Instituto
Mário Penna
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação

MPJ, Belo Horizonte, v.1, n.2, ,Aug./Dec.2023
Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International (CC BY-NC-SA 4.0)

Mário Penna Journal

MOLECULAR AND CLINICAL CANCER RESEARCH



Instituto Mário Penna
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação

INSTITUTO MÁRIO PENNA:

- **Dr. Marco Antônio Viana Leite**
  Chief Executive Officer.
- **Dr. Israel Gonzaga**
  Administrative Director.
- **Dr. Gladstone Andrade Silva Junior**
  Chief Financial Officer.
- **Dr. Virgílio Baião Carneiro**
  Director of Corporate Management.
- **Dr. José Mourão Neto**
  Assistant Technical Director.

INSTITUTO MÁRIO PENNA - ENSINO, PESQUISA E INOVAÇÃO:

- **Dr. Tadeu Moreira Perona**
  General Director.
- **Dr. Paulo Guilherme de Oliveira Salles**
  Technical director.
- **Dra. Letícia da Conceição Braga**
  Head of Translational Research.
- **Enf. Cíntia Maria de Lima**
  Head of Clinical Research.
- **Enf. Tatiana Dias Furtado**
  Teaching Coordinator.
- **Larissa Soares Campos**
  Administrative Supervisor.

EDITORS-IN-CHIEF | MÁRIO PENNA JOURNAL:

- **Dra. Letícia da Conceição Braga**
  Instituto Mário Penna Ensino Pesquisa e Inovação.

EDITORIAL BOARD:

- **Dr. Paulo Guilherme de Oliveira Salles**
  Instituto Mário Penna - Hospital Luxemburgo.
- **Dr. Ramon de Alencar Pereira**
  Instituto Mário Penna Ensino Pesquisa e Inovação.
- **Dra. Gisele Viana Oliveira**
  Instituto Mário Penna - Hospital Luxemburgo.
- **Dra. Silvia Regina Rogatto**
  Vejle Hospital, Institute of Regional Health Research, University of Southern Denmark.
- **Dra. Maria Theresa Accioly**
  Instituto Nacional de Câncer - INCA - Coordenação de Pesquisa.
- **Dr. Alexandre Barbosa Andrade**
  Instituto Mário Penna - Hospital Luxemburgo | Escola de Medicina - Universidade Federal de Ouro Preto.
- **Dr. Rafael Renatino Canevarolo**
  Department of Cancer Physiology - H. Lee Moffitt Cancer Center & Research Institute.
- **Dr. Wander de Jesus Jeremias**
  Departamento de Farmácia - Escola de Farmácia - Universidade Federal de Ouro Preto.

• ***ADDRESS FOR CORRESPONDENCE:***
Rua Gentios, 1420, 3º andar, Bairro Luxemburgo, Belo Horizonte - Minas Gerais. CEP 30.380-472
E-mail: **revistampj@mariopenna.org.br.**

Instituto Mário Penna
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação

GUEST EDITOR:

- **Profa. Maria Raquel Carvalho**
  Departamento de Genética, Ecologia e Evolução – Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

ADVISOR OF THE JOURNAL PROJECT:

- **Dra. Amanda Damasceno de Souza**
  PhD in Knowledge Management and Organization

COMMUNICATION AND MARKETING:

- **Ana Luíza Liméres**
  Communication and Marketing Supervision | Instituto Mário Penna
- **Giovana Cangussu Coutinho**
  Communication and Marketing Analist | Instituto Mário Penna - Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação.

GRAFFIC DESIGN PROJECT:

- **Rosane Mandacaru**

Copyright © 2023 Instituto Mário Penna Ensino Pesquisa e Inovação. The opinions issued and information contained in signed articles are the responsibility of their authors. Total or partial reproduction of the articles is permitted provided the source is cited. Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International (CC BY-NC-SA 4.0)

SUMÁRIO

MPJ, Belo Horizonte, v.1, n.2, p.4-6, Aug./Dec. 2023.

Editorial

8

A percepção dos familiares

DE RECEBER APOIO A APOIAR: A EXPERIÊNCIA DA ASSOCIAÇÃO PÉROLAS DE MINAS

FROM RECEIVING SUPPORT TO SUPPORTING: THE EXPERIENCE OF THE PÉROLAS DE MINAS ASSOCIATION

Maria Luíza de Oliveira

11

PANORAMA DA ASSISTÊNCIA AO CÂNCER EM MINAS GERAIS: demandas para a incorporação do aconselhamento genético e de metodologias de análise genômica no Sistema Único de Saúde — a percepção dos familiares

PANORAMA OF CANCER CARE IN MINAS GERAIS: demands for the incorporation of genetic counseling and genomic analysis methodologies in the Brazilian Unified Health System — the perception of family members

Cláudia Magalhães

17

CARTA DE ESPERANÇA A UM OUTUBRO ROSA: Paciente, familiar e mastologista, a percepção do processo de triagem de mutações

LETTER OF HOPE TO A PINK OCTOBER: Patient, Family Member, and Breast Specialist, the Perception of the Mutation Screening Process

Soraya de Paula Paim

21

A percepção dos médicos

A INVESTIGAÇÃO DA PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER É UMA FERRAMENTA VALIOSA NO ENFRENTAMENTO AO CÂNCER DE MAMA

GENETIC RISK ASSESSMENT IS A VALUABLE TOOL IN FIGHTING BREAST CANCER

Annamaria Massahud Rodrigues dos Santos

23

SUMÁRIO

ACONSELHAMENTO GENÉTICO: dificuldades e limitações
GENETIC COUNSELING: difficulties and limitations

André Márcio Murad

32

PANORAMA DA ASSISTÊNCIA AO CÂNCER DE MAMA EM MINAS GERAIS: demandas para a incorporação do aconselhamento genético e metodologias de análise genômica no sistema único de saúde (SUS)
OVERVIEW OF BREAST CANCER CARE IN MINAS GERAIS: demands for the inclusion of genetic counseling and genomic analysis methodologies in the public health system (SUS)

Estela Junges Laporte

43

MEDICINA DE PRECISÃO: Uma realidade no Centro-Oeste de Minas Gerais
PRECISION MEDICINE: A reality in the Midwest Region of Minas Gerais

Luciana Lara dos Santos
Thalia Queiroz Ladeira
Marcus Vinícius Gonçalves Antunes
Carla Carolina Alves Lopes
Claudemiro Pereira Neto
Fernanda Chaves de Freitas
Fabiana Castro de Faria

49

SÍNDROME DO CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO: O Sistema Único de Saúde está preparado para o manejo adequado?
HEREDITARY BREAST AND OVARY CANCER SYNDROME: Is the Public Health System prepared for proper management?

Flávio Silva Brandão
Angélica Nogueira Rodrigues

57

UM PANORAMA GENÉTICO E CLÍNICO DA MUTAÇÃO *BRCA* NO BRASIL
GENETIC AND CLINICAL OVERVIEW OF BRCA MUTATION CARRIERS IN BRAZIL

Nara Rosana Andrade Santos
Henrique Lima Couto

64

VANTAGENS VS. CUSTOS DOS DIAGNÓSTICOS GENÉTICO-MOLECULARES DA SÍNDROME DE LI-FRAUMENI NO BRASIL: O QUE JÁ SABEMOS?
ADVANTAGES VS. COSTS OF GENETIC-MOLECULAR DIAGNOSES OF LI-FRAUMENI SYNDROME IN BRAZIL: WHAT DO WE ALREADY KNOW?

Marcos André Portella

68

O papel da enfermeira navegadora

A IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NAVEGADOR NA ASSISTÊNCIA AO PACIENTE ONCOLÓGICOA
THE IMPORTANCE OF THE ROLE OF THE NAVIGATOR NURSE IN CANCER PATIENT CARE

Bianca Silva Duque Souza
Erika Maria Monteiro Santos

74

A percepção dos laboratórios

VISÃO DOS LABORATÓRIOS SOBRE A DISPONIBILIDADE DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR NA ASSISTÊNCIA AO CÂNCER
MOLECULAR DIAGNOSIS AVAILABILITY IN CANCER ASSISTANCE: a laboratory perspective

Juliana Garcia Carneiro

82



Com uma trajetória voltada para a pesquisa científica, o Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação do Mário Penna tem se destacado cada dia mais na construção de um projeto que busca fomentar a assistência em saúde e revolucionar a inovação diagnóstica do câncer no país.

Com uma robusta estrutura de aparelhamento tecnológico, a unidade investe em pesquisas científicas de alta qualidade e desenvolve projetos que englobam diversas especificações da área da saúde. A excelência no trabalho desenvolvido tem levado o reconhecimento da instituição no cenário nacional e internacional.

O setor de Ensino promove inúmeros eventos e atividades que colaboram para a capacitação contínua de seu corpo clínico assistencial. Além disso, a unidade possibilita o acesso à produção científica, por meio de uma exclusiva plataforma de ensino, simpósios, cursos, seminários e palestras.

A Pesquisa Clínica da unidade atua em parceria com diversas indústrias farmacêuticas na validação de novas modalidades terapêuticas e contribui no tratamento de inúmeros pacientes, muitas vezes sem alternativas. Já o setor de Pesquisa Translacional atua no desenvolvimento de pesquisas inovadoras e estratégicas, e objetiva a geração de produtos de laboratório que possam impactar positivamente a saúde dos pacientes.

AstraZeneca

Instituto
Mário Penna
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação

EDITORIAL

Mário Penna Journal - molecular and clinical cancer research, Belo Horizonte,
v. 1, n.2, p. 8-9, ago./dez. 2023. DOI: 10.61229/mpj.v1i2.22

O câncer é uma doença metabólica, causada por alterações genéticas (mutações) e, principalmente, epigenéticas (alterações da regulação do funcionamento dos genes e do genoma), que desorganizam o funcionamento das nossas células. Atualmente, os principais fatores de risco são obesidade, sedentarismo e estresse, o que inclui as alterações do sono. Estes três fatores são a base de muitas doenças comuns, como as cardíacas (hipertensão, infarto agudo do miocárdio), endócrinas (diabetes tipo 2), autoimunes (artrite reumatoide, lúpus eritematoso sistêmico), neuropsiquiátricas (depressão, doença bipolar e transtorno do espectro do autismo), neurodegenerativas (Doença de Parkinson e Doença de Alzheimer) e a maioria dos cânceres. Este conjunto de doenças estão reunidas atualmente sob o termo Síndrome Metabólica. Algumas destas condições têm tratamentos medicamentosos eficientes, mas a maioria delas se beneficia muito por mudanças de estilo de vida. São mudanças simples, mas nada fáceis, porque exigem muita disciplina. Na Síndrome Metabólica estão incluídos a maioria dos pacientes com câncer, que desenvolvem a doença tardiamente.

Entretanto, uma fração de cerca de 10% da maioria dos cânceres é causada (ou predisposta) por mutações, que segregam em famílias. Nos cânceres familiares, a doença aparece tipicamente mais cedo, pode surgir mais vezes no mesmo indivíduo, e a recorrência familiar é frequente.

Algumas síndromes de cânceres familiares ocorrem devido a defeitos nos genes responsáveis pela manutenção do bom funcionamento das células e por encaminharem células em mau estado para a morte celular. Alguns destes genes fazem parte dos sistemas de reparo do DNA, nos protegendo contra os efeitos de agentes ambientais e de compostos tóxicos gerados pelo nosso próprio metabolismo. Mutações em alguns destes genes se associam com alto risco de câncer, como por exemplo as mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2*, que predispõem aos cânceres de mama e ovário. Consequentemente, muito esforço tem sido feito no sentido de identificar fármacos eficientes no tratamento de pessoas, que tenham câncer em função de mutações nestes genes.

A identificação de uma variante de risco tem consequência em dois níveis. No nível do paciente e no nível dos seus familiares. Para o paciente, a identificação de uma variante genética claramente associada à doença, permite definição de condutas de monitoramento e terapêuticas, assim como estratégias redutoras de risco.

No entanto, o maior benefício advém da busca da mutação nos familiares dos pacientes com câncer nos quais uma variante genética patogênica ou provavelmente patogênica, porque é possível oferecer a estas pessoas estratégias de monitoramento individualizadas, que permitam o diagnóstico precoce do câncer, quando ainda existe possibilidade de cura, e a adoção de estratégias redutoras de risco. Além do benefício para o indivíduo, existe uma redução do custo da assistência ao câncer, já que o indivíduo vai fazer mais exames, mas terá acesso a opções terapêuticas muito mais baratas.

Em Minas Gerais, já temos legislação prevendo teste genético para pacientes com câncer e, caso seja identificada uma variante genética patogênica ou provavelmente patogênica, estender a genotipagem a seus familiares.

Recentemente, a AstraZeneca organizou um simpósio, reunindo profissionais de todas as áreas da assistência ao câncer em Minas Gerais. Não foram discutidos medicamentos e não foram apresentadas palestras. Ao contrário. Foram feitas duas dinâmicas. No primeiro dia, foi discutida a jornada de uma paciente jovem com diagnóstico

de câncer de mama, com os diversos aspectos relacionados ao teste genético. No segundo dia, foi discutido como seria a jornada de uma familiar não afetada desta paciente para conseguir o teste genético.

Nos dois casos, a jornada foi dividida em três momentos: para a paciente, diagnóstico do câncer de mama, indicação e realização do teste genético, e orientação e assistência pós-teste. Para a familiar, a orientação sobre o risco, indicação e realização do teste genético, e orientação e assistência pós-teste. Nos dois casos foram discutidos quais seriam os pontos de apoio, recursos necessários e limitações, particularmente quando se considera a assistência no contexto do SUS.

Brain storm é uma expressão meio gasta, mas foi isto mesmo o que aconteceu, e dos mais ricos. Este número especial do Mário Penna Journal é um produto desta discussão. Nas cartas que se seguem, são expostas as ideias que surgiram nesta discussão, refletindo a percepção dos pacientes, familiares e associações; dos médicos, enfermeiros e outros profissionais de saúde; o relato da história de serviços, que estão desenvolvendo a assistência às pacientes e seus familiares, oferecendo teste genético dentro do contexto do SUS; e, de laboratórios, que realizam os testes genéticos. Além de nos debruçarmos sobre o problema, foi uma oportunidade para trocarmos experiências e informação, e de nos reconhecermos, como indivíduos interessados em contribuir para a melhoria da assistência de pacientes com câncer e suas famílias.

Escrever sobre os problemas e limitações relacionados à assistência dos pacientes e seus familiares foi uma das estratégias pensadas para atingirmos maior compreensão sobre o problema. Também identificamos demanda pela formação de recursos humanos, particularmente para trabalhar no aconselhamento genético destas famílias. Existe uma grande demanda pelo profissional médico, já que temos pouquíssimos médicos geneticistas, mastologistas e oncologistas treinados para atuar nesta área. Entretanto, existe uma demanda maior ainda pelos profissionais não médicos: enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais. Portanto, é urgente incluir a oncogenética nestes currículos.

A classificação de variantes genéticas quanto à patogenicidade é complexa e temos a demanda por mais profissionais, biólogos, biomédicos, programadores de computador, para trabalharem em Bioinformática Médica. Novamente, precisamos desta disciplina nos cursos de graduação e pós-graduação.

Por fim, frequentemente é necessário comprovar no laboratório se a mutação causa de fato a doença e por quais mecanismos. Consequentemente, existe demanda por financiamento para pesquisa, focado na criação de laboratórios que possam trabalhar na avaliação funcional de variantes genéticas. Isto é particularmente importante, porque uma grande quantidade das variantes identificadas permanece classificadas como variantes de significado incerto (VUS).

Por fim, é preciso informar! A ideia deste número especial foi abrir a discussão.

Para mim, é uma grande honra ser *Guest Editor* deste volume tão especial desta revista! Obrigada a todos pela confiança, apoio e pela participação!

Boa leitura!

Profa. Dra. Maria Raquel Carvalho
Departamento de Genética, Ecologia e Evolução
Instituto de Ciências Biológicas
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

EDITORES:

Dra. Letícia da Conceição Braga



Dra. Maria Raquel Carvalho

