



### 13\_Rastreio *BRCA1/2* urgente: quando?

Isália Miguel, Paula Rodrigues, Sidónia Santos, Patrícia Machado, Sofia Fragoso, Joana Parreira, Irina Coelho, Fátima Vaz

Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE

**Introdução:** No mundo são diagnosticadas cada ano cerca de 1,38 milhões de mulheres com cancro da mama e 225000 com cancro do ovário. 5-10% são hereditários, a maioria com idade jovem no momento do diagnóstico e/ou vários familiares afetados. Nas portadoras de mutações *BRCA1* e *BRCA2*, o risco cumulativo aos 70 anos de cancro da mama é de 57% e 49% e de cancro do ovário de 39% e 11%, respetivamente. Tradicionalmente, o aconselhamento genético e rastreio *BRCA1/2* em doentes com cancro da mama era realizado após o tratamento primário. Posteriormente, as portadoras *BRCA* decidiam acerca de segunda cirurgia da mama e/ou uma salpingo-ooforectomia.

A possibilidade de referenciação rápida poderá permitir às doentes incorporar a informação do teste genético no plano terapêutico, nomeadamente: 1) na recidiva ipsilateral da mama, uma vez que as mutações *BRCA1/2* conferem 2-3 vezes mais risco de recidiva local após terapêutica conservadora, quando comparado com as que realizaram mastectomia; 2) no cancro da mama contralateral, em que a mastectomia contralateral profiláctica diminui o risco em mais de 90%; 3) na escolha da terapêutica sistémica, uma vez que as portadoras de mutações *BRCA* são mais sensíveis a tratamentos com quimioterapia que incluam Platinas e os inibidores da PARP são ativos doentes com cancro do ovário.

Em doentes em fim de vida, a referenciação, aconselhamento e obtenção rápida de material genético poderá permitir a prestação de aconselhamento genético familiar.

**Metodologia:** Análise das características dos doentes referenciados com carácter de urgência à consulta de risco familiar de cancro da mama e ovário entre abril e agosto de 2016 (5 meses). Foram revistos critérios e resultados dos casos de rastreio prioritário.

**Resultados:** Foram referenciadas com caráter urgente 52 doentes. Diagnósticos: cancro da mama (37), ovário (7), mama+ovário (3), mama+pâncreas (1), mama+endométrio (1), vias biliares (1). Duas doentes referenciadas sem neoplasia. Origem da referenciação: outro centro hospitalar (26), mesmo centro (24), pedido do próprio doente (2). O tempo médio de espera para consulta foi de  $26 \pm 21$  dias, sendo o tempo médio até ao resultado do teste genético de  $47 \pm 20$  dias.

Destas doentes, 18 cumpriam critérios de prioridade no rastreio: cancro da mama em QT neoadjuvante (6) ou a aguardar cirurgia (3), cancro do ovário metastizado (7), doente em fim de vida (2).

Resultados do teste: duas portadoras de mutação *BRCA2* e uma de *BRCA1*. Em 10 casos não foi detetada mutação patogénica *BRCA*. Cinco doentes aguardam resultado (quatro doentes com cancro do ovário metastizado e uma doente, entretanto falecida, com neoplasia das vias biliares).



Houve influência do resultado no plano terapêutico em 12 doentes: 7 com cancro da mama e resultado indeterminado (4 sob QT neoadjuvante e 3 a aguardar cirurgia), 2 com cancro da mama portadoras *BRCA2* e sob QT neoadjuvante, e 3 doentes com ovário metastizado (uma portadora de mutação *BRCA1* e 2 sem mutação *BRCA* patogénica).

**Conclusão:** Embora a maioria dos doentes ter critérios para referência para consulta de risco familiar, apenas 35% tinham indicação para rastreio prioritário. Os referenciadores devem ter presentes os critérios para consulta urgente, referenciar o mais precocemente possível os utentes e justificar o motivo. Das doentes referidas neste estudo o resultado do teste genético influenciou, até agora, a abordagem de 12 das 18 doentes prioritárias.