

GESTÃO DE RISCO E SEGUIMENTO DOS INDIVÍDUOS PORTADORES DE VARIANTES PATOGENICAS ASSOCIADAS A CANCRO HEREDITÁRIO



Relatório elaborado pelo
Grupo de Cancro Hereditário
da Sociedade Portuguesa de Oncologia

www.cancrohereditario.pt

CONTEÚDO

INTRODUÇÃO	03
OBJETIVOS	04
Objetivo Geral	04
Objetivos	04
METODOLOGIA	05
RESULTADOS	06
Participantes	06
Universo e definição estratégica	06
TIPOLOGIA DAS ESTRUTURAS EM FUNCIONAMENTO NO PAÍS	07
IPO Lisboa	08
ULS São João	10
ULS Alto Ave	13
Hospital Nélio Mendonça	14
IPO Porto	15
Papel da enfermagem	16
Genética Médica	17
DISCUSSÃO	18
Articulação com a Medicina Geral e Familiar	18
Articulação em Rede	20
Infraestrutura	20
Gestor do doente / Patient Navigator	22
Orientações e Guidelines	23
PROPOSTAS/DESAFIOS	24
CONCLUSÃO	25
AGRADECIMENTOS	26
REFERÊNCIAS	27
ANEXO I-PARTICIPANTES	33
ANEXO II	34
ANEXO III	35

INTRODUÇÃO

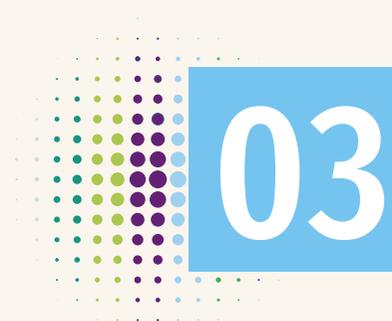
Com a crescente integração da genética na prática clínica da Oncologia, tem aumentado o número de indivíduos, quer sobreviventes de cancro, quer sem diagnóstico oncológico prévio, com identificação de uma variante genética associada a cancro hereditário.

Estes indivíduos têm necessidade de abordagem multidisciplinar na gestão do seu risco de cancro e estruturas de tipologia variável têm vindo a ser criadas em diferentes instituições nacionais. No entanto, nem todos os utentes nos vários centros têm acesso a seguimento organizado e integrado. Num estudo nacional apresentado em 2019, envolvendo 611 inquiridos em 31 unidades de saúde, constatou-se que 45% das unidades hospitalares tinham estruturas específicas para seguir famílias com risco de cancro hereditário (1). O mesmo inquérito sugeria que os hospitais do SNS teriam, na sua maioria, as condições técnicas para a abordagem e seguimento das principais síndromes hereditárias de cancro. Parece faltar uma organização nacional comum que garanta a acessibilidade aos cuidados e proporcione uma mais eficaz articulação entre as várias estruturas de saúde, incluindo cuidados de saúde primários.

O racional subjacente a este trabalho decorre da necessidade de harmonização de duas realidades:

1- evidência existente não só sobre o impacto potencial na redução da morbilidade e mortalidade através da gestão do risco de cancro nestes indivíduos (2-5), mas também sobre o efeito na qualidade de vida e ajustamento familiar (6)

2- desafio ao sistema de saúde pelo aumento progressivo do número de portadores de variantes patogénicas identificados, com necessidade de cuidados diferenciados. Este aumento decorre da automatização e rapidez do diagnóstico genético e da implementação na rotina de painéis multigénicos (7). Para determinados subgrupos de utentes a gestão do seu risco pode implicar equipas multidisciplinares com múltiplas valências e especialidades profissionais. Nas síndromes raras (Birt-Hogg-Dubé, Cowden, Li-Fraumeni) a abordagem implica gestão em rede incluindo várias estruturas de saúde.



OBJETIVOS

Objetivo Geral

Desenvolver orientação nacional que permita assegurar abordagem compreensiva e coordenada, necessária para garantir a correta identificação e seguimento adequado dos indivíduos portadores de variantes patogénicas associadas a risco de cancro hereditário. Esta orientação deve assegurar acesso equitativo aos cuidados especializados e permitir articulação com a Medicina Geral e Familiar.

Objetivos

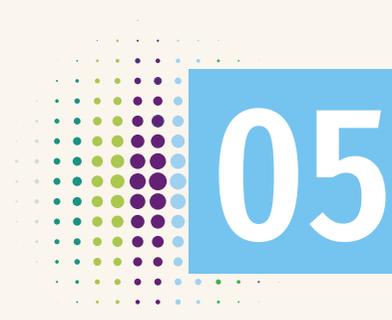
- Promover a elaboração de orientações de seguimento baseadas na evidência científica.
- Clarificar o papel das várias especialidades/estruturas envolvidas para assegurar o acesso atempado a aconselhamento e a teste genético (de acordo com impacto terapêutico ou de gestão de risco ou gestão do processo reprodutivo).
- Definir circuitos na abordagem destes indivíduos.
- A elaborar uma primeira versão de documento sobre orientação destes indivíduos.



METODOLOGIA

O **Grupo de Cancro Hereditário da SPO** organizou, em 29 de setembro de 2023, em Lisboa, um **workshop** onde foram abordados e discutidos os diferentes modelos organizativos já existentes. Dessa reunião, resultou este documento, que após discussão pública, pretende levar à elaboração de orientações nacionais. Estas, respeitando a especificidade das unidades de saúde, pretendem orientar o correto acompanhamento destes indivíduos e a transmissão de informação e conhecimento que permita o acesso em todo o **Sistema Nacional de Saúde** (que à data atual inclui Unidades Locais de Saúde, Grupo Hospitalar IPO e Unidades Privadas) aos cuidados adequados.

Na discussão, onde estiveram presentes representantes de várias especialidades e estruturas de saúde, foram elencadas as necessidades estruturais e organizativas necessárias para garantir este seguimento em articulação com os **Cuidados de Saúde Primários**. Foram identificadas dificuldades de articulação e sugeridas propostas de resolução, em particular no que refere a infraestruturas e recursos humanos, por forma a elaborar uma primeira versão de documento sobre orientação destes indivíduos.



RESULTADOS

Participantes

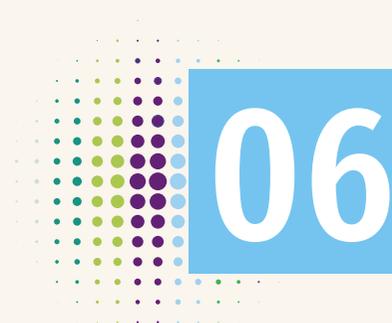
Participaram 44 profissionais de saúde de várias áreas (hospitalares e especialistas em Medicina Geral e Familiar) e três associações de doentes que partilharam e discutiram os vários modelos organizacionais já existentes no país (Anexo I e II). Esteve também presente o então Presidente da SPO (Prof. Dr. Miguel Abreu), a ex-Diretora Geral da Saúde (Dra. Graça Freitas) e a Prof^a Dra. Isabel Fernandes, em representação do Programa Nacional das Doenças Oncológicas.

Universo e definição estratégica

Na sessão de abertura foi realçada a necessidade de reflexão sobre a realidade dos indivíduos e famílias afetados pelo cancro hereditário e a necessidade de envolver os vários intervenientes tanto de unidades hospitalares como dos cuidados de saúde primários, associações de doentes e entidades governamentais.

Foi destacada a necessidade de identificar o universo de pessoas a quem as orientações se destinam e refletir sobre a prática clínica atual, de forma a que seja possível fazer planeamento estratégico para a implementação de estruturas e procedimentos que assegurem um modelo de governação que garanta equidade no acesso, centrado nos utentes, baseado em boas práticas clínicas e respeitando os princípios éticos e deontológicos.

Para a versão atual deste documento, 7 instituições, associadas a elementos do Grupo de Cancro Hereditário da SPO, contribuíram já com os seus dados globais dos indivíduos identificados com variantes patogénicas (VP) associadas a risco de cancro hereditário (dados de 2024). Foram identificados, no total 8105 indivíduos com VP, sendo a maioria nos genes *BRCA1*, *BRCA2* e *PALB2* (total de 4171), 1835 indivíduos com VP nos genes *mismatch repair* (associados ao Síndrome de Lynch), 662 em genes associados a síndromes de polipose colorretal, 131 no gene *TP53*, 129 no gene *CDH1*, 52 no gene *PTEN* e ainda 1132 noutros genes de média e alta penetrância associados a risco hereditário de cancro.



RESULTADOS

TIPOLOGIA DAS ESTRUTURAS EM FUNCIONAMENTO NO PAÍS

Foram descritas estruturas em funcionamento em diferentes centros hospitalares do país. Existem entidades com equipas multidisciplinares alargadas com capacidade de resposta transversal, assim como entidades com capacidade para diagnóstico genético, mas que, à data atual, não têm capacidade para assegurar a vigilância dos portadores. Nos centros onde foram implementados programas baseados no modelo Mainstream Genetics (8,9) o circuito de referência dos familiares em risco à consulta de genética não é o mesmo em todos os centros.

Os centros que mostraram a sua experiência foram: **IPO Lisboa, ULS São João, ULS Alto Ave, Hospital Dr. Nélio Mendonça e IPO Porto.**

Aos palestrantes haviam sido, como ponto de partida para discussão, colocadas as seguintes questões:

- 1- Como funciona no seu centro, o seguimento dos indivíduos com teste genético positivo?**
- 2- Como se processa o acesso dos portadores ao seguimento?**
- 3- São acompanhados portadores saudáveis com teste positivo?**
- 4- Quais as dificuldades que identifica?**



RESULTADOS

As várias consultas específicas (mama, ovário e próstata, colorretal e melanoma) funcionam desde 2006 integrados na estrutura Clínica de Risco Familiar (CRF), partilhando procedimentos, serviços administrativos, assim como colaboração da Genética Médica, Psicologia e Enfermagem. Comum a todos os grupos multidisciplinares da CRF é a articulação estrutural com a equipa de diagnóstico molecular permitindo intervenção individualizada, não só na decisão da terapêutica sistémica, mas também na decisão das cirurgias redutoras de risco (tanto nas doentes em vigilância como nas portadoras saudáveis), seja no grupo multidisciplinar que inclui a Ginecologia e a Cirurgia plástica e reconstrutiva, como na decisão de mastectomia uni ou bilateral das mulheres com cancro da mama ativo. O IPO Lisboa é centro da rede europeia Genturis (10) nos grupos temáticos 2 (S Lynch e poliposes), 3 (Mama e Ovário) e 4 (outras síndromes hereditárias).

Consulta de Risco Familiar de Cancro da Mama, Ovário e Próstata

Os utentes são referenciados das consultas internas do Instituto e por referência externa pública ou privada. O grupo multidisciplinar inclui enfermagem dedicada a gestão dos doentes e famílias durante todo o processo, em articulação com os médicos oncologistas, geneticistas e com o grupo de diagnóstico molecular (que é parte integrante do grupo multidisciplinar).

De acordo com a evidencia e acionabilidade de resultados a maioria dos testes discutidos e prescritos a doentes com cancro da mama, ovário e próstata incluíam, em 2023 os genes *ATM*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CDH1*, *CHEK2*, *PALB2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11* e *TP53* e genes associados a *mismatch repair*. A taxa de deteção ronda os 10-11% e a positividade para as reanálises com painel multigénico para doentes que tinham sido apenas testados para *BRCA1/2* foi de 30 de 386 (8%, dados de 2023). Foi apresentado o Protocolo de vigilância destes portadores, assim como as recomendações da Genturis (10,11,12) ESMO (11) e NCCN (13).

RESULTADOS

Consulta de Risco Familiar de Cancro do colon e recto

Na consulta de Risco Familiar de Cancro de cólon e recto são seguidos utentes com síndromes sem polipose e síndromes com polipose.

O Síndrome de Lynch, está associado a um defeito no sistema *mismatch-repair* (MMR) de transmissão autossómica dominante, associa-se a uma carcinogénese acelerada, com aparecimento de cancro em idade jovem (colorretal, endométrio, ovário, estômago, intestino delgado, urotélio, SNC, pâncreas e vias biliares), o risco de cancro colorretal é significativamente diminuído pela vigilância. Foi apresentado o Protocolo de vigilância destes portadores, assim como as recomendações de ESMO (14), NCCN (15) e EHTG/ESCP (16).

Na polipose associada ao gene APC, há um defeito na via de sinalização Wnt, é uma síndrome autossómica dominante. O risco de cancro colorretal é de 80-100% ao longo da vida e também há manifestações extracólicas (intestino delgado, SNC, tiroide, fígado, estômago e pâncreas). Foi apresentado o Protocolo institucional de vigilância destes portadores, e comparadas estas as recomendações da NCCN (14).

RESULTADOS

Esta ULS inclui uma consulta de Oncogenética que se articula com as várias estruturas envolvidas no processo de diagnóstico e vigilância. Na ULS São João funciona o único centro público do país que disponibiliza acesso ao PGT-M (Teste Genético Pré-implantatório – monogénica). Esta ULS é também centro Genturis (10) para os vários grupos temáticos: 1 (Neurofibromatose), 2 (S Lynch e poliposes), 3 (Mama e Ovário) e 4 (outras síndromes hereditárias).

Consulta de Oncogenética

Os utentes são referenciados à Consulta de Oncogenética da ULS São João, por via interna ou externa. Após identificação dos portadores (afetados e não afetados) existe referenciação posterior, de acordo com a variante patogénica identificada, para as várias Consultas de Alto Risco. Na consulta de Alto Risco Cancro de Mama e Ovário, assegurada por cirurgiões oncológicos, são seguidos indivíduos com síndromes associados a VP nos genes *BRCA 1 e 2*, *PALB2*, *CDH1* (indivíduos sexo feminino), *PTEN*, *CHEK2* (indivíduos sexo feminino), *ATM* (indivíduos sexo feminino), *BRIP1*, *RAD51C*, *RAD51D* e *BARD1*. Na consulta de Alto Risco Tumores Digestivos, assegurada por cirurgiões oncológicos, são seguidos indivíduos com síndromes associados a VP nos genes *CDH1* (ambos os sexos), *CHEK2*, *ATM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *APC*, *MUTYH* e *STK11*. A consulta de Oncologia Médica de Alto Risco é assegurada por oncologistas e são seguidos indivíduos com síndromes associados a VP nos genes *ATM* (indivíduos sexo masculino), *CHEK2* (indivíduos sexo masculino), *DICER1*, *FH*, *FLCN*, *NF1*, *TP53*, *PTEN*, *RB1*, *RET*, *SDHs*, *SUFU*, e *VHL*.



10

RESULTADOS

Em 2019, foi criada a Consulta de Grupo de Oncogenética Multidisciplinar onde são discutidos critérios de alargamento de estudo genético de famílias com síndrome hereditária sem diagnóstico genético estabelecido e o protocolo de vigilância em portadores de variantes em genes de moderada e baixa penetrância. O grupo multidisciplinar inclui enfermagem dedicada, oncologistas, geneticistas e os cirurgiões oncológicos responsáveis pelas Consultas de Alto Risco.

Os portadores de variantes de significado desconhecido (VUS) são reavaliados de 2/2 ou 3/3 anos sendo solicitada, no momento da reavaliação e sem custo adicional, a reclassificação da VUS ao laboratório que realizou o estudo prévio.

Em todas estas consultas, os portadores são vigiados de acordo com as guidelines e recomendações da ERN-GENTURIS (10,11,16-30), ESMO (11,14) e NCCN (13,15). Os portadores em idade pediátrica são seguidos nas consultas de Alto Risco de Hemato-oncologia e Gastrenterologia pediátricas.

PGT-M (Teste Genético Pré-implantatório – monogénica)

A ULS São João é o único centro público do país a realizar Teste Genético Pré-implantatório para doença monogénica (PGT-M), no caso de doentes portadores de PV identificada e com risco de transmissão à descendência. Recebe doentes de todo o país que pretendam e sejam elegíveis para a sua realização.



RESULTADOS

Na apresentação elaborada pela Dra. Sandra Silva-Soares, foi explicada a necessidade de uma consulta de aconselhamento genético explicando ao casal o risco de transmissão à descendência, os tratamentos e intervenções possíveis para evitar a transmissão da variante incluindo diagnóstico pré-natal ou PGT-M. Foi ainda salientada a necessidade de referenciação o mais rapidamente possível (inter-hospitalar ou através de um mail – umr@ulssjoao.min-saude.pt), com descrição da situação clínica e relatório da variante identificada e dados do portador. Para variantes de genes ainda não autorizados é necessária autorização pelo Conselho Nacional de Procriação Medicamente Assistida. Este pedido será realizado pelo centro de medicina da reprodução após se verificarem critérios de inclusão para tratamento. A maioria destas variantes em novos genes implica a criação de pré-testes genéticos e diagnóstico embrionário no laboratório Universkitair Ziekenhuis Brussel (não é possível em Portugal).

As maiores dificuldades/limitações referidas foram:

- a idade limite para o procedimento: 40 anos da mulher para técnicas de Procriação Medicamente Assistida – PMA – no nosso país no SNS;
- a lista de espera é de cerca de 14 meses para tratamento;
- a impossibilidade em realizar PGT-M nas situações de produção independente pelo facto de não ser possível criar pré-testes genéticos para identificação da VP nos embriões (não é possível obter informação genética do dador no SNS).
- Indivíduo com filho saudável e sem a VP – sem critérios para o procedimento no SNS.



RESULTADOS

Até 2019, os utentes eram referenciados à consulta de Genética do Hospital de Braga, o que restringia de algum modo o acesso a teste genético. Desde 2020 foram implementadas as seguintes consultas na ULS: Gastro Vigilância e Risco (2020), Consulta de Risco Familiar (2021) e Consulta de Genética (2022). A Consulta de Risco Familiar, a cargo da Oncologia Médica, começou por seguir doentes com teste genético positivo e diagnóstico oncológico prévio. No entanto, desde 2023 passaram a incluir no seguimento também os portadores saudáveis com teste genético positivo.

Existe documento interno que descreve o objetivo das consultas, painéis multigénicos a ser prescritos face às patologias e informação de que é utilizado o template de consentimento da DGS. Há protocolo interno de vigilância em elaboração.

RESULTADOS

Desde 2018, que funciona a Consulta de Risco Familiar de Cancro de Mama e de Ovário, que tem reunido informação sobre todos os portadores de predisposição genética ou com história familiar relevante, ainda que não testados. Desde 2019, com a participação da Genética Médica, passou a testar proactivamente os utentes com indicação para teste diagnóstico e preditivo.

Em paralelo existe desde 2011 a Consulta de Pólipos e Risco Familiar com os mesmos objetivos (vigilância específica de utentes de alto risco). Com a abertura da consulta de Genética Médica a evolução foi sobreponível sendo que em 20 de junho de 2022 abriu oficialmente a Clínica de Risco Familiar com a definição de vários elos clínicos dentro da própria instituição, necessários ao funcionamento da clínica (Dermatologia, Imagiologia, Cirurgia Plástica, outros). Os elos foram definidos pelos diretores de serviço das respetivas especialidades e reconhecidos como tal perante a direção clínica. Desde então foi atribuída à clínica um elemento de enfermagem que realizou formação específica nesta área e que acompanha as várias consultas: na realização de genogramas, na gestão do arquivo genético, na gestão do email que serve de contacto com a população e a restante instituição.



RESULTADOS

A Consulta de Genética do IPO Porto articula-se com o Laboratório de Genética e com as várias consultas que fazem gestão de risco dos portadores de variantes patogénicas associadas a cancro hereditário. Foi exposto o funcionamento de uma destas consultas, a C. Endocrinologia-Risco Familiar.

Consulta de Endocrinologia-Risco Familiar

Muitas das neoplasias endócrinas (carcinomas medulares da tiroide, feocromocitomas/paragangliomas, tumores hipofisários e das paratiroides) surgem frequentemente no contexto de síndromes genéticas familiares.

Assim sendo, surgiu em 2022 a necessidade da criação de uma Consulta de Endocrinologia de Risco Familiar no IPO Porto, em articulação com o Serviço de Genética Médica que referencia os portadores assintomáticos identificados no processo rastreio sequencial às famílias afetadas.

A vigilância do risco de neoplasias endócrinas hereditárias apresenta especificidades relativamente às de outras áreas, uma vez que exige uma vigilância não só clínica e imagiológica, mas também analítica, muitas vezes com necessidade de realização de provas dinâmicas laboratoriais na área da Endocrinologia.

A centralização destes indivíduos numa consulta dedicada tem permitido uniformizar procedimentos através da criação de protocolos de vigilância, fomentar a investigação clínica nesta área e estabelecer um balanço, por vezes difícil, entre a deteção precoce de neoplasias e a evicção de procedimentos diagnósticos potencialmente causadores de iatrogenia e stress psicológico para esta população.



RESULTADOS

Papel da Enfermagem

Duas enfermeiras (ULS São João e IPO Lisboa) reforçaram o papel que a enfermagem tem na gestão das necessidades destes indivíduos em risco, acompanhando o seu percurso de cuidados.

As experiências de ambas, nas duas instituições, não são completamente sobreponíveis. Na ULS São João a enfermeira participa na Consulta de Grupo Oncológico de Mama, colabora na identificação dos doentes com critérios para teste genético e funciona como elo de ligação com a restante equipa multidisciplinar, incluindo a articulação com as consultas de alto risco. Além disso, prioriza o agendamento da Consulta de Oncogenética com foco no diagnóstico genético atempado para otimizar a decisão terapêutica. Assegura também a gestão de consultas de Oncogenética para os familiares em risco, sendo ainda responsável pelo arquivo dos processos familiares de acordo com a legislação em vigor. Foi referido o conceito de nurse navigator.

No IPO Lisboa a enfermagem participa com a equipa médica na priorização de todos os pedidos, de forma a garantir o diagnóstico genético atempado aos doentes com implicações terapêuticas a curto prazo. Além da elaboração inicial dos ficheiros e genogramas, colaboram no circuito entre as várias consultas (por exemplo marcação de consulta de risco após identificação de variante associada a cancro hereditário), na gestão das consultas de Genética Médica a familiares em risco e no cumprimento dos protocolos de vigilância. Funcionam como o elo de ligação com os diversos serviços que colaboram com a CRF, destacando-se a articulação com a Unidade de Patologia Molecular (UIPM). São também responsáveis, em conjunto com a Unidade de Psicologia, pela avaliação do distress em portadores BRCA1/2 e portadores de variantes de outros genes associados a cancro da mama, ovário e próstata.

RESULTADOS

Genética Médica

Os especialistas de Genética Médica são essenciais no aconselhamento pré e pós-teste e na elaboração dos planos de vigilância. Na maior parte das estruturas de saúde, após o resultado do teste, não participa no seguimento ativo dos indivíduos com variantes patogénicas. Mantém-se presente na identificação dos familiares e na gestão das opções reprodutivas (nomeadamente PGT-M), além da participação com os vários grupos multidisciplinares nas discussões de casos, variantes e orientações (31).

DISCUSSÃO

Na discussão aberta a todos os intervenientes foram realçados os seguintes pontos:

Articulação com a Medicina Geral e Familiar

Dado que a medicina geral e familiar (MGF) tem mais formação na prevenção e promoção geral da saúde que a maior parte das especialidades hospitalares, é desejável a sua colaboração. A MGF tem como matriz o acompanhamento holístico, ao longo de todo o ciclo de vida dos cidadãos. Aqui incluem-se os cuidados preventivos a quem tem um risco aumentado de uma determinada patologia, como são os cidadãos incluídos neste documento. Dominar, de forma atualizada, conhecimento específicos, pode ser desafiante para a MGF, sendo necessário um diálogo permanente com os colegas que trabalham exclusivamente com estas patologias, num quadro de escassez de indivíduos portadores de VP, associadas a cancro hereditário em cada lista de utentes. No entanto, para o Médico de Família, a gestão dos cuidados preventivos aos indivíduos portadores de VP, associadas a cancro hereditário é desafiante por três motivos:

- Dificuldade na transmissão de informação clínica sobre o risco genético;
- Desafio do conhecimento especializado atualizado sobre o risco genético e escasso número de indivíduos portadores de VP, associadas a cancro hereditário em cada lista de utentes;
- Obstáculos na obtenção de meios complementares de diagnóstico e terapêutica (MCDTs) e na integração de cuidados;

DISCUSSÃO

A dificuldade na transmissão de informação clínica sobre o risco clínico prende-se com as limitações legais à inscrição, nos Sistemas de Informação, de informação genética. A exigência de separação da informação genética, para prevenir discriminação dos indivíduos, como referido no quadro legislativo atual [Lei n.º 12/2005 de 26 de janeiro (Informação genética pessoal e informação de saúde) e sua regulamentação Decreto-Lei n.º 131/2014 de 29 de agosto], torna o seguimento, dos portadores sem diagnóstico prévio de cancro, difícil pois não existe acesso a plataformas ou arquivos que o permitam. Embora no processo clínico eletrónico seja possível incluir notas confidenciais, as mesmas só são acessíveis ao médico que as registou o que inviabiliza o seguimento (se esse médico deixar de fazer consultas nesse local, por exemplo). Uma das propostas, durante a discussão, foi de obter feedback da SPMS de forma a que seja possível no registo de saúde eletrónico, controlo de acesso a informação genética, de forma restrita, de forma a que, quem efetivamente colabora, seja na estrutura hospitalar ou no centro de saúde, na gestão de risco dos utentes, utilize os dados de forma segura.

Existem obstáculos à prescrição de MCDTs necessários (alguns apenas disponíveis ou requisitados a nível hospitalar) para a deteção precoce do cancro pelo Médico de Família e a integração de cuidados. Para debelar estas dificuldades, será de implementar formação bidirecional sobre procedimentos e processos dos centros de saúde e das estruturas hospitalares, encontrar pontos de contacto e, na gestão do risco hereditário de cancro identificar articulação para benefício dos utentes, nomeadamente: o que é desejável que se faça nos centros de saúde, o que pode ser partilhado (gestão da vigilância radiológica) e o que é absolutamente necessário fazer nos hospitais (cirurgias redutoras de risco) e o que pode ser fundamentalmente realizado nos centros de saúde como por exemplo, o caso de uma mulher portadora de uma *VP BRCA1* ou *BRCA2*, após ter realizado ambas as cirurgias redutoras de risco poderia diminuir as idas ao hospital, se houvesse articulação com os colegas de MGF.

DISCUSSÃO

Articulação em Rede

Além da articulação com a MGF, dada a complexidade das necessidades destes indivíduos, é provável que a maioria dos centros, mesmo que com consultas específicas, necessite de se articular em rede com outros (por exemplo, só há um hospital público que permite acesso a PGT-M. Este facto realça a necessidade de haver acordo sobre orientações de seguimento, conhecimento dos serviços disponíveis na rede e critérios para mais eficaz referenciação a outros centros (se necessário).

Infraestrutura

O aumento crescente da identificação de indivíduos com teste genético positivo não foi acompanhado do aumento dos recursos estruturais necessários ao seu seguimento. Esta situação é evidente no acesso a estruturas multidisciplinares, na dificuldade sentida na gestão da informação genética em rede, no acesso a equipamentos necessários para a gestão de risco (Ressonância magnética (RM) mamária, RM abdominal, colangiopancreatografia por RM, RM de corpo inteiro, aparelhos e salas de colonoscopia, tempos de bloco cirúrgico) assim como recursos humanos com tempo alocado. Tal levou a que várias estruturas, apesar de providenciarem acesso a teste genético, referenciem depois deste os utentes com teste positivo para centros, considerados de referência, e que montaram previamente grupos multidisciplinares. Dado que nestes centros o número de indivíduos em risco identificados também aumentou exponencialmente nos últimos anos, não tem sido sempre possível incluir atempadamente novos utentes, referenciados do exterior, para seguimento. Constatou-se assim uma pressão crescente sobre as estruturas já existentes, embora também se tenha observado a implementação progressiva de novas equipas, em centros onde as mesmas não existiam, como foi o caso da ULS do Alto Ave, do Hospital Nélcio Mendonça, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro, ULS Almada-Seixal e ULS de Braga (nos 2 últimos casos, já em 2024). Estas unidades começaram por implementar seguimento dos doentes com cancro e gestão do seu seguimento tendo em consideração as suas especificidades genéticas. Várias têm alargado, progressivamente, a sua ação aos familiares não afetados com teste positivo.



DISCUSSÃO

Foi discutida a infraestrutura mínima, a implementar nos centros onde estes utentes são identificados. Não houve acordo sobre se o espaço físico deveria ser claramente separado. Embora ideal, para arquivo, para permitir ponto fixo de apoio administrativo, de gestores do doente (no formato patient ou nurse navigator como já implementado em algumas unidades) e reuniões multidisciplinares, pode nem sempre ser possível, dadas as limitações de espaço nas unidades.

Concordou-se que a articulação funcional das equipas é fundamental. Em cada local, deve ser definida uma equipa que tenha em consideração as orientações clínicas e as necessidades dos utentes, adaptadas se possível às particularidades de cada estrutura de saúde e potenciando a utilização dos recursos profissionais da mesma. Estas equipas incluem várias especialidades, que variam de acordo com as necessidades de seguimento de cada síndrome hereditária. Idealmente o utente deve ter o seu médico incluído nestas equipas, que deverão integrar vários especialistas como “pontos de contacto” nos vários serviços e estruturas que podem ser necessários durante o percurso do doente.

DISCUSSÃO

Gestor do doente / Patient Navigator

A enfermagem especializada tem um papel muito importante na gestão do percurso destes utentes e seus familiares, como referido no encontro. Após a identificação de uma variante patogénica num indivíduo e elaboração pela equipa de um plano de vigilância futuro, o gestor do doente colabora no esclarecimento de dúvidas e operacionalização do plano ao longo do tempo. Foi referido que, embora seja mais frequente a enfermagem ter este papel, o mesmo tem sido alocado, em alguns centros, a outros profissionais (conselheiros genéticos, psicólogos). O mais importante será então, em cada unidade de saúde, definir quem assume o papel de gestor do doente e como cada utente pode contactar o seu gestor ao longo do seu percurso, de forma a que, além das consultas e procedimentos marcados, possa ser orientado, em tempo adequado, às questões que surjam durante o seu percurso. Cada utente deverá ter um cartão com a identificação do seu gestor e contactos, incluindo email da estrutura onde se situa a equipa multidisciplinar que o(a) segue.

DISCUSSÃO

Orientações/Guidelines

Dada a multiplicidade tanto de síndromas hereditários como de orientações de seguimento, promovidas pelas várias sociedades (por exemplo de Gastreenterologia, de Ginecologia Oncológica, etc.) nacionais e internacionais [ERN-Genturis (10,11,16-30), ESMO (11,14), NCCN (13,15)], propõe-se que, sempre que existam, sejam seguidas as orientações da ERN-Genturis (10,11,16-30) e da ESMO (11,14), recorrendo a outras sempre que estas não incluam propostas para casos concretos. As orientações nacionais existentes são incluídas nas discussões multidisciplinares de casos concretos, mas raramente estão organizadas em orientações abrangentes. Várias estruturas multidisciplinares no terreno têm protocolos de seguimento aprovados, sendo que foi referido, a exigente dinâmica de os atualizar frequentemente. Foi realçado o papel de um plano de vigilância atualizado, individualizado e dinâmico, para cada doente, que sirva como passaporte para a navegação dos utentes pelas várias estruturas de saúde. O dinamismo deste passaporte refere-se não só a atualização das orientações de seguimento, mas também a evolução do risco do doente (por exemplo se fez cirurgias redutoras de risco ou não) (32).

PROPOSTAS/DESAFIOS

As principais propostas identificadas para organizar a gestão de risco de cancro hereditário nos utentes em risco e permitir estabelecer de sinergias entre os vários prestadores de cuidados a estes utentes, foram:

- Organização ao nível do diagnóstico, gestão de risco e integração entre os vários níveis dos cuidados de saúde. A nível individual será necessário que cada utente tenha consigo a informação acerca da sua situação genética e plano atualizados.
- Promover orientações no sentido de potenciar o uso máximo das soluções tecnológicas para trabalho em rede. Independentemente de consensos nacionais (por exemplo das Sociedades Portuguesas ou de Grupos Multidisciplinares específicos) o grupo de cancro hereditário da SPO deverá ter, no seu site, link para as guidelines mais recentes da Genturis (10), ESMO (11,14) e NCCN (13,15).
- Implementar a figura do gestor do utente nos vários centros.
- A informação acerca da sua situação genética e plano de cada utente, deverá, idealmente, estar expressa num documento base, tipo passaporte, a promover pelo grupo de cancro hereditário da SPO.

Os centros nacionais pertencentes a redes europeias (p.ex. ERN-Genturis) devem colaborar na divulgação as atualizações mais relevantes assim como oportunidades de colaboração nacional.

Várias das estruturas envolvidas no acesso a teste genético, assim como de seguimento de utentes com risco genético confirmado, iniciaram atividade depois do workshop promovido pelo grupo de cancro hereditário em setembro de 2023 (ULSTMAD e ULS Braga, por exemplo). Será necessário manter comunicação em rede pois as estruturas estão sobrecarregadas (nomeadamente no acesso a MCDTs) sendo desejável manter a partilha de experiências com intuito organizativo, dentro do sistema de saúde, para reduzir duplicações e otimizar a gestão que os indivíduos em risco de cancro hereditário necessitam.

CONCLUSÃO

A participação de vários grupos profissionais de diferentes estruturas do sistema nacional de saúde, assim como de associações de doentes, permitiu identificar limitações da gestão de risco de cancro hereditário, em Portugal e propor áreas de intervenção. Este processo é dinâmico, sendo necessário manter canais de comunicação intra e interinstitucional, assim como recorrer as sociedades científicas e associações de doentes para a integração das orientações sobre organização, infraestrutura e orientações técnicas de seguimento. A implementação do rastreio em duas importantes síndromes de cancro hereditário dos adultos, como prevista no Despacho n.º 13227/2023 é também reconhecida como um passo decisivo para a integração da gestão do risco de cancro hereditário a nível nacional.



AGRADECIMENTOS

O **Grupo de Cancro Hereditário da SPO** agradece a colaboração decisiva da Cátia Noronha e Sandra Nascimento assim como o apoio da **Direção da SPO** e assim como a colaboração empenhada, no workshop e na revisão deste documento, de todos os participantes discriminados no **ANEXO I**.

REFERÊNCIAS

1. <https://www.medis.pt/mais-medis/cancro/cancro-hereditario-so-45-2-das-unidades-hospitalares-tem-estrutura-para-seguir-familias-e-doentes/> (acedido dia 15 de fevereiro de 2024)
2. Roebbothan A, Smith KN, Seal M, Etchegary H, Dawson L. Specialty Care and Counselling about Hereditary Cancer Risk Improves Adherence to Cancer Screening and Prevention in Newfoundland and Labrador Patients with BRCA1/2 Pathogenic Variants: A Population-Based Retrospective Cohort Study. *Curr Oncol*. 2023 Oct 22;30(10):9367-9381. doi: 10.3390/currenol30100678.
3. Villani A, Shore A, Wasserman JD, Stephens D, Kim RH, Druker H, et al. Biochemical and imaging surveillance in germline TP53 mutation carriers with Li-Fraumeni syndrome: 11 year follow-up of a prospective observational study. *Lancet Oncol*. 2016 Sep;17(9):1295-305. doi: 10.1016/S1470-2045(16)30249-2. Epub 2016 Aug 5.
4. Barrow P, Khan M, Laloo F, Evans DG, Hill J. Systematic review of the impact of registration and screening on colorectal cancer incidence and mortality in familial adenomatous polyposis and Lynch syndrome. *Br J Surg*. 2013 Dec;100(13):1719-31. doi: 10.1002/bjs.9316.
5. Dullens B, de Putter R, Lambertini M, Toss A, Han S, Van Nieuwenhuysen E, et al. Cancer Surveillance in Healthy Carriers of Germline Pathogenic Variants in BRCA1/2: A Review of Secondary Prevention Guidelines. *J Oncol*. 2020 Jun 20;2020:9873954. doi: 10.1155/2020/9873954.
6. Gomes P, Pietrabissa G, Silva ER, Silva J, Matos PM, Costa ME, et al. Family Adjustment to Hereditary Cancer Syndromes: A Systematic Review. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Jan 30;19(3):1603. doi: 10.3390/ijerph19031603.

REFERÊNCIAS

7. Calabrese A, von Arx C, Tafuti AA, Pensabene M, De Laurentiis M. Prevention, diagnosis and clinical management of hereditary breast cancer beyond BRCA1/2 genes. *Cancer Treat Rev.* 2024 Sep;129:102785. doi: 10.1016/j.ctrv.2024.102785.
8. Alves ITS, Condinho M, Custódio S, Pereira BF, Fernandes R, Gonçalves V, et al. Genetics of personalized medicine: cancer and rare diseases. *Cell Oncol (Dordr).* 2018 Jun;41(3):335-341. doi: 10.1007/s13402-018-0379-3.
9. Beard C, Monohan K, Cicciarelli L, James PA. Mainstream genetic testing for breast cancer patients: early experiences from the Parkville Familial Cancer Centre. *Eur J Hum Genet.* 2021 May;29(5):872-880. doi: 10.1038/s41431-021-00848-3.
10. ERN GENTURIS: www.genturis.eu; data de acesso: 9/11/2024
11. Sessa C, Balmaña J, Bober SL, Cardoso MJ, Colombo N, Curigliano G, et al. Risk reduction and screening of cancer in hereditary breast-ovarian cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guideline. *Ann Oncol.* 2023 Jan;34(1):33-47. doi: 10.1016/j.annonc.2022.10.004.
12. McDevitt T, Durkie M, Arnold N, Burghel GJ, Butler S, Claes KBM, et al. EMQN best practice guidelines for genetic testing in hereditary breast and ovarian cancer. *Eur J Hum Genet.* 2024 May;32(5):479-488
13. NCCN Clinical Practice Guidelines – Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic. 1.2025. Disponível em: www.nccn.org

REFERÊNCIAS

- 14.** Stjepanovic N, Moreira L, Carneiro F, Balaguer F, Cervantes A, Balmaña J, Martinelli E; ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Hereditary gastrointestinal cancers: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up†. *Ann Oncol*. 2019 Oct 1;30(10):1558-1571
- 15.** NCCN Clinical Practice Guidelines – Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. 3.2024. Disponível em: www.nccn.org
- 16.** Seppälä TT, Latchford A, Negroi I, Sampaio Soares A, Jimenez-Rodriguez R, Sánchez-Guillén L, et al. European Hereditary Tumour Group (EHTG) and European Society of Coloproctology (ESCP). European guidelines from the EHTG and ESCP for Lynch syndrome: an updated third edition of the Mallorca guidelines based on gene and gender. *Br J Surg*. 2021 May 27;108(5):484-498. doi:10.1002/bjs.11902.
- 17.** Blair VR, McLeod M, Carneiro F, Coit DG, D'Addario JL, van Dieren JM, et al. Hereditary diffuse gastric cancer: updated clinical practice guidelines. *Lancet Oncol*. 2020 Aug;21(8):e386-e397.
- 18.** Tischkowitz M, Colas C, Pouwels S, Hoogerbrugge N; PHTS Guideline Development Group; European Reference Network GENTURIS. Cancer Surveillance Guideline for individuals with PTEN hamartoma tumour syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2020 Oct;28(10):1387-1393.
- 19.** Crosbie EJ, Ryan NAJ, Arends MJ, Bosse T, Burn J, Cornes JM, et al. The Manchester International Consensus Group recommendations for the management of gynecological cancers in Lynch syndrome. *Genet Med*. 2019 Oct;21(10):2390-2400.

REFERÊNCIAS

20. van Leerdam ME, Roos VH, van Hooft JE, Balaguer F, Dekker E, Kaminski MF, et al. Endoscopic management of Lynch syndrome and of familial risk of colorectal cancer: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline. *Endoscopy*. 2019 Nov;51(11):1082-1093.

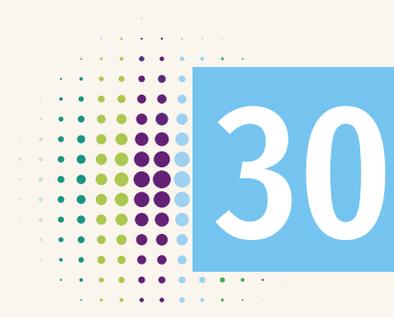
21. Monahan KJ, Bradshaw N, Dolwani S, Desouza B, Dunlop MG, East JE, et al. Guidelines for the management of hereditary colorectal cancer from the British Society of Gastroenterology (BSG)/Association of Coloproctology of Great Britain and Ireland (ACPGBI)/United Kingdom Cancer Genetics Group (UKCGG). *Gut*. 2020 Mar;69(3):411-444.

22. Zaffaroni G, Mannucci A, Koskenvuo L, de Lacy B, Maffioli A, Bisseling T, et al. Updated European guidelines for clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP), MUTYH-associated polyposis (MAP), gastric adenocarcinoma, proximal polyposis of the stomach (GAPPS) and other rare adenomatous polyposis syndromes: a joint EHTG-ESCP revision. *Br J Surg*. 2024 May 3;111(5):znae070.

23. van Leerdam ME, Roos VH, van Hooft JE, Dekker E, Jover R, Kaminski MF, et al. Endoscopic management of polyposis syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline. *Endoscopy*. 2019 Sep;51(9):877-895.

24. Wagner A, Aretz S, Auranen A, Bruno MJ, Cavestro GM, Crosbie EJ, et al. The Management of Peutz-Jeghers Syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) Guideline. *J Clin Med*. 2021 Jan 27;10(3):473.

25. Bakhuizen JJ, Hanson H, van der Tuin K, Lalloo F, Tischkowitz M, Wadt K, et al. Surveillance recommendations for DICER1 pathogenic variant carriers: a report from the SIOPE Host Genome Working Group and CanGene-CanVar Clinical Guideline Working Group. *Fam Cancer*. 2021 Oct;20(4):337-348.



REFERÊNCIAS

- 26.** Geilswijk M, Genuardi M, Woodward ER, Nightingale K, Huber J, Madsen MG, et al. ERN GENTURIS clinical practice guidelines for the diagnosis, surveillance and management of people with Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2024 Dec;32(12):1542-1550.
- 27.** Carton C, Evans DG, Blanco I, Friedrich RE, Ferner RE, Farschtschi S, et al. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *EClinicalMedicine.* 2023 Jan 13;56:101818.
- 28.** Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, Pancza P, Avery RA, Berman Y, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med.* 2021 Aug;23(8):1506-1513.
- 29.** Frebourg T, Bajalica Lagercrantz S, Oliveira C, Magenheim R, Evans DG; European Reference Network GENTURIS. Guidelines for the Li-Fraumeni and heritable TP53-related cancer syndromes. *Eur J Hum Genet.* 2020 Oct;28(10):1379-1386.
- 30.** Louise M Binderup M, Smerdel M, Borgwadt L, Beck Nielsen SS, Madsen MG, Møller HU, et al. von Hippel-Lindau disease: Updated guideline for diagnosis and surveillance. *Eur J Med Genet.* 2022 Aug;65(8):104538.
- 31.** Costa C, Lemos MS, Azevedo LF, Paneque M. Service provision of genetics health care in Portugal. *J Community Genet.* 2023 Feb;14(1):101-113. doi: 10.1007/s12687-022-00617-9.
- 32.** <https://www.gustaveroussy.fr/fr/programme-apres-cancer-interval> (acedido dia 23 de fevereiro de 2025)

ANEXO I

Participantes

Prof. Dr. Miguel Abreu – *Presidente da SPO biénio 2022-2024*

Prof. Dra. Isabel Fernandes – *PNDO-DGS*

Dra. Graça Freitas – *Anterior Diretora Geral da Saúde*

Em representação da ARS Lisboa e Vale do Tejo:

Dra. Eunice Carrapiço – *Diretora Executiva ACES Lisboa Norte*

Em representação da ARS Norte:

Dr. Rui Macedo Gonçalves – *Presidente do CCS do ACES Braga*

Dr. Miguel Ornelas – *Presidente do CCS do ACES Porto Oriental*

Convidados:

Dra. Patrícia Gago – *ULSTMAD*

Dra. Cláudia Caeiro – *Diretora de Serviço de OM na ULS de Braga*

Dra. Tamara Milagre – *Presidente da Associação EVITA*

Eng.º Vítor Neves – *Presidente Executivo Europacolon*

Dra. Gabriela Sousa – *Serviço de OM do IPO Coimbra*

Prof. Dr. Luís Costa – *Diretor de Serviço de OM da ULS Santa Maria*

Dr. José Miguel Preza – *ULS Santo António*

Dra. Cristiana Marques – *ULS Gaia/Espinho*

Dr. Magno Dinis – *IPO Lisboa*

Dra. Maria de Jesus Moura – *Serviço de Psicologia do IPO Lisboa*

Dra. Teresa Souto – *Movimento Oncológico Ginecológico (MOG)*

Dra. Cristina Pissarro – *Serviço de OM da ULS de Coimbra*

Dra. Isabel Pazos – *IPO Coimbra*



ANEXO I

Dra. Mariana Soeiro e Sá – Serviço de Genética Médica da ULS Santa Maria

Dra. Inês Oliveira – ULS da Arrábida

Dra. Marta Marques – ULS do Tâmega e Sousa

Dra. Ida Negreiros – Coordenadora Unidade da Mama na CUF Descobertas

Dra. Cláudia Pereira – Unidade Funcional de Senologia na ULS de Almada Seixal

Dra. Ana Vasconcelos – Serviço de Gastrenterologia no IPO Porto

Dra. Gabriela Câmara – HDES – Açores

Dra. Berta Lopez – Serviço de Ginecologia no IPO Lisboa

Dra. Susana Fernandes – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Dr. José Pedro Antunes – USF Arte Nova – ARS Centro

Dr. João Catarino Ribeiro – USF Viriato – ARS Centro

Dra. Diana Simão – ULS de São José

Palestrantes

Enf^ª. Luzia Garrido – ULS São João

Dra. Susy Cabral – ULS São João

Dra. Sara Câmara – SESARAM

Dra. Rosa Neto Silva – SESARAM

Dr. Pedro Souteiro – IPO Porto

Dra. Carolina Carvalho – ULS do Alto Ave

Dra. Maria Lopes de Almeida – ULS de Braga

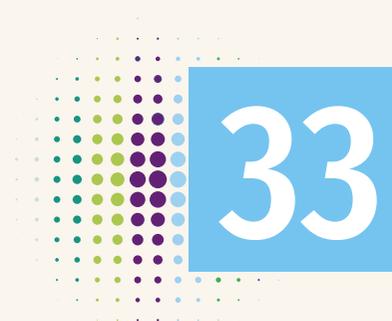
Dr. João Silva – IPO Porto

Enf^ª. Paula Rodrigues – IPO Lisboa

Dra. Sandra Bento – ULS da Lezíria

Dra. Isália Miguel – IPO Lisboa

Dra. Isadora Rosa – IPO Lisboa



ANEXO II

12:30-12:45 | **Discussão**

12:45- 14:00 | **Almoço**

14:00 - 17:30 | **Workshop**
(participação de todos os convidados)

14:00 - 15:30 | **Elaboração do documento orientador sobre seguimento de indivíduos em risco genético de cancro hereditário (parte I)**

15:30 - 16:00 | **Coffee Break**

16:00 - 17:30 | **Elaboração do documento orientador sobre seguimento de indivíduos em risco genético de cancro hereditário (parte II)**

Questões orientadoras do workshop

1- O que implica seguir estes utentes?

1.1- Identificação das necessidades nos cuidados de saúde primários
- Síndromas associados a genes de alta penetrância (BRCA1/2, S Lynch, Polipose familiar, por exemplo)
- Síndromas associados a genes de média/baixa penetrância

1.2- Identificação das necessidades nos hospitais
- Síndromas associados a genes de alta penetrância (BRCA1/2, S Lynch, Polipose familiar, por exemplo)
- Síndromas associados a genes de média/baixa penetrância

1.3- Qual o modelo de colaboração: possível articulação em rede ao longo de todo o acompanhamento dos utentes?

2- Orientações de seguimento: síndromas mais relevantes
- Em atualização o documento PROCO (a divulgar)
- Critérios mínimos a discutir por todos



WWW.SPONCOLOGIA.PT



WORKSHOP

SEGUIMENTO DOS INDIVÍDUOS COM RISCO GENÉTICO DE CANCRO HEREDITÁRIO

29 de Setembro 2023

Hotel Dom Pedro Lisboa

WORKSHOP

SEGUIMENTO DOS INDIVÍDUOS COM RISCO GENÉTICO DE CANCRO HEREDITÁRIO

A sustentabilidade dos sistemas de saúde exige uma abordagem global centrada na promoção da saúde dos cidadãos. As medidas gerais de promoção da saúde permitem aumentar a esperança média de vida evitando as doenças crónicas. Por outro lado, a identificação de situações concretas, passíveis de prevenção através de atitudes específicas, individualizam, no contexto geral da promoção da saúde, os cuidados a prestar aos indivíduos.

Com o aumento do acesso a testes genéticos na prática clínica, estão a ser identificados um número crescente de indivíduos em risco de cancro hereditário, cujo seguimento não é contemplado na maioria das instituições de saúde. Com este workshop o grupo de cancro hereditário da Sociedade Portuguesa de Oncologia pretende promover a divulgação e discussão dos modelos já implementados em algumas instituições, promover o envolvimento da Medicina Geral e Familiar na gestão do risco destes utentes, e promover a elaboração das orientações mínimas para a gestão do risco do cancro hereditário.

Posteriormente, a versão consensualizada destas orientações será disponibilizada para discussão pública, nomeadamente envolvendo as associações de doentes

Público alvo:

- Médicos e outros profissionais de saúde envolvidos na identificação, referenciação e gestão de risco de indivíduos identificados com teste genético positivo associado a risco de cancro.
- Associações de doentes.

A participação será por convite.



PROGRAMA



9:00 - 9:30 | **Check in**

9:30 - 10:00 | **Sessão de abertura**
Dr.ª Graça Freitas - *Directora Geral da Saúde*
Prof. Dr. Miguel Abreu - *Presidente da SPO*

10:00 - 10:20 | **Seguimento dos indivíduos com risco genético de cancro hereditário: elencar dos problemas e objetivos da reunião.**
Sandra Bento - *Hospital de Santarém*
Maria Lopes de Almeida - *Hospital de Braga*

10:00 - 10:40 | **Papel das equipas de enfermagem no seguimento dos indivíduos com risco genético de cancro hereditário: exemplos de dois centros.**
Luzia Garrido - *Centro Hospitalar Universitário de São João*
Paula Rodrigues - *IPO de Lisboa*

10:40 - 10:50 | **Discussão**

10:50 - 11:10 | **Coffee Break**

11:10 - 12:30 | **Modelos de organização do seguimento dos indivíduos com risco genético de cancro hereditário.**
Sara Câmara & Rosa Neto Silva - *Hospital Dr. Nélio Mendonça (Sesaram)*
Carolina Carvalho - *Hospital Nossa Senhora da Oliveira (Guimarães)*
Susy Costa - *Centro Hospitalar Universitário de São João*
João Silva & Pedro Souteiro - *IPO do Porto*
Isália Miguel & Isadora Rosa - *IPO de Lisboa*

WWW.SPONCOLOGIA.PT



ANEXO III

Questões	Informação recolhida a Nível Nacional
<p>Como funciona a nível Nacional o seguimento dos indivíduos com teste genético positivo?</p>	<p>Existem estruturas em vários centros, nomeadamente de Consultas de Risco Familiar que seguem estes indivíduos de acordo com a patologia oncológica predominante no fenótipo familiar / síndrome hereditário identificado (por exemplo Mama/Ovário/Próstata; Tumores Digestivos; Melanoma; Oncologia Médica; Hemato-Oncologia Pediátrica; Gastroenterologia Pediátrica; Endocrinologia).</p> <p>Em alguns centros foram referidas discussões multidisciplinares com regularidade variável, para discussão de casos particulares ou famílias atípicas, revisão de VUS e de guidelines (p.e reunião de Grupo Multidisciplinar de Oncogenética, reuniões regulares entre clínicos e biólogos moleculares, etc.)</p> <p>Não é claro quanto do universo dos indivíduos com teste genético positivo, nomeadamente sem diagnóstico de cancro, é coberto pelas estruturas existentes.</p>
<p>Como se processa O acesso dos portadores ao seguimento?</p>	<p>Referenciação da consulta de Oncogenética / Médico responsável pelo diagnóstico genético para as Consultas de Risco Familiar na própria instituição ou hospitais onde este seguimento exista.</p> <p>Com o aumento de indivíduos identificados e os múltiplos e complexos recursos necessários à gestão do seu risco de cancro, os considerados hospitais de referência não viram aumentados os recursos especializados (infraestrutura, equipamento e recursos humanos) necessários para este seguimento, pelo que os médicos que identificam estes utentes deverão articular-se com estruturas dentro dos próprios centros ou em centros onde o seguimento seja viável.</p>
<p>São acompanhados portadores saudáveis com teste positivo?</p>	<p>No geral, admite-se que todos os portadores afetados são seguidos, em consultas de Oncologia com maior ou menor articulação com as estruturas institucionais necessárias a vigilância e redução de risco.</p> <p>Em relação aos utentes sem cancro várias estruturas os seguem em consultas de Risco Familiar estruturadas. Vários centros começaram a sua abordagem, em consultas específicas pelos utentes com cancro e teste genético positivo e planeiam alargar este seguimento aos utentes sem diagnóstico de cancro.</p>
<p>Quais as dificuldades identificadas?</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Falta de espaço físico; - Falta de recursos humanos dedicados (geneticistas, gastroenterologistas/anestesiologistas, enfermeiros, etc.); - Aumento do número de indivíduos com critério para estudo genético - implicações na capacidade de resposta atempada; - Custo estudo genético elevado; - Dificuldades no cumprimento dos programas de vigilância nomeadamente no que se refere aos exames endoscópicos especialmente os sob anestesia, radiológicos (equipamento e tempos de esperas) e consultas de especialidade; - Renitência/recusa do portador em informar a condição genética aos familiares com critérios para estudo; - Falta de critérios sobre alta/transferência de cuidados das Consultas de Risco Familiar. - Falta de tempos operatórios/longas listas de espera para as cirurgias preventivas.

PROGO



www.cancrohereditario.pt