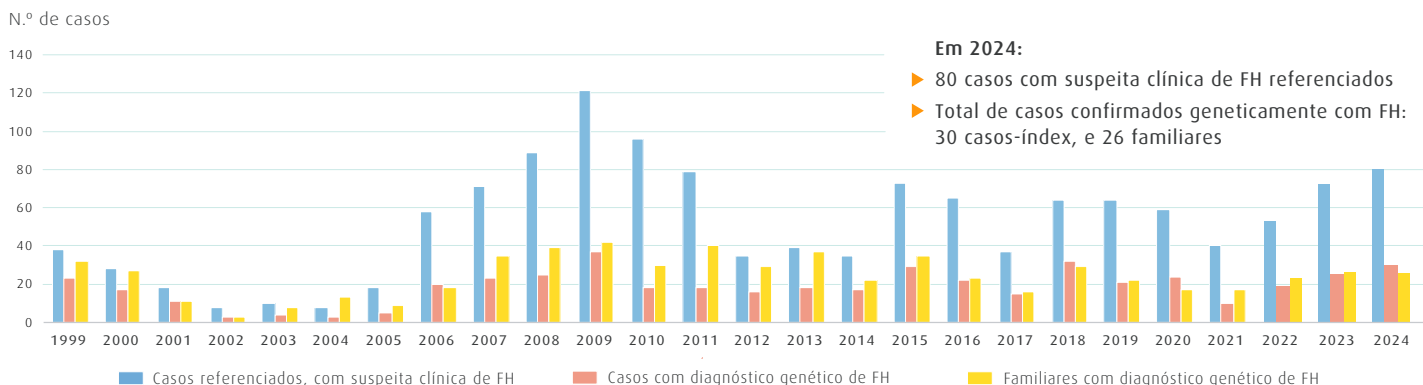


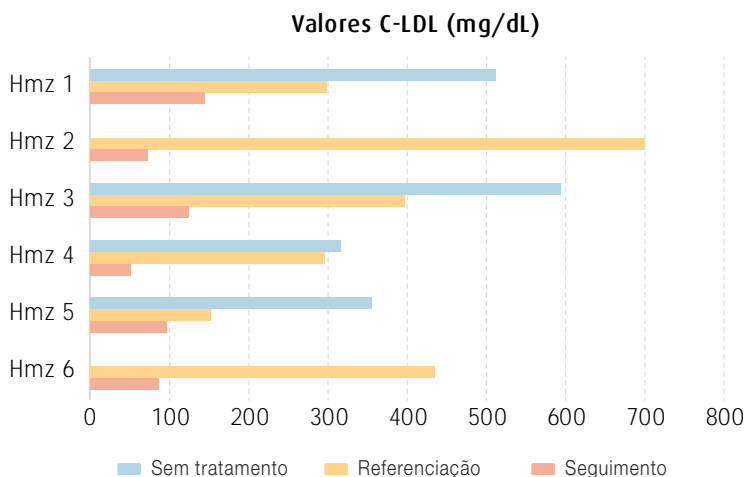
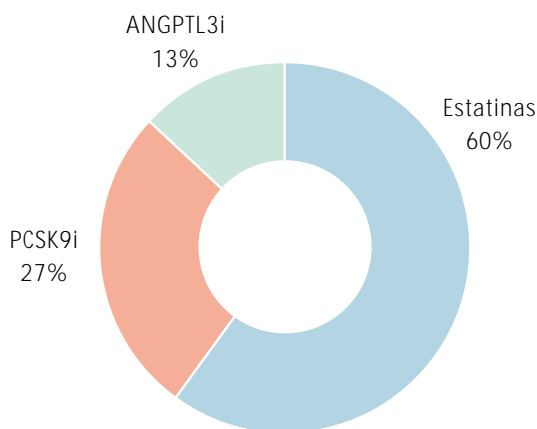
- ▶ A Hipercolesterolemia Familiar (FH) é uma doença genética comum e as pessoas com FH têm um risco cardiovascular elevado.
- ▶ Em Portugal, estima-se existir aproximadamente 33.000 pessoas com FH heterozigótica e 25 com FH homozigótica.
- ▶ Estudos indicam que a FH está subdiagnosticada e é identificada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

- ▶ Programas nacionais de rastreio pediátrico são essenciais para identificar precocemente indivíduos com FH.
- ▶ Com a disponibilidade de novas terapêuticas para crianças, a FH tornou-se uma doença facilmente tratável.
- ▶ O diagnóstico e tratamento precoce de crianças com FH contribuem para ganhos significativos em saúde, e são uma estratégia custo-eficaz.
- ▶ O rastreio pediátrico beneficiará toda a família, pois permitirá identificar pelo menos o progenitor afetado, assim como outros familiares.

Entre 1999 e 2024, foram referenciados 3775 casos, dos quais 1386 casos com suspeita clínica de FH (casos-índice), e 2389 familiares. Total de casos confirmados geneticamente com FH: 1150 (1129 heterozigotos + 15 homozigotos).

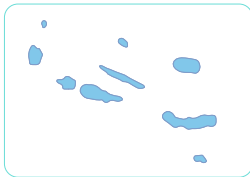


15 homozigotos identificados entre 1999-2024
40% em tratamento com novas terapias (dados de seguimento)



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

R.A. AÇORES 3%
Estimados: 809
Confirmados: 24



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

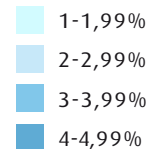
ÁREA METROPOLITANA DE LISBOA 3,2%
Estimados: 9488
Confirmados: 311

ALGARVE 3,9%
Estimados: 1463
Confirmados: 57

NORTE 2,8%
Estimados: 11 909
Confirmados: 332

CENTRO 3,2%
Estimados: 7389
Confirmados: 235

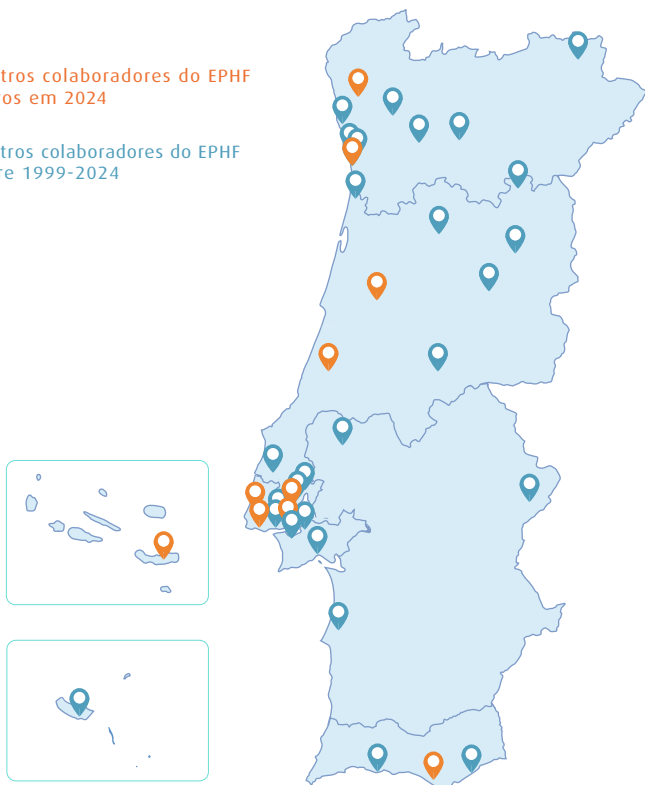
ALENTEJO 4,8%
Estimados: 2352
Confirmados: 113



Instituições colaboradoras do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar

Centros colaboradores do EPHF ativos em 2024

Centros colaboradores do EPHF entre 1999-2024



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:** H da Luz Arrábida, Cardiologia. **STA MARIA DA FEIRA:** C H de Entre o Douro e Vouga - 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 Prof 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. **SINTRA:** H CUF Sintra. **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