



Revista Bioética

ISSN: 1983-8042

ISSN: 1983-8034

Conselho Federal de Medicina

Neves, Nedy Maria Branco Cerqueira; Boaventura, Camila
Silva; Costa, Maria Alice Freitas; Bitencourt, Almir Galvão Vieira
Implicações éticas dos testes genéticos de suscetibilidade ao câncer de mama
Revista Bioética, vol. 30, núm. 3, 2022, Julho-Setembro, pp. 636-643
Conselho Federal de Medicina

DOI: <https://doi.org/10.1590/1983-80422022303557PT>

Disponível em: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=361573799017>

- Como citar este artigo
- Número completo
- Mais informações do artigo
- Site da revista em redalyc.org

UAEM redalyc.org

Sistema de Informação Científica Redalyc
Rede de Revistas Científicas da América Latina e do Caribe, Espanha e Portugal
Sem fins lucrativos acadêmica projeto, desenvolvido no âmbito da iniciativa
acesso aberto

Implicações éticas dos testes genéticos de suscetibilidade ao câncer de mama

Nedy Maria Branco Cerqueira Neves¹, Camila Silva Boaventura², Maria Alice Freitas Costa², Almir Galvão Vieira Bitencourt²

1. Universidade Salvador, Salvador/BA, Brasil. 2. A. C. Camargo Cancer Center, São Paulo/SP, Brasil.

Resumo

O câncer de mama representa um problema de saúde pública por ser a neoplasia maligna de maior incidência em mulheres no mundo. A forma hereditária corresponde a cerca de 5% a 10% de todos os casos e está diretamente relacionada à herança de mutações genéticas, sendo as principais nos genes supressores de tumor BRCA1 e BRCA2. A identificação dessas mutações é de extrema importância pelo elevado risco de desenvolvimento de câncer de mama nessa população, permitindo estratégias de rastreamento diferenciado e adoção de medidas de redução de risco. Entretanto, é importante e necessário refletir sobre os aspectos éticos relacionados ao uso indiscriminado de testes genéticos. O objetivo deste trabalho foi avaliar o conhecimento e a opinião de médicos de um centro de referência oncológico sobre a indicação dos testes genéticos de suscetibilidade ao câncer de mama mediante dilemas éticos aos quais são submetidos na prática médica.

Palavras-chave: Neoplasias da mama. Testes genéticos. Genes BRCA1. Genes BRCA2. Ética médica.

Resumen

Implicaciones éticas de las pruebas genéticas de susceptibilidad al cáncer de mama

El cáncer de mama es un problema de salud pública por ser la neoplasia maligna más frecuente en mujeres a nivel mundial. La forma hereditaria representa entre un 5% y un 10% de los casos de esta neoplasia, relacionada directamente con las mutaciones genéticas heredadas, principalmente, en los genes supresores de tumores BRCA1 y BRCA2. La identificación de estas mutaciones es muy importante debido al alto riesgo de desarrollar cáncer de mama en esta población, pues facilita la aplicación de estrategias de cribado diferenciadas y la adopción de medidas de reducción del riesgo. Sin embargo, es importante y necesario reflexionar sobre los aspectos éticos relacionados con el uso indiscriminado de pruebas genéticas. Este estudio pretende evaluar el conocimiento y perspectiva de médicos de un centro de referencia oncológico sobre la indicación de pruebas genéticas para detectar el cáncer de mama a través de dilemas éticos a los que se ven sometidos en la práctica médica.

Palabras clave: Neoplasias de la mama. Pruebas genéticas. Genes BRCA1. Genes BRCA2. Ética médica.

Abstract

Ethical implications of genetic testing of susceptibility to breast cancer

Breast cancer is a public health problem because it is the malignant neoplasm with the highest incidence in women worldwide. The hereditary form corresponds to about 5% to 10% of all cases and is directly related to the inheritance of genetic mutations. The main ones occur in the BRCA1 and BRCA2 tumor suppressor genes. The identification of these mutations is extremely important because of the high risk of breast cancer development in this population, allowing differentiated screening strategies and the adoption of risk reduction measures. However, reflections on the ethical aspects related to the indiscriminate use of genetic testing are important and necessary. The objective of this study was to evaluate the knowledge and opinion of physicians of an oncology reference center on the indication of genetic tests for susceptibility to breast cancer given the ethical dilemmas to which they are submitted in medical practice.

Keywords: Breast neoplasms. Genetic testing. Genes, BRCA1. Genes, BRCA2. Ethics, medical.

Declararam não haver conflito de interesse.

Aprovação CEP-ACCamargo-CAAE 66153317.0.0000.5432

O câncer de mama (CM) representa um problema de saúde pública por ser a neoplasia maligna de maior incidência em mulheres e a primeira causa de mortalidade por neoplasia no sexo feminino. A etiologia do CM é multifatorial, tendo relação com fatores genéticos e ambientais. A forma hereditária corresponde a cerca de 5% a 10% de todos os casos e está diretamente relacionada à herança de mutações genéticas, sendo as principais nos genes supressores de tumor BRCA1 e BRCA2^{1,2}.

Estima-se que menos de 1% da população geral apresente mutação nos genes BRCA1 e BRCA2, no entanto, a identificação dessas mutações é de extrema importância pelo elevado risco de desenvolvimento de CM nessa população. Entre as pacientes sabidamente portadoras de mutações que elevam o risco para o CM, preconiza-se o rastreio precoce diferenciado ou a adoção de medidas de redução de risco, como a mastectomia bilateral profilática. Sob essa perspectiva, os testes genéticos assumem importância decisiva por corroborar o fortalecimento de uma medicina preventiva, que objetiva prever, evitar e amenizar os males ainda não manifestados³.

Recomendações atuais sugerem que todas as mulheres, aos 30 anos de idade, devem realizar avaliação de risco para CM para orientar o aconselhamento sobre rastreamento, testes genéticos e tratamentos de redução de risco⁴. Em geral, pacientes com história pessoal ou familiar de câncer de ovário em qualquer idade, CM abaixo dos 50 anos, CM bilateral ou do subtipo triplo-negativo em qualquer idade, CM masculino, ou herança judaica Ashkenazi devem ser considerados para aconselhamento genético⁵. O médico geneticista determinará se deve realizar o teste e qual seria o teste apropriado para cada paciente, após discutir os riscos e benefícios de tal procedimento.

Nesse contexto, a abordagem molecular para detecção das mutações patogênicas vem adquirindo importância crucial. Contudo, problemas éticos, sociais e legais surgem concomitantemente. Algumas questões valem ser discutidas, como: o direito de realizar o teste em indivíduos sãos; direitos relacionados aos empregadores e seguradoras de saúde; preconceito e constrangimento perante familiares, amigos e sociedade; implicações psicológicas do conhecimento antecipado de uma patologia grave no futuro; vantagens

e desvantagens envolvidas no processo; e confiabilidade do diagnóstico^{2,6}.

Em vista disso, há de se debruçar e refletir a respeito da problematização da recomendação dos testes genéticos. O rastreio de certas doenças pode incluir os pacientes em aparatos médicos com tecnologias avançadas ou excluí-los de uma vida social e laborativa, tornando-os estigmatizados. O objetivo deste trabalho foi avaliar o conhecimento e a opinião dos médicos de um centro de referência oncológico sobre a indicação dos testes genéticos de suscetibilidade ao CM mediante dilemas éticos aos quais são submetidos na prática médica.

Método

Trata-se de um estudo descritivo, de corte transversal, realizado por meio da aplicação de questionário a médicos de um centro de referência oncológico. O trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição e todos os participantes assinaram um termo de consentimento livre e esclarecido. Foram incluídos médicos das seguintes especialidades: genética, mastologia, oncologia, radiologia, patologia e ginecologia.

O instrumento utilizado foi um questionário autoaplicável, adaptado daquele utilizado por Thies, Bockel e Bochdalofsky⁷, composto por 28 questões objetivas e dois casos que visavam traçar os dados sociodemográficos da população. Além disso, os participantes foram questionados acerca de seus conhecimentos e opiniões sobre testes genéticos de suscetibilidade ao CM e suas implicações éticas na redução do risco de CM.

O *software* SPSS versão 20.0 foi utilizado para tabulação e análise dos dados, considerando significância estatística de $p < 0,05$. Para caracterização dos achados, foram utilizados os parâmetros da estatística descritiva e, para a correlação entre variáveis categóricas, foram utilizados os testes qui-quadrado e teste exato de Fisher.

Resultados

Foram incluídos 75 profissionais da área médica, com idade média de 41,2 anos (variando de 28 a 68 anos), dos quais 40 eram homens (53,3%) e 35, mulheres (46,7%); incluíram-se

17 oncologistas (22,7%), três geneticistas (4%), sete mastologistas (9,3%), 11 patologistas (14,7%), 31 radiologistas (41,3%) e seis ginecologistas (8%). A maioria dos entrevistados (42,7%) tinha mais de 15 anos de formação, 32% tinham de 10 a 15 anos, e 21,3%, de cinco a 10 anos.

Quando questionados se conheciam os critérios para indicação do aconselhamento e testes genéticos, 47 afirmaram que sim (62,7%) e 28, que não (37,3%). As especialidades que apresentaram maior percentual de médicos que referiram não conhecer os critérios foram os patologistas (45,5%) e radiologistas (74,2%) ($p<0,001$).

O principal benefício apontado para realização de um teste genético foi orientar rastreio, recomendações e prevenção ($n=57$; 76%), seguido por obter estimativas mais precisas de risco de desenvolver câncer ($n=25$; 33,3%) e confirmar se o CM é hereditário ($n=19$; 25,3%). Quanto às limitações dos testes, 28 entrevistados (37,3%) consideraram que a principal limitação é que o resultado negativo não exclui o risco de desenvolver câncer esporádico, e 47 (62,7%), que o resultado negativo não exclui mutações em outros genes (variantes de significado incerto).

Em relação aos problemas que podem surgir à medida que forem realizados testes genéticos, o principal foi o efeito psicológico negativo sobre o paciente, apontado por 71 entrevistados (94,7%), seguido de reação social negativa (prejuízo no emprego, estigma de doente, etc.) e problemas com planos de saúde e seguro de vida, ambos apontados por 14 entrevistados (18,7%); problemas com proteção da privacidade das informações pessoais (13 entrevistados, 17,3%); aumento do risco de suicídio (seis entrevistados, 8%); e apenas um entrevistado (1,3%) acreditava que não surgiriam problemas.

Sobre o papel do aconselhamento genético, 58 profissionais (77,3%) responderam que o conselheiro deve apenas informar, e não persuadir, respeitando a individualidade do paciente; enquanto 14 (18,7%) acreditam que o conselheiro está na melhor posição para tomar uma decisão.

Após a consulta de aconselhamento genético, 20 entrevistados (26,7%) concordaram que é lícito desvendar determinados dados genéticos a terceiros, independentemente da vontade do paciente, sempre que esteja em causa a saúde dessas pessoas; e, para 55 (73,3%), os resultados são confidenciais, mesmo que essa atitude ponha em

risco a saúde ou a integridade física de terceiros. A maioria (93,3%) concorda que empregadores e companhias de seguro-saúde não deveriam ter acesso aos resultados dos testes.

A grande maioria dos entrevistados acredita que o resultado molecular com mutação patogênica para CM deveria ser fornecido somente ao paciente na presença de um médico geneticista (90,7%) e que esse diagnóstico deveria ser realizado somente por serviços que contam com equipe multidisciplinar que possa oferecer aconselhamento genético, suporte psicossocial e acompanhamento médico aos usuários (97,3%). Após receber o resultado de um teste genético, 37,3% dos entrevistados acreditam que todos os pacientes deveriam realizar acompanhamento médico e/ou psicológico, enquanto 61,3% acreditam que somente os pacientes que tiverem teste positivo deveriam realizar acompanhamento.

Diante de paciente assintomática portadora de mutação patogênica, 38 profissionais (50,7%) indicaram que recomendariam mastectomia e anexectomia bilaterais redutoras de riscos; 33 (44%), a realização de exames de imagem periódicos; e quatro (5,3%), nenhuma das opções. Enquanto a maioria dos oncologistas, geneticistas, mastologistas e ginecologistas (82,4%, 66,7%, 57,1% e 83,3%, respectivamente) recomendaria mastectomia e anexectomia profiláticas, a maioria dos patologistas e radiologistas (81,8% e 64,5%, respectivamente) recomendaria a realização de exames de imagem periódicos para o diagnóstico precoce ($p<0,001$).

Discussão

É flagrante que a evolução de novas tecnologias na área das ciências biomédicas tem permitido diagnósticos cada vez mais precoces. A partir do mapeamento do genoma humano, os testes genéticos se tornaram uma realidade, desvendando a constituição do DNA e possibilitando a predição de determinadas patologias⁸. O questionamento inicial diz respeito à necessidade da realização dos testes genéticos preditivos – ou seja, quem, quando e por que fazê-los. Toda tecnologia acaba sendo apropriada, principalmente na área da saúde, mesmo que seja transitória.

Assim, a descoberta de que a paciente é portadora ou não de mutações nos genes BRCA1 e

BRCA2 permeia cada vez mais a prática médica, tornando-se comum validar o exame entre mulheres⁹. Essa tendência facilita o tratamento em fases iniciais das doenças, permitindo melhorar seu prognóstico. Entretanto, apesar desses avanços, é importante e necessário refletir sobre o uso indiscriminado dos resultados dos testes genéticos. A divulgação dessas informações de forma descuidada pode trazer malefícios para a paciente, dificultando suas atividades sociolaborais devido ao preconceito.

Ou seja, é inegável a contribuição dos testes genéticos na prevenção de muitas doenças, alinhando-os na pesquisa de rotina moderna. Apesar disso, múltiplos questionamentos são feitos a partir de suas consequências individuais, familiares, sociais, psicológicas e éticas^{2,10}.

Este estudo, realizado por meio de pesquisa de campo, apresentou resultados relevantes a respeito do tema a ser debatido. A análise a seguir contempla a interseção entre os resultados encontrados comparados à literatura, ponderando os princípios bioéticos e jurídicos, por meio da perspectiva da dignidade da pessoa humana.

Inicialmente, observa-se uma abrangência na multiplicidade de especialidades médicas correlacionadas ao atendimento de mulheres com CM no sentido de compreender melhor sua opinião e conhecimento a respeito da testagem genética. Segundo a literatura, um grupo de profissionais trabalhando de forma transdisciplinar pode abarcar um conhecimento mais aprofundado e permitir melhor acolhimento^{2,11}.

Na amostra avaliada, não houve diferença significativa relacionada ao gênero, isto é, 53,3% eram homens e 46,7% mulheres. A maioria dos médicos incluídos no estudo apresentava tempo significativo de formação e, consequentemente, experiência na área de atuação e competência para compreender e discernir os saberes consolidados nesse campo.

A grande maioria informou ter ciência dos critérios para indicação do aconselhamento e testes genéticos. Entre a minoria que notificou desconhecimento, estão os médicos patologistas e radiologistas. Acredita-se que esse resultado se origina no fato de que, nessas especialidades, de modo geral, os médicos não têm contato direto com a paciente. Esses profissionais estão mais envolvidos com diagnóstico por imagem e anatomopatológico, podendo justificar o menor compromisso no

conhecimento dos critérios para a indicação dos testes genéticos.

Os benefícios dos testes genéticos apontados pelos médicos entrevistados estão relacionados ao rastreamento, recomendações e prevenção, seguidos pela possibilidade de obter estimativas mais precisas do risco de desenvolver CM e a confirmação relativa à hereditariedade. Esses dados vão ao encontro das recomendações do uso de testes genéticos para identificar variações patogênicas e hereditariedade^{12,13}. Testes genéticos relacionados a conhecimento, atitudes e comportamento de comunicação são cuidados primários na prevenção do CM, considerando que podem informar risco estratificado^{14,15}.

Quanto às limitações dos testes, 62% dos participantes da pesquisa sinalizaram que se preocupam com o resultado negativo. É importante orientar os indivíduos submetidos ao teste que ele não exclui mutações em outros genes não avaliados ou variantes que ainda não têm uma relação patogênica estabelecida, conhecidas como variantes de significado incerto. Além disso, o teste genético negativo não significa que o paciente não tem risco de desenvolver CM, e isso deve ficar claro para não haver prejuízo do rastreamento convencional¹⁶.

No que se refere a problemas oriundos da realização dos testes genéticos, 94,7% apontaram que o principal era o efeito psicológico negativo sobre o paciente, seguido por reação social negativa, como prejuízo no emprego, estigma de doente e problemas relacionados aos planos de saúde e seguros de vida.

Alguns conceitos referentes aos testes genéticos preditivos devem ser mencionados, a fim de melhor clarear a compreensão entre as vantagens e desvantagens da aplicação dos citados testes na contemporaneidade.

Romeo-Malanda e Nicol¹⁷ indicam que, de acordo com a recomendação 5 do Conselho da Europa, de 1997, dados médicos e genéticos apresentam concepções distintas: os primeiros consistem em qualquer informação relativa à saúde de uma pessoa, enquanto os últimos são características hereditárias de um indivíduo ou de um grupo de pessoas. Conforme disposto no inciso XII do artigo 2 da *Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos*¹⁸, teste genético é concebido como método que permite detectar a presença, ausência ou modificação de um determinado cromossoma.

O uso inadequado dos resultados dos testes genéticos preditivos pode resultar em agravo e

violação de direitos fundamentais do indivíduo¹⁹, os quais estão inseridos no princípio da dignidade da pessoa humana, sendo premissa do Estado democrático de direito²⁰. Nesse aspecto, muitos países não dispõem de normatização sobre a matéria, sendo necessário o ordenamento jurídico para legitimar a assistência à saúde de forma adequada, conter abusos e pontuar valores éticos e morais.

O estudo evidencia que, no que tange ao papel do aconselhamento genético, houve destaque de 77,3% de respostas favoráveis à informação sem persuadir o paciente, respeitando, portanto, sua autonomia. Entende-se por aconselhamento genético o procedimento de explicar as consequências prováveis dos resultados de um teste ou rastreio genético, constatando seus riscos e benefícios¹⁸. Este conceito remete aos princípios da bioética relativos à beneficência, e não maleficência, para a saúde física e psíquica do paciente, devido ao impacto que o resultado positivo pode provocar em sua psique^{8,21}.

No aconselhamento genético, é imperativo fornecer informações claras, objetivas, adequadas e apropriadas, além de solicitação antecipada do consentimento livre e esclarecido, expresso e revogável⁸. A ausência do aconselhamento pode constituir omissão no processo de avaliação de risco. Essa orientação é usualmente indicada nas diretrizes e protocolos dos profissionais que realizam os testes genéticos preditivos.

Na coleta realizada, 73,3% dos entrevistados concordaram que os resultados devem ser mantidos em sigilo, mesmo que essa atitude ponha em risco a saúde do paciente e a integridade física de terceiros. Esse resultado contraria os postulados éticos e legais da grande maioria dos códigos de ética médica mundiais, segundo os quais o médico é obrigado a quebrar o sigilo para salvaguardar a vida humana. Sobre isso, a constituição de grande parte dos países, sob a égide do Estado democrático do direito, defende a aceitação da tese de que a vida é um bem supremo, na sua integralidade e universalidade como pressuposto essencial.

Contudo, há controvérsias nesse tópico devido ao conceito de autonomia, considerada a capacidade de um indivíduo racional de tomar uma decisão não forçada baseada nas informações disponíveis. Na bioética, esse princípio permite ao paciente, estando lúcido e orientado, deliberar a respeito das condutas diagnósticas e terapêuticas de sua vida²¹. Sendo assim, a melhor conduta, de acordo com os

protocolos estabelecidos, pode contrariar a vontade do enfermo, sendo complexa e paradoxal a tomada de decisão por parte da equipe.

Apesar da pessoa ter o direito de saber as informações no tocante a sua saúde e doença, como Carvalho²² indica, de acordo com a Convenção dos Direitos Humanos, de 1997, há também o direito oposto. Explicando melhor: se o paciente não deseja ser esclarecido, esse é um direito que lhe assiste – o direito de não saber. Da mesma forma, ele tem o direito de se recusar a se submeter a testes que revelem sua identidade genética. Vale lembrar que a negativa deve ser devidamente documentada e firmada pela paciente.

A maioria dos entrevistados (93,3%) acredita que empregadores e companhias de seguro-saúde não deveriam ter acesso aos resultados dos testes. Nesse percurso, o resultado detectado vai ao encontro dos postulados transcritos dos manuais de ética e bioética e da legislação vigente nos Estados democráticos de direito. É pertinente sacramentar esse princípio, com o propósito de proteger o paciente e as informações geradas pelos testes que podem relegá-lo à margem da sociedade, sofrendo todo tipo de discriminação e preconceito por parte dos próprios seguros-saúde e dificuldades de integração na vida social e laboral.

Em vista da entrega de resultado molecular com mutação patogênica para CM, 97,3% dos entrevistados opinaram que os testes deveriam ser realizados somente por serviços que contam com equipe multidisciplinar que possa oferecer aconselhamento genético, suporte psicossocial e acompanhamento médico aos usuários. Ao comparar os dados obtidos nesta pesquisa, nota-se que são coerentes com aqueles encontrados na literatura, sendo ambos favoráveis à necessidade de encaminhamento de famílias com doenças genéticas para aconselhamento genético e de que os profissionais dessa área invistam mais na humanização do atendimento, com atenção às dimensões psicológicas¹¹.

Abordagens psicológicas, psicoterapêuticas ou psicossociais devem ser amplamente utilizadas para apoiar e minimizar a angústia do conhecimento dos resultados positivos das testagens genéticas. Entre as justificativas para utilização de apoio terapêutico, pode-se descrever que *os médicos percebem que as informações prestadas no Aconselhamento Genético não são neutras do ponto de vista psicológico, mas sim ameaçadoras do ego; a ocorrência da*

*doença genética em uma família desencadeia um processo de luto ou de sofrimento*²³.

No entanto, esse parecer não encontra assentimento quando o resultado da testagem é negativo: 61,3% dos médicos pesquisados responderam que o acompanhamento psicológico deve ser indicado somente aos pacientes com resultado positivo.

Finalmente, 50,7% dos profissionais avaliados informaram que são favoráveis a procedimentos radicais em pacientes portadoras de mutação genética, mesmo que assintomáticas. Quanto a isso, estudo realizado na França, em 2000, com 700 médicos cirurgiões, ginecologistas e obstetras, revelou que cerca de 90% recomendaram a mamografia no rastreamento do CM, enquanto 18,7% acharam aceitável realizar a mastectomia profilática em casos de mulheres com mutação no gene para o CM, mas somente 10,9% indicaram esse procedimento a partir dos 30 anos de idade²⁴. Nos Estados Unidos, nota-se maior aceitação da mastectomia profilática, visto que 29% de um grupo de obstetras/ginecologistas e cerca de 50% de um grupo de cirurgiões gerais declararam que recomendariam essa alternativa para mulheres que apresentassem resultado positivo para os genes do CM²⁵.

Diante do exposto, conclui-se que a mastectomia apresenta caráter agressivo, mutilante e traumatizante para a vida e a saúde da mulher, visto que influencia a dimensão biopsicossocial do espectro feminino⁹. Além disso, a mastectomia profilática é uma decisão pessoal, em virtude de possíveis complicações cirúrgicas e problemas psicológicos.

Das mulheres que se submetem a cirurgia, 30% têm complicações no momento e no seguimento cirúrgico e alguns estudos mostram arrependimento de 49% das pacientes⁹. Por outro lado, estudos comprovaram que a maioria das mulheres mastectomizadas profilaticamente não apresentaram mudanças significativas em relação à sua autoestima, à satisfação com a aparência, à sensação de feminilidade, e em relação ao estresse e estabilidade emocional²⁶.

Apesar de tantas polêmicas no meio médico, há consenso de que o procedimento da mastectomia reduz a incidência do carcinoma mamário em mulheres com mutação nos genes BRCA1 e BRCA2⁹. Quando realizada de forma profilática, é menos invasiva e gera menos sofrimento se a reconstrução for imediata, provavelmente devido ao resultado estético alcançado.

Desde o emprego da técnica, ocorreram várias modificações: inicialmente era realizada a mastectomia radical, mais invasiva e traumatizante; recentemente, realiza-se a chamada mastectomia modificada, menos agressiva.

Considerações finais

De forma concisa, pode-se concluir que a temática abordada neste trabalho apresenta opiniões conflitantes a respeito da indicação dos testes genéticos preditivos. O eixo central do desenho da pesquisa é alinhado à opinião dos médicos, de especialidades distintas, que fazem parte das equipes de uma unidade dedicada ao diagnóstico e tratamento do câncer, especialmente do CM.

Com o progresso tecnológico, a realização de testes genéticos preditivos é uma realidade no mundo. As incertezas se relacionam a quem e quando recomendar os exames, além da indicação do tratamento. Nessa perspectiva, o ideário norteador consiste no maior benefício possível com o menor risco exequível, tanto para as condutas indicadas, quanto para a informação dos resultados.

A divulgação dos resultados dos testes é uma ameaça para a paciente, acarretando angústia, depressão e luto na dimensão psicológica. No prisma da guarda do sigilo, expõe a paciente ao risco de exclusão dos planos de seguro-saúde e do desemprego por preconceito e discriminação.

O aconselhamento genético, por meio de equipes multiprofissionais, tem sido sinalizado como fator preponderante para situar a paciente dentro da nova realidade, acolhendo sua dor e auxiliando suas dificuldades. É fundamental reconceituar os modelos atuais para que as equipes possam se comprometer com a paciente, estando conscientes da complexidade do problema.

À luz da bioética, a mastectomia profilática é ainda um assunto polêmico. É circundada por ambiguidades, com fortes questionamentos éticos, não encontrando consenso entre os médicos e a comunidade científica. Vale registrar que a decisão sobre o procedimento é inexoravelmente pessoal, depois da paciente conhecer e tomar consciência das alternativas e de suas consequências.

Tendo em vista os aspectos observados, acredita-se que os questionamentos aqui suscitados podem ajudar a nortear a decisão sobre

a indicação de testes genéticos e seus efeitos. Portanto, recomenda-se instrumentar os médicos que atuam nessas equipes no sentido de ampliar

seu conhecimento a respeito do conteúdo abordado, buscando reduzir o sofrimento e aprimorar a qualidade de vida das pacientes.

Referências

1. Coelho AS, Santos MAS, Caetano RI, Piovesan CF, Fiuza LA, Machado RLD, Furini AAC. Hereditary predisposition to breast cancer and its relation to the BRCA1 and BRCA2 genes: literature review. *Rev Bras Anal Clín* [Internet]. 2018 [acesso 11 ago 2022];50(1):17-21. DOI: 10.21877/2448-3877.201800615
2. Petrova D, Cruz M, Sánchez MJ. BRCA1/2 testing for genetic susceptibility to cancer after 25 years: a scoping review and a primer on ethical implications. *Breast* [Internet]. 2022 [acesso 11 ago 2022];61:66-76. DOI: 10.1016/j.breast.2021.12.005
3. Surbone A. Social and ethical implications of BRCA testing. *Ann Oncol* [Internet]. 2011 [acesso 11 ago 2022];22(suppl 1):i60-6. DOI: 10.1093/annonc/mdq668
4. Monticciolo DL, Newell MS, Moy L, Niell B, Monsees B, Sickles EA. Breast cancer screening in women at higher-than-average risk: Recommendations from the ACR. *J Am Coll Radiol* [Internet]. 2018 [acesso 11 ago 2022];15(3):408-14. DOI: 10.1016/j.jacr.2017.11.034
5. Barke LD, Freivogel ME. Breast cancer risk assessment models and high-risk screening. *Radiol Clin North Am*. 2017;55(3):457-74.
6. Bluman LG, Rimer BK, Berry DA, Borstelmann N, Iglehart JD, Schildkraut KR, Winer EP. Attitudes, knowledge, and risk perceptions of women with breast and/or ovarian cancer considering testing for BRCA1 and BRCA2. *J Clin Oncol* [Internet]. 1999 [acesso 11 ago 2022];17(3):1040. DOI: 10.1200/JCO.1999.17.3.1040
7. Thies U, Bockel B, Bochdalofsky V. Attitudes of neurologists, psychiatrists, and psychotherapists towards predictive testing for Huntington's disease in Germany. *J Medical Genet* [Internet]. 1993 [acesso 11 ago 2022];30(12):1023-7. DOI: 10.1136/jmg.30.12.1023
8. Loch FA. Testes genéticos preditivos: uma reflexão bioético jurídica. *Rev Bioét Derecho* [Internet]. 2014 [acesso 11 ago 2022]; (30):92-108. DOI: 10.4321/S1886-58872014000100007
9. Monteiro GA, Novaes JR, Carvalho JD Jr, Rio JA, Ribeiro LLS, Silva LP et al. O dilema da decisão de mastectomia bilateral como prevenção do câncer de mama: aspectos éticos e bioéticos. *Bioethikos* [Internet]. 2011 [acesso 11 ago 2022];5(4):443-50. Disponível: <https://bit.ly/3PNbDXS>
10. Salles AA. Aspectos éticos dos testes preditivos em doenças de manifestação tardia. *Rev Bras Saúde Mater Infant* [Internet]. 2010 [acesso 11 ago 2022];10(suppl 2):S271-7. DOI: 10.1590/S1519-38292010000600003
11. Pina-Neto JM. Genetic counseling. *J Pediatr (Rio J)* [Internet]. 2008 [acesso 11 ago 2022];84(suppl 4):S20-6. Disponível: <https://bit.ly/3PQBWwm>
12. Garber JE, Offit K. Hereditary cancer predisposition syndromes. *J Clin Oncol* [Internet]. 2005 [acesso 11 ago 2022];23(2):276-92. DOI: 10.1200/JCO.2005.10.042
13. Weitzel JN, Blazer KR, MacDonald DJ, Culver JO, Offit K. Genetics, genomics, and cancer risk assessment: state of the art and future directions in the era of personalized medicine. *CA Cancer J Clin* [Internet]. 2011 [acesso 11 ago 2022];61(5):327-59. DOI: 10.3322/caac.20128
14. Frost MH, Schaid DJ, Sellers TA, Slezak JM, Arnold PG, Woods JE et al. Long-term satisfaction and psychological and social function following bilateral prophylactic mastectomy. *JAMA* [Internet]. 2000 [acesso 11 ago 2022];284(3):319-24. DOI: 10.1001/jama.284.3.319
15. Hamilton JG, Abdiwahab E, Edwards HM, Fang ML, Jdayani A, Breslau ES. Primary care providers' cancer genetic testing-related knowledge, attitudes, and communication behaviors: a systematic review and research agenda. *J Gen Intern Med* [Internet]. 2017 [acesso 11 ago 2022];32(3):315-24. DOI: 10.1007/s11606-016-3943-4
16. Hoell C, Aufox S, Nashawaty N, Myers MF, Smith ME. Comprehension and personal value of negative non-diagnostic genetic panel testing. *J Genet Couns* [Internet]. 2021 [acesso 11 ago 2022];30(2):418-27. DOI: 10.1002/jgc4.1327

17. Romeo-Malanda S, Nicol D. Protection of genetic data in medical genetics: a legal analysis in the European context. *Rev Derecho Genoma Hum* [Internet]. 2007 [acesso 11 ago 2022];(27):97-134. Disponível: <https://bit.ly/3wPrTkj>
18. Organização das Nações Unidas para a Educação, Ciência e Cultura. Declaração internacional sobre os dados genéticos humanos [Internet]. Paris: Unesco; 2004 [acesso 25 ago 2022]. Disponível: <https://bit.ly/3QLhONw>
19. Souza PVS. Proteção jurídico-penal de dados genéticos para fins médicos. In: Gauer RMC, organizadora. *Criminologia e Sistemas Jurídico-Penais Contemporâneos II*. Porto Alegre: EDIPUCRS; 2010. p. 322-36.
20. Cunha AS. Dignidade da pessoa humana: conceito fundamental do Direito Civil. *Revista da Faculdade de Direito da UFRGS* [Internet]. 2001 [acesso 11 ago 2022];19:51-73. DOI: 10.22456/0104-6594.71520
21. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of biomedical ethics*. New York: Oxford University Press; 1994.
22. Carvalho GM. *Patrimônio genético e direito penal*. Curitiba: Juruá; 2007.
23. Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, Kennell J, Klaus M. The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: a hypothetical model. *Pediatrics* [Internet]. 1975 [acesso 11 set 2022];56(5):710-7. DOI: 10.1542/peds.56.5.710
24. Julian-Reynier C, Eisinger F, Moatti JP, Sobol H. Physicians' attitudes towards mammography and prophylactic surgery for hereditary breast/ovarian cancer risk and subsequently published guidelines. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2000 [acesso 11 ago 2022];8(3):204-8. DOI: 10.1038/sj.ejhg.5200418
25. Geller G, Bernhardt BA, Doksum T, Helzlsouer KJ, Wilcox P, Holtzman NA. Decision-making about breast cancer susceptibility testing: how similar are the attitudes of physicians, nurse practitioners, and at-risk women? *J Clin Oncol* [Internet]. 1998 [acesso 11 ago 2022];16(8):2868-76. DOI: 10.1200/JCO.1998.16.8.2868
26. Rebbeck TR, Friebe T, Lynch HT, Neuhausen SL, van't Veer L, Garber JE et al. Bilateral prophylactic mastectomy reduces breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: the PROSE study group. *J Clin Oncol* [Internet]. 2004 [acesso 11 ago 2022];22(6):1055-62. DOI: 10.1200/JCO.2004.04.188

Nedy Maria Branco Cerqueira Neves – Doutora – nedyneves@yahoo.com

 0000-0002-6383-3320

Camila Silva Boaventura – Doutora – milasb2004@yahoo.com.br

 0000-0002-5268-8084

Maria Alice Freitas Costa – Mestre – marialicefc@gmail.com

 0000-0002-8501-4713

Almir Galvão Vieira Bitencourt – Doutorando – almirgvb@yahoo.com.br

 0000-0003-0192-9885

Correspondência

Almir Bitencourt – Rua Professor Antonio Prudente, 211, Liberdade CEP 01509-010. São Paulo/SP, Brasil.

Participação dos autores

Os autores contribuíram na idealização do tema do trabalho, revisão bibliográfica, redação e revisão do manuscrito.

Recebido: 28.12.2021

Revisado: 11.8.2022

Aprovado: 17.8.2022