Trabalhos Científicos

Título: Hipercolesterolemia Familiar: Etiologia, Diagnóstico E Manejo Em Pacientes Pediátricos

Autores: PATRÍCIA FRAGA PAIVA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS E DA SAÚDE DE JUIZ DE FORA); CAMYLLA DOS SANTOS DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); CAROLINE SBARDELLOTTO CAGLIARI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL); PATRÍCIA PAMPURI LOPES PERES (UNIVERSIDADE CIDADE DE SÃO PAULO); ISABELA CORRÊA CAVALCANTI SÁ (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA); MARINA DE PAULO SOUSA FONTENELE NUNES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA); RENATA CAETANO AGUIAR (CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS); MARIA CLARA REIS SAMPAIO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA); LAISA ESTEVES RAMOS (UNIVERSIDADE GRANDE RIO PROFESSOR JOSÉ DE SOUZA HERDY); ANGÉLICA SMIDERLE (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL); LEANDRO TEIXEIRA CACAU (CENTRO UNIVERSITÁRIO ESTÁCIO DO CEARÁ); JOSÉ MATEUS DE SOUZA RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); GEORGIA PERGHER POSTINGHER (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL); GUSTAVO HENRIQUE RIBEIRO DA COSTA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PERNAMBUCO); LÍVIA LIBERATA BARBOSA BANDEIRA (UNIVERSIDADE SEVERINO SOMBRA); JOÃO DAVID DE SOUZA NETO (HOSPITAL DE MESSEJANA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A hipercolesterolemia familiar (HF) é uma doença genética responsável por 5-10% dos eventos cardiovasculares em pessoas abaixo de 50 anos e por isso o diagnóstico precoce é importante. OBJETIVOS: Revisar a literatura para esclarecer etiologias, diagnóstico e manejo da HF em crianças. MÉTODOS: Foram utilizadas as bases de dados PubMED e SciELO, com os termos: “hipercolesterolemia familiar pediatria” e “paediatric familial hypercoholesterolemia”. Foram pesquisados artigos publicados entre os anos de 2009 e 2017. RESULTADOS: A HF possui etiologia genética autossômica codominante, causada por mutações no gene que codifica o receptor de colesterol de baixa densidade (LDL) ou genes codificadores da apo B e pró-proteína convertase subtilisina/kexina 9, elevando os níveis de LDL desde o nascimento. O diagnóstico da HF é realizado combinando o fenótipo (níveis plasmáticos de LDL ?130 mg/dl e história familiar de alterações semelhantes ou de doença cardiovascular precoce, homens < 55, mulheres < 65 anos) com o genótipo. Recomenda-se rastreio do perfil lipídico acima dos 10 anos, no entanto, o mesmo deve ser realizado a partir dos 2 quando houver história familiar de doença aterosclerótica prematura e/ou de dislipidemia, ou a própria criança apresentar fatores de risco (hipertensão arterial, diabete mellitus, tabagismo, doença aterosclerótica). Primeiramente, a partir de 2 anos, terapia não farmacológica (adoção de hábitos saudáveis, dieta e controle dos fatores de risco), com cautela na terapia nutricional, para que não haja prejuízos no desenvolvimento. Terapia farmacológica pode ser implementada em >10 anos, sendo considerada em menores quando não houver resposta à não farmacológica. O tratamento farmacológico ocorre quando LDL-C persiste em níveis >190mg/dl ou LDL-C ?160mg/dl na presença de fatores de risco. Medicamentos utilizados são as resinas, estatinas e ezetimiba. CONCLUSÃO: O rastreio da HF nos pacientes pediátricos suscetíveis permite a ação terapêutica precoce, que reduz as taxas de eventos cardiovasculares antecipados no futuro.