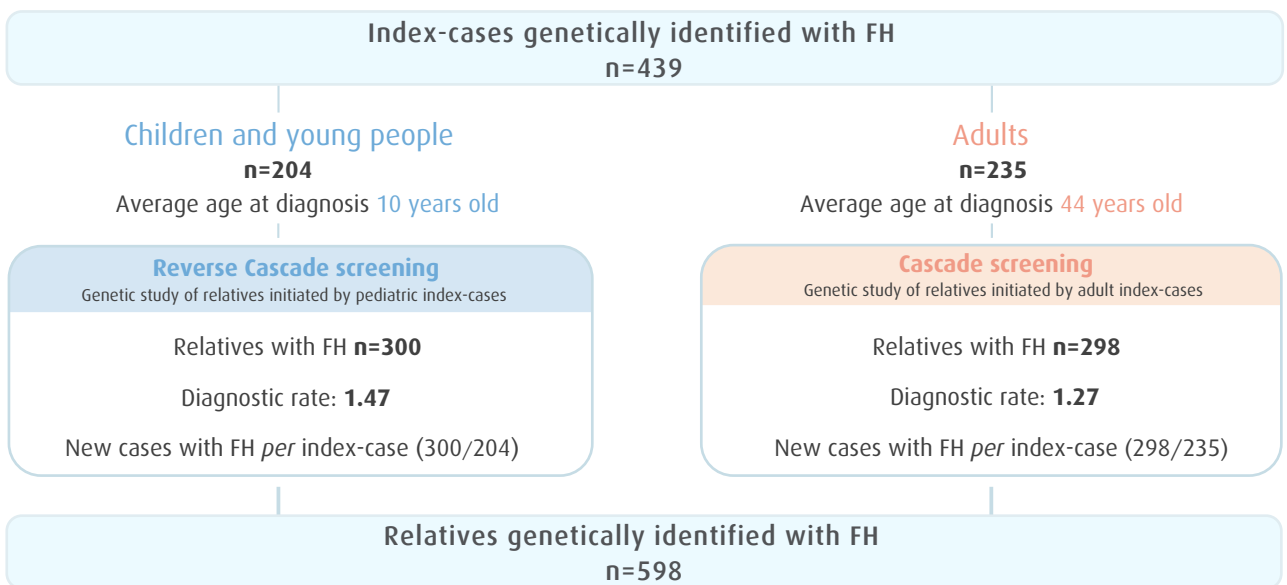
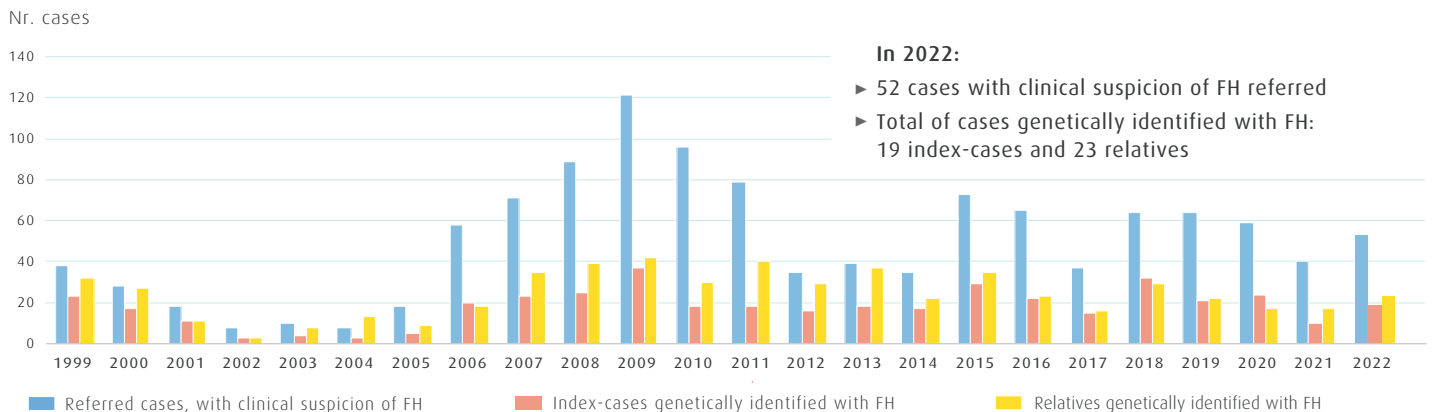


- ▶ Familial hypercholesterolemia (FH) is one of the most common genetic disorders.
- ▶ In Portugal, it is estimated that there are between 20.000-33.000 people with heterozygous FH (prevalence 1:500-1:300) and 28-41 people with homozygous FH (prevalence 1:250.000-1:360.000).
- ▶ Although common, FH is underdiagnosed and undertreated in most countries. It is diagnosed late, on average after the age of 40 and only 2% before the age of 18 (FHSC, 2021).

- ▶ If one of the parents has FH, there is a 50% chance that each of their children will inherit it.
- ▶ For every child with FH, there is a parent with FH.
- ▶ Only 1 in 20 children with FH is being diagnosed.
- ▶ Pediatric screening is necessary for the benefit of the whole family.

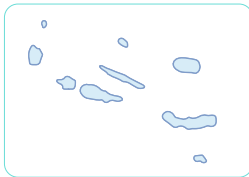
Between 1999 and 2022, 3429 cases were referred, of which 1217 index cases with clinical suspicion of FH, and 2212 relatives.

Total of cases genetically identified with FH: 1037 (1022 heterozygotes + 15 homozygotes)



Percentage of cases genetically identified with FH, by region (considering a prevalence of 1:500)

R.A. AÇORES 4.7%
Expected: 486
Identified: 23



R.A. MADEIRA 2.2%
Expected: 508
Identified: 11

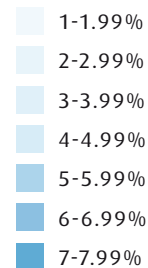
ÁREA METROPOLITANA DE LISBOA 5%
Expected: 5693
Identified: 284

ALGARVE 6.2%
Expected: 878
Identified: 54

NORTE 4.2%
Expected: 7145
Identified: 299

CENTRO 4.6%
Expected: 4433
Identified: 204

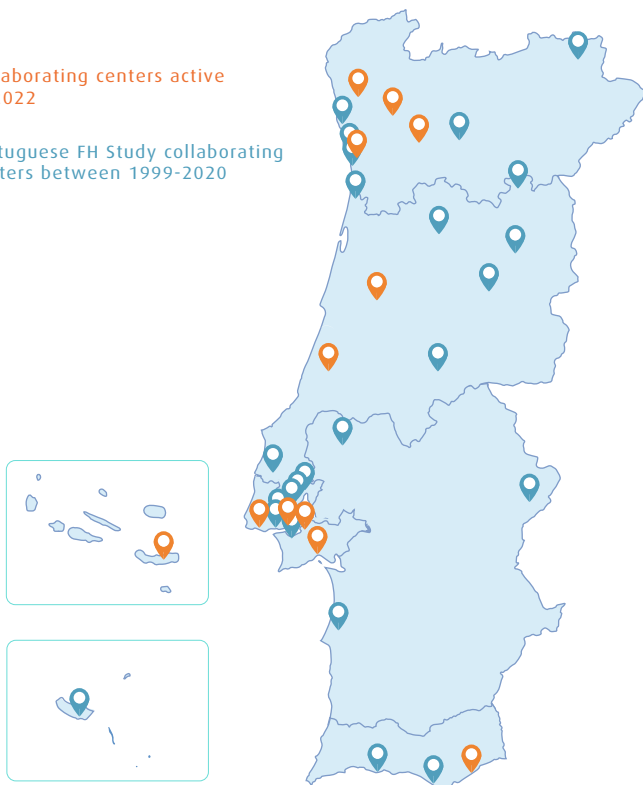
ALENTEJO 7.8%
Expected: 1411
Identified: 110



Collaborating institutions of the Portuguese FH Study

Collaborating centers active in 2022

Portuguese FH Study collaborating centers between 1999-2020



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