CANCRO HEREDITÁRIO
MAMA E OVÁRIO

IPO LISBOA
FRANCISCO GENTIL

O QUE É O CANCRO HEREDITÁRIO DE MAMA E DO OVÁRIO?

O cancro hereditário de mama/ovário está associado, principalmente, a alterações nos genes *BRCA1* e *BRCA2*, as quais podem ser transmitidas de pais para filhos. Estas alterações (mutações, atualmente designadas variantes patogénicas) resultam num risco bastante aumentado de cancro da mama, ovário, próstata e pâncreas. Representam cerca de 5-10% dos casos de cancro da mama,15% dos casos de cancro do ovário e cerca de 3% dos casos de cancro da próstata e do pâncreas.

QUEM TEM INDICAÇÃO PARA TESTE GENÉTICO *BRCA1/2*?

O estudo dos genes *BRCA1/2* é habitualmente recomendado em:

a) Homens com o diagnóstico, em qualquer idade, de cancro da mama;
b) Mulheres com o diagnóstico de cancro da mama "triplo negativo", principalmente antes 65 anos;
c) Mulheres jovens com o diagnóstico de cancro da mama invasivo em idade jovem (há casos antes dos 40 e até antes dos 30 anos)
d) Mulheres com o diagnóstico de cancro da mama bilateral, em que o primeiro caso foi diagnosticado em idade inferior a 50 anos;
e) Mulheres com o diagnóstico de cancro do ovário epitelial não-mucinoso, cancro da trompa ou cancro primário do peritoneu.

Estes critérios são gerais e a clarificação da indicação para teste genético num indivíduo específico deve ter em conta as particularidades da sua história familiar e individual.

Os familiares saudáveis dos doentes portadores podem ser testados para a variante familiar previamente identificada.

QUANDO PODE SER PEDIDO O TESTE GENÉTICO *BRCA1/2*?

Durante a consulta na Clínica de Risco Familiar é feita a avaliação clínica e o aconselhamento genético. Nos utentes com indicação para teste genético é fornecida informação acerca do cancro hereditário de mama/ovário, as vantagens e desvantagens da realização do estudo genético, as medidas de vigilância e profilaxia através de cirurgias redutoras de risco (mastectomia – cirurgia para remoção da mama e salpingooforectomia – cirurgia para remoção do útero e ovários) e as opções reprodutivas disponíveis. Caso o utente consinta, é então feita uma colheita de sangue, a qual é enviada para o laboratório onde é realizado o teste genético.

QUAIS SÃO AS VANTAGENS E DESVANTAGENS DA REALIZAÇÃO DO TESTE GENÉTICO *BRCA1/2*?

A identificação dos portadores de variantes patogénicas nos genes *BRCA1/2* permite um aconselhamento genético adequado e a adoção de medidas de vigilância e redução de risco. Contudo, o aconselhamento / estudo genético pode ser causa de ansiedade e angústia. Há ainda o risco de perda de privacidade e de discriminação, embora a legislação Portuguesa[1] procure acautelar estas questões.

QUAIS AS CONSEQUÊNCIAS FAMILIARES DE UM TESTE GENÉTICO *BRCA1/2* POSITIVO?

Os familiares dos portadores de variantes patogénicas nos genes *BRCA1/2* poderão ter indicação para a pesquisa da variante familiar específica. Os filhos dos portadores têm um risco de 50% de herdarem a variante do progenitor portador. Um dos pais de um portador provavelmente será portador da mesma variante, o que significa que os irmãos também terão um risco de 50% de serem também eles portadores.

Nenhum dos seus familiares pode ser informado do resultado do seu teste genético sem o seu consentimento prévio.

COMO POSSO ACEDER ÀS CONSULTAS NA CLÍNICA DE RISCO FAMILIAR?

O acesso às nossas consultas pode ser feito de duas formas:

a) Referenciação através do médico de família (ALERT®);
b) Referenciação através de outros médicos de hospitais, clínicas ou consultórios (públicos ou privados).

O próprio utente pode esclarecer qualquer dúvida sobre a referenciação através dos endereços de correio eletrónico da Clínica de Risco Familiar*.

---

[1] Lei nº 12/2005 de 26 de Janeiro, DL nº 131/2014 de 29 de Agosto

CLÍNICA DE RISCO FAMILIAR

2ª, 4ª e 6ª feira - 8h às 17h
3ª e 5ª feira - 8h às 18h

217 249 019 | Fax.: **217 249 039**

secretariado_risco.familiar@ipolisboa.min-saude.pt
RiscoFamiliar@ipolisboa.min-saude.pt

Pavilhão Central - 3º piso

Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E.
Rua Professor Lima Basto, 1099-023 Lisboa
Tel. 217 229 800
www.ipolisboa.min-saude.pt

#253/GABINETE DE COMUNICAÇÃO E RELAÇÕES PÚBLICAS/IPOLFG/© TODOS OS DIREITOS RESERVADOS/OUTUBRO2019