Mário Penna Journal - molecular and clinical cancer research, Belo Horizonte, v. 3, n.1, p. 45-47, jan./dez. 2025. DOI: 10.61229/mpj.v3i1.85

4ª edição do Simpósio de Iniciação Científica e ao 2º Encontro de Pós-Graduandos do Instituto Mário Penna. 2º Encontro da Rede Mineira de Pesquisa Translacional em Oncologia. 4ª edição do Simpósio Mário Penna de Atualizações em Oncologia

RASTREAMENTO GENÉTICO FAMILIAR NO CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO: Relato de Caso e Implicações Clínicas

FAMILY GENETIC SCREENING IN HEREDITARY BREAST CANCER: Case Report and Clinical Implications

Sarah Kelly Fernandes
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação- Instituto Mário Penna
https://orcid.org/0009-0006-3935-3753
E-mail: fsarahkelly@gmail.com

Thalia Rodrigues de Souza Zózimo
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação- Instituto Mário Penna
https://orcid.org/0000-0001-8473-2548
E-mail: thalia.souza@mariopenna.org.br

Kaylane Izabelle Batista Wolfgrann
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação- Instituto Mário Penna
https://orcid.org/0009-0009-1938-1273
E-mail: kwolfay@gmail.com

Gabriel Augusto Almeida dos Santos
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação- Instituto Mário Penna
https://orcid.org/0009-0004-8580-3538
E-mail: Gabrielsantos.biomedico@gmail.com

Dra. Letícia da Conceição Braga
Núcleo de Ensino, Pesquisa e Inovação- Instituto Mário Penna
https://orcid.org/0000-0002-6181-9410
E-mail: leticia.braga@mariopenna.org.br

Palavras-chave: Câncer de Mama; Aconselhamento Genético; Estudos Retrospectivos; Mutação.

Data de submissão:17/11/2026.
Data de aprovação:10/07/2026.

RESUMO

1. INTRODUÇÃO

O câncer de mama (CM) é a neoplasia de maior incidência entre as mulheres, com cerca de 2,3 milhões de novos casos em 2022[1]. Embora a maioria dos casos seja esporádica, 5 a 10% estão relacionados a variantes hereditárias e histórico familiar. Variantes patogênicas em genes supressores tumorais de alta penetrância, como *BRCA1* e *BRCA2*, podem aumentar o risco de desenvolvimento de CM para até 87%, assim como variantes em genes de penetrância moderada, como *ATM*, *CHEK2*, *BARD1* e *RAD51D*[2]. O

histórico familiar e o aconselhamento genético configuram abordagens essenciais no manejo clínico de indivíduos com predisposição hereditária, especialmente quando há casos em parentes de 1º grau, com diagnóstico antes dos 50 anos[3,4].

2. OBJETIVO

Descrever o histórico clínico de uma paciente com CM, destacando a importância do rastreamento genético no manejo clínico da predisposição hereditária.

3. RELATO DE CASO

Paciente de 48 anos foi encaminhada ao serviço de Mastologia do Hospital Luxemburgo por linfadenopatia na mama direita, sem queixas mamárias associadas. Negava comorbidades e relatava consanguinidade entre os avós paternos, além de um histórico familiar oncológico significativo (câncer gástrico e esofágico no pai; câncer de mama em primas e tias de primeiro grau; câncer de próstata em tios; e histórico familiar de melanoma). O histórico ginecológico inclui menarca aos 13 anos, ausência de gestações ou abortos e perimenopausa no momento do diagnóstico. O exame anatomopatológico revelou carcinoma ductal invasivo, subtipo Luminal B IIIA, grau histopatológico G2, com leve infiltrado linfocitário peritumoral. A metástase foi confirmada por punção aspirativa por agulha fina do linfonodo axilar direito. A imuno-histoquímica revelou 95% de expressão dos receptores de estrogênio e progesterona, Ki-67 40%, receptor HER2 negativo. O teste genético identificou uma variante de significado incerto (VUS) no gene *ATM* ((c.7375>G;p.Arg2459Gly) em heterozigose. O tratamento foi iniciado 22 dias após o diagnóstico, com quimioterapia neoadjuvante no regime AC (doxorrubicina 60 mg/m² + ciclofosfamida) em dose densa, seguida de paclitaxel, iniciado 69 dias após o início do AC.

4. CONCLUSÃO

Este caso reforça a importância da identificação precoce de pacientes com potencial predisposição hereditária, destacando o papel do rastreamento e do aconselhamento genético como aliados fundamentais no delineamento da conduta terapêutica e estratégias na promoção de um cuidado mais assertivo.

REFERÊNCIAS

1. Bray F, Laversanne M, Sung H, et al. Global cancer statistics 2022: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. CA Cancer J Clin. 2024;74(3):229-263. doi:10.3322/caac.21834.

2. Graffeo R, Rana HQ, Conforti F, Bonanni B, Cardoso MJ, Paluch-Shimon S, et al. Moderate penetrance genes complicate genetic testing for breast cancer diagnosis: ATM, CHEK2, BARD1 and RAD51D. The Breast. 2022;65:32-40. doi:10.1016/j.breast.2022.02.013.

3. Buranello MC, Walsh IAP de, Pereira GA, Castro SS de. Histórico familiar para câncer de mama em mulheres: estudo populacional em Uberaba (MG) utilizando o Family History Screen-7. Saúde em Debate. 2021;45(130):681-690. doi:10.1590/0103-1104202113009.

4. Chami A, de Souza Zózimo TR, Alves TM, Matosinho CGR, Santos C, Simões MM, et al. In deep bioinformatic characterization of a novel fumarate hydratase variant FH c.199T>G (p.Tyr67Asp) in hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma. Familial Cancer. 2023;22(4):481-486. doi:10.1007/s10689-023-00335-2.

NOTAS

CONFLITOS DE INTERESSE

Não há conflitos de interesse financeiros ou de outra natureza por parte dos autores.

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

Indicar a autoria com baseado em contribuições substanciais: (a) Concepção e elaboração do manuscrito, (b) Coleta e Análise de dados, (c) Discussão dos resultados, (d) Revisão e aprovação final do artigo.

Sarah Kelly Fernandes: A-C.

Kaylane Izabelle Batista Wolfgrann: B.

Thalia Rodrigues de Souza Zózimo: B.

Gabriel Augusto Almeida dos Santos: C.

Dra. Letícia da Conceição Braga: D.

FINANCIAMENTO

Programa Nacional de Apoio à Atenção Oncológica (PRONON), FAPEMIG.

APROVAÇÃO ÉTICA

CAAE:43192321.5.0000.5121.

AGRADECIMENTOS

Instituto Mário Penna; Rede Mineira de Pesquisa translacional em oncologia; PRONON; FAPEMIG.