

## O que são genes?

Cada célula no seu corpo tem material genético, ou genes. Os genes são as instruções ou planos para o seu corpo. Determinam a cor dos seus olhos e a sua altura. Também afetam outras funções do seu corpo. Por exemplo, dizem ao seu corpo para reparar um tecido que tenha sido lesado e a ajudar o corpo de uma mulher a se preparar para um bebê que está crescendo durante a gravidez. Mas, algumas vezes, seus genes não funcionam como deveriam. Isto ocorre devido a um erro em um ou mais dos seus genes, chamado de mutação.

Mutações podem ser herdadas ou espontâneas. Mutações herdadas são aquelas com as quais você nasceu – um gene defeituoso que um dos seus pais passou para você. Mutações espontâneas são aquelas que podem ocorrer em uma única célula durante o curso da sua vida. Existem muitas formas pelas quais uma mutação espontânea pode ocorrer. No entanto, os cientistas ainda não sabem exatamente como, ou se, estas mutações estão relacionadas ao estilo de vida de uma mulher (como dieta e exercício), alterações químicas dentro do corpo ou exposição à toxinas ambientais, como radiação e químicos – ou se estas mutações podem até mesmo ser evitadas.

## Genes e o câncer de mama

Os cientistas descobriram dois genes específicos que, quando mutados, são importantes no desenvolvimento do câncer de mama. São chamados BRCA1 e BRCA2. Todo mundo tem estes genes, mas algumas pessoas herdam uma forma mutada de um ou dos dois genes. Herdar uma forma mutada do BRCA1 ou BRCA2 aumenta os riscos de uma mulher desenvolver câncer de mama e de ovário. No entanto, nem todos os cânceres de mama são devidos à mutações herdadas.

## Quem tem mutações no BRCA1 e BRCA2?

A probabilidade de você ter uma mutação nos genes BRCA1 ou BRCA2 é maior se uma ou mais das seguintes afirmações for verdadeira:

- você é jovem e foi diagnosticada com câncer de mama (abaixo de 50 anos)
- sua mãe, irmã ou filha teve câncer de mama antes dos 50 anos ou câncer de ovário em qualquer idade
- uma mulher na sua família teve tanto câncer de mama como de ovário
- uma mulher na sua família teve câncer de mama nas duas mamas
- sua família é descendente de judeus Ashkenzai
- um homem na sua família teve câncer de mama

Lembre-se, a maioria das mulheres que tem câncer de mama não tem uma mutação herdada do gene BRCA1 ou BRCA 2. Todas as mulheres devem ser triadas com mamografias de rotina e exames clínicos das mamas.

Mutações de genes herdadas, incluindo mutações no BRCA1 e BRCA2, contabilizam cerca de 5 a 10% de todos os casos de câncer de mama nos EUA.<sup>1</sup> A maioria dos cânceres de mama são devido à mutações espontâneas nos genes. Mutações nos genes BRCA não são encontradas apenas em mulheres. Os homens também podem ser portadores genes anormais, o que pode aumentar seu risco para câncer de próstata. Homens com mutação no gene BRCA2 também têm um risco aumentado para câncer de mama.

<sup>1</sup> American Cancer Society, Breast Cancer Facts & Figures 2009-2010.

## Posso descobrir se herdei uma mutação no gene?

Sim, você pode. As mulheres que tem histórico familiar de câncer de mama e estão interessadas em ser testadas para um gene herdado com mutação devem procurar por aconselhamento genético. Conselheiros genéticos são profissionais da saúde treinados que podem interpretar o histórico familiar de uma mulher, bem como os resultados de um exame genético. O processo inclui:

**EPATA 1: Você irá fornecer um histórico familiar de saúde completo e o conselheiro irá explicar seu risco pessoal.**

**EPATA 2:** Será feito um aconselhamento pré-exame para lhe ajudar a decidir se quer ou não seguir com o exame genético. Este aconselhamento inclui:

- uma visão geral do processo
- uma revisão dos riscos e benefícios do exame genético, como custo, privacidade e o conhecimento potencial de saber que você carrega a mutação no gene

- a discussão de o que você faz com a informação uma vez que saiba do resultado do exame
- uma discussão do impacto emocional desta informação, bem como as implicações para sua família

**EPATA 3:** Será colhida uma amostra do seu sangue para o exame, se você optar por fazê-lo.

**EPATA 4:** A amostra será enviada para teste. Normalmente, os resultados demoram 3 semanas.

**EPATA 5:** A interpretação dos resultados será explicada a você pelo médico.

## Onde posso fazer o exame genético?

Se você está interessada no exame genético, você deve falar com seu médico. Seu médico pode lhe indicar para um conselheiro genético se houver um disponível na sua área. Estas organizações podem ser capazes de fornecer informações adicionais:

Susan G. Komen for the Cure® (em inglês)  
1-877 GO KOMEN (1-877-465-6636)  
[www.komen.org](http://www.komen.org)

American Cancer Society (em inglês)  
1-800-ACS-2345  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)

Facing Our Risk of Cancer Empowered, Inc. (FORCE)  
(em inglês)  
1-866-824-7475  
[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)

National Cancer Institute (em inglês)  
1-800-4-CANCER  
[www.cancer.gov](http://www.cancer.gov)

National Society of Genetic Counselors, Inc (em inglês)  
1-312-321-6834  
[www.nsgc.org](http://www.nsgc.org)

### Facts for Life relacionados nesta série:

- Fatores de Risco Para Câncer de Mama
- Tipos de Tumores do Câncer de Mama
- O Que é Câncer de Mama?