

ROTEIRO DE AULA: HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAL

1. INTRODUÇÃO

- 1.1 Principais características: - Clínica
 - Patológica
 - Genética
- 1.2. importância; - Modelo de doença causada por defeito de receptor celular
 - Doença mendeliana mais frequente

2. HISTÓRICO

3. MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

3.1 Heterozigotos

3.2 Homozigotos

4. FREQUÊNCIA POPULACIONAL

5. PATOGÊNESE

6. ASPECTOS GENÉTICOS:

6.1. Gene do receptor LDL

6.2. Genética Bioquímica do receptor LDL

- . Mutações da Classe 1
- . Mutações da Classe 2
- . Mutações da Classe 3
- . Mutações da Classe 4
- . Mutações da Classe 5

7. TRATAMENTO

7.1 Heterozigotos

7.2 Homozigotos