

ESTUDO GENÉTICO EM PACIENTES SUSPEITOS DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR ATRAVÉS DE CRITÉRIOS CLÍNICOS: UM RECLASSIFICADOR?

XXXVII Encontro de Iniciação Científica

Mariana Michiles Santos Ramos, GABRIELA NOGUEIRA CAVALCANTE, MARIA HELANE COSTA GURGEL, VIRGINIA OLIVEIRA FERNANDES, Renan Magalhaes Montenegro Junior

Introdução:A Hipercolesterolemia Familiar (HF) é uma doença autossômica dominante caracterizada por altos níveis de lipoproteína de baixa densidade (LDL-c),e pode ter a presença de sinais clínicos característicos.Os principais critérios diagnósticos clínicos avaliam a presença de história familiar de hiperlipidemia, doença cardíaca prematura, sinais físicos(xantomas tendinosos e arco córneo)e níveis de LDL-c. Com isso,os pacientes são classificados em definitivo, provável e possível pelo critério de Dutch;e definitivo e provável pelo critério de Simon Broome.Ademais,o diagnóstico molecular é feito nos genes receptor de LDL (LDLR), apolipoproteína B (ApoB), pró-proteína convertase subtilisina/Kexin tipo 9 (PCSK9).Alguns pacientes terão seu diagnóstico firmado somente através de estudo genético,já que não conseguem ser identificados por tais critérios clínicos.**Objetivos:**O estudo avaliou a classificação de HF pelos critérios clínicos nos casos geneticamente confirmados.**Métodos:**Estudo transversal que avaliou os critérios de Dutch e Simon Broome de todos os pacientes com genótipo de HF atendidos no Projeto Hipercol Ceará,no período de janeiro de 2015 a março de 2018.A classificação quanto aos critérios clínicos foi obtida a partir do banco de dados do projeto.Foram incluídos somente os casos(obtidos através rastreio universal e em cascata)confirmados através da presença das mutações(LDLR, APOB e PCSK9)**Resultados:**Foram avaliadas 47 pessoas com mutação genética confirmada: 12 crianças/adolescentes;35 adultos. Pelo critério de Dutch, 47,2% eram classificados como possíveis, 36,1% prováveis e apenas 2,1% definitivos.Pelo critério de Simon Broome, 83,9% eram prováveis e somente 16,1% definitivos.Os critérios clínicos utilizados foram capazes de detectar menos de 10% e 20% dos casos, para Dutch e Simon Broome.: Grande maioria dos pacientes HF genotipicamente identificados não preenchiem critérios clínicos para esta condição. Isso fortalece a indicação de estudo genético.

Palavras-chave: Hipercolesterolemia familiar. endocrinologia. genética. Doenças raras.