

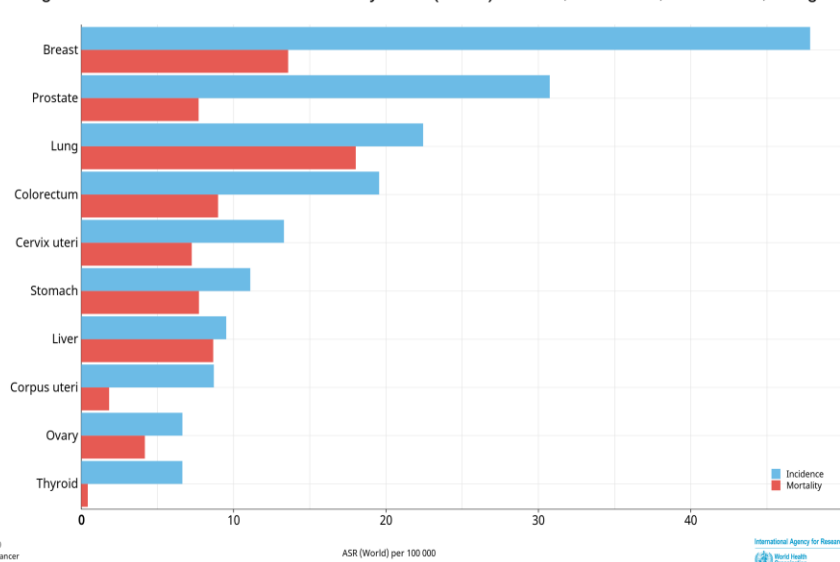
Cancro hereditário da mama e do ovário

12.ªA
4 de fevereiro
Dia Mundial de Luta Contra o Cancro 2021

O que é o cancro?

No organismo, a maioria das células está programada para viver um período determinado e divide-se de forma controlada. Por vezes, isso não acontece e as células começam a multiplicar-se e a crescer sem controlo.

Estimated age-standardized incidence and mortality rates (World) in 2020, worldwide, both sexes, all ages



Data source: Globocan 2020
Graph production: Global Cancer Observatory (<http://gco.iarc.fr>)

ASR (World) per 100 000

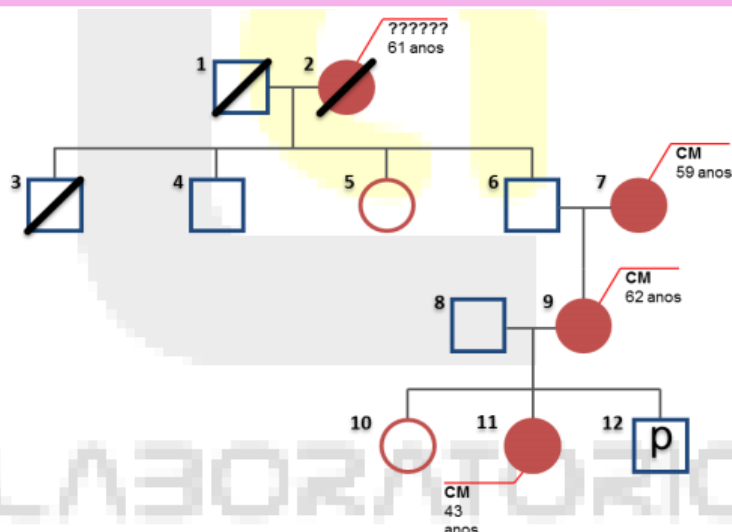
International Agency for Research on Cancer
World Health Organization

Observa-se que, a nível mundial, o cancro da mama tem a maior taxa de ocorrência. Apesar de atingir maioritariamente as mulheres, este cancro também ocorre em homens. Em Portugal, cerca de 1% de todos os cancros da mama são no homem.

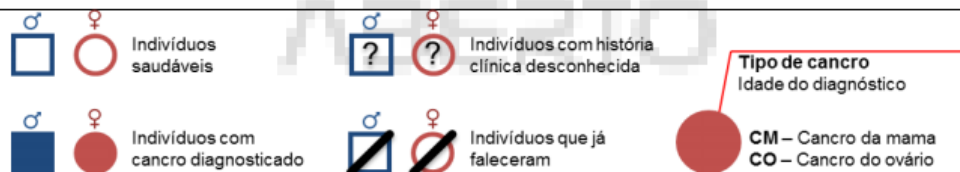
O facto da mortalidade (barra encarnada) ser muito inferior à taxa de incidência (barra azul) deve-se às medidas de rastreamento que detetam e possibilitam um tratamento não tardio. A mama, sendo um órgão externo, contribui para a deteção de possíveis tumores com apalpação, com recurso à mamografia e à ecografia mamária. No caso dos órgãos internos, este diagnóstico torna-se mais difícil e, por vezes, tardio.

O cancro nos ovários encontra-se em 9.º lugar do gráfico sendo, então, bastante corrente entre as mulheres. É sabido que 5-10% do total de cancros da mama e cerca de 15% dos cancros do ovário estão associados a mutações BRCA1/BRCA2.

Hereditariedade



Legenda:



No cancro da mama/ovário hereditário associado aos genes BRCA1, o indivíduo herda uma mutação nestes genes, que o torna mais suscetível. A predisposição para o desenvolvimento de cancros da mama e do ovário, é transmissível de geração em geração na linha germinativa, de forma autossómica dominante (probabilidade de 50% de transmitir a mutação familiar à descendência).

Considera-se que se trata de cancro hereditário da mama e do ovário quando se deteta numa família (em alternativa):

- A. 3 casos de cancro da mama em familiares de 1º grau do mesmo ramo da família, sendo um deles diagnosticado antes dos 50 anos;
- B. 2 casos de cancro da mama e 1 caso de cancro do ovário no mesmo ramo da família;
- C. 1 caso de cancro da mama antes dos 45 anos e 1 caso de cancro do ovário em qualquer idade;
- D. 1 caso de cancro da mama ou do ovário antes dos 30 anos;
- E. 1 caso de cancro da mama num homem.

Diagnóstico genético

Os diagnósticos da presença da mutação dos genes BRCA1 são confirmados em laboratório utilizando a técnica de eletroforese em gel de agarose que permite saber quantos fragmentos diferentes de DNA estão presentes e o quão grandes são em relação aos outros. É possível concluir se o indivíduo é portador da mutação visto que a sequência normal tem 610 pares de bases e a sequência mutada 608.

Na árvore genealógica verifica-se que é cumprido o critério A.

- O indivíduo 7 é mutado heterozigótico;
- O indivíduo 9 é mutado heterozigótico;
- O indivíduo 10 é normal homozigótico recessivo;
- O indivíduo 11 é mutado heterozigótico;
- O indivíduo 12 é normal homozigótico recessivo.

Referências bibliográficas:

Protocolo ativ. "cancro hereditário da mama e do ovário" - Laboratório Aberto; ligacontracancro.pt; ipoporto.pt; gco.iarc.fr.

Agradecimentos:

Laboratório Aberto
Profª Ana Santos