

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 Macedo¹, BARCELAR; Clara Stéffany Araujo Barcelar²,
SANTOS; Igor Costa³, TELES; Guilherme Silva Teles⁴, FERREIRA; Lígia Fonseca⁵**

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 LDRL, 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 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

¹ UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ
² UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ
³ UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ
⁴ UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ
⁵ UNIVERSIDADE FEDERAL DE JATAÍ

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