

Cancro da Mama

- Mais de **1.600 mil novos casos** diagnosticados todos os anos
- Aproximadamente **1 em cada 8 mulheres será diagnosticada** ao longo da vida
- Cerca de **5-10%** dos casos **são hereditários**

Cancro do Ovário

- Mais de **230 mil novos casos** diagnosticados todos os anos
- Aproximadamente **20% são hereditários**

APROXIMADAMENTE 50% DAS MULHERES COM MUTAÇÕES NOS GENES *BRCA1* E *BRCA2* **NÃO TÊM ANTECEDENTES FAMILIARES DE CANCRO DA MAMA OU OVÁRIO, E DESCONHECEM QUE SÃO PORTADORAS DE MUTAÇÕES QUE AUMENTAM O RISCO PARA ESTES TIPOS DE CANCRO**



BIBLIOGRAFIA

• Ferlay J, Soerjomataram I, Dikshit R, et al. Cancer incidence and mortality worldwide: Sources, methods and major patterns in GLOBOCAN 2012. *Int J Cancer*. 2015;136:E359-86.

• European commission initiative on breast cancer - website: <http://ecibc.jrc.ec.europa.eu/recommendations/>

• Nielsen FC et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. *Nature Reviews*. 2016;16:599-612.

• King MC, Levy-Lahad E, Lahad A. Population-Based Screening for BRCA1 and BRCA2: 2014 Lasker Award. *JAMA*. 2014;312(11):1091-2.

• Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC, et al. Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. *N Engl J Med*. 2015;372(23):2243-57.

• King MC, Marks JH, Mandell JB, New York Breast Cancer Study Group. Breast and ovarian cancer risks due to inherited mutations in BRCA1 and BRCA2. *Science*. 2003;302(5645):643-6.

• Milne RL, Osorio A, Cajal TR, et al. The average cumulative risks of breast and ovarian cancer for carriers of mutations in BRCA1 and BRCA2 attending genetic counselling units in Spain. *Clin Cancer Res*. 2008;14:2861-9.

• Walsh T, Casadei S, Coats KH et al. Spectrum of Mutations in BRCA1, BRCA2, CHEK2, and TP53 in Families at High Risk of Breast Cancer. *JAMA*. 2006;295(12):1379-88.

• Dowty JG, Win AK, Buchanan DD, et al. Cancer risks for MLH1 and MSH2 mutation carriers. *Hum Mutat*. 2013;34(3):490-7.

• Barrow E, Robinson L, Alduaij W, et al. Cumulative lifetime incidence of extracolonic cancers in Lynch syndrome: a report of 121 families with proven mutations. *Clin Genet*. 2009;75(2):141-9.

• Bonadona V, Bonelli B, Olschwang S, et al. Cancer risks associated with germline mutations in MLH1, MSH2, and MSH6 genes in Lynch syndrome. *JAMA*. 2011;305(22):2304-2310.

• Broeke SW, Brohet RM, Tops CM, et al. Lynch syndrome caused by germline PMS2 mutations: delineating the cancer risk. *J Clin Oncol*. 2015;33(4):319-25.

• Kemper MJ, Kuiper RP, Ockeloen CW, et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. *Lancet Oncol*. 2011;12:49-55.

• Antoniou AC, Casadei S, Hekkinnen T, et al. Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2. *N Engl J Med*. 2014;371(6):497-506.

• Loveday C, Turnbull C, Ramsay E, et al. Germline mutations in RAD51D confer susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet*. 2011;43(9):879-82.

• Loveday C, Turnbull C, Ruark E, et al. Germline RAD51C mutations confer susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet*. 2012;44(5):475-6.

• Rafnar T, Gudbjartsson DF, Sulem P, et al. Mutations in BRIP1 confer high risk of ovarian cancer. *Nat Genet*. 2011;43(11):1104-7.

• Zhang B, Beeghly-Fadiel A, Long J, Zheng W. Genetic variants associated with breast-cancer risk: comprehensive research synopsis, metaanalysis, and epidemiological evidence. *Lancet Oncol*. 2011;12(5):477-88.

• Cybulski C, Wokolorczyk D, Jakubowska A, et al. Risk of breast cancer in women with a CHEK2 mutation with and without a family history of breast cancer. *J Clin Oncol*. 2011;29(28):3747-52.

• Tan MH, Mester JL, Ngeow J et al. Lifetime cancer risks in individuals with germline PTEN mutations. *Clin Cancer Res*. 2012;18(2):400-7.

• van Lier MG, Wagner A, Mathus-vliegen EM et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations. *Am J Gastroenterol*. 2010;105(6):1258-64.

• Hansford S, Kaurah P, Li-chang H, et al. Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome: CDH1 Mutations and Beyond. *JAMA Oncol*. 2015;1(1):23-32.

• Daly MB, Pilarski R, Berry M, et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, Version 2.2017. *J Natl Compr Canc Netw*. 2017;15(1):9-20.

• Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genetics in Medicine*. 2015;17(5):405-423.



LÍDER EUROPEU NA PRESTAÇÃO DE SERVIÇOS DE DIAGNÓSTICO MÉDICO

PRESENTE EM MAIS DE 40 PAÍSES EM 4 CONTINENTES



MAIS DE 1.000 MÉDICOS E ESPECIALISTAS EM GENÉTICA

500 MILHÕES DE TESTES REALIZADOS ANUALMENTE



SOLICITE MAIS INFORMAÇÃO

808 303 203
geral@synlab.pt

www.synlab.pt



BRCAFLY/PT/122019

SYNLAB

O cancro da mama é hereditário?



BRCA+16 GENES

Predisposição genética para cancro da mama, ovário e endométrio

Cancro hereditário da mama e ovário

Os casos de cancro hereditário da mama e ovário estão frequentemente associados a **mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2***. Estes genes atuam como supressores de tumores, bloqueando o desenvolvimento de cancro. Porém, quando sofrem certas mutações, o seu funcionamento é alterado e deixam de conseguir travar ou impedir o desenvolvimento de tumores.

Além do *BRCA1* e *BRCA2*, **existem outros genes que também estão ligados a este tipo de cancro** que, quando estudados, permitem uma informação mais completa do que quando estudamos apenas os dois primeiros. Esse estudo adicional confere ao teste uma **maior fiabilidade**.

Risco de desenvolver

CANCRO DA MAMA ao longo da vida



Risco de desenvolver

CANCRO DO OVÁRIO ao longo da vida



Fonte: Petrucelli N. et al. BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. GeneReviews.
Última atualização: 15 de dezembro de 2016.
Disponível para consulta em www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/

APENAS CERCA DE 25% DOS CASOS DE **CANCRO HEREDITÁRIO DA MAMA E OVÁRIO** ESTÃO LIGADOS A MUTAÇÕES NOS GENES *BRCA1* E *BRCA2*

Teste **BRCA+16 GENES**

BRCA+16 GENES é um teste genético que analisa, a partir de uma amostra de sangue ou saliva, 18 genes relacionados com o cancro hereditário da mama, do ovário e do endométrio, providenciando informação fiável sobre o risco de vir a desenvolver estes tipos de cancro.

Se o resultado concluir que é portador/a de alguma mutação, deverá consultar um médico especialista para obter o aconselhamento genético adequado.

ESPECIALISTAS INTERNACIONAIS RECOMENDAM O **RASTREIO GENÉTICO DO *BRCA1* E *BRCA2* EM MULHERES ≥ 30 ANOS, NO ÂMBITO DAS CONSULTAS MÉDICAS DE ROTINA**

ESTE TESTE É INDICADO PARA MIM?

- BRCA+16 GENES** está indicado em:
- **Mulheres com antecedentes familiares de cancro da mama** (masculino ou feminino) e/ou **cancro do ovário**
 - **Mulheres com familiares afetados** de síndrome de cancro hereditário
 - **Pacientes com este tipo de tumores** para avaliar a potencialidade de ser hereditário
 - **Mulheres ≥ 30 anos e sem antecedentes familiares**, para determinar o seu risco genético para cancro da mama e ovário, e avaliar as opções de medidas preventivas

FAMILIARES EM PRIMEIRO GRAU DE UM PORTADOR DE UMA MUTAÇÃO **APRESENTAM UM RISCO AUMENTADO PARA SEREM PORTADORES E DESENVOLVER A PATOLOGIA**



Como é o processo?

- 1 O médico **PRESCREVE **BRCA+16 GENES****
- 2 Amostra de **SANGUE** ou **SALIVA**
- 3 A amostra é enviada para **ANÁLISE** no laboratório
- 4 Os **RESULTADOS** são enviados para o seu médico
- 5 O médico avalia e discute os **RESULTADOS** consigo

Benefícios do **BRCA+16 GENES**

• **COMPLETO:** estudo genético que inclui a análise dos genes *BRCA1*, *BRCA2* + 16 genes relacionados com o cancro hereditário da mama, do ovário e do endométrio, e com evidência científica robusta comprovada:

ATM	BRCA1	BRCA2	BRIP1	CDH1	CHEK2
EPCAM	MLH1	MSH2	MSH6	NBN	PALB2
PMS2	PTEN	RAD51C	RAD51D	STK11	TP53

- **FÁCIL E SIMPLES:** Colheita de uma amostra de sangue ou saliva.
- **RÁPIDO E ECONÓMICO:** o alto grau de automatização permite obter o resultado em 15 dias úteis.
- **ANALISADO NOS LABORATÓRIOS SYNLAB**
- **QUALIDADE E EXPERIÊNCIA SYNLAB:** desenvolvido por especialistas em Genética do Grupo SYNLAB, o líder Europeu em serviços de diagnóstico médico.
- **ACONSELHAMENTO GENÉTICO:** A SYNLAB disponibiliza aconselhamento genético ao médico sempre que necessário.