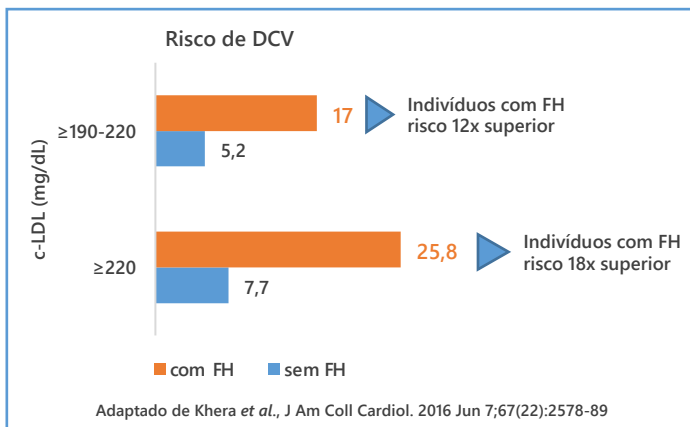




A Hipercolesterolemia Familiar (FH) é uma doença do metabolismo do colesterol para a qual existem métodos de diagnóstico e tratamentos eficazes disponíveis.

Em Portugal há entre 20 000 – 33 000 pessoas com FH (prevalência 1:500 – 1:300)

Indivíduos com FH têm um elevado risco de doença cardiovascular (DCV) por terem valores de colesterol elevados desde a nascença. Devem ser identificados em idade jovem e aconselhados de forma a reduzir o seu risco cardiovascular (estilos de vida saudáveis e tratamento farmacológico).



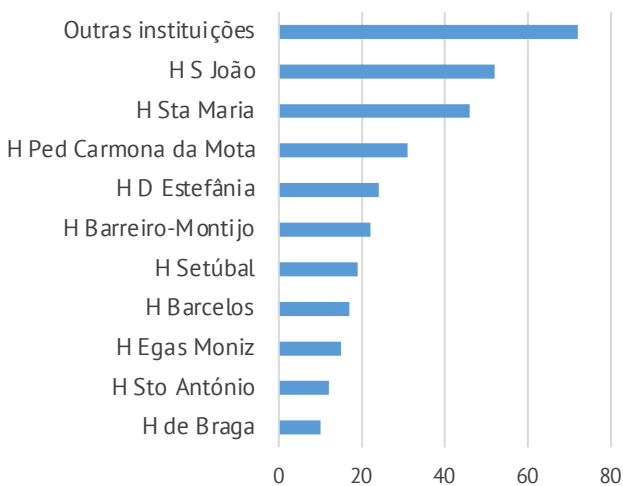
O Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar é coordenado pelo INSA, e teve início em 1999. Este estudo tem como objetivo identificar a causa da genética da hipercolesterolemia em indivíduos com critérios clínicos de FH. Através do estudo genético é possível e identifica corretamente os indivíduos com FH.

Entre 1999 e 2020 foram referenciados 3188 casos num total de 1107 casos-índice, com critérios clínicos de FH, e 2081 familiares.

Total de FH identificados geneticamente: 930 (396 índice + 534 familiares)

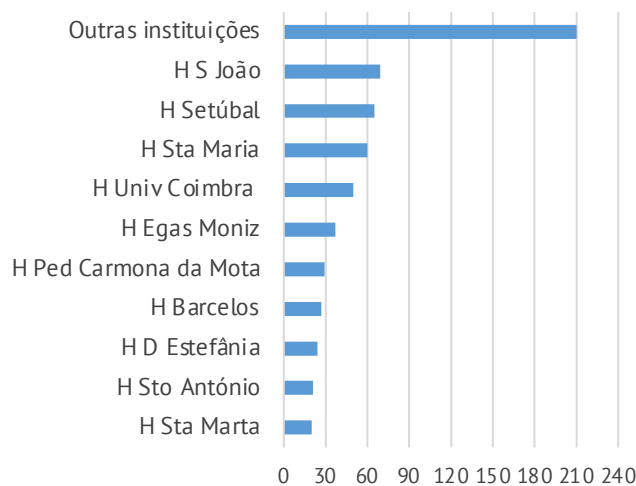
Nr. crianças com FH = 318

Idade média diagnóstico: 10 anos



Nr. adultos com FH = 612

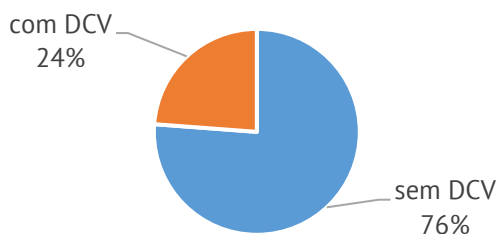
Idade média diagnóstico: 43 anos



24% de adultos com FH tem DCV prematura (♂ < 55 anos, ♀ < 65 anos)

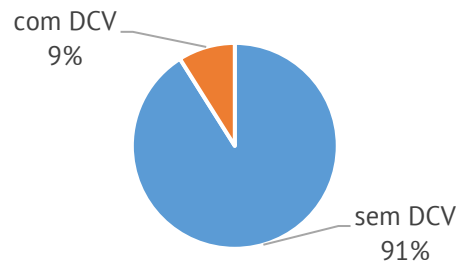
24% DCV em casos-índice com FH

Idade média 1º evento: 45 anos



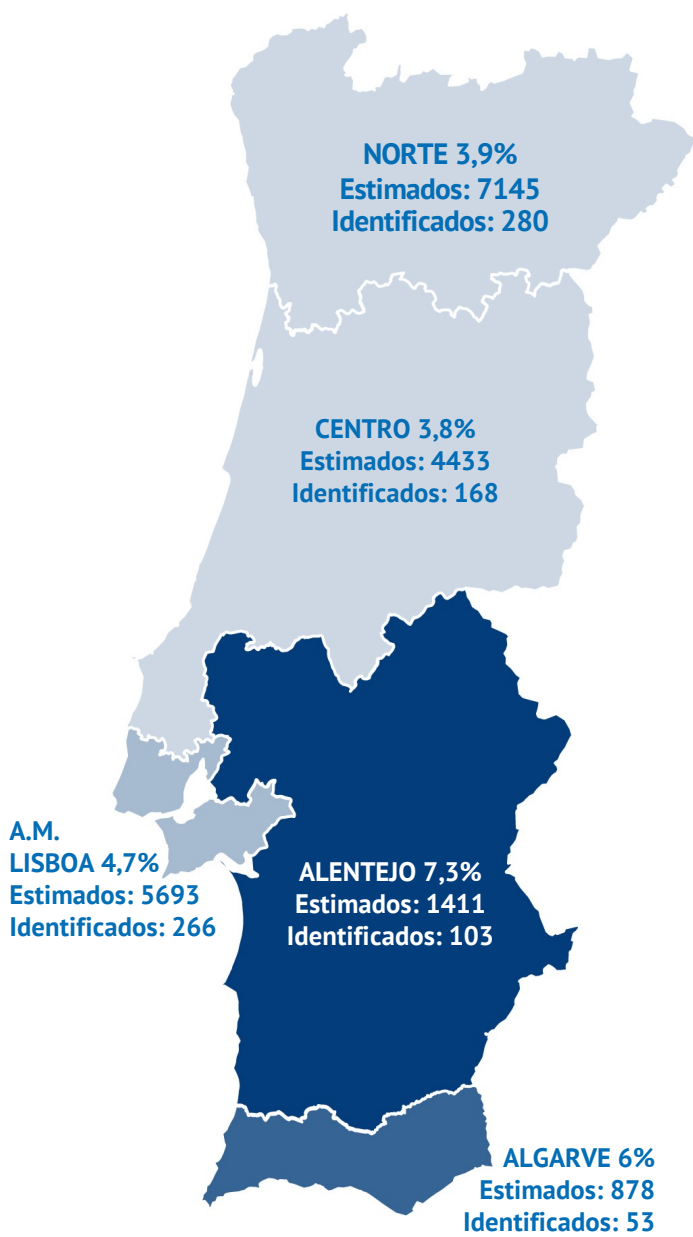
9% DCV em familiares com FH

Idade média 1º evento: 39 anos



Percentagem de casos com FH identificados por região (considerando a prevalência de 1:500)

Instituições colaboradoras do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar



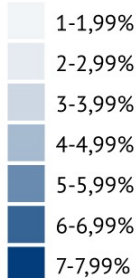
A.M.
LISBOA 4,7%
Estimados: 5693
Identificados: 266

ALENTEJO 7,3%
Estimados: 1411
Identificados: 103

ALGARVE 6%
Estimados: 878
Identificados: 53

AÇORES 5,2%
Estimados: 486
Identificados: 25

MADEIRA 1,8%
Estimados: 508
Identificados: 9



BRAGANÇA: C S Bragança, Medicina Geral e Familiar; Unidade Saúde Local do Nordeste, Pediatria. VILA DO CONDE: C H Póvoa Varzim - Vila do Conde, Medicina Interna. BARCELOS: H Sta Maria Maior, Medicina Interna e Pediatria. BRAGA: H de Braga, Pediatria. GUIMARÃES: H Da Senhora Da Oliveira - Guimarães, Cardiologia e Pediatria. SENHORA DA HORA: H Pedro Hispano, Cardiologia e Medicina Interna. PORTO: C H e Univ do Porto - H Sto António, Endocrinologia e Pediatria; C H e Univ do Porto - Maternidade Júlio Dinis, Genética Médica; Centro Materno Infantil do Norte, Pediatria; H S João, Cardiologia e Pediatria. VILA NOVA DE GAIA: Hospital da Luz Arrábida, Cardiologia. STA MARIA DA FEIRA: C H de Entre o Douro e Vouga, EPE - H S. Sebastião, Pediatria. VILA REAL: C H de Trás-os-Montes e Alto Douro, Pediatria. VISEU: C H Tondela - Viseu, Pediatria. GUARDA: UCSP Guarda - Extensão S. Miguel, Medicina Geral e Familiar. MEDA: C S de Meda, Medicina Geral e Familiar. COVILHÃ: C H Cova da Beira - Covilhã, Medicina Interna e Pediatria. COIMBRA: C H e Univ de Coimbra, Medicina Interna; H Pediátrico Carmona da Mota, Cardiologia Pediátrica, Genética Médica e Pediatria. PROENÇA-A-NOVA: C S Proença-a-Nova, Medicina Geral e Familiar. LEIRIA: C H Leiria Pombal - H Sto André, Medicina Interna e Pediatria. SANTARÉM: H Santarém, Pediatria. TORRES VEDRAS: C H Oeste - Hospital Torres Vedras, Medicina Interna. VILA FRANCA DE XIRA: H Vila Franca de Xira, Pediatria. LOURES: C S Unhos, Medicina Geral e Familiar; H Beatriz Ângelo, Pediatria e Medicina Interna. AMADORA: H Prof. Doutor Fernando Fonseca, Medicina Interna e Pediatria. LISBOA: Clínica CUF Belém, Medicina Geral e Familiar; H Cruz Vermelha, Pediatria; H CUF Descobertas, Medicina Geral e Familiar; H Curry Cabral, Endocrinologia; H D Estefânia, Pediatria; H da Luz, Cardiologia e Medicina Interna; H Egas Moniz, Endocrinologia e Genética Médica; H Lusíadas Lisboa, Medicina Interna e Pediatria; H Militar, Cardiologia; H Pulido Valente, Cardiologia; H Sta Marta, Cardiologia, Cardiologia Pediátrica e Medicina Interna; H Sta Maria, Cardiologia, Genética Médica, Medicina Interna e Pediatria; Instituto Nacional de Cardiologia Preventiva Professor Fernando de Pádua, Genética Médica; USF das Conchas, Medicina Geral e Familiar. ALGÉS: USF Linha de Algés, Medicina Geral e Familiar. CARNAXIDE: H Sta Cruz, Genética Médica, Cardiologia, Cardiologia Pediátrica e Nefrologia. CASCAIS: H Cascais, Medicina Interna. ALVERCA DO RIBATEJO: Clínica Missão Saúde, Medicina Geral e Familiar. ALMADA: H Garcia da Orta, Cardiologia e Medicina Interna. SEIXAL: C S do Seixal, Medicina Geral e Familiar. BARREIRO: C H Barreiro Montijo, Pediatria. SETÚBAL: C H Setúbal, Cardiologia; H de Santiago, Cardiologia. ELVAS: H Sta Luzia De Elvas, Cardiologia. SANTIAGO DO CACÉM: H Litoral Alentejano, Medicina Interna e Pediatria. LAGOA: C S de Lagoa, Medicina Geral e Familiar. FARO: C H Algarve - Faro, Cardiologia e Pediatria. PONTA DELGADA: H Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Endocrinologia, Endocrinologia Pediátrica e Medicina Interna. FUNCHAL: H Marmeleiros, Medicina interna. FUNCHAL: H Dr. Nélio Mendonça - Funchal, Pediatria