

Entre 1999 e 2025, foram estudados

1 217

Casos confirmados
geneticamente

1202 heterozigotos + 15 homozigotos

4 019

Casos referenciados

1490 casos-índice e 2529 familiares

33 000

com FH heterozigótica em
Portugal

Número de pessoas estimadas

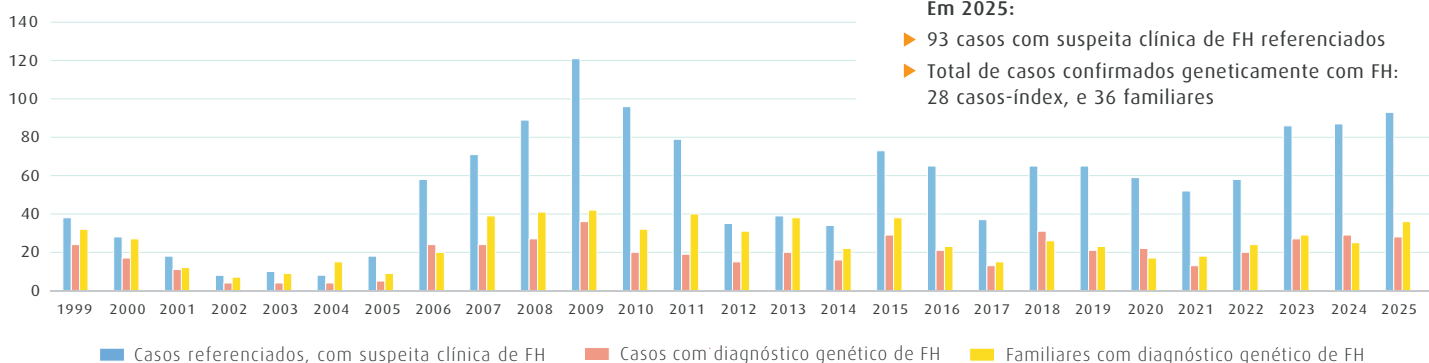
O que sabemos sobre a FH?

- ▶ **Hipercolesterolemia Familiar (FH)** é uma doença genética frequente 1 em cada 300 pessoas
- ▶ **Risco cardiovascular:** aumenta o risco de Doença Cardiovascular Aterosclerótica (DCVA) prematura.
- ▶ **Diagnóstico tardio:** após os 40 anos e apenas 2% antes dos 18 anos.
- ▶ **FH homozigótica:** forma mais rara e grave da FH, identificados 15 dos 25 casos estimados em Portugal.
- ▶ **Subdiagnóstico persistente:** apenas 3% das pessoas com FH estão identificadas em Portugal.

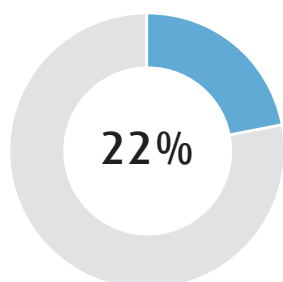
Porquê diagnosticar a FH cedo?

- ▶ Oportunidade única para **prevenir DCVA prematura**.
- ▶ Detecção na infância: permite antecipar **tratamento e reduzir risco cardiovascular** ao longo da vida.
- ▶ O consenso internacional atual recomenda o **rastreio pediátrico e a intervenção precoce** em crianças com FH.
- ▶ O rastreio pediátrico identifica a **criança afetada** e facilita o **diagnóstico de familiares em risco**.

N.º de casos



22 em cada 100 adultos com FH (casos-índice)
apresenta Doença Cardiovascular Aterosclerótica (DCVA)



18 em cada 100 adultos
com FH apresenta
DCVA prematura



<55 anos



<65 anos



10% Enfarte Agudo do Miocárdio
idade média: 42 anos

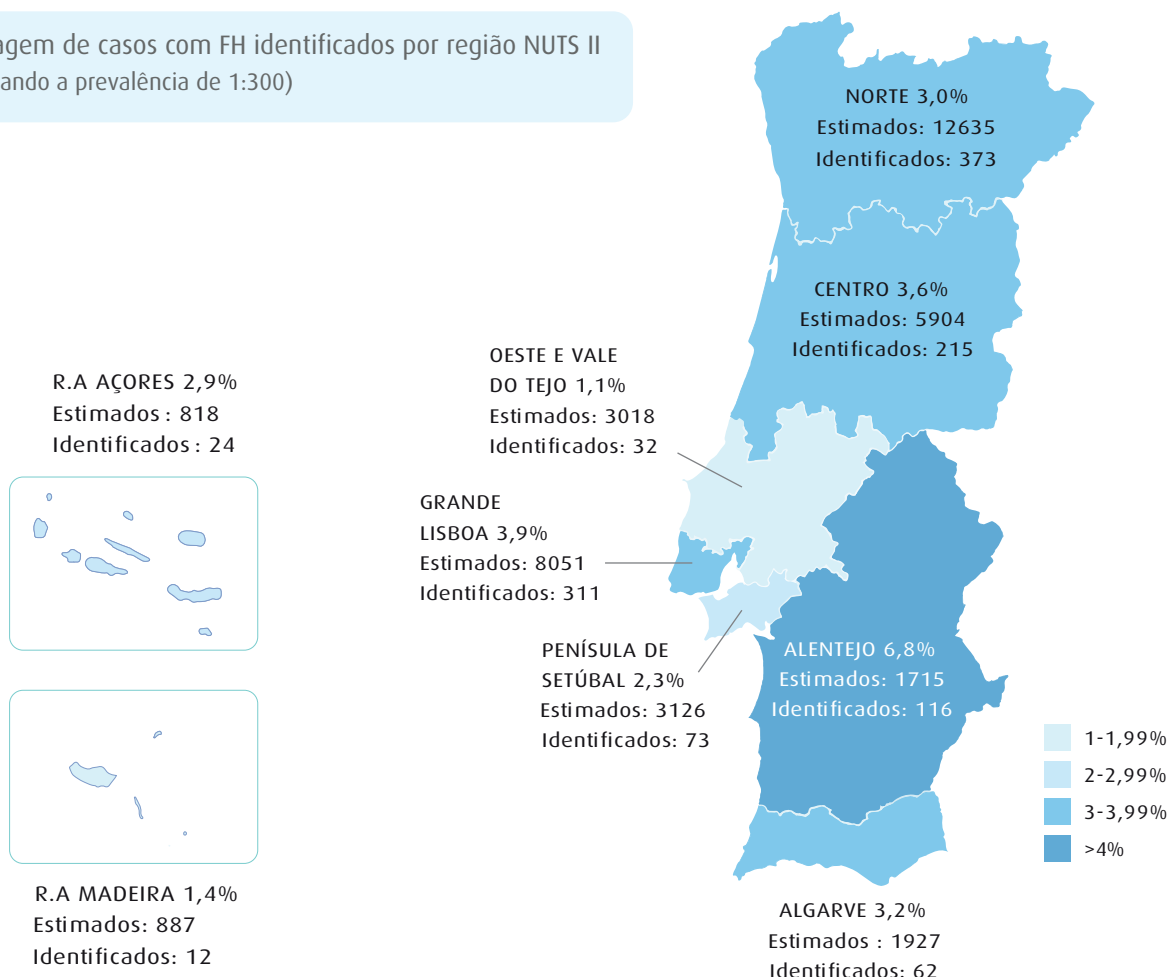


8% Angioplastia coronária
idade média: 44 anos



7,8% Cirurgia de revascularização
idade média: 50 anos

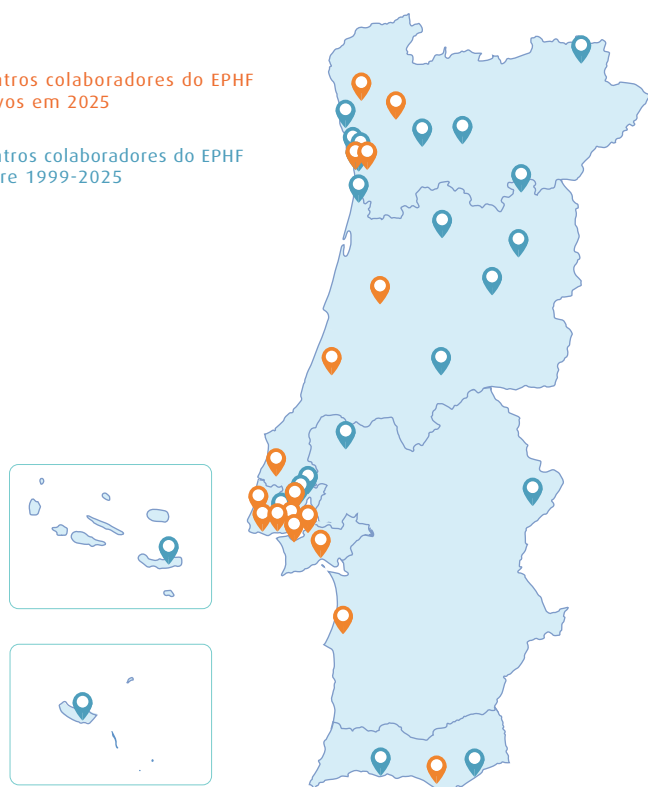
Percentagem de casos com FH identificados por região NUTS II
(considerando a prevalência de 1:300)



Instituições colaboradoras do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar

Centros colaboradores do EPHF ativos em 2025

Centros colaboradores do EPHF entre 1999-2025



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; USF S. Nicolau. **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; H Lusíadas Porto. **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. **AMARANTE:** UCSP Figueiró, Medicina Geral e Familiar; **UISEU:** 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; USF Gama. **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; Clínica CUF Miraflores. **CARNAXIDE:** H Sta Cruz, Genética Médica, Cardiologia, Cardiologia Pediátrica e Nefrologia. **CASCAIS:** H Cascais, Cardiologia, Medicina Interna e Pediatria. **SINTRA:** Hospital 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