

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

GANHA MAIOR DESTAQUE MUNDIAL POR MEIO DA "WORLD GENETIC CHOLESTEROL ASSOCIATION"



Dra. Tânia L. R. Martinez

A hipercolesterolemia familiar (HF), assinala a Dra. Tânia L. R. Martinez (foto), Presidente do Departamento de Aterosclerose da Sociedade Brasileira de Cardiologia, é uma enfermidade que, segundo estimativas confiáveis, acomete aproximadamente 15 milhões de homens e mulheres em todo o mundo. No Brasil, tal cifra deve situar-se ao redor de 320 mil, mas pode alcançar muitos milhões de brasileiros quando são consideradas outras formas, a exemplo da dislipidemia familiar combinada e da hipercolesterolemia poligênica, como ilustra o quadro 1.

As conseqüências clínicas dessa entidade são alarmantes, diz ela, pois em estudo realizado na Dinamarca, 52% dos pacientes com HF pesquisados evoluíram para óbito por infarto agudo do miocárdio e 26%, por morte súbita.

Reconhecendo a importância do assunto, a Organização Mundial da Saúde tem se empenhado em estimular instituições científicas, empresas farmacêuticas e órgãos governamentais para o desenvolvimento de programas que de algum modo possam contribuir para a identificação precoce e o tratamento de pacientes com esse tipo de afecção, antes da ocorrência de complicações aterotrombóticas de maior gravidade.

As recomendações principais têm sido as seguintes:

- identificação precoce de indivíduos com manifestações sugestivas de HF;
- contato imediato com familiares do paciente com HF (suspeitada ou confirmada) para detectar parentes que possam ser candidatos ao mesmo problema;

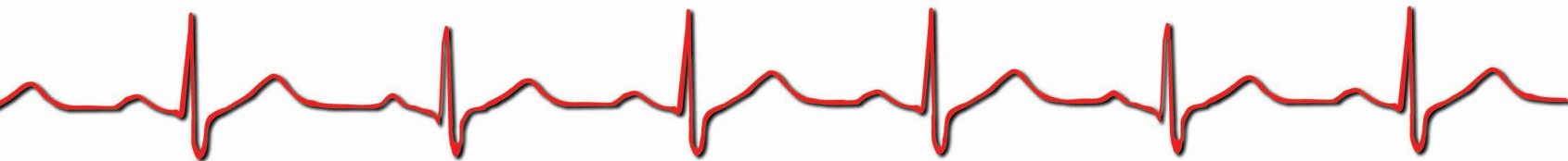
QUADRO 1

Número de pacientes com dislipidemias genéticas

	Estimativa	
	Mundial	No Brasil (160 milhões de habitantes)
Hipercolesterolemia familiar	0,2%	320.000
Dislipidemia familiar combinada	2,0%	3.200.000
Hipercolesterolemia poligênica	3,0%	4.800.000

- criação de um registro formal de pacientes com HF e seus respectivos médicos atendentes;
- educação continuada de médicos e pacientes sobre a prevenção de complicações e o tratamento ótimo da HF;
- estreitar o relacionamento e o intercâmbio de informações entre especialistas em lípides, cardiologistas, clínicos e pacientes com HF;
- acompanhamento regular dos pacientes para facilitar o controle e manter a adesão às medidas preconizadas;
- promover a organização de associações de pacientes com HF, familiares e outros interessados;
- integrar instituições científicas, órgãos governamentais, empresas farmacêuticas, companhias de seguro-saúde e entidades comunitárias em progra-





Dr. José Ernesto dos Santos

**A “WGCA”
é uma organização
científica, humanitária
e educativa
sem fins lucrativas**

mas para o rastreamento, a identificação precoce e o tratamento de indivíduos com HF;

- promover pesquisas clínicas mais abrangentes sobre distúrbios lipídicos de caráter hereditário.

**“WORLD GENETIC
CHOLESTEROL
ASSOCIATION”**

O principal organismo internacional hoje dedicado ao estudo da hipercolesterolemia familiar é a “World Genetic Cholesterol Association (WGCA)”.

Seu programa maior, conhecido como “MEDPED – Make Early Diagnosis, Prevent Early Death” (Fazer Diagnóstico Precoce Previne Mortes Prematuras), foi projetado originalmente pela Universidade de Utah, dos Estados Unidos, mas atualmente reúne médicos, cientistas, farmacêuticos, nutricionistas, pessoal de enfermagem etc., de todo o mundo. Assim, além de dedicar-se à HF, a “WGCA” está também envolvida na pesquisa de outras formas de dislipidemias responsáveis por doença arterial coronária e de outras doenças de natureza genética.

Como ressalta o Dr. José Ernesto dos Santos, Professor Livre-Docente da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP e um dos mais expressivos membros da “WGCA”, na América Latina, os grandes objetivos da organização se concentram na prevenção da doença arterial coronária prematura em indivíduos com dislipidemia hereditária, por meio de:

- identificação, diagnóstico e promoção de tratamento adequado para indivíduos com alterações genéticas da colesterolemia, incluindo seus parentes com propensão para o mesmo tipo de problema;
- educação permanente de pacientes, médicos e instituições governamentais de saúde;
- obtenção de suporte regular e consistente para os pacientes identificados;

- estímulo ao desenvolvimento de pesquisas para ampliar a compreensão e o tratamento de distúrbios da colesterolemia de origem genética;
- promoção da integração de entidades públicas, instituições científicas, empresas farmacêuticas, companhias de seguro-saúde, organizações não-governamentais etc., em programas que possam contribuir para a identificação precoce e o tratamento de indivíduos com coronariopatia e/ou outras afecções vasculares de caráter hereditário.

O Dr. José Ernesto informa ainda que o Laboratório de Lipídeos da Divisão de Nutrição do Departamento de Clínica Médica da FMRP-USP dispõe de um Laboratório de Biologia Molecular voltado ao estudo de mutações do gene do receptor de LDL. Suas linhas de pesquisa atuais são:

- identificação de polimorfismos que influenciam a expressão fenotípica de uma mesma mutação;
- identificação de genes que associam-se a fenótipos não-relacionados à aterosclerose;
- identificação de mutações em hipercolesterolemia familiar;
- estudos clínicos com drogas e regimes dietéticos indicados na redução da colesterolemia.

Informações: (16) 602-2366 / E-mail: jedsanto@fmrp.usp.br

Nota. A exemplo do grupo do Dr. José Ernesto dos Santos, outros componentes do Departamento de Aterosclerose da SBC também estão empenhados no estudo de enfermidades cardiovasculares de caráter genético. Seus trabalhos e linhas de pesquisa serão abordados nos próximos números do jornal **CardioRisco**.

