

# Mapa Genoma Brasil

## Saúde de Precisão em Oncologia e Cardiologia no SUS



AUTORES: MARIANA BERALDO DA COSTA SAAD<sup>1</sup>, GUSTAVO CARDOSO GUIMARÃES<sup>1</sup>, BENEDITO MAURO ROSSI<sup>1</sup>, JOSÉ EDUARDO KRIEGER<sup>1,2</sup>, JOSÉ PEREIRA DE SOUZA<sup>1</sup>, LUANDA GUIMARÃES<sup>1</sup> E AMANDA APARECIDA FRANÇA DE NOBREGA<sup>1</sup>  
1 - BP - A Beneficência Portuguesa de São Paulo - mariana.beraldo@bp.org.br  
2 - Instituto do Coração do Hospital das Clínicas da FMUSP - krieger@incor.usp.br

### Introdução

As Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNT), especialmente as cardiovasculares e o câncer, são responsáveis por cerca de 70% das mortes no Brasil. A identificação de variantes genéticas e de indivíduos com risco aumentado permite o desenvolvimento de estratégias de prevenção primária e secundária, com potencial de reduzir sua incidência e mortalidade.

### Objetivo

Contribuir, por meio do PROADI-SUS, para a implementação de estratégias de gestão populacional em câncer e doenças cardiovasculares, através da disponibilização de um banco de dados com informações genotípicas e fenotípicas de pacientes do SUS e qualificação de profissionais de saúde em Medicina Genômica e de Precisão.

### Metodologia

Meta de 17.600 sequenciamentos genômicos (WGS/WES) e 1.200 certificados de qualificação, organizados em quatro frentes de atuação distribuídas em 23 centros no território nacional: **(1) Oncologia:** estudo prospectivo unicêntrico com coparticipação e rastreamento familiar. Meta 1.900 casos-índice com câncer de mama, próstata ou colorretal, em dois grupos: Grupo 1 (n=1.700) submetido a WGS germinativo; Grupo 2 (n=200), em São Paulo/SP, com WGS germinativo pareado a WES somático. **(2) Cardiogenética:** estudo prospectivo multicêntrico com coparticipação e rastreamento familiar, meta 4.000 casos-índice com cardiopatias, em dois grupos: Grupo 1 (n=3.000) submetido a WES germinativo; Grupo 2 (n=1.000), a WGS germinativo. **(3) Cardiologia Populacional:** estudo retrospectivo multicêntrico com até 11.700 WGS realizados em participantes da coorte ELSA-Brasil, integrando dados clínicos, epidemiológicos e genéticos para desenvolvimento de escore de risco poligênico. **(4) Qualificação:** desenvolvimento e oferta de cursos em saúde de precisão e da criação de um repositório informacional, meta 1.200 certificados emitidos.

### Resultados

11.155 (63%) dos sequenciamentos realizados.

**Oncologia:** 1.145 casos-índice incluídos (75% mulheres), com predomínio de câncer de mama (66%), próstata (16%) e colorretal (18%); 429 laudos genéticos emitidos, sendo 13% com variantes patogênicas/provavelmente patogênicas (P/PP) e 38% com variantes de significado incerto (VUS).

**Cardiogenética:** 2.565 casos-índice (56% homens), com 1.488 (59%) cardiomiopatias, 344 (13%) arritmias, 286 (11%) múltiplos diagnósticos cardiológicos, 239 (9%) cardiopatias congênitas, 145 (6%) hipercolesterolemias familiares, 31 (1%) aortopatias ou valvopatias e 32 (1%) outras patologias cardiológicas; 565 laudos emitidos, sendo 143 (25%) com P/PP e 113 (20%) com VUS; 1081 familiares captados, 609 laudos, 187 (31%) P/PP e 137 (22%) VUS

**Cardiologia Populacional:** 7.483 WGS realizados (56% mulheres). **Qualificação:** 3.098 alunos inscritos, com 557 certificados (46%) emitidos.

### Figura

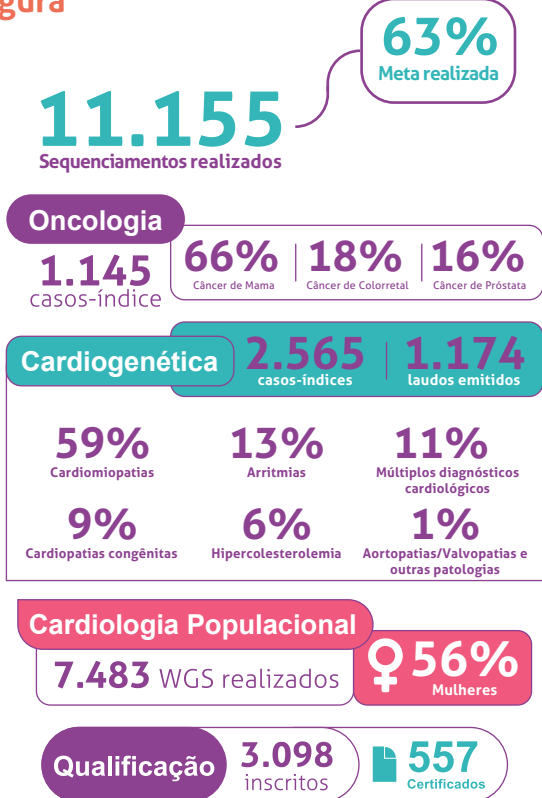


Figura: Resultados do Projeto Mapa Genoma Brasil

### Conclusão

Os achados disponíveis reforçam a necessidade de expandir a triagem genética, fortalecer políticas de equidade na oncologia e integrar dados genômicos e sociais para uma abordagem mais abrangente.



A Beneficência Portuguesa de São Paulo



MINISTÉRIO DA SAÚDE

