Hipercolesterolémia Familiar (HF)





O que é a Hipercolesterolémia Familiar?

A Hipercolesterolémia Familiar é uma das doenças hereditárias mais comuns. A FH afecta cerca de 1 em cada 300 pessoas. Trata-se de uma doença em que mutações genéticas originam níveis elevados de colesterol no sangue, sobretudo os níveis de colesterol LDL (Low-Density Lipoprotein) (colesterol mau).



As **CONSEQUÊNCIAS** da Hipercolestérolemia

A exposição a níveis elevados de colesterol LDL não é benéfica para a saúde, pois provoca lesões nos vasos sanguíneos: o colesterol acumula-se nas paredes dos vasos sanguíneos, provocando o seu estreitamento.

As pessoas que sofrem de Hipercolesterolémia Familiar correm um maior risco de desenvolver complicaçõescomo enfarte do miocárdio ou acidente vascular cerebral numa idade jovem (frequentemente antes dos 40 anos), pois foram expostas a níveis elevados de colesterol desde o nascimento. A Hipercolesterolémia Familiar é uma doença hereditária que se transmite de geração em geração. A probabilidade da criança herdar a doença de um dos seus progenitores que tenha esta alteração genética é de 50%.

No entanto, se as crianças forem detectadas e tratadas numa fase precoce, as complicações podem ser prevenidas, ou até mesmo evitadas. O tratamento através de medicamentos está disponível e aprovado a partir dos 6 anos de idade, daí a importância do rastreio precoce das crianças.

Porquê rastrear as crianças?

Para além disso, os pais de uma criança diagnosticada com FH podem fazer os testes para saberem se também eles são portadores da doença e caso sejam, podem beneficiar de tratamento médico.

Como é diagnosticada a Hipercolesterolémia Familiar?



O diagnóstico da Hipercolesterolémia Familiar é feito em duas fases:

- Primeira fase: medição dos níveis de colesterol totale e de colesterol LDL no sangue, através da análise de algumas gotas de sangue colhidas através de uma picada superficial no dedo.
- Segunda fase: se o nível de colesterol for demasiado elevado, será proposto o encaminhamento para o centro de referência do Luxemburgo, onde serão efectuados outros exames.

O diagnóstico da Hipercolesterolémia Familiar é efectuado com base nos resultados da análise do colesterol, na história familiar e nos resultados da análise genética.

Quando é que o teste é reglizado?

O rastreio pode ser considerado a partir da infância, pois os níveis de colesterol das pessoas com Hipercolesterolémia Familiar já são elevados desde essa idade.

A Direção da saúde e o o CHL estão a organizar um rastreio da Hipercolesterolémia Familiar para crianças com 18 meses de idade.

Este rastreio é oferecido gratuitamente a todas as crianças com 18 meses de idade.

Será enviado um convite por correio aos pais da criança, para que estes marquem uma consulta para realizar o rastreio.



O rastreio é gratuito e financiado na sua totalidade pelo Ministério da Saúde e da Segurança Social.

Como é que se obtêm os resultados?

A amostra de sangue do seu filho será analisada imediatamente após a colheita e os resultados ser-lhe-ão comunicados diretamente pela equipa de profissionais de saúde.

- Se o nível de colesterol estiver ligeiramente elevado, será informado e receberá uma recomendação para que o seu filho seja consultado pelo médico de família.
- >>> Se o nível de colesterol estiver significativamente elevado, será informado e aconselhado a consultar o seu médico de família ou o centro de referência no Luxemburgo (DECCP, Kannerklinik, CHL). Serão efectuados exames complementares e se necessário, ser-lhe-á explicado e sugerido um tratamento.

Ainda tem dúvidas?



Este folheto pode responder a algumas das suas dúvidas, no entanto, ele não substitui a informação que pode receber do seu pediatra, médico de família ou outros profissionais de saúde envolvidos nos cuidados do seu filho.

Os resultados dos testes de rastreio podem ser de uma importância vital para a saúde e o futuro do seu filho. O rastreio não é obrigatório, mas é fortemente recomendado.

PROTEÇÃO DOS DADOS

Os dados do seu filho são tratados pelo Centre des technologies de l'information de l'État no que diz respeito ao envio do convite para o rastreio e pelo CHL, no que diz respeito à realização do rastreio, à obtenção dos resultados e à produção de indicadores para avaliar a eficácia do rastreio.

Em caso de questões sobre a proteção dos dados, queira enviar o seu pedido à Direção da Saúde para o seguinte e-mail: medecine-preventive@ms.etat.lu, caso esteja relacionado com os convites ou o CHL. No entanto, caso esteja relacionado com os rastreios, envie o seu pedido para: endped@chl.lu





Direction de la santé

Ministère de la Santé et de la Sécurité sociale Direction de la santé

Centre de coordination des programmes de dépistages organisés des cancers 20, rue de Bitbourg | L-1273 Luxembourg Tél. +352 247-75550 | depistage.cancer@ms.etat.lu | www.sante.lu