

# V Jornadas FC

Conselho do Colégio de Especialidade  
de Farmácia Comunitária da Ordem dos  
Farmacêuticos

**31 de maio de 2025**

*Ordem dos Farmacêuticos, Lisboa*

V JORNADAS  
**FARMÁCIA  
COMUNITÁRIA**  
EXCELÊNCIA, INOVAÇÃO E LONGEVIDADE

# O Farmacêutico Comunitário na Jornada do Doente Oncológico

-

## O Papel Fundamental do Farmacêutico Comunitário na Prevenção e na Literacia de Saúde

Tamara Milagre

Associação EVITA – Cancro Hereditário



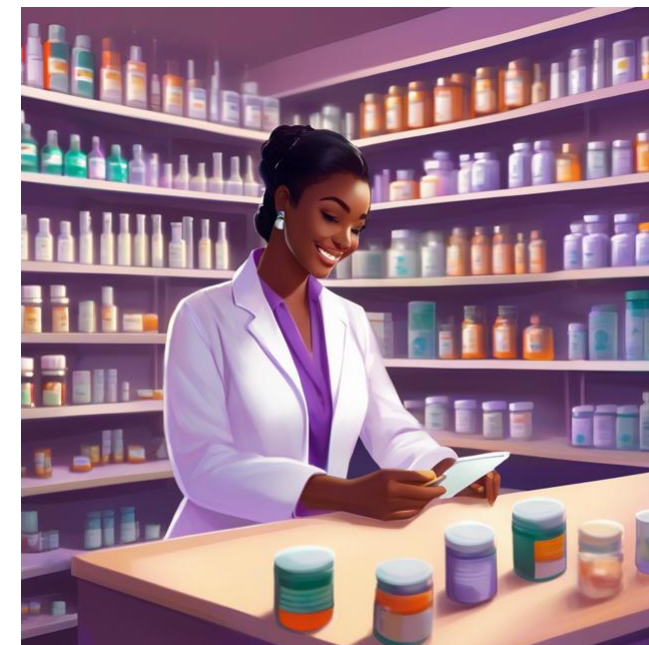
ASSOCIAÇÃO EVITA • CANCRO HEREDITÁRIO

# V JORNADAS FARMÁCIA COMUNITÁRIA

EXCELÊNCIA, INOVAÇÃO E LONGEVIDADE

## O Farmacêutico Comunitário na Jornada do Doente Oncológico

- > É capacitado para **esclarecer dúvidas** sobre os medicamentos, garantindo que o paciente compreende a **posologia**, os possíveis **efeitos colaterais** e as **interações medicamentosas**.
- > Tem um papel fundamental na **promoção da adesão ao tratamento**, contribuindo assim para melhores resultados terapêuticos.
- > É **um agente de saúde acessível à comunidade**, muitas vezes sendo o primeiro ponto de contacto para questões de saúde.
- > **Colabora com outros profissionais de saúde**, como médicos oncologistas e psicólogos, para garantir uma abordagem integrada e coordenada dos cuidados.
- > Fornece informações sobre **cuidados gerais de saúde**, como hábitos alimentares saudáveis, prática de exercícios físicos e **medidas de prevenção** de doenças, entre muitas outras coisas....



# O Farmacêutico Comunitário na Jornada do Portador de Variante Genética Patogénica e na Prevenção do Cancro Hereditário



## Introdução:

O **Cancro Hereditário (CH)** é uma consequência de uma **predisposição genética** devido a uma variante (anteriormente denominada "mutação") germinativa herdada de um dos pais, sendo rara a ocorrência "de novo" (7% TP53\* – 20% APC\*\*).

O portador da variante genética (PVG) tem um risco elevado de desenvolver **múltiplos cancros primários em idade precoce** (< 50 anos de idade). Por isso, chama-se **Síndrome** de Cancro Hereditário (SCH)

Por exemplo, portadores da variante BRCA2 têm um risco aumentado para cancro de mama (mulher e homem), ovário, próstata, pâncreas e melanoma.

**Cada cancro em idade precoce** pode estar potencialmente envolvido num **painel de genes**.

No caso do cancro da mama: BRCA1/2, PALB2, PTEN, STK11, TP53, CHEK2, ATM, BARD1, BRIP1 ou RAD51, entre outros.

O Cancro Hereditário (CH) representa 10% (???) de todos os cancros.

\*[High frequency of de novo mutations in Li-Fraumeni syndrome – PubMed](#)

\*\*[APC Germline Mutations in Individuals Being Evaluated for Familial Adenomatous Polyposis: A Review of the Mayo Clinic Experience with 1591 Consecutive Tests - ScienceDirect](#)



Working for patients with rare, low-prevalence and complex diseases

Apenas 20% dos PVG são identificados – 80% não têm conhecimento da sua predisposição genética e conseqüente risco de desenvolver CH!

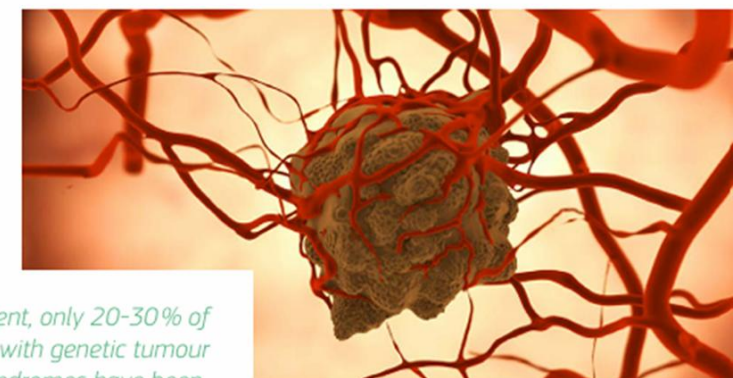


Mais de 50% dos doentes com CH não cumprem os critérios de indicação para o teste genético, segundo as linhas orientadoras atuais, e outros não realizam os testes genéticos\*

\* [Few People with Cancer Undergo Germline Testing – NCI](#)

## ERN on genetic tumour risk syndromes (ERN GENTURIS)

Genetic tumour risk syndromes are disorders in which inherited genetic mutations strongly predispose individuals to the development of tumours. The lifetime risk of cancer can be as high as 100%. While there is considerable diversity in the organ systems that may be affected, individuals affected by these conditions share similar challenges: delay in diagnosis, lack of prevention for patients and healthy relatives, and therapeutic mismanagement. At present, only 20-30% of people with genetic tumour risk syndromes have been diagnosed.



*At present, only 20-30% of people with genetic tumour risk syndromes have been diagnosed.*

ERN GENTURIS is working to improve identification of these syndromes, minimise variation in clinical outcomes, design and implement guidelines, develop registries and biobanks, support research, and empower patients. The network will educate the public and healthcare professionals, and foster the sharing of best practice across Europe. Access to multidisciplinary care will be improved, with new models and standards for sharing and discussing complex cases. The network is enhancing the quality and interpretation of genetic testing,

and increasing patient participation in clinical research programmes.

ERN GENTURIS will cooperate with other ERNs to improve the care of patients with genetic tumour risk syndromes who develop conditions that fall within the expertise of another network.

### NETWORK COORDINATOR

Prof. Nicoline Hoogerbrugge  
Radboud University Medical  
Center Nijmegen, The Netherlands

# Jornadas de Farmácia Comunitária 2025

# V JORNADAS FARMÁCIA COMUNITÁRIA

EXCELÊNCIA, INOVAÇÃO E LONGEVIDADE

International Agency for Research on Cancer  
World Health Organization

GLOBAL CANCER OBSERVATORY

CANCER TODAY  
GLOBOCAN 2022

## PORTUGAL

Number of new cases	Number of deaths	Number of prevalent cases (5-year)
<b>69 567</b>	<b>33 762</b>	<b>203 570</b>

Statistics at a glance, 2022

Novos casos de cancro em **Portugal** em 2022:  
~ 70.000 – 7.000 CH! ~ **20/ dia!**

Na Europa: 4,5M - 450.000 CH ~ **1233/ dia!**

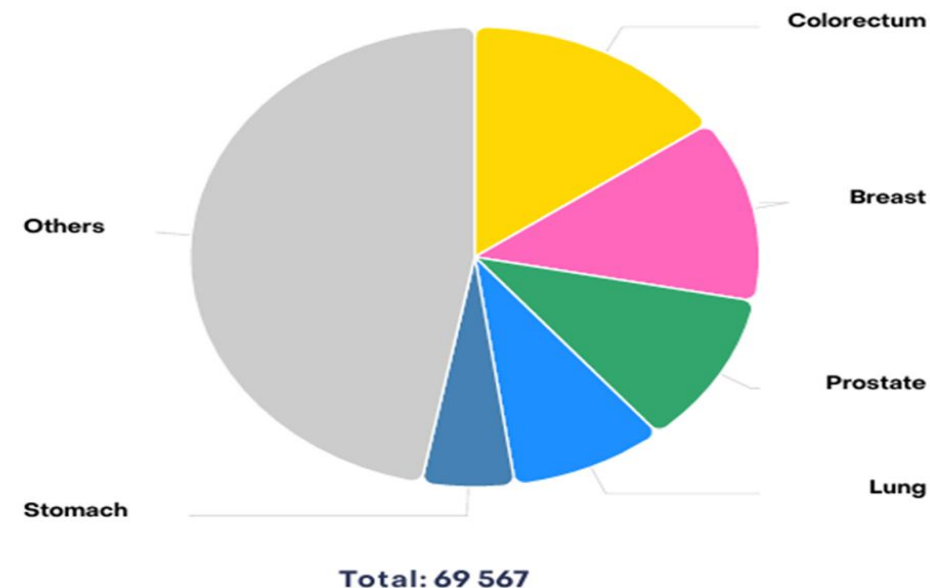
Os 3 cancros mais prevalentes (38,9%) em Portugal estão potencialmente envolvidos nas 2 SCH mais frequentes: CH de Mama, Ovário e Próstata e Síndrome de Lynch.

Um novo gene para o CH da próstata foi recentemente publicado: WNT9B\*  
O cancro do pulmão (47,7%) também foi recentemente associado às SCH\*\*

\*Coding Variants of the Genitourinary Development Gene WNT9B Carry High Risk for Prostate Cancer | JCO Precision Oncology

\*\*Inherited lung cancer: a review - PMC

## Both sexes



Rank	Cancer site	Number of cases	Percent
1st	Colorectum	10 575	15.2%
2nd	Breast	8 954	12.9%
3rd	Prostate	7 529	10.8%
4th	Lung	6 155	8.8%
5th	Stomach	3 668	5.3%
-	Others	32 686	47.0%

Se os PVG e/ou o Profissional de Saúde não estiverem cientes da predisposição genética, os primeiros sintomas podem ser desvalorizados, atrasando o diagnóstico precoce do CH, que apresenta o **maior potencial de prevenção e diagnóstico precoce**. Relembramos a história da EVITA.

Devido ao início precoce do CH, no **auge da fertilidade e produtividade**, e devido ao diagnóstico frequentemente tardio, o CH representa um **carga socioeconómica elevada**. Primeira evidência científica de quanto nos poupa a aposta na prevenção: [i3S inova na prevenção dos cancro hereditários da mama e do ovário](#)  
[Home – Preventable](#)

A **baixa literacia genética**, tanto na sociedade civil como nos profissionais de saúde, é o **maior obstáculo à identificação de PVGs** (= referência para aconselhamento genético e consequente teste genético).  
As especialidades médicas fora da genética médica e da oncologia, como médicos de família, dermatologistas, gastroenterologistas etc., não estão suficientemente sensibilizadas para as SCH.

A sua complexidade dificulta a identificação de padrões e os sintomas.

A informação é dispersa. Saiba mais aqui: [Cancro Hereditario](#)

O que podia ajudar à consciencialização de TODOS:



O [Código Europeu contra o Cancro - Centro Internacional de Investigação do Cancro \(CIIC\). Comissão Europeia: 12 formas de reduzir o risco de cancro](#) ignora o fator de risco mais elevado:

## A predisposição genética!

Existem síndromes que aumentam o risco para CH até 100%.

## Voltando a nossa realidade em Portugal:

O Registo Oncológico Nacional (RON) não tem dados sobre CH!

Temos a maior incidência de variantes no BRCA2 na Europa

Variante Fundadora Portuguesa BRCA2 c.156\_157insAlu

Deve ser analisada proativamente.

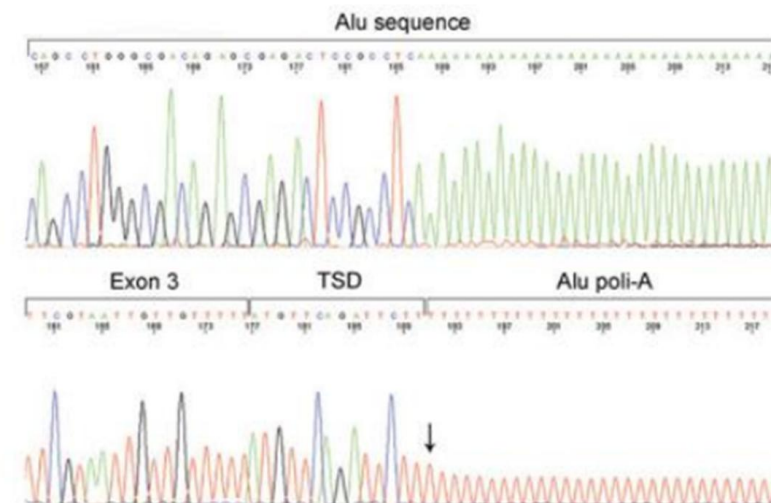
10 milhões de portugueses – 2 milhões de emigrantes.

Resultados falsos-negativos fora de Portugal.

### Founder pathogenic variant of Portuguese origin

*BRCA2* c.156\_157insAlu is a founder pathogenic rearrangement of Portuguese origin identified in 8% of index cases and representing 60% of *BRCA2* alterations in individuals of Portuguese ancestry. Its presence causes an in-frame deletion of exon 3 and it is deleterious. Its identification might be challenging in case it is not being proactively analyzed.

We would like to raise awareness about this alteration and recommend their analysis in families with clinical suspicion of hereditary breast and ovarian cancer and a Portuguese ancestry.



For more technical details, please follow this link: [BRCA2 c.156\\_157insAlu](#)

Thematic group 3-HBOC ERN-GENTURIS, 17/01/2022

**Tempos de espera inaceitáveis** para aconselhamento genético, teste genético, vigilância personalizada e cirurgias profiláticas.

Um assunto familiar: O impacto na **saúde mental** dentro da família é subestimado.

**Desigualdade** no acesso.

Ausência de **estratégia** e baixo **orçamento** para **prevenção e detecção precoce**.

Fraco envolvimento do público e dos pacientes (**PPIE**) na Avaliação de Tecnologias de Saúde (**ATS**) e na investigação.



## Boas Notícias

Uma vez que se identifica a predisposição genética para CH numa pessoa, podemos **salvar uma família inteira!**

O PVG tem o poder de mudar a sua história:

- Terá um plano de **vigilância personalizado abrangente**, que começa muito antes de qualquer rastreio populacional.
- Poderá tomar a decisão para avançar com **cirurgias preventivas**.
- Terá a opção de outras intervenção preventivas, como o **diagnóstico genético de preimplantação (DGPI)**.
- Poderá ter uma maior motivação para adaptar um estilo de vida mais saudável.



A predisposição genética para CH exige **PRECISÃO**: Diagnóstico de precisão (teste genético), Prevenção de precisão do CH, Tratamento de precisão do CH, Seguimento de precisão do PVG

## Mais e Melhores Soluções ao Horizonte:



**Project Title: Innovative and safe microwave-based imaging technology to make breast cancer screening more accurate, inclusive and female-friendly**



**(1) No X-rays**

MammoWave uses safe radiofrequency signals in the microwave band, rather than dangerous X-rays.



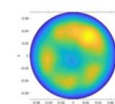
**(2) Effective**

Cutting edge technology and relatively low production costs prime MammoWave for BC screening.



**(3) Comfortable**

MammoWave requires no breast compression. The examination is performed with the patient lying in a comfortable facing down position.



**(4) Easy-to-use**

MammoWave is easy-to-use and the output is easy-to-read.



**(5) Enhanced performances**

AI improves accuracy, reducing false positives and false negatives.

**Partners:**

- Toscana Life Sciences (TLS)
- Umbria Bioengineering Technologies (UBT)
- London South Bank University (LSBU)

- Elaros
- Servicio de Salud de Castilla – La Mancha (SESCAM)
- IMT School for Advanced Studies Lucca
- EVITA

Novas tecnologias no “Horizonte”:

[The MammoScreen Project](#)

- ✓ Rastreio eficaz para mulheres jovens de alto risco, mesmo durante a gravidez
- ✓ Funciona bem em tecido mamário denso
- ✓ Sem radiação
- ✓ Amigável para as mulheres
- ✓ Indolor
- ✓ Inclusivo



Primeira chamada específica para propostas sobre **novos biomarcadores para a deteção precoce de cancros hereditários**  
33 propostas - 3 financiadas.

A EVITA é parceira em dois dos três projetos financiados:

Um sobre biomarcadores para a deteção precoce de cancros relacionados com a **Síndrome de Lynch**.

Outro sobre biomarcadores para a deteção precoce do **Cancro do Ovário Hereditário**.

É crucial identificar cada vez mais e melhor os PVGs para uma **redução significativa da morbilidade e da mortalidade associadas às SCH**.

É um o modelo exemplar para **cuidados baseados no valor** o que melhora a sustentabilidade do sistema de saúde.

A **PREVENÇÃO** da doença e do desperdício é o pilar principal da sustentabilidade.

A Nossa Solução

**Conceito: O utilizador é responsável pela sua saúde e pelos seus dados!**



Iniciativa de Cidadão para Cidadão:

Plataforma digital em conformidade com o RGPD

Alta tecnologia

Múltiplas funcionalidades

Acessível a TODXS.

Especialmente para as pessoas preocupados com o seu risco para cancro, PVG e todos os doentes oncológicos.



Questionário de risco baseado nas recomendações nacionais do PROGO.



Ferramenta que ajuda perceber quem pode beneficiar dum aconselhamento genético.

The screenshot shows the 'evita PLATFORM' website. The top navigation bar includes a home icon, 'Avaliação de Risco' (underlined), 'Os Meus Questionários', 'Área Clínica', 'Agendar Videoconsulta', 'Eventos', 'Notícias', 'Ensaios Clínicos', and 'Contactos'. The user email 'tamara.milagre@evitacancro.org' and icons for profile, settings, notifications, and share are visible in the top right.

### IMPORTANTE

O questionário de avaliação de risco de cancro hereditário na família é baseado num conjunto de critérios desenvolvidos pelo Programa Nacional de Genética e Cancro (PROGO) da Sociedade Portuguesa de Oncologia, com o objetivo de alertar para a existência de síndrome de predisposição familiar para cancro. Este questionário compreende um conjunto de 10 perguntas que visam reconhecer fatores de risco que podem indicar uma predisposição/risco para desenvolvimento de cancro hereditário.

Em função do resultado desta avaliação preliminar, serão apresentados 3 cenários diferentes:

- no caso do risco aparentar ser elevado, é sugerido um encaminhamento para uma consulta de Genética Médica;
- no caso do risco aparentar ser reduzido, nenhuma medida alternativa é sugerida;
- no caso do resultado ser inconclusivo, é sugerido que repita o teste após procurar saber mais sobre os casos de cancro na sua família.

O presente questionário é meramente indicativo e não substitui, em caso algum, o contacto com um profissional de saúde, não devendo assim ser considerado um diagnóstico. A avaliação, ainda que o resultado seja negativo ou inconclusivo, não dispensa uma consulta médica ou outro aconselhamento médico.

O teste deve ser realizado novamente sempre que obtenha mais informações acerca de casos de cancro na sua família (designadamente, casos de diagnóstico de cancro nos seus familiares que desconhecia no momento do teste, casos de cancro na sua família que foram diagnosticados após o teste).



## RESULTADO

O teste que acabou de realizar indica que o risco de cancro hereditário na sua família aparenta ser **elevado**.

Recomenda-se consulta com um médico geneticista, que o irá ajudar a fazer uma melhor avaliação e fornecer-lhe-á informações adicionais.

2. fase: telemedicina

## IMPORTANTE

*O teste deve ser realizado novamente sempre que obtenha mais informações acerca de casos de cancro na sua família (designadamente, casos de diagnóstico de cancro nos seus familiares que desconhecia no momento do teste, casos de cancro na sua família que foram diagnosticados após o teste).*

**Literacia em saúde:** resumos simplificados, newsletters, webinars.

Informação sobre **ensaios clínicos** a decorrer na Europa



### Área clínica:

> Espaço seguro para **o armazenamento centralizado de todo o processo clínico**, superando a barreira da falta de **interoperabilidade** entre sistemas e evitando desperdícios (duplicação de exames e análises...) e o incómodo.

➤ **Diário clínico** com a possibilidade de conceder acesso ao **oncologista autorizado**, permitindo uma melhor preparação para a próxima consulta e otimizando o tempo disponível (**telemonitorização**).

## 2. Fase:

Agenda Digital, Telemedicina, APP, Perfis de Utilizador: “Profissional de Saúde” e “Investigador”

1. PdS: Com autorização prévia, o **médico oncologista** terá acesso à informação selecionada pelo utilizador na área clínica  
Canal de comunicação (diário clínico)

**Médico Geneticista:** Área reservada para videoconsulta de Aconselhamento Genético

**Psicólogo:** Área reservada para videoconsulta      **SNS Farmacêutico?**

2. **Investigador:** Questionários de investigação com seleção do público-alvo

Relatórios com dados estruturados

Acesso ao repositório de pesquisas anteriores

PROMs, PREMs, RWD, RWE

**INFARMED**



Apenas o perfil “Utilizador EVITA” disponível

2986 registos

~ 80% Questionários de Avaliação de Risco

~ 80% resultados de “Risco Elevado”

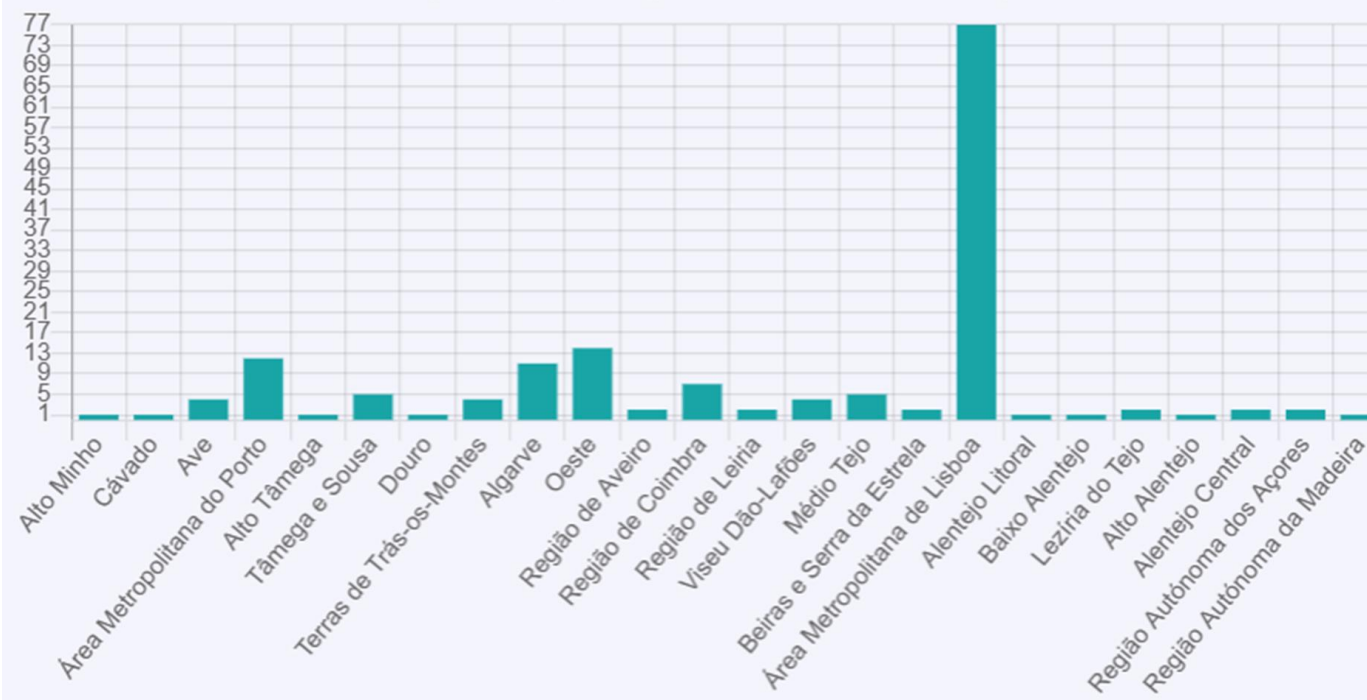
964 preencheram os seus dados demográficos e histórico familiar de cancro em “O Meu Perfil”

789 (76%!) mulheres, 175 homens

206 doentes oncológicos

107 com cancro da mama

Quantidade de pessoas por região de acordo com o tipo de cancro:



O farmacêutico comunitário no seu papel multifacetado e indispensável na promoção da saúde e no atendimento às necessidades do cidadão, contribui para uma melhor qualidade de vida e bem-estar da população.

Pode ter o papel mais relevante na divulgação da EVITA Platform, contribuindo assim para uma melhor identificação de PVGs, reduzindo a morbilidade e a mortalidade associadas às SCH.



[Estão as farmácias comunitárias bem distribuídas em Portugal? - Salus Magazine](#)

OBRIGADA

evita®  
P L A T F O R M

