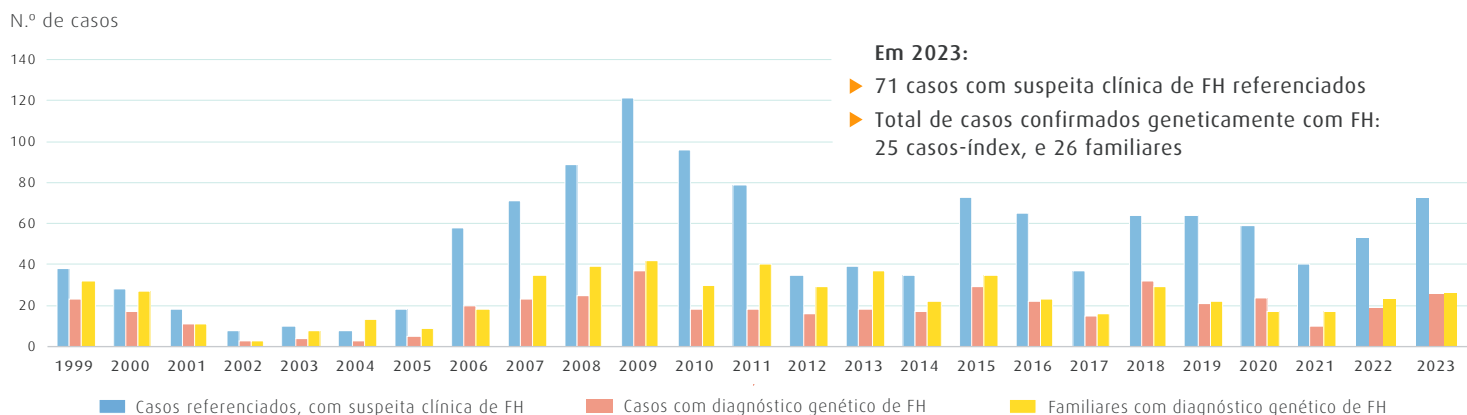


- ▶ A Hipercolesterolemia Familiar (FH) é uma doença genética comum e as pessoas com FH têm um elevado risco cardiovascular
- ▶ Em Portugal, devem existir aproximadamente 33.000 pessoas com FH heterozigótica e 25 com FH homozigótica
- ▶ Estudos indicam que a FH está subdiagnosticada e é identificada tardiamente, em média após os 40 anos, e apenas 2% antes dos 18 anos
- ▶ Em Portugal, apenas 3% das pessoas com FH estão identificados

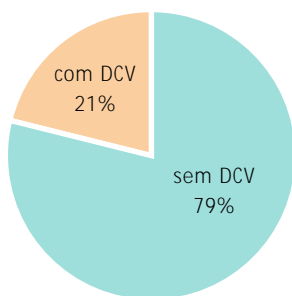
- ▶ O *screening* pediátrico da FH irá permitir a identificação de FH na infância
- ▶ A identificação da FH em idade jovem é essencial para iniciar um tratamento precoce
- ▶ Quando o tratamento é iniciado em idade jovem o risco cardiovascular na idade adulta diminui substancialmente
- ▶ O *screening* pediátrico beneficiará toda a família, uma vez que irá permitir a identificação de pelo menos o progenitor afetado, mas também outros familiares afetados

Entre 1999 e 2023, foram referenciados 3579 casos, dos quais 1291 casos com suspeita clínica de FH (casos-índice), e 2288 familiares. Total de casos confirmados geneticamente com FH: 1088 (1073 heterozigotos + 15 homozigotos).

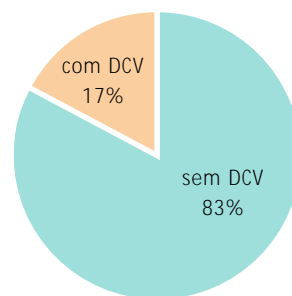


21% de adultos com FH apresenta doença cardiovascular (DCV)  
17% de adultos com FH tem DCV prematura (♂ <55 anos, ♀ <65 anos)

21% DCV em casos-índice com FH

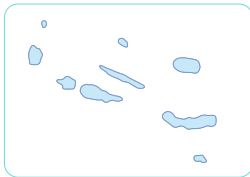


17% DCV prematura em casos-índice com FH



Percentagem de casos com FH identificados por região  
(considerando a prevalência de 1:300)

R.A. AÇORES 2,8%  
Estimados: 809  
Confirmados: 23



R.A. MADEIRA 1,3%  
Estimados: 846  
Confirmados: 11



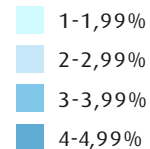
ÁREA METROPOLITANA DE LISBOA 3,1%  
Estimados: 9488  
Confirmados: 295

ALGARVE 3,7%  
Estimados: 1463  
Confirmados: 54

NORTE 2,7%  
Estimados: 11909  
Confirmados: 318

CENTRO 2,9%  
Estimados: 7389  
Confirmados: 217

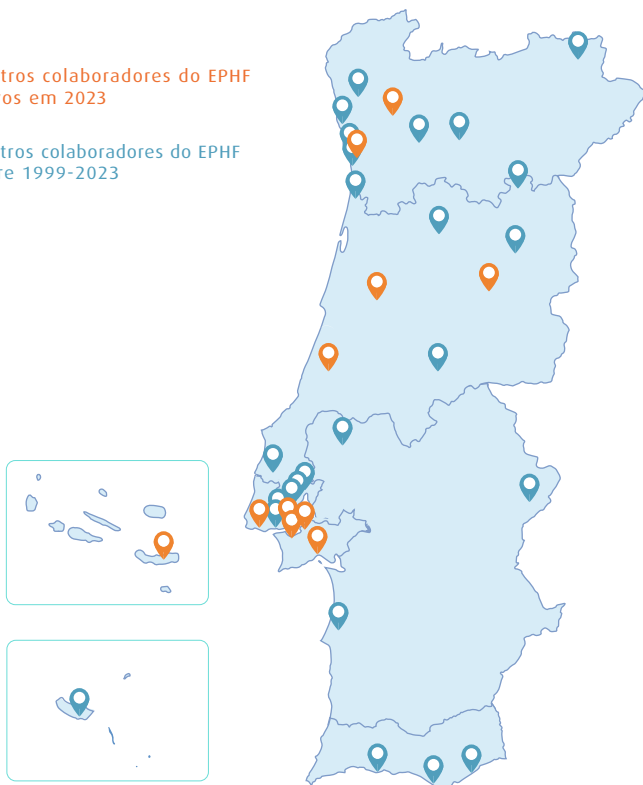
ALENTEJO 4,7%  
Estimados: 2352  
Confirmados: 110



Instituições colaboradoras do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar

Centros colaboradores do EPHF ativos em 2023

Centros colaboradores do EPHF entre 1999-2023



**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