



CAPÍTULO 10

HERDEIROS DO RISCO: O PAPEL DA GENÉTICA NO RASTREAMENTO DO CÂNCER DE MAMA

Brayhan Cristofer Costa Mello

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Gabriel de Rezende Teixeira Bedim Jana

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Guilherme Maia Chaves

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Fabio Henrique Wanzeler Carvalho

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Ludmila Coelho Mendonça

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Matheus Correia Casotti

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Taissa dos Santos Uchiya

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Íuri Drumond Louro

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

Débora Dummer Meira

Universidade Federal do Espírito Santo. Departamento de Ciências Biológicas. Vitória, ES, Brasil

RESUMO: INTRODUÇÃO: O câncer de mama é a neoplasia mais comum entre mulheres e uma causa preponderante de mortalidade oncológica. Sua crescente incidência destaca a importância do aprimoramento das estratégias de rastreamento e tratamento. **RELATO DE CASO:** L.A., 67 anos, apresenta nódulo palpável na mama direita, dor localizada e secreção serosa. História familiar de câncer de ovário (irmã materna com mutação *BRCA1*) e câncer de endométrio (mãe). Mamografia com lesão BIRADS-4. **RESULTADOS:** Foi elaborado o heredograma da paciente. Ferramentas como *Q Cancer*, *iPrevent* e *Cancer Risk Assessment Tools* estimaram risco de câncer de mama. **DISCUSSÃO:** Fatores genéticos e ambientais influenciam o câncer de mama. Mutações *BRCA1/BRCA2* justificam testes genéticos para identificar indivíduos predispostos. Pacientes *BRCA1* podem optar por rastreamento intensificado ou medidas preventivas, como mastectomia bilateral e salpingo-ooforectomia. **CONCLUSÃO:** A oncogenética e ferramentas digitais aprimoram a estratificação de risco e personalizam a abordagem ao câncer de mama hereditário.

PALAVRAS-CHAVE: Aconselhamento Genético 1. Câncer de mama 2. Ferramentas de Rastreamento 3. Manejo Clínico 4. Neoplasias da mama 5.

HEIRS OF RISK: THE ROLE OF GENETICS IN BREAST CANCER SCREENING

ABSTRACT: INTRODUCTION: Breast cancer is the most common neoplasm among women and a leading cause of cancer mortality. Its increasing incidence highlights the need for improved screening and treatment strategies. **CASE REPORT:** L.A., 67 years old, presents with a palpable nodule in the right breast, localized pain, and serous discharge. Family history includes ovarian cancer (maternal sister with *BRCA1* mutation) and endometrial cancer (mother). Mammography revealed a BIRADS-4 lesion. **RESULTS:** A pedigree was constructed for the patient. Risk assessment tools such as *Q Cancer*, *iPrevent*, and *Cancer Risk Assessment Tools* estimated her breast cancer risk. **DISCUSSION:** Breast cancer is influenced by genetic and environmental factors. *BRCA1/BRCA2* mutations justify genetic testing for identifying at-risk individuals. *BRCA1*-positive patients may consider intensified screening or preventive measures, such as bilateral mastectomy and salpingo-oophorectomy. **CONCLUSION:** Oncogenetics and digital tools enhance risk stratification and personalize the approach to hereditary breast cancer.

KEYWORDS: Genetic Counseling 1. Breast Cancer 2. Screening Tools 3. Clinical Management 4. Breast Neoplasms 5.

INTRODUÇÃO

A neoplasia maligna mais frequente em todo mundo entre as mulheres é o câncer de mama, que representa uma das principais causas de mortalidade oncológica.¹ A incidência da doença vem aumentando progressivamente, o que reforça a indispensabilidade de aprimoramento das estratégias de rastreamento, profilaxia e tratamento. No Brasil, estima-se que sejam diagnosticados mais de 73 mil novos casos de câncer de mama a cada ano entre 2023 e 2025, evidenciando, assim, sua relevância epidemiológica e o impacto na saúde pública.²

A identificação das mutações germinativas nos genes *BRCA1* e *BRCA2* revolucionou a compreensão da predisposição hereditária ao câncer de mama e ovário. As mulheres portadoras dessas mutações apresentam um risco significativamente elevado para o desenvolvimento dessas neoplasias ao longo da vida. Estudos indicam que a mutação no *BRCA1* está associada a um risco de até 72% para câncer de mama, enquanto a mutação no *BRCA2* pode elevar esse risco para 69%. Além disso, tumores decorrentes de alterações no *BRCA1* tendem a ser triplo-negativos, caracterizados por comportamento biológico agressivo e opções terapêuticas limitadas.^{2,3}

A história reprodutiva e fatores hormonais também exercem papel relevante na predisposição ao câncer de mama. Características como menarca precoce, menopausa tardia e doenças ginecológicas associadas a alterações hormonais podem contribuir para o aumento do risco.³ Nesse contexto, a testagem genética e o aconselhamento oncológico tornaram-se ferramentas fundamentais na identificação precoce de indivíduos de alto risco, permitindo a implementação de medidas preventivas e terapêuticas mais eficazes.⁴

O manejo clínico de pacientes com suspeita de síndromes de predisposição hereditária exige um seguimento rigoroso, incluindo exames de rastreamento, avaliação periódica e, em alguns casos, intervenções profiláticas, como a mastectomia redutora de risco e a salpingo-ooforectomia.¹ Esta abordagem personalizada, baseada no perfil genético e na história clínica da paciente, permite otimizar o prognóstico e a qualidade de vida dos indivíduos afetados e de seus familiares. Este capítulo explora a importância da oncogenética na tomada de decisão clínica, enfatizando as estratégias de prevenção e rastreamento para indivíduos com um risco maior de serem afetados.⁴

RELATO DE CASO

L.A., mulher de 67 anos, negra, com 1,65 m de altura e 72 kg, apresentou-se com queixa de nódulo palpável na mama direita, associado a dor localizada, detectada há cerca de quatro meses. A paciente relatou que o nódulo cresceu progressivamente, com retração do mamilo e secreção serosa. Refere histórico de menarca aos 10 anos e menopausa aos 62 anos, além de múltiplos episódios de dismenorreia intensa e menorragia na juventude. Na história familiar, destaca-se o diagnóstico de câncer de ovário em sua irmã materna, diagnosticada aos 50 anos, com mutação germinativa no gene *BRCA1* identificada durante o tratamento. Sua mãe foi diagnosticada com câncer de endométrio aos 63 anos e faleceu de infarto do miocárdio aos 75 anos. A paciente não possui histórico de uso de hormônios exógenos ou outras comorbidades significativas além da hipertensão arterial, controlada com medicação. Ao exame físico, foi palpado um nódulo de aproximadamente 4 cm na mama direita, de consistência endurecida, bordas irregulares e aderido à pele, com evidência de retração do mamilo e secreção serosa. O exame axilar revelou linfonodos palpáveis, fixos. A mamografia mostrou uma lesão assimétrica e densa, com retrações associadas (BIRADS-4).

RESULTADOS

*Invitae Family History Tool*⁵ é uma ferramenta virtual que permite a construção e compartilhamento de heredogramas familiares. Essa abordagem facilita a sistematização da história familiar, sobretudo no que tange à transmissão de genes e patologias hereditárias.⁵

Com base em informações extraídas do caso clínico apresentado, e a partir do uso desta ferramenta, foi elaborado um heredograma familiar para a paciente L.A. (Figura 1).⁵

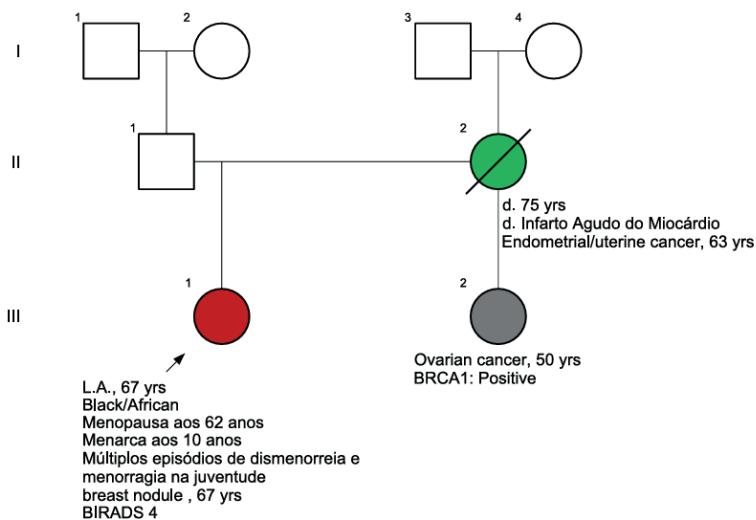


Figura 1. Heredograma da paciente L.A. Paciente negra do sexo feminino apresenta nódulo de mama classificação BIRADS 4 na mama direita. Informações semióticas: a consistência do nódulo é endurecida e suas bordas irregulares; revela adesão à pele e associação com retração de mamilo e secreção serosa. Linfonodos axilares palpáveis e fixos. História pessoal de menarca aos 10 anos e menopausa aos 62 anos, além de episódios múltiplos de dismenorria e menorragia durante a juventude. Irmã diagnosticada com câncer de ovário aos 50 anos, além de mutação confirmada em *BRCA1*. Mãe portadora de câncer de endométrio faleceu aos 75 anos vítima de infarto agudo do miocárdio. Black/African (Negra/Africana); *BRCA2*: Positivo (*BRCA2*: Positivo); Breast cancer (Câncer de mama); breast nodule (nódulo de mama); Endometrial/uterine cancer (Câncer de endométrio/útero); Ovarian cancer (Câncer de ovário); yrs (anos). Fonte: *Invitae Family History Tool*.⁵

Ademais, foi calculado o risco da paciente L.A. apresentar diferentes tipos de câncer, com base nas suas informações clínicas. Para tanto, foi utilizada a calculadora Qcancer⁶, que combina algoritmos de forma a determinar a probabilidade de um câncer não previamente diagnosticado (Quadro 1).⁶

Quadro 1. Risco de câncer atual para a paciente L.A., calculado a partir dos dados clínicos expressos no caso. Estão sistematizados no quadro os percentuais correspondentes ao risco do desenvolvimento de diversos tipos de câncer, sendo o com maior risco nos seios (mama).
Fonte: QCancer.⁶

Câncer	Tipo	Risco
Sem câncer		15,19%
Qualquer câncer		84,81%
	seios	84,5%
	outro	0,11%
	ovário	0,11%
	sangue	0,02%
	colorretal	0,02%
	gastroesofágico	0,01%
	pulmão	0,01%
	pancreático	0,01%
	trato renal	0,01%
	uterino	0,01%
	cervical	0%

Sendo assim, o algoritmo encontrou um risco de 84,81% de um câncer atual. Desse percentual, 84,5% é representado pelo risco de câncer de mama e 0,31% corresponde às demais neoplasias. Em outras palavras, a cada 100 indivíduos com dados clínicos iguais aos extraídos da paciente L.A., 84,81 possuem câncer de algum tipo.⁶

Além disso, foi calculado o risco de um indivíduo com mesma idade e sexo da paciente L.A. apresentar algum câncer não diagnosticado. A partir disso, foi possível obter a razão risco relativo para a paciente L.A (Quadro 2).⁶

Quadro 2. Risco relativo de câncer para a paciente L.A. O quadro mostra o risco absoluto de câncer para a paciente L.A. e para uma outra mulher qualquer com 67 anos. O risco de a paciente L.A. apresentar algum tipo de câncer é 59,7 vezes maior do que o de uma outra mulher com 67 anos. Fonte: QCancer.⁶

Sua pontuação [®]	
Sua pontuação QCancer	84,81%
A pontuação de uma pessoa típica com a mesma idade e sexo	1,42%*
Risco relativo ^{**}	59,7

A ferramenta iPrevent⁷ foi criada para estimar o risco de desenvolvimento de câncer de mama em diferentes estágios da vida e, dessa forma, guiar a tomada de decisão no que tange à prevenção da doença. Para determinar a estimativa, o algoritmo utiliza dados clínicos provenientes do histórico pessoal e familiar do paciente.⁷

Entretanto, além de funcionar como uma calculadora de risco, a plataforma fornece um relatório com orientações personalizadas de exames, terapias medicamentosas e mudanças no estilo de vida. Isso facilita o processo de educação em saúde e viabiliza que pacientes possam discutir de forma mais informada com seus médicos acerca das melhores estratégias de prevenção e manejo dos riscos.⁷

Foi calculado o risco do desenvolvimento de câncer de mama para a paciente L.A. nos próximos 10 anos (Figura 2), bem como o risco de desenvolver a doença em algum momento da vida (Figura 3). As probabilidades foram comparadas ao risco médio referente a uma mulher de mesma idade.⁷

O gráfico (Figura 4) expressa o risco de câncer de mama em função da idade para a paciente L.A. em comparação com o risco populacional referente à média das mulheres de mesma idade.⁷

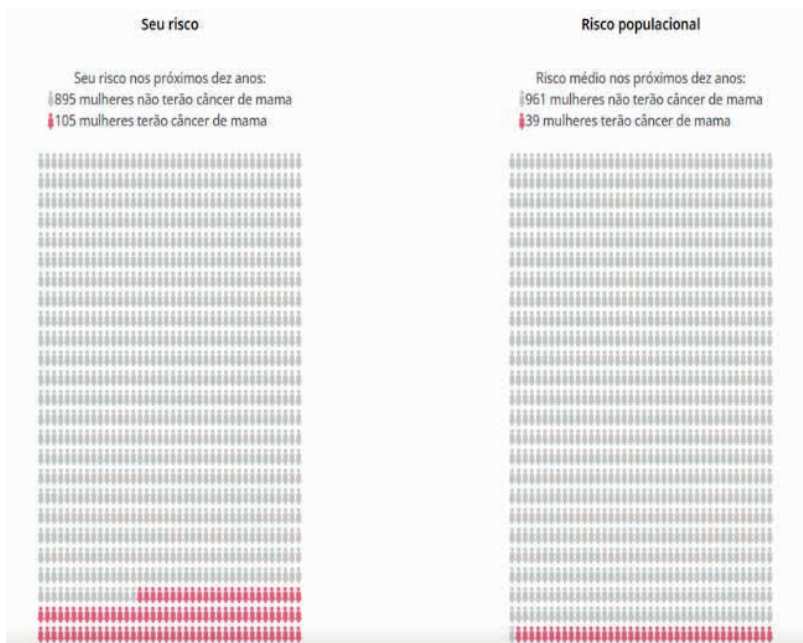


Figura 2. Pictograma comparando o risco de a paciente L.A. desenvolver câncer de mama nos próximos 10 anos (10,5%) com o risco populacional referente à média das mulheres de mesma idade (3,9%). Fonte: iPrevent.⁷

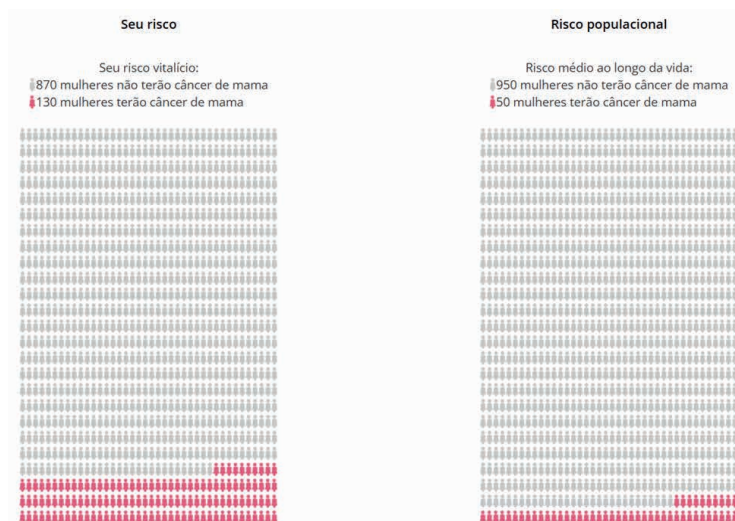


Figura 3. Pictograma comparando o risco de a paciente L.A. desenvolver câncer de mama em algum estágio da vida (risco vitalício de 13%) com o risco populacional referente à média das mulheres de mesma idade (risco vitalício de 5%). Fonte: iPrevent.⁷

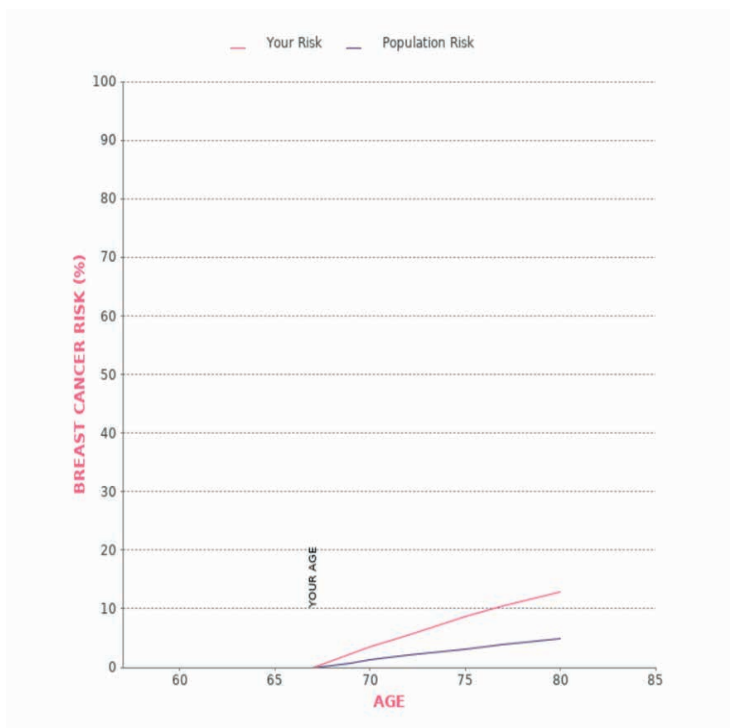


Figura 4. Gráfico comparando o risco de a paciente L.A. desenvolver câncer de mama ao longo da vida em comparação com o risco populacional referente à média das mulheres de mesma idade. As probabilidades variam conforme a idade. Age (Idade); Breast cancer risk (Risco de câncer de mama); Population risk (Risco populacional); Your age (Sua idade); Your risk (Seu risco). Fonte: iPrevent.⁷

A *Cancer Risk Assessment Tools*⁸ é outra ferramenta virtual útil para o cálculo do risco de um câncer não diagnosticado. A partir dela, é possível reconhecer o valor preditivo positivo (PPV) de uma característica clínica para câncer de mama, isto é, a capacidade de se prever o diagnóstico da doença conhecendo os dados clínicos da paciente, que devem ser associados à sua idade.⁸

Estão expressos na imagem (Figura 5) os dados levados em consideração nessa análise, individualmente e em combinação, com seus respectivos PPVs para câncer de mama.⁸

Age, years	Risk as a single symptom				Breast lump/pain
	Breast pain	Nipple discharge	Nipple retraction	Breast lump	
40-49	0.17 0.16 to 0.17	1.2 -	-	4.8 3.6 to 5.4	4.9 -
50-59	0.80 0.52 to 1.2	2.1 0.81 to 5.1	2.6 -	8.5 6.7 to 11	5.7 -
60-69	1.2 0.73 to 2.0	2.3 -	3.4 -	25 17 to 36	6.5 -
≥70	2.8 1.4 to 5.4	23 -	12 -	48 35 to 61	>5 ^o -

Figura 5. Valores preditivos positivos para câncer de mama associados à combinação de dados clínicos (linha) e idade (coluna). A paciente L.A. está na faixa etária entre 60 e 69 anos; apresenta todos os fatores de risco listados no quadro, o que lhe configura um alto risco de câncer de mama subjacente. Age (idade); years (anos); risk as a single symptom (risco como um único sintoma); breast pain (dor na mama); nipple discharge (secreção mamilar); nipple retraction (retração do mamilo); breast lump (nódulo na mama); breast lump/pain (nódulo/dor na mama). Fonte: *Cancer Risk Assessment Tools*.⁸

DISCUSSÃO

O câncer de mama é uma neoplasia originada pela proliferação descontrolada das células epiteliais da mama, podendo se desenvolver nos ductos mamários ou lóbulos mamários, sendo o carcinoma ductal e o carcinoma lobular os subtipos mais comuns. A doença pode permanecer localizada ou evoluir para formas invasivas, atingindo linfonodos regionais e órgãos distantes. O estadiamento do câncer de mama é realizado pelo sistema TNM (Tumor, Linfonodo, Metástase), considerando o tamanho do tumor primário, o envolvimento linfonodal e a presença de metástases.^{1,4}

A paciente relatada, apresentou um nódulo mamário de aproximadamente 4 cm, endurecido, com bordas irregulares, aderido à pele e com retração do mamilo. A mamografia revelou uma lesão densa e assimétrica, classificada como BIRADS-4. O histórico familiar é significativo para cânceres ginecológicos, incluindo sua irmã materna, diagnosticada com câncer de ovário aos 50 anos e portadora de mutação

germinativa no gene *BRCA1*, e sua mãe, diagnosticada com câncer de endométrio aos 63 anos. Esse contexto sugere uma possível predisposição hereditária ao câncer de mama.⁴

O câncer de mama hereditário está fortemente associado a mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2*, que desempenham papel essencial na reparação do DNA. Mulheres portadoras de mutação no gene *BRCA1* possuem um risco de até 72% de desenvolver câncer de mama ao longo da vida, enquanto aquelas com mutação no *BRCA2* apresentam um risco de até 69%.³ Além disso, tumores associados ao *BRCA1* tendem a ser triplo-negativos, enquanto os associados ao *BRCA2* frequentemente expressam receptores hormonais². No caso da paciente, a mutação familiar no *BRCA1* justifica a necessidade de testagem genética para confirmação do risco hereditário.⁹

A ferramenta *QCancer* foi utilizada para estimar o risco atual de câncer na paciente, indicando uma probabilidade de 84,81% de neoplasia ainda não diagnosticada, sendo o câncer de mama o mais provável.⁵ Além disso, a ferramenta *iPrevent* estimou um risco de 10,5% de desenvolvimento de câncer de mama nos próximos 10 anos, comparado ao risco populacional de 3,9%, e um risco vitalício de 13%, enquanto a média populacional é de 5%.⁶ Esses achados reforçam a importância de um acompanhamento rigoroso e estratégias preventivas.⁴

O tratamento do câncer de mama é personalizado, sendo definido de acordo com o estadiamento da doença e as particularidades biológicas do tumor. As principais modalidades terapêuticas incluem cirurgia, radioterapia e tratamento sistêmico.⁴ Pacientes com mutação no *BRCA1* podem se beneficiar de inibidores de PARP, como Olaparibe e Talazoparibe, que aumentam a sobrevida livre de progressão.³ Esses inibidores bloqueiam a enzima PARP, que é crucial para o reparo de quebras no DNA. Isso impede o reparo de danos celulares, levando à morte das células tumorais, especialmente em tumores com mutação no *BRCA1*, que já apresentam falhas em mecanismos de reparo do DNA.¹⁰

Além disso, esses medicamentos podem aumentar a resposta imunológica ao tumor, gerando mais mutações e neoantígenos que ativam o sistema imunológico, tornando o tumor mais vulnerável. Esse processo pode estimular a produção de proteínas que recrutam células do sistema imunológico, como linfócitos T, para o microambiente tumoral. Com isso, há um aumento da imunogenicidade do tumor, o que pode potencializar a eficácia do tratamento. Estudos também indicam que a combinação de inibidores de PARP com terapias imunológicas, como os inibidores de PD-1, pode melhorar ainda mais a sobrevida dos pacientes ao reforçar a resposta imune contra o tumor.¹⁰

Em casos de tumores triplo-negativos, a quimioterapia com platinas, como carboplatina e cisplatina, pode ser uma opção eficaz.³ O câncer de mama triplo negativo (CMTN) é caracterizado pela ausência de receptores hormonais e HER2¹¹, sendo frequentemente do subtipo basal-like², que apresenta um comportamento

agressivo. No entanto, responde bem à quimioterapia, sendo tratável com regimes neoadjuvantes e adjuvantes. Já os tumores com mutação *BRCA* possuem deficiência no reparo do DNA pelo sistema de recombinação homóloga, tornando-se particularmente sensíveis a agentes que induzem danos ao DNA, como quimioterápicos à base de platina e inibidores de PARP. Essa abordagem terapêutica não é amplamente utilizada em tumores triplo negativos sem mutação *BRCA*, pois sua eficácia está diretamente relacionada à incapacidade dessas células de reparar danos ao DNA.¹⁰

A realização de testes genéticos para *BRCA1/BRCA2* enfrenta desafios psicológicos, socioeconômicos e profissionais. O medo do diagnóstico pode desencadear ansiedade e depressão, enquanto o alto custo dos exames e a disponibilidade limitada no sistema público dificultam o acesso.² Além disso, indivíduos com predisposição genética podem sofrer discriminação no mercado de trabalho e na obtenção de seguros. Portanto, é essencial que políticas públicas garantam acesso equitativo à testagem e protejam contra discriminação genética.⁹

Diante do risco elevado, o seguimento da paciente deve incluir mamografia anual e ressonância magnética para rastreamento precoce, além de considerar terapias preventivas. O uso de moduladores seletivos do receptor de estrogênio, como tamoxifeno, pode reduzir em até 50% o risco de câncer de mama em mulheres de alto risco.⁴ Em casos de mutação confirmada, cirurgias profiláticas, como mastectomia redutora de risco e salpingo-ooforectomia bilateral, podem reduzir significativamente a probabilidade de câncer de mama e ovário.⁹

A paciente apresenta um quadro clínico e familiar sugestivo de predisposição hereditária ao câncer de mama, reforçado por diversas ferramentas presentes nos resultados. A testagem genética é essencial para confirmar a presença de mutação e definir estratégias terapêuticas e preventivas. O aconselhamento genético também é fundamental para garantir que a paciente compreenda os riscos e as opções disponíveis, além de possibilitar a avaliação de familiares que possam compartilhar da mesma predisposição genética. O manejo deve ser multidisciplinar, visando não apenas o tratamento oncológico, mas também a prevenção, o suporte psicológico e a mitigação das barreiras socioeconômicas envolvidas na testagem genética.¹²

Portanto, a abordagem do câncer de mama deve ser ampla e individualizada, considerando tanto os fatores genéticos quanto os hábitos de vida e outras influências ambientais.² A realização de exames regulares, como mamografia, ultrassonografia mamária e ressonância magnética, desempenha um papel essencial na detecção precoce da doença.¹ Além disso, a utilização de fármacos que possam reduzir o risco, como os moduladores do receptor de estrogênio e os inibidores de aromatase, deve ser avaliada de acordo com o perfil de risco de cada paciente.⁴ A decisão pela realização de cirurgias profiláticas deve ser cuidadosamente discutida com a paciente, considerando seus benefícios e impactos na qualidade de vida.⁹

A crescente incorporação de tecnologias digitais na avaliação do risco de câncer, aliada ao avanço das pesquisas genéticas, proporciona um cenário mais promissor para a personalização do cuidado oncológico.⁶ Estratégias como o uso de heredogramas para mapear padrões familiares e a análise de painéis genéticos ampliados permitem uma melhor estratificação de risco, beneficiando tanto os pacientes quanto seus familiares.⁵ O fortalecimento das políticas públicas e a ampliação do acesso à testagem genética e ao aconselhamento oncológico são essenciais para garantir um manejo mais equitativo e eficaz do câncer de mama hereditário.¹² Dessa forma, torna-se possível não apenas otimizar o prognóstico e a sobrevida das pacientes, mas também oferecer uma abordagem preventiva mais efetiva para indivíduos em risco.³

CONCLUSÃO

O câncer de mama continua sendo um desafio significativo para a saúde pública, especialmente devido ao seu impacto epidemiológico e ao risco aumentado em portadores de mutações germinativas em genes como *BRCA1* e *BRCA2*. A evolução das estratégias de rastreamento e prevenção tem possibilitado abordagens mais individualizadas, permitindo uma identificação precoce dos indivíduos com maior predisposição ao desenvolvimento da doença.

Nesse contexto, ferramentas digitais como: *Qcancer*, *iPrevent*, *Invitae Family History Tool*, *Cancer Risk Assessment Tools*, foram essenciais para prever o risco de câncer de mama subjacente na paciente L.A. do caso em questão. Trata-se de um quadro sugestivo de câncer de mama hereditário, face ao qual são prementes a testagem e o aconselhamento genéticos, bem como a implementação de medidas profiláticas e terapêuticas, se confirmado o diagnóstico.

A oncogenética transformou a compreensão sobre a hereditariedade do câncer, viabilizando intervenções personalizadas e potencialmente redutoras da mortalidade. Pacientes portadores de mutações em *BRCA1* ou *BRCA2* podem se beneficiar de um acompanhamento rigoroso, com exames de rastreamento frequentes e, quando indicado, medidas profiláticas como mastectomia redutora de risco e salpingo-ooforectomia. Além disso, a detecção dessas mutações tem implicações não apenas para a paciente diagnosticada, mas também para seus familiares, que podem ser orientados quanto ao risco genético e às condutas preventivas adequadas.

A análise dos fatores hormonais e reprodutivos também se mostra essencial no manejo do câncer de mama, uma vez que características como menarca precoce, menopausa tardia e condições ginecológicas associadas a distúrbios hormonais influenciam a predisposição à doença. Dessa forma, a testagem genética e o aconselhamento oncológico tornam-se indispensáveis para a estratificação de risco, permitindo a adoção de estratégias terapêuticas mais eficazes e direcionadas.

Portanto, a abordagem do câncer de mama hereditário deve ser multidisciplinar, com seguimento rigoroso, educação em saúde e suporte psicológico. O avanço das tecnologias preditivas e o acesso ampliado a testes genéticos reforçam a oncogenética, permitindo intervenções precoces e eficazes. A integração entre genética, tecnologia e medicina personalizada é essencial para otimizar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.

POTENCIAL CONFLITO DE INTERESSES

Não há conflito de interesses envolvido na pesquisa em questão.

VINCULAÇÃO ACADÊMICA

Esta pesquisa está vinculada ao Núcleo de Genética Humana e Molecular (NGHM) do Departamento de Ciências Biológicas/Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória - ES, Brasil.

REFERÊNCIAS

1. Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA). Estadiamento [Internet]. Rio de Janeiro: INCA; [cited 2025 Mar 11]. Disponível em: <https://www.gov.br/inca/pt-br/assuntos/cancer/como-surge-o-cancer/estadiamento>
2. Brasil. Instituto Nacional de Câncer (INCA). Estimativa de 2023: Incidência de câncer no Brasil [Internet]. Rio de Janeiro: INCA; 2023 [cited 2025 Mar 16]. Disponível em: <https://www.inca.gov.br>
3. National Library of Medicine. BRCA1 and BRCA2 Hereditary Breast and Ovarian Cancer [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US); 2024 fev 25 [cited 2025 Mar 14]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482286/>
4. National Comprehensive Cancer Network (NCCN). NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®): Breast Cancer. Version 1.2024 [Internet]. Plymouth Meeting (PA): NCCN; 2024 [cited 2025 Mar 10]. Disponível em: <https://www.nccn.org>
5. Invitae Family History Tool [Internet]. familyhistory.invitae.com. [cited 2025 Mar 11]. Available from: <https://familyhistory.invitae.com/edit/035E09CE-0839-11ED-AC3F-D2C0F39619A7>
6. Qcancer [Internet]. ClinRisk: Qcancer® risk calculator. United Kingdom (2013 Jan). [cited 2025 Mar 10]. Available from: <https://www.qcancer.org/>.

7. iPrevent [Internet]. Iprevent.net.au. [cited 2025 Mar 12]. Available from: <https://iprevent.net.au/?0>

8. Cancer Research UK [Internet]. Cancer Risk Assessment Tools. United Kingdom (2016 Aug). [cited 2025 Mar 12] Available from: <https://www.cancerresearchuk.org/sites/default/files/rats.pdf>.

9. National Center for Biotechnology Information. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US); 2018 [cited 2025 Mar 15]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482286/>

10. Oncologia Brasil. Inibidores de PARP combinados à imunoterapia com inibidores de checkpoints: perspectiva futura para o tratamento de câncer de ovário [Internet]. São Paulo: Oncologia Brasil; [cited 2025 Mar 31]. Disponível em: <https://oncologiabrasil.com.br/inibidores-de-parp-combinados-a-imunoterapia-com-inibidores-de-checkpoints-perspectiva-futura-para-o-tratamento-de-cancer-de-ovario/>

11. Lima AVM, Lima WP de. Tratamento do câncer de mama triplo negativo e impacto na sobrevida das pacientes [Internet]. Rev Onconews. 2022;45 [cited 2025 Mar 31]. Disponível em: https://scielo.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2183-69142022000200001

12. Portal de Boas Práticas em Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente. Principais questões sobre aconselhamento genético [Internet]. Rio de Janeiro: Fundação Oswaldo Cruz; [cited 2025 Mar 13]. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-mulher/principais-questoes-sobre-aconselhamento-genetico/>