



**CEMI ENDÓCRINO**

**CONGRESSO ONLINE CEMISE DE  
ENDOCRINOLOGIA E METABOLOGIA**

27 A 29 DE JULHO DE 2021

ISBN Nº: 978-65-89908-51-7

## **A IMPORTÂNCIA GENÉTICA DA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR NO CONTEXTO DE PREVENÇÃO DE DOENÇAS CARDIOVASCULARES: UMA REVISÃO DE LITERATURA.**

Congresso Online Cemise de Endocrinologia e Metabologia, 1ª edição, de 27/07/2021 a 29/07/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-51-7

**MACEDO; Geovana Sousa Macedo<sup>1</sup>, BARCELAR; Clara Stéffany Araujo Barcelar<sup>2</sup>, SANTOS; Igor Costa<sup>3</sup>, TELES; Guilherme Silva Teles<sup>4</sup>, FERREIRA; Lígia Fonseca<sup>5</sup>**

### **RESUMO**

**Introdução:** A hipercolesterolemia familiar é uma das principais implicações genéticas que se relaciona com o desenvolvimento de doenças cardiovasculares. A hipercolesterolemia familiar pode ser homozigótica ou heterozigótica, e as duas formas correspondem ao aparecimento precoce de patologias cardiovasculares nos indivíduos que apresentam determinadas mutações, as quais provocam um alto nível de colesterol de lipoproteína de baixa densidade (LDL-C) no plasma. **Objetivos:** Este trabalho busca revisar os encadeamentos genéticos que promovem aumento do LDL a fim de fornecer bases para a prevenção de doenças cardiovasculares associadas a hipercolesterolemia familiar. **Métodos:** Nas bases de dados PubMed e SciELO foram selecionados os artigos com os termos “hipercolesterolemia familiar” e “doenças cardiovasculares” publicados nos últimos 5 anos. **Resultados:** A maioria das causas genéticas da hipercolesterolemia familiar são mutações nos genes codificadores dos receptores de LDLR, cerca de 90%, os quais implicam no aumento da chance de doenças coronarianas em mais de 20 vezes, devido a redução da capacidade de remover o LDLc do sangue. Ademais, mutações envolvendo 5 outros genes, o LDLRAP1, PCSK9, STAP1, APOE e o APOB, foram identificados em 1 a cada 10 casos de hipercolesterolemia familiar. Entretanto, mutações envolvendo diretamente os genes não foram os únicos fatores relacionados, identificou-se alguns casos em que a distribuição dos alelos de risco foi o fator determinante, pois estavam em loci diferentes. A literatura indica também que o histórico familiar e individual são relevantes para a prevenção de doenças cardiovasculares. O subdiagnóstico e o tratamento ineficiente são indicativos do aumento da morbimortalidade. Outro achado corresponde a pacientes com hipercolesterolemia familiar que têm o LDL controlado desde a infância que pela intervenção farmacológica adequada possuem fator protetor para eventos cardíacos. Os critérios diagnósticos ainda estão em processo de padronização e formalização no diagnóstico de Hipercolesterolemia familiar. Contudo, há como estimar o risco do paciente considerando três pilares: anamnese, testes físicos e testes laboratoriais. No caso dos dados da anamnese, o enfoque é no histórico familiar de DAC precoce (doença arterial coronariana em mulheres com idade inferior a 60 anos ou homens em idade inferior a 55 anos) ou de hipercolesterolemia. Outrossim, nos testes físicos verifica-se como característicos a presença de arco corneano e xantomas tendíneos. E o enfoque principal recai sobre os testes laboratoriais que investigam

<sup>1</sup> UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ, geovana.s.macedo@gmail.com

<sup>2</sup> UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ, clarabarcelar@discente.ufj.edu.br

<sup>3</sup> UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ, santos\_igor@discente.ufj.edu.br

<sup>4</sup> UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ, guiteless@discente.ufj.edu.br

<sup>5</sup> UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ, ligiafonseca@discente.ufj.edu.br

mutações genéticas no genótipo do paciente. Conclusão: As doenças cardiovasculares são as principais causas de óbito de adultos hodiernamente. A hipercolesterolemia familiar é uma das doenças monogênicas vistas como um problema de saúde proeminente para o risco cardiovascular. O tratamento e a intervenção farmacológica adequada para essa enfermidade diminui a mortalidade da população afetada. Entender o fenótipo por meio das alterações genéticas que promovem a hipercolesterolemia familiar proporciona um prognóstico detalhado e uma escolha medicamentosa direcionada e eficaz.

**PALAVRAS-CHAVE:** Carga genética, Hipercolesterolemia, Risco cardiovascular