

AVALIAÇÃO BIOQUÍMICA e DIAGNOSTICO MOLECULAR DA DISLIPIDEMIA



A **DISLIPIDEMIA** é um dos fatores de risco cardiovascular mais importantes e prevalentes na nossa população. A sua caracterização é importante para definir o risco cardiovascular de um indivíduo.

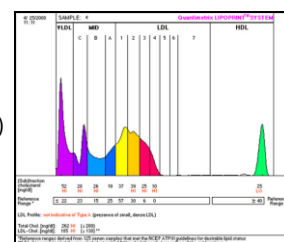
O Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis (DPSPDNT) oferece uma série de serviços diferenciados e inovadores, além das determinações usuais de rotina, para a avaliação e caracterização da dislipidemia, dando suporte à decisão terapêutica e sua monitorização.

Serviços diferenciados:

AVALIAÇÃO BIOQUÍMICA

Caracterização da dislipidemia e/ou avaliação da eficácia da terapêutica

- ⇒ Colesterol LDL (método direto)
- ⇒ sdLDL (método de *clearance* direto)
- ⇒ Eletroforese de lipoproteínas com separação das subfrações das LDL (sistema Lipoprint)
- ⇒ Apolipoproteínas AI, AII, B, CII, CIII, E (método de *clearance* direto)



Eletroforese Lipoproteínas

Avaliação do risco cardiovascular e suporte à decisão terapêutica

- ⇒ Lp(a) (método direto)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO – Caracterização molecular de dislipidemias graves

- ⇒ Genótipo APOE

Indicação clínica: caracterização geral da dislipidemia e diagnóstico genético de disbetalipoproteinemia familiar (E2/E2).

Metodologia: amplificação e sequenciação direta do exão 4 do gene *APOE*.

Forma comum (prevalência 1/500)

- ⇒ Estudo molecular da hipercolesterolemia familiar (FH) - doença autossômica dominante

Crítérios clínicos para forma heterozigótica: colesterol total >290mg/dl ou LDL >190mg/dl (TG dentro dos limites de referência) e história familiar de hipercolesterolemia grave e/ou história familiar de DCV prematura. **Metodologia:** amplificação e sequenciação direta do promotor e dos 18 exões do gene *LDLR*, 2 fragmentos dos exões 26 e 29 do gene *APOB* e estudo de 5 exões do *PCSK9*. Identificação de grandes rearranjos no gene *LDLR* por MLPA. O INSA participa num programa internacional de Avaliação Externa da Qualidade para o diagnóstico da FH (EMQN).

Formas raras (prevalência 1/1 000 000)

- ⇒ Estudo molecular da deficiência em LPL ou APOCII (FLPLD ou FAPOCD) – doença autossômica recessiva

Crítérios clínicos para forma homozigótica: Triglicéridos >800mg/dl e na maioria dos casos pancreatite recorrente em idade jovem.

Metodologia: amplificação e sequenciação direta do promotor e 6 exões do gene *LPL* e 3 exões do gene *APOCII*.

- ⇒ Estudo molecular da hipercolesterolemia familiar (FH) - doença autossômica dominante

Crítérios clínicos para forma homozigótica: colesterol total >600mg/dl ou LDL >400mg/dl e história familiar de hipercolesterolemia grave e/ou história familiar de DCV prematura). **Metodologia:** amplificação e sequenciação direta do promotor e dos 18 exões do gene *LDLR*, 2 fragmentos dos exões 26 e 29 do gene *APOB* e estudo de 5 exões do *PCSK9*. Identificação de grandes rearranjos no gene *LDLR* por MLPA.

- ⇒ Estudo molecular da hipercolesterolemia autossômica recessiva (ARH) - doença autossômica recessiva

Crítérios clínicos para forma homozigótica: colesterol total >600mg/dl ou LDL >400mg/dl e história familiar de hipercolesterolemia grave e/ou história familiar de DCV prematura). **Metodologia:** amplificação e sequenciação direta do promotor e dos 9 exões do gene *LDLRAP1*.



Destaque para outras análises diferenciadas, implementadas no DPSPDNT:

Hemoglobinopatias
(rastreo e identificação)

Diabetes tipo Mody
(Caracterização
molecular)

Imunossupressores
(LC-MS/MS)

Sensibilidade à
Varfarina
(Análise
farmacogenética)

Contactos:

Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, Unidade de Diagnóstico Laboratorial e Referência.
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP | www.insa.pt | e-mail: mafalda.bourbon@insa.min-saude.pt
Av. Padre Cruz | 1649-016 LISBOA | PORTUGAL | Tel.: 21 7508126/21 7519335 | Fax: 217526400