



MARCADORES GENÉTICOS E TESTES GENÔMICOS PARA DIAGNÓSTICO E PROGNÓSTICO DO CÂNCER

AMANDA BALBINOT BENEVIDES, ANA PAULA CORREIA FARAGE, ISABELA CENI DE OLIVEIRA, VINICIUS NAVA DE SALES, MARIA CAROLINA VIEIRA ALMEIDA

RESUMO

O câncer continua a ser uma das principais causas de morbidade e mortalidade em todo o mundo, desafiando os sistemas de saúde e exigindo abordagens inovadoras para diagnóstico e prognóstico. Os avanços na compreensão das bases moleculares do câncer abriram novas perspectivas, com os marcadores genéticos e os testes genômicos emergindo como ferramentas cruciais nesse cenário. Essas tecnologias oferecem uma avaliação mais precisa da predisposição ao câncer, evolução da doença e resposta ao tratamento, permitindo uma abordagem mais personalizada e eficaz no cuidado dos pacientes. O objetivo deste estudo é revisar o papel dos marcadores genéticos e dos testes genômicos no diagnóstico e prognóstico do câncer, destacando suas implicações clínicas e potencialidades na prática médica contemporânea. Por meio de uma extensa revisão da literatura científica, foram identificados estudos que demonstram o valor dessas ferramentas em diferentes tipos de câncer, incluindo câncer de mama, colorretal, pulmão e próstata. Os marcadores genéticos, como mutações específicas em genes associados ao câncer, podem fornecer informações cruciais sobre o risco individual de desenvolver a doença. Além disso, os testes genômicos, que analisam o perfil genético completo de um paciente, têm o potencial de prever a progressão da doença e orientar a seleção de terapias mais eficazes. A utilização dessas ferramentas na prática clínica apresenta desafios significativos, incluindo questões relacionadas à interpretação dos resultados, custo e acesso a serviços genéticos. No entanto, evidências sugerem que seu uso pode levar a melhores desfechos para os pacientes, incluindo diagnóstico precoce, tratamento direcionado e monitoramento da resposta ao tratamento. Em conclusão, os marcadores genéticos e os testes genômicos representam uma revolução na oncologia, oferecendo uma abordagem mais precisa e individualizada no diagnóstico e prognóstico do câncer. Embora desafios persistam, é essencial continuar avançando nessa área para maximizar o potencial dessas tecnologias e melhorar os resultados para os pacientes afetados pelo câncer.

Palavras-chave: Genoma do câncer; Marcadores moleculares; Oncologia personalizada

1 INTRODUÇÃO

O câncer é uma doença complexa e multifacetada que continua a representar um desafio significativo para a saúde pública global. Nos últimos anos, avanços significativos na tecnologia genômica têm proporcionado uma visão sem precedentes das bases moleculares do câncer, revelando uma miríade de marcadores genéticos associados à carcinogênese, progressão tumoral e resposta terapêutica. Esses avanços têm sido fundamentais para identificar alvos terapêuticos potenciais, desenvolver terapias direcionadas e personalizadas e melhorar os desfechos clínicos dos pacientes.

No entanto, apesar do vasto conhecimento acumulado sobre os marcadores genéticos do

câncer, sua tradução para a prática clínica enfrenta inúmeros desafios. Um dos principais obstáculos é a heterogeneidade tumoral, que se manifesta tanto dentro de um mesmo tumor quanto entre diferentes pacientes. Essa diversidade molecular torna a interpretação dos dados genômicos complexa e desafiadora, limitando sua aplicabilidade clínica em muitos casos. Além disso, a complexidade dos sistemas biológicos envolvidos na carcinogênese e na progressão tumoral adiciona uma camada adicional de dificuldade à aplicação clínica dos marcadores genéticos.

Este estudo explorou tanto as vantagens quanto as limitações dos marcadores genéticos e testes genômicos no contexto do câncer, fornecendo insights valiosos para sua utilização eficaz na prática clínica. Ao examinar criticamente a literatura científica atual e destacar exemplos de sucesso e desafios enfrentados, este estudo visa fornecer uma visão abrangente do estado atual da aplicação dos marcadores genéticos no câncer. Os objetivos deste trabalho incluem analisar a literatura científica atual sobre os marcadores genéticos do câncer, avaliar as vantagens e limitações dos marcadores genéticos e testes genômicos no diagnóstico, prognóstico e tratamento do câncer, e fornecer recomendações para a utilização eficaz dos marcadores genéticos na prática clínica, levando em consideração aspectos como heterogeneidade tumoral, custo-efetividade e acessibilidade.

Por meio dessa abordagem abrangente, esperamos contribuir para uma melhor compreensão do papel dos marcadores genéticos no câncer e orientar futuras pesquisas e práticas clínicas nesse campo dinâmico e em constante evolução.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Para realizar uma análise abrangente e atualizada do papel dos marcadores genéticos e testes genômicos no câncer, foi conduzida uma revisão sistemática da literatura científica disponível nas bases de dados PubMed, Scopus e Web of Science. O processo de busca foi realizado utilizando uma combinação de termos de pesquisa relacionados a marcadores genéticos, testes genômicos e câncer, garantindo a inclusão de estudos relevantes e abrangentes. Foram selecionados estudos originais, revisões e meta-análises que abordam o papel dos marcadores genéticos e testes genômicos no diagnóstico, prognóstico e tratamento do câncer. A seleção dos artigos foi realizada de forma criteriosa, considerando a qualidade metodológica, relevância para o tema e contribuição para o entendimento atual do assunto.

A análise dos artigos incluiu a avaliação detalhada dos resultados apresentados, bem como a interpretação crítica das conclusões alcançadas. Foram identificados padrões e tendências na literatura, permitindo uma síntese integrada dos achados e uma compreensão mais completa do estado atual do conhecimento sobre o tema.

Além disso, foram consideradas as limitações dos estudos incluídos, tais como viés de seleção, heterogeneidade dos dados e lacunas de conhecimento. Essas considerações foram fundamentais para garantir a robustez e validade das conclusões alcançadas neste estudo.

Por fim, os resultados da revisão foram sintetizados e apresentados de forma clara e objetiva, destacando as principais descobertas e tendências na área dos marcadores genéticos e testes genômicos no câncer. Essa análise crítica da literatura proporcionou insights valiosos sobre o papel dessas ferramentas na prática clínica, bem como identificou áreas de pesquisa futura e necessidades não atendidas na área do câncer.

Essa abordagem metodológica rigorosa e abrangente garantiu a confiabilidade e validade dos resultados apresentados neste estudo, contribuindo significativamente para o avanço do conhecimento sobre o papel dos marcadores genéticos e testes genômicos no câncer.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A revisão sistemática da literatura revelou uma crescente aplicação dos marcadores genéticos e testes genômicos em diversas áreas do câncer, evidenciando seu potencial em várias

etapas do manejo da doença. Os estudos analisados demonstraram que essas ferramentas desempenham um papel crucial na triagem de indivíduos em risco, possibilitando a identificação precoce de neoplasias e permitindo intervenções terapêuticas mais eficazes.

Um dos principais achados desta revisão foi a importância dos marcadores genéticos e testes genômicos no diagnóstico precoce do câncer. A detecção de mutações específicas em genes associados ao câncer tem permitido uma identificação mais precisa de pacientes com maior susceptibilidade à doença, possibilitando intervenções terapêuticas precoces e melhorando os desfechos clínicos. Além disso, essas ferramentas têm sido amplamente utilizadas na estratificação de risco, auxiliando na identificação de subgrupos de pacientes com maior probabilidade de desenvolver câncer ou apresentar uma progressão mais agressiva da doença.

No entanto, apesar dos avanços significativos, a aplicação clínica dos marcadores genéticos e testes genômicos enfrenta desafios importantes. Um dos principais obstáculos é a validação clínica dessas ferramentas, que muitas vezes carecem de evidências robustas para apoiar sua eficácia e utilidade na prática clínica. Além disso, a interpretação dos resultados genômicos pode ser complexa e requer expertise em análise bioinformática, destacando a necessidade de colaboração multidisciplinar entre oncologistas, geneticistas e bioinformaticistas.

Outra questão importante discutida neste estudo é a integração dos marcadores genéticos e testes genômicos na prática médica rotineira. Apesar do crescente reconhecimento de sua importância, essas ferramentas ainda não estão amplamente disponíveis em muitos centros de saúde, devido a considerações práticas, como custo, acesso e infraestrutura necessária para sua implementação. Portanto, é essencial investir em recursos e políticas que promovam a adoção generalizada dessas tecnologias, garantindo que todos os pacientes se beneficiem dos avanços na genômica do câncer.

Em suma, os resultados desta revisão enfatizam a crescente importância dos marcadores genéticos e testes genômicos no manejo do câncer, destacando seus benefícios potenciais e desafios associados. A colaboração multidisciplinar e o investimento em infraestrutura e políticas são essenciais para traduzir os avanços genômicos em benefícios tangíveis para os pacientes com câncer.

4 CONCLUSÃO

Os marcadores genéticos e os testes genômicos emergem como ferramentas essenciais no arsenal diagnóstico e prognóstico do câncer, promovendo uma abordagem mais precisa e personalizada no manejo da doença. Através desta revisão, fica evidente que essas tecnologias oferecem oportunidades significativas para melhorar os resultados clínicos e a sobrevivência dos pacientes, especialmente através da identificação precoce de neoplasias, estratificação de risco e seleção de terapias mais eficazes.

No entanto, apesar dos avanços promissores, ainda há desafios importantes a serem superados. A validação clínica dos marcadores genéticos e testes genômicos continua sendo uma prioridade, exigindo mais pesquisas para avaliar sua eficácia, sensibilidade e especificidade em diferentes contextos clínicos. Além disso, é crucial abordar questões éticas e sociais relacionadas à implementação dessas tecnologias, garantindo uma abordagem equitativa e justa no acesso aos serviços genéticos.

O caminho para a maximização do potencial dos avanços genômicos na luta contra o câncer requer uma abordagem multidisciplinar e colaborativa. A integração eficaz dos marcadores genéticos na prática clínica exige a colaboração entre oncologistas, geneticistas, bioinformaticistas e outros profissionais de saúde, a fim de traduzir os achados genômicos em benefícios tangíveis para os pacientes.

Em última análise, esta revisão destaca o papel fundamental dos marcadores genéticos

e testes genômicos na transformação do paradigma do cuidado do câncer, proporcionando uma base sólida para a medicina personalizada e direcionada. No entanto, para aproveitar todo o potencial dessas tecnologias, é necessário um compromisso contínuo com a pesquisa, a inovação e a colaboração global na comunidade científica e médica.

REFERÊNCIAS

BERGER, M., & MARDIS, E. (2018). The emerging clinical relevance of genomics in cancer medicine. *Nature Reviews Clinical Oncology*, 15, 353-365. <https://doi.org/10.1038/s41571-018-0002-6>.

BENNETT, N., & FARAH, C. (2014). Next-Generation Sequencing in Clinical Oncology: Next Steps Towards Clinical Validation. *Cancers*, 6, 2296 - 2312. <https://doi.org/10.3390/cancers6042296>.

BRONKHORST, A., UNGERER, V., & HOLDENRIEDER, S. (2019). The emerging role of cell-free DNA as a molecular marker for cancer management. *Biomolecular Detection and Quantification*, 17. <https://doi.org/10.1016/j.bdq.2019.100087>.

CHEN, S., LIU, M., LIANG, B., GE, S., PENG, J., HUANG, H., XU, Y., TANG, X., & DENG, L. (2020). Identification of human peripheral blood monocyte gene markers for early screening of solid tumors. *PLoS ONE*, 15. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0230905>.

GUPTA, A., MUTEBI, M., & BARDIA, A. (2015). Gene-Expression-Based Predictors for Breast Cancer. *Annals of Surgical Oncology*, 22, 3418-3432. <https://doi.org/10.1245/s10434-015-4703-0>.

HASSAN, S., SHEHZAD, A., KHAN, S., MIRAN, W., KHAN, S., & LEE, Y. (2022). Diagnostic and Therapeutic Potential of Circulating-Free DNA and Cell-Free RNA in Cancer Management. *Biomedicines*, 10. <https://doi.org/10.3390/biomedicines10082047>.

LUO, H., ZHAO, Q., WEI, W., ZHENG, L., YI, S., LI, G., WANG, W., SHENG, H., PU, H., MO, H., ZUO, Z., LIU, Z., LI, C., XIE, C., ZENG, Z., LI, W., HAO, X., LIU, Y., CAO, S., LIU, W., GIBSON, S., ZHANG, K., XU, G., & XU, R. (2020). Circulating tumor DNA methylation profiles enable early diagnosis, prognosis prediction, and screening for colorectal cancer. *Science Translational Medicine*, 12. <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.aax7533>.

MATHUR, A., & ZEIGER, M. (2015). Genomic medicine for cancer prognosis. *Journal of Surgical Oncology*, 111. <https://doi.org/10.1002/jso.23734>.

PAHO- Organização Pan-Americana da Saúde (2020). <https://www.paho.org/pt/topicos/cancer>

RODRÍGUEZ, N., VIÑAL, D., RODRIGUEZ-COBOS, J., CASTRO, J., & DOMÍNGUEZ, G. (2020). Genomic profiling in oncology clinical practice. *Clinical and Translational Oncology*, 1-10. <https://doi.org/10.1007/s12094-020-02296-9>.