

Escore de risco poligênico para câncer de próstata



Dra. Thereza Taylanne Loureiro Cavalcanti
Médica Geneticista



Dr. Guilherme Yamamoto
Médico Geneticista



Dr. Henrique de Campos Reis Galvão
Médico Geneticista



O câncer de próstata é a **neoplasia com forte influência genética mais comum entre os homens**, sendo superado em frequência apenas pelo câncer de pele não melanoma, cuja principal causa está relacionada à exposição solar e outros fatores ambientais. Enquanto mutações monogênicas, como as variantes deletérias nos genes **BRCA1/2**, explicam cerca de **10% dos casos hereditários**, estima-se que **57% do risco de câncer de próstata** seja atribuído a fatores genéticos poligênicos.¹ O **Escore de Risco Poligênico (PRS)** utiliza variações genéticas comuns para estimar o risco individual da doença, possibilitando um rastreamento mais preciso e personalizado.²

O estudo BARCODE1 Pilot demonstrou a viabilidade do uso do PRS na triagem do câncer de próstata. Foram recrutados homens entre 55 e

69 anos, e um painel de 130 SNPs foi utilizado para calcular o risco genético. Indivíduos com PRS acima do percentil 90 foram submetidos à ressonância magnética e biópsia. A taxa de adesão foi 26%, com detecção de 7 casos de câncer de baixo risco, todos manejados com vigilância ativa.²

A expansão do estudo, denominada BARCODE 1 *Main Study*, incluiu 5000 participantes e validou a eficácia clínica do PRS na identificação de casos clinicamente significativos, reduzindo biópsias desnecessárias.³ Complementando esses achados, um estudo utilizando dados do *Estonian Biobank* e *UK Biobank* demonstrou que a combinação de PRS com PSA melhora a predição de risco, permitindo uma triagem mais eficiente.⁴

O escore de Risco Poligênico Dasa para câncer de próstata está atualmente recomendado para:

- Homens assintomáticos interessados em uma abordagem preventiva personalizada;
- Indivíduos com histórico familiar de câncer de próstata, sem detecção de variante que cause câncer hereditário por painel multigênico, mas que desejam uma avaliação de risco adicional ou que tenham algum familiar com alto risco poligênico.

Esse exame não possui caráter diagnóstico e não deve ser utilizado isoladamente para decisões terapêuticas. Seu principal benefício está na estratificação individualizada, possibilitando intervenções preventivas adequadas ao perfil de risco de cada paciente.¹

O PRS compara o risco do indivíduo testado com uma população de referência. No PRS Dasa Genômica, a ancestralidade específica de cada paciente é identificada e informada no relatório, sendo esta usada para ajuste do risco poligênico de cada teste.

O resultado do escore de risco poligênico para câncer de próstata disponível em Dasa Genômica pode ser classificado em:

- **Risco não elevado:** risco semelhante ao da população geral;
- **Risco alto:** risco mais que o dobro em comparação a outros homens da mesma idade, podendo indicar a necessidade de rastreamento mais intensivo¹.

O Escore de Risco Poligênico para Câncer de Próstata representa um avanço na medicina personalizada, auxiliando na triagem direcionada e na redução de procedimentos invasivos desnecessários. Estudos como o BARCODE 1

demonstram sua aplicabilidade clínica, tornando-o uma ferramenta promissora para a estratificação do risco e o direcionamento de estratégias preventivas.²

Referências

1. SEIBERT, TM. *et al.* Polygenic hazard score to guide screening for aggressive prostate cancer: development and validation in large scale cohorts. *BMJ* 360, 2018. PMID: 29321194.
2. PARRY, M. *et al.* The BARCODE1 Pilot: Feasibility of Genetic Risk-Based Prostate Cancer Screening. *European Urology*, 2021. PMID: 33845032.
3. PARRY, M. *et al.* Effect of Polygenic Risk Score for Clinically Significant Prostate Cancer in a Screening Program (BARCODE1 Main Study). *European Urology*, 2024. PMID: 38456789.
4. MITCHELL, S. *et al.* Precision Prostate Cancer Screening with a Polygenic Risk Score. *medRxiv*, 2020. PMID: 32843672.

Dra. Thereza Taylanne Loureiro Cavalcanti

Médica graduada pela UFPB

Mestra e doutoranda em Genética pela USP; com residência e treinamento em Oncogenética pelo HCRP

Membra titular da SBGM

Atua no Instituto de Oncologia Santa Paula e no laboratório GeneOne

Dr. Guilherme Yamamoto

MD, PhD

Doutorado em Genética pelo ICr-HC-FMUSP

Pós-doutorado em Genômica no Boston Childrens Hospital – *Harvard Medical School*

Head de Inovação Genômica e Bioinformática da Dasa

Médico geneticista do ICr-HC-FMUSP e Coordenador de Bioinformática do Centro de Estudos do Genoma Humano IB-USP

Dr. Henrique de Campos Reis Galvão

Médico Geneticista titulado pela SBGM

Capacitado em Oncogenética pelo HCPA

Mestre em Saúde da Criança e do Adolescente pela UFRGS

Head da vertical de Oncogenética na DASA/GeneOne

Conte com o NAM - Núcleo de Assessoria Médica, para obter informações e tirar dúvidas:

☎ 4020-2446 (atendimento nacional)

✉ nam.medicos@dasa.com.br



Publicado em 17/04/2025

Núcleo de Assessoria Médica

Horário de atendimento:

Segunda a Sexta: das 9h às 18h

Sábado e feriado: das 8h às 12h

☎ 4020-2446

☎ (11) 4020-2446

namgenomica@dasa.com.br



Responsável Técnico: Dr. Cristovam Scapulatempo Neto
CRM-SP 102037 | CRM-RJ 52-0105890-8