

PERFIL GENÉTICO E CLÍNICO-DEMOGRÁFICO DE PACIENTES COM HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HF) ACOMPANHADOS EM AMBULATÓRIO DE DISLIPIDEMIA EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

XXVIII Encontro de Extensão

Thaina Pompeu de Almeida, Virginia Oliveira Fernandes Cortez, Lívia Aline de Araujo Batista, Maria Helane Costa Gurgel Castelo, Renan Magalhaes Montenegro Junior

A HF é uma doença genética causada por mutações em genes relacionados à metabolismo da lipoproteína de baixa densidade (LDL-c), resultando em altos níveis de LDL-c e aumento do risco cardiovascular (RCV). O curso da HF é silencioso e menos de 10% dos pacientes são corretamente diagnosticados. Métodos: Estudo transversal que avaliou pacientes de um programa nacional de triagem de HF, onde foram selecionados pacientes com níveis de LDL-c $\geq 210\text{mg/dl}$ (adultos) e $\geq 170\text{mg / dl}$ (crianças). Esses foram classificados de acordo com Critérios holandeses e dados genéticos. O sequenciamento de DNA foi realizado utilizando o método de Sanger. Após a identificação de uma mutação causal, uma triagem em cascata dos parentes de primeiro grau era realizado. Resultados: Para os 63 casos-índice (CI), a idade média foi de $51,44 \pm 15,36$ anos e 72,73% eram do sexo feminino. Nos 31 casos relacionados, da triagem em cascata, $22 \pm 17,3$ anos e 27,27% eram do sexo feminino. De 63 CI, 79,36% completaram o seqüenciamento genético com 20,96% de mutação com heterozigose confirmada no gene do receptor LDL-c. A positividade para a detecção de mutação no paciente do rastreio familiar foi de 25,8%. A maioria das mutações foram encontradas nos exons 8,9,12,14 e 16. Da população (63 IC e 31 familiares), 67,02% pacientes preencheram os critérios DUTCH e 52,38% tiveram história familiar positiva para doença cardiovascular. Sobrepeso ou obesidade não foram identificados na população estudada. Menos da metade dos pacientes receberam pelo menos um medicamento farmacológico hipolipemiante para dislipidemia (45,74%). Conclusão: O diagnóstico da HF é baseado em critérios clínicos, embora os fatores genéticos sejam bastante relevante para o diagnóstico. Na nossa população, a maioria dos pacientes são heterozigóticos. O rastreio familiar é crucial para a identificação da HF, permitindo uma intervenção precoce e redução da mortalidade cardiovascular.

Palavras-chave: Dislipidemia. Genética. Endocrinologia. Colesterol.