



ONCOGENÉTICA E SAÚDE PÚBLICA: ESTRATÉGIAS PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE E REDUÇÃO DA MORTALIDADE POR CÂNCER

Ana Angélica Bezerra de Araújo ¹; Vitória de Negreiros Barboza ²; Jéssica Maria Rocha Ferreira ³; Marília Santos De Moraes ⁴; Marttem Costa de Santana ⁵; Juliana Lopes de Freitas ⁶; Fernanda Balestrin Pastro Harkovtzeff ⁷; Fernanda Guimarães Costa ⁸; Anderson Santos Machado ⁹; Ludmylla Samya Maciel Veiga ¹⁰

¹ Universidade Tiradentes, Aracaju, Sergipe, Brasil. E-mail: ana.aba1808@gmail.com

² Universidade Municipal de São Caetano do Sul, São Caetano do Sul, São Paulo, Brasil. E-mail: dra.vitoriabarboza@gmail.com

³ Faculdade Estácio de Sá, Belém, Pará, Brasil. E-mail: mariajessica830@gmail.com

⁴ UNINOVAFAPI, Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: mariliasantos1001@gmail.com

⁵ UTFPR, Pesqueira, Pernambuco, Brasil. E-mail: marttem.santana@pesqueira.ifpe.edu.br

⁶ Instituto de Cardiologia de Porto Alegre, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: jlfreitas@hcpa.edu.br

⁷ HCPA, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: fbharkovtzeff@hcpa.edu.br

⁸ UFRGS, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. E-mail: fgcosta@hcpa.edu.br

⁹ Centro Universitário Internacional, São Paulo, São Paulo, Brasil. E-mail: anderson.ssmachado@gmail.com

¹⁰ Unidade Exclusiva FINAMA, Belém, Pará, Brasil. E-mail: ludmyllasamy38@gmail.com

RESUMO

A oncogenética tem se consolidado como campo estratégico para a saúde pública por possibilitar a identificação de indivíduos e famílias com maior predisposição hereditária ao câncer, favorecendo ações de rastreamento orientado pelo risco, diagnóstico precoce e acompanhamento preventivo. O objetivo deste capítulo foi analisar as contribuições da oncogenética para a saúde pública, com ênfase nas estratégias de diagnóstico precoce e redução da mortalidade por câncer. A metodologia consistiu em revisão bibliográfica qualitativa, descritiva e exploratória, realizada em bases nacionais e internacionais, além de documentos técnico-institucionais, com recorte temporal de 2023 a 2026 e composição final de 13 estudos e documentos no corpus de análise. Os resultados demonstraram que a testagem genética, a testagem em cascata, o aconselhamento genético, o rastreamento molecular com DNA-HPV e as novas tecnologias, como a biópsia líquida, podem contribuir para a organização de linhas de cuidado mais precisas, desde que estejam integradas a fluxos assistenciais, critérios de elegibilidade, profissionais capacitados e garantia de seguimento. A discussão indicou que a disponibilidade tecnológica, isoladamente, não reduz a mortalidade, pois o impacto depende da articulação entre prevenção, diagnóstico, tratamento oportuno, equidade de acesso e gestão eficiente da rede. Conclui-se que a oncogenética pode fortalecer a gestão estratégica em saúde por

subsidiar decisões baseadas em risco, otimizar recursos, qualificar o cuidado oncológico e ampliar as possibilidades de prevenção e diagnóstico precoce.

Palavras-chave: Oncogenética; Saúde pública; Diagnóstico precoce; Câncer hereditário; Gestão estratégica em saúde.

ABSTRACT

Oncogenetics has become a strategic field for public health because it enables the identification of individuals and families with a higher hereditary predisposition to cancer, supporting risk-based screening, early diagnosis, and preventive follow-up. This chapter aimed to analyze the contributions of oncogenetics to public health, with emphasis on strategies for early diagnosis and reduction of cancer mortality. The methodology consisted of a qualitative, descriptive, and exploratory bibliographic review conducted in national and international databases, as well as technical and institutional documents, covering publications from 2023 to 2026, with a final corpus composed of 13 studies and documents. The results showed that genetic testing, cascade testing, genetic counseling, molecular screening with HPV-DNA testing, and emerging technologies such as liquid biopsy may contribute to the organization of more precise care pathways, provided that they are integrated with healthcare flows, eligibility criteria, trained professionals, and guaranteed follow-up. The discussion indicated that technological availability alone does not reduce mortality, since its impact depends on the articulation between prevention, diagnosis, timely treatment, equity of access, and efficient management of the healthcare network. It is concluded that oncogenetics can strengthen strategic health management by supporting risk-based decision-making, optimizing resources, improving oncology care, and expanding opportunities for prevention and early diagnosis.

Keywords: Oncogenetics; Public health; Early diagnosis; Hereditary cancer; Strategic health management.

1 INTRODUÇÃO

O câncer permanece entre os principais desafios da saúde pública contemporânea, pois sua elevada carga mundial exige estratégias articuladas de prevenção, rastreamento, diagnóstico precoce, tratamento oportuno e acompanhamento contínuo dos pacientes (Bray *et al.*, 2024).

A Organização Mundial da Saúde (2026) destaca que a detecção precoce é uma das formas de reduzir a mortalidade por câncer, sobretudo quando os sistemas de saúde conseguem garantir acesso rápido à confirmação diagnóstica e ao tratamento adequado. Nesse cenário, a oncogenética ganha relevância por permitir a identificação de alterações hereditárias associadas ao maior risco de desenvolvimento de determinados tumores,

favorecendo intervenções preventivas antes da manifestação clínica da doença (Savatt *et al.*, 2025).

A testagem genética, o aconselhamento genético e a testagem em cascata ampliam o cuidado para familiares de indivíduos com variantes patogênicas, tornando possível organizar estratégias de vigilância e rastreamento direcionadas a pessoas com maior vulnerabilidade hereditária (Chiang *et al.*, 2024).

No campo da saúde pública, a oncogenética aproxima a medicina de precisão das políticas de prevenção coletiva, pois permite que o risco individual e familiar seja considerado na definição de condutas de rastreamento, orientação clínica e acompanhamento longitudinal (Ashton-Prolla *et al.*, 2024).

A incorporação de tecnologias moleculares ao rastreamento oncológico também tem sido discutida como alternativa para qualificar programas populacionais, principalmente quando há organização da rede, definição de fluxos assistenciais e garantia de seguimento após resultados alterados (Teixeira *et al.*, 2024).

No Brasil, a implementação progressiva do teste molecular DNA-HPV, referente à detecção do ácido desoxirribonucleico do papilomavírus humano, demonstra a importância de modelos organizados para o rastreamento do câncer do colo do útero no Sistema Único de Saúde (Ministério da Saúde, 2025).

Apesar dos avanços científicos relacionados à oncogenética, a incorporação dessas estratégias aos serviços de saúde ainda enfrenta desafios relacionados ao acesso desigual à testagem genética, à oferta limitada de aconselhamento especializado, à comunicação do risco familiar e à continuidade do cuidado após a identificação de variantes hereditárias (Ahsan *et al.*, 2024).

A baixa adesão à testagem em cascata demonstra que a existência do exame genético não garante, por si só, impacto coletivo, pois familiares em risco podem permanecer sem orientação, sem encaminhamento ou sem condições concretas de acesso aos serviços especializados (Chiang *et al.*, 2024).

Diante desse contexto, o problema central deste estudo consiste em compreender como a oncogenética pode ser articulada às políticas de saúde pública para ampliar o diagnóstico precoce e contribuir para a redução da mortalidade por câncer, considerando

os limites de acesso, adesão, aconselhamento genético e organização dos serviços (Organização Mundial da Saúde, 2026).

A realização deste estudo justifica-se pela necessidade de discutir a oncogenética como estratégia de saúde pública, especialmente porque a identificação do risco hereditário pode orientar rastreamento antecipado, vigilância intensificada e acompanhamento familiar antes do diagnóstico tardio (Savatt *et al.*, 2025).

A relevância do tema também se relaciona à necessidade de fortalecer políticas de prevenção e rastreamento organizadas, já que o diagnóstico precoce tende a ampliar as possibilidades terapêuticas e melhorar os desfechos clínicos quando integrado a uma rede assistencial resolutive (Bray *et al.*, 2024).

A experiência brasileira com o rastreamento molecular do câncer do colo do útero reforça que tecnologias diagnósticas podem produzir maior impacto quando associadas à convocação da população-alvo, à confirmação diagnóstica e ao tratamento das lesões precursoras (Teixeira *et al.*, 2024).

A discussão torna-se ainda mais necessária diante das desigualdades sociais, territoriais e informacionais que atravessam o acesso à testagem genética, ao aconselhamento especializado e ao cuidado oncológico no contexto da saúde pública (Rao; Fullerton; Shirts, 2024).

Assim, investigar a relação entre oncogenética, diagnóstico precoce e redução da mortalidade por câncer contribui para compreender possibilidades e limites da incorporação de tecnologias genéticas e moleculares em políticas públicas mais equitativas e efetivas (Goddard *et al.*, 2025).

A hipótese é que a oncogenética pode contribuir para o diagnóstico precoce e para a redução da mortalidade por câncer quando integrada a políticas públicas organizadas, com acesso à testagem genética, aconselhamento especializado, rastreamento orientado pelo risco, testagem em cascata e continuidade do cuidado.

Tem-se como objetivo analisar as contribuições da oncogenética para a saúde pública, com ênfase nas estratégias de diagnóstico precoce, rastreamento orientado pelo risco e redução da mortalidade por câncer.

2 METODOLOGIA

O presente estudo caracteriza-se como uma revisão bibliográfica de abordagem qualitativa, descritiva e exploratória, voltada à análise de produções científicas e documentos técnico-institucionais sobre oncogenética, saúde pública, diagnóstico precoce e redução da mortalidade por câncer. A revisão bibliográfica consiste em um procedimento de levantamento, seleção, leitura, organização e interpretação de materiais já publicados sobre determinado tema, permitindo compreender o estado atual do conhecimento, comparar resultados de diferentes pesquisas e identificar contribuições relevantes para a discussão proposta.

A busca foi realizada no período de junho de 2023 a junho de 2026, considerando publicações dos últimos três anos, com o objetivo de reunir estudos recentes sobre estratégias genéticas, moleculares e populacionais associadas ao diagnóstico precoce e à redução da mortalidade por câncer. As pesquisas foram feitas nas bases PubMed, *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Scientific Electronic Library Online (SciELO), Scopus, *Web of Science* e Google Scholar, além de documentos técnicos disponíveis nos sites da Organização Mundial da Saúde (OMS), do Instituto Nacional de Câncer (INCA) e do Ministério da Saúde.

A escolha das bases ocorreu porque elas reúnem produções nacionais e internacionais da área da saúde, incluindo artigos biomédicos, estudos populacionais, revisões sistemáticas, metanálises, diretrizes clínicas, documentos de rastreamento e materiais institucionais relacionados ao câncer. Também foram consultados documentos públicos sobre o Sistema Único de Saúde (SUS), principalmente em relação à incorporação do teste molecular para detecção do ácido desoxirribonucleico do papilomavírus humano (DNA-HPV) no rastreamento do câncer do colo do útero.

Foram utilizadas palavras-chave em português, inglês e espanhol, combinando descritores controlados e termos livres relacionados ao tema investigado. Os principais termos utilizados foram: “oncogenética”, “câncer hereditário”, “genética do câncer”, “testagem genética”, “testagem em cascata”, “aconselhamento genético”, “diagnóstico precoce”, “rastreamento do câncer”, “saúde pública”, “mortalidade por câncer”, “DNA-HPV”, “biópsia líquida”, “*hereditary cancer*”, “*cancer genetics*”, “*genetic testing*”,



“cascade testing”, “genetic counseling”, “early diagnosis”, “cancer screening”, “public health”, “cancer mortality”, “HPV DNA testing” e “liquid biopsy”.

Os descritores foram intercruzados por meio dos operadores booleanos AND e OR, utilizados para combinar ou ampliar os termos de busca nas bases consultadas. As principais combinações utilizadas foram: “oncogenética AND saúde pública”, “câncer hereditário AND diagnóstico precoce”, “testagem genética AND câncer AND saúde pública”, “testagem em cascata AND câncer hereditário”, “aconselhamento genético AND prevenção do câncer”, “DNA-HPV AND rastreamento do câncer do colo do útero”, “biópsia líquida AND detecção precoce do câncer”, *“hereditary cancer AND cascade testing”, “genetic testing AND public health”, “genetic counseling AND cancer prevention”, “HPV DNA testing AND cervical cancer screening” e “liquid biopsy AND early cancer detection”.*

Os critérios de inclusão adotados foram: publicações entre 2023 e 2026; estudos disponíveis na íntegra; artigos científicos, revisões sistemáticas, metanálises, estudos populacionais, diretrizes e documentos institucionais; materiais publicados em português, inglês ou espanhol; produções relacionadas à oncogenética, testagem genética, rastreamento molecular, diagnóstico precoce, saúde pública e mortalidade por câncer; e estudos com dados quantitativos ou discussões diretamente vinculadas à prevenção e ao diagnóstico oncológico.

Foram excluídos materiais duplicados, estudos sem relação direta com oncogenética ou diagnóstico precoce, textos opinativos sem base metodológica definida, publicações anteriores a 2023, estudos indisponíveis na íntegra, materiais voltados exclusivamente ao tratamento farmacológico sem relação com rastreamento ou prevenção e produções que não apresentavam contribuição clara para a discussão em saúde pública. Também foram excluídos estudos restritos a aspectos laboratoriais sem aplicação clínica ou coletiva, pois o objetivo da revisão foi discutir a oncogenética como estratégia de saúde pública, diagnóstico precoce e redução da mortalidade por câncer.

Na etapa inicial, foram encontrados 436 registros nas bases e fontes consultadas, sendo 82 no PubMed/MEDLINE, 61 na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), 34 na Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), 28 na Scientific Electronic Library Online (SciELO), 73 na Scopus, 69 na Web of Science, 54

no Google Scholar e 35 em sites institucionais da Organização Mundial da Saúde (OMS), do Instituto Nacional de Câncer (INCA) e do Ministério da Saúde. Após a remoção de 52 duplicatas, permaneceram 384 registros para triagem por título e resumo.

Na triagem por título e resumo, 291 registros foram excluídos por não tratarem diretamente de oncogenética, saúde pública, diagnóstico precoce ou redução da mortalidade por câncer. Após essa etapa, 93 materiais foram selecionados para leitura completa.

Na leitura completa, foram excluídos 80 materiais, sendo 24 por apresentarem foco exclusivo em tratamento oncológico sem relação com rastreamento ou prevenção, 18 por não apresentarem dados quantitativos ou discussão aplicável à saúde pública, 14 por abordarem somente aspectos laboratoriais sem conexão com políticas de diagnóstico precoce, 11 por não apresentarem acesso integral ao texto, 8 por repetirem achados já contemplados em estudos mais recentes e 5 por não se adequarem ao recorte temporal definido. Desse modo, 13 estudos e documentos foram incluídos no corpus final da revisão, por apresentarem maior aderência ao tema, dados quantitativos relevantes e contribuição direta para a análise da oncogenética como estratégia de diagnóstico precoce e redução da mortalidade por câncer.

O corpus final foi composto por estudos e documentos publicados entre 2024 e 2026, incluindo pesquisas sobre triagem genômica, testagem em cascata, painéis genéticos, rastreamento com DNA-HPV, biópsia líquida, diretrizes de rastreamento e estimativas de mortalidade evitada. A análise dos materiais foi realizada de forma narrativa e comparativa, considerando os objetivos dos estudos, o desenho metodológico, a população ou amostra analisada, os principais dados quantitativos, os resultados encontrados e as contribuições para a saúde pública.

As informações extraídas foram organizadas em seis categorias temáticas: carga global do câncer e mortalidade; oncogenética e identificação de risco hereditário; testagem em cascata e aconselhamento genético; rastreamento molecular e diagnóstico precoce; biópsia líquida e novas tecnologias; e desafios para incorporação equitativa no sistema de saúde. Essa organização permitiu comparar os estudos selecionados e relacionar os achados quantitativos com as possibilidades de aplicação da oncogenética em políticas públicas de prevenção e cuidado oncológico.

Por se tratar de uma revisão bibliográfica baseada exclusivamente em artigos científicos, documentos públicos e materiais institucionais de acesso aberto, sem coleta de dados com seres humanos, sem intervenção direta, sem identificação de participantes e sem uso de informações sigilosas, o estudo não foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP).

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A carga global do câncer confirma a relevância da oncogenética e das estratégias de diagnóstico precoce para a saúde pública, pois foram estimados quase 20 milhões de novos casos e 9,7 milhões de mortes por câncer no mundo em 2022, com destaque para o câncer de pulmão, responsável por cerca de 2,5 milhões de novos casos e 18,7% das mortes globais por câncer, seguido pelos tumores de mama, colorretal, próstata e estômago entre os mais incidentes (Bray *et al.*, 2024).

A Organização Mundial da Saúde afirma que o câncer correspondeu a quase 10 milhões de mortes em 2020, equivalendo a aproximadamente uma em cada seis mortes no mundo, além de indicar que muitos tumores apresentam maior possibilidade de cura quando identificados precocemente e tratados de modo adequado (Organização Mundial da Saúde, 2026).

Savatt *et al.* (2025) analisaram 175.500 participantes com sequenciamento de exoma disponível em um programa de triagem genômica e identificaram 5.934 indivíduos, correspondentes a 3,4% da amostra, com variantes patogênicas em 81 genes associados a maior risco de doenças, dado que equivale a aproximadamente um resultado acionável a cada 30 pessoas avaliadas (Savatt *et al.*, 2025).

Savatt *et al.* (2025) também verificaram que, entre 5.119 resultados genômicos comunicados a 5.052 participantes elegíveis, 2.031 resultados, equivalentes a 39,7%, estavam relacionados ao risco de câncer, enquanto 4.425 participantes, equivalentes a 87,6%, desconheciam previamente o próprio risco genômico (Savatt *et al.*, 2025).

Chiang *et al.* (2024) apontam que as síndromes hereditárias de câncer correspondem a aproximadamente 10% de todos os cânceres e que familiares de primeiro grau de indivíduos com variante patogênica ou provavelmente patogênica apresentam

50% de chance de herdar a alteração genética familiar, o que amplia a importância da testagem em cascata como estratégia preventiva coletiva (Chiang *et al.*, 2024).

Chiang *et al.* (2024) identificaram 2.606 estudos na busca inicial, avaliaram 63 textos em leitura completa e incluíram 27 estudos na revisão sistemática, sendo que 17 estudos, correspondentes a 63,0%, eram prospectivos, 5 estudos, correspondentes a 18,5%, eram transversais, e 5 estudos, correspondentes a 18,5%, eram retrospectivos (Chiang *et al.*, 2024).

Chiang *et al.* (2024) observaram que a adesão à testagem em cascata permanece frequentemente abaixo de 30%, mas intervenções organizadas por arranjos de cuidado alcançaram média de 68% de adesão, enquanto intervenções financeiras chegaram a 37% e estratégias de implementação atingiram 24%, demonstrando diferença quantitativa importante entre os modelos de organização do serviço (Chiang *et al.*, 2024).

Ahsan *et al.* (2024), em revisão sistemática e metanálise com 30 estudos sobre câncer hereditário de mama e ovário, encontraram adesão global de 33% à testagem genética em cascata, com intervalo de confiança de 95% entre 25% e 42%, além de maior adesão entre mulheres e familiares de primeiro grau.

Teixeira *et al.* (2024) avaliaram a transição de um rastreamento citológico oportunístico para um programa organizado com teste DNA-HPV em uma cidade brasileira e registraram 20.551 mulheres rastreadas, cobertura de 58,7% no primeiro ciclo e cobertura de 77,8% quando os 17 meses mais afetados pela pandemia de COVID-19 foram excluídos da análise.

Teixeira *et al.* (2024) identificaram 87,2% de resultados negativos no DNA-HPV, 6,2% de encaminhamentos para colposcopia, 84,8% de colposcopias realizadas entre as mulheres encaminhadas, 258 lesões precursoras de alto grau e 29 casos de câncer cervical, dos quais 83% estavam em estágio I.

Teixeira *et al.* (2024) compararam o programa com DNA-HPV ao rastreamento citológico anterior, que havia realizado 41.387 exames entre 2012 e 2016 e detectado 36 cânceres cervicais, com idade média de 52,0 anos e 67% em estágios avançados, enquanto o novo programa detectou cânceres com idade média de 41,4 anos e maior concentração no estágio I.

Alem *et al.* (2025) analisaram 364 mulheres brasileiras atendidas em ambulatório público de alto risco para câncer de mama hereditário e identificaram que 313 participantes, equivalentes a 86%, apresentaram alterações genéticas, enquanto 51 participantes, equivalentes a 14%, tiveram resultados benignos ou provavelmente benignos.

Alem *et al.* (2025) observaram que o painel ampliado de 144 genes elevou a identificação de variantes de significado incerto para 56,3%, enquanto os painéis de 20 e 23 genes apresentaram 23,9% e 31%, respectivamente, com significância estatística de $p < 0,001$ nas comparações realizadas.

O INCA informou que o teste DNA-HPV foi incorporado ao SUS em março de 2024, teve diretrizes nacionais aprovadas pela Conitec em fevereiro de 2025 e passou a integrar uma implementação progressiva prevista para todo o país até o fim de 2026, com participação de cerca de 80 especialistas na elaboração das diretrizes nacionais (INCA, 2025).

Goddard *et al.* (2025) estimaram que 5,94 milhões de mortes por câncer de mama, colo do útero, colorretal, pulmão e próstata foram evitadas entre 1975 e 2020 nos Estados Unidos, sendo que prevenção e rastreamento responderam por 4,75 milhões de mortes evitadas, equivalentes a 80% do total.

Goddard *et al.* (2025) apontaram que a redução do tabagismo respondeu por 98% das mortes evitadas por câncer de pulmão, o rastreamento respondeu por praticamente 100% das mortes evitadas por câncer do colo do útero, a prevenção e o rastreamento responderam por 79% das mortes evitadas por câncer colorretal e o rastreamento respondeu por 56% das mortes evitadas por câncer de próstata.

Os dados indicam que a oncogenética pode fortalecer a saúde pública quando associada a programas de rastreamento e diagnóstico precoce, pois a identificação de 3,4% de variantes patogênicas acionáveis em uma população de 175.500 pessoas mostra que uma parcela aparentemente pequena, quando aplicada em larga escala, representa milhares de indivíduos com possibilidade de vigilância, aconselhamento e prevenção antes do adoecimento ou do diagnóstico tardio (Savatt *et al.*, 2025).

A identificação de 39,7% de resultados relacionados ao risco de câncer entre os achados comunicados por Savatt *et al.* (2025) dialoga com a estimativa de Chiang *et al.*

(2024) de que cerca de 10% dos cânceres possuem componente hereditário, demonstrando que a oncogenética tem impacto clínico individual e também relevância coletiva quando direciona familiares para rastreamento e testagem em cascata.

A baixa adesão à testagem em cascata aparece como um obstáculo concreto para a redução da mortalidade, pois Chiang *et al.* (2024) apontam taxas frequentemente inferiores a 30%, enquanto Ahsan *et al.* (2024) encontraram adesão global de 33% em câncer hereditário de mama e ovário, demonstrando que muitos familiares com risco aumentado permanecem fora das ações de prevenção e diagnóstico precoce.

A comparação entre os modelos de intervenção mostra que a organização do serviço modifica os resultados, pois Chiang *et al.* (2024) encontraram adesão média de 68% quando as intervenções envolveram arranjos de cuidado, resultado superior aos 37% das estratégias financeiras e aos 24% das estratégias de implementação, sugerindo que navegação de pacientes, coordenação da rede e contato estruturado com familiares podem ser mais efetivos do que ações isoladas.

A experiência brasileira com DNA-HPV reforça que o diagnóstico precoce depende da organização da rede e não somente da existência do exame, pois o programa avaliado por Teixeira *et al.* (2024) alcançou 84,8% de realização de colposcopias entre as mulheres encaminhadas e detectou 83% dos cânceres em estágio I, enquanto o programa citológico anterior apresentava 67% dos casos em estágios avançados.

A diferença de idade média entre os cânceres detectados no modelo DNA-HPV e no modelo citológico anterior, passando de 52,0 anos para 41,4 anos, sugere antecipação diagnóstica de aproximadamente 10 anos e reforça a importância de rastreamentos moleculares organizados para reduzir diagnóstico tardio, morbidade terapêutica e risco de morte por câncer do colo do útero (Teixeira *et al.*, 2024).

Os achados de Alem *et al.* (2025) mostram que a ampliação indiscriminada de painéis genéticos pode aumentar incertezas clínicas, pois o painel de 144 genes elevou a presença de variantes de significado incerto para 56,3%, valor superior aos 23,9% e 31% dos painéis menores, sem ganho proporcional na identificação de variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas.

A realidade brasileira exige cautela na incorporação de painéis extensos, pois a população geneticamente diversa pode apresentar maior frequência de variantes ainda

pouco classificadas nos bancos internacionais, o que torna indispensável investir em aconselhamento genético, bancos nacionais de variantes, formação profissional e protocolos públicos de interpretação dos resultados (Alem *et al.*, 2025).

Os dados de Goddard *et al.* (2025) fortalecem a discussão sobre mortalidade porque mostram que prevenção e rastreamento responderam por 4,75 milhões de mortes evitadas entre 1975 e 2020, valor que correspondeu a 80% das mortes evitadas nos cinco tipos de câncer avaliados, indicando que políticas públicas de detecção precoce podem produzir impacto populacional maior do que ações restritas ao tratamento tardio.

As biópsias líquidas e os testes multicâncer aparecem como tecnologias promissoras, mas ainda não podem ser apresentados como solução imediata para programas populacionais, pois Wan, Sasieni e Rosenfeld (2025) destacam incertezas sobre sensibilidade em estágios iniciais, falsos positivos, sobrediagnóstico, fluxos de investigação e comprovação de redução de mortalidade.

Bruhm *et al.* (2025) indicam que o DNA livre circulante pode apoiar abordagens não invasivas de detecção e monitoramento tumoral por meio de análises genômicas e fragmentômicas, mas os próprios autores ressaltam que a aplicação em saúde pública exige validação clínica, avaliação de desempenho em populações de risco e definição de protocolos que transformem o resultado laboratorial em cuidado efetivo.

A síntese quantitativa dos estudos permite afirmar que a oncogenética contribui para o diagnóstico precoce e para a redução da mortalidade quando é integrada a rastreamento organizado, testagem em cascata, aconselhamento genético, acompanhamento familiar, confirmação diagnóstica rápida e acesso ao tratamento, pois os melhores resultados aparecem nos estudos em que a tecnologia genética ou molecular é acompanhada por cobertura, coordenação do cuidado e continuidade assistencial (Savatt *et al.*, 2025; Teixeira *et al.*, 2024; Goddard *et al.*, 2025).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A oncogenética apresenta importante contribuição para a saúde pública por ampliar as possibilidades de identificação precoce de pessoas com maior predisposição ao câncer, favorecendo a organização de estratégias preventivas, o rastreamento orientado

pelo risco e o acompanhamento familiar antes que a doença seja diagnosticada em estágios avançados.

A partir dos dados analisados, observa-se que a testagem genética, a testagem em cascata e os exames moleculares podem fortalecer as políticas de diagnóstico precoce quando estão articulados a fluxos bem definidos, aconselhamento genético, acesso aos serviços especializados e continuidade do cuidado.

Os resultados discutidos demonstram que a simples disponibilidade de tecnologias genéticas e moleculares não garante, de forma isolada, a redução da mortalidade por câncer, pois o impacto dessas estratégias depende da capacidade do sistema de saúde de transformar o resultado laboratorial em ações concretas de prevenção, vigilância, confirmação diagnóstica e tratamento oportuno. Portanto, a oncogenética precisa ser compreendida como parte de uma rede integrada de cuidado, na qual atenção primária, serviços de genética, oncologia, vigilância em saúde e políticas públicas atuem de maneira coordenada.

Também se destaca que a incorporação da oncogenética ao campo da saúde pública exige atenção às desigualdades sociais, territoriais e informacionais, uma vez que populações com menor acesso a exames, consultas especializadas e aconselhamento genético podem permanecer fora das estratégias de prevenção, mesmo quando apresentam risco aumentado. Dessa forma, a ampliação do acesso deve ocorrer de maneira planejada, ética e equitativa, evitando que a inovação tecnológica aprofunde desigualdades já existentes no diagnóstico e no tratamento do câncer.

Conclui-se que a oncogenética pode contribuir para o diagnóstico precoce e para a redução da mortalidade por câncer quando inserida em políticas públicas organizadas, sustentáveis e acessíveis, com critérios claros de indicação, profissionais capacitados, protocolos de acompanhamento e garantia de tratamento em tempo adequado. Assim, a integração entre ciência genética, planejamento em saúde e cuidado humanizado representa um caminho promissor para fortalecer a prevenção oncológica e melhorar os desfechos de pacientes, famílias e comunidades.

REFERÊNCIAS



AHSAN, Muhammad Danyal *et al.* Uptake of cascade genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: a systematic review and meta-analysis. **Clinical Obstetrics and Gynecology**, v. 67, n. 4, p. 702-710, 2024. DOI: 10.1097/GRF.0000000000000895. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39431491/>. Acesso em: 30 jun. 2026.

ALEM, Caroline E. R. *et al.* Impact of germline panel size on hereditary cancer: findings of variants of uncertain significance in the Brazilian public health population selected for high hereditary cancer risk. **Frontiers in Cancer Control and Society**, v. 3, 1549584, 2025. DOI: 10.3389/fcacs.2025.1549584. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/journals/cancer-control-and-society/articles/10.3389/fcacs.2025.1549584/full>. Acesso em: 30 jun. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Ministério da Saúde oferta tecnologia inovadora 100% nacional para detectar câncer do colo do útero no SUS. Brasília: Ministério da Saúde, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/agosto/ministerio-da-saude-oferta-tecnologia-inovadora-100-nacional-para-detectar-cancer-do-colo-do-uterio-no-sus/>. Acesso em: 30 jun. 2026.

BRAY, Freddie *et al.* Global cancer statistics 2022: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. **CA: A Cancer Journal for Clinicians**, v. 74, n. 3, p. 229-263, 2024. DOI: 10.3322/caac.21834. Disponível em: <https://acsjournals.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.3322/caac.21834>. Acesso em: 30 jun. 2026.

BRUHM, Daniel C. *et al.* Genomic and fragmentomic landscapes of cell-free DNA for early cancer detection. **Nature Reviews Cancer**, v. 25, p. 341-358, 2025. DOI: 10.1038/s41568-025-00795-x. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41568-025-00795-x>. Acesso em: 30 jun. 2026.

CHIANG, Jianbang *et al.* Strategies to improve implementation of cascade testing in hereditary cancer syndromes: a systematic review. **NPJ Genomic Medicine**, v. 9, 2024. DOI: 10.1038/s41525-024-00412-0. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41525-024-00412-0>. Acesso em: 30 jun. 2026.

GODDARD, Katrina A. B. *et al.* Estimation of cancer deaths averted from prevention, screening, and treatment efforts, 1975-2020. **JAMA Oncology**, v. 11, n. 2, p. 162-167, 2025. DOI: 10.1001/jamaoncol.2024.5381. Disponível em: <https://jamanetwork.com/journals/jamaoncol/fullarticle/2827241>. Acesso em: 30 jun. 2026.

INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER. INCA lança manual para apoiar gestores do SUS na implementação do teste DNA-HPV. Rio de Janeiro: INCA, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/inca/pt-br/canais-de-atendimento/imprensa/releases/2025/inca-lanca-manual-para-apoiar-gestores-do-sus-na-implementacao-do-teste-dna-hpv>. Acesso em: 30 jun. 2026.



CORPAL

Congresso Regional de
Práticas e Cuidados Paliativos

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. Cancer. Geneva: World Health Organization, 2026. Disponível em: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/cancer>. Acesso em: 30 jun. 2026.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **WHO guideline for screening and treatment of cervical pre-cancer lesions for cervical cancer prevention: use of human papillomavirus (HPV) DNA genotyping.** Geneva: World Health Organization, 2026. Disponível em: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240121744>. Acesso em: 30 jun. 2026.

SAVATT, Juliann M. *et al.* Genomic screening at a single health system. **JAMA Network Open**, v. 8, n. 3, e250917, 2025. DOI: 10.1001/jamanetworkopen.2025.0917. Disponível em: <https://jamanetwork.com/journals/jamanetworkopen/fullarticle/2831645>. Acesso em: 30 jun. 2026.

TEIXEIRA, Julio Cesar *et al.* Transition from opportunistic cytological to organized screening program with DNA-HPV testing detected prevalent cervical cancers 10 years in advance. **Scientific Reports**, v. 14, 20761, 2024. DOI: 10.1038/s41598-024-71735-2. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41598-024-71735-2>. Acesso em: 30 jun. 2026.

WAN, Jonathan C. M.; SASIENI, Peter; ROSENFELD, Nitzan. Promises and pitfalls of multi-cancer early detection using liquid biopsy tests. **Nature Reviews Clinical Oncology**, v. 22, p. 566-580, 2025. DOI: 10.1038/s41571-025-01033-x. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41571-025-01033-x>. Acesso em: 30 jun. 2026.