



CANCRO HEREDITÁRIO
TESTE GENÉTICO *BRCA 1/2*
EM MULHERES

▶ **QUAIS AS MULHERES COM INDICAÇÃO PARA REALIZAÇÃO DO TESTE GENÉTICO *BRCA1/2*?**

Mesmo que desconheçam a existência de outros casos de cancro na família, mulheres com cancro do ovário do tipo epitelial não-mucinoso têm indicação para realizar o teste genético.

Dependendo da idade à data do diagnóstico, das características do tumor e/ou da história familiar, mulheres com cancro da mama podem ter indicação para realização do teste genético *BRCA1/2*. Este também pode ser considerado em mulheres com cancro do pâncreas que tenham história familiar de cancro.

Mulheres saudáveis que pertençam a famílias com variante patogénica num destes genes têm indicação para fazer teste genético. Se forem portadoras da variante familiar, deverá ser planeada uma vigilância adequada à situação.

▶ **TENHO UM TESTE GENÉTICO *BRCA1/2* POSITIVO. QUAIS OS RISCOS DE VIR A TER CANCRO?**

Ser portadora de uma variante patogénica nestes genes não significa obrigatoriamente que vá ter cancro. No entanto, a evidência atual mostra que, se herdou uma variante patogénica no gene *BRCA1* ou no gene *BRCA2*, tem um risco acrescido de vir a ter cancro da mama, do ovário e do pâncreas. Este risco aumentado resulta da comparação com mulheres da população em geral, com a mesma idade.

Cancro da mama

Na população geral, aproximadamente 1 em cada 8 a 10 mulheres (entre 10 e 12%) vai ter cancro da mama.

Nas portadoras de variantes patogénicas *BRCA1/2*, o risco aumenta cerca de sete vezes, ou seja, aos 80 anos tem um risco aproximado de 70% de desenvolver cancro da mama.

Cancro do ovário

Na população geral, o risco de uma mulher ter cancro do ovário é cerca de 1 em cada 100 (1,3%). Aos 80 anos, o risco de desenvolver cancro do ovário é 40 vezes superior (44-49%) para as portadoras de variantes *BRCA1* e cerca de 15 a 20 vezes superior (17-21%) para as portadoras de variantes *BRCA2*.

Outros cancros

Está descrito risco acrescido de outros tumores, nomeadamente das trompas de Falópio e do peritoneu. Existe ainda um risco acrescido de cancro do pâncreas (sobretudo nas portadoras de variantes *BRCA2*) e de melanoma (somente nas portadoras de variantes *BRCA2*). É controversa a associação com outros tipos de cancro, nomeadamente, estômago, cólon e vias biliares.

▶ **QUAL A VIGILÂNCIA RECOMENDADA PARA AS MULHERES COM TESTE *BRCA1/2* POSITIVO?**

As estratégias de gestão de risco devem ser decididas individualmente, tendo em conta a variante patogénica identificada e a história de cancro individual e/ou familiar. Essas estratégias podem incluir, além da vigilância clínica, autoexame mamário, exames de imagem regulares (ressonância magnética, mamografia e ecografias) e avaliação do CA125. Poderá ser também necessária vigilância dermatológica.

O QUE SÃO AS CIRURGIAS REDUTORAS DE RISCO?

Às portadoras de variantes patogénicas *BRCA1/2* é habitualmente proposto ponderar cirurgias redutoras de risco: mastectomia bilateral e salpingo-ooforectomia bilateral. Estas estratégias redutoras de risco são invasivas e têm outras implicações relevantes mas são importantes na redução de risco de morte por cancro de mama ou do ovário nas doentes de alto risco.

Mastectomia bilateral redutora de risco

Mesmo fazendo mastectomia (remoção das mamas sem evidência de doença), a possibilidade de vir a desenvolver cancro da mama não é zero. Observa-se redução do risco em cerca de 90% e redução do risco de morte (por cancro ou outra causa) em mais de 50%. A mastectomia, mesmo quando é feita a conservação do mamilo, impossibilita uma futura amamentação já que se retira todo o tecido mamário.

Salpingo-ooforectomia bilateral redutora de risco

Esta cirurgia (remoção dos ovários e trompas sem evidência de doença) está indicada, normalmente a partir dos 35-40 anos, para as portadoras de variantes *BRCA1/2*, de forma a permitir completar o plano reprodutivo e evitar menopausa demasiado precoce. Esta cirurgia reduz o risco de cancro do ovário em pelo menos cerca de 80% dos casos. Observa-se redução do risco de morte por cancro ou outra causa.

QUE OUTRAS MEDIDAS POSSO ADOTAR PARA EVITAR TER CANCRO?

Ter um estilo de vida saudável que inclua uma alimentação equilibrada, não consumir mais do que uma bebida alcoólica por dia, não fumar ou promover a cessação tabágica, praticar exercício físico e manter um peso adequado são fatores conhecidos de redução do risco de cancro e de outras doenças graves.

QUE VANTAGENS TENHO EM FAZER O TESTE GENÉTICO SE JÁ TENHO CANCRO?

Se for portadora de uma variante patogénica *BRCA1/2*, os seus familiares diretos (filhos, pais e irmãos) terão indicação para fazer a pesquisa da variante familiar.

Dependendo da situação atual da sua doença, poderá ser feito um plano de vigilância diferente do que teria se não tivesse um teste genético positivo. Além disso, os tumores associados a variantes patogénicas *BRCA1/2* são mais sensíveis a alguns tipos específicos de tratamento, o que significa que o resultado do teste genético pode ter influência na decisão do tratamento.

QUE RISCO TÊM OS MEUS FAMILIARES, NOMEADAMENTE OS MEUS FILHOS?


Se for portadora de uma variante patogénica *BRCA1/2*, os seus familiares diretos (filhos, pais e irmãos) terão indicação para fazer a pesquisa da variante familiar. Nessa situação, os seus filhos terão um risco de 50% de herdar a variante familiar.

COMO POSSO ACEDER ÀS CONSULTAS DA CLÍNICA DE RISCO FAMILIAR?


Deve ser referenciada pelo médico de família (através de aplicação informática própria disponível nos centros de saúde) ou por médico assistente de instituição pública, privada ou social.

Para esclarecer qualquer dúvida sobre a referenciação, o utente pode contactar com a Clínica de Risco Familiar por e-mail e consultar o portal de internet do IPO Lisboa .

▶ CLÍNICA DE RISCO FAMILIAR

 2ª, 4ª e 6ª feira - 8h às 17h
3ª e 5ª feira - 8h às 18h

 **217 249 019** | Fax.: **217 249 039**

 secretariado_risco.familiar@ipolisboa.min-saude.pt
RiscoFamiliar@ipolisboa.min-saude.pt

 Pavilhão Central - 3º piso



Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E.
Rua Professor Lima Basto, 1099-023 Lisboa
Tel. 217 229 800
www.ipolisboa.min-saude.pt