



IMPORTÂNCIA NA GENÉTICA E NO DIAGNÓSTICO DA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR NA PREVENÇÃO DE DOENÇAS CARDIOVASCULARES

THALITA FELIX DE OLIVEIRA; BÁRBARA FALBO AIPPERSPACH; GEORGE BARROS
SILVA BARBOSA

Introdução: A Hipercolesterolemia Familiar (HF) é uma doença genética hereditária, de padrão autossômico dominante, caracterizada por alterações no metabolismo das lipoproteínas, geralmente causadas por mutações no gene *LDLR*, responsável pela produção do receptor de LDL. O diagnóstico clínico deve ser considerado em indivíduos com níveis de LDL-c acima de 190 mg/dL, podendo ser confirmado por testes genéticos. **Objetivo:** Este trabalho tem como objetivo destacar a importância do diagnóstico precoce da Hipercolesterolemia Familiar (HF), uma condição genética associada ao aumento significativo do risco cardiovascular. **Material e Métodos:** Este trabalho foi desenvolvido por meio de revisão bibliográfica, com o objetivo de reunir e analisar informações relevantes sobre o diagnóstico precoce da Hipercolesterolemia Familiar (HF). **Resultados:** A HF é uma condição hereditária comum que representa fator de risco importante para o desenvolvimento precoce de doenças cardiovasculares, como a aterosclerose e o infarto agudo do miocárdio. Desde a infância, os pacientes apresentam níveis elevados de LDL (lipoproteína de baixa densidade), o que contribui para o acúmulo progressivo de colesterol nas artérias. Sem tratamento, a HF pode levar a eventos coronarianos ainda na fase adulta jovem, sendo considerada uma forma grave de dislipidemia genética. Estima-se que afete cerca de 1 a cada 200 a 300 pessoas, sendo, por isso, reconhecida como um problema de saúde pública. O diagnóstico precoce permite intervenções eficazes, como o uso de estatinas de alta intensidade, combinação de terapias hipolipemiantes e mudanças no estilo de vida. O diagnóstico baseia-se em critérios clínicos e laboratoriais, incluindo sinais de depósitos extravasculares de colesterol, níveis elevados de LDL-c, histórico familiar e, quando disponível, testes genéticos. No Brasil, o critério Dutch MEDPED é utilizado para orientar a suspeita diagnóstica e o início do tratamento. **Conclusão:** O diagnóstico precoce da Hipercolesterolemia Familiar é essencial para prevenir complicações cardiovasculares e modificar o curso da doença desde os primeiros anos de vida.

Palavras-chave: ; ATEROSCLEROSE; DISLIPIDEMIA GENÉTICA; LDL-COLESTEROL