

Critérios de inclusão e de exclusão no Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar



Neste estudo, para a inclusão de casos-índice com suspeita clínica de Hipercolesterolemia Familiar (FH), têm de ser verificados um dos seguintes critérios:

- FH confirmada ou FH provável, para critérios *Simon Broome* (A);
- Score ≥ 6 (FH confirmada ou FH provável), para critérios Dutch Lipid Clinic/WHO (B).

Critérios de exclusão: causas secundárias de hipercolesterolemia, como por exemplo, diabetes e distúrbios da tiroide.

A- Simon Broome Heart Research Trust (UK)

	Critério
Determinações bioquímicas [‡]	A Crianças (<16 anos): Colesterol total >260mg/dL ou c-LDL >155mg/dL Adultos: Colesterol total >290mg/dL ou c-LDL >190mg/dL
Sinais físicos	B Xantomas tendinosos no caso-índice ou em algum familiar em primeiro* ou segundo grau**
História familiar	C Enfarte agudo do miocárdio em familiar em primeiro* ou segundo grau** com menos de 50 anos ou em familiar em primeiro grau* com menos de 60 anos D CT>290 mg/dL num familiar em primeiro* ou segundo grau**
Estudo molecular	E Evidência genética de variante patogénica ou provavelmente patogénica nos genes <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> e <i>PCSK9</i>
FH confirmada	A+B ou E
FH provável	A+C ou A+D

B- Dutch Lipid Clinic Network Score/ WHO

	Critério	Score
História familiar	Familiar de primeiro grau com DAC prematura [§] e/ou familiar de primeiro grau com c-LDL > percentil 95	1
	Familiar de primeiro grau com xantomas tendinosos e/ou crianças <18 anos com c-LDL >percentil 95	2
História clínica	Doente tem DAC prematura [§]	2
	Doente tem doença vascular cerebral/periférica prematura	1
Exame físico	Xantomas tendinosos	6
	Arco corneano antes dos 45 anos	4
c-LDL [‡]	>8.5 mmol/L (superior a ~330 mg/dL)	8
	6.5-8.4 mmol/L (~250-329 mg/dL)	5
	5.0-6.4 mmol/L (~190-249 mg/dL)	3
	4.0-4.9 mmol/L (~155-189 mg/dL)	1
FH confirmada	Score >8	
FH provável	Score 6-8	

[‡] estes valores deverão ser verificados em duas ocasiões distintas, preferencialmente após 3-6 meses de implementação de alterações no estilo de vida apropriadas.

[§] DAC prematura: nos homens antes dos 55 anos e nas mulheres antes dos 65 anos.

* familiar em primeiro grau: pais, filhos, irmãos. ** familiar em segundo grau: avós, netos, sobrinhos, sobrinhas, tios, tias, meios-irmãos.