CARTILHA

DOENÇAS GENÉTICAS

TelessaúdeBA

FESF-SUS
FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA

SUS

GOVERNO DO ESTADO | SECRETARIA DA SAÚDE

RUI COSTA
Governador do Estado da Bahia

FÁBIO VILAS-BOAS
Secretário da Saúde do Estado da Bahia

IGOR LOBÃO FERRAZ RIBEIRO
Superintendente de Atenção Integral à Saúde

JOSÉ CRISTIANO SOSTER
Diretor da Atenção Básica

2021. Secretaria da Saúde do Estado da Bahia. Todos os direitos de edição reservados. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra desde que citada a fonte e que não seja para a venda ou qualquer fim comercial.

ORGANIZAÇÃO:

NÚCLEO TÉCNICO CIENTÍFICO DE TELESSAÚDE DO ESTADO DA BAHIA E SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HUPES/UFBA.

EQUIPE DE ELABORAÇÃO:

ANGELINA XAVIER ACOSTA
Médica geneticista.
Professora Titular do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia.

LAÉRCIO MOREIRA CARDOSO JÚNIOR
Médico de Família e Comunidade - FESFSUS.
Residente em Genética Médica no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

GABRIELLE NOVAIS MANZOLI
Biomédica
Doutorado em Ciências pelo curso de Pós-graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa da FIOCRUZ/BA.

ARUANÃ MAIRÊ MAIA FONTES
Psicóloga
Mestre na área da saúde da criança e do adolescente pelo Programa de Pós-graduação em Medicina e Saúde da UFBA e especialista em Neuropsicologia pela UFBA.

JÉSSICA FERNANDES DOS SANTOS
Biomédica.
Mestrado em Genética e Biodiversidade pela Universidade Federal da Bahia (UFBA), aluna de Doutorado pelo Programa de Pós- Graduação em Medicina e Saúde da Universidade Federal da Bahia (PPGMs-UFBA).

PAULA BRITO CORRÊA
Biomédica do serviço de genética do hospital professor edgard santos (COM-HUPES/UFBA).
Mestrado em Processos Interativos dos Órgãos e Sistemas – UFBA, Doutorado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa – Fiocruz/BA

POLYANNA CAROZO DE OLIVEIRA
Doutorado em Biotecnologia e Medicina Investigativa pela Fundação Oswaldo Cruz, Profa Auxiliar na Universidade do Estado da Bahia

TAISA MANUELA BONFIM MACHADO LOPES
Doutorado em Biotecnologia e Medicina Investigativa pela Fundação Oswaldo Cruz, Bióloga da Universidade Federal da Bahia (PPGMs-UFBA).

REVISÃO TÉCNICA:

Angelina Xavier Acosta
Laércio Moreira Cardoso Júnior
Gabrielle Novais Manzoli
Aruanã Mairê Maia Fontes
Jéssica Fernandes dos Santos
Paula Brito Corrêa
Polyanna Carozo de Oliveira
Gladys Reis de Oliveira.

PROJETO GRÁFICO E EDITORAÇÃO:

Fábio Brito dos Reis
Mariana de Azevedo Pinto

TIRAGEM:

1ª edição – 2021 – Versão eletrônica

ELABORAÇÃO, DISTRIBUIÇÃO E INFORMAÇÕES:

TELESSAÚDE BAHIA - DIRETORIA DE ATENÇÃO BÁSICA
Endereço: 4ª Avenida 400, Plataforma 6, 1o andar, Centro Administrativo da Bahia, Salvador/BA CEP: 41.750-300.
Tel.: (71) 3115-4151

ENDEREÇO ELETRÔNICO:
http://telessaude.ba.gov.br/
Material disponível por meio eletrônico no site: http://telessaude.ba.gov.br/

SUMÁRIO

1. QUANDO SUSPEITAR DE DOENÇAS GENÉTICAS? 6

2. ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DEFEITOS CONGÊNITOS 7

3. DEFICIÊNCIA AUDITIVA 11

4. DEFICIÊNCIA INTELECTUAL 15

5. ERROS INATOS DO METABOLISMO 18

6. CÂNCER HEREDITÁRIO 22

1. QUANDO SUSPEITAR DE DOENÇAS GENÉTICAS?

ANGELINA XAVIER ACOSTA
MÉDICA GENETICISTA
Professora Titular do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia

Esta cartilha possui como objetivo fornecer informações fundamentais de quando suspeitar de doença genética e instrumentalizar os agentes comunitários de saúde na sua prática assistencial, a partir do reconhecimento da presença de deficiências e/ou sinais e sintomas sugestivos de doenças genéticas. Ao levar em consideração que a maioria das doenças genéticas se manifestam com a presença de deficiências, essa estratégia de suspeição é bastante eficaz. Evidentemente, outras causas não genéticas podem ser responsáveis por essas condições, mas é fundamental se pensar na possibilidade da causa genética, devendo atentar para as características complementares que serão discutidas nesta cartilha em cada tipo de situação e com isso corroborar suspeição. Com esse reconhecimento precoce, será possível o encaminhamento adequado para a devida avaliação com especialista (médico geneticista), e assim permitir diagnóstico, assegurando a realização do aconselhamento genético, que vai informar sobre a história natural da doença, estabelecer medidas de saúde para manejo e tratamento, além de orientações de risco de ocorrência e recorrência para a família, identificando, inclusive, outros casos em risco e/ou afetados.

Em seguida, apresentaremos as principais situações clínicas, de acordo com a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras do Ministério da Saúde. Os serviços de referência na Bahia habilitados para esses atendimentos são o Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas/UFBA e também a APAE/Salvador, cujo acesso se dá pelo agendamento pelo sistema Vida.

2. ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DEFEITOS CONGÊNITOS

LAÉRCIO MOREIRA CARDOSO JÚNIOR
MÉDICO DE FAMÍLIA E COMUNIDADE | FESFSUS
Residente em Genética Médica no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

DOENÇAS GENÉTICAS

Doenças genéticas são causadas por alterações no nosso material genético (genes ou cromossomos) e que geralmente estão presentes antes do nascimento. Muitas dessas doenças se manifestam como anomalias congênitas.

O QUE SABEMOS SOBRE ANOMALIAS OU DEFEITOS CONGÊNITOS?

Os Defeitos Congênitos (DC) ou Anomalias Congênitas (AC) são distúrbios do desenvolvimento presentes ao nascimento, podendo ser do tipo estrutural, funcional ou metabólico, resultando em um agravo físico, mental ou mesmo fatal.

Segundo dados da Organização Mundial de Saúde, nascem cerca de 8 milhões de pessoas (6% dos nascimentos) por ano com DC grave de causa ou influência genética. Há ainda, centenas de milhares de causa ambiental. No Brasil, é a segunda causa de mortalidade infantil no primeiro ano de vida.

O QUE CAUSA UM DEFEITO CONGÊNITO?

As causas dos DC podem ser genéticas, ambientais e multifatoriais (quando atuam em conjunto fatores ambientais e genéticos). Para muitos deles, a causa ainda não é conhecida!

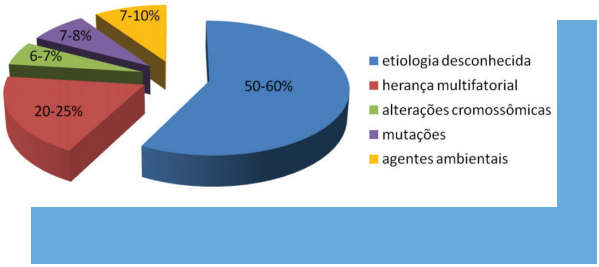


Figura 1 – Causas de defeitos congênitos.
Fonte: https://nace.igenomix.com.br/blog/malformacao-fetal-o-que-causa-e-como-prevenir/

Alguns exemplos:

› **Fatores genéticos:** alterações cromossômicas, como a trissomia do cromossomo 21, conhecida como síndrome de Down; alterações/mutações em genes (no DNA), como a síndrome do X-frágil, etc;

› **Fatores ambientais:** uso de alguns medicamentos durante a gestação, infecções congênitas, exposição à radiação, cigarro, cafeína em excesso, consumo excessivo de álcool, contato com metais pesados, etc. São chamados também de agentes teratogênicos e muitos podem ser prevenidos durante o pré-natal (saiba mais na página do SIAT-Bahia: https://siat.ufba.br).

Figura 2 – Sistema de Informações sobre Agentes Teratogênicos da Bahia.
Fonte: https://siat.ufba.br/

QUAIS SÃO OS TIPOS DE DEFEITOS CONGÊNITOS?

Os DC podem ser classificados de acordo com sua gravidade em AC menores (dismorfias, ou seja, alterações estéticas, podendo ser variação normal da população ou mesmo familiar) e AC maiores, ou seja, que alteram função de órgãos, portanto não são variações da normalidade e precisam de tratamento. Pode ainda ser isolado (como cardiopatia congênita), que geralmente é de causa multifatorial ou sindrômico, ou seja, com AC múltiplas.

QUANDO DEVO SUSPEITAR DE UM DEFEITO CONGÊNITO?

Os sinais e sintomas dos DC podem já ser detectados ao nascimento, principalmente quando as alterações são estruturais, como pé torto congênito, lábio leporino, etc. Outras alterações podem ser detectadas mais tardiamente, como cardiopatias congênitas e outras alterações internas. É fundamental o exame físico do recém-nascido e todos os testes da triagem neonatal (teste do olhinho, coraçãozinho, orelhinha e do pezinho). Há ainda os DC de início na vida adulta, como doenças degenerativas (neurológicas) e câncer. Nesses casos, é importante conhecer a história familiar para avaliar o risco.

Figura 3 – Exame físico do recém-nascido
Fonte: https://revistacrescer.globo.com/Crescer-20-anos/noticia/2013/12/primeira-consulta-do-bebe.html

Se houver suspeita de DC, a conduta apropriada é realizar a investigação para se definir a causa e com isso orientar a família sobre tratamento e risco de recorrência. Muitos dos DC vão necessitar de reabilitação, devendo contar com um apoio integral de saúde e equipe multidisciplinar. Fundamental também apoio para aprendizado escolar e acessibilidade.

QUAL O OBJETIVO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO?

Orientar os pacientes e familiares, fornecendo informações e apoio às famílias em risco, para permitir que estes compreendam o diagnóstico, o curso provável da doença, as medidas de controle existentes e os riscos de recorrência entre os familiares.

Figura 4 – Aconselhamento genético
Fonte: https://brasilescola.uol.com.br/biologia/aconselhamento-genetico.htm

3. DEFICIÊNCIA AUDITIVA

GABRIELLE NOVAIS MANZOLI
BIOMÉDICA
Doutorado em Ciências pelo curso de Pós-graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa da FIOCRUZ/BA

Funcionamento anormal do sistema auditivo, podendo ou não ser percebida pelo indivíduo (WHO, 1997).

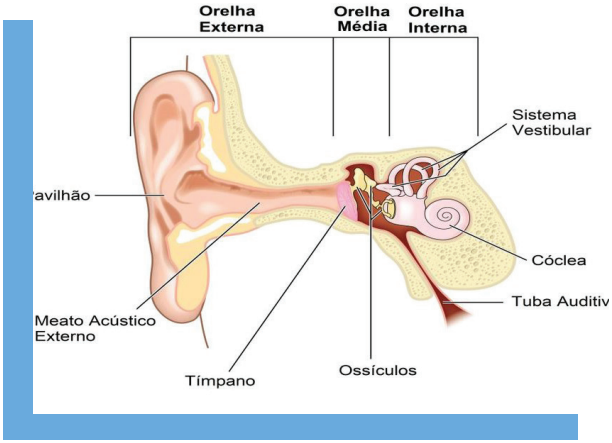


Figura 5 – Anatomia da Orelha (Imagem adaptada Grath, 2019).
Fonte: https://www.researchgate.net/publication/331936404_O_impacto_das_perdas_auditivas_minimas_e_leves_e_acoes_para_o_manejo_em_sala_de_aula/figures?lo=1. Acesso em 08/03/2021.

POR QUE UMA PESSOA TEM DA?

Cada indivíduo pode ter DA por uma causa diferente; podendo ser de causa genética, mesmo que não haja outros familiares com esta condição. Em outros indivíduos a causa pode ser ambiental, ou seja, algum fator não genético, e ainda pode ser de causa multifatorial (genético e ambiental).

Os fatores ambientais são muitos, citamos alguns deles:

Antes do parto (pré-natal): infecções por toxoplasmose, citomegalovírus, rubéola; hipertensão ou diabetes materna; bebidas alcoólicas; alguns tipos de medicamentos.

Durante o parto (perinatal): prematuridade, uso de fórceps, anóxia (falta de ar, bebê roxinho), etc.

Depois que nasce (pós-natal): meningite, alguns tipos de medicamentos, caxumba, sarampo, ruído excessivo, por questão da idade (nesse caso quanto mais velho maior a chance de ter DA), etc.

É importante lembrar que nos casos de DA de causa genética, alguns indivíduos podem apresentar somente DA, ou seja, tipo não-sindrômica, enquanto outros podem apresentar outras características associadas, ou seja, forma sindrômica, como: alterações cardíacas, alterações em face, etc.

QUANDO SUSPEITAR DE UM PROBLEMA AUDITIVO?

No Bebê

- Não atende a voz materna;
- Não movimenta a cabeça em direção à fonte sonora;
- Choro descontrolado;
- Não interrompe o balbucio diante de ruído ambiental inesperado;
- Não acorda com sons intensos;
- Desinteresse por ruídos provocados pela movimentação do berço;
- Não ri diante de estímulos sonoros.

Na criança/fase escolar

› Não adquire fala e linguagem segundo os padrões esperados, dependendo do tipo e grau da DA;

› Acentuado uso de gestos indicativos, representativos e/ou simbólicos, para expressar suas necessidades e se comunicar com o meio;

› Alteração do sistema fonêmico-fonológico (trocas, omissões, substituições, distorções) Desatenção;

› Dificuldade de aprendizagem;

› Necessidade de aumentar o volume do rádio ou televisão.

No adulto

› Diminuição da capacidade de ouvir;

› Ouve, mas não compreende bem a fala;

› Queixa de zumbido;

› Tonturas podem estar associadas;

› É comum dor de ouvido associada.

COMO CONFIRMAR E TRATAR?

A avaliação com o fonoaudiólogo e otorrinolaringologista é fundamental para confirmar a DA e avaliar a causa. Importante também investigar outros casos na família e havendo suspeita de ser genético, realizar exames específicos indicados pelo especialista e o tratamento vai depender da causa.

LINKS IMPORTANTES

- FIOCRUZ: http://www.fiocruz.br/biosseguranca/Bis/infantil/deficiencia-auditiva.htm
- Hear it: https://www.hear-it.org/pt
- Cepred/SESAB: http://www.saude.ba.gov.br/atencao-a-saude/comofuncionaosus/centros-de-referencia/cepred/servicos-assistenciais/
- Agência Brasil: https://agenciabrasil.ebc.com.br/geral/noticia/2019-10/brasil-tem-107-milhoes-de-deficientes-auditivos-diz-estudo

4. DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

ARUANÃ MAIRÊ MAIA FONTES
PSICÓLOGA
Mestrado na área da saúde da criança e do adolescente pelo Programa de Pós-graduação em Medicina e Saúde da UFBA e especialista em Neuropsicologia pela UFBA.

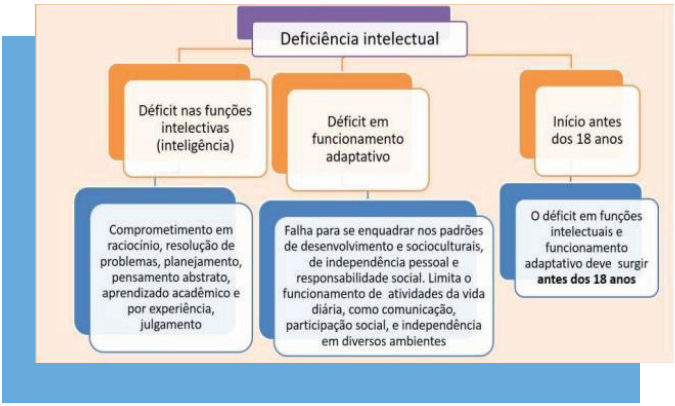
JÉSSICA FERNANDES DOS SANTOS
BIOMÉDICA
Mestrado em Genética e Biodiversidade pela Universidade Federal da Bahia (UFBA), aluna de Doutorado pelo Programa de Pós- Graduação em Medicina e Saúde da Universidade Federal da Bahia (PPGMs-UFBA).

Você já ouviu falar em Deficiência Intelectual (DI)?

Você pode ter escutado falar sobre a DI com outro nome. Ela era chamada de Retardo Mental, e já foi conhecida como Deficiência Mental.

DEFINIÇÃO E CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS

Segundo o Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtorno Mentais, 5ª edição (DSM-5), a DI é um transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por um atraso no nível intelectual e no funcionamento adaptativo, com início no período de desenvolvimento. Esses critérios estão descritos na figura abaixo:



Fonte: Autores

ETIOLOGIA

A DI pode ser provocada por: doenças genéticas, doenças do metabolismo, intercorrências na gravidez e no parto, doenças neurológicas. Exposição a fatores de risco, como baixo nível socioeconômico aumenta a chance de sua ocorrência.

O diagnóstico é dado por profissionais de saúde capacitados para avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor e só pode ser fornecido a partir dos 7 anos. Antes dessa idade é considerado atraso no desenvolvimento. Para questões legais, é necessário o laudo médico.

SINAIS E SINTOMAS DE ATRASO INTELECTIVO

Geralmente, pessoas com DI levam mais tempo para aprender mesmo informações mais simples, demoram a se alfabetizar, têm dificuldade para compreender o que os outros falam e, geralmente, apresentam atraso escolar. A maioria precisa não percebe seus erros durante o aprendizado, precisando de auxílio do outro para identificar suas dificuldades

SINAIS E SINTOMAS DE ATRASO ADAPTATIVO

Pessoas com atraso adaptativo demoram e têm dificuldade para aprender a realizar atividades do dia a dia sozinho, como comer, se vestir

e escovar os dentes. Além disso, apresentam atraso no desenvolvimento psicomotor. Dentre os principais marcos* estão:

Marco do desenvolvimento	Idade esperada
Sentar-se sem apoio	Até 8 meses
Andar	Até 16 meses
Falar	Até 24 meses

*Para mais informações acesse a caderneta Saúde da Criança: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta_saude_crianca_5ed.pdf

Atenção: DI é diferente de Transtorno Mental!

Transtorno mental é um quadro psiquiátrico que envolve sintomas como alucinações, desajuste comportamental e alterações do humor. Esquizofrenia, autismo e depressão são alguns exemplos de diagnóstico desse grupo.

› Um indivíduo com DI pode apresentar, como comorbidade, o transtorno mental.

O indivíduo com DI apresenta dificuldades de aprender na escola e no dia a dia, mas suas potencialidades e desenvolvimento devem ser estimulados. Lembrando-se que o mesmo se enquadra em todos os direitos da pessoa com deficiência, previstos em leis brasileiras, os quais lhe devem ser proporcionados.

LINKS IMPORTANTES

- http://www.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras
- https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=PT
- http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta_saude_crianca_5ed.pdf

5. ERROS INATOS DO METABOLISMO

PAULA BRITO CORRÊA
BIOMÉDICA DO SERVIÇO DE GENÉTICA DO HOSPITAL PROFESSOR EDGARD SANTOS (COM-HUPES/UFBA)
Doutorado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa – Fiocruz/BA,
Mestrado em Processos Interativos dos Órgãos e Sistemas – UFBA.

Os EIM são um grupo de doenças, como por exemplo, mucopolissacaridoses, fenilcetonúria. Esse grupo de doenças tem como principal característica o defeito de uma molécula que produzida em nosso próprio corpo e que provoca distúrbios metabólicos. Esses distúrbios alteram o funcionamento do corpo, prejudicando seriamente a saúde. Existem atualmente mais de 550 diferentes EIM, cada um deles possui uma frequência variável e, muitas vezes são considerados raros, mas quando em conjunto respondem por 10% de todas as doenças genéticas em crianças.

COMO UMA PESSOA TEM UM DEFEITO METABÓLICO?

Os EIM são hereditários, ou seja, podem passar de pais para filhos. Existem diversos tipos de herança, mas a mais comum ocorre quando são necessárias duas mutações herdadas por ambos os pais (pais são portadores) num gene específico, como ilustrada abaixo. O risco de ter outro filho ou filha com uma doença é de 25% em cada gestação do casal. Há ainda o mecanismo de herança ligado ao X recessivo.

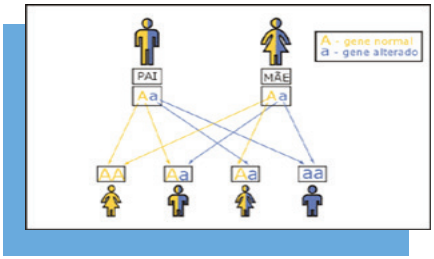


Figura 7 - Herança Autossômica Recessiva.
Fonte: http://patologiageralweb.blogspot.com/2016/06/herancas-geneticas.html. Acesso em 02/03/2021.

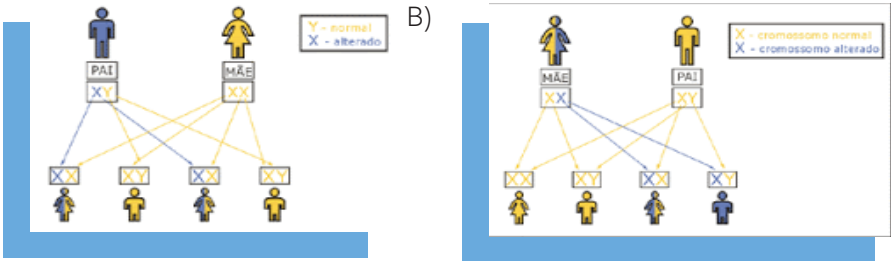


Figura 8 - Herança Ligado ao X Recessivo. A) quando o pai carrega o X com o gene alterado. B) quando a mãe carrega o X com o gene alterado.
Fonte: http://patologiageralweb.blogspot.com/2016/06/herancas-geneticas.html. Acesso em 09/03/2021.

É importante lembrar que...

As manifestações do EIM podem surgir em qualquer momento da vida, desde o período intrauterino até a terceira idade. Além disso, como afetam o metabolismo em nível celular, podem comprometer qualquer órgão, e por isso, muitas vezes são confundidos com outras doenças mais comuns. Por essa razão, os EIM devem ser suspeitados em outras situações com sintomas semelhantes presentes em doenças mais comuns.

QUANDO DEVEMOS SUSPEITAR?

Mesmo os EIM podendo ser confundidos como uma doença comum, existem algumas situações que podem reforçar a suspeita de EIM:

› Quando os sintomas persistem sem causa determinada;

› Parentesco entre os pais (primos de primeiro grau, segundo grau, etc);

› Outros casos com sintomas semelhantes na família ou com diagnóstico de EIM;

› Morte precoce por causa desconhecida, principalmente no período neonatal;

› Redução ou perda do tônus muscular (hipotonia);

› Alta ou baixa concentração, inexplicável, de glicose no sangue (hipoglicemia/ hiperglicemia);

› Odor anormal (urina, suor);

› Síndromes sépticas sem fatores de risco para infecção;

› Epilepsia inexplicável ou de difícil controle;

› Atraso ou regressão do desenvolvimento infantil (andar, falar, etc);

› Deficiência intelectual ;

› Perda da fala e/ou marcha e/ou compreensão em qualquer idade;

› Aumento do baço e/ou fígado inexplicável;

› Alterações faciais ao longo do desenvolvimento infantil;

› Comprometimento oftalmológico (catarata, retinopatia, opacidade da córnea, movimentos oculares anormais, etc).

Cerca de 50% dos EIM podem ser tratados bioquimicamente, mas o sucesso do tratamento depende da identificação precoce.

A pessoa com suspeita de EIM deve ser encaminhada para um médico geneticista. O diagnóstico é feito com avaliação pelo médico e com testes laboratoriais específicos.

LINKS IMPORTANTES

- https://genetica.hupes.ufba.br/
- www.siem.ufrgs.br
- http://www.ufrgs.br/redeeimbrasil/
- http://www.igeim.org.br/

6. CÂNCER HEREDITÁRIO

POLYANNA CAROZO DE OLIVEIRA
Doutorado em Biotecnologia e Medicina Investigativa pela Fundação Oswaldo Cruz, Profa Auxiliar na Universidade do Estado da Bahia.

TAISA MANUELA BONFIM MACHADO LOPES
Doutorado em Biotecnologia e Medicina Investigativa pela Fundação Oswaldo Cruz, Bióloga da Universidade Federal da Bahia.

O QUE SABEMOS SOBRE O CÂNCER?

Conjunto de mais de 100 doenças que têm em comum o crescimento desordenado de células, devido à ocorrência de mutação (ões) genética (s), ou seja, de uma alteração no DNA da célula, que passa a receber instruções erradas para as suas atividades. Assim, as células se dividem de forma desorganizada, invadem tecidos e órgãos e podem espalhar-se para outras regiões do corpo (metástase). A presença da mutação genética não é suficiente para a ocorrência da doença, o estilo de vida pode contribuir para sua ocorrência, entre eles: hábito de fumar, uso de álcool, sedentarismo, exposição ao sol, infecções virais (HPV, hepatites...), entre outros... Essa é uma doença muito frequente na população. No Brasil, o tipo mais frequente é o câncer de próstata, em homens e para mulheres, câncer de mama.

QUAIS OS TIPOS DE CÂNCER

Os cânceres, independente da sua localização e tipo, podem ser classificados como: hereditário e esporádico. O câncer esporádico é o mais comum na população e pode atingir até cerca de 10% da população geral. É um tipo de doença mais frequente, associada com estilo de vida e fatores de risco ambientais. O câncer hereditário é um tipo raro, apenas

cerca de 5% dos casos de câncer são desse tipo, e está associado com aparecimento precoce da doença e/ou história familiar (quando há outros casos de câncer na família). Veremos mais detalhes nas seções a seguir.

O QUE CAUSA O CÂNCER ESPORÁDICO?

Cerca de 90% dos casos de câncer ocorrem em pacientes adultos, normalmente associado ao envelhecimento. O acúmulo de mutações genéticas ao longo da vida, associado aos fatores de risco (vide figura), estão associados com o surgimento de câncer esporádico.

Fatores de risco relevantes para o surgimento de câncer:

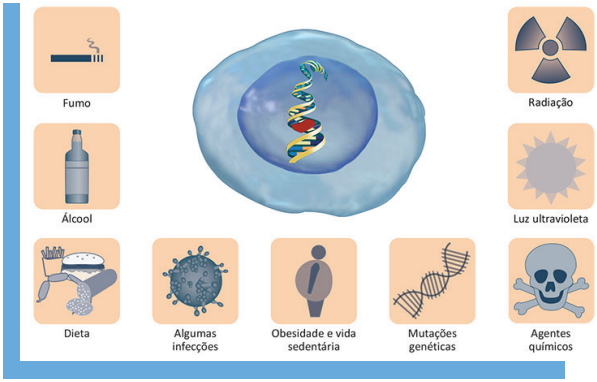


Figura 9 - Fatores de risco relevantes para o surgimento de câncer.
Fonte: https://vencerocancer.org.br/cancer/fatores-de-risco/fatores-envolvidos-no-aparecimentodo-cancer /?catsel=cancer. Acesso em 01/03/2021.

O QUE É O CÂNCER HEREDITÁRIO?

Cerca de 10% dos casos de câncer ocorrem em pessoas que já possuem uma mutação genética germinativa, ou seja, alterações no DNA presentes desde a formação do embrião. Pessoas com essas alterações nascem com "predisposição genética" para determinado câncer ou cânceres. Nesse caso, a doença pode ocorrer mais precocemente (antes dos 50 anos) e tem menos associação com fatores externos. Além disso, po-

dem ocorrer outros casos de câncer na família, dependendo do tipo. No caso do câncer hereditário, os tumores mais frequentemente associados a alterações genéticas hereditárias são: câncer de mama, câncer de cólon e reto, câncer de ovário e câncer de tireoide. Importante lembrar, no entanto, que nem todo indivíduo que herda uma predisposição genética irá desenvolver o câncer. Assim, é importante identificar se a ocorrência de câncer é hereditária para que seja identificado o risco dos demais familiares de desenvolverem doença.

Nesse caso, é importante a realização de aconselhamento genético para indicação correta de testes genéticos, assim como para um planejamento de acompanhamento cuidadoso e suporte psicológico adequado. A identificação de mutações através de testes genéticos auxilia na indicação mais adequada não apenas de exames complementares, mas também de medidas profiláticas e tratamento diferenciado (essas medidas atualmente estão preconizadas no Guia da Prática clínica em oncologia: NCCN - Clinical Practice Guidelines in Oncology, disponível na página https://www.nccn.org)

COMO DIFERENCIAR O CÂNCER ESPORÁDICO DO HEREDITÁRIO?

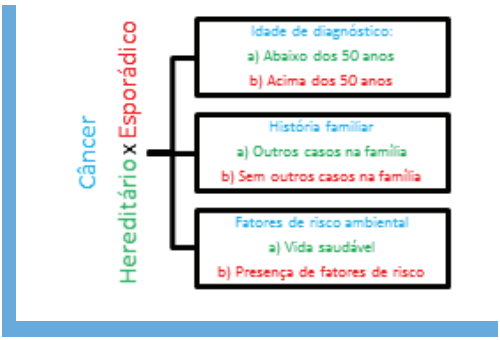


Figura 10: Câncer Hereditário x Câncer Esporádico.
Fonte: autor

LINKS IMPORTANTES

- Instituto Nacional do Câncer (INCA) - http://www1.inca.gov.br/cancer_familial/
- Manual operacional da Rede Nacional de câncer familial: https://www.inca.gov.br/sites/ufu.sti.inca.local/files//media/document//rede-nacional-cancer-familial-2009.pdf
- Oncoguia: http://www.oncoguia.org.br/
- National Comprehensive Cancer Network (NCCN): https://www.nccn.org/

SECRETARIA DA SAÚDE DO ESTADO DA BAHIA
DIRETORIA DE ATENÇÃO BÁSICA
ENDEREÇO: 4ª AVENIDA 400, 1º ANDAR, CENTRO ADMINISTRATIVO DA BAHIA, SALVADOR/BA,
CEP: 41.750-300