

NOME DO MEDICO DE REFERÊNCIA:

CONTATO:

NOME DO ENFERMEIRO DE REFERÊNCIA:

CONTATO:

Se tiver alguma dúvida ou questão, não hesite, dirija-se a qualquer elemento da equipa, pois tudo faremos para o esclarecer e ajudar.

Centro de Referência das Doenças Hereditárias do Metabolismo:

crdhm@chlc.min-saude.pt

Agradecemos a confiança na nossa equipa e contamos com as vossas sugestões para garantir respostas mais eficazes.

Gabinete do Cidadão

gabinete.cidadao@chlc.min-saude.pt

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR



Adaptado de livro educativo para doentes com Hipercolesterolemia familiar da Associação Portuguesa da Hipercolesterolemia Familiar, disponível em www.fhportugal.pt

Hospital Dona Estefânia

Rua Jacinta Marto

1150-199 Lisboa

Contactos: 21 312 66 00

Unidade Doenças Metabólicas:

21 312 68 94

Data: Maio 2018

Elaborado por:

**Dr.^a Ana Cristina
Ferreira**

Dr. Gonçalo Padeira



**Centro de Referência de Doenças Hereditárias
do Metabolismo**

Revisão em Maio 2021

- A **HIPERCOLESTEROLÉMIA FAMILIAR (HF)** é uma doença hereditária, transmitida de geração em geração, na qual uma alteração genética causa níveis elevados de colesterol no sangue.
- A HF é uma das doenças hereditárias mais comuns. Cerca de 1 em cada 500 pessoas em todo o mundo, tem uma alteração genética causadora da HF.
- Se o pai ou a mãe têm HF, existe uma probabilidade de 50% do seu filho ou da sua filha terem também.

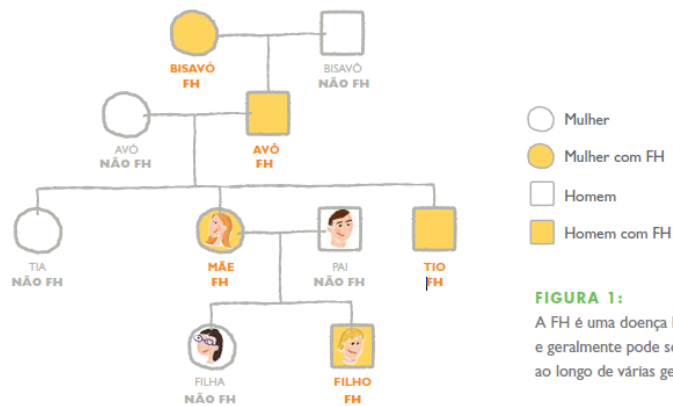


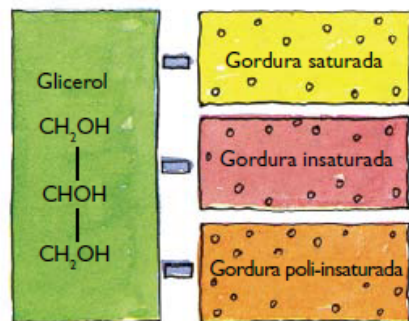
FIGURA 1:

A FH é uma doença hereditária e geralmente pode ser rastreada ao longo de várias gerações.

<http://fhportugal.pt/livros-educativos/>

- Existem casos mais raros em que um indivíduo recebe duas mutações, uma mutação de cada um dos pais. São situações mais graves, em que os valores de colesterol são muito mais elevados (muitas vezes superiores a 500 mg/dl) .
- A HF está relacionada com um aumento do risco de **doença cardiovascular precoce**.
- Este risco é influenciado pelo nível de colesterol, mas também por aspectos relacionados com o estilo de vida tais como alimentação, tabagismo, nível de actividade física e género masculino ou feminino.
- Com tratamento precoce e adequado, o risco de doença cardiovascular pode ser significativamente reduzido.

- **LÍPIDOS:** são um conjunto de substâncias gordurosas diferentes como o colesterol e os triglicéridos.
- **COLESTEROL:** é uma substância gordurosa necessária à formação das células e à produção de hormonas e sais biliares. No entanto, quando está em excesso no sangue pode depositar-se nas paredes dos vasos sanguíneos.
- **TRIGLICERIDOS:** representam a maioria das gorduras do sangue. São compostas por glicerol e ácidos gordos (saturados, insaturados ou polinsaturados).



<http://fhportugal.pt/liros-educativos/>

- A actividade física é recomendada para todas as faixas etárias.
- O exercício físico regular tem efeitos benéficos sobre o perfil lipídico devido à redução do LDL-C e triglicéridos e aumento do HDL-C. Também pode baixar a pressão arterial e diminuir o risco de obesidade e de desenvolvimento de diabetes tipo 2.
- Recomenda-se a prática de 30 minutos de actividade diária (suficientes para aumentar a pulsação), no mínimo 5 vezes por semana.
- O tabagismo é fortemente desaconselhado.



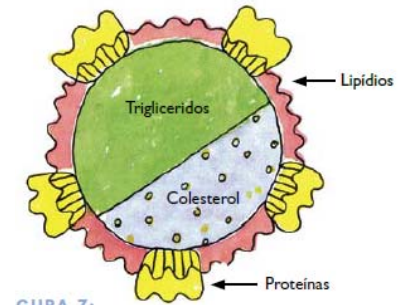
<http://fhportugal.pt/livros-educativos/>

COMO É POSSÍVEL REDUZIR O LDL-C?

- Uma mudança na **alimentação** (ver folheto informativo – Dietoterapia) é a primeira etapa da redução dos níveis de colesterol. Se não for suficiente, pode ser iniciada **medicação** adequada.
- Medicamentos que podem reduzir o colesterol LDL aumentam o número de receptores de LDL para permitir uma melhor absorção de LDL-C do sangue.
- Vários tipos de medicamentos são prescritos, os quais podem ser utilizados isoladamente ou combinados. Novos medicamentos estão a ser desenvolvidos.
- O tratamento com medicamentos para a HF não se limita aos adultos. Caso um doente tenha a família gravemente afectada pela HF, alguns especialistas recomendam o início do tratamento com medicamentos a partir dos 8-10 anos, especialmente se um dos progenitores teve problemas de coração antes dos 40 anos.
- A decisão de iniciar o tratamento com medicamentos em adultos e em crianças é baseada nos níveis de colesterol LDL em conjunto com história familiar de doença cardiovascular.
- O tratamento é para toda a vida e ajudará o doente viver mais e de uma forma mais saudável.

O QUE SÃO LIPOPROTEÍNAS?

- **LIPOPROTEÍNAS:** são partículas que transportam gordura pelo sangue. Substâncias gordurosas como o colesterol e os triglicéridos não podem ser dissolvidos no sangue e dependem de um sistema de transporte que as leva dos órgãos que as produzem (fígado e intestino) para as células.

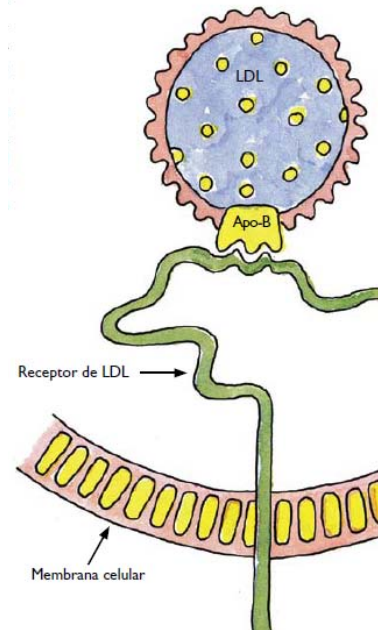


GURA 7:
<http://fhportugal.pt/liros-educativos/>

- As duas lipoproteínas mais importantes neste sistema de transporte são as lipoproteínas de baixa densidade (**LDL**) e as de alta densidade (**HDL**).
- O colesterol transportado pelas **LDL** é designado **colesterol “mau”**, pois como não é captado pelas células, deposita-se nos vasos sanguíneos.
- O colesterol transportado pelas **HDL** é designado **colesterol “bom”** porque transporta o colesterol das células de volta para o fígado, evitando o excesso na circulação.
- As pessoas com HDL-C elevado e LDL-C baixo têm menor risco de desenvolver aterosclerose.

O QUE É O COLESTEROL LDL?

- O LDL-C possui uma proteína chamada **ApoB**, para transferir o colesterol para as células.
- Esta proteína actua como uma ponte entre o LDL-C e as células do organismo, que apresentam o **receptor do LDL** (o qual permite à célula reconhecer o LDL-C).
- Caso o receptor de LDL ou a proteína ApoB não estejam normais, o nível de colesterol no sangue aumentará porque não é possível transferi-lo para as células. É o que acontece na HF.



<http://fhportugal.pt/livros-educativos/>

O QUE SÃO FACTORES DE RISCO?

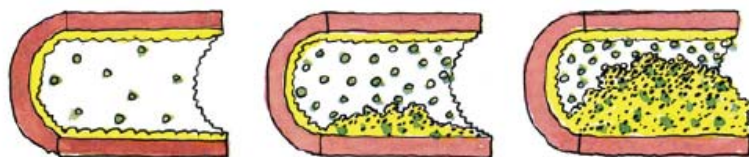
- Os **factores de risco** são características biológicas ou ambientais que aumentam a probabilidade de uma pessoa desenvolver aterosclerose e consequentemente doença cardiovascular.
- Um dos principais factores de risco de doença cardiovascular é o nível elevado de **LDL-C**.
- Outros factores de risco são: níveis baixos de colesterol da lipoproteína de alta densidade (**HDL-C**), **diabetes**, **hipertensão arterial**, **excesso de peso** e **tabagismo**.
- O risco aumenta com a **idade**.
- Os **homens** têm, em média, doença cardiovascular 10 anos mais cedo que as mulheres.
- A probabilidade de ocorrência de doença cardiovascular é tanto maior quanto mais factores de risco um determinado indivíduo apresentar.

É POSSÍVEL REDUZIR O RISCO DE DOENÇA CARDIOVASCULAR?

Sim! Vários estudos comprovam que a redução do LDL-C reduz o risco de doença cardiovascular. Não fumar é também fundamental.

O QUE É A DOENÇA CARDIOVASCULAR?

- **Doença cardiovascular** são doenças do coração e vasos sanguíneos causadas por aterosclerose.
- A **aterosclerose** começa com o depósito de células cheias de colesterol na parede interna dos vasos sanguíneos. Isto causa inflamação, incursão de mais células, mais depósitos de colesterol, formação de tecido cicatricial e endurecimento, resultando na formação de uma “**placa**”. As placas ateroscleróticas podem estreitar os vasos sanguíneos e reduzir o fluxo de sangue.
- As placas podem romper-se, resultando na formação de um **coágulo** de sangue que pode restringir gravemente ou bloquear o fornecimento de sangue e, conseqüentemente, de oxigénio e nutrientes às células, resultando em morte celular. É o que acontece no **enfarte do coração** ou no **acidente vascular cerebral (AVC)**.



● Partículas de LDL ● Aterosclerose

<http://fhportugal.pt/livros-educativos/>

O QUE É UMA DOENÇA GENÉTICA?

- As características que herdamos de nossos pais são determinadas por informações inscritas numa tira de DNA que tem mais de um metro de comprimento.
- O DNA está organizado nos cromossomas que se encontram no núcleo das células e contem informação traduzida em genes.
- Os genes constituem o código das características físicas, como a cor do olho e do cabelo, mas também de muitas doenças. Uma mudança em apenas um gene específico pode resultar numa doença hereditária.
- Na HF há uma alteração no gene que codifica o receptor da LDL. Essa alteração resulta em receptores de LDL disfuncionais que são incapazes de remover o LDL-C do sangue.



Célula



Núcleo da célula



Cromossoma



DNA

<http://fhportugal.pt/livros-educativos/>

QUANDO SE DEVE SUSPEITAR DE HF?

- Suspeita-se de HF sempre que exista história familiar de doença cardiovascular no início da vida. Quando ocorre um ataque cardíaco antes dos 50-60 anos, se essa pessoa apresentar níveis elevados de colesterol, os perfis lipídicos do sangue devem ser investigados também na família.
- O **perfil lipídico** significa a avaliação dos vários tipos de lipoproteínas no sangue, como colesterol total, colesterol LDL, colesterol HDL e triglicéridos.
- O **diagnóstico precoce** de HF é importante. O tratamento é mais eficaz quando iniciado precocemente e antes que a deposição de colesterol na parede dos vasos sanguíneos se torne muito avançada.
- Há alguns sinais físicos que podem aumentar a suspeita de HF, como tendões salientes nos calcanhares e nas mãos (**xantomas**) ou áreas de coloração amarelada em torno dos olhos (**xantelasmas**).



<https://www.gettyimages.com>

COMO SE DIAGNOSTICA A HF?

- A HF é geralmente reconhecida pela primeira vez através de uma análise ao sangue, se surgirem níveis anormalmente elevados de LDL-C além de outros sinais e sintomas.
- Os testes genéticos podem ser realizados para confirmar o diagnóstico.
- Os familiares próximos de alguém com HF (pais, irmãos e filhos) têm um risco de 50% de também ter herdado HF.

COMO É POSSÍVEL DIAGNOSTICAR PRECOCEMENTE A HF?

- As pessoas com HF geralmente têm LDL-C colesterol elevado desde o nascimento. É recomendável que os pais com HF permitam que seus filhos façam o teste de HF antes da idade escolar.
- Um diagnóstico confirmado antecipadamente é importante, pois alterações precoces na dieta e nos hábitos alimentares podem auxiliar a reduzir o impacto da HF no futuro.
- Caso o teste de uma criança seja normal, não há necessidade de preocupação posterior sobre a HF.