

Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA
Curso de Medicina

Amanda Vitória de Oliveira Lima
Isadora Alves Gamboa
João Victor Martins Bordigoni
Pedro Henrique Paulino Pereira de Souza
Ysabelle de Oliveira Saraiva

Inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás

Anápolis - Goiás
2025

Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA
Curso de Medicina

Inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás

Trabalho de Curso apresentado à Iniciação Científica do curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA, sob a orientação da Profª. Dra. Jalsi Tacon Arruda.

Anápolis, Goiás
2025

**VERSÃO FINAL DE TRABALHO DE CURSO
PARECER FAVORÁVEL DO ORIENTADOR**

À

**Coordenação de Iniciação Científica
Faculdade da Medicina – UniEvangélica**

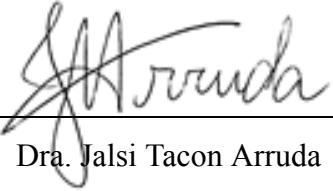
Eu, Prof.^a Orientadora: Jalsi Tacon Arruda venho, respeitosamente, informar a essa Coordenação, que os(as) acadêmicos(as): Amanda Vitória de Oliveira Lima, Isadora Alves Gamboa, João Victor Martins Bordigoni, Pedro Henrique Paulino Pereira de Souza, Ysabelle de Oliveira Saraiva, estão com a versão final do trabalho intitulado: “Inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás” pronta para ser entregue a esta coordenação.

Declara-se ciência quanto a publicação do referido trabalho, no Repositório Institucional da UniEVANGÉLICA.

Observações:

Anápolis, 18 de Outubro de 2025.

Assinatura do Orientador:



Dra. Jalsi Tacon Arruda

RESUMO

As mutações genômicas apresentam papel central na gênese do câncer de mama, e a incorporação do mapeamento genético ao manejo clínico pode aprimorar o diagnóstico e viabilizar terapêutica personalizada. Este estudo observacional, transversal, exploratório e de base populacional avaliou a inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás. Foram recrutados 239 adultos residentes no estado, por amostragem de conveniência obtida via redes sociais e comunicação direta. Os dados foram coletados por questionário online, tabulados em Excel e analisados no SPSS com estatística descritiva, qui-quadrado e teste exato de Fisher ($\alpha=0,05$). Quanto ao perfil sociodemográfico, 80,7% dos participantes foram do sexo feminino, 84,1% tinham entre 18 e 50 anos e 93,7% relataram renda familiar acima de um salário mínimo. A adesão ao mapeamento genético foi relatada por 74,8% dos participantes, 22,1% indicaram “talvez” e apenas 3,1% recusaram-se. A escolaridade mostrou forte associação com a disposição para o exame: entre mulheres com mais de 12 anos de estudo, 124 (82,7%) afirmaram que fariam o teste, contra 26 (17,3%) com até 12 anos ($p=0,008$); e entre homens, 25 (86,2%) com >12 anos versus 4 (13,8%) com ≤ 12 anos ($p<0,001$). Observou-se ainda que renda mais baixa se associou a maior hesitação, especialmente entre os homens ($p=0,01$). Sobre o aconselhamento genético, mais de 88% concordaram com benefícios como entendimento dos riscos familiares, auxílio em decisões de vida e alívio de ansiedades, embora 86,7% expressaram preocupação com custos e 93,8% demandaram informações adicionais sobre acesso ao serviço. Barreiras práticas (como falta de tempo, crenças religiosas ou fatalismo) foram minimamente relatadas (<33%). Estes achados evidenciam boa receptividade ao mapeamento genético em Goiás, mas apontam barreiras socioeconômicas e informacionais à adesão plena. Ressalta-se a importância da gratuidade prevista pela Lei nº 20.707/2020 e de estratégias educativas e de comunicação para ampliar o acesso equitativo aos testes genéticos na região.

Palavras-chave: Gene BRCA1, Gene BRCA2, Mapeamento Cromossômico, Neoplasias da Mama, Predisposição Genética para Doença.

ABSTRACT

Genomic mutations play a central role in breast cancer development, and integrating genetic mapping into clinical management may enhance diagnostic accuracy and enable personalized therapy. This observational, cross-sectional, exploratory, population-based study assessed the incorporation of genetic mapping into the therapeutic strategy for breast cancer patients in Goiás. A total of 239 adult residents were recruited via convenience sampling through social media and direct outreach. Data were collected through an online questionnaire, tabulated in Excel, and analyzed in SPSS using descriptive statistics, chi-square, and Fisher's exact tests ($\alpha = 0.05$). Sociodemographically, 80.7% of respondents were female, 84.1% aged 18–50 years, and 93.7% reported a monthly household income above one minimum wage. Overall, 74.8% indicated they would undergo genetic mapping, 22.1% replied "maybe," and only 3.1% declined. Education level was significantly associated with willingness to test: among women with >12 years of schooling, 124 (82.7%) would test versus 26 (17.3%) with ≤ 12 years ($p = 0.008$); among men, 25 (86.2%) with >12 years versus 4 (13.8%) with ≤ 12 years ($p < 0.001$). Lower income—particularly among men—was linked to greater hesitation ($p = 0.01$). Regarding genetic counseling, over 88% agreed on perceived benefits (understanding familial risks, support for life decisions, alleviation of anxieties), though 86.7% expressed cost concerns and 93.8% requested additional information on accessing services. Practical barriers such as lack of time, religious beliefs, or fatalism were minimally endorsed (<33% agreement). These findings demonstrate strong receptivity to genetic mapping in Goiás but highlight socioeconomic and informational barriers to full uptake. The results underscore the importance of the free testing provision under Law No. 20.707/2020 and the need for targeted educational and communication strategies to ensure equitable access to genetic services in the region.

Key words: Genes BRCA1, Genes BRCA2, Chromosome Mapping, Breast Neoplasms, Genetic Predisposition to Disease.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	7
2. REVISÃO DE LITERATURA.....	11
2.1 O câncer de Mama.....	11
2.2 Genética do Câncer de Mama.....	12
2.3 Mapeamento Genético.....	12
3. OBJETIVOS.....	17
3.1 Objetivo Geral.....	17
3.2 Objetivos Específicos.....	17
4. METODOLOGIA.....	18
4.1 Tipo de estudo e local da pesquisa.....	18
4.2 População e amostra.....	18
4.3 Critérios de inclusão e exclusão.....	18
4.4 Processo de coleta de dados.....	18
4.5 Instrumento para coleta de dados.....	19
4.6 Aspectos éticos.....	19
4.7 Análise dos dados coletados.....	19
5. RESULTADOS.....	20
6. DISCUSSÃO.....	26
7. CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	29
REFERÊNCIAS.....	30
APÊNDICES.....	33
PARECER DE APROVAÇÃO DO COMITÉ DE ÉTICA E PESQUISA.....	44

1. INTRODUÇÃO

Os genes podem sofrer diferentes tipos de alterações, chamadas de mutações. A mutação genética é uma alteração na sequência de nucleotídeos do Ácido Desoxirribonucleico (DNA). Essas variações incluem perda, duplicação, rearranjo ou translocação de grandes regiões genômicas. As mutações genômicas (MGs) são, de certa forma, comuns durante o desenvolvimento do organismo e, muitas vezes, passam despercebidas. Porém, em alguns casos podem estar associadas a fenótipos e doenças específicas, como por exemplo o câncer de mama¹.

Alterações nos cromossomos são estudadas desde 1960, através dos cariótipos. Contudo, esses estudos iniciais eram capazes de identificar apenas MGs básicas envolvendo deleções, duplicações, translocações e inversões de material genético visíveis na estrutura do cromossomo, devido à baixa resolução sob microscopia óptica, dos cariótipos. As técnicas para o mapeamento genético foram sendo aperfeiçoadas com o passar do tempo e na virada para o século XXI foi introduzido o método de hibridização genômica comparativa (do inglês “*Comparative Genomic Hybridization*” - HGC), com melhor resolução, sensibilidade na identificação de perdas e ganhos de material genético, capaz de analisar melhor o genoma. No entanto, essa técnica ainda não apresentava boa capacidade para localizar alterações como inversões, translocações e outras variações mais complexas².

O sequenciamento do genoma completo (do inglês “whole genome sequencing” WGS – SGC), proporciona a leitura da sequência de bases nitrogenadas que compõem o DNA de um organismo. É uma técnica sensível para detectar mutações em alelos e que identifica uma ampla variedade de alterações, tanto somáticas quanto germinativas. A frequência e distribuição das mutações somáticas atuam como uma impressão digital, ou uma assinatura, de processos mutacionais ou exposições que contribuem para o desenvolvimento de tumores ou outras síndromes genéticas. Assim, a detecção precoce de variantes em genes é extremamente relevante na evolução de um prognóstico, como nos casos de tumor³.

Um exemplo bastante característico desse fato são os genes BRCA1 e BRCA2. Esses genes codificam proteínas que promovem a reparação do DNA danificado. Por esses alelos serem considerados como um tipo de gene supressor de tumor, variações estruturais nessas regiões podem ser sugestivas de uma predisposição a tumores⁴.

Os genes BRCA1 e BRCA2 são muito estudados nos casos de câncer de mama, que é uma neoplasia maligna, resultando em um crescimento desordenado das células da glândula mamária formando tumores⁵. Mulheres brasileiras apresentam uma incidência significativa

desta doença, com números mais elevados nas regiões Sul e Sudeste do país. Para cada ano do triênio 2023-2025, estima-se 73.610 novos casos, resultando em uma taxa de incidência ajustada de 41,89 casos por 100.000 mulheres. Na região Centro-Oeste, foram registrados 4.950 casos, dos quais 1.970 ocorreram em Goiás⁶.

O câncer de mama é menos comum em mulheres jovens, aumentando sua ocorrência progressivamente com a idade, com a maioria dos diagnósticos ocorrendo após os 50 anos. Embora seja possível, embora raro, homens podem desenvolver essa forma de câncer, e estima-se que representem apenas 1% de todos os casos da doença⁶. A precisão no diagnóstico molecular pode mudar a abordagem médica, possibilitando a avaliação do prognóstico e dos riscos de complicações, eliminando a incerteza que impactam o paciente e sua família. Os avanços tecnológicos na área da genética, principalmente os relacionados à bioinformática, têm melhorado cada vez mais o diagnóstico, proporcionando custos progressivamente menores, facilitando o seu uso na rotina clínica do prognóstico e tratamento⁷.

O teste de mapeamento genético é recomendado para pessoas com risco elevado de mutações genéticas hereditárias associadas ao câncer de mama. As principais indicações incluem histórico familiar de mutações nos genes BRCA1/2 ou outras mutações de alto risco, diagnóstico de câncer de mama aos 45 anos ou menos, ou diagnóstico de câncer de mama triplo negativo antes dos 60 anos. A hereditariedade judaica Ashkenazi também é um fator relevante, assim como histórico pessoal ou familiar de câncer de mama. O teste é indicado para quem teve câncer de mama entre os 46 e 50 anos e possui parente próximo com câncer de mama ou câncer de próstata agressivo, ou quando há parente diagnosticado com câncer de mama antes dos 50 anos⁸.

Outro critério importante é o diagnóstico de câncer de mama em qualquer idade, com dois ou mais parentes próximos também acometidos. O teste é considerado quando há histórico pessoal ou familiar de câncer de ovário, pâncreas e próstata avançado em qualquer idade. Indivíduos com histórico pessoal ou familiar de câncer de mama em homens ou diagnosticados com câncer de mama bilateral antes dos 65 anos também devem ser avaliados para o teste⁸.

Entretanto, o teste genético não é indicado para todos os casos. Por exemplo, mulheres diagnosticadas com câncer de mama após os 65 anos, sem histórico familiar relevante. O mesmo se aplica a homens com câncer de próstata em estágio inicial ou de crescimento lento, sem histórico familiar, geralmente não necessitam da análise genética⁸.

No Estado de Goiás, a Lei nº 20.707, de 14 de janeiro de 2020, garante a realização gratuita do exame de detecção de mutação genética dos genes BRCA1 e BRCA2 para mulheres com histórico familiar de câncer de mama ou de ovário. Essa medida visa facilitar o acesso ao diagnóstico precoce, possibilitando um acompanhamento mais eficaz e a adoção de medidas preventivas adequadas. Por meio dessa lei, o Poder Executivo, em cooperação com o Sistema Único de Saúde (SUS), assegura que mulheres com histórico pessoal de câncer de mama e/ou ovário, diagnosticado antes dos 40 ou 50 anos, assim como aquelas com histórico familiar dessas doenças, tenham acesso ao exame, mediante requisição de um médico geneticista, mastologista ou oncologista. Essa iniciativa representa um avanço significativo no combate ao câncer de mama e de ovário, possibilitando uma abordagem preventiva e personalizada para mulheres com maior risco genético dessas doenças⁹.

O câncer de mama é uma das principais causas de mortalidade feminina em todo o mundo, inclusive no Brasil. A motivação para essa pesquisa é fundamentada em diversos pontos cruciais. Nos últimos anos, houve um aumento no entendimento dos fatores de risco para o desenvolvimento do câncer de mama, destacando-se as variantes genéticas patogênicas como fatores de susceptibilidade genética. Grandes organizações especializadas têm desenvolvido critérios de inclusão para aconselhamento e testes genéticos, baseados na carga familiar de câncer, proporcionando cuidados padronizados. Além disso, como já foi dito, o Estado de Goiás iniciou a prática de fornecimento gratuito de testes de mutações genéticas, facilitando o acesso a esses exames. Considerando que o custo dos testes genéticos e a disponibilidade de cobertura de seguro são preocupações para os pacientes, essa iniciativa pode eliminar uma barreira significativa ao acesso aos testes genéticos.

A incorporação do mapeamento genético no planejamento do tratamento do câncer de mama em Goiás é essencial diante da alta mortalidade da doença e da necessidade de aprimorar métodos diagnósticos e terapêuticos. O avanço na compreensão dos fatores genéticos levou à criação de diretrizes para aconselhamento e testagem, como as do GC-HBOC. Além disso, a recente gratuidade da testagem genética no estado de Goiás pode facilitar o acesso, mas sua efetividade depende da adesão dos pacientes e da capacitação dos profissionais de saúde.

Apesar de diretrizes consolidadas, como as do GC-HBOC, e da oferta gratuita de testes prevista pela Lei nº 20.707/2020, ainda não se sabe em que medida esses recursos têm sido efetivamente disponibilizados e utilizados na rede pública e na prática clínica local. Há, portanto, uma lacuna de conhecimento acerca dos fatores que influenciam a adesão dos

pacientes — incluindo barreiras socioeconômicas e logísticas — e do impacto real desse mapeamento nos desfechos de saúde na população goiana.

Assim, esta pesquisa visa fornecer informações para profissionais de saúde, gestores de políticas públicas e pesquisadores, contribuindo para o avanço da medicina personalizada e o aprimoramento das práticas clínicas na região¹⁰⁻¹². Diante do exposto, o presente estudo tem por objetivo avaliar a perspectiva da população sobre a inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 O câncer de Mama

O câncer de mama, devido a sua alta incidência e mortalidade, é uma das principais preocupações de saúde global. Sabe-se que é influenciado por fatores genéticos, ambientais, reprodutivos. Dessa forma, estratégias eficazes de triagem e prevenção são essenciais, considerando as limitações das abordagens atuais, como exames clínicos e mamografias, que frequentemente resultam em super diagnósticos e tratamentos excessivos¹²⁻¹⁴.

O sintoma mais comum de câncer de mama é a presença de uma massa palpável, geralmente detectada pela própria paciente ou durante o exame clínico. Além disso, podem ocorrer alterações visíveis no tamanho e formato da mama, como rugosidade, retração ou vermelhidão anormal da pele mamária. Secreção mamilar involuntária, acompanhada ou não de dor, e inchaço dos gânglios linfáticos na axila ou na região clavicular também são manifestações possíveis em casos de tumor⁶.

Existem diversos tipos de câncer de mama, incluindo os não invasivos, como o ductal ou lobular; e os invasivos, quando se espalham para além dos ductos ou lóbulos, como os subtipos carcinoma medular, mucinoso, tubular e inflamatório, entre outros¹⁵. Molecularmente, alguns tipos possíveis são o tipo luminal A, luminal B e superexpressão da proteína receptor do fator de crescimento epidermal humano 2 (do inglês “*human epidermal growth factor receptor type 2*” – HER2)¹².

Em geral, os tipos luminais A e B são caracterizados pela presença de receptores hormonais (estrogênio e progesterona), sendo o tipo B mais agressivo, com maior proliferação celular e maior associação com os genes HER2 do que o tipo A. O luminal tipo B tem maior prevalência de inativação dos caminhos do gene *TP53* e *RBI*, apesar de serem semelhantes¹⁶.

O gene *HER2* superexpresso apresenta baixa expressão de receptores de estrógeno e alta expressão da proteína HER2, podendo ser subdividido, segundo TSANG, em dois subgrupos:¹⁶

- Um grupo enriquecido com HER2, associado ao amplicon HER2 e a assinatura da proteína de sinalização do receptor do fator de crescimento epidérmico (do inglês “*Epidermal Growth Factor*” - EGFR);
- Cânceres luminais HER2+ com um grupo de genes luminal de expressão mais alta.

O tratamento do câncer de mama varia de acordo com o estágio da doença e a idade reprodutiva da paciente. No estágio inicial, como o carcinoma ductal *in situ*, cerca de 40% dos casos podem progredir para câncer invasivo. As opções incluem lumpectomia seguida de

radioterapia ou mastectomia, além de terapia endócrina para tumores receptores de estrogênio¹⁷.

Tanto para estágios iniciais quanto avançados, o tratamento envolve três fases: pré-operatória com terapias sistêmicas, cirurgia (lumpectomia ou mastectomia) e pós-operatória com radioterapia, terapia endócrina, imunoterapia, quimioterapia e bifosfonatos para mulheres na pós-menopausa. No estágio IV, o objetivo é melhorar a qualidade e a duração de vida, pois a cura não é comum¹⁷.

2.2 Genética do Câncer de Mama

A heterogeneidade genética é uma característica marcante do câncer de mama, contribuindo para as diferenças na resposta ao tratamento e no prognóstico. Menos de 10% dos cânceres de mama são hereditários, mas até 25% desses casos hereditários estão ligados a mutações genéticas específicas¹⁸.

A medicina de precisão, baseada na genômica e no sequenciamento genômico, oferece estratégias personalizadas para a previsão, diagnóstico, tratamento e prevenção, como a cirurgia redutora de risco, incluindo a opção de mastectomia bilateral profilática, que é discutida por Criscitiello e Corti, podendo ser uma ferramenta poderosa para mulheres com variantes genéticas predisponentes¹⁴.

Mutação genética, como a encontrada na síndrome de Li-Fraumeni (SLF), no gene TP53, pode aumentar a predisposição ao câncer de mama. Mulheres portadoras dessa síndrome têm um risco estimado em 54%, até os 70 anos, de desenvolver câncer mamário¹⁹.

2.3 Mapeamento Genético

O papel crucial do rastreamento para detectar a doença em estágio inicial é inegável e contribui para a melhoria das taxas de sobrevivência, de maneira que a implementação desses programas em países desenvolvidos reduz a mortalidade e a incidência de câncer avançado²⁰.

Essa possibilidade de prevenção primária foi reforçada com o Projeto Genoma Humano, que trouxe a descoberta das variantes genéticas de alto risco, como os genes *BRCA1* e *BRCA2*, trazendo um grande avanço para a medicina personalizada²⁰. Atualmente, são conhecidos diversos outros biomarcadores genéticos para câncer, como os genes *TP53*, *PALB2*, *PTEN*, *ATM* e *CHEK2*, que são de risco moderado¹⁴.

No cenário internacional, a escolha de um consórcio, diretriz ou estudo em específico, devido a variabilidade nas indicações de rastreamento, pode trazer desafios clínicos de

aplicação. Um estudo comparou 23 diretrizes de rastreamento de câncer de mama, publicadas entre 2010 e 2021, em 11 países ou regiões, e revelou ainda disparidades nas recomendações e destacou a falta de diretrizes adaptadas em muitos países de baixa renda²⁰.

A análise da qualidade metodológica das diretrizes mostrou uma variação significativa, mas as convergências foram, segundo Ren:²⁰

- Mulheres em risco médio: realização de mamografia entre 40 e 74 anos.
- Mulheres em risco elevado: realização anual de mamografia ou ressonância magnética, iniciado em idades mais jovens.
- Fatores de risco incluem histórico pessoal ou familiar de câncer, predisposição genética, terapia de radiação no peito e densidade mamária.

A perspectiva da predisposição genética para a avaliação de risco do desenvolvimento de câncer de mama é relevante para o cenário oncológico em discussão. A crescente utilização dos testes genéticos na avaliação do risco de câncer de mama e ovário têm destacado a importância da avaliação do risco individual, com ênfase nas mutações hereditárias dos genes BRCA1 e BRCA2, fora outros métodos de avaliação, como os modelos Gail, Claus, IBIS e BRCAPRO, que consideram fatores como idade, histórico reprodutivo, biópsias anteriores e ocorrência de câncer na família²¹.

Além disso, as opções de modificações no estilo de vida e estratégias de vigilância, como autoexames, exames clínicos, mamografia, ressonância magnética, e intervenções cirúrgicas profiláticas já estão estabelecidas no cenário mundial. Hodiernamente, necessita-se de uma abordagem personalizada, considerando fatores genéticos, clínicos e psicológicos na prevenção e manejo do câncer de mama em portadores de mutações BRCA, a fim de otimizar o prognóstico desses pacientes²¹.

Seguindo a mesma linha de investigação, o Consórcio Alemão para Câncer de Mama e Ovário Hereditário (do inglês “German Consortium Hereditary Breast and Ovarian Cancer” – GC-HBOC) estabeleceu critérios para identificar essas mulheres elegíveis para intervenções preventivas com a intenção de personalizar as estimativas de risco¹².

Com isso, além dos genes supracitados, combina-se os marcadores BARD1, BRIP1, CDH1, RAD51C, RAD51D, STK11 em uma pontuação de risco poligênica (PRS), a qual proporciona uma estratificação mais precisa do risco individual de desenvolver câncer de mama. Existem estudos que demonstram as vantagens de sua inclusão nas predições de risco que podem resultar em mudanças significativas na gestão clínica e nas estratégias de prevenção, beneficiando pacientes elegíveis para programas intensificados de vigilância.

Apesar do potencial da PRS, sua incorporação prática no aconselhamento genético para câncer de mama ainda está em desenvolvimento^{12, 13}.

Contrapondo o ponto de vista alemão, o estudo de Chang et al. explora o manejo de pacientes com risco hereditário de câncer de mama que apresentam variantes de significado incerto (VSI) em testes genéticos multigênicos. Os resultados destacam a associação significativa entre a realização de ooforectomia pós-teste e a presença de genes de alto risco e variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas. A discussão ressalta a complexidade da tomada de decisão no manejo do câncer de mama hereditário, enfatizando a importância da interpretação cuidadosa dos resultados dos testes genéticos, especialmente das VSI. O estudo destaca a necessidade de educação genética para pacientes e profissionais de saúde, visando capacitar os pacientes a tomarem decisões médicas fundamentadas²².

Ademais, a "Management of Hereditary Breast Cancer" é uma diretriz desenvolvida conjuntamente pela American Society of Clinical Oncology (ASCO), American Society for Radiation Oncology (ASTRO) e Society of Surgical Oncology (SSO). Essa diretriz oferece orientações baseadas em evidências sobre o diagnóstico, tratamento e monitoramento de pacientes com câncer de mama hereditário, bem como destaca a necessidade de uma abordagem multidisciplinar e individualizada no tratamento desses pacientes, visando melhorar os resultados clínicos e a qualidade de vida. Além disso, a diretriz também aborda considerações especiais, como o impacto psicossocial do diagnóstico de câncer de mama hereditário e aconselhamento genético para familiares, convergindo com os resultados e recomendações apresentados em tal diretriz²³.

As "Diretrizes para a detecção precoce do câncer de mama no Brasil" está dentro dos moldes e convergências supracitadas no estudo de Ren, baseando-se em exames de imagem para detecção precoce do câncer de mama e sem articulações eficientes sobre o rastreamento genético^{20,24}.

No estado de Goiás foi decretada a lei nº 20.707, de 14 de janeiro de 2020, na qual o art. 1º autoriza o Poder Executivo a implantar o exame de detecção de mutações genéticas dos genes BRCA1 e BRCA2 em mulheres com histórico familiar de câncer de mama ou ovário, por meio de convênio com o Sistema Único de Saúde (SUS)⁹.

O exame, como explicitado no segundo artigo desta lei, deverá ser requisitado por um médico geneticista, mastologista ou oncologista mediante a apresentação de laudo da paciente que comprove seu histórico, histórico familiar de câncer de mama e/ou ovário diagnosticado antes dos 50 (cinquenta) anos, em dois parentes consanguíneos em linha reta ou colateral até o

terceiro grau, ou um laudo pessoal de câncer de mama e/ou ovário com tumor, segundo a Lei n. 20.707:⁹

- Primário diagnosticado antes dos 40 anos de idade;
- Triplo negativo diagnosticado antes dos 50 anos de idade.

Essa lei tornou-se prática em outubro de 2023, com a assinatura de um termo de cooperação entre a Universidade Federal de Goiás (UFG) e a Secretaria Estadual de Saúde (SES), fazendo de GO o primeiro estado da União a fornecer gratuitamente essa testagem. Porém, ela ainda se restringe a capital do estado, de modo que o conhecimento dessa possibilidade de rastreamento é algo recente no imaginário dos profissionais da saúde e da população¹¹.

As preferências dos pacientes em relação aos testes genéticos para prever o risco de câncer hereditário são cruciais para o sucesso desses programas. Em suma, uma abordagem centrada no paciente, considerando não apenas os aspectos clínicos, mas também as preferências e preocupações individuais, ou seja, a integração dos testes genéticos e uma comunicação eficaz sobre os riscos e benefícios dos testes genéticos são cruciais para a tomada de decisão informada e o engajamento dos pacientes nesse processo^{12, 25}.

Um estudo liderado por Kukafka et al. investigou o uso de uma ferramenta digital: RealRisks Decision aid (DA), um site que fornece informações sobre câncer de mama e os riscos personalizados pelo histórico pessoal do paciente, dando suporte às decisões de exames e tratamentos a serem realizados. Sua finalidade é aumentar a adesão ao aconselhamento genético e testes em mulheres de alto risco para câncer de mama e ovário hereditário (do inglês “Hereditary Breast and Ovarian Cancer” – HBOC)²⁶.

Embora não tenha havido diferença significativa na adesão ao aconselhamento em 6 meses, o grupo de intervenção mostrou melhorias no conhecimento sobre testes e redução das preocupações com o câncer de mama aos 24 meses. Destaca-se a importância clínica dessas intervenções para identificar pacientes HBOC²⁶.

Além disso, Chang et al. examinou uma intervenção educacional culturalmente direcionada para aumentar a aceitação de aconselhamento e testes genéticos entre sobreviventes latinas de câncer de mama. Os participantes do grupo de intervenção demonstraram maior probabilidade de completar os testes genéticos e identificaram mais variantes do que o grupo controle. Isso destaca a eficácia das intervenções educacionais direcionadas culturalmente para promover a aceitação de aconselhamento e testes genéticos entre sobreviventes latinas de câncer de mama²².

Ambos os estudos destacam a importância das intervenções para melhorar a adesão ao aconselhamento e testes genéticos, ressaltando a necessidade de abordagens culturalmente sensíveis e acessíveis. Essas conclusões são fundamentais para embasar a investigação sobre a incorporação do mapeamento genético no tratamento de pacientes com câncer de mama em Goiás, contribuindo para a compreensão das práticas e decisões clínicas nesse contexto específico pelos pacientes a partir da intervenção médica ao solicitar esse exame.

Por fim, o presente trabalho visa explorar o processo de inclusão do mapeamento genético - com foco nos genes BRCA1 e BRCA2 - na condução terapêutica de pacientes com câncer de mama, pelo ponto de vista do paciente, com enfoque na Medicina Preventiva. Embasando-se em estudos que abordam intervenções para a adesão ao aconselhamento genético e testes genéticos e no conhecimento de que, no estado de GO, esse exame agora pode ser realizado através do SUS.

3. OBJETIVOS

3.1 Objetivo Geral

Avaliar a perspectiva da população sobre a inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás.

3.2 Objetivos Específicos

- Analisar quantas pessoas, da população goiana em geral, gostariam de realizar um mapeamento genético sobre os genes relacionados ao desenvolvimento do câncer de mama.
- Relacionar a perspectiva da população goiana à testagem e aconselhamento genético e os fatores de barreira e vantagens relacionados.

4. METODOLOGIA

4.1 Tipo de estudo e local da pesquisa

Este é um estudo observacional, transversal, exploratório, quantitativo descritivo, de base populacional, constituído por pessoas maiores de idade da população goiana. O estudo integra um projeto guarda-chuva e buscou levantar percepções iniciais da população sobre o mapeamento genético no contexto do câncer de mama.

4.2 População e amostra

O grupo de estudo foi constituído por adultos, residentes em Goiás. Por se tratar de um estudo exploratório, a amostra foi do tipo não probabilística, obtida por conveniência, formada a partir da adesão voluntária dos participantes ao convite para a pesquisa. O critério de conveniência utilizado se baseou no tempo durante o qual o formulário eletrônico de respostas ficou disponível, de 27 de fevereiro de 2025 a 12 de junho de 2025.

4.3 Critérios de inclusão e exclusão

Foram incluídas as pessoas maiores de 18 anos, residentes em Goiás, com ou sem câncer de mama, com ou sem histórico familiar da doença, desde que compreendessem e concordassem em participar da pesquisa, assinando o TCLE. Foram excluídos aqueles que não atendiam aos critérios mencionados ou cujos questionários estavam incompletos ou continham dados identificáveis. Todos os dados foram mantidos sob sigilo absoluto.

4.4 Processo de coleta de dados

A população geral foi abordada por meio de um convite contendo o link do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE - apêndice 1) e do questionário, divulgado principalmente na página do Instagram dedicada ao projeto (@projetoBRCA). O convite também foi enviado por e-mail e aplicativo de mensagens (*WhatsApp*) para pessoas próximas aos pesquisadores. Reconheceu-se o viés inerente a essa estratégia de divulgação, e tal limitação foi considerada na análise dos resultados. Os participantes foram incentivados a compartilhar o convite com seus contatos para ampliar o alcance da pesquisa.

O link do formulário eletrônico (<https://forms.gle/acWtrHhG3rzhVcBV8>) direcionava ao TCLE (Apêndice 1). Após a assinatura virtual, os participantes foram encaminhados para o questionário padronizado (Apêndice 2) específico para a população geral.

4.5 Instrumento para coleta de dados

O questionário padronizado específico para a população de estudo (Apêndice 3) foi elaborado com base em uma revisão de literatura sobre o tema. O questionário para a população geral abordou sexo, idade, escolaridade, renda e cidade de residência, além do histórico pessoal e/ou familiar de câncer de mama e ovário. Caso houvesse histórico pessoal positivo, foi questionado o tipo de tumor. Foram incluídas opções sobre os benefícios e limitações do mapeamento genético na prática médica, além de indagar a adesão ao exame em um cenário de tratamento. Ao final do questionário, os participantes receberam orientações sobre o mapeamento genético no manejo do câncer de mama, por meio de folders informativos.

4.6 Aspectos éticos

O presente estudo respeitou as diretrizes da Resolução CNS 466/2012 sobre pesquisas com seres humanos e foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Evangélica de Goiás (CAAE 84082424.9.0000.5076, parecer 7.413.928).

4.7 Análise dos dados coletados

A análise dos dados ocorreu em etapas, iniciando-se pela tabulação das informações em planilhas do Microsoft Excel. Posteriormente, os dados foram caracterizados, divididos em grupos e organizados em unidades temáticas para interpretação e discussão.

A análise estatística foi realizada com auxílio do software SPSS, utilizando estatística descritiva (frequências absoluta e relativa, média, mediana, desvio padrão, valores mínimo e máximo e intervalos de confiança). Para a comparação de prevalências entre variáveis, foram aplicados os testes do Qui-quadrado e Exato de Fisher, quando necessário.

A qualidade dos dados foi verificada continuamente pelos pesquisadores. Todos os dados foram armazenados em planilhas eletrônicas e utilizados exclusivamente para fins científicos, sob a responsabilidade da coordenadora Dra. Jalsi Tacon Arruda. Os resultados finais serão publicados como artigos originais em periódicos indexados, independentemente da confirmação ou não da hipótese do estudo.

5. RESULTADOS

A amostra foi composta por 239 indivíduos residentes no estado de Goiás, com idade igual ou superior a 18 anos. A Tabela 1 mostra que a maioria dos participantes foram do sexo feminino na faixa etária entre 18 e 50 anos. Quanto à renda familiar mensal, 93,7% (n=224) relataram ganhos superiores a um salário mínimo. A autodeclaração de cor da pele foi majoritariamente branca e parda, com menor proporção de pessoas pretas. No que diz respeito ao estado civil, a maior parte afirmou não possuir parceiro.

Foi utilizado o teste Qui-quadrado (*X-square*) na análise dos dados obtidos, considerando o valor $p<0,05$ como significativo. Considerando a variável cor da pele, houve associação estatisticamente significativa com o sexo ($p=0,01$), indicando uma possível diferença na autodeclaração entre homens e mulheres. Já as demais variáveis não apresentaram valor estatístico significativo.

Tabela 1 - Perfil Sociodemográfico da população de Goiás pesquisada no ano de 2025 (n=239).

Variáveis	Total n=239 (100%)		Feminino n=193 (80,7%)		Masculino n=46 (19,3%)		p
	n	%	n	%	n	%	
Faixa etária							
18-50 anos	201	84,1	162	83,9	39	84,8	0,88
> 50 anos	38	15,9	31	16,1	07	15,2	
Escolaridade							
≤ 12 anos	43	18	34	17,6	09	19,6	0,75
>12 anos	196	82	159	82,4	37	80,4	
Cor da pele							
Branca	146	61,1	121	62,7	25	54,3	0,01*
Parda	79	33,1	65	33,7	14	30,4	
Preta	14	5,9	07	3,6	07	15,2	
Indígena	0	-	0	-	0	-	
Estado Civil							
Possuem parceiro	82	34,3	67	34,7	15	32,6	0,78
Não parceiro	157	65,7	126	65,3	31	67,4	
Renda Familiar Mensal							
≤ 1 salário mínimo**	15	6,3	11	5,7	04	8,7	0,47
> 1 salário mínimo	224	93,7	182	94,3	42	91,3	

Fonte: dados da pesquisa. * $p < 0,05$ pelo teste do qui-quadrado (χ^2 de Pearson), nível de significância $\alpha = 0,05$. **O valor pesquisado foi referente ao ano de 2024 (R\$1412,00).

Do total de 239 participantes na pesquisa, 74,8% (n=179) pessoas disseram que fariam o mapeamento genético, enquanto 22,1% (n=53) talvez o fariam. No que se refere à adesão ao mapeamento genético de acordo com o perfil sociodemográfico, como pode ser observado na Tabela 2, a maioria das mulheres entre 18 e 50 anos manifestaram disposição para realizar o exame.

A menor adesão foi identificada entre os participantes com renda familiar de até um salário mínimo, os quais demonstraram maior hesitação ou recusa em realizar o mapeamento genético. Entre os autodeclarados pretos, houve maior equilíbrio entre as respostas “faria”, “talvez faria” e “não faria”, em contraste com os demais grupos, nos quais prevaleceu a aceitação do exame.

A adesão ao mapeamento genético não teve muita influência quanto ao estado civil. No entanto, entre aqueles sem parceiro, houve proporção ligeiramente maior de respostas incertas ou negativas, especialmente entre os homens.

Entre mulheres com escolaridade e renda mais elevada, a adesão ao mapeamento genético foi maior. Por outro lado, homens com menor escolaridade ou pertencentes a faixas de renda mais baixas concentraram as maiores proporções de respostas “talvez” e “não faria”. Em todos os grupos analisados, a tendência de aceitação foi mais pronunciada entre os respondentes do sexo feminino. Nenhum participante se autodeclarou indígena, e não foram identificadas recusas relacionadas a fatores religiosos ou éticos.

A variável que apresentou associação estatisticamente significativa entre o sexo feminino e masculino foi a escolaridade, o que sugere maior adesão ao mapeamento genético entre indivíduos com tempo de estudo superior a 12 anos. A cor da pele também foi um fator estatístico significativo nesse grupo, sendo que mulheres brancas são mais adeptas ao teste genético.

Entre os homens, a variável que apresentou relação significativa foi a renda familiar mensal, ou seja, níveis mais baixos de renda estão associados a uma menor intenção de realizar o exame genético, sugerindo que a renda pode influenciar a adesão ao mapeamento genético neste grupo.

Tabela 2 - Perfil Sociodemográfico dos participantes segundo a adesão ao mapeamento genético no contexto do câncer de mama em Goiás, 2025 (n=239).

Você faria esse mapeamento genético?								
Variáveis	Feminino			<i>p</i>	Masculino			<i>p</i>
	SIM	NÃO	TALVEZ		SIM	NÃO	TALVEZ	
	n (%)	n (%)	n (%)		n (%)	n (%)	n (%)	
Faixa etária								
18-50 anos	126 (84)	01 (50)	35 (85,4)	0,41	26 (89,7)	03 (60)	10 (83,3)	0,30
> 50 anos	24 (16)	01 (50)	06 (14,6)		03 (10,3)	02 (40)	02 (16,7)	
Escola-ridade								
≤ 12 anos	26 (17,3)	02 (100)	06 (14,6)	0,008*	04 (13,8)	02 (40)	03 (25)	<0,001*
>12 anos	124 (82,7)	0	35 (85,4)		25 (86,2)	03 (60)	09 (75)	
Cor da pele								
Branca	94 (62,7)	01 (50)	26 (63,4)		16 (55,2)	01 (20)	08 (66,7)	0,45
Parda	51 (34)	01 (50)	13 (31,7)	0,01*	08 (27,6)	03 (60)	03 (60)	
Preta	05 (3,3)	0	02 (4,9)		05 (17,2)	01 (20)	01 (8,3)	
Indígena	0	0	0		0	0	0	
Estado Civil								
Possuem parceiro	52 (34,7)	01 (50)	14 (34,1)		09 (31)	01 (20)	05 (41,7)	0,65
Não possuem parceiro	98 (65,3)	01 (50)	27 (65,9)	0,78	20 (69)	04 (80)	07 (58,3)	
Renda Familiar Mensal								
≤ 1 salário mínimo	09 (6)	01 (50)	01 (2,4)		0	01 (20)	03 (25)	0,01*
> 1 salário mínimo	141 (94)	01 (50)	40 (97,6)	0,12	29 (100)	04 (80)	09 (75)	

Fonte: dados da pesquisa. *Valores que foram significativos.

A análise das respostas dos participantes revela uma percepção amplamente positiva em relação ao aconselhamento e mapeamento genético para o câncer de mama e/ou ovário,

como visto no gráfico 1. Os participantes responderam a 11 afirmativas sobre aconselhamento genético, utilizando uma escala de Likert de 1 a 5 pontos (variando de "concordo totalmente" a "discordo totalmente"). As afirmativas foram agrupadas conforme aspectos positivos, informativos, práticos e resistências relacionadas ao tema.

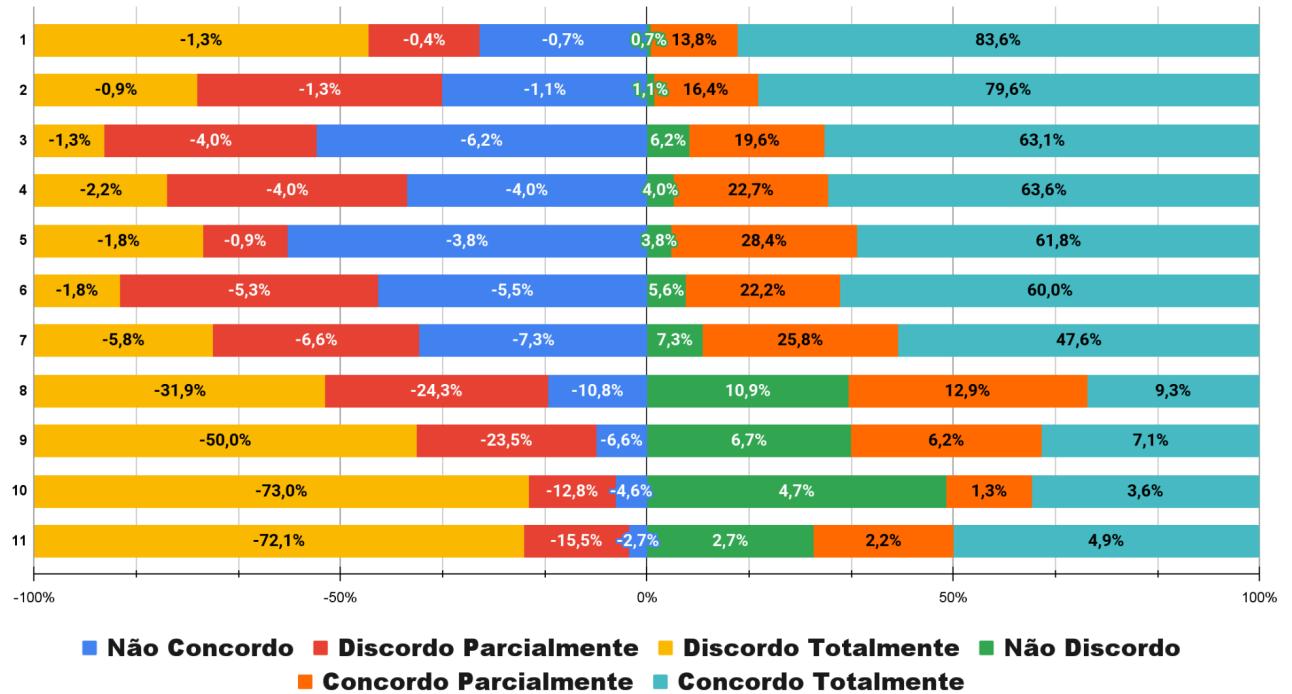
As afirmativas 1 a 4, as quais trataram das vantagens relacionadas ao aconselhamento genético, obtiveram ampla concordância ao considerar a soma das opções “concordo plenamente”, “concordo parcialmente” e “não discordo”. Em resposta a afirmativa 1, houve 98% (n=235) de concordância sobre o papel do aconselhamento genético em entender melhor os riscos de câncer e/ou iniciar discussões sobre isso com outros membros da minha família.

De forma semelhante, a afirmativa 2 destacou que 97% (n=232) dos respondentes reconheceram os benefícios do aconselhamento na decisão sobre realizar testes genéticos. Já a afirmativa 3 apontou que 88% (n=211) acreditam que o aconselhamento poderia aliviar medos e preocupações, enquanto a afirmativa 4 revelou que 90,7% (n=217) o consideram útil para decisões importantes da vida.

Na afirmativa 5, 93,8% (n=224) afirmaram precisar de mais informações sobre o que o aconselhamento oferece e com quem falar para marcar uma consulta. A afirmativa 6 mostrou que 86,7% (n=207) têm interesse no serviço, mas expressaram preocupações quanto ao custo. A afirmativa 7 revelou que 84,7% (n=202) acreditam que o aconselhamento genético os faria pensar no risco de câncer em outros membros da família.

As afirmativas 8 a 11 exploraram resistências ou barreiras ao aconselhamento genético. A maioria dos participantes discordou das ideias apresentadas, o que indica baixa resistência. A afirmativa 8, sobre falta de prioridade ou tempo, teve 67,2% (n=161) de discordância. Já a afirmativa 9, que nega a utilidade do aconselhamento para lidar com medos e incertezas, foi rejeitada por 79,3% (n=189). Afirmativas que envolvem crenças religiosas (afirmativa 10) e fatalismo (afirmativa 11) apresentaram os maiores percentuais de discordância com um total de 86,2% (n=206) e 88,8% (n=212), respectivamente, sugerindo que esses fatores não são barreiras significativas para a maioria da amostra.

Gráfico 1 - Perspectiva da população de Goiás sobre o mapeamento genético do câncer de mama em 2025.



Fonte: dados da pesquisa.

Legenda:

● **Eixo Y (afirmativas):**

Benefícios percebidos do aconselhamento genético.

1. “O aconselhamento genético me ajudaria a entender melhor os riscos de câncer e/ou iniciar discussões sobre isso com outros membros da minha família.”
2. “Eu acredito que existem benefícios importantes sobre fazer um aconselhamento genético para decidir se devo ou não fazer um teste genético para câncer de mama ou ovário.”
3. “O aconselhamento genético aliviaria meu medo e preocupações de desenvolver câncer de mama ou ovário.”
4. “O aconselhamento genético me ajudaria a tomar decisões de vida importantes, desde a realização de uma cirurgia preventiva a outras decisões como ter filhos.”

Aspectos Informacionais, Práticos e de Impacto Familiar

5. “Preciso de mais informações sobre o que o aconselhamento genético oferece, principalmente sobre os benefícios para câncer de mama e/ou ovário e com quem falar para marcar uma consulta.”
6. “Eu gostaria de receber um aconselhamento genético, mas me preocupo quanto aos custos.”
7. “O aconselhamento genético me faria preocupar com o risco de câncer de mama e/ou ovário em outros membros da minha família.”

Barreiras e Resistências ao Aconselhamento Genético

8. “Receber aconselhamento genético não é uma prioridade para mim, levaria muito do meu tempo ou estou ocupado demais cuidando de outros assuntos.”
9. “O aconselhamento genético não me ajudaria a lidar com meus medos e incertezas, nem me forneceria meios de prevenir o câncer de mama e/ou ovário.”
10. “Fazer aconselhamento genético não está de acordo com minhas crenças religiosas ou espirituais.”
11. “Acredito que se eu for diagnosticado com câncer de mama e/ou ovário, morrerei ou é meu destino, então o aconselhamento genético não tem propósito e nem pode me ajudar.”

6. DISCUSSÃO

Este estudo buscou avaliar a inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás, levando em consideração aspectos sociodemográficos e suas percepções sobre o processo na estratégia terapêutica de pacientes. A amostra foi composta por 239 indivíduos residentes em Goiás, com idade ≥ 18 anos. O predomínio durante a pesquisa se deu por mulheres, com faixa etária entre 18 e 50 anos e renda familiar acima de um salário mínimo. Em relação à cor da pele houve maior proeminência de pessoas que se autodeclararam brancos e pardos. A hesitação entre autodeclarados pretos, ainda que representassem um pequeno percentil da amostra, reforça achados de estudos sobre desconfiança em serviços de saúde por populações negras, enquanto a ausência de participantes indígenas limita comparações com grupos étnicos historicamente marginalizados²⁷.

Os resultados deste estudo estão em consonância com a literatura internacional que destaca a importância do mapeamento genético (para os genes BRCA, em especial) na personalização do tratamento do câncer de mama. Revisões recentes demonstram que a identificação de mutações em genes como BRCA1 e BRCA2 influencia diretamente na escolha terapêutica, incluindo cirurgia, quimioterapia com platina e uso de inibidores de PARP (poli(ADP-ribose) polimerase), que são medicamentos utilizados no tratamento de alguns tipos de câncer, especialmente aqueles com mutações nos genes BRCA1 ou BRCA2²⁸.

Estudos descrevem taxas persistentemente menores de testagem BRCA em mulheres negras comparadas a não-hispânicas brancas, mesmo após ajuste por idade e estágio da doença. Os autores destacam que, além de diferenças biológicas, barreiras como menor acesso a serviços especializados, custos indiretos (deslocamento, faltas ao trabalho) e níveis mais baixos de letramento em saúde contribuem para essa disparidade genética²⁹.

Sobre o nível de escolaridade, foi significativa a disparidade entre a quantidade de escolhas favoráveis entre a população de maior e menor tempo de educação, colaborando com outros estudos que mostram que um nível educacional mais elevado afeta de maneira positiva a escolha de realizar o mapeamento genético. Essa mesma pesquisa também concluiu que entre os participantes de baixa renda, aqueles que receberam maiores informações sobre a testagem tendiam a ser mais favoráveis a querer realizá-la, comparado com aqueles que continuaram apenas com seus conhecimentos prévios³⁰.

Além disso, a adesão foi consideravelmente maior entre indivíduos com rendas mais elevadas, enquanto participantes com renda até um salário mínimo apresentaram maiores

índices de dúvida ou recusa. Estudos apontam que populações com maior escolaridade e renda apresentam taxas significativamente mais altas de aceitação ao aconselhamento e mapeamento genético, enquanto a privação socioeconômica está associada a menores índices de teste BRCA³¹.

No que diz respeito ao estado civil, tanto os indivíduos comprometidos quanto os solteiros houveram predominância de respostas favoráveis, embora uma parcela maior de incertezas tenha sido registrada entre os não comprometidos, ainda que pequena. Isso, por sua vez, é evidenciado por pesquisas que mostram a importância dos fatores socioeconômicos desempenhando papel crítico na adesão ao teste genético³¹.

A percepção sobre o aconselhamento genético também foi bastante positiva, com grande hegemonia dos participantes concordando que o serviço auxilia na tomada de decisões terapêuticas e o consideram útil para decisões importantes da vida. Em contraste, preocupações com o valor que um mapeamento custaria e a necessidade de mais informações tiveram grande destaque nas respostas. Em estudos de países de renda média, relatos similares apontam que o custo percebido e a falta de clareza sobre o processo são obstáculos comuns^{32,33}. A percepção positiva do aconselhamento genético corrobora seu valor terapêutico em alinhamento com análises sobre subutilização de testes BRCA, mas a alta demanda por mais informações expõe falhas na comunicação médico-paciente, um desafio já apontado em contextos brasileiros^{34,35}.

Nas quatro afirmativas iniciais, que abordaram os benefícios do serviço, a concordância foi bastante positiva, destacando seu valor na tomada de decisões e no alívio de receios e dúvidas relacionados ao câncer. Por outro lado, as principais preocupações referiram-se ao custo do serviço, enquanto barreiras como falta de tempo, crenças religiosas ou pensamentos desastrosos tiveram alta taxa de discordância, indicando que não constituem obstáculos relevantes. Porém, barreiras práticas ao acesso também foram documentadas: a falta de encaminhamento por oncologistas, preocupações com o custo e déficit informacional comprometem a utilização dos serviços de aconselhamento genético³⁶.

Em síntese, os resultados confirmam que o mapeamento genético e o aconselhamento associado são bem aceitos pela população geral, sobretudo entre aqueles com maior nível socioeconômico e escolar, reforçando sua inclusão como ferramenta de apoio à personalização do tratamento do câncer de mama em Goiás.

Este é o primeiro estudo que analisou sobre os impactos da nova lei de incorporação do mapeamento genético em Goiás, e como não foram identificadas publicações brasileiras

dos últimos cinco anos que mostrem diretamente o efeito da renda sobre a adesão ao mapeamento genético para câncer de mama como foi exposto nesse estudo, há uma clara relevância nos resultados atingidos, exibindo como a oferta gratuita da testagem genética sob as condições estabelecidas impactará o cenário do câncer de mama no estado, possibilitando o aumento dos números de diagnósticos precoces e levando à condutas mais eficazes e individualizadas, além de mostrar a importância da população conhecer sobre essa gratuidade, a fim de reduzir as barreiras que atrapalham a realização dos mapeamentos⁹.

No entanto, destaca-se novamente a falta de participantes indígenas e a pouca representação de autodeclarados pretos. Assim, este estudo não apenas valida a viabilidade da testagem genética em Goiás, mas também evidencia a necessidade de políticas que contornam desigualdades socioeconômicas e étnico-raciais para garantir equidade na oncologia de precisão. Além da relevância de promover estratégias educacionais em saúde e de criar políticas que assegurem acesso equitativo ao mapeamento genético, especialmente em contextos regionais como Goiás, onde disparidades socioeconômicas podem agravar barreiras ao exame²⁸.

Seria importante que estudos futuros além de abordarem melhor a representação racial, que também destacam como a renda influencia na escolha do mapeamento em outros estados brasileiros podendo comparar entre eles e identificando onde há a necessidade de intervenção por não haver a gratuidade da testagem, além de disseminar o conhecimento sobre como o mapeamento é essencial no contexto do câncer de mama³¹.

7. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados deste estudo evidenciam uma aceitação positiva da população goiana em relação ao aconselhamento e mapeamento genético para câncer de mama, especialmente entre pessoas brancas com maior escolaridade e homens com renda acima de um salário mínimo. Fatores como o custo e a falta de informações claras ainda surgem como barreiras relevantes, apontando para a necessidade de ações educativas e políticas públicas que ampliem o acesso e a compreensão sobre o serviço.

Portanto, as estatísticas apontam que as desigualdades sociais influenciam diretamente a adesão ao mapeamento. Já os fatores que incentivam a adesão ao mapeamento genético são a ajuda para tomar decisões de vida importantes, entender melhor os riscos de câncer e iniciar conversas sobre isso com outros membros da família.

Diante disso, reforça-se a importância da implementação efetiva e equitativa da nova lei que garante o acesso gratuito ao mapeamento genético, especialmente no contexto do SUS em Goiás. Além disso, destaca-se o papel fundamental da educação em saúde na promoção do conhecimento sobre o aconselhamento e a testagem genética, uma vez que ela possibilita o empoderamento dos indivíduos, reduz o estigma e favorece decisões mais conscientes e informadas. Desse modo, este trabalho contribui de maneira inédita para o debate nacional sobre como fatores sociais moldam o acesso ao mapeamento genético e oferece subsídios para o desenvolvimento de estratégias de saúde pública mais inclusivas e orientadas à realidade regional.

REFERÊNCIAS

1. DIETLEIN, Felix *et al.* Genome-wide analysis of somatic noncoding mutation patterns in cancer. **Science**, v. 376, n. 6589, eabg5601, 2022. DOI: [10.1126/science.abg5601](https://doi.org/10.1126/science.abg5601).
2. ZHAO, Eric Y.; JONES, Martin; JONES, Steven J M. Whole-Genome Sequencing in Cancer. **Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine**, v. 9, a034579, 2019. DOI: [10.1101/cshperspect.a034579](https://doi.org/10.1101/cshperspect.a034579).
3. DAVDA, Pretin N.; KAUR, Hanna.; SMITH, E. Grace. **Whole genome sequencing: applications and cluster investigations.** In: KON, Onn Min (Org.). Tuberculosis in clinical practice. Cham: Springer, 2021. p. 231–240. DOI: https://doi.org/10.1007/978-3-030-75509-6_12
4. BHARGAVI, Divya *et al.* **BRCA biological functions.** In: BRCA1 and BRCA2 Mutations – Diagnostic and Therapeutic Implications. [S.l.]: IntechOpen, 2022. DOI: <http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.107406>
5. MANSOOR, Sheikh *et al.* **Implications of BRCA1, BRCA2 gene in overall development and prognosis of breast cancer.** In: SINGH, Shweta (Org.). Breast cancer: from bench to personalized medicine. [S.l.]: Springer, 2022. p. 87–112. DOI: https://doi.org/10.1007/978-981-19-0197-3_5.
6. BRASIL. Ministério da Saúde. **Instituto Nacional De Câncer (Inca).** Dados e Números sobre Câncer de Mama - Relatório Anual 2023. Brasília: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: <https://www.inca.gov.br/document/ca-mama-2023.pdf>
7. RADOI, VE *et al.* Cutting edge trio-WGS in rare genetic syndrome diagnosis. **Acta Endocrinologica (Bucharest)**, v. XVIII, n. 4, p. 541-544, 2022. DOI: [10.4183/aeb.2022.541](https://doi.org/10.4183/aeb.2022.541).
8. INSTITUTO ONCOGUIA. *Testes genéticos para o câncer de mama avançado.* Tradução e adaptação de: SUSAN G. KOMEN. Publicado originalmente em: 29 jun. 2020. [S.l.]: Instituto Oncoguia, [202-]. Disponível em: <https://www.oncoguia.org.br/conteudo/testes-geneticos>.
9. GOIÁS. **Lei n. 20.707**, de 14 de janeiro de 2020. Dispõe sobre a realização do exame de detecção de mutação genética que especifica. Disponível em: <https://legisla.casacivil.go.gov.br/api/pesquisa/legislacoes/100911/pdf>.
10. SPEISER, Dorothee; BICK, Ulrich. Primary Prevention and Early Detection of Hereditary Breast Cancer. **Breast Care**, v. 18, n. 6, p. 448–454, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1159/000533391>.
11. CARVALHO, Versanna. **Goiás e UFG oferecem teste genético em câncer de mama herdado.** UFG, 24 maio 2024. Disponível em: <https://ufg.br/n/175465-goias-e-ufg-oferecem-teste-genetico-em-cancer-de-mama-herdado>.
12. MORRISH, N. *et al.* Preferences for Genetic Testing to Predict the Risk of Developing Hereditary Cancer: A Systematic Review of Discrete Choice Experiments. **Medical Decision Making**, v. 44, n. 3, p. 252-268, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1177/0272989x241227425>

13. STILLER, Sarah *et al.* Clinical Impact of Polygenic Risk Score for Breast Cancer Risk Prediction in 382 Individuals with Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome. **Cancers**, v. 15, n. 15, p. 3938, 2023. DOI: [10.3390/cancers15153938](https://doi.org/10.3390/cancers15153938).
14. CRISCITIELLO, Carmen; CORTI, Chiara. Breast Cancer Genetics: Diagnosis and Treatment. **Genes**, v. 13, p. 1593, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes13091593>
15. MIR, Manzoor; QAYOOM, Hina. Introduction to breast cancer. In: **Therapeutic Potential Of Cell Cycle Kinases In Breast Cancer**. [S.l.]: Springer, 2023. p. 1–22. DOI: <https://doi.org/10.1007>.
16. TSANG, Julia Y. S.; TSE, Gary M. Molecular classification of breast cancer. **Advances in Anatomic Pathology**, v. 27, n. 1, p. 27-35, 2020. DOI: [10.1097/PAP.0000000000000232](https://doi.org/10.1097/PAP.0000000000000232).
17. TRAYES, Kathryn P., Cokenakes, Sarah E H., Breast Cancer Treatment. **American Family Physician**, v. 104, n. 2, p. 171-178, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34383430/>
18. YAN, Jing *et al.* Diagnosis and Treatment of Breast Cancer in the Precision Medicine Era. **Precision Medicine**, v. 2204, 2020. DOI: [10.1007/978-1-0716-0904-0_5](https://doi.org/10.1007/978-1-0716-0904-0_5)
19. SCHNEIDER, Katherine *et al.* Li-Fraumeni Syndrome. **Gene Reviews**. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2025. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311> .
20. REN, Wenhui *et al.* Global guidelines for breast cancer screening: A systematic review. **The Breast**, v. 64, p. 85-99, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.breast.2022.04.003>
21. ARCHER, Stephanie *et al.* Personalised Risk Prediction in Hereditary Breast and Ovarian Cancer: A Protocol for a Multi-Centre Randomised Controlled Trial. **Cancers**, v. 14, n. 11, p. 2716, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/cancers14112716>
22. CHANG, Jenny *et al.* Clinical Management of Patients at Risk for Hereditary Breast Cancer with Variants of Uncertain Significance in the Era of Multigene Panel Testing. **Annals of Surgical Oncology**, v. 26, p. 3389-3396, 2019. DOI: [10.1245/s10434-019-07595-2](https://doi.org/10.1245/s10434-019-07595-2).
23. TUNG, Nadine M. *et al.* Management of Hereditary Breast Cancer: American Society of Clinical Oncology, American Society for Radiation Oncology, and Society of Surgical Oncology Guideline. **Journal of Clinical Oncology**, v. 38, n. 18, p. 2080-2106, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1200/jco.20.00299>
24. BRASIL. Ministério da saúde. Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA). **Diretrizes para a Detecção Precoce do Câncer de Mama no Brasil**. Rio de Janeiro: Ministério da Saúde, 2015. Disponível em: <https://www.inca.gov.br/publicacoes/livros/diretrizes-para-detectao-precoce-do-cancer-de-mama-no-brasil>

25. GUO, Boya *et al.* Risk management actions following genetic testing in the Cancer Health Assessments Reaching Many (CHARM) Study: A prospective cohort study. **Cancer Medicine**, v. 12, p. 19112-19125, 2023. DOI: [10.1002/cam4.6485](https://doi.org/10.1002/cam4.6485).
26. KUKAFKA, Rita *et al.* Patient and Clinician Decision Support to Increase Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome in Primary Care A Cluster Randomized Clinical Trial. **JAMA Network Open**, v. 5, n. 7, e2222092, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2022.22092>
27. PONCE-CHAZARRI, Laura. *et al.* Barriers to Breast Cancer-Screening Adherence in Vulnerable Populations. **Cancers**, v. 15, n. 3, p. 604, 2023. DOI: [10.3390/cancers15030604](https://doi.org/10.3390/cancers15030604).
28. SAJ, Fen *et al.* Management of BRCA-associated breast cancer patients in low and middle-income countries: a review. **Ecancermedicalscience**, v. 22, n. 18, p. 1744 , 2024. DOI: <https://doi.org/10.3332/ecancer.2024.1744>
29. REID, Sonya.; CADIZ, Sydney; PAL, Tuya. Disparities in Genetic Testing and Care Among Black Women with Hereditary Breast Cancer. **Current Breast Cancer Reports**, 2020. DOI: [10.1007/s12609-020-00364-1](https://doi.org/10.1007/s12609-020-00364-1).
30. PONS-RODRÍGUEZ, Anna *et al.* Elección informada en el cribado del cáncer de mama: el papel del nivel educativo. **Gaceta Sanitaria**, v. 35, n. 3, p. 243-249, 2021. DOI: <https://dx.doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.01.002>.
31. TINER, J. C. *et al.* Awareness and use of genetic testing: An analysis of the Health Information National Trends Survey 2020. **Genetics in Medicine**, v. 24, n. 12, p. 2526–2534, 2022. DOI: [10.1016/j.gim.2022.08.023](https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.08.023).
32. HESSE-BIBER, Sharlene *et al.* Intersectionality, BRCA Genetic Testing, and Intrafamilial Communication of Risk: A Qualitative Study. **Cancers**, v. 16, n. 9, p. 1766–1766, 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/cancers16091766>
33. SHASTRY, Mythili *et al.* Breaking Barriers: Integrating Germline Testing With Oncology Care. **JCO Oncology Practice**, v. 20, n. 2, p. 157–159, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1200/op.23.00627>
34. PEDERSON, Holly; NAROD, Steven. Commentary: Why is genetic testing underutilized worldwide? The case for hereditary breast cancer. **BJC Reports**, v. 2, n. 1, out. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1038/s44276-024-00099-x>.
35. LEITE, Ana Carolina Rathsam *et al.* What can we learn from more than 1,000 Brazilian patients at risk of hereditary cancer? **Frontiers in Oncology**, v. 12, p. 963910, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3389/fonc.2022.963910>
36. DUSIC, E. J. *et al.* Barriers, interventions, and recommendations: Improving the genetic testing landscape. **Frontiers in Digital Health**, v. 4, 1 nov. 2022. DOI: <https://doi.org/10.3389/fdgh.2022.961128>.

APÊNDICES

Apêndice 1 - TCLE para questionário direcionado a população goiana.

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Você está sendo convidado(a) para participar como voluntário(a) da pesquisa: **Inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás**. Os pesquisadores responsáveis são: Amanda Vitória de Oliveira Lima, Isadora Alves Gamboa, João Victor Martins Bordigoni, Pedro Henrique Paulino Pereira de Souza e Ysabelle de Oliveira Saraiva, discentes do curso de medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA, sob orientação da professora Dra. Jalsi Tacon Arruda.

O convite se deve ao fato de você fazer parte da população goiana e possuir 18 anos ou mais. Sua participação é voluntária, não é obrigatória. Você pode decidir se quer ou não participar, bem como desistir de participar a qualquer momento. Você não será penalizado(a) de nenhuma maneira caso decida não participar, ou desistir depois de aceitar. Contudo, sua participação é muito importante!

Essa pesquisa busca compreender como está sendo o uso do mapeamento genético no tratamento do câncer de mama. Tem como objetivo analisar a incorporação do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás.

Este estudo fornecerá informações valiosas para os profissionais e gestores de políticas públicas de saúde, pesquisadores da área, contribuindo para o avanço da medicina personalizada e aprimoramento das práticas clínicas. Dessa forma será possível identificar barreiras quanto ao uso dessa nova abordagem no tratamento do câncer, promover medidas educativas para melhorar a informação e beneficiar a população em geral, resultando em tratamentos mais eficazes e melhor qualidade de vida para pacientes com câncer de mama.

Sua participação consiste em responder a este questionário online, disponível no *Google Forms*, que contém perguntas sobre o seu conhecimento em relação ao mapeamento genético. Responda a estas questões em um local e horário mais cômodo para você. Pedimos que preencha as questões sozinho para garantir a sua privacidade, em um ambiente confortável. Serão necessários cerca de 20 minutos do seu tempo e atenção para responder.

Nenhum dado pessoal será registrado, e nada será utilizado para te identificar. Este questionário é totalmente anônimo. Todos os dados coletados são para fins somente

científicos e ficarão guardados por 5 anos, sob responsabilidade da coordenadora do projeto e, após esse período, serão deletados.

Ao participar desta pesquisa você receberá o benefício de acesso a informações sobre o que é o mapeamento genético e como ele pode ser utilizado no tratamento do câncer de mama.

Os riscos relacionados a sua participação nessa pesquisa estão relacionados ao sigilo e confidencialidade dos dados fornecidos por você. Para minimizar os riscos, todos os dados colhidos serão armazenados em um banco de dados de acesso somente dos pesquisadores envolvidos nesta pesquisa.

Como participante de uma pesquisa e de acordo com a legislação brasileira, você possui direitos, além do anonimato, da confidencialidade, do sigilo e da privacidade, mesmo após o término ou interrupção da pesquisa. Assim, lhe é garantido:

- Obediência às práticas determinadas na lei, incluindo as Resoluções 466/12 (e, em especial, o item IV.3) e 510/16 do Conselho Nacional de Saúde, que disciplinam a ética em pesquisa e este Termo.
- A plena liberdade para decidir sobre sua participação sem prejuízo ou represália, de qualquer natureza.
- A plena liberdade de retirar seu consentimento, em qualquer fase da pesquisa, sem prejuízo ou represália, de qualquer natureza. Nesse caso, os dados colhidos de sua participação até o momento da retirada do consentimento serão descartados, a menos que você autorize explicitamente o contrário.
- O acompanhamento e a assistência, mesmo que posteriores ao encerramento ou a interrupção da pesquisa, de forma gratuita, integral e imediata, pelo tempo necessário, sempre que requerido e relacionado à sua participação na pesquisa, mediante solicitação ao pesquisador responsável.
- O acesso aos resultados obtidos na pesquisa.
- O resarcimento de qualquer despesa relativa à participação na pesquisa, inclusive de eventual acompanhante, mediante solicitação ao pesquisador responsável.
- A indenização diante de eventuais danos decorrentes da pesquisa.
- O acesso a este Termo completo.

Para maiores informações sobre os direitos dos participantes de pesquisa você poderá consultar a Cartilha dos Direitos dos Participantes de Pesquisa elaborada pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP), que está disponível para leitura no site:

http://conselho.saude.gov.br/images/comissoes/conep/img/boletins/Cartilha_Direitos_Participantes_de_Pesquisa_2020.pdf

Como medidas complementares decorrentes da utilização de ambiente virtual para coleta de dados, os pesquisadores responsáveis asseguram que:

- Este TCLE foi depositado no Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos e tem a mesma formatação utilizada para visualização dos participantes da pesquisa.
- Não são utilizadas listas ou outro meio que permita a identificação e/ou a visualização de seus dados pelos demais convidados ou por outras pessoas.
- O TCLE é apresentado antes do acesso às questões, mas com uma descrição do seu conteúdo que lhe permite avaliar antes de decidir sobre o seu consentimento para participação na pesquisa.
- Você tem o direito de não responder a qualquer questão, sem necessidade de explicaçāo ou justificativa.
- Você tem o direito de se retirar da pesquisa, bem como retirar seu consentimento para a utilização de seus dados a qualquer momento, sem nenhum prejuízo. Para isso, basta declarar a retirada do seu consentimento através do e-mail: **jalsitacon@gmail.com**. Nesse caso, os pesquisadores responsáveis afiançam que darão ciência do seu interesse de retirar o consentimento de utilização de seus dados em resposta ao e-mail.
- O pesquisador coordenador do projeto se compromete em tomar todas as medidas de segurança, incluindo ao final da coleta a realização do download para um dispositivo eletrônico local, apagando todo e qualquer registo em qualquer plataforma virtual, ambiente compartilhado e/ou armazenamento em nuvem.
- Caso você aceite participar, receberá uma versão deste TCLE para baixar e arquivar (download). É muito importante que guarde em seus arquivos uma cópia deste TCLE. Se perder a sua via, poderá ainda solicitar uma cópia do documento através do endereço de e-mail: **jalsitacon@gmail.com**.

Qualquer dúvida ou necessidade – neste momento, no decorrer da sua participação ou após o encerramento ou eventual interrupção da pesquisa – você pode procurar os pesquisadores através dos contatos: e-mail: **jalsitacon@gmail.com** ou telefone: **+55(62)98180-9607**.

Se preferir, ou em caso de reclamação ou denúncia de descumprimento de qualquer aspecto ético relacionado à pesquisa, você poderá recorrer ao Comitê de Ética em Pesquisa da

Universidade Evangélica de Goiás – UniEVANGÉLICA, vinculado à Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP), comissões colegiadas, que têm a atribuição legal de defender os direitos e interesses dos participantes de pesquisa em sua integridade e dignidade, e para contribuir com o desenvolvimento das pesquisas dentro dos padrões éticos. Você poderá contatá-lo pelo e-mail: cep@unievangelica.edu.br ou telefone: +55(62)3310-6736.

- Li e comprehendi o que me foi explicado neste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.**

Após a leitura e se você CONCORDA em participar marque a opção:

- SIM, EU CONCORDO**

Os resultados obtidos durante este estudo serão mantidos em sigilo, mas concordo que sejam divulgados em publicações científicas, desde que meus dados pessoais não sejam mencionados.

Após a leitura e se você NÃO concorda em participar marque a opção:

- NÃO, EU NÃO CONCORDO**

Nesse caso, apenas feche essa página no seu navegador.

Apêndice 2 - Questionário direcionado a população goiana.

Legenda: → direcionado

SEÇÃO 1 - Após o TCLE:

- 1) **Desde já agradecemos! Aceita participar desta pesquisa?**
 - a) Sim, li o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e aceito participar da pesquisa. → seção 2.
 - b) Não desejo participar do estudo. → seção 11 (Agradecimento).

ATENÇÃO, VOCÊ SÓ PODERÁ RESPONDER ESTE QUESTIONÁRIO UMA VEZ.

Você pode fazer o download desse termo no link [TCLE Participante](#)

SEÇÃO 2 - Sobre você:

- 1) **Qual seu sexo?**
 - a) Feminino
 - b) Masculino
- 2) **Em qual faixa etária você se encontra atualmente?**
 - a) 18 – 20 anos
 - b) 21 – 30 anos
 - c) 31 – 40 anos
 - d) 41 – 50 anos
 - e) 51 – 60 anos
 - f) 61 ou mais
- 3) **Qual a cor da sua pele?**
 - a) Branca
 - b) Parda
 - c) Preta
 - d) Indígena
- 4) **Qual seu estado civil?**
 - a) Solteira ou solteiro
 - b) União estável
 - c) Casada ou casado
 - d) Viúva ou viúvo
 - e) Divorciada ou divorciado
- 5) **Em qual cidade você mora no estado de Goiás?**

Caixa suspensa com todas as 246 cidades do Goiás, participante poderá selecionar a sua.

6) Qual sua renda familiar mensal?

- a) Menos de R\$1.412 (1 salário-mínimo) por mês.
- b) Entre R\$1.413 – 4.236 (1-3 salários-mínimos) por mês.
- c) Entre R\$4.236 – 7.060 (3-5 salários-mínimos) por mês.
- d) Entre R\$7.060 – 14.120 (5-10 salários-mínimos) por mês.
- e) Mais de R\$14.120 (mais que 10 salários-mínimos) por mês.

7) Qual é o seu nível de escolaridade mais alto?

- a) Estudei menos de 1 ano
- b) Ensino fundamental incompleto
- c) Ensino fundamental completo
- d) Ensino médio incompleto
- e) Ensino médio completo
- f) Ensino superior incompleto
- g) Ensino superior completo
- h) Pós-graduação
- i) Mestrado
- j) Doutorado

Todas as respostas serão direcionadas para a seção 4 (Histórico Médico:).

SEÇÃO 3 - Histórico Médico.

Para responder, lembre-se:

Para responder, lembre-se:

1) Parentes consanguíneos diretos: São aqueles que possuem um **vínculo genético direto** com você. Incluem os **pais, irmãos e filhos**. Por exemplo, se sua mãe ou sua irmã tiveram câncer de mama diagnosticado antes dos 50 anos, isso seria um caso de histórico familiar em parentes consanguíneos diretos.

2) Parentes consanguíneos indiretos: São aqueles que possuem um **vínculo genético com você, mas não tão direto** quanto os parentes consanguíneos diretos. Incluem os **tios, tias, avós, sobrinhos, primos de primeiro grau**, entre outros. Por exemplo, se sua tia materna e sua prima tiveram câncer de mama diagnosticado antes dos 50 anos, isso seria um caso de histórico familiar em parentes consanguíneos indiretos.

3) Na sua família tem histórico de algum parente com qualquer tipo de câncer?

a) Sim

b) Não

4) Na sua família tem histórico de alguém com câncer de mama ou ovário e que foi diagnosticado antes dos 50 anos em dois parentes consanguíneos diretos ou indiretos?

a) Sim. → seção 5 (Histórico Médico Familiar)

b) Não. → seção 6 (Histórico Médico Pessoal)

SEÇÃO 4 - Histórico Médico Familiar

1) Qual o seu grau de parentesco com essa pessoa? E qual o tipo de câncer?

	Câncer de Mama	Câncer de Ovário	Outros
Pai/Mãe	()	()	()
Irmãos/Irmãs	()	()	()
Filhos/Filhas	()	()	()
Tios/Tias	()	()	()
Avôs/Avós	()	()	()
Sobrinhos/Sobrinhas	()	()	()
Primos/Primas de 1º grau	()	()	()

Todas as respostas são direcionadas para a seção 6.

SEÇÃO 5 - Histórico Médico Pessoal

1) Você já teve/tem algum tipo de câncer?

a) Sim

b) Não

2) Você já teve/tem câncer de Mama ou Ovário?

a) Sim → seção 7 (Nos conte mais, por favor.)

b) Não → seção 8 (Qual sua opinião sobre testes genéticos?)

SEÇÃO 6 - Nos conte mais, por favor.

Importante entender para responder à questão seguinte:

1) **Tumor Primário:** é o local onde o câncer começou a se desenvolver no corpo. É onde as células cancerosas se originaram e se multiplicaram pela primeira vez. Por exemplo, se alguém tem um tumor de mama, o tumor primário seria o nódulo inicial encontrado na mama. É importante identificar e tratar o tumor primário para impedir que o câncer se espalhe para outras partes do corpo.

2) **Triple Negativo:** O termo "triplo negativo" se refere a um tipo específico de câncer de mama. É chamado assim porque o tumor não tem receptores para três substâncias específicas: receptor de estrogênio, receptor de progesterona e receptor HER2/neu. Esses receptores são proteínas na superfície das células cancerosas que respondem a certos hormônios ou proteínas. No caso do câncer de mama triplo negativo, os tratamentos hormonais direcionados não são eficazes, então os médicos precisam usar outras abordagens de tratamento, como quimioterapia, imunoterapia ou terapia direcionada.

3) **Seu diagnóstico se enquadra em algum dos casos abaixo?**

	Tumor primário diagnosticado antes dos 40 anos de idade	Triple negativo diagnosticado antes dos 50 anos de idade	Não se encaixa
Câncer de mama	()	()	()
Câncer de Ovário	()	()	()

SEÇÃO 7 - Qual sua opinião sobre testes genéticos?

Leia as afirmativas e marque de acordo com a sua opinião a respeito dela.

Legenda para resposta:

1. Concordo plenamente
2. Concordo
3. Nem concordo, nem discordo
4. Discordo
5. Discordo completamente

1) O aconselhamento genético me ajudaria a entender melhor os riscos de câncer e/ou iniciar discussões sobre isso com outros membros da minha família.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
------------------------------	-------------------	-------------------------------------	-------------------	---------------------------------

2) Eu acredito que existem benefícios importantes sobre fazer um aconselhamento genético para decidir se devo ou não fazer um teste genético para câncer de mama ou ovário.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
------------------------------	-------------------	-------------------------------------	-------------------	---------------------------------

3) O aconselhamento genético aliviaria meu medo e preocupações de desenvolver câncer de mama ou ovário.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
------------------------------	-------------------	-------------------------------------	-------------------	---------------------------------

4) O aconselhamento genético me ajudaria a tomar decisões de vida importantes, desde a realização de uma cirurgia preventiva a outras decisões como ter filhos.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
------------------------------	-------------------	-------------------------------------	-------------------	---------------------------------

Todas as respostas serão direcionadas para a sessão 9.

SEÇÃO 8 - Qual sua opinião sobre testes genéticos?

Leia as afirmativas e marque de acordo com sua opinião a respeito dela.

Legenda para resposta:

1. Concordo plenamente
2. Concordo
3. Nem concordo, nem discordo
4. Discordo
5. Discordo completamente

1) Preciso de mais informações sobre o que o aconselhamento genético oferece, principalmente sobre os benefícios para câncer de mama e/ou ovário e com quem falar para marcar uma consulta.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
---------------------------------	-------------------	--	-------------------	------------------------------------

2) Eu gostaria de receber um aconselhamento genético, mas me preocupo quanto aos custos.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
---------------------------------	-------------------	--	-------------------	------------------------------------

3) O aconselhamento genético me faria preocupar com o risco de câncer de mama e/ou ovário em outros membros da minha família.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
---------------------------------	-------------------	--	-------------------	------------------------------------

4) Receber aconselhamento genético não é uma prioridade para mim, levaria muito do meu tempo ou estou ocupado demais cuidando de outros assuntos.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
---------------------------------	-------------------	--	-------------------	------------------------------------

5) O aconselhamento genético não me ajudaria a lidar com meus medos e incertezas, nem me forneceria meios de prevenir o câncer de mama e/ou ovário.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
---------------------------------	-------------------	--	-------------------	------------------------------------

6) Fazer aconselhamento genético não está de acordo com minhas crenças religiosas ou espirituais.

() 1 Concordo plenamente	() 2 Concordo	() 3 Nem concordo, nem discordo	() 4 Discordo	() 5 Discordo completamente
---------------------------------	-------------------	--	-------------------	------------------------------------

7) Acredito que se eu for diagnosticado com câncer de mama e/ou ovário, morrerei ou é meu destino, então o aconselhamento genético não tem propósito e nem pode me ajudar.

<input type="checkbox"/> 1 Concordo plenamente	<input type="checkbox"/> 2 Concordo	<input type="checkbox"/> 3 Nem concordo, nem discordo	<input type="checkbox"/> 4 Discordo	<input type="checkbox"/> 5 Discordo completamente
---	--	--	--	--

Todas as respostas serão direcionadas para a sessão 10.

SEÇÃO 9 - O câncer de mama pode ter origem genética!

Alguns testes de mapeamento genético podem identificar mutações associadas ao câncer de mama, auxiliando na prevenção da doença. Confira o folheto abaixo para conhecer os principais genes relacionados a esse tipo de câncer. (Apêndice 7)

1) Você faria este mapeamento genético?

- a) Sim.
- b) Não.
- c) Talvez.

2) Você acredita que algum parente de primeiro grau realizaria este mapeamento genético?

- a) Sim
- b) Não
- c) Talvez

Todas as respostas serão direcionadas para a sessão 11.

SEÇÃO 10 – Agradecemos muito sua participação!

Obrigado por contribuir para o desenvolvimento acadêmico de jovens alunos, futuros médicos que querem fazer do mundo um lugar melhor.

Caso queira auxiliar ainda mais na execução dessa pesquisa, compartilhe-a com mais pessoas que tenham mais de 18 anos, por favor.

Copie e envie o link que você recebeu ou então, este: <https://forms.gle/GcYBxgzNWjC2taFi8>
Goiás é pioneiro na testagem gratuita de BRCA1 e BRCA2, converse com seu médico! Faça o download do folder em: [Testagem genética gratuita em GO](#)

PARECER DE APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA E PESQUISA

UNIVERSIDADE EVANGÉLICA
DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA



PARECER CONSUSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Titulo da Pesquisa: INCLUSÃO DO MAPEAMENTO GENÉTICO NA ESTRATÉGIA TERAPÊUTICA DE PACIENTES COM CÂNCER DE MAMA EM GOIÁS

Pesquisador: JALSI TACON ARRUDA

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 84082424.9.0000.5076

Instituição Proponente: Universidade Evangélica de Goiás

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 7.413.928

Apresentação do Projeto:

Em conformidade com o número do parecer: 7.283.656

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo geral

Avaliar a inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás.

Objetivos Específicos

Estimar o número de médicos oncologistas, mastologistas e geneticistas inscritos no Conselho Regional de Médicos (CRM) de Goiás.

Averiguar a taxa de médicos oncologistas, mastologistas e geneticistas que conhecem o mapeamento genético.

Quantificar os médicos oncologistas, mastologistas e geneticistas que já solicitaram o mapeamento genético.

Analizar quantas pessoas, da população goiana em geral, gostariam de realizar um mapeamento genético sobre os genes relacionados ao desenvolvimento do câncer de mama.

Compreender a perspectiva da população goiana em relação à testagem e aconselhamento genético e os fatores de barreira e vantagens relacionados.

Endereço: Av. Universitária, Km 3,5

Bairro: Cidade Universitária

CEP: 75.083-515

UF: GO

Município: ANAPOLIS

Telefone: (62)3310-6736

Fax: (62)3310-6636

E-mail: cep@unievangelica.edu.br

**UNIVERSIDADE EVANGÉLICA
DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA**



Continuação do Parecer: 7.413.928

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Em conformidade com o número do parecer: 7.283.656

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trata-se de um projeto de pesquisa proposto pelo curso de medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA, sob a orientação da Profa. Dra. Jalsi Tacon Arruda e coorientação da Profa. Esp. Débora Sara de Almeida Cardoso Peiró. O estudo comporá o trabalho de curso dos alunos: Amanda Vitória de Oliveira Lima, Isadora Alves Gamboa, João Victor Martins Bordigoni, Pedro Henrique Paulino Pereira de Souza e Ysabelle de Oliveira Saraiva.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

De acordo com as recomendações previstas pela RESOLUÇÃO CNS No. 466/2012 e demais complementares o protocolo permitiu a realização da análise ética. Todos os documentos listados abaixo foram analisados.

Recomendações:

Não se aplica.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Lista de pendências

QUANTO AO PROJETO DETALHADO (1_MAPEAMENTO_GENETICO_Projeto.docx de 20/10/2024)

PENDÊNCIA 01: No item 6.2 População e amostram, página 18, onde lê-se: " [...] sendo necessário então uma amostra de 385 pessoas analisadas para expressar o que propõe os objetivos deste estudo. Apresentar justificativa para uma amostra menor do que o cálculo amostral apresentado, daquela descrita no resumo, onde lê-se: "[...] um total de 270 participantes [...].", assim como na folha de rosto de 270 participantes. ANÁLISE: O projeto foi ampliado para a população do estado de Goiás, por isso a amostra precisou ser recalculada de 270 participantes, que abrangia as cidades de Anápolis e Goiânia, para 385, que engloba todo o estado. A folha de rosto foi atualizada (n=385) PENDÊNCIA ATENDIDA.

PENDÊNCIA 02: No item 6.3 Processo de coleta de dados, página 18/19, onde lê-se: "Os médicos oncologistas, mastologistas e geneticistas serão abordados por meio de um convite (Apêndice 1) para participar da pesquisa, enviado por e-mail, por aplicativo de mensagens (WhatsApp)". Esclarecer como os pesquisadores terão acesso ao e-mail ou WhatsApp, consideradas informações pessoais dos profissionais. ANÁLISE: De acordo com o pesquisador

Endereço: Av. Universitária, Km 3,5

Bairro: Cidade Universitária

CEP: 75.083-515

UF: GO **Município:** ANAPOLIS

Telefone: (62)3310-6736

Fax: (62)3310-6636

E-mail: cep@unievangelica.edu.br

**UNIVERSIDADE EVANGÉLICA
DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA**



Continuação do Parecer: 7.413.928

Iê-se: Sabe-se que atualmente os profissionais de saúde mantêm redes sociais com seus contatos para acesso dos pacientes para marcação de consultas. Assim, os contatos dos profissionais serão adquiridos dessa forma. O novo arquivo do projeto já foi adicionado a plataforma Brasil com esse erro corrigido.
PENDÊNCIA ATENDIDA.

PENDÊNCIA 03: No item 6.3 Processo de coleta de dados, página 19, onde foi apresentado o link para acesso ao formulário: Inclusão do mapeamento genético na estratégia terapêutica de pacientes com câncer de mama em Goiás - ponto de vista médico. (<https://forms.gle/CITRN8JXEclzRncg9>.) A informação obrigatória solicitada sobre o CRM e/ou seu RQE não assegura a confidencialidade do participante da pesquisa, ferindo o previsto na Resolução 466/2012. A informação deve ser retirada, uma vez que o dado poderá identificar o participante da pesquisa. **ANÁLISE:** De acordo com o pesquisador iê-se: Não será solicitado o CRM ou RQE dos médicos participantes da pesquisa, apenas sua especialidade. O novo arquivo do projeto já foi adicionado a plataforma Brasil com esse erro corrigido. **PENDÊNCIA ATENDIDA.**

PENDÊNCIA 04: No item 6.3 Processo de coleta de dados, página 19, onde iê-se: "[...]" serão abordados por meio de um convite (Apêndice 4) para participar da pesquisa, enviado por e-mail ou por aplicativo de mensagens (WhatsApp) [...]" Esclarecer como os pesquisadores terão acesso ao e-mail ou WhatsApp dos participantes de pesquisa. Conforme está escrito os pesquisadores incorrerão em um viés de seleção, uma vez que só participará da pesquisa quem possuir e-mail ou WhatsApp telefone. Esclarecer. **ANÁLISE:** A principal via de divulgação do link com o TCLE e questionário será em uma página de rede social dedicada exclusivamente ao projeto (Instagram - @projetoBRCA). Também será enviado por e-mail ou por aplicativo de mensagens (WhatsApp) àquelas pessoas próximas aos pesquisadores e tenham interesse em participar. Esses participantes serão encorajados a enviar o convite para seus contatos, a fim de ampliar o alcance da pesquisa, como esclarecido no novo arquivo do projeto. Tal viés foi previsto e será considerado para os cálculos a serem realizados, sendo considerado uma fragilidade da pesquisa. O novo arquivo do projeto já foi adicionado a plataforma Brasil em que uma consideração sobre esta fragilidade foi feita. **PENDÊNCIA ATENDIDA.**

QUANTO AO TCLE (1_TCLE_POPULACAO_MAPEAMENTO_GENETICO.docx de 20/10/2024)

Não foram identificados óbices éticos.

Endereço: Av. Universitária, Km 3,5

Bairro: Cidade Universitária

CEP: 75.083-515

UF: GO

Município: ANAPOLIS

Telefone: (62)3310-6736

Fax: (62)3310-6636

E-mail: cep@unievangelica.edu.br

**UNIVERSIDADE EVANGÉLICA
DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA**



Continuação do Parecer: 7.413.928

QUANTO AO TCLE (1_TCLE_MEDICOS_MAPEAMENTO_GENETICO.docx de 20/10/2024)

PENDÊNCIA 05: Na página 1 de 3 onde lê-se: Nenhum dado pessoal seu será registrado, e nada será utilizado para te identificar. Observar a solicitação na PENDÊNCIA 03. ANÁLISE: Não será solicitado o CRM ou RQE dos médicos participantes da pesquisa, apenas sua especialidade. O novo arquivo do projeto foi adicionado a plataforma Brasil com esse erro corrigido. **PENDÊNCIA ATENDIDA.**

Considerações Finais a critério do CEP:

Solicitamos ao pesquisador responsável o envio do RELATÓRIO FINAL a este CEP, via Plataforma Brasil, conforme cronograma de execução apresentado.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJECTO_2342665.pdf	24/02/2025 15:07:29		Aceito
Folha de Rosto	folha_de_rosto02.pdf	24/02/2025 15:01:10	AMANDA VITORIA DE OLIVEIRA LIMA	Aceito
Outros	carta_de_pendencia.docx	24/02/2025 12:29:21	Ysabelle de Oliveira Saraiva	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto_oficial_2025.docx	24/02/2025 12:18:30	Ysabelle de Oliveira Saraiva	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	1_TCLE_MEDICOS_MAPEAMENTO_GENETICO.docx	04/02/2025 17:33:10	JALSI TACON ARRUDA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	1_TCLE_POPULACAO_MAPEAMENTO_GENETICO.docx	04/02/2025 17:33:01	JALSI TACON ARRUDA	Aceito
Orçamento	1_ORCAMENTO_MAPEAMENTO_GENETICO.docx	04/02/2025 17:32:52	JALSI TACON ARRUDA	Aceito
Cronograma	1_cronograma_mapeamentogenetico2024.pdf	04/02/2025 17:32:17	JALSI TACON ARRUDA	Aceito
Declaração de Pesquisadores	01_declaracaoapesquisador_mapeamento_genetico_2024.pdf	02/06/2024 14:26:51	JALSI TACON ARRUDA	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Endereço: Av. Universitária, Km 3,5

Bairro: Cidade Universitária

CEP: 75.083-515

UF: GO

Município: ANAPOLIS

Telefone: (62)3310-6736

Fax: (62)3310-6636

E-mail: cep@unievangelica.edu.br

UNIVERSIDADE EVANGÉLICA
DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA



Continuação do Parecer: 7.413.928

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

ANAPOLIS, 27 de Fevereiro de 2025

Assinado por:
Constanza Thaise Xavier Silva
(Coordenador(a))

Endereço: Av. Universitária, Km 3,5
Bairro: Cidade Universitária
UF: GO **Município:** ANAPOLIS
Telefone: (62)3310-6736 **CEP:** 75.083-515
Fax: (62)3310-6636 **E-mail:** cep@unievangelica.edu.br