



guia
**AS MUTAÇÕES
BRCA E O
CANCRO**

**CANCRO DO OVÁRIO
E DA MAMA**

Sintomas, incidência e fatores de risco

**A PREDISPOSIÇÃO
GENÉTICA**

3

Nota de abertura

4

Patologia do cancro do ovário
Sintomas, incidência e fatores de risco
DR.º DOUTOR MIGUEL ABREU

6

Patologia do cancro da mama
Sintomas, incidência e fatores de risco
DR.º MARGARIDA BRITO

8

A importância do diagnóstico atempado
DR.º CRISTINA FRUTUOSO

10

A predisposição genética
DR.º JULIETTE DUPONT

12

Mutação BRCA
O que significa e quais as implicações
DR.º GABRIELA SOUSA E DR.º SUSANA AMARAL

14

“Se soubesse que um avião
teria quase 90% de probabilidade
de se despenhar, embarcaria?”
TAMARA MILAGRE

16

Na 1.ª pessoa

17

Como encarar a doença
DR.º SÓNIA SILVA

APOIO





saBeR mais Conta

MUTAÇÕES GENÉTICAS BRCA

Nota de abertura

De acordo com estudos recentes, a probabilidade de desenvolver cancro da mama ao longo da vida numa mulher portadora de mutação no gene BRCA1 é de aproximadamente 72%, e de 69% em mulheres portadoras de mutações no gene BRCA2, enquanto o risco na restante população ronda os 12%. Já a mulher portadora de mutação BRCA1 apresenta um risco entre os 40-50% de ter cancro do ovário antes dos 70 anos ao passo que se for portadora de mutação BRCA 2 apresenta um risco de 10-20%. Uma herança genética que pode afetar famílias inteiras, já que qualquer portador da mutação BRCA1/BRCA2, seja homem ou mulher, tem 50% de probabilidade de passar a mutação aos descendentes. Um diagnóstico de suscetibilidade genética para cancro está muitas vezes associado a um conjunto

de emoções negativas como medo, fúria, tristeza e, principalmente, culpa. Pode ser difícil para muitos portadores de mutação genética abordar esta questão, seja com os familiares mais próximos ou com a família mais alargada. Neste guia, que contou com a colaboração de reputados especialistas na área, encontra resposta para algumas das dúvidas mais frequentes, bem como a evidência da importância do teste genético, em doentes oncológicos e em indivíduos saudáveis, num quadro de histórico familiar. Sendo o cancro hereditário o que tem maior potencial preventivo, é, pois, preciso alertar, esclarecer e informar e, do outro lado da balança, aumentar a capacidade de resposta dos serviços de saúde. A EVITA – Associação de Apoio a Portadores de Alterações nos Genes Relacionados com Cancro Hereditário e a Liga Portuguesa

Contra o Cancro, em parceria com a Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Sociedade Portuguesa de Ginecologia, Sociedade Portuguesa de Oncologia, Sociedade Portuguesa de Senologia e a AstraZeneca, juntaram-se na Campanha saBeR mais Conta, com o objetivo de sensibilizar a população para o cancro da mama e do ovário, associado às mutações nos genes BRCA1 e BRCA2.

Mais importante que evitar os sentimentos negativos que podem surgir numa situação de diagnóstico de mutação genética, ou cancro da mama ou cancro do ovário, é preciso aprender a lidar com eles. Ter respostas, procurar ajuda. Saber mais conta. E esse é o propósito deste guia.

Para mais informações fale com o seu médico ou entre em contato com a Associação EVITA ou a Liga Portuguesa contra o Cancro.

Patologia do cancro do ovário

Sintomas, incidência e fatores de risco



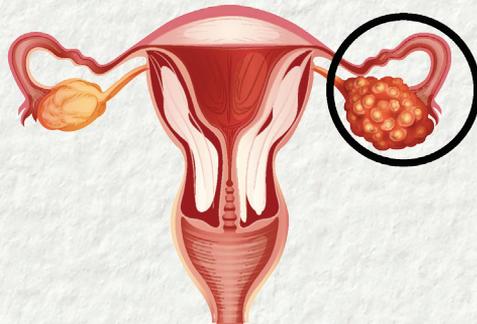
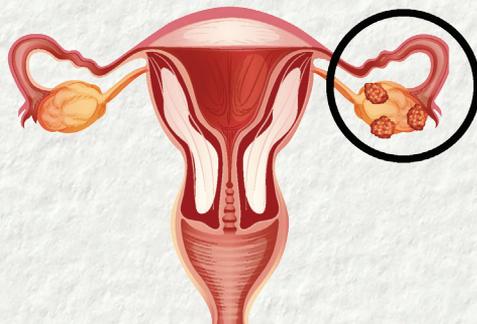
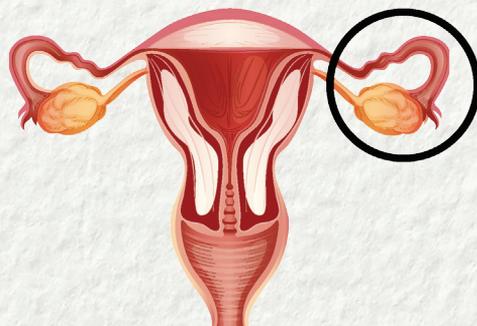
PROF. DOUTOR MIGUEL ABREU

Serviço de Oncologia Médica
Clínicas da Mama e Ginecologia
Instituto Português de Oncologia do Porto,
Francisco Gentil, EPF

SINTOMAS

Os sintomas associados ao cancro do ovário são, na sua maioria, inespecíficos, atrasando, por isso, o diagnóstico. Nas fases iniciais da doença não é raro não existirem quaisquer sintomas.

Na maioria das situações, principalmente nas fases avançadas, os sintomas mais frequentemente referidos pelas doentes são a sensação de peso e/ou dor pélvica associados, ou não, a aumento do volume abdominal, sensação de enfiamento após as refeições, enjoo ou vômitos e queixas urinárias como urgência na micção. Perdas de sangue ou alterações do ciclo menstrual são pouco frequentes.



Incidência

O cancro do ovário não é um tumor frequente, constituindo cerca de 2% de todos os cancros. Portugal apresenta uma das taxas de incidência mais baixa da Europa, sendo em 2010 de 8,8/100 000 habitantes registando-se nesse mesmo ano 489 novos casos, essencialmente na mulher pós-menopáusica na 5ª, 6ª e 7ª décadas de vida.

Apesar de pouco prevalente, associa-se a uma alta taxa de mortalidade sendo a 8ª causa de morte por cancro na mulher em todo o mundo, com 412 óbitos em Portugal em 2018 e uma sobrevivência global aos 5 anos que não atinge os 50%.

Quando procurar o médico

Não existe um teste de rastreio estabelecido para o cancro do ovário. Por essa razão, a maioria das doenças em fases iniciais é detetada em exame ginecológico de rotina ou durante um exame radiológico realizado por outro motivo. Nas fases de doença já avançada, o crescimento do tumor provoca sintomatologia que persiste e que se agrava progressivamente. Em todas as mulheres consideradas de maior risco (de acordo com os fatores listados ao lado) recomenda-se a avaliação ginecológica regular e quando surge sintomatologia que é persistente deve-se procurar um médico.

Existem outros fatores cuja associação com este cancro ainda é controversa. Exemplos destes são: a amamentação, os tratamentos para a infertilidade, a síndrome do ovário poliquístico, a diabetes, a obesidade, o uso de anti-inflamatórios e o consumo de álcool.

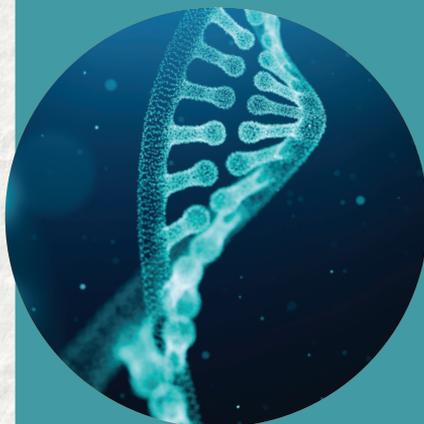
FATORES DE RISCO

Os fatores de risco bem estabelecidos para cancro do ovário englobam factores não modificáveis sendo alguns específicos de determinados tipos de tumor. De uma forma geral, os mais importantes são:

Idade: a incidência aumenta com a idade sendo um tumor mais frequentemente diagnosticado na mulher pós-menopáusicas;

História familiar: as mulheres com familiares em 1º grau com cancro do ovário têm um risco três vezes maior de desenvolver a doença, sendo este ainda superior se o familiar tiver o diagnóstico com menos de 50 anos;

Predisposição genética: as síndromes genéticas são responsáveis por 5-10% dos cancros do ovário, sendo os mais comuns, a síndrome hereditária do cancro da mama/ovário (associada a mutação dos genes BRCA1 ou 2) e a síndrome de Lynch. A mulher portadora de mutação BRCA1 apresenta um risco entre os 40-50% de ter cancro do ovário antes dos 70 anos ao passo que se for portadora de mutação BRCA2 apresenta um risco de 10-20%



Fatores ambientais

consumo de tabaco, aumenta o risco em 30-50% de um tipo específico de cancro do ovário. Este efeito é tanto maior quanto mais prolongado for o consumo.

FATORES REPRODUTIVOS E ENDÓCRINO:

Aumento do risco:

- Nuliparidade (não ter filhos). Os abortamentos não se associam a um maior risco de cancro do ovário enquanto que, cada nascimento, reduz o risco entre 10-20%;
- Endometriose, sendo uma das causas de infertilidade, aumenta 2-3 vezes o risco;
- Menopausa tardia (>52 anos). Por cada 5 anos de atraso na menopausa há um aumento de risco para este cancro em 6%;
- Uso de terapêutica hormonal de substituição. O risco aumenta 40%, mesmo após a suspensão desta terapêutica, mantendo-se elevado pelo menos por mais 5 anos, nas doentes que a fizeram por 5 ou mais anos.

Diminuição do risco:

- Uso de contraceptivos orais. O risco diminuiu 30%. Este efeito protetor parece ser tanto maior quanto mais prolongado for o uso.
- Laqueação das trompas, com reduções de risco entre 20-30%, que persistem até 30 anos após a cirurgia.

Patologia do cancro da mama

Sintomas, incidência e fatores de risco

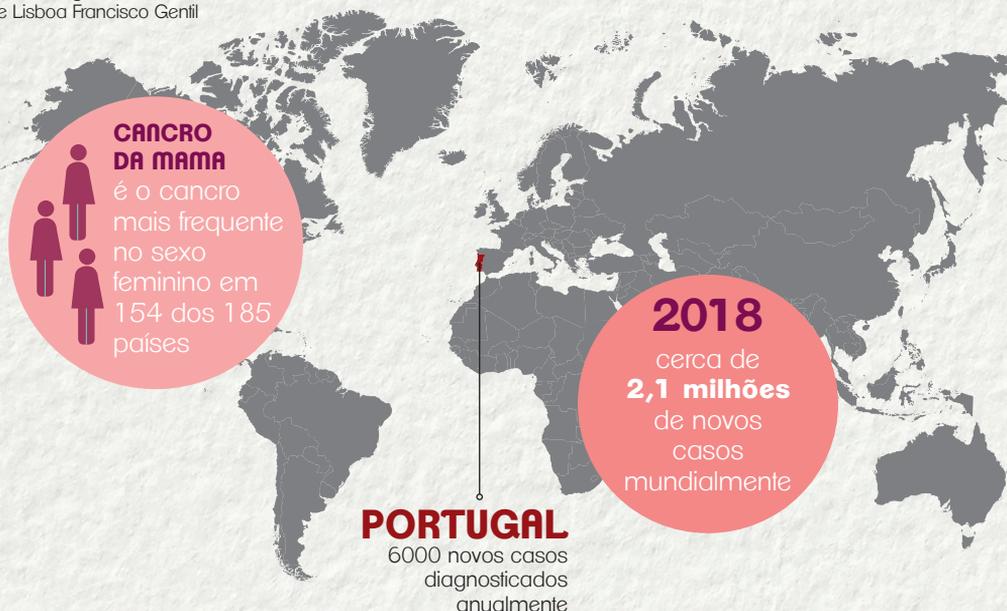


DR.ª MARGARIDA BRITO

Serviço de Oncologia Médica, Instituto Português de Oncologia Médica de Lisboa Francisco Gentil

Incidência

O cancro da mama é o cancro mais frequente no sexo feminino na maioria dos países do mundo (154 dos 185 países), sendo que em 2018 houve cerca 2,1 milhões de novos casos diagnosticados globalmente. Em Portugal é o cancro com maior incidência, com cerca 6000 novos casos diagnosticados anualmente. A incidência desta doença no nosso país tem vindo tendencialmente a aumentar, mas de forma ténue.



SINTOMAS

É importante fazer o autoexame mamário periódico para verificar se surge algum nódulo na mama ou nas axilas, que é a apresentação mais comum.

Outros sinais podem ser alterações da forma e textura da mama com o aparecimento de edema da pele tipo “casca de laranja” e/ou retração mamilar.

Não é tão frequente, mas o cancro da mama também se pode manifestar por saída de líquido anormal dos mamilos, principalmente sangue.

Qualquer alteração mamária persistente deve ser avaliada rapidamente por um médico.



DIAGNÓSTICO

Após a lesão suspeita de cancro da mama ter sido detetada na mamografia e ecografia mamária, é retirada uma amostra de tecido da mesma através de uma biópsia. Esta amostra é enviada para um laboratório para observar se existem ou não células cancerosas. Caso se confirmem, é avaliado qual o tipo de células de cancro da mama, a sua agressividade (grau), e a existência de determinados marcadores (como os recetores hormonais), que podem influenciar o tipo do tratamento escolhido.



FATORES DE RISCO

Não é conhecida a causa precisa do cancro da mama, mas já se identificaram vários fatores que podem aumentar o risco de desenvolver a doença. Os mais importantes são a idade (o risco de ter cancro da mama aumenta significativamente a partir dos 50 anos), ter mutação em genes como BRCA 1 ou 2, ter existido exposição a radioterapia na região mamária antes dos 40 anos e ter história prévia de lesões mamárias como "neoplasia lobular in situ". Outros fatores de risco são ter familiares em 1º grau com cancro da mama, ou a mama se apresentar com padrão "denso" na mamografia. Não ter filhos, ter a 1ª gravidez após os 30 anos, a utilização de contraceptivos orais e terapêutica hormonal de substituição na menopausa, também estão associados ao surgimento de cancro da mama. O tabagismo, excesso de peso ou o consumo álcool têm vindo igualmente a ganhar expressão como fatores de risco para esta doença.

Rastreio

O rastreio de cancro da mama baseia-se na realização periódica de exames mamários em mulheres assintomáticas no sentido de diagnosticar a doença em fases mais precoces, altura em que os tratamentos são considerados mais eficazes e as probabilidades de cura são superiores. Em Portugal o rastreio nacional do cancro da mama cobre cerca 83% do território nacional. É um serviço de mamografias gratuitas, em que as mulheres entre os 50 e os 69 anos de idade são convocadas de 2 em 2 anos através de uma carta para realizar mamografia numa unidade de rastreio localizada perto da sua área de residência. Outra forma é o chamado rastreio "oportunista", que é a realização de mamografias de rotina recomendadas por um médico (por exemplo médico de família), e é a forma mais frequente de rastreio em algumas regiões como Lisboa. Existem programas de rastreio específicos para doentes com mutações genéticas que são mais intensivos por o risco de ter cancro da mama ser maior, e incluem para além de mamografia e ecografia mamária também ressonância magnética.

A importância do DIAGNÓSTICO ATEMPADO



DR.ª CRISTINA FRUTUOSO

Ginecologia - obstetrícia

Sub especialidade de ginecologia oncológica

Assistente graduada ginecologia dos CHUC

Presidente da Secção de Ginecologia Oncológica da SPG

O diagnóstico precoce está habitualmente associado a melhor prognóstico e a maior taxa de cura, qualquer que seja o tumor maligno. Na fase inicial da doença maligna, os procedimentos cirúrgicos necessários e frequentemente também os tratamentos sistémicos, como a quimioterapia, são mais simples e, por isso, melhor tolerados pela doente.

No entanto, a biologia de cada tumor, isto é, as

características que

condicionam o seu comportamento

natural, bem como

as terapêuticas

disponíveis, são

igualmente determinantes do

prognóstico da doença. Não podemos

também esquecer, que cada mulher,

cada doente é um caso, com

especificidades próprias.

Assim, tumores avançados, com uma

biologia tumoral favorável ou com vasto

arsenal terapêutico disponível, podem

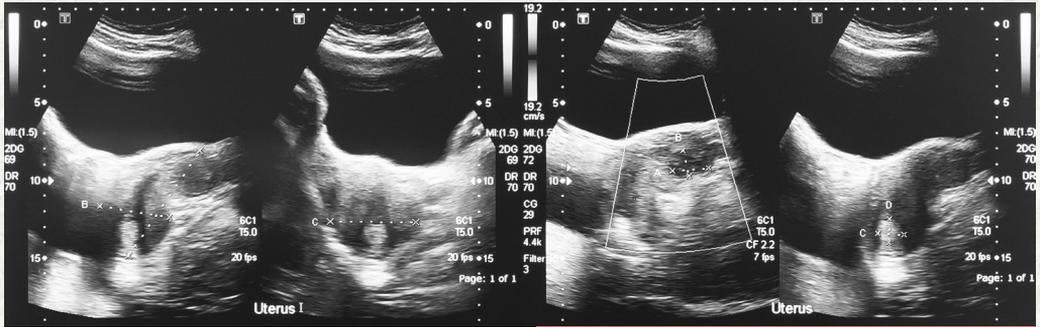
ter melhor prognóstico do que um

tumor inicial, com biologia desfavorável

ou inexistência de terapêutica alvo, isto é,

de fármacos dirigidos a uma características específica do tumor.





Com a ressalva exposta, o diagnóstico precoce dum tumor maligno coloca sempre o doente numa posição mais favorável.

A probabilidade de diagnosticar precocemente é maior no cancro da mama do que no cancro do ovário. O cancro da mama é frequentemente detetado pela doente, sobretudo pela mulher mais jovem, ainda não integrada em programa de rastreio. Por outro lado, há os programas de rastreio, de base nacional ou "oportunistas", que permitem o diagnóstico antes da manifestação clínica.

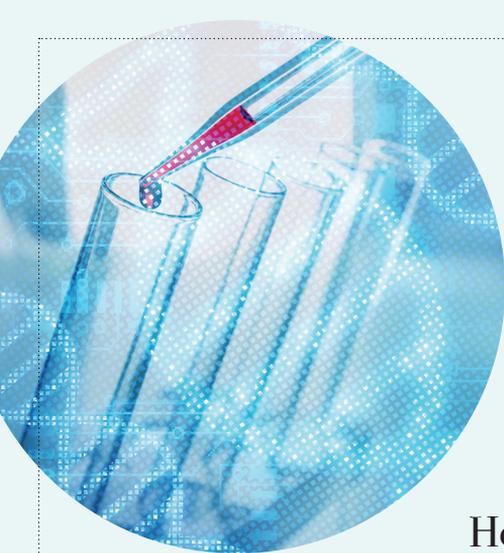
O cancro do ovário é conhecido pelo *silent killer* e não há programas validados de rastreio. A forma de apresentação do tumor é muito inespecífica e por vezes nem o médico valoriza as queixas. É preciso ter essa hipótese em mente!

Assim, a mulher tem de estar atenta ao seu corpo, palpar a sua mama de forma regular, dar conta dum sinal ou sintoma que persiste e procurar o seu médico. Fazer consulta regular de ginecologia e de medicina familiar e cumprir as recomendações de rastreio existentes.

Como o cancro do ovário se diagnostica frequentemente numa fase avançada, a única hipótese de sucesso consiste em tratar bem esta doença avançada e para isso é fundamental a referenciação, isto é, a concentração destas doentes nos centros com idoneidade.

Como mensagem final, referir ainda a importância que fazer a pesquisa de mutações genéticas nos casos de cancro do ovário e nalguns tipos de cancro da mama, com ou sem contexto familiar. Com este estudo, podemos adequar atitudes terapêuticas e profiláticas na mulher doente e implementar medidas profiláticas nos familiares, se portadores de mutação.





A predisposição GENÉTICA

Hereditariedade e os genes *BRCA1/BRCA2*



DR.ª JULIETTE DUPONT

Geneticista Clínica

Serviço de Genética do Hospital
de Santa Maria, Centro Hospitalar
Universitário Lisboa Norte

O cancro é uma doença genética heterogénea e na sua maioria não hereditária. Uma grande percentagem dos cancros da mama e do ovário é de ocorrência esporádica, resultantes de mutações somáticas e não herdáveis (ocorrem no nosso DNA apenas no tecido onde se origina o cancro). No cancro da mama/ovário hereditário associado aos genes *BRCA1* e *BRCA2*, o indivíduo herda uma alteração nestes genes, que está presente em todas as suas células, e que o torna mais suscetível

(probabilidade superior à esperada na população em geral) a desenvolver cancro numa idade mais precoce, e a ter mais do que um cancro (ex. cancro da mama bilateral). A predisposição para o desenvolvimento de cancros específicos nestas famílias, em particular cancro da mama, do ovário e da próstata, é transmissível de geração em geração na linha germinativa, de forma autossómica dominante (probabilidade de 50% de transmitir a mutação familiar à descendência).

RISCO EM CASO DE MUTAÇÃO

Segundo estudos recentes, a probabilidade de desenvolver cancro da mama ao longo da vida numa mulher portadora de mutação no gene *BRCA1* é de aproximadamente 72%, e de 69% em mulheres portadoras de mutações no gene *BRCA2* (risco populacional de 12%). A probabilidade de

desenvolver um segundo cancro da mama também está aumentada (40% de risco em portadoras *BRCA1*, e 26% em portadoras *BRCA2*). Relativamente ao cancro do ovário, estima-se uma probabilidade de 44% de desenvolver este tipo de cancro ao longo da vida em portadoras *BRCA1*, e 17% em portadoras

BRCA2 (risco populacional de 1.3%). Os homens portadores de mutação no gene *BRCA2*, e também no *BRCA1* (embora com riscos associados muito inferiores neste último grupo), também apresentam riscos aumentados para cancro, nomeadamente cancro da próstata e cancro da mama.

BENEFÍCIOS DA IDENTIFICAÇÃO PRECOZE DE PORTADORES

QUEM, QUANDO E PORQUÊ PEDIR O TESTE

Desde a sua identificação na década dos noventa, os critérios clínicos para pedir o estudo dos *BRCA*s têm vindo a ser cada vez mais abrangentes, sobretudo após o desenvolvimento de novas terapêuticas cuja ação baseia-se no mecanismo molecular subjacente a estes cancros, e que constituem hoje fármacos de eleição neste subgrupo.

O estudo molecular dos genes *BRCA1* e *BRCA2* (sequenciação e MLPA) em sangue periférico está indicado em indivíduos com antecedentes pessoais de:

- cancro da mama < 40 anos;
- cancro da mama bilateral/>1 tumor primário da mama < 60 anos;
- cancro da mama triplo negativo;
- homem com cancro da mama;
- cancro do ovário/trompas de Falópio/primário do peritoneu, não mucinoso.

Em doentes que não cumpram os critérios anteriores o estudo é pedido se a probabilidade de mutação *BRCA1/BRCA2* \geq 10% (existem vários modelos que são usados na prática clínica para calcular esta probabilidade e que se baseiam na história pessoal e familiar, idade ao diagnóstico, número de familiares afetados, tipo de tumor, etc; sendo que todos têm prós e contras e é essencial a interpretação por clínico experiente), e também em doentes com cancro da mama/próstata metastático nos quais o resultado do estudo genético poderá influenciar a decisão terapêutica ou permitir a inclusão em ensaio clínico específico.

Em indivíduos saudáveis (>18 anos) com antecedentes familiares de cancro da mama/ovário hereditário associado a variante patogénica nos *BRCA1* ou *BRCA2*, é possível realizar estudo genético com pesquisa da mutação familiar, de modo a investigar se herdaram ou não, a predisposição oncológica. A realização deste estudo em indivíduos saudáveis encontra-se regulamentada pela Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro, e Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto, no que se refere à proteção e confidencialidade da informação genética, às condições de oferta e realização de testes genéticos e aos termos em que é assegurada a consulta de genética médica. Em indivíduos saudáveis, com probabilidade de mutação *BRCA1/BRCA2* \geq 10%, poderá ser considerada a realização do estudo genético completo, na ausência de familiar afetado disponível para estudo, sendo necessário discutir previamente as limitações na interpretação dos resultados.

A identificação de indivíduos/famílias com suspeita de cancro mama/ovário hereditário e sua referenciação adequada a Consulta de Risco Familiar de Cancro/Oncogenética para estratificação de risco, aconselhamento e orientação adequada é essencial, uma vez que o reconhecimento de formas hereditárias e de famílias com risco elevado de cancro da mama e ovário é determinante no prognóstico, na terapêutica e no acesso a medidas de prevenção primária e secundária para o doente e para os seus familiares em risco. Em mulheres saudáveis portadoras de mutações nos *BRCA*s as medidas de vigilância são diferentes e iniciam-se em idade mais precoce do que na população em geral. Existem várias opções de vigilância/redução de risco disponíveis, que devem ser equacionadas individualmente e após esclarecimento adequado sobre as suas vantagens, limitações e riscos. Estas opções incluem: vigilância clínica e imagiológica com mamografia e Rm mamária, cirurgias de redução de risco (mastectomia bilateral, ooforossalpingectomia bilateral profiláticas). No caso do cancro do ovário a vigilância clínica e imagiológica não é eficaz na identificação precoce, pelo que a cirurgia de redução de risco é a única medida eficaz recomendada, existindo recomendações sobre a idade a partir da qual deve ser ponderada, que deverão ser discutidas individualmente. Em portadores com doença oncológica, a existência de predisposição hereditária subjacente, pode condicionar decisões cirúrgicas e/ou farmacológicas diferentes das equacionadas no cancro esporádico. Adicionalmente, os portadores em idade fértil poderão beneficiar de aconselhamento específico sobre opções reprodutivas.

Mutação BRCA

O que significa e quais as implicações



DR.ª GABRIELA SOUSA

Diretora do Serviço de Oncologia
Médica do IPO Coimbra e
Responsável pela Consulta de Risco
Familiar de Cancro da Mama/Ovário



DR.ª SUSANA AMARAL

Interna de Formação
Específica de Oncologia
Médica do IPO Coimbra

SOU PORTADOR DE UMA MUTAÇÃO GERMINATIVA PATOGENICA BRCA. QUAIS OS MEUS RISCOS?

É sabido que 5-10% do total de cancros da mama e cerca de 15% dos cancros do ovário estão associados a mutações BRCA1/BRCA2.

Os portadores destas mutações têm um risco aumentado de desenvolver certos tipos de cancro comparativamente à população geral, e em idades mais jovens. A tabela abaixo mostra o risco estimado de cancro aos 70 anos.

TIPO DE CANCRO	POPULAÇÃO EM GERAL	BRCA1	BRCA2
Mama (mulher)	11%	65-80%	50-75%
Mama (homem)	0.1%	Até 3%	Até 12%
Ovário	2%	40-55%	10-20%
Próstata	12%	Semelhante ao da população em geral	20-25%

No entanto, convém salientar que o desenvolvimento da doença é fruto de uma complexa interação entre fatores genéticos, ambientais e do próprio indivíduo e por isso muitos portadores de mutações patogénicas germinativas nunca terão cancro ao longo da sua vida.

SOU PORTADOR DE UMA MUTAÇÃO BRCA. O QUE FAZER?

Os portadores de mutações BRCA1/BRCA2 devem ser acompanhados em consulta médica especializada onde será estabelecido um plano de vigilância adequado seguindo as recomendações nacionais e internacionais.

As mulheres portadoras de mutação BRCA1/BRCA2 devem iniciar vigilân-

cia mamária anual com mamografia/ecografia e ressonância magnética mamária aos 30 anos (ou 10 anos antes do caso de cancro de mama mais precoce na família) e até aos 75 anos.

Existe a possibilidade de realizar uma cirurgia redutora de risco (mastectomia profilática) que deverá ser



QUAIS OS RISCOS PARA A MINHA FAMÍLIA?

Qualquer portador da mutação BRCA1/BRCA2, seja homem ou mulher, tem 50% de probabilidade de passar a mutação aos descendentes.

A transmissão da mutação nos genes BRCA1/BRCA2 é autossômica dominante, o que significa que basta herdar uma cópia do gene alterado para ter risco acrescido de desenvolver cancro.

Quando há o plano de constituir família, e se o casal assim o desejar, pode recorrer a uma consulta de aconselhamento genético e abordar as várias possibilidades, nomeadamente o diagnóstico genético pré-implantação e o teste pré-natal. A maioria dos casais opta por ter uma gravidez dita normal. Não há neste campo opções certas ou erradas. De notar que não são realizados testes genéticos em crianças,

porque o risco de cancro não está aumentado na infância. O teste genético apenas deve ser realizado na idade adulta, após os 18 anos e após aconselhamento genético adequado.

discutida com a equipa médica assistente e pesados seriamente os prós e contras desta opção. Em relação ao cancro do ovário, não existe um programa de rastreio eficaz e por isso a cirurgia redutora de risco (ou seja retirar os ovários e as trompas uterinas) é recomendada a partir dos 35-

40 anos no caso das portadoras de mutação BRCA1 e dos 45 anos nas portadoras de mutação BRCA2. Esta opção deve ser mais uma vez discutida com a equipa médica assistente e a paciente estar bem informada das suas consequências (impossibilidade de engravidar, menopausa precoce).

Para os homens portadores de mutação BRCA2 é recomendado iniciar a monitorização anual do PSA (antígeno específico da próstata) por volta dos 40-45 anos.

COMO FALAR COM OS FAMILIARES ?

Um diagnóstico de suscetibilidade genética para cancro está muitas vezes associado a um conjunto de emoções negativas como medo, fúria, tristeza e principalmente culpa. Pode ser difícil para muitos portadores de mutação genética abordar esta questão seja com os familiares mais próximos ou com a família mais alargada.

Saiba que pode fazê-lo com a ajuda da equipa de aconselhamento genético, que irá ajudar os seus familiares a perceber os riscos envolvidos e referenciá-los para realização de teste genético.

É recomendado que informe os seus familiares para que eles, caso sejam portadores da mutação, possam ter acesso também a um programa de vigilância precoce de cancro. No entanto a decisão final é sua e o resultado do teste genético é sempre confidencial.

Geralmente faz parte da equipa de profissionais dedicados a estas questões um psicólogo ou psiquiatra que em situações mais difíceis podem ajudar ou fornecer as ferramentas adequadas a facilitar o diálogo com a família. O mais importante é partilhar as suas dificuldades, angústias ou medos com os profissionais que a acompanham!



TAMARA MILAGRE

Presidente da Associação de Apoio a Portadores de Alterações nos Genes Relacionados com Cancro Hereditário (EVITA)

“Se soubesse que um avião teria quase 90% de probabilidade de se despenhar, embarcaria?”

Apesar de ter Milagre no nome, é através da sua inextinguível dedicação e trabalho árduo que Tamara Hussong Milagre tem dado a cara pela salvação de vidas e melhoria da qualidade de vida de indivíduos e famílias afetadas pelo cancro hereditário.

Um dia, após um episódio que a despertou para uma realidade que desconhecia, Tamara fez o teste genético e descobriu que tinha uma mutação genética no gene BRCA. Com esta notícia, veio a necessidade de desabafar com pessoas que estivessem na mesma situação que ela e de falar com alguém que respondesse às muitas dúvidas que imediatamente lhe surgiram. O vazio a este nível em Portugal levou-a a arregaçar as mangas e a criar a EVITA - Associação de Apoio a Portadores de Alterações nos Genes Relacionados com Cancro Hereditário.





“Foi a história de uma jovem grávida de 29 semanas, com 27 anos, diagnosticada com um cancro triplo negativo e que deixou duas filhas órfãs que me salvou a vida. Foi com ela que despertei para a minha própria história familiar de cancro, que fiz o teste genético e posteriormente as cirurgias preventivas”, recorda Tamara Milagre. “Na altura, prometi a mim mesma que ia fazer de tudo para que tal não voltasse a acontecer, nem comigo, nem com ninguém. Assim, a missão que assume, enquanto presidente da EVITA, é a de “acordar os decisores políticos para a importância do cancro hereditário enquanto prioridade em Saúde, por ser o cancro com o maior potencial preventivo”.

Atualmente, uma das principais prioridades da EVITA é “organizar e estruturar, em conjunto com as entidades parceiras, o percurso do (potencial) portador de mutação genética com alto risco para cancro pelo sistema de saúde”. Para tal, a associação tem trabalhado, em várias frentes, no sentido de evidenciar a necessidade de aumentar a capacidade de resposta para evitar o cancro com o maior potencial de prevenção e

diagnóstico precoce: o cancro hereditário. O desconhecimento de alguns médicos de família sobre o cancro hereditário, os testes preditivos, os locais onde podem realizar-se e a correta referenciação dos potenciais portadores para os mesmos é uma das grandes preocupações da EVITA, sendo que a maioria das mensagens que esta associação recebe é sobre o desconhecimento geral quanto à possibilidade de se fazer o teste preditivo para mutação genética. “Muitas vezes, os médicos de família não estão bem informados sobre os sítios onde se pode fazer e, apesar de a história de família ser conhecida, não se dá seguimento ao caso, são frequentemente as pessoas que pedem para fazer o teste a título pessoal”, diz Tamara Milagre. “Há casos em que o próprio médico não sabe para onde deve encaminhar”, afirma.

A EVITA acredita que uma das formas de chegar aos decisores políticos é apresentando números que permitam a adoção de medidas concretas. Para tal, a associação tem na calha, em conjunto com a Nova SBE, um estudo de avaliação dos custos diretos e indiretos do cancro hereditário.

“Se pensarmos que por comparação ao cancro esporádico, o cancro hereditário acontece em idades jovens e produtivas, facilmente percebemos que o impacto socioeconómico deste tipo de cancro é muito superior ao do esporádico”, explica Tamara Milagre, citando a coordenadora europeia da ERN GENTURIS (European Reference Network for all patients with one of the rare genetic tumour risk syndromes), Nicoline Hoogerbrugge, para justificar aquilo que classifica como “a ponta de um iceberg”. É que de acordo com esta geneticista de renome internacional, “atualmente só 20 a 30% dos portadores de mutação estão identificados”. Para além de se fazer representar na GENTURIS, a EVITA – também através da sua presidente – integra um grupo de trabalho no seio da Sociedade Portuguesa de Oncologia (SPO) sobre cancro hereditário, uma das cinco áreas prioritárias identificadas e definidas pela SPO.

No âmbito deste grupo de trabalho, a EVITA está a trabalhar no sentido de ultrapassar alguns entraves à criação do Registo Nacional de Cancro Hereditário (RNCH), decorrentes de questões relacionadas com o Regime Geral de Proteção de Dados, que no entender da responsável “não têm razão de ser”, uma vez que já foram ultrapassadas em outros países europeus.



Na 1.^a pessoa

“Não durmo, não aproveito os meus três filhos pequenos, não paro de pensar nisto. É uma tormental”. É desta forma que Liliana, de 38 anos, descreve o dia a dia de quem vive com a suspeita de ser portador de um gene para cancro hereditário. A mãe já teve cancro de mama bilateral e a irmã também. Com esta “herança” familiar e após ter ouvido falar da EVITA num programa de TV, Liliana entrou em contato com Tamara e, nas suas palavras, “nunca mais a larguei”.

Diz ter a melhor família, o melhor marido e os melhores amigos do mundo, mas “eles não compreendem. A Tamara sim, porque sabe o que isto é”. Tamara corrobora, com a metáfora da espada de Dâmoques, que pesa sobre a cabeça destes doentes.

Neste momento, Liliana aguarda para fazer o teste genético, Liliana quer avançar com o teste, porque diz: “Eu quero viver! Não quero estar à espera que me apareça alguma coisa! Quero tempo para criar as minhas filhas. Porque mesmo que a doença apareça e não seja grave, eu

sei o que uma quimioterapia faz a uma família”. Diz ainda que, a ser portadora da mutação do gene, não hesitará em fazer a cirurgia preventiva. A quem considera a cirurgia preventiva “muito radical”, Tamara aconselha perguntar: “Se soubesse que um avião tinha quase 90% de probabilidade de se despenhar, embarcaria?”. A presidente da EVITA explica o que pode ser feito perante um teste preditivo positivo para cancro da mama: pode ser feita uma vigilância apertada com exames periódicos (o cancro hereditário acontece muitas vezes em idade jovem), pode ser feita uma quimioprevenção, que baixa o risco em 50%, ou cirurgias preventivas, que é a redução máxima do risco. E explica: “o risco após uma cirurgia não chega a ser nulo, porque ficam sempre células, mas baixa para entre 2% a 5%, o que é um risco abaixo da população em geral (10% a 12%)”.

Relativamente ao risco elevado para cancro do ovário em caso de mutação BRCA, aconselha-se tirar os ovários o mais tardar aos 40 anos.

Como encarar a doença

A incerteza e dúvida quanto à possibilidade de ser portador de uma mutação no gene BRCA e/ou a ameaça de poder desenvolver cancro hereditário, conduzem, frequentemente, à vivência de sentimentos de vulnerabilidade, com um impacto emocional significativo tanto no indivíduo em risco genético como na sua família. Um dos aspetos mais sensíveis é a tomada de decisão relativa à realização ou não do teste genético. Se se afigura como vantajoso o alívio da incerteza associada à suscetibilidade genética para o cancro e a possibilidade de planear o futuro, o conhecimento de um resultado positivo no teste (condição de portador) pode ter implicações psicológicas negativas para o próprio e para a família e condicionar decisões relativas a projetos de vida futuros, com a expectável vergonha e culpabilização pela possibilidade de ter transmitido (ou vir a transmitir) a mutação aos descendentes ou, paradoxalmente, a culpabilização do sobrevivente (condição de não portador). Um primeiro passo será informar-se e debater as vantagens e desvantagens desta decisão com a equipa de saúde.



DR.ª SÓNIA SILVA

Responsável pela Unidade de Psico-Oncologia da Liga Portuguesa Contra o Cancro - Núcleo Regional do Centro

No caso dos portadores da mutação genética, torna-se fundamental conhecer as opções de vigilância e de profilaxia existentes. Felizmente estas são várias, mas acarretam, igualmente, ambiguidade: se, por um lado, permitem reduzir o risco de cancro,



APOIO AO DOENTE ONCOLÓGICO E FAMÍLIA

São sinais que poderá beneficiar de apoio psicológico:

- Sentimentos persistentes de tristeza, culpa ou desespero;
- Agitação e ansiedade;
- Isolamento social;
- Dificuldade em aceitar o diagnóstico e lidar com os tratamentos;
- Dificuldade em lidar com a imagem corporal;
- Problemas conjugais;
- Alterações no equilíbrio familiar;
- Perda de interesse nas actividades habituais;

Caso se sinta deprimido, ansioso ou com dificuldade em lidar com as mudanças que a doença oncológica trouxe à sua vida, pode fazer a marcação da consulta gratuita de Psico-Oncologia.



APOIO À MULHER COM CANCRO DA MAMA

Vencer e Viver é um Movimento de apoio para todas as mulheres, desde o momento que seja diagnosticado um cancro da mama.

O cancro da mama é a doença oncológica que mais afeta a mulher portuguesa. O seu diagnóstico e tratamento podem ter implicações em várias áreas da vida da mulher.

alteram crenças e medos sobre o futuro e permitem uma atitude mais otimista e combativa face à doença, por outro lado, podem repercutir-se em significativas e irreversíveis alterações físicas e na imagem corporal, com impacto na autoestima, sexualidade e fertilidade dos portadores. Novamente, é importante não esquecer que o conhecimento das opções disponíveis deve ser obtido e devidamente discutido com equipa de saúde para uma tomada de decisão informada. Qualquer que sejam as decisões a tomar, algumas estratégias ajudam a lidar com a ameaça de cancro hereditário:

- Evitar o pensamento recorrente sobre a possibilidade de vir a desenvolver cancro. Ter sempre presente que os testes genéticos são probabilísticos e não remetem necessariamente para o diagnóstico de cancro. O pensamento deve ser orientado para a possibilidade de superação;
- Manter um estilo de vida ativo, colocando em prática comportamentos saudáveis (não fumar e evitar bebidas alcoólicas, praticar exercício físico, manter uma dieta equilibrada, etc.) contribui para uma maior perceção de redução do risco e, por isso, de controlo sobre a doença;
- Falar abertamente sobre as emoções, medos e preocupações no contexto de uma relação afetiva é, habitualmente, benéfico e tranquilizador. Poderá também ser útil recorrer à escrita, pintura, música, etc.
- Dialogar com a família sobre os eventuais riscos familiares é importante para promover o apoio

mútuo e pode, inclusivamente, reforçar o afeto e a união familiar;

- Conversar com alguém que já tenha vivido uma experiência semelhante, numa perspetiva de entrega, pode facilitar o processo de aceitação, ajuda a ponderar melhor as várias opções e, assim, a sentir-se mais confiante na decisão a tomar;
- Planear a próxima consulta de vigilância médica, tomando nota de todas as dúvidas, é importante para tomar decisões mais informadas, além de reforçar a relação de confiança com a equipa;
- Praticar exercícios de meditação, relaxamento muscular e outras técnicas, pode também ser útil na redução da ansiedade e melhoria do bem-estar.

Numa perspetiva de multidisciplinaridade, a intervenção psicológica é um importante aliado terapêutico pelos seus benefícios na redução do sofrimento inerente à ameaça de cancro hereditário e melhoria da qualidade de vida.

A Liga Portuguesa Contra o Cancro disponibiliza um serviço gratuito de consultas de Psico-Oncologia, realizadas por psicólogos com formação na área da oncologia.

Tem ainda vários serviços através dos quais é prestado apoio emocional por voluntários sobreviventes de cancro, nomeadamente o Vencer e Viver, movimento de entrega que visa o apoio a todas as mulheres, familiares e amigos desde o momento em que é diagnosticado um cancro da mama. Poderá obter mais informação em www.ligacontracancro.pt.



Coordenadora do Projeto

Sónia Coutinho
soniacoutinho@newsengage.pt

Coordenadora Editorial

Sandra Silva
sandrasilva@newsengage.pt

Produção & Design

Inês Crasto
inescrasto@newsengage.pt

Conceição Matos
saomatos@newsengage.pt

Redação e Publicidade

Av. Infante D. Henrique, 333 H, 37
1800-282 Lisboa
T. 218 504 065 Fax 210 435 935
www.newsengage.pt

Pré-press e impressão

RPO

A reprodução total ou parcial de textos ou fotografias é possível, desde que indicada a sua origem [News Engage] e com autorização da Direção. Os artigos de opinião são da inteira responsabilidade dos seus autores.

Publicação isenta de registo na ERC, ao abrigo do Decreto Regulamentar 8/99, de 9/06, artigo 12º, número 1A.

Edição

Guia As mutações BRCA e o cancro é uma edição especial da News Engage, dirigida ao público geral.

What science can do

Através da investigação em **medicina de precisão**,
a **AstraZeneca** contribui para o desenvolvimento de
medicamentos que mudam vidas.

