



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, Julio-Septiembre, 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>

- [Cómo citar el artículo](#)
- [Número completo](#)
- [Más información del artículo](#)
- [Página de la revista en redalyc.org](#)

UDEM [redalyc.org](https://www.redalyc.org)

Sistema de Información Científica Redalyc
Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso
abierto

Implicaciones éticas de las pruebas genéticas de susceptibilidad al cáncer 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.

Resumen

El cáncer de mama representa un problema de salud pública, ya que es la neoplasia maligna con mayor incidencia en las mujeres de todo el mundo. La forma hereditaria corresponde a entre el 5% y el 10% de todos los casos y está directamente relacionada con la herencia de mutaciones genéticas, y las principales se dan en los genes supresores de tumores BRCA1 y BRCA2. La identificación de estas mutaciones es extremadamente importante debido al elevado riesgo de esta población de desarrollar cáncer de mama, además de permitir estrategias de rastreo 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 las pruebas genéticas. El objetivo de este estudio fue evaluar el conocimiento y la opinión de los médicos de un centro oncológico de referencia sobre la indicación de las pruebas genéticas de susceptibilidad al cáncer de mama mediante los 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.

Resumo

Implicações éticas dos testes genéticos de suscetibilidade ao câncer de mama

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.

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.

El cáncer de mama (CM) representa un problema de salud pública por ser la neoplasia maligna de mayor incidencia en mujeres y la principal causa de mortalidad por neoplasia en el sexo femenino. La etiología del CM es multifactorial, relacionada con factores genéticos y ambientales. La forma hereditaria corresponde a alrededor del 5% al 10% de todos los casos, y está directamente relacionada con la herencia de mutaciones genéticas, principalmente en los genes supresores de tumores BRCA1 y BRCA2^{1,2}.

Se estima que menos del 1% de la población general presenta mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, sin embargo la identificación de estas mutaciones es de suma importancia debido al alto riesgo de que esta población desarrolle CM. Entre las pacientes que sabidamente tienen mutaciones que aumentan el riesgo de CM, se recomienda el cribado temprano diferenciado o la adopción de medidas de reducción del riesgo, como la mastectomía bilateral profiláctica. Desde esta perspectiva, las pruebas genéticas tienen una importancia decisiva para corroborar el fortalecimiento de la medicina preventiva, que pretende predecir, evitar y amenizar los males aún no manifestados³.

Las recomendaciones actuales sugieren que todas las mujeres, a los 30 años de edad, deben someterse a una evaluación de riesgo de CM para guiar el asesoramiento sobre cribado, pruebas genéticas y tratamientos para reducir el riesgo⁴. En general, los pacientes con antecedentes personales o familiares de cáncer de ovario a cualquier edad, CM antes de los 50 años, CM bilateral o del subtipo triple negativo a cualquier edad, CM masculino o herencia judía asquenazí deben ser considerados para asesoramiento genético⁵. El médico genetista determinará si se debe realizar la prueba y cuál sería la adecuada para cada paciente, tras discutir los riesgos y beneficios de dicho procedimiento.

En ese contexto, el enfoque molecular para la detección de mutaciones patogénicas viene ganando una importancia crucial. Sin embargo, problemas éticos, sociales y legales surgen concomitantemente. Merece la pena discutir algunas cuestiones, como el derecho de realizar la prueba a individuos sanos; derechos relacionados con los empleadores y aseguradoras de salud; prejuicio y malestar ante familiares, amigos y la sociedad; implicaciones psicológicas del conocimiento previo de una patología grave en el futuro; ventajas y

desventajas que el proceso implica; y confiabilidad del diagnóstico^{2,6}.

Teniendo eso en cuenta, es necesario analizar y reflexionar sobre la problematización de la recomendación de las pruebas genéticas. El rastreo de ciertas enfermedades puede incluir a los pacientes en aparatos médicos con tecnologías avanzadas o excluirlos de una vida social y laboral, estigmatizándolos. El objetivo de este trabajo fue evaluar el conocimiento y la opinión de los médicos de un centro de referencia oncológico sobre la indicación de pruebas genéticas de susceptibilidad a CM mediante dilemas éticos a los que se ven sometidos en la práctica médica.

Método

Se trata de un estudio descriptivo, de corte transversal, realizado mediante la aplicación de un cuestionario a médicos de un centro oncológico de referencia. El trabajo fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación de la institución y todos los participantes firmaron un consentimiento libre, previo e informado. Se incluyeron médicos de las siguientes especialidades: genética, mastología, oncología, radiología, patología y ginecología.

El instrumento utilizado fue un cuestionario autoadministrado, adaptado del utilizado por Thies, Bockel y Bochdalofsky⁷, compuesto por 28 preguntas objetivas y dos casos que tuvieron como objetivo rastrear los datos sociodemográficos de la población. Además, se preguntó a los participantes sobre sus conocimientos y opiniones acerca de las pruebas genéticas de susceptibilidad a CM y sus implicaciones éticas en la reducción del riesgo de CM.

Se utilizó el programa informático SPSS versión 20.0 para tabular y analizar los datos, considerando la significancia estadística de $p < 0,05$. Para caracterizar los hallazgos, se utilizaron los parámetros de la estadística descriptiva y, para correlacionar las variables categóricas, se utilizó la prueba de chi-cuadrado y la prueba exacta de Fisher.

Resultados

Se incluyeron 75 profesionales del área médica, con una edad media de 41,2 años (rango de 28 a 68 años), de los cuales 40 eran hombres (53,3%) y 35

mujeres (46,7%); 17 oncólogos (22,7%), tres genetistas (4%), siete mastólogos (9,3%), 11 patólogos (14,7%), 31 radiólogos (41,3%) y seis ginecólogos (8%). La mayoría de los encuestados (42,7%) tenía más de 15 años de formación, el 32% tenía entre 10 y 15 años; y el 21,3%, entre 5 y 10 años.

Cuando se les preguntó si conocían los criterios para recomendar asesoramiento y pruebas genéticas, 47 dijeron que sí (62,7%) y 28 que no (37,3%). Las especialidades con mayor porcentaje de médicos que informaron no cumplir con los criterios fueron la patología (45,5%) y la radiología (74,2%) ($p<0,001$).

El principal beneficio señalado para la realización de una prueba genética fue orientar el cribado, recomendaciones y prevención ($n=57$; 76%), seguido de obtener estimaciones más precisas del riesgo de desarrollar cáncer ($n=25$; 33,3%) y confirmar si el CM es hereditario ($n=19$; 25,3%). En cuanto a las limitaciones de las pruebas, 28 entrevistados (37,3%) consideraron que la principal limitación de las pruebas es que el resultado negativo no excluye el riesgo de desarrollar cáncer esporádico, y 47 (62,7%) consideraron que el resultado negativo no excluye mutaciones en otros genes (variantes de significado incierto).

En cuanto a los problemas que pueden surgir a medida que se realizan las pruebas genéticas, el principal fue el efecto psicológico negativo en el paciente, señalado por 71 entrevistados (94,7%), seguido de la reacción social negativa (perjuicio en el empleo, estigma de enfermo, etc.) y problemas con los planes de salud y seguros de vida, ambos mencionados por 14 entrevistados (18,7%); problemas relacionados con la protección de la privacidad de la información personal (13 encuestados, 17,3%); mayor riesgo de suicidio (seis encuestados, 8%); y solo un entrevistado (1,3%) creía que no surgirían problemas.

En cuanto a la función del asesoramiento genético, 58 profesionales (77,3%) respondieron que el asesor solo debe informar, y no persuadir, respetando la individualidad del paciente; mientras que 14 (18,7%) creen que el asesor está en la mejor posición para tomar una decisión.

Tras consultar el asesoramiento genético, 20 encuestados (26,7%) coincidieron en que es lícito revelar ciertos datos genéticos a terceros, independientemente de la voluntad del paciente, siempre que esté en juego la salud de estas personas; y para 55 (73,3%) los resultados son confidenciales, incluso si esta actitud pone en peligro la

salud o la integridad física de terceros. La mayoría (93,3%) está de acuerdo en que los empleadores y las compañías de seguros de salud no deberían tener acceso a los resultados de las pruebas.

La gran mayoría de los entrevistados cree que el resultado molecular con una mutación patogénica para CM solo debe ser proporcionado al paciente en presencia de un genetista (90,7%) y que este diagnóstico solo debe ser realizado por servicios que cuenten con un equipo multidisciplinario que pueda ofrecer asesoramiento genético, apoyo psicosocial y seguimiento médico a los usuarios (97,3%). Después de recibir el resultado de una prueba genética, el 37,3% de los entrevistados cree que todos los pacientes deberían realizar un seguimiento médico o psicológico, mientras que el 61,3% cree que solo los pacientes cuya prueba resulte positiva deben recibir un seguimiento.

Ante un paciente asintomático con mutación patogénica, 38 profesionales (50,7%) indicaron que recomendarían mastectomía y anexectomía bilateral reductoras de riesgo; 33 (44%), la realización de exámenes de imagen periódicos; y cuatro (5,3%), ninguna de las opciones. Mientras que la mayoría de los oncólogos, genetistas, mastólogos y ginecólogos (82,4%, 66,7%, 57,1% y 83,3%, respectivamente) recomendaría mastectomía y anexectomía profilácticas, la mayoría de los patólogos y radiólogos (81,8% y 64,5%, respectivamente) recomendarían la realización de exámenes de imagen para el diagnóstico precoz ($p<0,001$).

Discusión

Es evidente que la evolución de las nuevas tecnologías en el área de las ciencias biomédicas ha permitido diagnósticos cada vez más precoces. A partir del mapeo del genoma humano, las pruebas genéticas se han hecho realidad, revelando la constitución del ADN y permitiendo la predicción de determinadas patologías⁸. La pregunta inicial se refiere a la necesidad de realizar pruebas genéticas predictivas, es decir, quién, cuándo y por qué realizarlas. Toda tecnología termina siendo apropiada, especialmente en el área de la salud, aunque sea transitoria.

Así, el descubrimiento de que la paciente es portadora o no de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 permea cada vez más la práctica médica, haciendo habitual la validación del examen entre las

mujeres⁹. Esta tendencia facilita el tratamiento en etapas iniciales de las enfermedades, lo que permite mejorar su pronóstico. Sin embargo, a pesar de estos avances, es importante y necesario reflexionar sobre el uso indiscriminado de los resultados de las pruebas genéticas. La divulgación descuidada de esta información puede perjudicar a la paciente, dificultando sus actividades sociales y laborales debido al prejuicio.

En otras palabras, es innegable la contribución de las pruebas genéticas para la prevención de muchas enfermedades, alineándolas con la investigación rutinaria moderna. A pesar de ello, se plantean múltiples cuestionamientos en función de sus consecuencias individuales, familiares, sociales, psicológicas y éticas^{2,10}.

Este estudio, realizado mediante una investigación de campo, presentó resultados relevantes respecto al tema que debatir. El siguiente análisis contempla la intersección entre los resultados encontrados en comparación con la literatura, ponderando los principios bioéticos y jurídicos, por medio de la perspectiva de la dignidad de la persona humana.

Inicialmente, se observa una amplitud en la multiplicidad de especialidades médicas correlacionadas con la atención a las mujeres con CM en el sentido de comprender mejor su opinión y conocimiento sobre la prueba genética. Según la literatura, un grupo de profesionales que trabaje de forma transdisciplinar puede abarcar un conocimiento más profundo y permitir una mejor acogida^{2,11}.

En la muestra evaluada, no hubo diferencia significativa relacionada con el género, es decir, el 53,3% eran hombres y el 46,7% mujeres. La mayoría de los médicos incluidos en el estudio contaba con un tiempo de formación significativo y, en consecuencia, tenía experiencia en el área de actuación y competencia para comprender y discernir los saberes consolidados en este campo.

La gran mayoría informó conocer los criterios para indicar el asesoramiento y las pruebas genéticas. Entre la minoría que reportó desconocimiento, se encuentran los médicos patólogos y radiólogos. Se considera que este resultado se debe al hecho de que, en estas especialidades, en general, los médicos no tienen contacto directo con el paciente. Estos profesionales están más involucrados en el diagnóstico por imagen y anatomopatológico, lo que puede justificar el menor compromiso con el conocimiento de los criterios de indicación de las pruebas genéticas.

Los beneficios de las pruebas genéticas señalados por los médicos entrevistados están relacionados con el rastreo, las recomendaciones y la prevención, seguidos de la posibilidad de obtener estimaciones más precisas del riesgo de desarrollar CM y la confirmación relacionada con la herencia. Estos datos están en línea con las recomendaciones para el uso de pruebas genéticas para identificar variaciones patogénicas y herencia^{12,13}. Las pruebas genéticas relacionadas con el conocimiento, las actitudes y la forma de comunicación son cuidados primarios en la prevención del CM, teniendo en cuenta que pueden informar riesgo estratificado^{14,15}.

En cuanto a las limitaciones de las pruebas, el 62% de los participantes del estudio señalaron que les preocupa el resultado negativo. Es importante aclarar a los individuos que se someten a la prueba que esta no excluye mutaciones en otros genes no evaluados o variantes que aún no tienen una relación patogénica establecida, conocidas como variantes de significado incierto. Además, una prueba genética negativa no significa que el paciente no tenga riesgo de desarrollar CM, y esto debe quedar claro para que el seguimiento convencional no se vea perjudicado¹⁶.

En lo que respecta a problemas derivados de la realización de las pruebas genéticas, el 94,7% señaló que el principal problema fue el efecto psicológico negativo en el paciente, seguido de la reacción social negativa, como perjuicio en el empleo, estigma de enfermo y problemas relacionados con los planes de salud y los seguros de vida.

Se deben mencionar algunos conceptos relativos a las pruebas genéticas predictivas, con el fin de aclarar mejor la comprensión entre las ventajas y desventajas de aplicar dichas pruebas en la actualidad.

Romeo-Malanda y Nicol¹⁷ indican que, según la recomendación 5 del Consejo de Europa, de 1997, los datos médicos y genéticos presentan concepciones distintas: los primeros consisten en cualquier información relativa a la salud de una persona, mientras que los últimos corresponden a características hereditarias de un individuo o de un grupo de personas. Según lo dispuesto en el inciso XII del artículo 2 de la *Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos*¹⁸, la prueba genética se concibe como un método que permite detectar la presencia, ausencia o modificación de un determinado cromosoma.

El uso inadecuado de los resultados de las pruebas genéticas predictivas puede resultar en un

daño y una violación de los derechos fundamentales del individuo¹⁹, que se incluyen en el principio de la dignidad humana, y es premisa del Estado democrático de derecho²⁰. En ese aspecto, muchos países no disponen de normatividad en esa materia, por lo que es necesario el ordenamiento jurídico para legitimar adecuadamente la asistencia a la salud, así como para contener abusos y caracterizar los valores éticos y morales.

El estudio pone de manifiesto que, en lo que respecta a la función del asesoramiento genético, el 77,3% de las respuestas fueron favorables a la información sin persuadir al paciente, respetando, por lo tanto, su autonomía. Se entiende por asesoramiento genético el procedimiento de explicar las probables consecuencias de los resultados de una prueba o rastreo genético, constatando sus riesgos y beneficios¹⁸. Este concepto hace referencia a los principios de la bioética relativos a la beneficencia y a la no maleficencia para la salud física y psíquica del paciente, debido al impacto que el resultado positivo puede tener en su psiquis^{8,21}.

En el asesoramiento genético, es imperativo brindar información clara, objetiva, adecuada y oportuna, además de la previa solicitud del consentimiento libre e informado, expreso y revocable⁸. La ausencia de asesoramiento puede constituir una omisión en el proceso de evaluación de riesgos. Esta orientación suele estar indicada en las directrices y protocolos de los profesionales que realizan las pruebas genéticas predictivas.

En la recopilación realizada, el 73,3% de los encuestados coincidió en que los resultados deben mantenerse en secreto, aunque esa actitud ponga en riesgo la salud del paciente y la integridad física de terceros. Este resultado contradice los postulados éticos y legales de la gran mayoría de los códigos de ética médica mundiales, según los cuales el médico está obligado a violar la confidencialidad para salvaguardar la vida humana. Al respecto, la constitución de gran parte de los países, bajo la égida del Estado democrático de derecho, defiende la acepción de la tesis de que la vida es un bien supremo, en su integralidad y universalidad como presupuesto esencial.

Sin embargo, existen controversias sobre este tema debido al concepto de autonomía, considerada la capacidad de un individuo racional para tomar una decisión no forzada con base en la información disponible. En la bioética, este principio

permite al paciente, estando lúcido y orientado, deliberar sobre las conductas diagnósticas y terapéuticas de su vida²¹. Así siendo, la mejor conducta, de acuerdo con los protocolos establecidos, puede ir en contra de la voluntad del paciente, lo que hace complejo y paradójico el proceso de toma de decisiones por parte del equipo.

Si bien el individuo tiene derecho a conocer la información relativa a su salud y enfermedad, como Carvalho²² indica, según la Convención de Derechos Humanos de 1997, también existe el derecho contrario. Para explicarlo mejor: si el paciente no quiere ser informado, ese es un derecho suyo, el derecho a no saber. Asimismo, tiene derecho a negarse a someterse a pruebas que revelen su identidad genética. Cabe recordar que la negativa debe estar debidamente documentada y firmada por la paciente.

La mayoría de los entrevistados (93,3%) cree que los empleadores y las compañías de seguros y de salud no deberían tener acceso a los resultados de las pruebas. En ese sentido, el resultado detectado está en línea con los postulados transcritos de los manuales de ética y bioética y con la legislación vigente en los estados democráticos de derecho. Es pertinente sacramentar ese principio, con el propósito de proteger al paciente y la información generada por las pruebas que pueden relegarlo al margen de la sociedad, haciéndole sufrir todo tipo de discriminación y prejuicio por parte de los propios seguros de salud y dificultades para integrarse a la vida social y laboral.

Ante la entrega de un resultado molecular con una mutación patógena para CM, el 97,3% de los encuestados consideró que las pruebas solo deben ser realizadas por servicios que cuenten con un equipo multidisciplinario que pueda brindar asesoramiento genético, apoyo psicosocial y seguimiento médico a los usuarios. Al comparar los datos obtenidos en esta investigación, se nota que son coherentes con los encontrados en la literatura, y ambos son favorables a la necesidad de derivar familias con enfermedades genéticas para asesoramiento genético y de que los profesionales de esta área inviertan más en la humanización del servicio, con atención a las dimensiones psicológicas¹¹.

Los enfoques psicológicos, psicoterapéuticos o psicosociales deben ser ampliamente utilizados para apoyar y minimizar la angustia de conocer los

resultados positivos de las pruebas genéticas. Entre las justificaciones para el uso de apoyo terapéutico, se puede describir que *los médicos perciben que la información proporcionada en el Asesoramiento Genético no es neutral desde el punto de vista psicológico, sino que amenaza el ego; la aparición de la enfermedad genética en una familia desencadena un proceso de duelo o sufrimiento*²³.

Sin embargo, esta opinión no encuentra asentimiento cuando el resultado de la prueba es negativo: El 61,3% de los médicos entrevistados respondió que solo se debe indicar seguimiento psicológico a los pacientes con resultado positivo.

Finalmente, el 50,7% de los profesionales evaluados informó que eran favorables a los procedimientos extremos en pacientes con una mutación genética, incluso si son asintomáticas. Al respecto, un estudio realizado en Francia en el año 2000, con 700 cirujanos, ginecólogos y obstetras reveló que cerca del 90% recomendaba la mamografía en el cribado del CM, mientras que el 18,7% consideraba aceptable realizar la mastectomía profiláctica en los casos de mujeres con mutación en el gen para el CM, pero solo el 10,9% indicó este procedimiento después de los 30 años de edad²⁴. En los Estados Unidos, se observa una mayor aceptación de la mastectomía profiláctica, ya que el 29% de un grupo de obstetras/ginecólogos y alrededor del 50% de un grupo de cirujanos generales declararon que recomendarían esta alternativa a las mujeres que presentaran resultado positivo para los genes del CM²⁵.

Ante lo anterior, se concluye que la mastectomía tiene un carácter agresivo, mutilante y traumatizante para la vida y la salud de la mujer, ya que influye en la dimensión biopsicosocial del espectro femenino⁹. Además, la mastectomía profiláctica es una decisión personal, una vez que implica posibles complicaciones quirúrgicas y problemas psicológicos.

De las mujeres que se someten a cirugía, el 30% presenta complicaciones en el momento y en el seguimiento quirúrgico y algunos estudios revelan arrepentimiento del 49% de las pacientes⁹. Por otra parte, los estudios han comprobado que la mayoría de las mujeres mastectomizadas profilácticamente no presentaron cambios significativos con relación a su autoestima, a la satisfacción con su apariencia, al sentimiento de feminidad y con relación al estrés y al equilibrio emocional²⁶.

A pesar de tantas controversias en el ámbito médico, existe consenso en que el procedimiento de la mastectomía reduce la incidencia del carcinoma mamario en mujeres con mutación en los genes BRCA1 y BRCA2⁹. Cuando se realiza de forma profiláctica, es menos invasiva y provoca menos sufrimiento si la reconstrucción es inmediata, probablemente por el resultado estético logrado. Desde el empleo de la técnica, ocurrieron varios cambios: inicialmente se realizaba una mastectomía radical, más invasiva y traumatizante; recientemente, se realiza la llamada mastectomía modificada, que es menos agresiva.

Consideraciones finales

De forma concisa, se puede concluir que la temática abordada en este trabajo presenta opiniones conflictivas en cuanto a la indicación de pruebas genéticas predictivas. El eje central del diseño de la investigación está alineado con la opinión de los médicos, de diferentes especialidades, que forman parte de los equipos de una unidad dedicada al diagnóstico y tratamiento del cáncer, especialmente el CM.

Con el progreso tecnológico, la realización de pruebas genéticas predictivas es una realidad en el mundo. Las incertidumbres están relacionadas con el hecho de a quién y cuándo recomendar las pruebas, además de la indicación del tratamiento. Desde esta perspectiva, el ideario rector consiste en el mayor beneficio posible con el menor riesgo factible, tanto para las conductas indicadas como para la información de los resultados.

La divulgación de los resultados de las pruebas es una amenaza para el paciente y acarrea angustia, depresión y duelo en la dimensión psicológica. Desde la perspectiva de la confidencialidad, expone al paciente al riesgo de exclusión de los planes de seguro y de salud y de desempleo debido a prejuicios y discriminación.

El asesoramiento genético, por medio de equipos multiprofesionales, ha sido señalado como un factor preponderante para ubicar a la paciente en la nueva realidad, acogiendo su dolor y ayudándola a enfrentar sus dificultades. Es fundamental reconceptualizar los modelos actuales para que los equipos puedan comprometerse con el paciente, siendo conscientes de la complejidad del problema.

A la luz de la bioética, la mastectomía profiláctica sigue siendo un tema controvertido. Está rodeada de ambigüedades, con fuertes cuestionamientos éticos y no encuentra consenso entre los médicos y la comunidad científica. Cabe mencionar que la decisión sobre el procedimiento es inexorablemente personal, después de que el paciente conozca y tome consciencia de las alternativas y de sus consecuencias.

Teniendo en vista los aspectos observados, se cree que los cuestionamientos aquí planteados pueden ayudar a orientar la decisión sobre la indicación de las pruebas genéticas y sus efectos. Por lo tanto, se recomienda instrumentar a los médicos que actúan en estos equipos con el fin de ampliar sus conocimientos acerca de los contenidos abordados, buscando reducir el sufrimiento y mejorar la calidad de vida de las pacientes.

Referencias

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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 11 ago 2022];22(suppl 1):i60-6. DOI: 10.1093/annonc/mdlq668
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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 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 [acceso 11 ago 2022];16(8):2868-76. DOI: 10.1200/JCO.1998.16.8.2868
26. Rebbeck TR, Friebel 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 [acceso 11 ago 2022];22(6):1055-62. DOI: 10.1200/JCO.2004.04.188

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

 0000-0002-6383-3320

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

 0000-0002-5268-8084

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

 0000-0002-8501-4713

Almir Galvão Vieira Bitencourt – Estudiante de doctorado – almirgvb@yahoo.com.br

 0000-0003-0192-9885

Correspondencia

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

Participación de los autores

Los autores contribuyeron a la formulación del tema del trabajo, revisión bibliográfica, redacción y revisión del manuscrito.

Recibido: 28.12.2021

Revisado: 11.8.2022

Aprobado: 17.8.2022