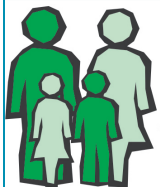


Volume 1
Número 10
08 de maio de 2003

GBETH Newsletter



GRUPO
BRASILEIRO DE
ESTUDOS DE
TUMORES
HEREDITÁRIOS

Uma publicação semanal do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários

Teste Genético de Susceptibilidade ao Câncer

Atualização da "American Society of Clinical Oncology"

*Teste Genético de
Susceptibilidade ao
Câncer
pgs 1 a 4*

Nesta edição da GBETH Newsletter estaremos apresentando um artigo que será publicado em junho na "Journal of Clinical Oncology" sobre teste genético de susceptibilidade ao câncer.

Antes de apresentar o artigo, apresentaremos algumas definições:

Teste Genético: Análise de DNA, RNA, cromossomos, proteínas e certos metabólitos para detectar genótipos relacionados à doenças, mutações com propostas clínicas.

Finalidades do Teste Genético: Diagnósticos de doenças genéticas em recém-nascidos, crianças e adultos; identificação de predisposição à doenças; determinação de respostas à terapêutica.

Validade clínica do teste: reflete a sensibilidade (proporção de pessoas afetadas com teste positivo) e a penetrância (proporção de pessoas com mutação identificada que manifestam a doença).

O artigo da ASCO refere-se a uma série de recomendações, que estão abaixo representadas:

- Indicações para Teste Genético.
- Elementos do Consentimento Informado.
- Teste em Crianças.
- Aconselhamento Pós-Teste.
- Regulação do Teste.
- Proteção contra Discriminação.
- Cobertura da Assistência.
- Confidencialidade e Comunicação do Risco Familiar.
- Oportunidades de Aprendizado em Oncogenética.
- Pesquisas com Tecidos Humanos.

Neste Número

*Programação das
Próximas Reuniões
pg 3*



GRUPO
BRASILEIRO DE
ESTUDOS DE
TUMORES
HEREDITÁRIOS

GBETH Newsletter

É uma publicação semanal distribuída aos sócios do Grupo Brasileiro de Estudos de Tumores Hereditários.

Sede

R José Getúlio, 579 cjs 42/43
Aclimação São Paulo - SP
CEP 01503-001

E-mail

gbeth2003@yahoo.com.br

Grupo de Discussão

<http://br.yahoo.groups>

Editor

Erika Maria M Santos

Diretoria

Presidente

Benedito Mauro Rossi

Vice-Presidente

Gilles Landman

Diretor Científico

Jose Cláudio C da Rocha

Secretário Geral

Fábio de Oliveira Ferreira

Primeira Secretária

Erika Maria M Santos

Tesoureiro

Wilson T Nakagawa

Conselho Científico

Beatriz de Camargo

Maria Aparecida Nagai

Maria Isabel W Achatz

Paulo Eduardo Pizão

Samuel Aguiar Jr

Conselho Fiscal

Titulares

André Lopes Carvalho

Gustavo Cardoso Guimarães

Stênio de Cássio Zequi

Suplentes

Fábio José Hadad

Mariana Morais C Tiozzi

Milena J S F L Santos

Continuação: Teste Genético de Susceptibilidade ao Câncer

Indicação para Teste Genético

Em 1996 a ASCO dividiu as doenças hereditária de predisposição ao câncer em três categorias para determinar a indicação de teste genético.

Grupo 1

Teste de famílias com síndromes hereditárias bem-definidas onde um teste positivo ou negativo resultará em alteração na conduta de tratamento.

Síndrome	Gene Testado
Polipose Adenomatosa Familiar	APC
Neoplasia Endócrina Múltipla 2a, 2b	RET
Retinoblastoma	RB1
Von Hippel-Lindau	VHL

Grupo 2

Teste para síndromes com alta possibilidade de relação com genes de susceptibilidade ao câncer, onde o benefício da identificação do indivíduo heterozigoto (portador) é presumido mas não estabelecido.

Síndrome	Genes Testados
Câncer Colorretal Familiar sem Polipose	MSH2, MLH1
Mama-Ovário Hereditário	BRCA1, BRCA2
Li-Fraumeni	p53

Grupo 3

Teste para indivíduos sem história familiar de câncer, onde a detecção de uma mutação germinativa não é clara; ou testes para síndromes onde mutações germinativas têm sido encontradas em um número pequeno de famílias, ou onde o benefício da identificação do indivíduo portador não está estabelecida.

Síndrome	Gene Testado
Melanoma	p16, CDK4
Ataxia-Telangiectasia	ATM

Continuação: Teste Genético de Susceptibilidade ao Câncer

Em 2003, ASCO recomenda a indicação de testes genéticos para:

- ✓ Indivíduos com história pessoal ou familiar de câncer que sugere predisposição.
- ✓ Indivíduos cujo teste genético possa ser adequadamente interpretado.
- ✓ Indivíduos cujo teste irá auxiliar no diagnóstico ou influenciar no tratamento médico ou cirúrgico do paciente ou de familiar sob risco.

As condições para realização do teste são:

- ✓ Avaliação da história familiar por um profissional com experiência sobre a genética do câncer.
- ✓ Aconselhamento pré e pós-teste, onde deve-se incluir discussão sobre os riscos e benefícios da detecção precoce do câncer e métodos de prevenção.
- ✓ Assinatura do Consentimento Informado.

Elementos do Consentimento Informado

- ✓ Informação sobre o teste a ser realizado.
- ✓ Implicações do resultado positivo e negativo.
- ✓ Possibilidade do teste não ser informativo
- ✓ Opções para estimativa do risco sem a realização do teste.
- ✓ Risco de transmitir a mutação aos filhos.

- ✓ Acurácia técnica do teste.
- ✓ Custos.
- ✓ Implicações psicológicas do resultado do teste (riscos e benefícios).
- ✓ Risco de discriminação.
- ✓ Confidencialidade.
- ✓ Opções e limitações do seguimento e estratégias para prevenção após o teste.
- ✓ Importância em compartilhar o resultado do teste com os parentes sob risco para que eles se beneficiem da informação.

Teste em Crianças

A decisão de oferecer o teste à crianças deve basear-se na existência de estratégias para reduzir o desenvolvimento do câncer na infância.

Assim, quando estratégias preventivas existem, como por exemplo, na FAP ou MEN, o teste deve ser oferecido. Já quando a possibilidade de desenvolvimento de câncer durante a infância é muito pequena, como por exemplo, na síndrome mama-ovário, o teste não deve ser oferecido.

A decisão de realização do teste em crianças compete aos pais. Além disso, para a divulgação do resultado deve ser considerado o grau de desenvolvimento da criança e sua capacidade em compreender as informações.

Programação das Próximas Reuniões

Dia/Horário: Terças-feiras das 9 às 10 horas

Local: Sala de Reuniões da Pediatria

Hospital do Câncer

Data	Tema	Coordenador
13/05/2003	Neoplasia Endócrina Múltipla 2	Dr Gustavo C Guimarães

Aconselhamento Pós-Teste

✓ O paciente deve ser orientado quanto às opções de detecção precoce, através de exames radiológicos, endoscópicos, laboratoriais ou exame clínico.

✓ Paciente deve ser orientado sobre as opções de tratamento.

✓ Ainda que a cirurgia profilática esteja estabelecida em algumas síndromes (como a tireoidectomia na presença da mutação do gene RET), a discussão sobre a cirurgia profilática deve ser individualizada para as outras síndromes, onde esta abordagem ainda não está estabelecida.

✓ Deve-se discutir também estratégias como a quimioprevenção, entretanto, o paciente deve ser esclarecido que muitas destas estratégias são investigacionais, com sua eficácia ainda não comprovada.

Regulação do Teste

Todos os laboratórios que realizam testes genéticos devem desenvolver programas de controle de qualidade.

Proteção contra Discriminação

Discriminação pelos planos de saúde relacionado ao resultado do teste genético foi descrito pela ASCO como um problema potencial.

Cobertura da Assistência

A ASCO apóia esforços para assegurar que todos os indivíduos com risco hereditário para desenvolvimento de câncer tenham acesso para aconselhamento, teste e seguimento assegurado pelo sistema público ou privado.

Confidencialidade e Comunicação do Risco Familiar

A ASCO recomenda que a confidencialidade da informação genética seja mantida. Entretanto, o paciente deve ser orientado quando a importância de comunicar o resultado a família.

Oportunidade de Aprendizado em Oncogenética

Como a identificação da predisposição familiar ao câncer ocorre no contexto do atendimento individual, oncologistas e outros membros da equipe tem condições de iniciar a avaliação de risco. Além disso, muitas das decisões relativas ao tratamento de pacientes portadores de doenças hereditárias deve ser tomada no contexto da equipe multidisciplinar.

Pesquisa com Tecidos Humanos

A ASCO recomenda que todas as pesquisas envolvendo o uso de tecidos humanos seja aprovada pela Comissão de Ética em Pesquisa, e que o CEP determine os mecanismos de proteção aos indivíduos e a necessidade de consentimento informado.

Bibliografia

ASCO. American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update: Genetic Testing for Cancer Susceptibility. **J Clin Oncol** 2003; 21(12): 1-10. Published Ahead of Print on April 11, 2003 as 10.1200/JCO.2003.03.189.

ASCO. Statement of the American Society of Clinical Oncology: Genetic Testing for Cancer Susceptibility. **J Clin Oncol** 1996; 14(5): 1730-1736.