



HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (FH)

Livro educativo para doentes
com Hipercolesterolemia Familiar (FH)

DR. LEIV OSE



O QUE PODERÁ APRENDER COM ESTE LIVRO?

Ficará a conhecer a e Hipercolesterolemia Familiar (FH), causas e potenciais consequências desta doença.

Entenderá o que é o colesterol elevado e o que pode significar este aumento para o coração e para os vasos sanguíneos. Conseguirá identificar se alguém na sua família tem esta doença e como é possível reduzir os níveis de colesterol adoptando um estilo de vida saudável e o tratamento adequado. Este livro também pode servir como ponto de partida para o ajudar a discutir a sua doença com o seu médico.

ÍNDICE

O que pode aprender com este livro?	02
PARTE 1: HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (FH)	03
1 - O que é a hipercolesterolemia familiar?	03
2 - O que é o colesterol das LDL?	04
3 - Quais são as causas da FH?	05
4 - Quando se deve suspeitar de FH?	07
5 - Como se diagnostica FH?	09
6 - Como é possível diagnosticar precocemente a FH?	09
PARTE 2: TRATAMENTO	10
1 - Como é possível reduzir o colesterol das LDL?	10
2 - Etapa 1: Regras de alimentação na FH	11
a) De que forma a dieta afecta o colesterol LDL?	11
b) Que tipo de alimentação?	12
3 - Etapa 2: Utilização de medicamentos	13
De que forma a medicação afecta o colesterol LDL?	13
4 - Por que razão o tratamento durante toda a vida é importante?	14
PARTE 3: DOENÇA CARDIOVASCULAR E LIPOPROTEÍNAS	16
1 - O que é a doença cardiovascular?	16
2 - Quais são os factores de risco?	17
3 - É possível reduzir o risco de doença cardiovascular na FH?	18
4 - O que são lipoproteínas?	18
5 - O que são lípidos, colesterol e trigliceridos?	20
PARTE 4: OUTROS ASPECTOS IMPORTANTES	21
1 - Praticar actividade física é benéfico - Porquê?	21
2 - Fumar afecta os lípidos?	22
O que aprendeu com este livro?	23
Glossário	24
Sobre o autor	26

P A R T E 1

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

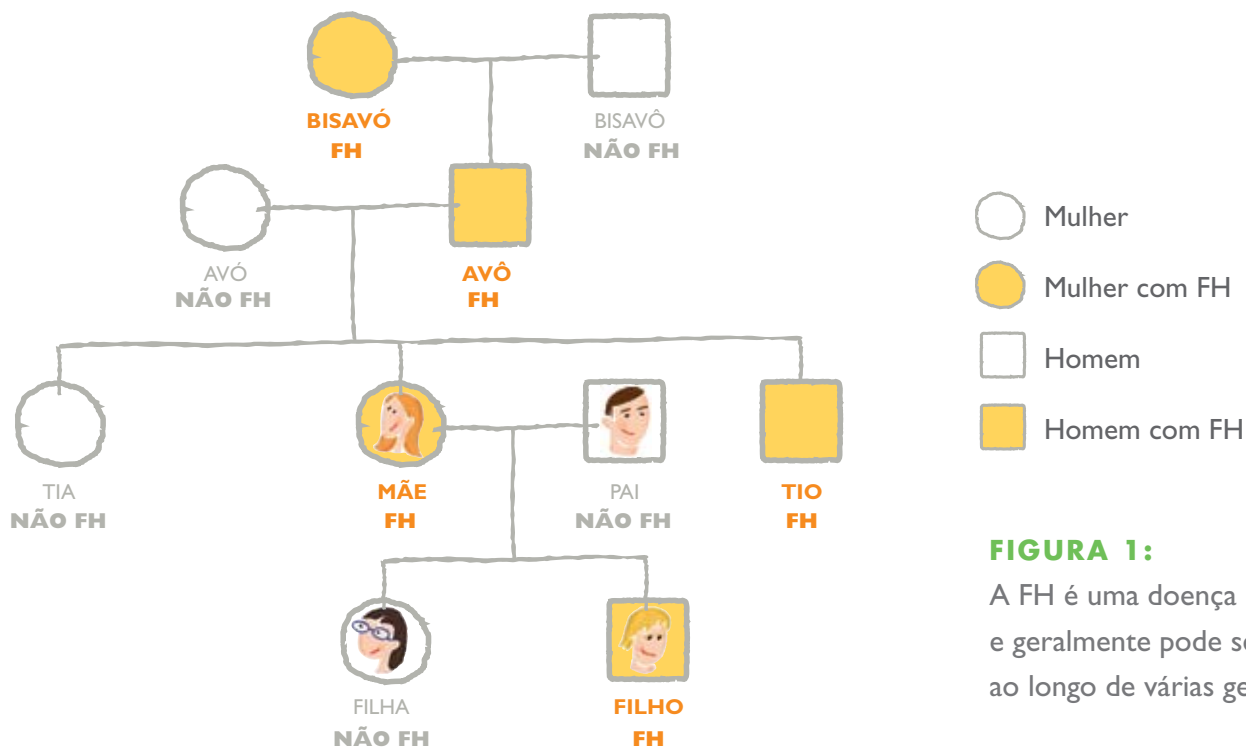


FIGURA 1:

A FH é uma doença hereditária e geralmente pode ser rastreada ao longo de várias gerações.



O que é hipercolesterolemia familiar (FH)?

A Hipercolesterolemia familiar (FH) é uma doença hereditária, na qual uma alteração genética que causa níveis elevados de colesterol é transmitida de geração em geração (veja a figura 1). Familiar porque existe nas famílias; por vezes, é possível rastrear a doença ao longo de várias gerações. Hipercolesterolemia significa colesterol sanguíneo

elevado. O tipo de colesterol especificamente elevado na hipercolesterolemia familiar é o LDL (Low Density Lipoprotein – Cholesterol - colesterol da lipoproteína de baixa densidade). O colesterol-LDL flutua na corrente sanguínea e transporta o colesterol de uma célula do organismo para outra (consulte as partes 1.2 e 3.4).

A FH é uma das doenças hereditárias mais comuns. Cerca de 1 em cada 500 pessoas em todo o mundo, tem uma alteração genética causadora da FH¹. Se o pai ou a mãe têm FH, existe uma probabilidade de 50% do seu filho ou da sua filha também ter.

A FH está relacionada com aumento do risco de doença cardiovascular¹. O risco varia de família para família e é influenciado pelo nível de colesterol, outros factores

hereditários, aspectos relacionados com o estilo de vida tais como alimentação, tabagismo, nível de actividade física e género masculino ou feminino. As mulheres com FH são afectadas por doenças cardiovasculares aproximadamente 10 anos mais tarde do que homens com FH². Com tratamento precoce e adequado, o risco de doença cardiovascular pode ser significativamente reduzido.

1. Ose, Cardiovascular Drugs and Therapy 16 289–293 2002.

2. Slack, Lancet 1969;2:1380.

IMPORTANTE

A FH é hereditária e afecta famílias. Provoca níveis elevados de colesterol, especificamente o de colesterol LDL e leva a um aumento do risco de doença cardiovascular precoce.



O que é o colesterol LDL?

O LDL-C (Low Density Lipoprotein – Cholesterol ou colesterol da lipoproteína de baixa densidade) é uma partícula que flutua na corrente sanguínea funcionando como um sistema de transporte eficaz, levando o colesterol de uma célula do organismo para outra. O colesterol é uma gordura necessária ao organismo para a formação de células, produção de hormonas e produção de ácidos biliares no fígado.

Não é conveniente ter excesso de colesterol-LDL na corrente sanguínea. O excesso de colesterol pode levar a que se deposite nas paredes dos vasos sanguíneos tornando-os mais estreitos e originando o

aparecimento da aterosclerose. A aterosclerose pode provocar doenças cardiovasculares.

O LDL-C possui uma proteína para transferir o colesterol para as células chamada Lipoproteína Apo-B ou simplesmente ApoB. Esta proteína actua como uma ponte entre o LDL-C e as células do organismo, que apresentam o receptor específico do LDL (o qual permite à célula reconhecer o LDL-C). Caso o receptor de LDL ou a proteína ApoB não estejam normais, o nível de colesterol no sangue aumentará porque não é possível transferi-lo para as células; é o que acontece na hipercolesterolemia familiar.

IMPORTANTE

O LDL-C transporta o colesterol e transfere-o do sangue para as células. O colesterol é necessário à formação das células e à produção de hormonas e de ácidos biliares. No entanto, caso exista um excesso de colesterol-LDL, ele depositar-se-á nas paredes dos vasos sanguíneos. Esse fenómeno designa-se aterosclerose.



Quais são as causas da FH?



Célula



Núcleo da célula



Cromossoma



DNA

FIGURA 2:

O DNA, que tem mais de um metro de comprimento, assemelha-se a uma fita enrolada que faz parte do cromossoma. Os cromossomas por sua vez, estão no núcleo da célula.

As características que herdamos de nossos pais são determinadas por informações inscritas numa tira de DNA que tem mais de um metro de comprimento. O DNA está organizado nos cromossomas que se encontram no núcleo das células (figura 2). O DNA consiste em cerca de 3 mil milhões de blocos modulares, dos quais 25 mil combinações específicas produzem os genes. Os genes constituem o código das características físicas, como a cor do olho e do cabelo, mas também de muitas doenças. Uma mudança em apenas um desses

blocos modulares num gene específico pode resultar em uma doença hereditária. Na FH há uma alteração no gene que codifica o receptor de LDL. Esse receptor fica na superfície da célula e pode ser considerado como um “tentáculo” que remove do sangue as partículas de colesterol contendo LDL-C (figura 3). A alteração no gene do receptor de LDL resulta em receptores de LDL disfuncionais que são incapazes de remover o colesterol LDL do sangue - esta é a causa da FH.

A maioria das pessoas que tem FH herdou uma alteração no gene que codifica o receptor de LDL de um dos progenitores e um gene normal do outro. Consequentemente, nestes casos apenas cerca de 50% do número normal de receptores de LDL ("tentáculos") funcionam adequadamente na superfície das células (figura 4). Isso significa que vai sempre existir uma quantidade desnecessariamente elevada de colesterol LDL no sangue destas pessoas. O risco reside no facto do excesso de colesterol LDL se poder depositar na parede dos vasos sanguíneos.

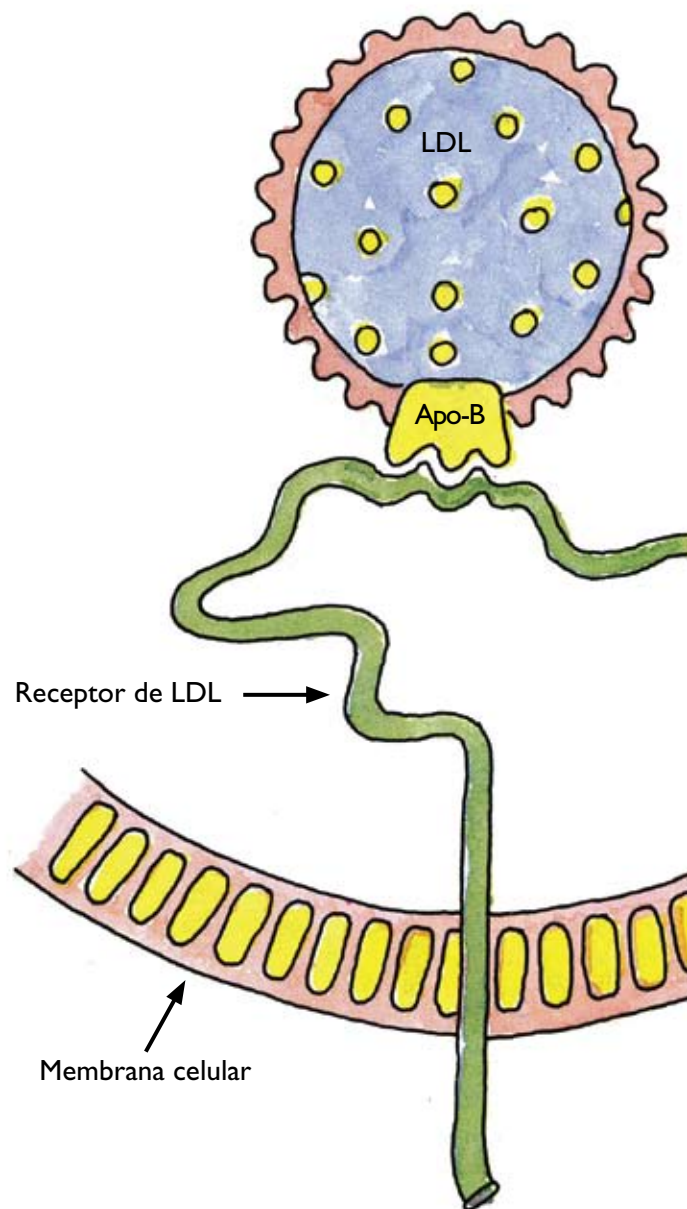


FIGURA 3:

O receptor de LDL está ligado à membrana celular e a outra extremidade vai ligar-se às partículas de colesterol-LDL.

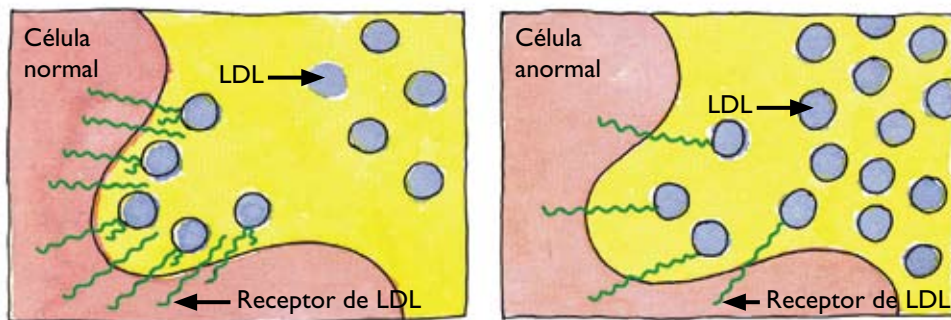


FIGURA 4:

Na FH (célula anormal) há menos receptores de LDL capazes de retirar o colesterol LDL da corrente sanguínea.

IMPORTANTE

A FH é causada por uma alteração no gene que codifica o receptor de LDL. O receptor de LDL defeituoso não consegue absorver o colesterol LDL do sangue para dentro da célula. O excesso de colesterol é depositado nas paredes dos vasos sanguíneos.



Quando se deve suspeitar de FH?

Suspeita-se de FH sempre que exista história familiar de doença cardiovascular no início da vida. Quando ocorre um ataque cardíaco antes dos 50-60 anos, se essa pessoa apresentar níveis elevados de colesterol, os perfis lipídicos do sangue devem ser investigados também na família:

- O perfil lipídico significa a avaliação dos vários tipos de lipoproteínas no sangue, como colesterol total, colesterol LDL, colesterol HDL e triglicerídeos.
- O diagnóstico precoce de FH é importante. O tratamento é mais eficaz quando iniciado precocemente e antes que a deposição de colesterol na parede dos vasos sanguíneos se torne muito avançada.

Há alguns sinais físicos (figura 5) que podem aumentar a suspeita de FH, como tendões salientes nos calcanhares e nas mãos (xantomas) ou áreas de coloração amarelada

em torno dos olhos (xantelasmas), mas estes nem sempre estão presentes nos doentes com FH.



FIGURA 5:

Os sinais físicos visíveis de FH incluem edema dos tendões da parte posterior do calcanhar (frequentemente observado em adolescentes) e os depósitos amarelos na pele em redor dos olhos. O bordo da íris (parte colorida do olho) também pode apresentar um arco branco que não é mais que um depósito de colesterol.

IMPORTANTE

Suspeita-se de FH em pessoas com doença cardiovascular no início da vida e com um nível elevado de colesterol no sangue. Os familiares de um doente diagnosticado com FH devem realizar uma avaliação do seu perfil lipídico.



Como se diagnostica FH?

A FH é geralmente reconhecida pela primeira vez através de uma análise ao colesterol se surgirem níveis anormalmente elevados de LDL-C além de outros sinais e sintomas. Além disso, os testes genéticos podem ser realizados para confirmar o diagnóstico³. Uma amostra de sangue é recolhida de forma que o DNA possa ser isolado do núcleo dos leucócitos. Em seguida, o DNA é estudado. A FH é diagnosticada pela identificação da alteração do gene que codifica o receptor de LDL.

O teste genético envolve uma busca sistemática de alterações em todo o genótipo receptor de LDL no cromossoma 19. As pessoas que tenham herdado esta alteração genética terão FH. Os familiares próximos de alguém com FH (pais, irmãos e filhos) têm um risco de 50% de também ter herdado FH. Assim, a realização das análises nos membros da família é crucial para a detecção precoce da doença.

3. Schuster; Luft, Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology, 1998;18:331-332.

IMPORTANTE

A FH diagnostica-se através de testes genéticos e da identificação de uma alteração no gene que codifica o receptor de LDL. A realização das análises nos membros da família possibilita o diagnóstico precoce da doença.



Como é possível diagnosticar precocemente a FH?

Pessoas com FH geralmente têm colesterol total e colesterol LDL elevados desde o nascimento. É recomendável que os pais com FH permitam que seus filhos façam o teste de FH antes da idade escolar. Um diagnóstico confirmado numa tenra idade é importante, pois alterações precoces na dieta e nos hábitos alimentares podem auxiliar a reduzir o impacto da FH no futuro. Caso o teste de uma criança seja normal, não há necessidade de preocupação com o aparecimento posterior de FH.

IMPORTANTE

Nas famílias em que a FH for diagnosticada, é recomendável que as crianças realizem testes de FH antes da idade escolar. Isso permite alterações precoces na dieta para incentivar uma alimentação saudável.

P A R T E 2

TRATAMENTO



Como é possível reduzir o colesterol das LDL?

Há duas etapas que ajudam a reduzir o colesterol:

- Etapa 1: Mudanças na alimentação
- Etapa 2: Medicamentos

Uma mudança na alimentação é a primeira etapa da redução dos níveis de colesterol, mas se isso não reduzir suficientemente o colesterol, deve ser iniciada medicação adequada. Isto aplica-se a todas as pessoas com FH. Uma mudança na alimentação pode reduzir o colesterol elevado. O objetivo do tratamento (alimentação e medicação) é reduzir o nível de colesterol abaixo da média da população, ou seja, menos de 4,5 mmol/L ou 175 mg/dl para os adultos. Para indivíduos com alto risco de ter ou que já têm doença cardiovascular, a meta pode ser reduzir o colesterol ainda mais.

Quando os indivíduos herdam um gene de FH defeituoso de ambos os pais, os receptores de LDL funcionais estarão completamente ausentes nas células. Nem medicamentos nem tratamento dietético isoladamente ou combinados podem ser suficientes para reduzir níveis de colesterol extremamente altos. Nesses doentes o colesterol LDL pode ser reduzido mecanicamente, retirando-o do sangue por meio de uma técnica de purificação semelhante à diálise (aférese).

IMPORTANTE

As mudanças nos hábitos alimentares podem reduzir o colesterol LDL. Nos doentes com FH, essa mudança pode não ser suficiente e deverá ser combinada com a medicação. Nas formas graves de FH, pode ser necessário um tratamento adicional de purificação através de um tipo diálise.



Etapa 1: Regras de alimentação na FH

a) De que forma a dieta afecta o colesterol LDL?

Toda a gordura dos alimentos é uma mistura de gorduras saturadas e insaturadas. As gorduras saturadas são encontradas em produtos de origem animal (como lacticínios e carne), margarinas e na maioria dos bolos, biscoitos, “fast food” e lanches. Essas gorduras saturadas aumentam o colesterol, enquanto a gordura insaturada de vegetais e peixes reduz ou tem um efeito neutro sobre o colesterol LDL.

Às pessoas com um elevado nível de colesterol no sangue recomenda-se uma baixa ingestão de alimentos gordos. As mais importantes fontes de colesterol na alimentação são os alimentos de origem animal, como gema de ovo, carne e lacticínios gordurosos, como queijo, natas e manteiga.

Os peixes gordos ou óleo de peixe são ricos em ácidos gordos ómega 3, que têm um efeito benéfico sobre a

circulação e o ritmo cardíaco.

O ómega 3 também reduz os níveis de triglicerídeos. Para assegurar uma ingestão suficiente de gorduras de peixe, é recomendável comer peixe na refeição principal pelo menos duas vezes por semana. Caso a sua alimentação seja pobre em peixes gordos, deve ingerir diariamente óleo de peixe ou outro suplemento de ómega 3.

A fibra contida no milho não refinado, no trigo integral, no feijão, nas ervilhas, nas frutas e nos legumes, tem um efeito benéfico sobre o colesterol. Alguns tipos de fibras podem fixar o colesterol no intestino, sendo este depois excretado nas fezes; assim, há uma redução dos níveis de colesterol porque a sua absorção é menor. Alimentos ricos em fibras também são uma importante fonte de vitaminas, minerais e antioxidantes.

b) Que tipo de alimentação?

A alimentação dos indivíduos com FH deve ser variada, equilibrada e benéfica para o coração. O objectivo é reduzir gradualmente a ingestão total de gorduras e de colesterol, enquanto, ao mesmo tempo, concentrando-se na ingestão do tipo certo de gordura, alimentos ricos em fibras, frutas e legumes. Para crianças com FH, a dieta deve ser apoiada por uma alteração nos hábitos alimentares de toda a família. É importante que os hábitos alimentares

saudáveis sejam estabelecidos o quanto antes.

Mudar a alimentação leva tempo, até meses ou anos e requer acompanhamento regular de um nutricionista ou de um médico. O que importa é o que come regularmente; desvios ocasionais da alimentação recomendada não resultarão em aumento de colesterol.

IMPORTANTE

Cinco orientações importantes para uma alimentação benéfica ao coração:

- Comer menos gordura, principalmente menos gordura saturada
- Substituir gorduras saturadas por insaturadas
- Comer mais alimentos que contenham fibras, legumes e frutas todos os dias
- Comer menos alimentos ricos em colesterol
- Restringir bebidas e alimentos ricos em açúcar ou em álcool



Etapa 2: Utilização de medicamentos

De que forma a medicação afeta o colesterol LDL?

Medicamentos que podem reduzir o colesterol LDL aumentam o número de receptores de LDL para permitir uma melhor absorção de colesterol LDL do sangue. Mudanças na alimentação devem ser combinadas com medicamentos para reduzir suficientemente os níveis de colesterol. Vários tipos de medicamentos são prescritos, os quais podem ser utilizados isoladamente ou combinados. Novos medicamentos estão a ser desenvolvidos. O tratamento com medicamentos para a FH não se limita aos adultos. Caso um doente tenha a família gravemente afectada pela FH, alguns especialistas recomendam o início do tratamento com medicamentos a partir dos 10 a 12 anos⁴, especialmente se um dos progenitores teve problemas de coração antes dos 40 anos. O tratamento é para toda a vida e ajudará o doente viver mais e de uma forma mais saudável. A decisão de iniciar o tratamento com medicamentos



em adultos e em crianças é baseada nos níveis de colesterol LDL em conjunto com história familiar de doença cardiovascular.

⁴. Holmes and Kwiterovich Current Cardiology Reports, Volume 7, Número 6/Novembro de 2005, 445.

IMPORTANTE

Os tratamentos da FH incluem vários medicamentos de diferentes categorias. O seu médico pode tratá-lo com um ou vários dos medicamentos disponíveis. A medicação, um estilo de vida saudável e uma alimentação benéfica ao coração são para manter durante toda a vida. Caso os níveis de colesterol LDL se reduzam significativamente, a deposição de colesterol nos vasos sanguíneos e em redor dos olhos ou dos tendões reduzir-se-á.



Por que razão o tratamento durante toda a vida é importante?

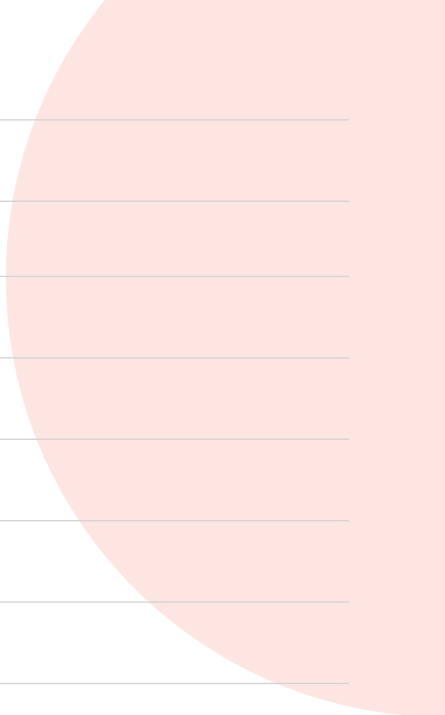
O seu organismo produz colesterol continuamente mas também está exposto a mais gordura e colesterol dos alimentos todos os dias. Quando o colesterol LDL diminuir como resultado do tratamento, é importante evitar que ele volte a subir. Qualquer pessoa com FH, cujo organismo não consegue regular

o colesterol correctamente necessitará manter uma alimentação e um estilo de vida saudáveis e continuar a tomar medicamentos hipolipemiantes durante toda a vida para manter os níveis de colesterol LDL sob controle.

IMPORTANTE

Para evitar que os níveis de colesterol voltem a subir, os doentes com FH que não conseguem regular o LDL-C adequadamente, necessitam de tratamento com alimentação e medicamentos durante toda a vida.

OBSERVAÇÕES



OBSERVAÇÕES

P A R T E 3

DOENÇA CARDIOVASCULAR E LIPOPROTEÍNAS

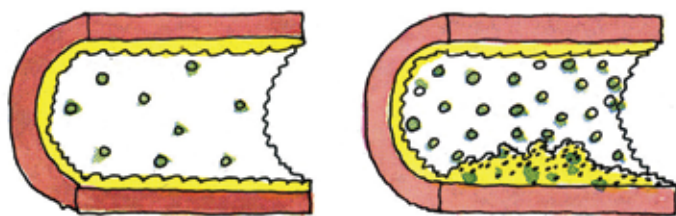


O que é a doença cardiovascular?

Quando se fala em doença cardiovascular, queremos referir-nos a doenças do coração e dos vasos sanguíneos causadas por aterosclerose. A aterosclerose envolve acumulação de gordura (incluindo o colesterol) e estreitamento dos vasos sanguíneos, podendo levar à redução do fluxo sanguíneo. Quando a arteriosclerose reduz o fluxo de sangue para um determinado órgão, isso pode resultar em lesões significativas. Se acontecer num vaso sanguíneo que leva sangue ao coração, provoca um ataque cardíaco mas se o que estiver em causa for um vaso sanguíneo que leva sangue ao cérebro, estaremos em presença de um acidente vascular cerebral (AVC).

A aterosclerose começa com o depósito de células cheias de colesterol na parede interna dos vasos sanguíneos (figura 7). Isto causa inflamação, incursão de mais células, mais depósitos de colesterol, formação de tecido cicatricial e endurecimento, resultando na formação de uma “placa”. As placas podem estreitar os vasos sanguíneos e reduzir o fluxo de sangue para o coração e outros órgãos. No coração, a redução da

irrigação sanguínea pode causar dor ou desconforto, especialmente após o exercício. As placas podem romper-se, resultando em lesões no interior do vaso sanguíneo e na formação de um coágulo de sangue, que pode restringir gravemente ou bloquear o fornecimento de sangue. Esta circunstância leva à diminuição imediata de oxigénio no território desse vaso sanguíneo e resultará em lesão maior ou menor dos tecidos, o que se designa por enfarte. Nessa situação, é importante restaurar o fluxo de sangue o mais rapidamente possível para limitar as lesões dos tecidos. Este objectivo pode ser conseguido através de medicamentos para dissolver coágulos ou com a remoção mecânica directa do coágulo de sangue com um cateter (pequeno tubo indicado para penetrar os vasos sanguíneos); ao mesmo tempo que se alarga o calibre do vaso com um pequeno balão expandido no seu interior; introduz-se uma rede metálica (stent) para garantir o fluxo adequado de sangue. Muitas vezes, estes métodos são utilizados em conjunto.



● Partículas de LDL ● Aterosclerose

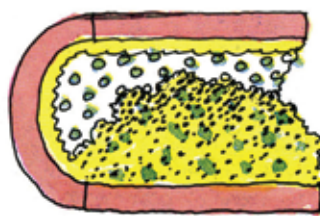


FIGURA 6:

Corte transversal do vaso sanguíneo em três etapas. Mostra a deposição de colesterol num vaso sanguíneo e o desenvolvimento de aterosclerose

IMPORTANTE

Tanto o ataque cardíaco como o acidente vascular cerebral resultam da aterosclerose. A aterosclerose consiste num endurecimento e estreitamento dos vasos sanguíneos causados pela formação de placas que resultam da acumulação de colesterol e da inflamação que esta induz. A placa reduz assim o calibre dos vasos sanguíneos. A ruptura de uma placa pode provocar um coágulo que, ao deslocar-se, pode levar a uma redução muito rápida ou mesmo ao bloqueio de um vaso sanguíneo.



Quais são os factores de risco?

Os factores de risco são características (biológicas ou ambientais) que aumentam a probabilidade de uma pessoa desenvolver aterosclerose e consequentemente doença cardiovascular. Num grupo de pessoas com determinado factor de risco, um maior número desenvolverá doenças cardiovasculares durante um período, comparativamente com um grupo semelhante de pessoas sem esse factor de risco. Um dos principais factores de risco de doenças cardiovasculares é um nível elevado de colesterol LDL em conjunto com um nível baixo de outro tipo de colesterol que se designa colesterol da lipoproteína de alta densidade (HDL-C).

Factores de risco relacionados com a saúde incluem diabetes e hipertensão arterial, excesso de peso, baixa ingestão de frutas e de legumes e actividade física limitada. Relativamente ao estilo de vida, o tabagismo é um dos factores de risco mais importantes. A idade e o género também são factores de risco na medida em que a probabilidade de doença cardiovascular aumenta com a idade, mas os homens desenvolvem-na cerca de 10 anos mais cedo do que as mulheres. A probabilidade de ocorrência de doenças cardiovasculares é tanto maior quanto mais factores de risco um determinado indivíduo apresentar.



É possível reduzir o risco de doença cardiovascular na FH?

SIM! Vários estudos comprovam que a redução do colesterol LDL reduz o risco de doenças cardiovasculares. A deposição de colesterol depende, em parte, de um nível elevado de colesterol LDL e do período de tempo em que isso acontece para que ocorra lesão dos vasos sanguíneos. Reduzindo os níveis de colesterol LDL, os indivíduos com sinais de

doença cardiovascular, apresentarão uma diminuição do endurecimento e do estreitamento dos vasos sanguíneos. Na FH é importante reduzir o colesterol LDL o mais rapidamente possível para que a sua deposição possa ser revertida. Para conseguir uma redução do risco de doença cardiovascular é fundamental parar de fumar.

IMPORTANTE

Na FH é importante baixar o colesterol LDL para reduzir o endurecimento e o estreitamento dos vasos sanguíneos e diminuir o risco de doença cardiovascular. Parar de fumar é fundamental.



O que são lipoproteínas?

As lipoproteínas são partículas que transportam gordura pelo sangue (figura 7). Substâncias gordurosas chamadas triglicerídeos e colesterol não podem ser dissolvidas no sangue e dependem de um sistema de transporte que as leva dos órgãos que as produzem (intestino e fígado) para as células. As duas lipoproteínas mais importantes nesse sistema de transporte são chamadas de lipoproteína de baixa densidade (LDL) e lipoproteína de alta densidade (HDL). Essas duas lipoproteínas transportam o colesterol para formar o colesterol LDL (LDL-C) e o colesterol HDL (HDL-C).

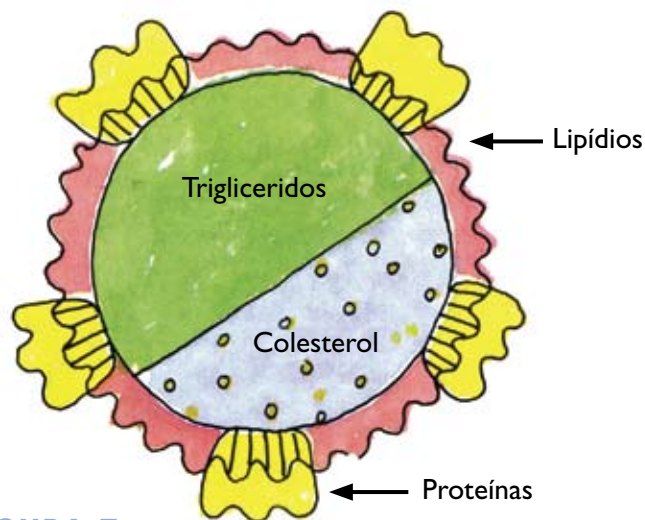


FIGURA 7:

Diagrama da lipoproteína.

O colesterol transportado pelas HDL é designado de colesterol “bom”. Uma das funções importantes das HDL é o transporte de colesterol das células e dos tecidos de volta para o fígado. É bom ter o colesterol HDL elevado, pois sabemos que as HDL retiram o colesterol das células e do sangue, evitando o excesso

de colesterol. As HDL também removem o colesterol depositado nas paredes dos vasos sanguíneos. Os médicos distinguem os dois tipos de colesterol (colesterol LDL e colesterol HDL) e tentam que os doentes alcancem um equilíbrio “saúdável” entre os dois.

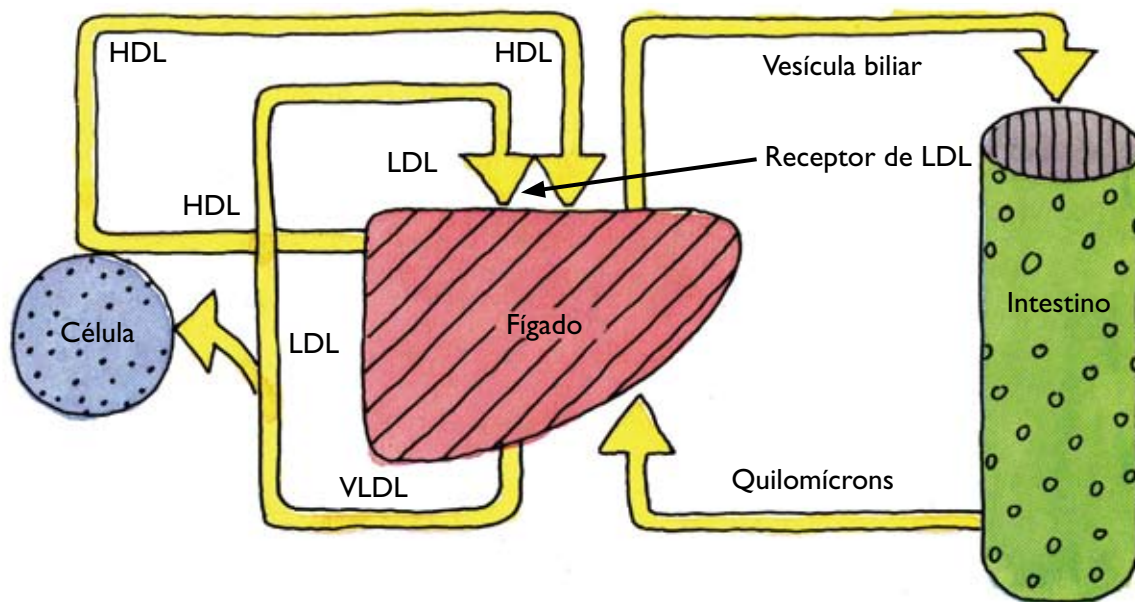


FIGURA 8:

O colesterol HDL e o colesterol LDL “trabalham” em conjunto para manter o colesterol sanguíneo num nível saudável.

IMPORTANTE

O colesterol transportado pelas LDL é frequentemente descrito como colesterol “mau”, pois o colesterol LDL que não é captado pelas células deposita-se nos vasos sanguíneos, levando a que endureçam e se tornem mais estreitos.

Pessoas com colesterol HDL elevado e baixos níveis de colesterol LDL têm menor risco de desenvolver aterosclerose.



O que são lípidos, colesterol e trigliceridos?

O termo LÍPIDOS designa um conjunto de substâncias gordurosas diferentes, como o colesterol e os trigliceridos. Os níveis de colesterol e trigliceridos no sangue podem ser determinados através de uma análise de sangue.

O COLESTEROL é uma substância gordurosa utilizada na construção das paredes das células. O colesterol também tem várias funções importantes na produção de hormonas, de vitamina D e de ácidos biliares. Todas as células podem produzir o colesterol, mas a maior parte do colesterol é produzida no fígado e no intestino. O fígado é o órgão principal para decompor o colesterol transformando-o em ácidos biliares. Caso ocorra excesso de produção ou de ingestão de colesterol ou se a sua decomposição for muito lenta, haverá uma elevação dos níveis de colesterol no sangue. O colesterol pode ser depositado nas paredes dos vasos sanguíneos, levando à aterosclerose.

Os TRIGLICERIDOS representam a maioria das gorduras do sangue. Os trigliceridos são gorduras compostas por glicerol e ácidos gordos (figura 10). Os ácidos gordos

podem ser saturados, insaturados e poli-insaturados, e isso determina se os ácidos gordos aumentam ou reduzem o colesterol sanguíneo. Para transportar trigliceridos no sangue, o intestino tem de produzir colesterol que depois necessita de uma partícula de transporte (lipoproteína). É por isso que uma elevada ingestão de gordura aumenta o colesterol no sangue.

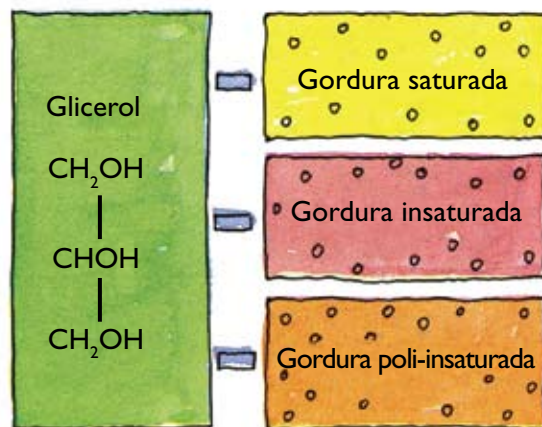


FIGURA 9:

A gordura é construída a partir de glicerol e ácidos gordos.

IMPORTANTE

A gordura da alimentação contém colesterol e trigliceridos. Um consumo elevado de colesterol e gordura, especialmente gordura saturada aumenta o colesterol no sangue.

P A R T E 4

OUTROS ASPECTOS IMPORTANTES



1 Praticar actividade física é benéfico - porquê?

A actividade física é recomendada para todas as faixas etárias. O exercício físico regular tem efeitos benéficos sobre o perfil lipídico devido à redução do colesterol LDL e dos triglicéridos e ao aumento do colesterol HDL.

Participar de actividades físicas pode baixar a pressão arterial e diminuir o risco de obesidade, do desenvolvimento de diabetes tipo 2 e de alguns tipos de cancro.

IMPORTANTE

Recomenda-se a prática de trinta minutos de actividade diária (suficientes para aumentar a pulsação), no mínimo cinco vezes por semana.





O tabagismo afecta os lípidos?

O tabagismo é particularmente perigoso para doentes com FH e recomenda-se categoricamente que não fumem. Fumar causa outras lesões nos vasos sanguíneos e reduz o colesterol HDL (“colesterol bom”), triplicando o risco de doença cardiovascular – mesmo quando o colesterol no sangue está dentro

da normalidade. Doentes com FH não tratados apresentam um risco de desenvolvimento de doenças cardiovasculares 25 vezes superior ao das pessoas que não têm FH⁵.

5. A.C.M. Jansen. J Intern Med 2004; 256: 482–490.



O QUE APRENDEU COM ESTE LIVRO?

Aprendeu que Hipercolesterolemia Familiar é uma doença hereditária que ocorre em certas famílias devido a uma alteração no gene que codifica o receptor das LDL.

Um defeito no receptor das LDL pode levar ao aumento nos níveis sanguíneos de colesterol LDL e assim originar aterosclerose, doenças dos vasos sanguíneos e do coração.

A doença cardiovascular numa idade precoce é um indicador de FH.

É possível saber se os membros de uma família têm FH através da análise dos níveis de colesterol LDL e do seu perfil genético para verificar se são portadores de uma mutação genética específica dessa doença

E o mais importante: aprendeu como todas as pessoas afectadas pela FH podem reduzir o risco de doenças cardiovasculares adoptando um estilo de vida saudável, uma alimentação benéfica para o coração e realizando tratamentos de redução de LDL-C.

Este livro também pode servir como ponto de partida para ajudá-lo a compreender melhor a sua doença, colocando mais questões ao seu médico.

GLOSSÁRIO

APO B: Para transportar o colesterol para células específicas, a partícula LDL-C possui uma proteína específica ligada a ela, chamada lipoproteína Apo-B ou ApoB. A ApoB actua como uma ponte entre a partícula de LDL-C e as células do organismo que transportam o receptor de LDL.

ÁCIDOS BILIARES: O fígado produz ácidos biliares e colesterol. Os ácidos biliares são excretados no intestino durante o processo de digestão dos alimentos para que as gorduras possam ser absorvidas para o sangue.

CÉLULAS: As células são os blocos de construção do organismo e podem ser comparadas aos tijolos de uma construção. O organismo é feito de cerca de 100.000.000.000.000 (100 biliões) de células.

COLESTEROL: O colesterol é uma substância gordurosa. Encontra-se em todos os alimentos derivados de animais e é armazenado no organismo existindo em grandes quantidades no fígado.

COLESTEROL HDL: Também conhecido como “colesterol bom”. É conveniente que o seu nível seja elevado.

COLESTEROL LDL: Também designado “colesterol mau”. O objectivo é manter níveis baixos de colesterol LDL no sangue.

CROMOSSOMAS: O material hereditário presente no núcleo de cada célula.

ENFARTE DO MIOCÁRDIO: Doença cardíaca que pode ocorrer repentinamente quando a irrigação sanguínea a uma determinada área do coração for bloqueada. As causas de enfarte do miocárdio incluem colesterol elevado e tabagismo.

DNA: As moléculas que constroem os genes nos cromossomas.

GENE: Uma secção do DNA que codifica determinada proteína.

GORDURA HIDROGENADA/GORDURA HIDROLISADA/GORDURA ENDURECIDA: São designações diferentes da mesma gordura. Essa gordura começa por ser insaturada e é depois transformada em gordura saturada. A transformação da gordura insaturada em saturada é bastante comum, pois a gordura saturada permanece mais tempo.

GORDURA INSATURADA: Essa gordura está presente na maioria dos alimentos vegetais e nos peixes. O organismo não consegue criar gordura insaturada por si só de forma suficiente, por isso devemos ingerir alimentos

que contenham essa gordura. As gorduras insaturadas permanecem moles ou líquidas mesmo sob a acção do frio.

GORDURA SATURADA: O próprio organismo pode armazenar esta gordura. Uma alimentação rica em gordura saturada resulta em um aumento do colesterol sanguíneo. A gordura saturada é o tipo de gordura que endurece pela acção do frio.

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (FH): Trata-se de uma alteração hereditária das células que as impede de absorver níveis suficientes de colesterol a partir do sangue, levando a níveis elevados de colesterol sanguíneo.

LIPÍDIOS: Gorduras.

LIPOPROTEÍNAS: Lipoproteínas são as pequenas “embalagens” compostas por colesterol, trigliceridos e proteínas e constituem o meio através do qual as gorduras podem ser transportadas no sangue. Existem vários tipos de lipoproteínas, sendo as mais importantes a HDL e LDL.

NUTRICIONISTAS: Um profissional especializado em alimentação e no desenho de programas alimentares e dietas adequadas a cada doença. Este curso universitário tem a duração de 4 a 5 anos.

QUILOMÍCRONS: Grandes partículas de lipoproteína que transportam lípidos do intestino para as células.

RECEPTORES: Receptores são “tentáculos” localizados à superfície das células cuja função é retirar da circulação as substâncias necessárias à célula. Há receptores especiais para as lipoproteínas. Os indivíduos com Hipercolesterolemia Familiar (FH) têm poucos receptores funcionais de lipoproteínas de LDL. Isto significa que o colesterol LDL, ao permanecer no sangue, poder-se-á depositar nos vasos sanguíneos formando placa ateroscleróticas que levam à diminuição do calibre dos vasos sanguíneos.

TRIGLICERIDOS: Outra palavra para gorduras. As gorduras dos alimentos e do sangue são trigliceridos. É bom ter níveis baixos de trigliceridos no sangue.

VESÍCULA BILIAR: Uma bolsa ligada ao fígado, que armazena a biliar.

VLDL: Lipoproteína de densidade muito baixa; quando a gordura absorvida no intestino chega ao fígado é envolta em grandes partículas, ricas em gordura, que se designam VLDL.



DR. LEIV OSE
Lipid Clinic
Hospital da Universidade de Oslo
Noruega

O autor, Dr. Leiv Ose, trabalha com doentes afectados por distúrbios lipídicos desde 1970; tem participado em actividades científicas nesse campo; o seu principal interesse é a cardiologia preventiva e as hiperlipidemias genéticas, como a hipercolesterolemia familiar (FH). É director da Lipid Clinic no Hospital da Universidade de Oslo, desde 1984. A Lipid Clinic, em Oslo, é uma das poucas Lipid Clinics focalizadas na FH. A Clínica conta com uma vasta experiência no tratamento da FH através da alimentação e/ou de medicamentos, incluindo o tratamento de doentes jovens. A sua Lipid Clinic é um centro de referência de FH na Noruega.

OBSERVAÇÕES



genzyme
A SANOFI COMPANY

SANOFI - Produtos Farmacêuticos, Lda
Sede Social e Morada: Empreendimento
Lagoas Park, Edifício 7 - 3º Piso
2740-244 Porto Salvo - Portugal. C.R.C. Cascais
Tel.: +351 214 220 100 - Fax: +351 214 220 110
Pessoa Colectiva nº 500 134 960
Capital Social €24.815.015,00
www.genzyme.com.pt

Esta brochura electrónica foi disponibilizada
pela Sanofi - Produtos Farmacêuticos, Lda
para utilização da Associação Portuguesa
de Hipercolesterolemia Familiar.