



## **FONTE: Kit de Ferramentas da Equipe de Implementação de Diretrizes da HEART UK FH**

### **O sub-diagnóstico da hipercolesterolemia familiar**

A HF é um problema genético que leva a uma alta concentração de colesterol no sangue. É causada por mutações genéticas no percurso que limpa o colesterol LDL-C da corrente sanguínea, geralmente do receptor de LDL-C.

A HF pode levar à aterosclerose precoce e, principalmente, à doença coronária. Ela é passada aos filhos num gene dominante, o que significa que os irmãos e filhos de pacientes de HF têm 50% de risco de herdá-la.

Estima-se que em torno de uma em cada 500 pessoas no Reino Unido tenha HF, o que equivale a 120.000 pessoas. Isto está no mesmo nível que a diabetes tipo 1.

A HF é significativamente subdiagnosticada na população, principalmente no grupo de menores de 35 anos. Atualmente, menos de 15.000 pacientes já foram identificados, o que significa que 85% de pacientes portadores do problema não foram identificados ou tratados. A implementação do teste em cascata de familiares de pacientes com HF é uma parte fundamental da solução para esta falta de diagnóstico.

<https://heartuk.org.uk/FHToolkit/>