

## **Prevalência de Hipercolesterolemia Familiar possível ou provável, numa consulta de Endocrinologia**

### **Introdução**

A Hipercolesterolemia Familiar (HF) é uma entidade frequente, com uma prevalência de até 1:500 (HF heterozigótica). Acarreta um risco cardiovascular elevado, podendo este ser reduzido com terapêutica hipolipemiante intensiva. O diagnóstico assenta em critérios clínico-analíticos. Apesar de comum continua a ser largamente subdiagnosticada e subtratada.

### **Objectivos**

Caracterizar a população com seguimento em consulta hospitalar de Endocrinologia com hipercolesterolemia conhecida preenchendo critérios analíticos para HF possível.

### **Métodos**

Estudo observacional, retrospectivo, logitudinal com base em dados clínico-analíticos de doentes da consulta de Endocrinologia Geral num hospital central. Usámos os critérios holandeses para HF e foram incluídos doentes com pelo menos um doseamento de colesterol LDL (C-LDL) superior a 190mg/dL e/ou Colesterol total (CT) superior a 290mg/dL. Usaram-se métodos estatísticos descritivos e os dados são apresentados em média e desvio padrão.

### **Resultados**

De um total de 7340 doentes com o diagnóstico de hipercolesterolemia 173 doentes preenchiam critérios de suspeição para HF. A população seleccionada tinha uma idade média de 59.8±11.7 anos e 71.5% eram mulheres. Um doente tinha pontuação p HF definitiva, 9 provável e os restantes possível. A Diabetes Mellitus (DM) encontrou-se em 77.5% com 11±6 anos de evolução. Uma minoria tinha doença cardiovascular estabelecida: Doença coronária (DAC) 4%, Doença cerebrovascular (DCV) 5.8% e Doença Arterial Periférica (DAP) 1.2%. Apenas 6 falecimentos foram registados num período de seguimento de 1-30 anos. Os doentes com doença cardiovascular estabelecida apresentavam valores de C-LDL (DAC e DCV), CT e Triglicéridos (DCV e DAP) tendencialmente mais elevados. A totalidade dos doentes com DAP e DAC sofriam igualmente de DM tipo 2.

### **Conclusão**

A prevalência de casos possíveis de HF na população seguida em consulta de Endocrinologia com dislipidemia é superior à descrita na população geral(1:42 vs 1:500). A suspeita surgiu em idades tardias e apenas uma minoria dos doentes descritos eram seguidos em consulta por HF. A baixa taxa de doença cardiovascular estabelecida é explicada pela elevada taxa de abandono dos doentes (67%), registos limitados e “aterosclerose assintomática” por diagnosticar. Pela elevada prevalência, graves consequências e eficácia terapêutica, casos de HF provável deverão beneficiar de terapêutica intensiva, seguimento regular e mediante outros factores serem estudados adequadamente.

**Autores**

Carlos Tavares Bello, João Sequeira Duarte, Ricardo Capitão, Jorge Azinheira, Carlos Vasconcelos | Instituições: Hospital de Egas Moniz