

Com vista a maximizar o diagnóstico clínico-laboratorial, o Centro de Medicina Laboratorial Dr. Germano de Sousa coloca à disposição um painel de parâmetros bioquímicos e de biologia molecular que permitem uma correcta e adequada caracterização da hiperlipidémia em questão.

São eles:

- Colesterol Total
- Fracção LDL do Colesterol
- Fracção VLDL do Colesterol
- Fracção HDL do Colesterol
- Triglicéridos
- Apolipoproteína AI
- Apolipoproteína B100
- Lipoproteína (a) (Lp(a))
- Electroforese das Lipoproteínas
- Estudo das mutações no gene do receptor de LDL
- Estudo da mutação no gene ApoB

LISBOA
PORTO
BRAGA
ÉVORA
VISEU
VILA REAL
MIRANDELA
VIANA DO CASTELO
CASCAIS
TORRES VEDRAS
OLIVEIRA DE AZEMÉIS
SETÚBAL

CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL
GERMANO DE SOUSA

Pólo Tecnológico de Lisboa
Rua Cupertino de Miranda, 9 - lote 8
1600-513 Lisboa
Tel. 213 561 066 · Fax 217 161 676

www.germanodesousa.com



CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL
GERMANO DE SOUSA, SA
DIRECTOR: DR. GERMANO DE SOUSA
Nº DE LICENÇA 00117 L/2009

CONCEPÇÃO DE CONTEÚDOS: PROF. DOUTORA MARIA JOSÉ REGO DE SOUSA (MÉDICA PATOLOGISTA CLÍNICA)

DESIGN: KAHN.PT - 2014 SET



GERMANO DE SOUSA
CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL



PREDICTOR DE DOENÇA CORONÁRIA

O perfil lipídico é considerado como potente predictor de doença coronária (estudo de *Framingham*).

O doseamento dos lípidos, das apolipoproteínas, bem como o lipidograma permitem caracterizar diferentes hiperlipidémias.

Classificação Fenotípica das Hiperlipidémias Primárias

FENÓTIPO	SORO	LIPOPROTEÍNAS				LÍPIDOS SÉRICOS	
		QUILOMICRA	VLDL	IDL	LDL	COLESTEROL	TRIGLICÉRIDOS
I	leitoso	++++	N ou L		baixo	200-400	3000-7000
Ila	claro	0	normal		+++	300-1000	< 160
Ilb	claro ou lig. turvo	0	++	N ou +	++	280-350	200-500
III	claro ou lig. turvo	0	++	++	++	300-500	200-900
IV	turvo	±	+++		normal ou baixo	< 270	200-1000
V	leitoso	++++	++		baixo	≤ 500	< 3000

Estes estudos bioquímico-moleculares são especialmente indicados em:

1. Indivíduos com valores de colesterol plasmático elevados;
2. Indivíduos jovens com história de EAM e/ou AVC e de colesterol plasmático elevados;
3. Nos membros das famílias em que exista um diagnóstico de Hipercolesterolemia Familiar, para identificação dos indivíduos com risco elevado de aterosclerose.

As Hiperlipidémias podem ser classificadas segundo a sua Etiologia Genética/Metabólica.

Etiologia Genética e Metabólica das Hiperlipidémias Primárias

DOENÇA	ALTERAÇÃO PRIMÁRIA	ALTERAÇÃO METABÓLICA
Hipercolesterolemia Comum	Múltiplos factores ambientais e genéticos	Produção aumentada de LDL e/ou diminuição do catabolismo do LDL
Hiperlipidemia Familiar Combinada	Desconhecida	Produção aumentada de ApoB100 da VLDL e ou da LDL
Hipercolesterolemia Familiar (*)	Pelo menos 600 mutações que condicionam disfunção no receptor do LDL	Produção aumentada de LDL e/ou diminuição do catabolismo do LDL
Hiperlipidemia dos Remanescentes (tipo III)	Coexistência de isoformas de apoE não funcionantes assoc. com alterações do metabolismo do VLDL/LDL, adquirido ou herdado	Não conversão das partículas remanescentes em LDL
Hipertrigliceridemia Familiar	Desconhecida	Produção aumentada de VLDL e/ou diminuição do catabolismo do VLDL
Síndrome dos Quilomicra	Deficiência da Lipoproteína Lipase ou do seu cofactor essencial, apo-CII	Incapacidade de metabolização dos Quilomicra

Classificação Etiológica das Hiperlipidémias Primárias

DOENÇA	FENÓTIPO	RISCO CORONÁRIO
Hipercolesterolemia Comum	Ila	+
Hiperlipidemia Familiar Combinada	i IV	++
Hipercolesterolemia Familiar (*)	Ila ; Ilb ; IV	++++
Hiperlipidemia dos Remanescentes (tipo III)	III	+++
Hipertrigliceridemia Familiar	IV ; V	?
Síndrome dos Quilomicra	I ; V	
Hiperlipidemia dos HDL		
Beta-Esterolemia		++

HIPERCOLESTEROLÉMIA FAMILIAR

Para o estudo da **Hipercolesterolemia Familiar** (*), doença hereditária do metabolismo com elevado risco coronário e com uma prevalência de 1:500 a nível mundial, o Centro de Medicina Laboratorial Dr. Germano de Sousa faculto o estudo:

1. Das mutações no gene do receptor de LDL (LDLR)

As mutações no gene do receptor do LDL (LDLR) impedem o catabolismo do pool de LDL diário, condicionando concentrações plasmáticas de LDL muito elevadas, que podem atingir o dobro ou triplo do normal.

Vários estudos estabelecem uma incidência muito aumentada de doença coronária em indivíduos ainda jovens, heterozigóticos ou homozigóticos, com níveis muito elevados de LDL. Vários estudos apontam para uma correlação entre os diferentes tipos de mutações no gene LDLR e a resposta dos doentes à terapêutica com estatinas, pelo que a caracterização molecular pode ter relevância nas opções terapêuticas*.

2. Da mutação no gene ApoB (3500R>Q)

A mutação no gene ApoB está associado a hipercolesterolemia, a risco aumentado de doença isquémica, de doença arterial periférica e a risco de hipertensão.

O estudo das mutações do gene **LDLR** é feito por sequenciação completa das regiões codificantes e do promotor do gene.

O estudo da mutação no gene **ApoB** é feito por sequenciação do exão 26 (onde se localizam as mutações descritas até à data na literatura), podendo ser realizada a sequenciação completa das regiões codificantes e do promotor do gene.