

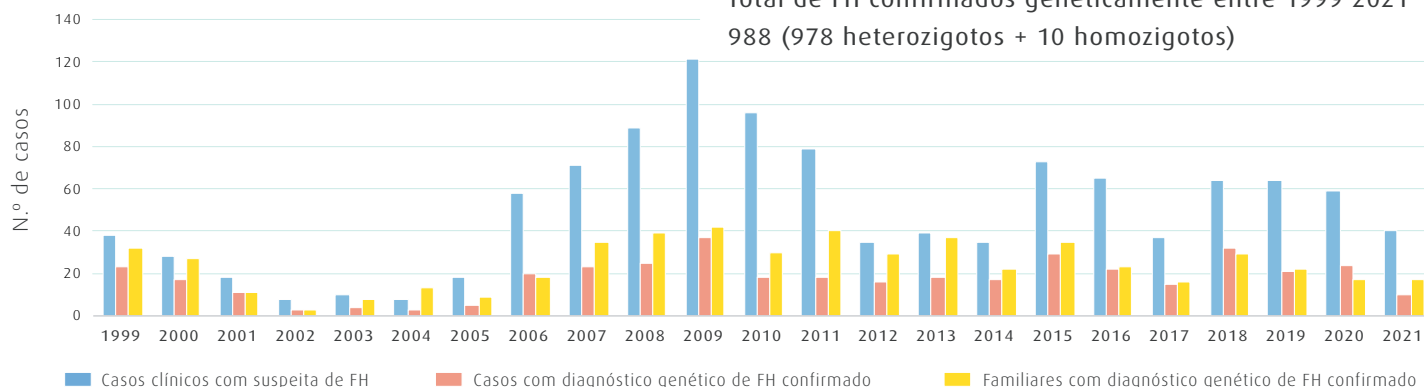
- ▶ A Hipercolesterolemia Familiar (FH) é uma das doenças genéticas mais comuns do metabolismo do colesterol.
- ▶ A FH encontra-se subdiagnosticada e subtratada na maioria dos países. É diagnosticada tardiamente, em média após os 40 anos de idade, e apenas 2% antes dos 18 anos (FHSC, 2021).
- ▶ Em Portugal,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

O diagnóstico molecular (teste genético) é a única forma de confirmar a suspeita clínica de FH.

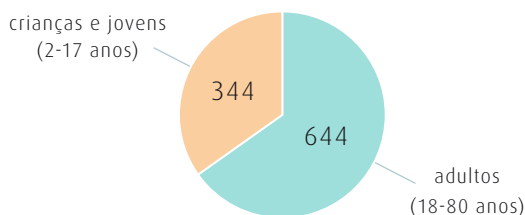
O EPHF foi selecionado como uma boa prática de medicina personalizada (*International Consortium for Personalised Medicine*), uma vez que existem métodos de diagnóstico para identificação precoce e tratamento eficaz para a FH.

Entre 1999 e 2021, foram referenciados 3300 casos, dos quais 1163 casos com suspeita de FH e 2137 familiares, tendo sido confirmados 988 diagnósticos de FH

Total de FH confirmados geneticamente entre 1999-2021
988 (978 heterozigotos + 10 homozigotos)



Total de casos confirmados com FH, por idades



18% dos adultos confirmados com FH têm doença cardiovascular prematura (homens <55 anos, mulheres <65anos)
Idade média do 1.º evento: 42 anos

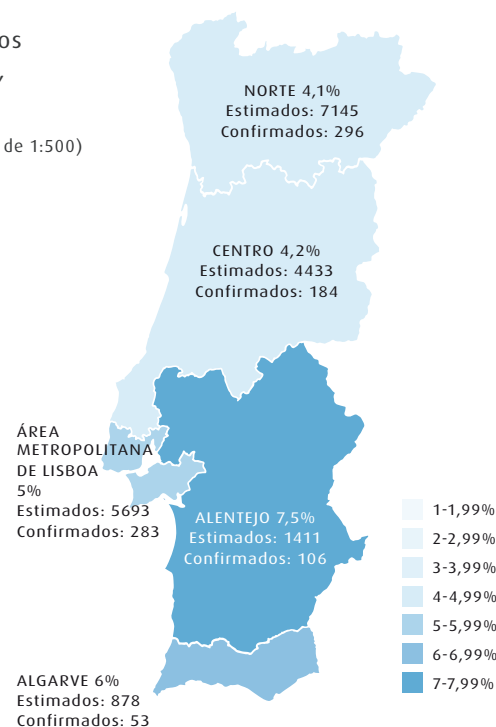
Percentagem de casos confirmados com FH, por região

(considerando a prevalência de 1:500)

R.A. AÇORES 5,6%
Estimados: 486
Confirmados: 27



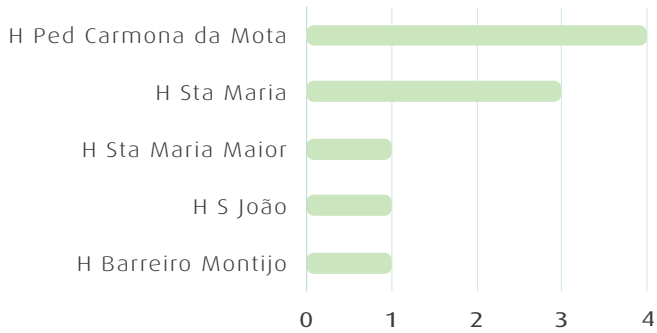
R.A. MADEIRA 1,8%
Estimados: 508
Confirmados: 9



Novos casos confirmados em 2020

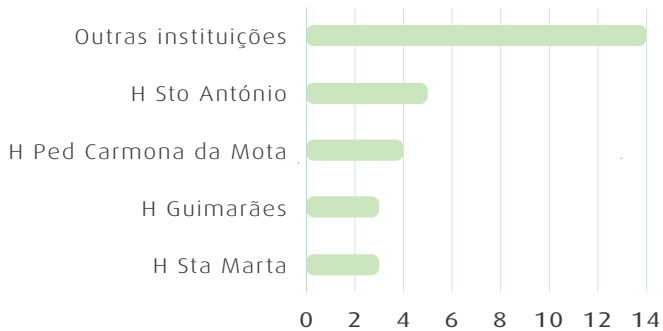
Crianças e jovens com FH = 10

Idade média diagnóstico: 10 anos



Adultos com FH = 29

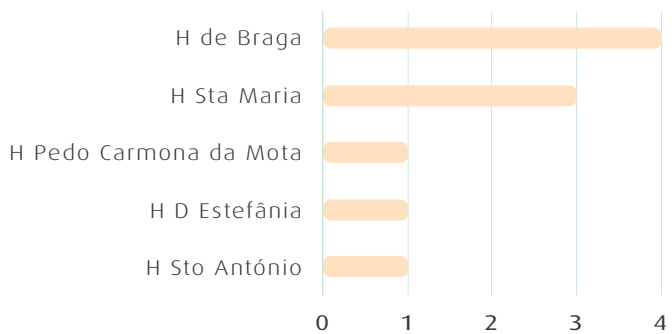
Idade média diagnóstico: 40 anos



Novos casos confirmados em 2021

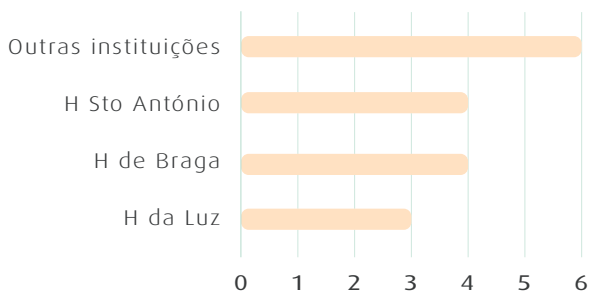
Crianças e jovens com FH = 10

Idade média diagnóstico: 9 anos

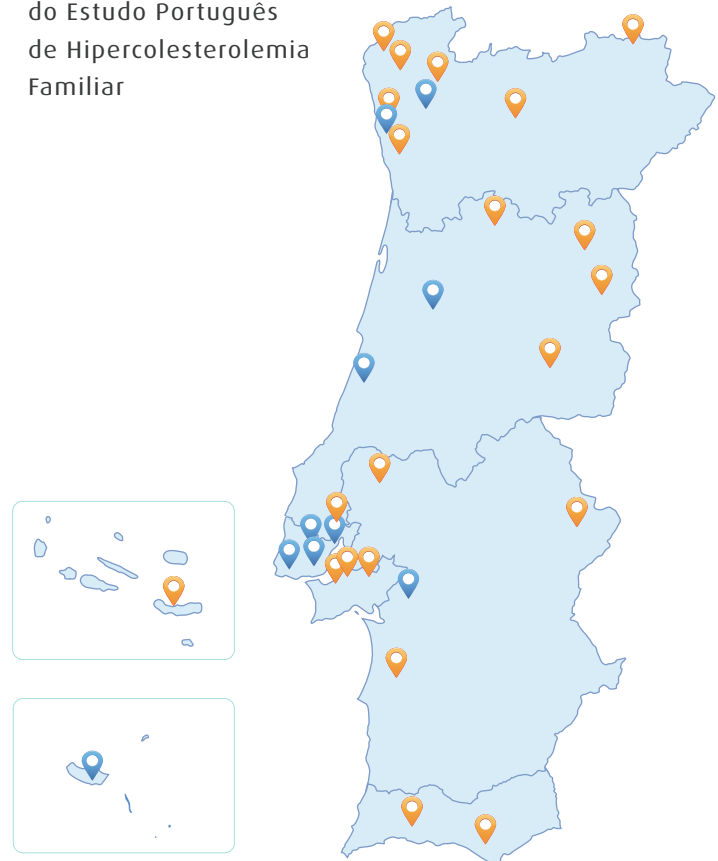


Adultos com FH = 17

Idade média diagnóstico: 48 anos



Instituições colaboradoras do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar



CENTROS COLABORADORES ATIVOS EM 2021

CENTROS COLABORADORES DO EPHF ENTRE 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. **BARCELLOS:** 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, Cardiologia e Pediatria. **VILA NOVA DE GAIA:** Hospital da Luz Arrábida, Cardiologia. **STA MARIA DA FEIRA:** C H de Entre o Douro e Vouga, EPE – H S. Sebastião, Pediatria. **VILA REAL:** C H de Trás-os-Montes e Alto Douro, Pediatria. **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 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. **pALGÉS:** USF Linha de Algés, Medicina Geral e Familiar. **CARNAXIDE:** H Sta Cruz, Genética Médica, Cardiologia, Cardiologia Pediátrica e Nefrologia. **CASCAIS:** H Cascais, Medicina Interna. **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. **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. **PONTA DELGADA:** H Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Endocrinologia, Endocrinologia Pediátrica e Medicina Interna. **FUNCHAL:** H Marmeleiros, Medicina interna. **FUNCHAL:** H Dr Nélio Mendonça – Funchal, Pediatria.