

RELEVÂNCIA E CONTRIBUIÇÃO DA TRIAGEM DE GENÉTICA EM PACIENTES ONCOLÓGICOS

Monique Oliveira Freitas; Débora Nogueira Coelho; Eduarda Silva Kingma Fernandes;; Livia Maria Ferreira Sobrinho; Leonardo Hansen Laranja; Milton Prudente ; Maria Paula Miscoli Estevam

NEOCLÍNICA ONCOLOGIA E GENÉTICA

Email: niquecullen@gmail.com

(32)98887-9500

Introdução

A avaliação genética de pacientes oncológicos permite inferir informações sobre o tumor; direcionar condutas terapêuticas, de monitoramento e prevenção da doença; além do aconselhamento familiar. Cerca de 10% a 15% dos pacientes apresenta síndrome de predisposição hereditária ao câncer e a identificação precoce de pacientes com risco genético elevado é fundamental para o planejamento terapêutico. Nesse contexto, a triagem genética realizada de maneira protocolar e padrão para todos os pacientes que iniciam tratamentos oncológicos pode ajudar a identificar os indivíduos de alto risco para predisposição hereditária ao câncer que necessitam de avaliação genética/ aconselhamento genético.

Objetivo

Descrever resultados e impactos da inserção de triagem genética em clínica oncológica privada em Minas Gerais

Métodos

Triagens genéticas utilizando questionário específico foram realizadas por bióloga geneticista entre Novembro de 2024 a Março de 2025 com pacientes em vigência de tratamento oncológico. Foram avaliados dados como tipo de câncer, idade de diagnóstico, história familiar de câncer, realização de teste genético e resultado deste para classificação de risco para síndrome de predisposição hereditária ao câncer.

Resultados

Dos 57 pacientes triados, 41 são do sexo feminino. 66% dos indivíduos desenvolveu câncer após os 50 anos sendo a média de idade de diagnóstico 56,5 anos. Entre os tipos de câncer estavam: câncer de mama (22), câncer colorretal (7), câncer de próstata (5), câncer renal (5), câncer de pulmão (3), entre outros. 41/57 pacientes triados foram classificados como alto risco devido ao tipo de câncer, idade de diagnóstico ou histórico familiar de câncer. Desses, 17 já tinham feito teste genético de predisposição ao câncer, sendo 10 negativos, 2 com mutação patogênica e 5 apresentaram VUS (variante de significado incerto) em genes associados com desenvolvimento de câncer. Dos demais classificados como alto risco (24), 9 realizaram teste genético após a triagem, sendo 4 com mutações patogênicas em genes associados à câncer e 1 aguardando resultado; e 8 receberam de seus médicos oncologistas, pedidos para realização de teste genético ou avaliação com médico geneticista. 66% dos pacientes alto risco, sem teste genético até a triagem, tinha sido diagnosticado a mais de 1 ano e meio. Dos que realizaram teste genético após a triagem, 55,5% receberam diagnóstico de câncer entre 2 a 10 anos atrás.

Conclusão

A triagem genética foi eficaz em identificar indivíduos de alto risco. Os resultados demonstraram que o encaminhamento ao médico geneticista ou teste genético, mesmo quando indicado por *guidelines*, muitas vezes é realizado tardiamente. Nesse contexto, a triagem genética se mostrou um aliado aos médicos, indicando pacientes nos quais a avaliação genética não foi realizada, contribuindo no desfecho clínico e sendo essencial para garantir um cuidado integral, humanizado e baseado em evidências.



CENTRO DE ESTUDOS
PROFESSOR ADAUTO AMIN

