

# PERFIL GENÉTICO E CLÍNICO-DEMOGRÁFICO DOS PACIENTES COM HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HF) ACOMPANHADOS NO AMBULATÓRIO DE DISLIPIDEMIA PRIMÁRIA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO (HUWC).

XXV Encontro de Extensão

Frederico Luis Braz Furtado, Luana Menezes Agostinho, Lívia Aline de Araújo Batista, Synara Cavalcante Lopes, Maria Helane Costa Gurgel, Renan Magalhaes Montenegro Junior

**TITULO:** perfil genético e clínico-demográfico dos pacientes com hipercolesterolemia familiar (HF) acompanhados no ambulatório de dislipidemia primária do hospital universitário Walter Cantídio (HUWC). (Liga Acadêmica de Diabetes - SB.00.2003.AI.0) **INTRODUÇÃO:** a HF é uma doença genética causada por mutações em genes relacionados com o metabolismo da lipoproteína de baixa densidade (LDL-c), elevando seu nível no indivíduo portador, provocando doenças cardiovasculares (DCV). O curso da HF é silencioso, estimando-se que menos de 10% do total de casos não é diagnosticado, logo, não tratado. **OBJETIVO:** descrever o perfil genético e clínico-demográfico dos pacientes com HF acompanhados no ambulatório de dislipidemia primária do HUWC. **MATERIAS E MÉTODOS:** médicos da rede de saúde do Ceará, capacitados pelo Programa HIPERCOL BRASIL, encaminhavam pacientes com níveis de LDL-c no sangue  $\geq 210$ mg/dl para adultos e  $\geq 170$ mg/dl para crianças e adolescentes, para o ambulatório de dislipidemia primária do HUWC, onde se coletava o sangue e enviava para o Instituto do Coração (INCOR), que realizava o estudo genético para confirmar a presença da mutação da HF. Os pacientes com laudo genético positivo recebem tratamento e orientações necessárias às suas morbidades por um endocrinologista e uma nutricionista. **FINANCIAMENTO:** Ministério da Saúde. **RESULTADOS:** 11 (15%) dos 71 pacientes apresentaram a mutação para HF com heterozigose encontrados nos exons 8, 9, 12, 14 e 16 dos genes receptores de LDL-c. A idade média é de  $33,8 \pm 18,3$  e o IMC de  $24,56 \pm 5,48$  com 72,7% (8) do sexo feminino. Somente 5 (54,5%) têm o ensino médio completo e 8 (72,7%) são desempregados. Apenas 2 (18%) com diabetes mellitus e hipertensão, e 5 (45%) sem tratamento farmacológico para DCV. São tabagistas 1 (9%) e 5 (45%) são sedentários. **CONCLUSÃO:** os pacientes com HF do ambulatório são jovens na sua maioria do sexo feminino, saudáveis e com baixa escolaridade e renda, apresentando mutações em heterozigose.

Palavras-chave: hipercolesterolemia Familiar. doença genética. doenças Cardiovasculares.