


SEQUENCIAMENTO GENÉTICO NO RASTREAMENTO PRECOCE DO CÂNCER DE MAMA

GENETIC SEQUENCING IN THE EARLY SCREENING OF BREAST CANCER

 <https://doi.org/10.63330/armv1n9-040>

Submetido em: 25/11/2025 e Publicado em: 28/11/2025

Vitor Michette Dourado

Discente do curso de Biomedicina pelo Centro Universitário IESB

Fernando Vianna Cabral Pucci

Doutor em Ciências Genômicas e Biotecnologia pela UCB
Docente do curso de Biomedicina pelo Centro Universitário IESB

RESUMO

Introdução: O câncer de mama é a neoplasia mais incidente em mulheres, e sua detecção precoce está associada à redução de mortalidade. O sequenciamento genético tem emergido como ferramenta complementar aos métodos tradicionais de rastreamento. Este estudo analisou a eficácia do sequenciamento genético no rastreamento precoce do câncer de mama, comparando-o às estratégias convencionais. **Objetivos:** Analisar as evidências sobre a eficácia do sequenciamento genético no rastreamento precoce do câncer de mama, especialmente em mulheres com alto risco genético, descrevendo os principais genes associados à predisposição hereditária e avaliando seu potencial para aprimorar estratégias de prevenção e orientar políticas públicas. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa realizada na base PubMed, utilizando descritores MeSH combinados por operadores booleanos. Foram aplicados filtros de texto completo gratuito, recorte temporal de cinco anos e critérios de inclusão relacionados ao tema, idioma e escopo. Ao final da triagem, 14 estudos compuseram o corpus final. **Resultados:** Os estudos indicam que o sequenciamento genético aumenta a identificação de variantes patogênicas associadas ao câncer de mama, incluindo mutações em *BRCA1*, *BRCA2*, *TP53*, *CHEK2* e *ATM*. Painéis multigênicos e escores de risco poligênico demonstraram capacidade de estratificar o risco individual, permitindo rastreamento personalizado, com início antecipado em mulheres de alto risco e postergado em mulheres de risco reduzido. A literatura aponta ainda que essa abordagem pode ser custo-efetiva, ampliando a precisão diagnóstica sem elevar os gastos globais. No contexto brasileiro, destaca-se a presença de mutações específicas, como *TP53 R337H*, reforçando a necessidade de estratégias adaptadas ao perfil genético nacional. **Considerações finais:** O sequenciamento genético representa uma inovação promissora no rastreamento do câncer de mama, contribuindo para a personalização da prevenção e potencial redução da mortalidade.

Palavras-chave: Neoplasia de mama; Sequenciamento genético; BRCA; Detecção precoce do câncer; Mamografia; Ultrassonografia mamária; Epidemiologia; Brasil.

ABSTRACT

Introduction: Breast cancer is the most common neoplasm among women, and its early detection is associated with reduced mortality. Genetic sequencing has emerged as a complementary tool to traditional screening methods. This study analyzed the effectiveness of genetic sequencing in the early screening of breast cancer, comparing it with conventional strategies. **Objectives:** To analyze the evidence regarding the effectiveness of genetic sequencing in the early screening of breast cancer, particularly among women at high genetic risk, describing the main genes associated with hereditary predisposition and evaluating its potential to improve prevention strategies and guide public policies. **Methodology:** This integrative review



was conducted using the PubMed database, applying MeSH descriptors combined with Boolean operators. Filters for free full text, a five-year time frame, and inclusion criteria related to topic relevance, language, and scope were applied. A total of 14 studies composed the final corpus. Results: The studies indicate that genetic sequencing increases the identification of pathogenic variants associated with breast cancer, including mutations in BRCA1, BRCA2, TP53, CHEK2, and ATM. Multigene panels and polygenic risk scores demonstrated the ability to stratify individual risk, enabling personalized screening—initiating earlier in high-risk women and postponing in women with lower risk. The literature also suggests that this approach may be cost-effective, improving diagnostic precision without increasing overall healthcare expenditures. In the Brazilian context, the presence of specific mutations such as TP53 R337H stands out, reinforcing the need for strategies adapted to the country's genetic profile. Final Considerations: Genetic sequencing represents a promising innovation in breast cancer screening, contributing to personalized prevention and the potential reduction of mortality.

Keywords: Breast neoplasms; Genetic sequencing; *BRCA*; Early detection of cancer; Mammography; Ultrasonography Mammary; Epidemiology; Brazil.



1 INTRODUÇÃO

O câncer de mama é o tipo de neoplasia mais comum entre mulheres no mundo e representa uma das principais causas de mortalidade feminina por câncer (Obeagu; Obeagu, 2024). Anualmente, mais de 2,3 milhões de novos casos são registrados no mundo, correspondendo a cerca de 11% de todos os diagnósticos de câncer em mulheres (Ahmad et al., 2024). Apesar dos avanços no diagnóstico e tratamento, a incidência e mortalidade continuam elevadas, especialmente em países em desenvolvimento, onde as estratégias de rastreamento ainda são inconsistentes ou de baixa cobertura populacional (Ahmad et al., 2024; Obeagu; Obeagu, 2024).

No Brasil, o cenário é igualmente preocupante. De acordo com dados do Instituto Nacional de Câncer (INCA), a estimativa para o triênio 2023–2025 é de mais de 73 mil novos casos anuais de câncer de mama (Silva et al., 2021). A mortalidade também apresenta números expressivos: em 2019, mais de 18 mil mulheres perderam a vida em decorrência da doença (De Sá, 2021). Além disso, estudos apontam que a taxa de mortalidade é ainda maior em regiões com menor infraestrutura de saúde, como os municípios fora das capitais, evidenciando desigualdades no acesso ao diagnóstico e tratamento precoce (Chávez-Penha; Bustamante-Teixeira; Nogueira, 2023).

As estratégias convencionais de rastreamento — baseadas principalmente na mamografia e no exame clínico das mamas — têm sido fundamentais na detecção precoce do câncer de mama. No entanto, tais métodos apresentam limitações quanto à sensibilidade, especialmente em mulheres jovens com mamas densas e em grupos com predisposição genética elevada (Obeagu; Obeagu, 2024). Neste contexto, cresce o interesse pela incorporação de ferramentas genômicas no rastreamento e na estratificação de risco.

O sequenciamento genético, especialmente por meio da identificação de variantes patogênicas em genes como *BRCA1* (*Breast Cancer gene 1*), *BRCA2* (*Breast Cancer gene 2*), *TP53* (*Tumor Protein p53*), *PALB2* (*Partner and Localizer of BRCA2*) e *ATM* (*Ataxia Telangiectasia Mutated*), tem sido uma alternativa eficaz para o rastreamento de mulheres com risco elevado de câncer de mama. Estudos mostram que mulheres portadoras de mutações em *BRCA1*, por exemplo, apresentam um risco significativamente elevado de desenvolver câncer de mama ao longo da vida, especialmente antes dos 70 anos (Bolze et al., 2024). A utilização de painéis multigênicos ampliou significativamente a detecção de casos hereditários, quase dobrando a identificação de variantes patogênicas em genes relacionados, viabilizando intervenções precoces — como vigilância intensiva ou cirurgia redutora de risco — em um maior número de mulheres (Guindalini et al., 2022).

Além disso, abordagens baseadas em modelos poligênicos vêm ganhando espaço como método complementar na estratificação do risco (Bolze et al., 2024), permitindo inclusive adiar o início do rastreamento em mulheres com perfil genético de baixo risco. Tais estratégias promovem não apenas maior



precisão na detecção precoce, como também evitam exames desnecessários e reduzem o impacto emocional e financeiro associado ao rastreamento universal.

Diante disso, este trabalho tem como objetivo analisar as evidências científicas sobre o uso do sequenciamento genético no rastreamento precoce do câncer de mama, comparando sua eficácia em relação aos métodos convencionais, com foco em mulheres com risco genético elevado. De forma complementar, busca ainda descrever os principais genes associados à predisposição hereditária, discutir a eficácia dessa abordagem em relação às técnicas tradicionais e avaliar suas possíveis contribuições para políticas públicas e estratégias personalizadas de prevenção.

2 METODOLOGIA

O presente trabalho trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa, com o objetivo de reunir e analisar publicações científicas que abordam a aplicação do sequenciamento genético no rastreamento precoce do câncer de mama.

O levantamento bibliográfico foi realizado entre os meses de abril e junho de 2025, por meio de busca estruturada na base de dados PubMed, utilizando descritores validados no vocabulário controlado *Medical Subject Headings* (MeSH).

As buscas estruturadas utilizaram os seguintes descritores: “*Breast Neoplasms*”, “*Sequencing, Genome*”, “*Genetic Sequencing*”, “*Genetic Testing*”, “*BRCA*”, “*Early Detection of Cancer*”, “*Mammography*”, “*Ultrasonography, Mammary*”, “*Epidemiology*”, “*Brazil*”.

Esses termos foram combinados com os operadores booleanos AND e OR, conforme os seguintes modelos de busca estruturada (resumo):

- ("Breast Neoplasms"[MeSH]) AND ("Sequencing, Genome"[MeSH] OR "Genetic Sequencing") AND ("Early Detection of Cancer"[MeSH]) AND ("Mammography"[MeSH]) AND ("Ultrasonography, Mammary"[MeSH])
- ("Breast Cancer"[All Fields]) AND ("Genetic Testing"[All Fields] OR "BRCA"[All Fields]) AND ("Early Diagnosis"[All Fields] OR "Screening"[All Fields])
- ("Breast Neoplasms"[MeSH]) AND ("Epidemiology"[Subheading] OR "Prevalence"[All Fields] OR "Mortality"[All Fields]) AND ("Brazil"[MeSH Terms] OR "Brazil"[All Fields])

Foram aplicados filtros de período de publicação (últimos 5 anos) e disponibilidade de texto completo gratuito, além de análise manual de títulos e resumos.

Os critérios de inclusão adotados neste estudo contemplaram artigos científicos publicados entre os anos de 2019 e 2024, disponíveis gratuitamente na íntegra, redigidos em português ou inglês. Foram incluídas publicações que abordassem o sequenciamento genético no contexto do rastreamento precoce do câncer de mama, bem como estudos que apresentassem dados epidemiológicos brasileiros sobre a doença.



Foram excluídos da análise artigos repetidos, estudos que tratassem de outros tipos de câncer, publicações com foco exclusivo em recortes populacionais específicos — como raça, sexo masculino ou regiões geográficas determinadas —, além de trabalhos cuja metodologia estivesse fora do escopo da presente revisão.

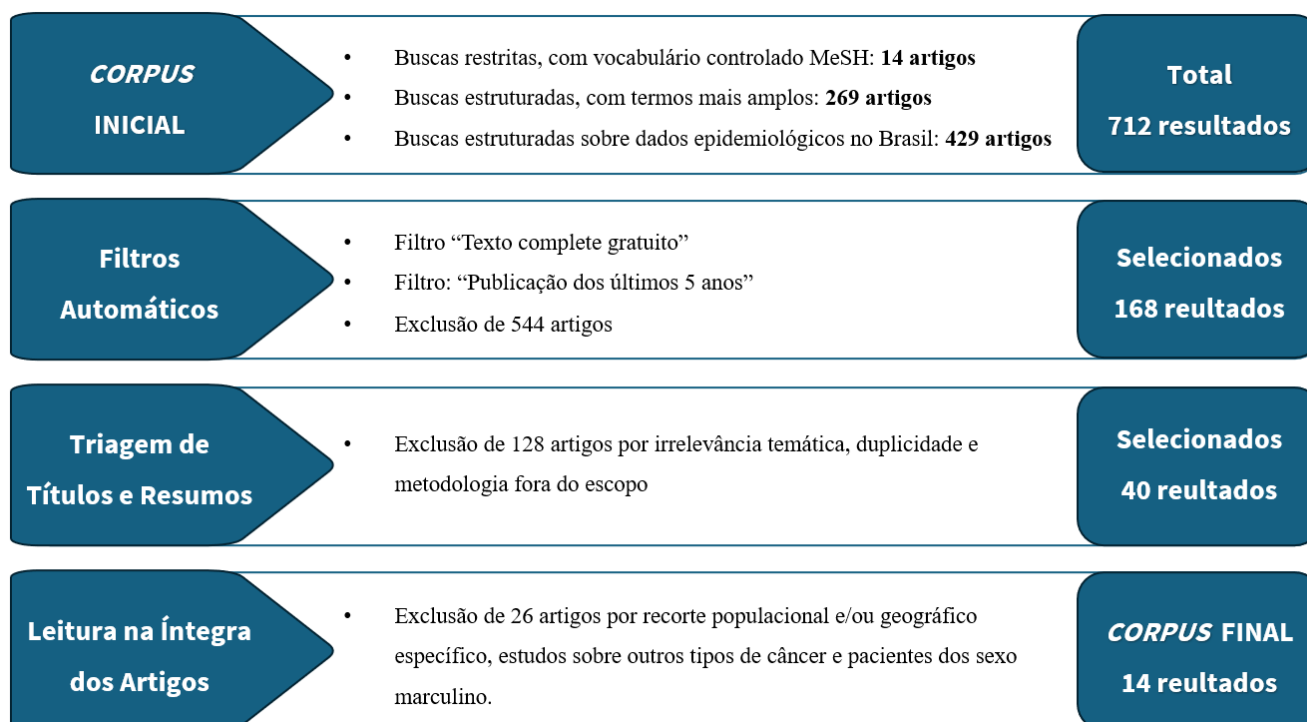
3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A seleção dos artigos incluídos nesta revisão ocorreu por meio de buscas estruturadas em etapas sucessivas de identificação, triagem e elegibilidade. Inicialmente, foram realizadas buscas nas bases PubMed utilizando descritores MeSH e termos ampliados, o que resultou em um *corpus* inicial de 712 artigos. Em seguida, aplicaram-se filtros automáticos de disponibilidade de texto completo e período de publicação, além da análise criteriosa de títulos, resumos e posteriormente da íntegra dos artigos.

Após a triagem dos resultados, 14 artigos foram selecionados para compor o corpo de análise da pesquisa. Os artigos foram organizados e avaliados de acordo com seus objetivos, métodos, principais achados e relevância para a temática proposta.

A Figura 1, apresentada a seguir, descreve de forma visual e objetiva, todas as fases do processo de seleção, incluindo o número de estudos identificados, excluídos e finalmente incluídos na revisão integrativa.

Figura 1 - Fluxograma de seleção de artigos para a revisão



Fonte: Elaboração própria, 2025



Após a etapa de seleção descrita na Figura 1, 14 artigos atenderam integralmente aos critérios de inclusão e compuseram o *corpus* final desta revisão. Esses estudos foram analisados quanto às suas características metodológicas, objetivos, principais achados e contribuições para a compreensão do papel do sequenciamento genético no rastreamento precoce do câncer de mama.

O Quadro 1 apresenta uma síntese organizada dos artigos incluídos, permitindo visualizar de forma comparativa os aspectos essenciais de cada estudo.

Quadro 1 - Características dos artigos científicos selecionados, segundo título, autores, ano de publicação, objetivo e resultados.

Título	Autores	Ano	Objetivos	Resultados
Breast Cancer Mortality in Young Women in Brazil	Silva et al.	2021	Analisar a tendência da mortalidade por câncer de mama em mulheres jovens (20–39 anos) no Brasil entre 1996–2017 e sua relação com variáveis socioeconômicas.	Observou-se aumento da mortalidade em todas as regiões, principalmente em mulheres de 30–39 anos. Houve correlação significativa entre maiores taxas de mortalidade e menor IDH, renda e escolaridade.
Economic impact of multigene panel testing for hereditary breast and ovarian cancer	Byfield et al.	2021	Comparar custos e utilização de saúde após testes de painel multigênico versus testes de síndrome única em pacientes de risco para HBOC.	Não houve diferença significativa nos custos totais de saúde entre os grupos. Testes multigênicos ampliam a identificação de variantes sem aumentar os custos globais.
Pink October and Breast Cancer in Brazil	De Sá	2021	Discutir a importância da campanha Outubro Rosa no Brasil e os desafios relacionados ao rastreamento e tratamento do câncer de mama.	Apesar da ampla divulgação, persistem falhas no acesso a diagnóstico e tratamento. A incidência e a mortalidade por câncer de mama continuam em crescimento, e há escassez de serviços e equipamentos de mamografia.
Population or family history based BRCA gene tests of breast cancer? A systematic review of economic evaluations	Meshkani et al.	2021	Revisar avaliações econômicas sobre testes genéticos BRCA populacionais versus baseados em histórico familiar.	Testes populacionais mostraram-se custo-efetivos em países de alta renda e com maior prevalência de mutações, enquanto em países de baixa renda dependem do custo dos testes.



Towards population-based genetic screenings for breast and ovarian cancer: A comprehensive review from economic evaluations to patient perspectives	Ficarazzi et al.	2021	Revisar evidências econômicas e perspectivas de pacientes sobre triagem genética populacional para câncer de mama e ovário.	Testagem populacional é mais eficaz e custo-efetiva que abordagens baseadas apenas em histórico familiar, reduzindo incidência, mortalidade e custos de tratamento.
Detection of germline variants in Brazilian breast cancer patients using multigene panel testing	Guindalini et al.	2022	Identificar variantes germinativas em pacientes brasileiras com câncer de mama por meio de painéis multigênicos.	Entre 1.663 pacientes, 20,1% tinham variantes patogênicas/possivelmente patogênicas em 23 genes. Além de <i>BRCA1/2</i> , destacaram-se <i>TP53</i> , <i>ATM</i> , <i>CHEK2</i> e <i>PALB2</i> . A variante <i>TP53 R337H</i> apresentou forte associação com risco elevado de câncer.
Familial history and prevalence of <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> and <i>TP53</i> pathogenic variants in HBOC Brazilian patients from a public healthcare service	Matta et al.	2022	Estimar a prevalência de variantes patogênicas em <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> e <i>TP53</i> em pacientes brasileiros com suspeita de HBOC atendidos no sistema público, além de avaliar o uso da história familiar e modelos preditivos para seleção de pacientes.	15,9% dos 257 pacientes apresentaram variantes patogênicas, com destaque para a mutação fundadora <i>TP53</i> . A história familiar mostrou-se mais eficiente que modelos preditivos para indicar testes genéticos.
Age-Period-Cohort Study of Breast Cancer Mortality in Brazil in State Capitals and in Non-Capital Municipalities from 1980 to 2019	Chávez-Penha; Bustamante-Teixeira; Nogueira	2023	Avaliar os efeitos de idade, período e corte de nascimento sobre a mortalidade por câncer de mama no Brasil (1980–2019), comparando capitais e municípios do interior.	A mortalidade foi maior em idades avançadas. Nas capitais, os cortes mostraram estabilidade ou redução seguida de aumento em gerações mais recentes, enquanto nos municípios não capitais houve crescimento progressivo.



Genetic Factors in the Screening and Imaging for Breast Cancer	Kim et al.	2023	Revisar o impacto de fatores genéticos (mutações, variantes, polimorfismos e histórico familiar) nas recomendações de rastreamento e imagem do câncer de mama, além do papel de modelos de risco e inteligência artificial.	Fatores genéticos influenciam significativamente o risco e as estratégias de rastreamento. Modelos de risco aliados a IA podem aprimorar a avaliação individual, permitindo rastreamento mais personalizado e preciso.
A review of genetic variant databases and machine learning tools for predicting the pathogenicity of breast cancer	Ahmad et al.	2024	Analisar bases de dados de variantes genéticas e ferramentas de aprendizado de máquina aplicadas à predição de patogenicidade no câncer de mama.	Bases como ClinVar e COSMIC, integradas a ferramentas de IA treinadas em múltiplos conjuntos de dados, aumentam o rigor da predição. Modelos específicos para câncer de mama podem auxiliar clínicos na detecção precoce e manejo mais assertivo.
Breast cancer: A review of risk factors and diagnosis	Obeagu; Obeagu	2024	Revisar os principais fatores de risco do câncer de mama e os avanços nas metodologias de diagnóstico.	O câncer de mama é multifatorial, envolvendo condições genéticas, hormonais, ambientais e de estilo de vida. O diagnóstico precoce depende da combinação de métodos tradicionais (mamografia) e novas tecnologias (ressonância, testes moleculares).
Clinical breast exam contribution to breast cancer diagnosis in BRCA mutation carriers vs. average to intermediate risk women	Menes et al.	2024	Avaliar a contribuição do exame clínico das mamas (CBE) no diagnóstico de câncer em portadoras de <i>BRCA</i> comparado a mulheres de risco médio/intermediário.	O CBE teve contribuição mínima (<4% dos casos) para o diagnóstico, mesmo em portadoras de <i>BRCA</i> . O exame mostrou-se redundante em rodadas de vigilância que incluem ressonância magnética.



The Potential of Genetics in Identifying Women at Lower Risk of Breast Cancer	Bolze et al	2024	Avaliar se informações genéticas podem identificar mulheres em menor risco de câncer de mama, possibilitando adiar o início da mamografia.	Mulheres no grupo de baixo risco genético apresentaram incidência significativamente menor e mais tardia de câncer de mama. Os dados sugerem que a triagem poderia ser postergada em 5 a 10 anos nesse grupo, reduzindo excesso de exames e custos.
Toward Application of Polygenic Risk Scores to Both Enhance and Deintensify Breast Cancer Screening	Maxwell; Domchek	2024	Explorar a aplicação de escores de risco poligênico (PRS) para intensificar ou reduzir rastreamento de câncer de mama.	PRS estratifica melhor o risco em diferentes categorias, podendo antecipar ou postergar início do rastreamento em comparação ao uso exclusivo de mutações <i>BRCA</i> ou histórico familiar.

Fonte: Elaboração própria, 2025

O avanço das tecnologias genômicas tem redefinido o modo como o rastreamento do câncer de mama é concebido, deslocando o foco de estratégias baseadas apenas em idade e histórico familiar para abordagens fundamentadas em risco genético individual. Os resultados desta revisão corroboram essa tendência, evidenciando que o sequenciamento genético — especialmente quando associado a painéis multigênicos e escores de risco poligênico — tem se consolidado como uma ferramenta essencial para o diagnóstico precoce e a personalização da prevenção (Byfield et al., 2021; Ficarazzi et al., 2021; Meshkani et al., 2021).

No contexto brasileiro, estudos como os de Guindalini et al., 2022 e Matta et al., 2022 demonstram que a testagem multigênica tem elevada capacidade de identificar variantes patogênicas, principalmente em genes de alta e moderada penetrância, como *BRCA1*, *BRCA2*, *TP53*, *CHEK2* e *ATM*. A presença expressiva da mutação *TP53 R337H* em diversas regiões do país representa uma particularidade genética de grande relevância epidemiológica, que reforça a necessidade de protocolos regionais adaptados à realidade populacional brasileira (Guindalini et al., 2022; Matta et al., 2022; Silva et al., 2021). Essa singularidade aponta para a importância de ampliar o acesso ao sequenciamento genético e ao aconselhamento clínico no sistema público de saúde, tornando o rastreamento mais equitativo e eficiente (Chávez-Penha; Bustamante-Teixeira; Nogueira, 2023; De Sá, 2021).

Em nível internacional, os estudos de Meshkani et al., 2021, Ficarazzi et al., 2021 e Byfield et al., 2021 confirmam que a incorporação de testes genéticos ampliados é custo-efetiva e clinicamente vantajosa, especialmente em cenários nos quais os custos de sequenciamento estão em declínio. Esses autores mostram que o rastreamento baseado em critérios genéticos, quando comparado à avaliação restrita ao histórico familiar, aumenta a detecção precoce, reduz gastos com exames desnecessários e possibilita uma melhor



alocação de recursos de saúde pública. Resultados semelhantes foram observados em modelos econômicos avaliados por Bolze et al., 2024 e Maxwell; Domchek, 2024, reforçando a viabilidade de integrar o componente genético em estratégias populacionais sustentáveis.

A contribuição dos escores de risco poligênico (PRS), abordados por Maxwell; Domchek, 2024 e Bolze et al., 2024, acrescenta um novo patamar de precisão às estratégias de rastreamento. Esses estudos indicam que o PRS permite ajustar o início e a frequência dos exames conforme o risco individual: mulheres de alto risco podem se beneficiar de um acompanhamento intensivo e precoce, enquanto aquelas de risco reduzido podem adiar o rastreamento sem aumento significativo da incidência. Essa individualização contribui para diminuir as prescrições excessivas e otimizar os programas populacionais de prevenção (Byfield et al., 2021; Ficarazzi et al., 2021).

Outros trabalhos, como os de Kim; Haffty, 2023 e Menes et al., 2024, destacam a relevância da integração entre genética e diagnóstico por imagem, mostrando que a associação dessas tecnologias aprimora a detecção de lesões em estágios iniciais. No entanto, Menes et al., 2024 evidenciam que o exame clínico das mamas, isoladamente, tem baixa contribuição em portadoras de mutações *BRCA*, reforçando a necessidade de abordagens combinadas e tecnologicamente avançadas. De modo complementar, Ahmad et al., 2024 argumentam que a inteligência artificial e o aprendizado de máquina podem potencializar a precisão desses exames, reduzindo falsos negativos e aumentando a eficiência diagnóstica.

Apesar desses avanços, a realidade brasileira ainda reflete desigualdades estruturais. Estudos de Silva et al., 2021 e Chávez-Penha; Bustamante-Teixeira; Nogueira, 2023 revelam que a mortalidade por câncer de mama mantém tendência de crescimento em mulheres jovens e em regiões com menor cobertura de rastreamento. Nesse contexto, De Sá, 2021 ressalta que campanhas de conscientização, como o Outubro Rosa, têm papel relevante, mas precisam ser acompanhadas por políticas públicas que ampliem o acesso a exames genéticos e de imagem, o que também é defendido por Matta et al., 2022 e Guindalini et al., 2022.

Em termos de inovação tecnológica, Ahmad et al., 2024 apontam para o potencial das ferramentas de aprendizado de máquina na análise e classificação de variantes genéticas, permitindo diagnósticos mais rápidos, precisos e personalizados. Tais avanços reforçam o papel da bioinformática e da inteligência artificial como aliadas da oncogenética moderna, capazes de transformar dados genômicos em informação clínica útil Bolze et al., 2024; Kim; Haffty, 2023.

A interpretação conjunta dos resultados indica uma mudança estrutural no paradigma de rastreamento mamário. O modelo tradicional, centrado apenas em idade e histórico familiar, mostra-se insuficiente diante da complexidade genômica da doença. O sequenciamento genético e os PRS inauguram uma nova etapa, baseada na estratificação de risco e na personalização do acompanhamento (Ficarazzi et al., 2021; Maxwell; Domchek, 2024). Ao integrar dados genéticos, clínicos e epidemiológicos, o



rastreamento se torna mais preciso e racional, permitindo decisões mais assertivas sobre quando iniciar e com que frequência realizar exames (Byfield et al., 2021; Meshkani et al., 2021).

Contudo, a literatura revisada também evidencia limitações significativas. A maioria dos estudos apresenta delineamento observacional, retrospectivo ou de modelagem econômica, o que restringe a inferência de causalidade (Byfield et al., 2021; Maxwell; Domchek, 2024). Além disso, há heterogeneidade metodológica nas amostras, nos genes avaliados e nas métricas de custo-efetividade, dificultando comparações quantitativas entre os resultados (Ahmad et al., 2024; Meshkani et al., 2021). Outro ponto crítico é a sub-representação de populações latino-americanas em estudos genômicos internacionais, o que limita a aplicabilidade de modelos de risco desenvolvidos em outras regiões (Guindalini et al., 2022; Matta et al., 2022). Mesmo com iniciativas nacionais relevantes, o Brasil ainda carece de bancos genéticos amplos e diversificados, que representem adequadamente sua composição étnica e regional (Chávez-Penha; Bustamante-Teixeira; Nogueira, 2023; Silva et al., 2021).

Aspectos éticos, psicológicos e sociais da testagem genética também permanecem pouco explorados. São raros os estudos que avaliam o impacto emocional do diagnóstico hereditário, o manejo da ansiedade em portadoras de mutações e as implicações da privacidade de dados genômicos (Ahmad et al., 2024; Kim; Haffty, 2023). Esses temas são essenciais para o uso ético e responsável da genética na saúde pública e devem compor futuras agendas de pesquisa e regulamentação (De Sá, 2021).

Do ponto de vista prático, os achados desta revisão reforçam o potencial do sequenciamento genético como ferramenta de planejamento em saúde. Sua adoção gradual, especialmente em grupos de alto risco, poderia reduzir desigualdades regionais e otimizar recursos do Sistema Único de Saúde (SUS) (Matta et al., 2022; Silva et al., 2021). A implementação de protocolos de aconselhamento genético e educação em saúde é fundamental para garantir que os resultados dos testes sejam interpretados de forma humanizada e integrados às decisões clínicas (Chávez-Penha; Bustamante-Teixeira; Nogueira, 2023; De Sá, 2021).

Sob a perspectiva teórica, os resultados reforçam a compreensão do câncer de mama como uma doença multifatorial e genômica, resultante da interação entre fatores hereditários, ambientais e comportamentais (Ahmad et al., 2024; Guindalini et al., 2022). A incorporação de tecnologias de inteligência artificial e grandes bancos de dados genéticos, como destacam Ahmad et al., 2024 e Kim; Haffty, 2023, indica o início de uma nova fase da medicina preventiva, na qual o componente genético será central para decisões clínicas e políticas de rastreamento.

Por fim, as perspectivas futuras apontam para desafios e oportunidades. É necessário investir em modelos genéticos específicos para a população brasileira, que considerem variantes e características regionais (Guindalini et al., 2022; Matta et al., 2022), bem como em estudos de custo-efetividade aplicados ao SUS (Byfield et al., 2021; Ficarazzi et al., 2021). A expansão de bancos genômicos nacionais, o



desenvolvimento de ferramentas de inteligência artificial para interpretação de variantes e a discussão ética sobre o uso e a proteção de dados genéticos serão determinantes para o avanço seguro e equitativo dessa área (Ahmad et al., 2024; Kim; Haffty, 2023).

Em síntese, o sequenciamento genético consolida-se não apenas como um avanço científico, mas como uma estratégia de saúde pública voltada à prevenção, à personalização do cuidado e à promoção da equidade no rastreamento do câncer de mama. Seu uso racional, aliado à formação de profissionais capacitados e à criação de políticas públicas inclusivas, tem o potencial de transformar a prática oncológica preventiva e reduzir significativamente a mortalidade associada à doença (Ficarazzi et al., 2021; Matta et al., 2022; Meshkani et al., 2021).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente trabalho teve como objetivo analisar o papel do sequenciamento genético no rastreamento precoce do câncer de mama, especialmente em mulheres com risco elevado, comparando-o aos métodos convencionais e discutindo suas implicações clínicas, epidemiológicas e em saúde pública. A revisão integrativa realizada permitiu reunir evidências consistentes de que a incorporação de tecnologias genômicas representa um avanço significativo no diagnóstico precoce e na estratificação individual de risco.

Os resultados mostraram que o modelo tradicional, baseado unicamente em idade e histórico familiar, não contempla a complexidade biológica e genética da doença. Os estudos analisados reforçam que o sequenciamento multigênico — especialmente envolvendo *BRCA1*, *BRCA2*, *TP53*, *PALB2*, *ATM* e *CHEK2* — aumenta a sensibilidade do rastreamento, permitindo identificar um maior número de variantes associadas à predisposição hereditária. Além disso, os escores de risco poligênico emergem como ferramentas complementares promissoras, capazes de ajustar o início e a intensidade do rastreamento de acordo com o risco individual.

No contexto brasileiro, ficou evidente que a presença da mutação *TP53 R337H*, particularmente prevalente em algumas regiões do país, representa um desafio e uma oportunidade. Essa especificidade genética destaca a importância de políticas públicas que considerem as particularidades populacionais e regionais. Os dados também apontam para desigualdades no rastreamento e na mortalidade, sobretudo em municípios fora das capitais, onde a cobertura é reduzida e o diagnóstico tende a ocorrer em estágios mais avançados.

Assim, os achados desta revisão confirmam a hipótese inicial: o sequenciamento genético fortalece a detecção precoce do câncer de mama e pode tornar o rastreamento mais eficiente, baseado em risco e menos dependente de critérios exclusivamente clínicos. Da mesma forma, os resultados respondem à



problemática proposta, demonstrando que a incorporação dessas ferramentas pode transformar estratégias de prevenção e personalizar o acompanhamento de mulheres com risco elevado.

Contudo, algumas limitações devem ser reconhecidas. A literatura atual ainda é marcada por heterogeneidade metodológica, sub-representação de populações latino-americanas e escassez de estudos de custo-efetividade em cenários de baixa e média renda. Além disso, aspectos éticos, psicológicos e sociais da testagem genética permanecem pouco explorados, o que evidencia a necessidade de pesquisas que abordem o impacto humano e emocional dos diagnósticos hereditários.

Do ponto de vista profissional, este estudo destaca a relevância crescente do biomédico no cenário da medicina personalizada. Cabe a esse profissional a atuação em análises genômicas e moleculares, interpretação de variantes e desenvolvimento de novas tecnologias diagnósticas, além de integrar equipes multidisciplinares voltadas à prevenção, investigação e vigilância em saúde. O domínio de ferramentas como sequenciamento de nova geração e bioinformática torna-se, portanto, um diferencial e uma responsabilidade diante das demandas emergentes da oncologia de precisão.

Para o futuro, é necessário o desenvolvimento de modelos genéticos validados para a população brasileira, a ampliação de bancos genômicos nacionais, a inclusão da testagem genética em protocolos do SUS e o fortalecimento de linhas de pesquisa que integrem inteligência artificial, genética e epidemiologia. Somado a isso, também é importante a criação de estratégias educativas e políticas públicas que promovam o acesso equitativo à testagem e ao aconselhamento genético.

Em síntese, o sequenciamento genético consolida-se como uma ferramenta essencial para o rastreamento do câncer de mama, ampliando as possibilidades de prevenção, reduzindo desigualdades e permitindo um cuidado mais personalizado e eficiente. Seu uso estruturado e ético tem o potencial de impactar positivamente a prática clínica, a saúde pública e a atuação biomédica, contribuindo para a redução da mortalidade e da carga global da doença no Brasil e no mundo.



REFERÊNCIAS

- AHMAD, Rahaf M. *et al.* **A review of genetic variant databases and machine learning tools for predicting the pathogenicity of breast cancer.** *Briefings in Bioinformatics* Oxford University Press, , 1 jan. 2024.
- BOLZE, Alexandre *et al.* The Potential of Genetics in Identifying Women at Lower Risk of Breast Cancer. **JAMA Oncology**, v. 10, n. 2, p. 236–239, 15 fev. 2024.
- BYFIELD, Stacey Dacosta *et al.* Economic impact of multigene panel testing for hereditary breast and ovarian cancer. **Journal of Comparative Effectiveness Research**, v. 10, n. 3, p. 207–217, 1 fev. 2021.
- CHÁVEZ-PENHA, Rodrigo; BUSTAMANTE-TEIXEIRA, Maria Teresa; NOGUEIRA, Mário Círio. Age-Period-Cohort Study of Breast Cancer Mortality in Brazil in State Capitals and in Non-Capital Municipalities from 1980 to 2019. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 20, n. 15, 1 ago. 2023.
- DE SÁ, Marcos Felipe Silva. **Pink October and Breast Cancer in Brazil.** *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetricia* Georg Thieme Verlag, , 1 out. 2021.
- FICARAZZI, Filomena *et al.* **Towards population-based genetic screenings for breast and ovarian cancer: A comprehensive review from economic evaluations to patient perspectives.** *Breast* Churchill Livingstone, , 1 ago. 2021.
- GUINDALINI, Rodrigo Santa Cruz *et al.* Detection of germline variants in Brazilian breast cancer patients using multigene panel testing. **Scientific Reports**, v. 12, n. 1, 1 dez. 2022.
- KIM, Jongmyung; HAFFTY, Bruce George. Genetic Factors in the Screening and Imaging for Breast Cancer. **Korean Journal of Radiology**, v. 24, n. 5, p. 378–383, 2023.
- MATTA, Bruna Palma *et al.* Familial history and prevalence of BRCA1, BRCA2 and TP53 pathogenic variants in HBOC Brazilian patients from a public healthcare service. **Scientific Reports**, v. 12, n. 1, 1 dez. 2022.
- MAXWELL, Kara N.; DOMCHEK, Susan M. **Toward Application of Polygenic Risk Scores to Both Enhance and Deintensify Breast Cancer Screening.** *Journal of Clinical Oncology* Lippincott Williams and Wilkins, , 1 maio 2024.
- MENES, Tehillah S. *et al.* Clinical breast exam contribution to breast cancer diagnosis in BRCA mutation carriers vs. average to intermediate risk women. **Breast Cancer Research and Treatment**, v. 207, n. 1, p. 111–118, 1 ago. 2024.
- MESHKANI, Zahra *et al.* **Population or family history based BRCA gene tests of breast cancer? A systematic review of economic evaluations.** *Hereditary Cancer in Clinical Practice* BioMed Central Ltd, , 1 dez. 2021.
- OBEAGU, Emmanuel Ifeanyi; OBEAGU, Getrude Uzoma. Breast cancer: A review of risk factors and diagnosis. **Medicine (United States)**, v. 103, n. 3, p. E36905, 19 jan. 2024.



SILVA, Juliana Dalcin Donini E. *et al.* Breast Cancer Mortality in Young Women in Brazil. **Frontiers in Oncology**, v. 10, 25 jan. 2021.