

rede

REDE NACIONAL DE CÂNCER FAMILIAL IDENTIFICA PORTADORES
DE MUTAÇÕES ASSOCIADAS A CÂNCER HEREDITÁRIO

Articulação para a prevenção





Identificar portadores de alterações genéticas que predis põem ao câncer hereditário e propor condutas de prevenção é o objetivo principal da Rede Nacional de Câncer Familiar (RNCF), coordenada pelo Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA). A RNCF é composta por instituições de pesquisa e assistência de Belém, Brasília, Florianópolis, Porto Alegre, Ribeirão Preto, Rio de Janeiro, Salvador, São Luís, São Paulo e Vitória, especializadas na detecção de alterações moleculares associadas às síndromes neoplásicas hereditárias e no aconselhamento genético.

Estima-se que entre 5% a 10% dos casos de câncer estão relacionados à predisposição hereditária. Partindo destes valores, podemos estimar, como exemplo, que dos 52.680 novos casos de câncer de mama e dos 30.140 de câncer colorretal estimados pelo INCA para 2012, entre 2.600-5.200 e 1.500-3.000, respectivamente, podem estar relacionados à predisposição hereditária.

As novas metodologias de diagnóstico molecular são importantes para identificar portadores de mutações entre indivíduos sadios em situação de risco, que pertencem a famílias com história de vários casos de câncer. Dentro do escopo da Rede, são acompanhados parentes de pacientes de câncer já identificados com história familiar e/ou presença de alterações genéticas associadas a várias síndromes: Câncer de Mama e Ovário Hereditários (HBOC), Câncer Colorretal Hereditário Não Poliposo (HNPCC), Polipose Adenomatosa Familiar (FAP), Retinoblastoma (RB), de Câncer de Mama e Colorretal Hereditários (HBOC), de Li-Fraumeni (LF), Doença de von Hippel-Lindau (VHL), Neoplasia Endócrina Múltipla do tipo-2 (MEN2), Melanoma Familiar (FAMMM) e Anemia de Fanconi.

CONFIRMAÇÃO DE MUTAÇÃO PODE RESULTAR EM AÇÃO PROFILÁTICA

“Portadoras de HBOC, que carregam mutações nos genes BRCA1 ou BRCA2, tendem a desenvolver tumores mamários com maior frequência e muitas vezes antes da menopausa, dentro de uma faixa etária não prioritária para mamografias de rastreamento. Mulheres com parentes próximas (avó, mãe, tia, irmã, prima) com mutações nesses genes, se beneficiariam do aconselhamento gené-

tico, sendo possível a detecção precoce de câncer e, em alguns casos, ações profiláticas. Nesses casos, essas ações devem ser discutidas com as pacientes e seus familiares”, esclarece o coordenador da RNCf, Hector Seuanez Abreu, chefe da Divisão de Genética do INCA.

A identificação de uma alteração molecular constitutiva (ou seja, herdada e presente em todas as células do organismo) associada ao câncer é resultado de cuidadosa investigação, em que indivíduos ou famílias com histórico sugestivo de uma síndrome de câncer hereditário passam por uma consulta médica. Após a construção do heredograma, gráfico semelhante a uma árvore genealógica da família, as pessoas recebem aconselhamento especializado sobre predisposição e riscos. Para simplificar o processo, a RNCf publicou um manual operacional gratuito (disponível em http://www1.inca.gov.br/inca/Arquivos/publicacoes/Cancer_Familiar_fim.pdf), para profissionais de saúde, visando informar a sintomatologia das síndromes de câncer hereditário, assim como do perfil molecular de cada síndrome e recomendações de conduta. “Diante do impacto da descoberta da predisposição hereditária ao desenvolvimento de alguns tipos de câncer e sobre as possibilidades de prevenção e detecção precoce, a RNCf propõe a inclusão no Sistema Único de Saúde (SUS) de testes para diagnóstico das mutações mais prevalentes no Brasil”, anuncia Seuanez.

BRASIL CONCENTRA CASUÍSTICA LIGADA À SÍNDROME LI-FRAUMENI

A articulação em rede é estratégica para o avanço do conhecimento científico do câncer hereditário. No caso da Síndrome de Li-Fraumeni, associada à ocorrência de diversos tipos de câncer, como sarcomas, tumores do sistema nervoso central, adrenocorticais e de mama, ocorrem mutações no gene TP53, que codifica uma proteína de controle do ciclo celular. Em trabalhos desenvolvidos no Hospital A.C. Camargo e no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, ligado à Universidade Federal do Rio Grande do Sul, que integram a RNCf, notou-se uma incidência aumentada desta síndrome entre os brasileiros, se comparada à frequência na população de outros países, devido à ocorrência de uma mutação que se dispersou no Sul do Brasil há mais de dois séculos. Essa mutação predispõe os portadores a vários tumores ca-

racterísticos da síndrome, com risco maior para os adrenocorticais. Os resultados indicam que 0,3% da população do Sul e do Sudeste do País tem a mutação e, conseqüentemente, alto risco para o desenvolvimento de câncer ao longo da vida. O risco progride com o aumento da idade.

A RNCf procura identificar portadores de mutações associadas a câncer hereditário para promover a realização de testes que permitam a identificação de pessoas em risco e o diagnóstico de tumores em estádios precoces. Para que isso se torne uma prática efetiva em termos de saúde pública ainda são necessários investimentos em centros especializados que possam oferecer esses exames com a agilidade necessária e na formação de geneticistas para o aconselhamento genético e acolhimento dos pacientes e seus familiares.

Os últimos avanços na área foram apresentados durante o Fórum INCA-ASCO sobre Câncer Hereditário e Predisposição Genética ao Câncer, realizado em novembro de 2011 no Rio de Janeiro, que reuniu integrantes da Rede nacional e colaboradores estrangeiros para debater questões científicas, políticas e bioéticas relacionadas à genética clínica. Foi a primeira vez que a Asco Internacional Affairs apoiou um seminário que unia pesquisa e assistência à discussão de políticas públicas. ■

