

2015-08-08 02:41:13

<http://justnews.pt/noticias/investigadora-do-instituto-ricardo-jorge-defende-estudo-de-hipercolesterolemia-familiar-mais-alargad>

## Investigadora do Instituto Ricardo Jorge defende estudo de Hipercolesterolemia Familiar mais alargado

Os resultados de 15 anos do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar, coordenado pelo Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (Instituto Ricardo Jorge), acabam de ser publicados na revista [Genetics in Medicine](#). A principal conclusão deste trabalho destaca a importância de tornar o estudo mais abrangente, no sentido de melhorar a identificação dos doentes e prevenir a doença cardiovascular prematura.

De acordo com o Instituto Ricardo Jorge, ao longo dos 15 anos de atividade deste estudo, o Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis do Instituto Ricardo Jorge identificou 668 portugueses com diagnóstico clínico de HF, mas destes apenas 503 têm uma mutação comprovadamente patogénica. Nos restantes casos, será necessário esperar pela conclusão de estudos, ainda a decorrer no Instituto Ricardo Jorge, para se saber se as alterações encontradas são a causa de doença ou não.

O principal objetivo deste estudo foi "determinar a causa genética da dislipidemia em doentes com diagnóstico clínico de HF e a realização de estudos familiares, após a identificação de uma mutação num dos três genes que causam HF, sendo que o gene onde existem mais mutações descritas é o gene que codifica para o recetor das lipoproteínas de baixa densidade (LDLR)". Estima-se que mais de 20 mil portugueses sofram desta patologia.



"Antes do início deste estudo, pouco se sabia sobre a Hipercolesterolemia Familiar em Portugal. Atualmente estão identificadas cerca de 700 pessoas com HF. Estas pessoas recebem aconselhamento e tratamento adequado e, como tal, a maioria não irá sofrer de uma doença cardiovascular evitável", sublinha a coordenadora do estudo, Mafalda Bourbon.

A investigadora do Instituto Ricardo Jorge salienta ainda o facto de terem sido identificadas mais de 200 crianças com esta patologia, o que irá permitir que recebam aconselhamento e tratamento desde pequenas. “Assim, o seu colesterol irá manter-se dentro dos níveis normais durante toda a vida, evitando a sua acumulação nas artérias e, por consequência, evitando o desenvolvimento de doença cardiovascular prematura”, realça.

Mafalda Bourbon destaca também a importância de se continuar a apostar na divulgação da patologia junto de médicos e população e dá como bom exemplo desta divulgação a criação, em 2013, de uma recomendação da Direção-Geral de Saúde (DGS) que aconselha o rastreio lipídico, entre os dois e os quatro anos de idade, em crianças com histórico familiar e, em crianças sem histórico familiar, uma vez antes dos 10 anos e outra antes dos 20.

A investigadora considera que seria desejável a existência de um programa de deteção precoce da HF a nível nacional. Segundo Mafalda Bourbon, esse programa “poderia aumentar grandemente a identificação destes doentes e prevenir assim a mortalidade e morbilidade por doença cardiovascular nestes doentes de elevado risco cardiovascular”.

A HF é uma doença genética e hereditária, caracterizada por elevados níveis de colesterol desde o nascimento, que levam ao aparecimento de aterosclerose e doenças cardiovasculares precoces. Vários estudos indicam que doentes com idades entre os 20-39 anos têm um risco cerca de 100 vezes superior de sofrerem um evento coronário do que a população em geral.