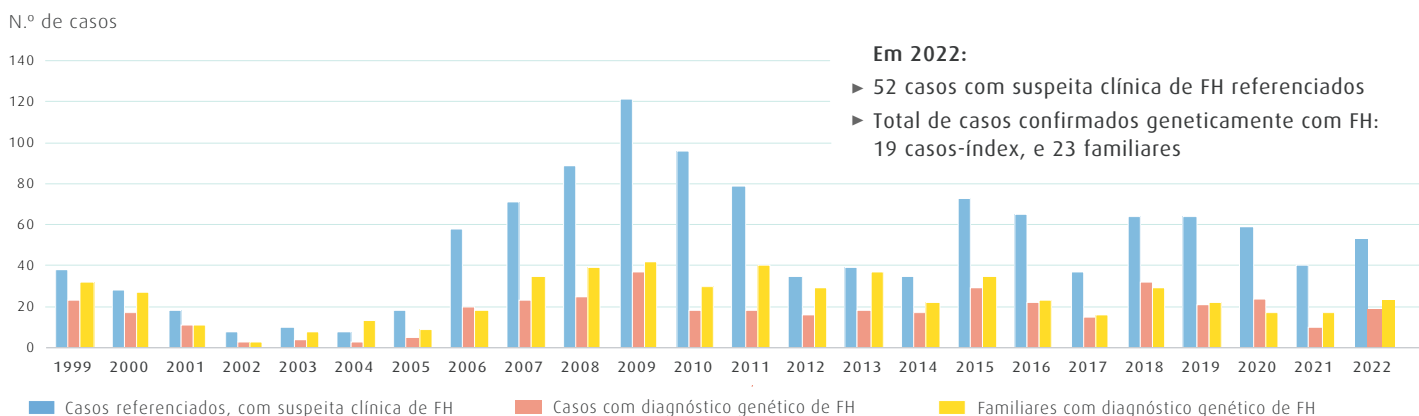


- ▶ A Hipercolesterolemia Familiar (FH) é uma das doenças genéticas mais comuns do metabolismo do colesterol.
- ▶ Em Portugal, estima-se que existam entre 20.000-33.000 pessoas com FH heterozigótica (prevalência 1:500-1:300) e 28-41 pessoas com FH homozigótica (prevalência 1:250.000-1:360.000)
- ▶ Embora frequente, a FH encontra-se subdiagnosticada e subtratada na maioria dos países. É diagnosticada tardiamente, em média após os 40 anos e apenas 2% antes dos 18 anos (FHSC,2021).

- ▶ Se um dos progenitores tiver FH, existe uma probabilidade de 50% de cada um dos seus filhos a herdar.
- ▶ Por cada criança com FH, existe um progenitor com FH.
- ▶ Apenas 1 em cada 20 crianças com FH é diagnosticada.
- ▶ *Screening* pediátrico é necessário para benefício de toda a família.

Entre 1999 e 2022, foram referenciados 3429 casos, dos quais 1217 casos com suspeita clínica de FH (casos-índice), e 2212 familiares.

Total de casos confirmados geneticamente com FH: 1037 (1022 heterozigotos + 15 homozigotos)



## Casos-índice com diagnóstico genético de FH n=439

### Crianças e jovens n=204

Idade média de diagnóstico 10 anos

#### Cascade screening reverso

Estudo genético de familiares a partir de um caso-índice criança/jovem

Familiares com FH n=300

Taxa de diagnóstico: 1,47

Novos casos com FH por caso-índice (300/204)

### Adultos n=235

Idade média de diagnóstico 44 anos

#### Cascade screening

Estudo genético de familiares a partir de um caso-índice adulto

Familiares com FH n=298

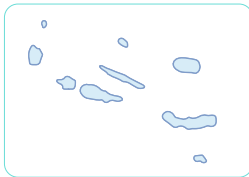
Taxa de diagnóstico: 1,27

Novos casos com FH por caso-índice (298/235)

## Familiares com diagnóstico genético de FH n=598

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

R.A. AÇORES 4,7%  
Estimados: 486  
Confirmados: 23



R.A. MADEIRA 2,2%  
Estimados: 508  
Confirmados: 11

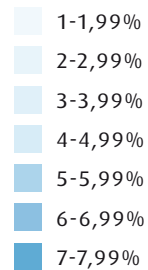
ÁREA METROPOLITANA DE LISBOA 5%  
Estimados: 5693  
Confirmados: 284

ALGARVE 6,2%  
Estimados: 878  
Confirmados: 54

NORTE 4,2%  
Estimados: 7145  
Confirmados: 299

CENTRO 4,6%  
Estimados: 4433  
Confirmados: 204

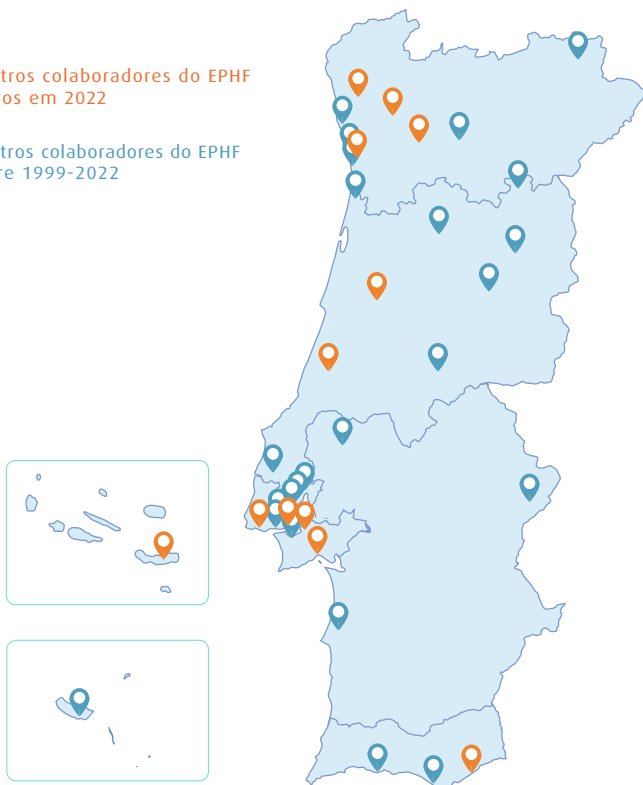
ALENTEJO 7,8%  
Estimados: 1411  
Confirmados: 110



Instituições colaboradoras do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar

Centros colaboradores do EPHF ativos em 2022

Centros colaboradores do EPHF entre 1999-2022



**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, Genética Médica, Cardiologia e Pediatria. **VILA NOVA DE GAIA:** Hospital da Luz Arrábida, Cardiologia. **STA MARIA DA FEIRA:** C H de o Douro e Vouga, EPE - H S. Sebastião, Pediatria. **VILA REAL:** C H de Trás-os-Montes e Alto Douro, Pediatria. **AMARANTE:** UCSP Figueiró, Medicina Geral e Familiar; **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, Endocrinologia 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, Cardiologia, Medicina Interna e Pediatria. **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 e Pediatria. **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. **TAVIRA:** CS Tavira, Medicina Geral e Familiar; **PONTA DELGADA:** H Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Endocrinologia, Endocrinologia Pediátrica, Medicina Interna e Cardiologia. **FUNCHAL:** H Marmeleiros, Medicina interna; H Dr. Nélio Mendonça - Funchal, Pediatria