

Hipercolesterolemia familiar.

Se tem colesterol elevado, faça o teste.



Contacto:
Rua Castilho nº 59, 6º Esq., 1250-068 Lisboa
Tel. 210 970 766
Fax: 213 873 989 - info@genetest.pt
www.genetest.pt

Os laboratórios da Genetest situam-se nas instalações do Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto (IPATIMUP).

www.genetest.pt



Hipercolesterolemia familiar é uma doença genética.

A hipercolesterolemia familiar é genética e associada a uma deficiência do metabolismo dos lípidos. Como resultado, os indivíduos com esta doença apresentam níveis anormalmente altos de colesterol no sangue, resultando no aparecimento, também precoce, de complicações cardiovasculares graves (aterosclerose, doença coronária e morte prematura).

Esta doença não é diagnosticável por um vulgar teste ao colesterol, embora apresente os seguintes sinais de alerta: mais de 300 mg/dL de colesterol total ou mais de 200 mg/dL de colesterol LDL (mau colesterol); história familiar de doença cardiovascular grave e precoce (antes dos 50 anos); depósito de colesterol nos tendões, por exemplo, nos tornozelos e no dorso das mãos.

O diagnóstico genético pode salvar a vida.

O diagnóstico genético é fundamental para a prevenção primária desta doença e pode fazer toda a diferença na vida dos doentes e também dos respectivos familiares, identificando os indivíduos que beneficiarão de terapia adequada.

Sabe-se que 70% destes doentes sofrerão um enfarte do miocárdio/AVC antes dos 60 anos de idade.

O rastreio genético está recomendado por várias organizações internacionais como por exemplo a Sociedade Europeia de Aterosclerose.

Descobrir as causas é controlar a doença.

A hipercolesterolemia familiar pode ser causada por mutações em pelo menos três genes diferentes: LDLR, APOB e PCSK9, originando um deficiente transporte e acumulação de colesterol. Estima-se que 1 em cada 500 indivíduos é portador de uma alteração genética associada à hipercolesterolemia familiar. O indivíduo afectado ou portador de mutação tem 50% de probabilidade de transmitir essa alteração genética aos seus descendentes.

Assim, embora a sua origem seja hereditária, é comum ainda não terem sido identificados membros da família com esta doença.

No entanto, muitos dos problemas associados podem ser controlados se a doença for diagnosticada cedo.

Com um simples teste de saliva.

A hipercolesterolemia familiar pode ser diagnosticada a partir de **uma amostra de saliva colhida com o Kit Genetest**. Um método inovador para o diagnóstico desta doença. Este teste é simples, rápido e indolor. Basta solicitar o seu **Kit Genetest**.

Se desejar, pode fazer o diagnóstico a partir de uma amostra de sangue. Se for esta a sua opção, consulte-nos.

Peça gratuitamente o seu KIT Genetest ou consulte-nos para mais informações.

Tel. 210 970 766
Fax: 213 873 989
info@genetest.pt
www.genetest.pt

GENETEST, Rua Castilho nº59, 6ªEsq
1250-068 Lisboa



Peça o seu Kit Genetest. É fácil, rápido e indolor.

1º - Adquirir gratuitamente o Kit de recolha da Genetest por telefone ou internet.

2º - Fazer a recolha da saliva, segundo as instruções do Kit Genetest.

3º - Colocar o Kit com a amostra de saliva dentro do envelope fornecido e enviá-lo pelo Correio.

4º - Após a recepção do seu Kit será imediatamente contactado pela Genetest.

Os testes genéticos devem ser realizados com autorização do próprio, com o conhecimento e por prescrição de um médico e após consentimento informado expresso por escrito. A Genetest sugere que, para além de ler com atenção a informação disponível, se aconselhe com o seu médico sobre o interesse e limitações de qualquer um dos testes disponibilizados. Uma vez concluído o estudo, a comunicação do resultado deverá ser feita ao próprio, devendo depois ser mostrado ao seu médico, que o ajudará a interpretar o seu significado. Para qualquer esclarecimento adicional relativo à realização de testes genéticos deverá ser consultada a Lei nº 12/2005 publicada no Diário da República - I série-A (nº18 de 26 de Janeiro de 2005).

www.genetest.pt

