

Mapeamento genético no câncer de mama: quantificação da solicitação por oncologistas, mastologistas e geneticistas em Goiás

Pedro Henrique Paulino Pereira de Souza¹

Isadora Alves Gamboa²

Amanda Vitória de Oliveira Lima³

João Victor Martins Bordigoni⁴

Ysabelle de Oliveira Saraiva⁵

Jalsi Tacon Arruda⁶

Universidade Evangélica de Goiás – UniEVANGÉLICA¹²³⁴⁵⁶

RESUMO

Introdução: O câncer de mama é uma das neoplasias de maior impacto global assim como no Brasil. Mutações germinativas nos genes *BRCA1/BRCA2* contribuem em 5-10% dos casos e tornam o mapeamento genético ferramenta relevante para prevenção e manejo individualizado. Em Goiás, a Lei nº 20.707/2020 prevê oferta do teste para grupos de risco, o que torna importante avaliar sua adoção clínica. **Objetivo:** Quantificar a proporção de oncologistas, mastologistas e geneticistas em Goiás que já solicitaram mapeamento genético e identificar motivos e barreiras a sua incorporação na prática. **Método:** Estudo observacional, transversal e exploratório. Coleta por questionário eletrônico com termo de consentimento, análise descritiva em planilhas. Foram avaliados perfil sociodemográfico, conhecimento, frequência de uso e razões para solicitar e não solicitar o exame. **Resultados:** Participaram 16 médicos sendo: 08 oncologistas, 07 mastologistas e 01 geneticista; 10 médicos do sexo masculino, faixa etária predominante 31-40 anos. Dos participantes 15 declararam conhecer o mapeamento genético, 08 utilizam frequentemente, 03 as vezes, 03 raramente e 01 nunca. Os principais indutores ao pedido foram diagnósticos antes dos 40 anos, histórico familiar direto e tumor triplo-negativo antes dos 50 anos. Barreiras citadas incluíram percepção de baixo custo-benefício, insuficiente preparo para aconselhamento e crença de pouca utilidade clínica. **Conclusões:** Apesar do amplo conhecimento declarado, apenas metade dos profissionais usa rotineiramente o mapeamento genético, indicando separação entre conhecimento e prática. Recomenda-se capacitação em aconselhamento genético, divulgação dos fluxos terapêuticos e estudos maiores para orientar políticas locais.

Palavras-chave: Gene *BRCA1*; Gene *BRCA2*; Mapeamento Cromossômico; Neoplasias da Mama.

INTRODUÇÃO

O tumor de mama é uma das principais causas de morte por câncer em mulheres, sendo uma das principais neoplasias no mundo e representando cerca de 2,3 milhões de novos casos globalmente em 2022 e mais de 73 mil diagnósticos projetados para o Brasil no triênio 2023–2025¹. Essa doença ainda impõe grande impacto sobre indivíduos, famílias e sistemas de saúde, apesar de que muitos casos apresentam bom prognóstico quando diagnosticados precocemente.

Entre os fatores de risco, destacam-se nesse estudo as questões hereditárias/genéticas, responsáveis por aproximadamente 5 a 10% dos casos².

Mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 são as mais conhecidas e estudadas, uma vez que, aumentam significativamente a predisposição ao câncer de mama e ovário^{3,4}. Nesse contexto, o mapeamento genético torna-se uma ferramenta estratégica muito relevante para prevenção, diagnósticos precoces e a definição de condutas terapêuticas individualizadas.

No Brasil, Goiás se destacou como o primeiro estado a oferecer de forma gratuita a testagem genética para mulheres com risco aumentado de neoplasias mamárias, por meio da Lei nº 20.707/2020⁵. Essa iniciativa representa um avanço importante na saúde pública, possibilitando medidas preventivas e de acompanhamento direcionado e personalizado⁶⁻⁸. Entretanto, sua efetividade depende diretamente da adesão dos médicos oncologistas, mastologistas e geneticistas, que são os responsáveis pela indicação do exame.

Dessa forma, compreender em que medida esses profissionais têm solicitado o mapeamento genético é essencial para avaliar a implementação dessa política e suas repercussões na prática clínica.

MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional, transversal e exploratório, realizado com médicos oncologistas, mastologistas e geneticistas atuantes em Goiás. A população-alvo compreendeu os profissionais registrados no Conselho Regional de Medicina - GO. A coleta de dados foi realizada por meio de questionário eletrônico (Google Forms), precedido de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. O instrumento, elaborado a partir de revisão da literatura, abordou perfil sociodemográfico, conhecimento e frequência de solicitação do mapeamento genético, além de percepções sobre sua incorporação na prática clínica. Os dados foram tabulados em planilhas eletrônicas (Microsoft Excel) e analisados por estatística descritiva com cálculos de frequência e porcentagem. O estudo seguiu as diretrizes éticas da Resolução CNS 466/2012, com aprovação prévia pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Evangélica de Goiás (CAAE 84082424.9.0000.5076, parecer 7.413.928). Todos os participantes desta pesquisa têm a garantia da identidade preservada, confidencialidade e sigilo.

RESULTADOS

Dos 16 médicos que responderam ao questionário, o maior número de participantes foi de oncologistas, seguidos por mastologistas e geneticistas. A amostra foi majoritariamente do sexo masculino e a faixa etária mais frequente foi 31-40 anos (tabela 1).

Tabela 1. Perfil sociodemográfico dos participantes da pesquisa.

Variáveis	Total (n=16)		Feminino (n=06)		Masculino (n=10)	
	n	%	n	%	n	%
Faixa etária (anos)						
21 - 30	01	6,25	0	-	01	6,25
31 - 40	08	50,0	06	37,5	02	12,5
41 - 50	03	18,75	0	-	03	18,75
51 - 60	04	25,0	0	-	04	25,0
Especialidade						
Oncologia clínica	08	50,0	04	25	04	25,0
Mastologia	07	43,75	02	12,5	05	31,25
Genética médica	01	6,25	0	-	01	6,25

Fonte: dados da pesquisa.

Quanto ao conhecimento sobre o mapeamento genético aplicado ao câncer de mama, 15 dos participantes (93,8%) declararam saber do que se trata. Em relação a utilização prática do mapeamento genético, 08 (50%) utilizam frequentemente, 03 (18,8%) as vezes, 03 (18,8%) raramente e 01 (6,2%) nunca utilizou o teste.

Os principais motivos que levaram a solicitação do mapeamento genético foram: câncer de mama ou ovário diagnosticado antes dos 40 anos, histórico familiar direto de câncer de mama/ovário e tumor triplo-negativo diagnosticado antes dos 50 anos. Entre os motivos para não incorporar o exame na prática clínica destacaram-se: "não acho que valha a pena pedir este tipo de teste", "baixo custo-benefício" e "pouca compreensão sobre aconselhamento genético". Esses dados estão representados na tabela 2.

Tabela 2. Principais motivos para solicitar ou não solicitar o mapeamento genético.

Motivação	Total		Masculino		Feminino	
	n=16	%	n=10	%	n=6	%
Motivo para uso						
Câncer de mama ou ovário diagnosticado antes dos 40 anos	08	50,0	05	50,0	03	50,0
Histórico familiar direto de câncer de mama ou ovário	07	43,8	04	40,0	03	50,0
Tumor triplo-negativo diagnosticado antes dos 50 anos	07	43,8	04	40,0	03	50,0
Preocupação e planejamento da paciente	01	6,3	01	10,0	0	-
Motivos para não uso						
Não acho que valha a pena pedir este tipo de teste	05	31,3	03	30,0	02	33,3
Baixo custo-benefício	02	12,5	02	20,0	0	-
Pouca compreensão sobre aconselhamento genético	02	12,5	01	10,0	01	16,7
Tenho poucos pacientes com câncer de mama	02	12,5	01	10,0	0	-

Fonte: dados da pesquisa. *Como as questões permitiam múltiplas respostas, as somas percentuais por sexo ultrapassam 100%.

CONCLUSÃO

Apesar de a maioria dos participantes alegarem ter conhecimento sobre mapeamento genético, apenas metade dos respondentes utiliza essa tecnologia com frequência na prática clínica, evidenciando uma separação entre conhecimento e execução. As indicações relatadas seguem critérios clínicos consagrados na literatura, enquanto as principais barreiras apontadas, foram percepção de baixo custo-benefício, baixa efetividade e insuficiente preparo para aconselhamento genético. Mostra-se a necessidade de implementar ações de capacitação, fortalecer a divulgação dos fluxos terapêuticos e da oferta prevista pela legislação estadual e avaliar operacionalmente a implementação do serviço. Estudos futuros com amostra mais representativa e uma investigação qualitativa são necessários para aprofundar e validar esses achados.

AGRADECIMENTOS

Os autores expressam seus agradecimentos a UniEVANGÉLICA pelo suporte institucional e pela concessão da bolsa de pesquisa PBIC UniEVANGÉLICA, que se mostrou imprescindível para o desenvolvimento e a consolidação dos resultados apresentados neste estudo.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Câncer - OPAS/OMS | **Organização Pan-Americana da Saúde**. Disponível em: <<https://www.paho.org/pt/topicos/cancer>>.
2. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Instituto Nacional de Câncer (INCA) 8º edição**. [s.l: s.n.]. Disponível em: <https://www.inca.gov.br/sites/ufu.sti.inca.local/files//media/document//cartilha_cancer_de_mama_2022_visualizacao.pdf>.
3. AMENDOLA, Luis C. B.; VIEIRA, Roberto. A contribuição dos genes BRCA na predisposição hereditária ao câncer de mama. **Revista Brasileira de Cancerologia**, v. 51, n. 4, p. 325–330, 2005.
4. **Rede Nacional de Câncer Familiar**. Disponível em: <<https://www.inca.gov.br/publicacoes/manuais/rede-nacional-de-cancer-familiar>>.
5. GOIÁS. **Lei n. 20.707, de 14 de janeiro de 2020**. Dispõe sobre a realização do exame de detecção de mutação genética que especifica.
6. CARVALHO, Versanna. **Goiás e UFG oferecem teste genético em câncer de mama herdado**. Disponível em: <https://ufg.br/n/175465-goias-e-ufg-oferecem-teste-genetico-em-cancer-de-mama-herdado>
7. BRASIL. Ministério da saúde. Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA). **Diretrizes para a Detecção Precoce do Câncer de Mama no Brasil**. Rio de Janeiro: Ministério da Saúde, 2015
8. CRISCITIELLO, Carmen; CORTI, Chiara. Breast Cancer Genetics: Diagnostics and Treatment. **Genes**, v. 13, n. 9, p. 1593, 2022.