

ACONSELHAMENTO E TESTAGEM GENÉTICA NO CONTEXTO DO CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO: UM ESTUDO DE PERCEPÇÕES DA POPULAÇÃO EM GOIÁS

Amanda Vitória de Oliveira Lima¹

Isadora Alves Gamboa¹

João Victor Martins Bordigoni¹

Pedro Henrique Paulino Pereira de Souza¹

Ysabelle de Oliveira Saraiva¹

Jalsi Tacon Arruda¹

Universidade Evangélica de Goiás – UniEVANGÉLICA¹

RESUMO

Introdução: O câncer de mama é a neoplasia mais incidente e de maior mortalidade entre mulheres no mundo. Entre 5% e 10% dos casos possuem origem hereditária, principalmente por mutações nos genes BRCA1 e BRCA2, que aumentam o risco e a agressividade da doença. Apesar da relevância do aconselhamento e testagem genética, há barreiras como baixo conhecimento e acesso limitado, especialmente em países de baixa e média renda. **Objetivo:** Avaliar as percepções da população do estado de Goiás sobre o aconselhamento genético e a testagem para câncer de mama hereditário, identificando benefícios percebidos, barreiras e resistências. **Método:** Estudo observacional, transversal e quantitativo, com 239 participantes ≥ 18 anos residentes em Goiás. Os dados foram coletados por questionário eletrônico contendo 11 afirmativas em escala Likert sobre aspectos do aconselhamento genético. A análise estatística foi realizada com o teste do qui-quadrado para avaliar associações, considerando $p < 0,05$. **Resultados:** A maioria dos participantes era do sexo feminino, com renda familiar acima de um salário mínimo. Houve ampla concordância sobre os benefícios do aconselhamento genético, com mais de 85% reconhecendo sua importância para o entendimento dos riscos e decisões familiares. Identificou-se interesse no serviço, embora preocupações financeiras fossem relatadas. As resistências ligadas a crenças religiosas ou fatalismo foram baixas. **Conclusão:** A população de Goiás apresenta percepção positiva e interesse pelo aconselhamento e testagem genética para câncer de mama hereditário. Entretanto, é necessário ampliar o acesso e a informação para superar barreiras práticas, alinhando estratégias às políticas públicas vigentes para melhorar prevenção e diagnóstico precoce.

Palavras-chave: Neoplasias da Mama; Aconselhamento Genético; Saúde da Mulher.

INTRODUÇÃO

O câncer de mama configura-se como um relevante desafio à saúde pública mundial, ocupando a posição de neoplasia mais incidente globalmente e principal causa de mortalidade feminina¹⁻³. Aproximadamente uma em cada doze mulheres apresentará câncer de mama ao longo da vida, com maior frequência entre 45 e 65 anos, faixa etária relacionada a alterações hormonais próprias da transição da pré para a pós-menopausa¹. Entre 5% e 10% dos casos de câncer de mama têm origem hereditária, principalmente por mutações germinativas nos genes BRCA1 e BRCA2, que exercem função supressora tumoral^{3,4}.

A detecção precoce de indivíduos com risco para mutações BRCA1/2 é fundamental no controle do câncer de mama hereditário, mas enfrenta barreiras relevantes em países de baixa e média renda, como o baixo nível de conscientização populacional e profissional, deficiências no aconselhamento genético e limitada alfabetização genética, dificultando triagem e encaminhamento adequados⁵. Em Goiás, a Lei nº 20.707/2020 garante a realização gratuita de exames para detecção de mutações BRCA1/2 em mulheres com histórico pessoal ou familiar de câncer de mama e/ou ovário, atendendo critérios definidos e mediante solicitação por médico geneticista, mastologista ou oncologista⁶.

Assim, o objetivo deste estudo é avaliar as percepções da população do estado de Goiás sobre o aconselhamento genético e a testagem para câncer de mama hereditário, identificando benefícios percebidos, barreiras e resistências.

MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional, transversal, exploratório e quantitativo, com amostra não probabilística por conveniência composta por 239 indivíduos ≥ 18 anos, residentes em Goiás. A coleta de dados foi realizada por meio de questionário eletrônico, divulgado nas redes sociais e aplicativos de mensagem, contendo bloco sociodemográfico e 11 afirmativas em escala Likert (1–5) sobre aspectos do aconselhamento genético (benefícios, informações, impacto familiar e resistências). Os dados foram organizados em planilhas no Microsoft Excel e analisados no IBM SPSS Statistics (v. 17.0). Foram calculadas frequências absoluta e relativa, comparadas por teste do qui-quadrado de Pearson ($\alpha=0,05$), e agrupadas em dimensões temáticas. O estudo respeitou a Resolução CNS 466/2012 e obteve parecer favorável do Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA (CAAE 84082424.9.0000.5076, parecer 7.413.928).

RESULTADOS

A amostra do estudo incluiu 239 indivíduos residentes em Goiás, todos com 18 anos ou mais. A maioria era do sexo feminino, com idade entre 18 e 50 anos, e 93,7% possuíam renda familiar mensal acima de um salário mínimo. Predominaram as

autodeclarações de cor branca e parda, com menor proporção de pessoas pretas. Quanto ao estado civil, a maioria declarou não ter parceiro. Foi encontrada associação estatisticamente significativa entre cor da pele e sexo ($p=0,01$), sugerindo diferenças na autodeclaração por gênero, enquanto as demais variáveis não apresentaram significância estatística.

Tabela 1 - Perfil Sociodemográfico da população de Goiás pesquisada no ano de 2025.

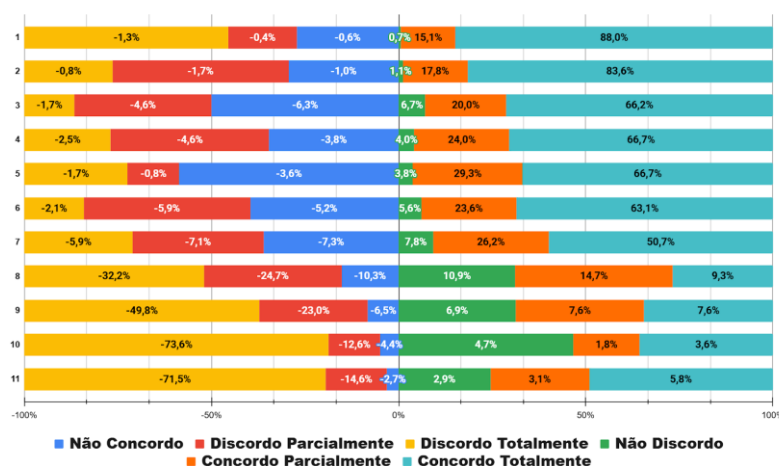
Variáveis	Total (n=239)		Feminino (n=193)		Masculino (n=46)		p
	n	%	n	%	n	%	
Faixa etária							
18-50 anos	201	84,1	162	83,9	39	84,8	0,88
> 50 anos	38	15,9	31	16,1	07	15,2	
Escolaridade							
≤ 12 anos	43	18	34	17,6	09	19,6	0,75
>12 anos	196	82	159	82,4	37	80,4	
Cor da pele							
Branca	146	61,1	121	62,7	25	54,3	0,01*
Parda	79	33,1	65	33,7	14	30,4	
Preta	14	5,9	07	3,6	07	15,2	
Indígena	0	-	0	-	0	-	
Estado Civil							
Possuem parceiro	82	34,3	67	34,7	15	32,6	0,78
Não possuem parceiro	157	65,7	126	65,3	31	67,4	
Renda Familiar Mensal							
≤ 1 salário mínimo**	15	6,3	11	5,7	04	8,7	0,47
> 1 salário mínimo	224	93,7	182	94,3	42	91,3	
Histórico Familiar de Câncer							
Sim	185	77,4	154	79,8	31	67,4	0,07
Não	54	22,6	39	20,2	15	32,6	
Histórico Pessoal de Câncer							
Sim	13	5,4	11	5,7	2	4,3	0,71
Não	226	94,6	182	94,3	44	95,7	

Fonte: dados da pesquisa. **Legenda:** * $p < 0,05$ pelo teste do qui-quadrado (χ^2 de Pearson), nível de significância $\alpha = 0,05$. **O valor pesquisado foi referente ao ano de 2024 (R\$1412,00).

A análise das respostas dos participantes revela uma percepção amplamente positiva em relação ao aconselhamento e mapeamento genético para o câncer de mama e/ou ovário, como visto na Figura 1. As primeiras quatro afirmativas, que abordam os benefícios do aconselhamento, tiveram concordância superior a 88%,

destacando seu papel no entendimento dos riscos, alívio de medos e auxílio em decisões importantes. A maioria dos participantes expressou interesse no serviço, embora tenha relatado necessidade de mais informações e preocupações com custos. Quanto às barreiras, a resistência foi baixa: a maioria discordou da falta de prioridade, da negação da utilidade do aconselhamento, e das objeções baseadas em crenças religiosas ou fatalismo, indicando que esses fatores não constituem obstáculos significativos para a população avaliada.

Figura 1. Perspectiva da população de Goiás sobre o mapeamento genético do câncer de mama em 2025.



Fonte: dados da pesquisa.

Legenda: Eixo Y (afirmativas) - Benefícios percebidos do aconselhamento genético: 1. "O aconselhamento genético me ajudaria a entender melhor os riscos de câncer e/ou iniciar discussões sobre isso com outros membros da minha família."; 2. "Eu acredito que existem benefícios importantes sobre fazer um aconselhamento genético para decidir se devo ou não fazer um teste genético para câncer de mama ou ovário."; 3. "O aconselhamento genético aliviaria meu medo e preocupações de desenvolver câncer de mama ou ovário."; 4. "O aconselhamento genético me ajudaria a tomar decisões de vida importantes, desde a realização de uma cirurgia preventiva a outras decisões como ter filhos."/Aspectos Informacionais, Práticos e de Impacto Familiar: 5. "Preciso de mais informações sobre o que o aconselhamento genético oferece, principalmente sobre os benefícios para câncer de mama e/ou ovário e com quem falar para marcar uma consulta."; 6. "Eu gostaria de receber um aconselhamento genético, mas me preocupo quanto aos custos."; 7. "O aconselhamento genético me faria preocupar com o risco de câncer de mama e/ou ovário em outros membros da minha família."/Barreiras e Resistências ao Aconselhamento Genético: 8. "Receber aconselhamento genético não é uma prioridade para mim, levaria muito do meu tempo ou estou ocupado demais cuidando de outros assuntos."; 9. "O aconselhamento genético não me ajudaria a lidar com meus medos e incertezas, nem me forneceria meios de prevenir o câncer de mama e/ou ovário."; 10. "Fazer aconselhamento genético não está de acordo com minhas crenças religiosas ou espirituais."; 11. "Acredito que se eu for diagnosticado com câncer de mama e/ou ovário, morrerei ou é meu destino, então o aconselhamento genético não tem propósito e nem pode me ajudar."

CONCLUSÃO

O estudo revelou que a população de Goiás possui percepção majoritariamente positiva sobre o aconselhamento e a testagem genética para câncer de mama hereditário, reconhecendo seus benefícios informacionais, preventivos e familiares. Contudo, foram apontadas barreiras práticas, como a necessidade de maior

informação e preocupações financeiras, enquanto resistências por motivos religiosos ou fatalistas foram baixas. Esses resultados destacam a importância de políticas públicas e estratégias educativas para ampliar o acesso, especialmente considerando a legislação estadual que oferece exames gratuitos a mulheres em risco. Superar esses desafios é essencial para melhorar o diagnóstico precoce, o planejamento familiar e as ações preventivas, reduzindo o impacto da doença no estado.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ponce-Chazarri L, Ponce-Blandón JA, Immordino P, et al. Barriers to breast cancer-screening adherence in vulnerable populations. *Cancers (Basel)*. 2023;15(3):604. doi:10.3390/cancers15030604. PMID:36765561; PMCID:PMC9913751.
2. Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva. Diretrizes para a detecção precoce do câncer de mama no Brasil [Internet]. Rio de Janeiro: INCA; 2015 [citado em 2025 jul 11]. 168 p. Disponível em: https://www.inca.gov.br/sites/ufu.sti.inca.local/files//media/document//diretrizes_deteccao_precoce_cancer_mama_brasil.pdf
3. Saj F, Nag S, Nair N, et al. Management of BRCA-associated breast cancer patients in low and middle-income countries: a review. *ecancer*. 2024;18:1744.
4. Pulukuri BD, Penke VB, Palati DJ, et al. BRCA Biological Functions [Internet]. In: *BRCA1 and BRCA2 Mutations - Diagnostic and Therapeutic Implications*. IntechOpen; 2023 [citado em 2025 jul 11]. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.107406>
5. Ren W, Chen M, Qiao Y, Zhao F. Global guidelines for breast cancer screening: A systematic review. *Breast*. 2022;64:85–99. doi:10.1016/j.breast.2022.04.003. Epub 2022 Apr 19. PMID: 35636342; PMCID: PMC9142711.
6. Goiás. Lei nº 20.707, de 14 de janeiro de 2020. Dispõe sobre a realização do exame de detecção de mutação genética que especifica [Internet]. Goiânia: Governo do Estado de Goiás; 2020 [citado em 2025 jul 11]. Disponível em: <https://legisla.casacivil.go.gov.br/api/pesquisa/legislacoes/100911/pdf>