

Between 1999 and 2025, the following were studied

1 217

Genetically confirmed cases

1202 heterozygous + 15 homozygous

4 019

Cases referred

1490 index cases and
2529 family members

33 000

with heterozygous FH
in Portugal

Estimated number of people

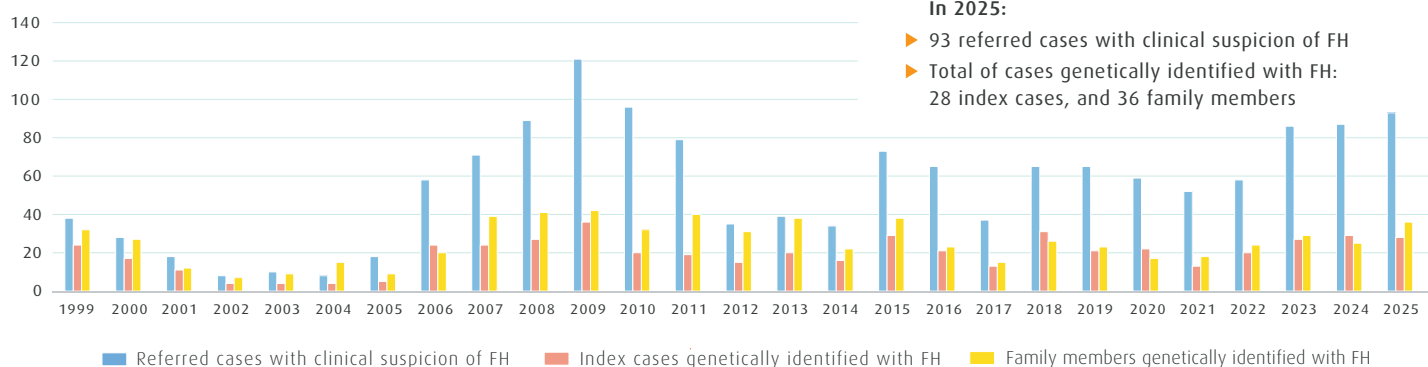
What do we know about FH?

- ▶ **Familial Hypercholesterolaemia (FH) is a common condition:** 1 in 300 people.
- ▶ **Cardiovascular risk:** increases the risk of premature Atherosclerotic Cardiovascular Disease (ASCVD).
- ▶ **Late diagnosis:** diagnosed after the age of 40, with only 2% before the age of 18.
- ▶ **Homozygous FH:** rarest and most severe form of FH; 15 of the 25 estimated cases in Portugal have been identified.
- ▶ **Persistent underdiagnosis:** only 3% of people with FH have been identified in Portugal.

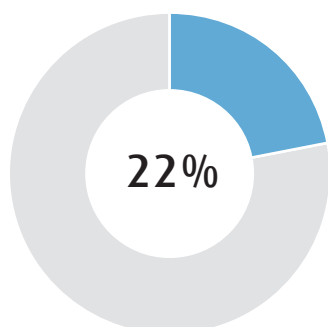
Why diagnose FH early?

- ▶ A unique opportunity to prevent premature ASCVD.
- ▶ **Detection in childhood** allows earlier treatment and reduces lifetime cardiovascular risk.
- ▶ Current international guidelines recommend pediatric screening and early intervention for children with FH.
- ▶ Pediatric screening identifies the **affected child** and facilitates the diagnosis of **at-risk relatives**.

Nr. of cases



22 in every 100 adults with FH (index cases) have Atherosclerotic Cardiovascular Disease (ASCVD)



18 in every 100 adults with FH have premature ASCVD

♂ <55 years
♀ <65 years



10% Acute Myocardial Infarction

Average age: 42 years



8% Coronary Angioplasty

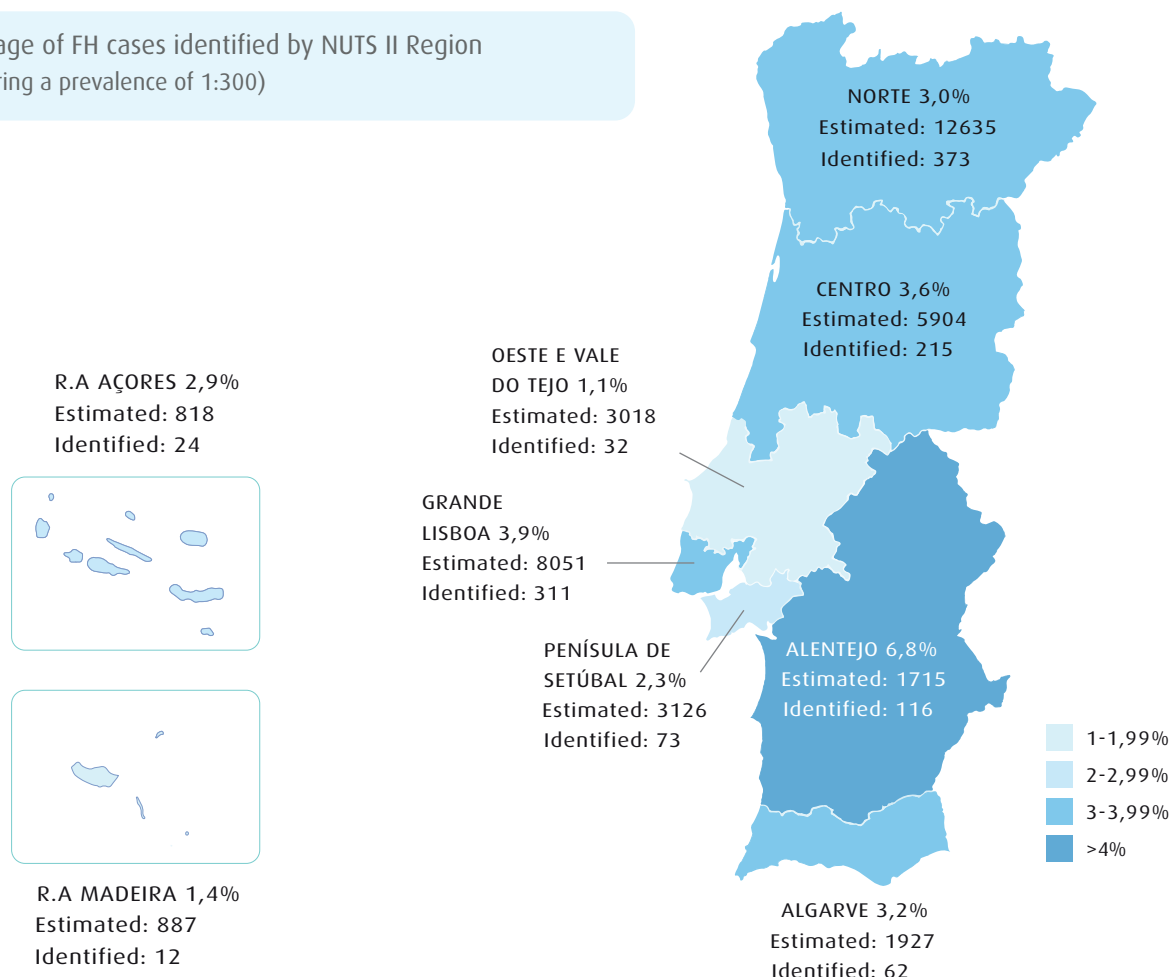
Average age: 44 years



7,8% Coronary Artery Bypass Surgery (CABG)

Average age: 50 years

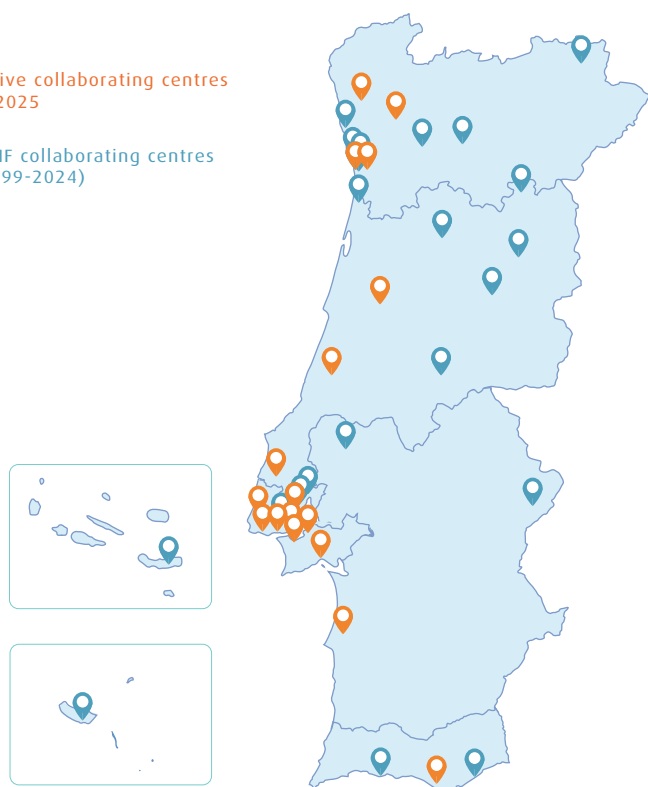
Percentage of FH cases identified by NUTS II Region
(considering a prevalence of 1:300)



Collaborating Institutions of the Portuguese Familial Hypercholesterolaemia Study

Active collaborating centres
In 2025

EPHF collaborating centres
(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; 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