

FACULDADE DE DIREITO DE VITÓRIA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM DIREITO

EDUARDA PETRI MODESTO

**RASTREAMENTO GENÉTICO E DIREITO À SAÚDE: O ACESSO UNIVERSAL ÀS
TESTAGENS DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER DE MAMA E
OVÁRIO PELO SUS**

VITÓRIA
2025

EDUARDA PETRI MODESTO

**RASTREAMENTO GENÉTICO E DIREITO À SAÚDE: O ACESSO UNIVERSAL ÀS
TESTAGENS DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER DE MAMA E
OVÁRIO PELO SUS**

Monografia apresentada ao Curso de Graduação em Direito da Faculdade de Direito de Vitória, como requisito parcial para obtenção do grau de bacharel em Direito.

Orientadora: Profa. Lorena Pinto Barboza Santana

VITÓRIA
2025

EDUARDA PETRI MODESTO

**RASTREAMENTO GENÉTICO E DIREITO À SAÚDE: O ACESSO UNIVERSAL ÀS
TESTAGENS DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER DE MAMA E
OVÁRIO PELO SUS**

Monografia apresentada ao Curso de
Graduação em Direito da Faculdade de
Direito de Vitória, como requisito para a
obtenção do grau de bacharel em Direito.

Aprovado em ____ de _____ de 2025.

COMISSÃO EXAMINADORA

Prof.^a Lorena Pinto Barboza Santana -
Faculdade de Direito de Vitória - FDV

Examinador (a)
Faculdade de Direito de Vitória - FDV

AGRADECIMENTOS

O desenvolvimento deste Trabalho de Conclusão de Curso se deu por um motivo pessoal: é uma homenagem à minha mãe, que partiu em 22 de dezembro de 2019 com apenas 43 anos de idade.

Este trabalho não é apenas um mero trabalho acadêmico, mas uma história de vida e superação.

A luta da minha mãe contra um câncer de mama hereditário perdurou por três anos, com idas e vindas a hospitais, ciclos de tratamento e momentos de esperança. Porém, acredito que a vida preferiu traçar a ela um caminho alternativo.

Escrevo hoje e dedico este trabalho à grande mulher que foi e sempre será a minha mãe, Rúbia Zani Petri: mãe, amiga, confidente e companheira de viagens pelos cantos do Brasil, ao lado de sua filha, Eduarda Petri Modesto, que viveu com ela os melhores e também os piores momentos de sua vida.

Rúbia lutou até o seu último instante, pois, para uma mãe, a pior perda é deixar uma filha no mundo sem a sua presença. Mas eu digo que ela não criou apenas uma menina, e sim uma mulher.

Obrigada, mãe, por todos os ensinamentos que a senhora me ensinou ao longo da minha vida, os vários puxões de orelha, os sermões, me ensinou que para conquistar as coisas eu devo correr atrás, lutar por elas, estudar muito, mas além disso tudo, você me ensinou a ser uma pessoa humilde, empática com as pessoas, me ensinou que a vida na maior parte da trajetória é feita de renúncias, choros e alegrias também, você só queria que eu me tornasse uma mulher independente, forte, concentrada nos meus objetivos, e você conseguiu, pois os seus ensinamentos me levaram para caminhos de grande evolução, mas também de sacrifícios, que no final valeu cada segundo.

Nunca vou me esquecer do dia que você disse a mim que o seu maior medo não era morrer, mas sim, me deixar sozinha no mundo e eu lhe garanto que através de todos os seus ensinamentos, eu nunca estive desamparada, muito pelo contrário, isso me deu mais força de ser quem eu sou hoje, e dedico este trabalho em sua homenagem,

you deserve all the homage of the world and will always be remembered by all the people who love you, my very grateful mother.

I thank Dr. Taynan Nunes Ribeiro, oncologist who cared with care and excellence for my mother. A professional who treats every patient with delicacy and dedication. Thank you for all the love and care that you demonstrated throughout these years, you did and continue to make a difference in our lives.

I also thank Dr. Ingrid Rubim Dalvi, mastologist who identified and performed the cancer surgery of my mother. At the moment of discovery, when she was alone in the clinic, she was welcomed with sensitivity and empathy. Thank you for all the support and help that you offered her and to our family.

Extending my thanks to the entire nursing team, at CECON/ES, who cared for my mother during her chemotherapy treatment. Competent professionals and, above all, human, who demonstrate empathy in the face of the pain of others. Thank you for the love and the constant care, you made a difference in her life.

I thank the attendants and receptionists at CECON/ES, you brighten the day of every patient who comes to the clinic and with certainty brightened the days of my mother.

I thank psychologist Aline Barrada de Assis for the therapeutic support and for the sensitive way of conducting each step, making this process easier and helping me overcome every obstacle, that perhaps, accompanies me to the present day.

I thank the entire team at Apart Hospital, among the doctors, nurses, physiotherapists and psychologists, who cared with so much love and dedication in the last days of my mother's life. Your work makes a difference in the life of every patient and their families.

I thank my supervisor, Lorena Pinto Barboza Santana, for welcoming me to this work of conclusion of course. Thank you for all the orientations and, especially, for embracing a cause that deals with a very delicate and important issue in the lives of so many people.

Por fim, faço os agradecimentos a todos que tiveram o privilégio de conhecer e fazer parte da história da minha mãe, cada pessoa que esteve junto ao lado dela, nos dias bons e ruins de sua trajetória de vida, e a cada pessoa que eu citei acima, minha eterna gratidão por tudo o que fizeram, o possível e o impossível, vocês sempre serão lembrados com muito respeito e admiração pelo belo trabalho que realizam todos os dias.

RESUMO

O presente estudo busca analisar o rastreamento genético como instrumento de prevenção e equidade em saúde pública, com foco nas mutações hereditárias dos genes BRCA1 e BRCA2, associados ao aumento significativo do risco de câncer de mama e ovário. Faz-se uma contextualização dos conceitos, protocolos e finalidades do rastreamento genético, evidenciando sua relevância na identificação precoce de predisposições hereditárias e na adoção de estratégias preventivas, como cirurgias profiláticas e vigilância intensiva. Ato contínuo, verifica-se como a universalização do acesso ao rastreamento pode ser adotado como política pública de saúde. Nessa lógica, avalia-se a experiência quando da implementação da medida pelos países estrangeiros, como Canadá, Austrália e Estados Unidos. Por fim, o estudo conclui que a universalização do rastreamento genético pelo Sistema Único de Saúde (SUS) representa não apenas uma medida sanitária preventiva, mas também um instrumento de concretização do direito fundamental à saúde, de promoção da justiça social, capaz de reduzir custos e salvar vidas.

Palavras-chave: Rastreamento genético; BRCA1; BRCA2; Câncer hereditário; políticas públicas de saúde; equidade.

ABSTRACT

This study analyzes genetic screening as a tool for prevention and equity in public health, focusing on hereditary mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes, which are associated with a significantly increased risk of breast and ovarian cancer. The study contextualizes the concepts, protocols, and purposes of genetic screening, highlighting its relevance in the early identification of hereditary predispositions and the adoption of preventive strategies, such as prophylactic surgeries and intensive surveillance. It then assesses how universal access to screening can be adopted as a public health policy. In this context, it evaluates the experience of implementing this measure in foreign countries, such as Canada, Australia, and the United States. Finally, the study concludes that universalization of genetic screening by the Unified Health System (SUS) represents not only a preventive health measure but also an instrument for realizing the fundamental right to health, promoting social justice, and being capable of reducing costs and saving lives.

Keywords: Genetic screening; BRCA1; BRCA2; Hereditary cancer; public health policies; equity.

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	10
1 ONCOGENÉTICA E O RISCO HEREDITÁRIO DE CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO.....	12
1.1 CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO: PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO E DESAFIOS DE SAÚDE PÚBLICA.....	12
1.2 PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA E A IMPORTÂNCIA DO RASTREAMENTO GENÉTICO.....	13
1.3 DESIGUALDADES NO ACESSO E O PAPEL DO SUS NA ATENÇÃO ONCOLÓGICA	15
2 RASTREAMENTO GENÉTICO E POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE	17
2.1 CONCEITOS, PROTOCOLOS E FINALIDADES DO RASTREAMENTO GENÉTICO.....	18
2.2 O RASTREAMENTO GENÉTICO COMO ESTRATÉGIA DE PREVENÇÃO E EQUIDADE NO SUS.....	20
2.3 CUSTOS, CUSTO-EFETIVIDADE E EXPERIÊNCIAS INTERNACIONAIS.....	21
3 DESAFIOS ÉTICOS, JURÍDICOS E DE POLÍTICAS PÚBLICAS NO ACESSO AO RASTREAMENTO GENÉTICO	22
3.1 A EFETIVIDADE DO DIREITO À SAÚDE E O PRINCÍPIO DA DIGNIDADE DA PESSOA HUMANA.....	23
3.2 DESAFIOS ÉTICOS, SOCIAIS E JURÍDICOS DA UNIVERSALIZAÇÃO DO RASTREAMENTO GENÉTICO.....	24
3.2.1 ENTRE A TESTAGEM GENÉTICA E A EFETIVIDADE DA PREVENÇÃO.....	26
3.3 A NECESSIDADE DE POLÍTICAS PÚBLICAS ESTRUTURADAS E EQUITATIVAS	30
4 CONSIDERAÇÕES FINAIS	34
REFERÊNCIAS	36

INTRODUÇÃO

Nos dias atuais, o câncer de mama constitui um dos principais desafios de saúde pública, exigindo atenção não apenas ao tratamento, mas também à prevenção e à detecção precoce. Nesse contexto, o rastreamento genético emerge como uma ferramenta promissora, capaz de identificar predisposições hereditárias, especialmente mutações nos genes BRCA1 e BRCA2, possibilitando intervenções preventivas que podem salvar vidas e reduzir a mortalidade associada à doença.

À vista disso, parte-se da hipótese de que o rastreamento genético, enquanto instrumento preventivo de saúde pública, constitui expressão do direito fundamental à saúde e da dignidade da pessoa humana, impondo ao Estado o dever de sua universalização pelo SUS. Trata-se de investigar, sob um olhar jurídico e bioético, até que ponto políticas públicas de saúde preventiva, como o rastreamento genético, constituem uma expressão concreta de direitos fundamentais e de justiça social.

De início, o objetivo central do estudo é voltado a analisar o rastreamento genético como expressão do direito fundamental à saúde e à dignidade da pessoa humana. Sendo assim, examina-se o conceito de direito à saúde e sua relação com a dignidade humana, com posterior avaliação do papel do SUS na promoção da equidade no rastreamento genético, bem como trazer à discussão as experiências internacionais e propor reflexões sobre a efetivação da política no Brasil.

No primeiro capítulo, evidencia-se o cenário brasileiro acerca do câncer de mama e ovário e a real predisposição hereditária de mulheres a desenvolverem a patologia a partir de mutações genéticas nos genes BRCA1 e BRCA2. Com isso, apresenta-se o rastreamento genético como medida preventiva para a detecção precoce da doença, bem como a dificuldade e desigualdade no acesso ao teste genético.

Já no segundo capítulo, o enfoque recai sobre o rastreamento genético propriamente dito: seus conceitos, protocolos, finalidades e eficácia, bem como as limitações do Sistema Único de Saúde (SUS) e os desafios éticos, sociais e econômicos relacionados à universalização desse exame. Por fim, no terceiro capítulo, são discutidas as políticas públicas estruturadas e equitativas, destacando experiências internacionais, mecanismos de prevenção e estratégias de equidade, de modo a evidenciar a importância da implementação efetiva do rastreamento genético como

política de saúde pública, conectando-o ao direito à saúde e à dignidade da pessoa humana.

Adota-se o método de abordagem dedutivo, por partir de princípios gerais do direito à saúde e da dignidade da pessoa humana para examinar sua concretização nas políticas públicas de rastreamento genético. Para tanto, utilizam-se a pesquisa bibliográfica e a pesquisa documental, que possibilitam correlacionar fundamentos teóricos, normas jurídicas e dados institucionais do SUS (MARCONI; LAKATOS, 2017).

A pesquisa bibliográfica baseou-se em autores como Sarlet, Paim e Bussinguer, entre outros, com o objetivo de fundamentar teoricamente a discussão sobre os direitos fundamentais e as políticas de saúde.

A pesquisa documental, por sua vez, envolveu a análise de relatórios e diretrizes do Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva (INCA), da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), do Ministério da Saúde e de documentos internacionais relativos ao rastreamento genético e à proteção da saúde da mulher.

Desse modo, o percurso metodológico permitiu examinar a atuação do Estado, a estrutura normativa vigente, os limites do SUS e os impactos éticos e sociais do rastreamento genético, proporcionando uma análise crítica e integrada que busca compreender como a universalização desse exame preventivo pode efetivar o direito à saúde das mulheres e consolidar a dignidade da pessoa humana como fundamento central do ordenamento jurídico brasileiro.

1. ONCOGENÉTICA E O RISCO HEREDITÁRIO DE CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO

1.1 CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO: PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO E DESAFIOS DE SAÚDE PÚBLICA

O câncer de mama permanece como o tipo de câncer mais incidente entre as mulheres no Brasil e no mundo, configurando um dos maiores desafios para a saúde pública da mulher. Entre os anos de 2023 a 2025, estima-se cerca de 73.610 novos casos no país, representando uma taxa ajustada de incidência de aproximadamente 41,89 casos a cada 100.000 mulheres. Ademais, entre os anos de 2023 a 2025, ocorreram em média cerca de 18.000 mortes no país em decorrência ao câncer de mama (Inca, 2023, p. 3)

Em âmbito global, o câncer de mama também lidera as estatísticas de incidência e mortalidade feminina por neoplasias, sendo responsável por uma significativa parcela dos óbitos. Em países com IDH alto, 1 em cada 12 mulheres é diagnosticada com câncer de mama, e 1 em cada 71 morre devido à doença. Em contraste, em países de baixo IDH, onde 1 em cada 27 mulheres é diagnosticada, e 1 em cada 38 morre, evidenciando a influência dos determinantes sociais e econômicos sobre o prognóstico (SBOC, 2015).

Esses dados evidenciam que determinantes sociais e econômicos influenciam diretamente o prognóstico da doença, reforçando a necessidade de políticas públicas equitativas, diagnóstico precoce e tratamento (SBOC, 2015).

O câncer de ovário, embora menos incidente, apresenta elevada letalidade devido ao diagnóstico tardio. No Brasil, estima-se cerca de 7.000 novos casos anuais, com mortalidade proporcionalmente superior à do câncer de mama, evidenciando a necessidade de estratégias integradas de rastreamento e prevenção (INCA, 2023).

A elevada prevalência e o impacto social do câncer de mama reforçam a necessidade de estratégias eficazes de prevenção, diagnóstico precoce e tratamento. No caso de pacientes com mutação de BRCA1, o tipo mais frequente é o Carcinoma Ductal Invasivo (CDI), responsável por aproximadamente 75% dos casos. Essa neoplasia se propaga pelo tecido mamário vascularizado, possibilitando metástases e

caracterizando-se como uma das formas mais agressivas e difíceis de tratar em estágios avançados.

Destaca-se a importância de identificar os métodos morfológicos, genéticos e enzimáticos para identificar o grau de agressividade do tipo de câncer de mama, ou seja, é necessário um tratamento específico e com resultado diagnóstico preciso no decorrer de todo o processo, como também, averiguar o perfil genético germinativo para avaliação do risco de câncer hereditário e o surgimento de novos tumores, possibilitando identificar e estimar os possíveis danos que o próprio possa causar no organismo além de poder estender esta análise aos familiares que podem vir sofrer com a doença. (Coelho et al., 2018).

A utilização de estratégias para detecção precoce possui destaque, tendo em vista que o diagnóstico precoce é o mais indicado quando é realizado em estágios iniciais, o que resulta em um tratamento menos prejudicial, reduzindo a taxa de mortalidade e posteriormente, na qual melhora a qualidade de vida das pacientes (Inca, 2023).

Associando dados sobre relação da qualidade de vida e o estadiamento do câncer de mama em pacientes que tiveram o diagnóstico precoce, intermediário e tardio, é possível observar que a taxa de sobrevivência no momento do diagnóstico é de cerca de 80% para os estágios iniciais, de 30 a 50% para os intermediários e 5% para o avançado. Esses dados confirmam a queda progressiva da qualidade de vida conforme o estadiamento aumenta (Inca, 2023).

1.2 PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA E A IMPORTÂNCIA DO RASTREAMENTO GENÉTICO

A relevância da prevenção precoce ganha ainda mais destaque quando se considera o papel da genética. No contexto do Sistema Único de Saúde (SUS), o enfrentamento do câncer de mama envolve desafios estruturais e sociais. O tempo de espera para a realização de exames diagnósticos, como mamografias e biópsias, varia significativamente entre as regiões do país, refletindo desigualdades no acesso aos serviços de saúde (BRASIL, 2024).

Além disso, a diferença entre centros de referência especializados e hospitais gerais evidencia disparidades que podem comprometer a qualidade do cuidado, impactando diretamente a efetividade das políticas públicas e o direito à saúde das mulheres brasileiras, especialmente aquelas em situação de vulnerabilidade socioeconômica.

Atualmente, o SUS segue o rol estabelecido pela CONITEC (Comissão Nacional De Incorporação De Tecnologia no SUS), onde não ampliam o uso de mamografia para o rastreamento do câncer de mama para mulheres assintomáticas com risco habitual e que estejam fora da faixa etária estipulada pelo SUS como recomendada (50 a 69 anos) o que gera uma insegurança frente ao combate à doença, pois quanto mais tardio é o rastreamento genético em mulheres com mutação de BRCA1, a sua sobrevida é reduzida drasticamente acarretando óbitos (CONITEC, 2019).

Diante deste cenário, a oncogenética surge como um campo fundamental para a compreensão dos fatores genéticos que influenciam a predisposição ao câncer de mama, alterações essas que denominados de BRCA (Breast Cancer gene 1 or 2). Conceitos como predisposição genética, penetrância e variantes patogênicas são essenciais para identificar indivíduos com maior risco e orientar estratégias de rastreamento e prevenção.

No entanto, a incorporação dos exames genéticos no SUS ainda enfrenta limitações financeiras e estruturais. Atualmente, alguns testes genéticos são contemplados na tabela do SUS, mas o acesso permanece restrito, sobretudo para populações periféricas. (SciELO, 2020; INCA,2023).

Para uma paciente do SUS, a detecção precoce de uma mutação genética associada ao câncer de mama pode significar a diferença entre um tratamento curativo e um paliativo, evidenciando a importância de integrar a ciência genética à realidade social.

O diálogo entre a pesquisa científica e as políticas públicas deve ser fortalecido para garantir que os avanços tecnológicos se traduzam em melhorias concretas no cuidado e na qualidade de vida das mulheres afetadas. A integração entre avanços científicos e políticas públicas é, portanto, fundamental para que a tecnologia beneficie efetivamente a população.

1.3 DESIGUALDADES NO ACESSO E O PAPEL DO SUS NA ATENÇÃO ONCOLÓGICA

O acesso desigual ao aconselhamento genético e ao rastreamento precoce acentua as desigualdades de gênero e saúde no Brasil. Fatores como menor escolaridade, menos oportunidades de trabalho e recursos mais escassos funcionam como determinantes negativos para a saúde da mulher, frequentemente esperada a priorizar as necessidades familiares em detrimento de seu próprio bem-estar.

Globalmente, a saúde feminina tem sido historicamente centrada na reprodução e maternidade, adotando-se uma abordagem antifeminista sobre o valor e os papéis da mulher na sociedade. Como consequência, o câncer feminino frequentemente se encontra sub-representado nas políticas de saúde (Woman, Power and Cancer, 2023).

É imprescindível que o SUS avance na oferta de serviços onco-genéticos de forma humanizada e equitativa, reconhecendo a complexidade do câncer de mama e ovário e seu impacto social. Somente assim será possível promover um cuidado integral que respeite os direitos das mulheres e contribua para a redução da mortalidade e do sofrimento associados à doença (CNM, 2023).

Sob a perspectiva jurídica, o princípio da dignidade da pessoa humana constitui fundamento central para o acesso ao rastreamento genético. A dignidade não pode ser reduzida a uma promessa abstrata; ela exige a efetividade concreta dos direitos fundamentais, especialmente do direito à saúde, que integra o núcleo essencial da dignidade. Ao interpretar dados técnicos sobre risco genético e normas jurídicas como o direito constitucional à saúde, torna-se possível fundamentar criticamente a necessidade de concretização desse direito por meio do rastreamento genético.

O direito à saúde é classificado como um direito fundamental. Nesse contexto, o acesso à saúde preventiva, como o rastreamento genético, é condição para a efetivação do direito à vida digna. A ausência da universalização desses exames perpetua desigualdades sociais e fere o princípio da equidade, contrariando a exigência de que o direito à saúde se traduza em efetividade concreta.

O debate jurídico sobre o direito à saúde, especialmente no contexto do rastreamento genético, envolve a forma como o Poder Judiciário tem tratado a judicialização de pedidos de exames, inserindo a discussão na colisão entre direito individual e limitação orçamentária do Estado (Queiroz, 2006, p. 105-110; Sarlet, 2005).

Para Ingo Wolfgang Sarlet, a dignidade da pessoa humana não é apenas um princípio fundamental da Constituição de 1988, mas o eixo normativo central de todo o sistema de direitos fundamentais. A dignidade deve ser compreendida como valor intrínseco e inviolável de cada ser humano, dotada de eficácia jurídica imediata, vinculando Estado e sociedade à promoção das condições mínimas para o desenvolvimento pleno da pessoa.

Ao tratar do direito à saúde das mulheres, Sarlet enfatiza que a dignidade humana exige sensibilidade às vulnerabilidades específicas de gênero, considerando desigualdades históricas no acesso à saúde agravadas por fatores sociais, econômicos e biológicos. Esse entendimento se torna ainda mais relevante em casos de doenças genéticas hereditárias, como mutações nos genes BRCA1 e BRCA2, que aumentam significativamente o risco de câncer de mama e ovário.

A detecção precoce dessas mutações possibilita decisões médicas e reprodutivas fundamentadas e personalizadas, incluindo exames periódicos, intervenções cirúrgicas preventivas e aconselhamento genético. Entretanto, a disponibilidade e o acesso a esse tipo de diagnóstico e tratamento ainda não são plenamente garantidos pelo SUS, levantando importantes questões jurídicas e éticas.

Sarlet sustenta que o conteúdo mínimo da dignidade humana — o chamado “mínimo existencial” — inclui o direito à saúde em sua dimensão mais ampla, abrangendo não apenas o tratamento de doenças instaladas, mas também a prevenção, o acesso à informação e às tecnologias diagnósticas, como os testes genéticos para BRCA1.

Nesse contexto, a ausência de políticas públicas eficazes voltadas a esse grupo específico de mulheres configura omissão inconstitucional do Estado, violando o núcleo essencial de seus direitos fundamentais. A negativa ou omissão estatal em oferecer, no SUS, o exame genético para detecção das mutações BRCA1, bem como o acompanhamento médico, psicológico e cirúrgico adequado, representa violação direta à dignidade da mulher.

Essa violação manifesta-se não apenas como negligência em relação ao direito à saúde, mas também como falta de reconhecimento do valor intrínseco da vida e da autonomia feminina, especialmente no que diz respeito às decisões sobre seu próprio corpo e destino reprodutivo. Além disso, Sarlet enfatiza a proibição do retrocesso social: uma vez reconhecido o direito à saúde com base na dignidade humana, o Estado não pode regredir em sua proteção. Assim, se há avanço científico e possibilidade técnica de prevenção eficaz, como os testes para BRCA1, o não oferecimento desses serviços configura omissão e retrocesso injustificável diante do compromisso constitucional com os direitos fundamentais.

Portanto, a partir do referencial de Sarlet, o direito das mulheres à saúde, especialmente em relação às mutações genéticas BRCA1, não pode ser tratado como privilégio ou serviço complementar da rede privada, mas como dever jurídico-constitucional do Estado, diretamente vinculado ao respeito à dignidade da pessoa humana. A omissão nesse campo compromete não apenas a saúde individual das mulheres, mas também sua integridade psicossocial, autonomia e participação igualitária na sociedade.

Essa marginalização reflete o que Nelson Camatta Moreira (2013, p. 197) denomina de “dinâmica de invisibilidade pública”, mecanismo que legitima a exclusão institucional de determinados grupos, especialmente o das mulheres em contextos de vulnerabilidade. Tal invisibilidade traduz-se em humilhação social e na repetição de um sofrimento ancestral, perpetuando desigualdades e negando reconhecimento a experiências historicamente silenciadas.

Em síntese, o direito à saúde não é apenas um mandamento legal, mas um imperativo ético e constitucional. Sob essa ótica, o SUS deve fornecer respostas estruturadas para garantir que tecnologias preventivas, como o rastreamento genético, sejam efetivadas como política pública universal e não como privilégio, evitando perpetuar desigualdades sociais e ferir a equidade, especialmente entre mulheres de baixa renda (Sarlet, 2005).

2. RASTREAMENTO GENÉTICO E POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE

2.1 CONCEITOS, PROTOCOLOS E FINALIDADES DO RASTREAMENTO GENÉTICO

O rastreamento genético consiste na análise do DNA para identificar variantes associadas ao aumento do risco de determinadas doenças, entre elas os cânceres de mama e ovários hereditários. Os genes BRCA1 e BRCA2 desempenham papel central nesse processo, uma vez que estão relacionados à reparação do DNA.

Quando sofrem mutações, nesses genes perdem sua função de supressor tumoral, elevando significativamente o risco de desenvolvimento de neoplasias malignas (National Cancer Institute, 2023). BRCA1 e BRCA2 participam do mecanismo de reparo do DNA por recombinação homóloga, processo essencial para a manutenção da estabilidade genômica (Malone et al., 2020).

Mutações germinativas herdadas comprometem a capacidade desses genes de reparar quebras de dupla fita no DNA, favorecendo o acúmulo de mutações adicionais e aumentando o risco de neoplasias, especialmente cânceres de mama e ovário hereditários (National Cancer Institute, 2023). Estudos epidemiológicos indicam que mulheres portadoras de mutação em BRCA1 apresentam risco cumulativo de até 72% para câncer de mama e 44% para câncer de ovário até os 80 anos. Para BRCA2, o risco estimado é de até 69% para câncer de mama e 17% para câncer de ovário (Kurtzman et al., 2021). Em comparação, a prevalência populacional geral de câncer de mama e ovário é inferior a 2% (Frieden et al., 2022).

A identificação de mutações em BRCA1 e BRCA2 por meio de testes genéticos constitui instrumento essencial para o rastreamento de predisposição hereditária, permitindo acompanhamento precoce, adoção de medidas profiláticas e redução da mortalidade associada.

É necessário diferenciar rastreamento preventivo de rastreamento diagnóstico. O rastreamento preventivo é indicado para indivíduos assintomáticos com histórico familiar sugestivo ou pertencentes a grupos de risco, visando antecipar a identificação de predisposição genética antes da manifestação da doença. Já o rastreamento diagnóstico ocorre após o surgimento da patologia, auxiliando na confirmação do caráter hereditário da doença, o que impacta tanto o tratamento quanto a avaliação de risco dos familiares (Campos et al., 2020).

A Sociedade Americana de Oncologia Clínica (ASCO) reconheceu, desde 1996, a importância da predisposição genética herdada na prática clínica do câncer, publicando recomendações sobre aconselhamento e testes genéticos. Estudos subsequentes aprofundam a compreensão sobre a aplicação desses testes em indivíduos em risco. O risco vitalício de câncer de mama chega a 85–90%, e de câncer de ovário, aproximadamente 40% (Konzen et al., 2013).

O rastreamento genético precoce permite estratégias de vigilância intensiva, traduzindo-se em maior sobrevida global e menor morbidade. Mulheres portadoras de mutações BRCA submetidas a protocolos de rastreamento apresentam taxa de detecção precoce de câncer de mama superior a 80%, impactando significativamente na redução da mortalidade (Evans et al., 2021).

Mais do que um exame individual, o rastreamento genético constitui ferramenta de saúde pública preventiva, reduzindo desigualdades no acesso à informação, ao tratamento precoce e às medidas profiláticas. Protocolos internacionais para portadoras de mutações BRCA incluem: ressonância magnética anual das mamas a partir dos 25 anos; Mamografia digital a partir dos 30 anos, em associação à ressonância; Ultrassonografia mamária como exame complementar; Ultrassonografia transvaginal com Doppler e dosagem de CA-125 como acompanhamento para câncer de ovário, embora sua eficácia seja limitada (NCCN, 2023).

Um caso emblemático que repercutiu globalmente foi o da atriz americana Angelina Jolie, que, em 2013, publicou no *The New York Times* a carta intitulada *My Medical Choice*. Jolie relatou ter sido identificada com mutação no gene BRCA1, conferindo 87% de risco de câncer de mama e 50% de câncer de ovário. Para reduzir o risco, optou por realizar mastectomia bilateral preventiva (Emboava, 2015; G1, 2013).

Cirurgias profiláticas, como a mastectomia redutora de risco, reduzem em até 95% o risco de câncer de mama e em até 90% o risco de câncer de ovário, além de diminuir em cerca de 50% o risco de câncer de mama em mulheres na pré-menopausa (Domchek et al., 2019). Entretanto, essas estratégias envolvem dilemas éticos e psicológicos, sobretudo em mulheres jovens, exigindo aconselhamento genético

multidisciplinar. A remoção das mamas impacta não apenas a estética e sexualidade, mas também aspectos emocionais e a autoestima da paciente (Martins et al., 2020).

O rastreamento em cascata consiste na testagem de familiares biológicos de portadores de mutação, permitindo que a prevenção se estenda dentro do núcleo familiar. Essa abordagem é altamente custo-efetiva, possibilitando a detecção precoce de mutações hereditárias em gerações subsequentes (Kurtzman et al., 2021).

Recomendações internacionais, como as do National Comprehensive Cancer Network (NCCN) e da European Society for Medical Oncology (ESMO), reforçam a importância da combinação de exames de imagem, aconselhamento genético e cirurgias profiláticas para populações de risco, promovendo prevenção efetiva e redução da mortalidade.

2.2 O RASTREAMENTO GENÉTICO COMO ESTRATÉGIA DE PREVENÇÃO E EQUIDADE NO SUS

Mais do que um exame individual, o rastreamento genético representa uma ferramenta de saúde pública, promovendo equidade, prevenção e redução de custos. No Brasil, a oferta restrita pelo SUS mantém milhares de mulheres em vulnerabilidade, evidenciando barreiras técnicas, financeiras e jurídicas (BRASIL, 2023). Como destacam Araújo e Bussinger (2020, p. 109), “o princípio da eficiência é um dos pilares básicos da administração pública, uma vez que tem por objetivo o alcance da relação ótima entre custo e benefício”. Assim, a ausência de estratégias preventivas baseadas em rastreamento genético demonstra uma gestão ineficiente, que não busca equilibrar custo e efetividade em saúde pública.

A ausência de sua universalização pelo SUS representa não apenas um entrave técnico-financeiro, mas um problema de justiça social, pois mantém em situação de vulnerabilidade milhares de mulheres brasileiras que poderiam se beneficiar da prevenção.

No Brasil, o acesso ao rastreamento genético ainda é restrito a centros de referência, com forte dependência da saúde suplementar. O SUS oferece aconselhamento

genético em situações específicas, mas não universaliza o exame, criando barreiras de acesso e aprofundando desigualdades (BRASIL, 2023).

A universalização do rastreamento genético envolve desafios complexos, como preceitos éticos, relacionados à autonomia da paciente e ao impacto psicológico dos resultados; financeiros, envolvendo a necessidade de investimentos públicos robustos em saúde preventiva e jurídicos, pela falta de acesso e equidade para pessoas portadoras da mutação genética que não possuem recursos financeiros para o acompanhamento preventivo.

A lógica da prevenção precoce, aplicada ao câncer hereditário, não se restringe à economia financeira, mas traduz-se em justiça social e equidade. O acesso ao rastreamento pode reduzir desigualdades, evitando que apenas camadas mais favorecidas economicamente tenham acesso às tecnologias de prevenção.

2.3 CUSTOS, CUSTO-EFETIVIDADE E EXPERIÊNCIAS INTERNACIONAIS

O tratamento do câncer de mama em estágio avançado demanda terapias de alto custo, como quimioterapia, terapias-alvo (trastuzumabe, olaparibe) e imunoterapia, além de internações recorrentes e cuidados paliativos. Estima-se que o custo anual de tratamento de um câncer metastático possa ultrapassar R\$ 300 mil por paciente (INCA, 2023).

Além do impacto financeiro direto, há custos sociais significativos, como perda de produtividade, afastamentos laborais e impacto psicológico em famílias e comunidades. O exame de rastreamento genético para BRCA custa, em média, R\$ 1.500,00 a R\$ 3.000,00 no Brasil (dados de 2024). Embora elevado em termos individuais, esse valor se mostra custo-efetivo quando comparado aos gastos decorrentes do tratamento em estágios avançados.

Estudos de modelagem econômica demonstram que programas de testagem genética populacional para mutações BRCA, associados a intervenções preventivas, podem gerar economia líquida para os sistemas de saúde a médio e longo prazo, além de salvar vidas. (MURPHY et al., 2020). Diversos países já avançaram na implementação

de estratégias de rastreamento genético para mutações de BRCA1: Reino Unido: desde 2013, o National Health Service (NHS) incorporou a testagem genética para mulheres com histórico familiar consistente, associando protocolos de rastreamento intensivo (UK NATIONAL GENETICS CONSORTIUM, 2022).

Canadá e Austrália: utilizam o rastreamento em cascata como política de saúde pública estruturada, reduzindo significativamente a incidência de câncer hereditário. Estados Unidos: a testagem é recomendada pela United States Preventive Services Task Force (USPSTF) para mulheres em risco, com ampla cobertura por seguros de saúde.

3. DESAFIOS ÉTICOS, JURÍDICOS E DE POLÍTICAS PÚBLICAS NO ACESSO AO RASTREAMENTO GENÉTICO

O rastreamento genético de mutações hereditárias nos genes BRCA1 e BRCA2 representa um dos mais relevantes avanços no campo da saúde preventiva, ao permitir a identificação precoce de indivíduos com predisposição ao câncer de mama e de ovário. Essa inovação, ao mesmo tempo em que amplia a capacidade de prevenção e reduz custos e mortalidade, impõe desafios de ordem ética, jurídica e social, especialmente em países em desenvolvimento, como o Brasil, cujo sistema de saúde ainda enfrenta desigualdades estruturais.

Assim, compreender o rastreamento genético sob a ótica constitucional e das políticas públicas significa reconhecer que ele ultrapassa o âmbito biomédico, constituindo instrumento de efetivação do direito fundamental à saúde e de promoção da dignidade da pessoa humana, fundamentos centrais do Estado Democrático de Direito.

O debate sobre o rastreamento genético, portanto, não se limita a parâmetros técnicos ou econômicos, mas envolve uma reflexão ética sobre os valores que sustentam o direito à saúde e a dignidade humana. Afinal, “a crise do pós-guerra não foi apenas a crise do jurídico: foi a crise dos valores no âmbito do jurídico” (FABRIZ; PERIM, 2022, p. 103), o que impõe ao Estado contemporâneo o desafio de alinhar o avanço científico aos princípios da justiça social.

3.1 A EFETIVIDADE DO DIREITO À SAÚDE E O PRINCÍPIO DA DIGNIDADE DA PESSOA HUMANA

O conceito de saúde, conforme definido pela Organização Mundial da Saúde (OMS, 1946), abrange o completo bem-estar físico, mental e social, e não apenas a ausência de doenças. Essa definição, de caráter humanista e ampliado, foi incorporada pelo ordenamento jurídico brasileiro, que reconhece a saúde como direito social fundamental (art. 6º da CF/88), regulamentado pela Lei nº 8.080/1990, a qual institui o Sistema Único de Saúde (SUS). O SUS foi concebido como um sistema universal, gratuito e integral, com base na equidade e na descentralização, responsável por garantir a promoção, a proteção e a recuperação da saúde da população.

Essa leitura exige reconhecer que o direito à saúde e a dignidade da pessoa humana não se esgotam na literalidade das normas, mas requerem uma interpretação principiológica e valorativa. Como adverte Elda Bussinguer (2014, p. 28), houve uma mudança estrutural no Direito contemporâneo, em que o modelo positivista cede espaço ao modelo principiológico, no qual valores como a dignidade da pessoa humana e a autonomia assumem papel central na tomada de decisão jurídica.

A efetividade desse direito, contudo, não se esgota na existência de normas programáticas. Ela requer políticas públicas concretas que assegurem o acesso a tecnologias de diagnóstico e prevenção, como o rastreamento genético, cuja implementação ainda é restrita a casos específicos de alto risco hereditário (INCA, 2023; CONITEC, 2015). Essa limitação contrasta com o dever constitucional do Estado de atuar de forma proativa na redução do risco de doenças e na promoção de uma saúde integral e digna. Conforme destacam Sarlet e Figueiredo (2009, p. 114), “a saúde, além de objeto de um direito, configura também um dever fundamental, e o texto do artigo 196 da Constituição Federal não deixa dúvidas quanto à existência desse direito-dever, em que os deveres conexos ou correlatos têm origem e conformação a partir da norma de direito fundamental”.

A compreensão de que a efetividade do direito à saúde exige políticas públicas intersetoriais também é reafirmada pelos mesmos autores, ao observarem que “a salvaguarda do direito à saúde também se dá pela proteção conferida a outros bens fundamentais [...] fato que reforça a tese da interdependência e mútua conformação

de todos os direitos humanos e fundamentais” (SARLET; FIGUEIREDO, 2009, p. 113). Essa visão amplia a noção de saúde como fenômeno social complexo, em que políticas públicas de prevenção e promoção são elementos indispensáveis à concretização da dignidade humana.

O princípio da dignidade da pessoa humana, fundamento da República (art. 1º, III, CF/88), constitui a base axiológica de todo o sistema de direitos fundamentais. Para Günter Dürig, a dignidade decorre da capacidade do ser humano de autodeterminar sua conduta, de tomar consciência de si e de moldar sua própria existência. Já Peter Häberle compreende a dignidade como valor relacional, expresso pela ideia de “co-humanidade comunicativa” (*kommunikative Mitmenschlichkeit*), que se manifesta no reconhecimento do outro como igual e na corresponsabilidade entre os seres humanos e as gerações futuras.

Aplicado ao campo da saúde, esse princípio impõe ao Estado a obrigação de garantir não apenas o acesso a tratamentos curativos, mas também a instrumentos de prevenção que assegurem autonomia e bem-estar. A negação ou restrição ao rastreamento genético das mutações BRCA1 e BRCA2, especialmente em mulheres com histórico familiar de câncer, compromete não só a integridade física, mas também a autonomia reprodutiva, psicológica e existencial dessas pacientes, configurando violação direta à dignidade humana.

Do ponto de vista bioético, autores como Garrafa e Paim (2021) defendem que o direito à saúde deve ser compreendido como expressão de justiça e solidariedade social, cabendo ao Estado reduzir desigualdades e garantir o acesso equitativo às tecnologias que previnem sofrimento e morte evitáveis. Assim, a efetividade do direito à saúde no contexto do rastreamento genético só se concretiza por meio de políticas públicas que integrem os princípios da equidade, prevenção, integralidade e autonomia, tornando a dignidade humana o eixo condutor das ações estatais.

3.2 DESAFIOS ÉTICOS, SOCIAIS E JURÍDICOS DA UNIVERSALIZAÇÃO DO RASTREAMENTO GENÉTICO

A universalização do rastreamento genético envolve uma complexa rede de desafios éticos, jurídicos e sociais. Sob a ótica bioética, a testagem genética suscita dilemas quanto à autonomia do paciente, à confidencialidade dos dados e aos impactos emocionais do diagnóstico. Mulheres que descobrem mutações hereditárias podem vivenciar angústia, medo e incerteza sobre suas decisões reprodutivas, o que exige aconselhamento genético e psicológico multidisciplinar (SALES; LAJUS, 2018).

No campo jurídico, a implementação do rastreamento genético no SUS se depara com o desafio de compatibilizar o direito individual à saúde com a reserva do possível orçamentária. A judicialização da saúde tornou-se um instrumento frequente para o acesso a exames genéticos e tratamentos oncológicos, evidenciando a omissão estatal em garantir a efetividade do direito à prevenção (QUEIROZ, 2006). Ainda que existam programas de atenção oncológica e aconselhamento genético, a cobertura permanece restrita a centros de referência, concentrados nas regiões Sul e Sudeste, o que agrava as desigualdades regionais e socioeconômicas (INCA, 2023; BRASIL, 2023).

Além disso, o uso e o armazenamento de dados genéticos representam novos desafios no campo da privacidade e da discriminação, especialmente após a promulgação da Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (Lei nº 13.709/2018), que classifica os dados genéticos como sensíveis. A falta de regulamentação específica e de protocolos de segurança pode resultar em violações éticas, uso indevido por instituições privadas e exclusões sociais com base em predisposições genéticas.

Do ponto de vista social, a ausência de acesso equitativo à testagem perpetua desigualdades de gênero, raça e classe, reforçando o determinismo social da doença (MORAIS; MOREIRA, 2019). Mulheres de baixa renda, dependentes do SUS, permanecem mais vulneráveis e com menor acesso a exames preventivos. Em contrapartida, países como Reino Unido, Canadá e Austrália adotam políticas públicas que integram o rastreamento genético em cascata a protocolos clínicos de prevenção (MURPHY et al., 2020; UK NATIONAL GENETICS CONSORTIUM, 2022), o que resultou em significativa redução da mortalidade por câncer hereditário.

Diante disso, a universalização do rastreamento genético no Brasil demanda não apenas investimentos financeiros, mas também a construção de uma base ética,

jurídica e institucional sólida, que assegure proteção de dados, consentimento informado, igualdade de acesso e suporte psicossocial. A ausência de tais garantias compromete a própria efetividade do direito fundamental à saúde e a dignidade humana, valores que não podem ser relativizados por limitações orçamentárias.

3.2.1 ENTRE A TESTAGEM GENÉTICA E A EFETIVIDADE DA PREVENÇÃO

A universalização do rastreamento genético no Brasil exige muito mais do que a oferta isolada de testes de predisposição hereditária, pois a efetividade da prevenção depende do funcionamento articulado de todo o fluxo assistencial, como, por exemplo, aconselhamento genético, testagem, rastreios periódicos de alta vigilância e intervenções preventivas, como cirurgias redutoras de risco.

Trata-se, em verdade, de um processo contínuo de cuidado, e não de uma etapa única. No entanto, como evidenciam dados nacionais recentes, esse fluxo permanece profundamente fragmentado, revelando um cenário de insuficiência estrutural que compromete a efetividade da prevenção oncológica no Sistema Único de Saúde (SUS).

O rastreamento mamográfico, etapa central na vigilância das mulheres com ou sem predisposição hereditária, enfrenta severos déficits de cobertura.

No entanto, como demonstram dados recentes, esse fluxo ainda é profundamente fragmentado e insuficiente no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Em relação ao rastreamento mamográfico, por exemplo, a Sociedade Brasileira de Mastologia registrou que:

A cobertura mamográfica pelo SUS (Sistema Único de Saúde) atinge atualmente apenas 33% da população-alvo no País. Esta constatação vem acompanhada de um dado ainda mais alarmante: 70% das mulheres atendidas pelo serviço público de saúde descobrem sozinhas o próprio tumor. (SOCIEDADE BRASILEIRA DE MASTOLOGIA, 2023).

Esse dado revela duas dimensões críticas: a baixa adesão da rede pública ao rastreamento sistemático e a descoberta tardia dos tumores, frequentemente já em

estágios clinicamente mais graves. Em um país com incidência crescente de câncer de mama, a baixa cobertura compromete diretamente a capacidade de reduzir mortalidade.

A gravidade do problema aumenta quando se considera que organismos internacionais recomendam cobertura mínima de 70% para que o rastreamento mamográfico tenha impacto populacional relevante. No Brasil, entretanto, a Câmara dos Deputados registrou que, em 2024:

Segundo o Instituto Nacional de Câncer (Inca), em 2024, a cobertura de rastreamento do câncer de mama na faixa etária de 50 a 69 anos foi de apenas 24%. As organizações internacionais recomendam pelo menos 70% para um controle eficaz da doença. A cobertura varia entre 5% em Roraima e 33% no Espírito Santo. (CÂMARA DOS DEPUTADOS, 2024).

As disparidades regionais também são expressivas, com estados em que a cobertura anual de mamografia não chega a 10%.

Ou seja, por mais que o SUS possua base constitucional voltada à universalidade, a realidade empírica revela um serviço que chega de modo profundamente desigual, insuficiente para a população geral e dramaticamente insuficiente para o grupo de mulheres com risco hereditário elevado. Nesses estados com baixíssima cobertura, o conceito de prevenção secundária praticamente não se materializa.

Isso gera atrasos diagnósticos, menor acesso ao rastreamento intensificado e ampliação das desigualdades sociais e territoriais na oncologia preventiva.

A testagem genética enfrenta obstáculos ainda maiores. Embora o debate público sobre a incorporação de testes BRCA1/BRCA2 ao SUS venha avançando, sua implementação permanece marcada por lacunas estruturais.

O Instituto Oncoguia registra que, mesmo em 2025, “ainda não há um amparo de cobertura nacional, porém, alguns estados (Rio de Janeiro, Minas Gerais, Goiás, Distrito Federal e Amazonas) têm leis próprias que garantem o teste gratuito.” (ONCOGUIA, 2025).

Isso significa que o acesso ao diagnóstico genético não é universal: depende do CEP onde a paciente vive, aprofundando desigualdades estruturais já existentes na saúde pública brasileira. Assim, enquanto determinadas regiões avançam, outras permanecem completamente desprovidas de qualquer política nessa área.

O problema não se restringe à realização do teste. Mesmo quando uma paciente consegue — por meios próprios, iniciativas estaduais ou programas institucionais — ter acesso ao exame, o fluxo de cuidado subsequente não é garantido. Mulheres saudáveis, mas portadoras de mutações genéticas de alto risco, não conseguem realizar mastectomias ou ooforectomias profiláticas no SUS.

Isso significa que o acesso depende do local de residência e da existência de legislação estadual, aprofundando desigualdades já existentes. O problema não se limita à testagem: mesmo quando a paciente consegue realizar o exame, o fluxo de cuidado subsequente — acompanhamento especializado, exames complementares (como ressonância magnética de mamas) e cirurgias redutoras de risco — não está disponível de forma estruturada para pessoas sem diagnóstico prévio de câncer.

Assim, mulheres saudáveis, mas portadoras de mutação genética, não conseguem realizar mastectomias ou ooforectomias profiláticas pelo SUS, pois “não existe um código para realizar a cirurgia sem diagnóstico de doença”, o que leva à necessidade de judicialização para garantir um procedimento que, do ponto de vista preventivo, reduz drasticamente a mortalidade por câncer hereditário.

Esse cenário é agravado pela insuficiência dos exames de vigilância intensificada. A ressonância magnética de mama, recomendada internacionalmente para rastreamento de mulheres de alto risco, é de acesso extremamente restrito na rede pública.

Nesses casos, o SUS falha em oferecer atenção integral e preventiva, e a judicialização se torna a única forma de acesso efetivo ao tratamento preventivo — realidade que contraria o próprio espírito da Constituição Federal de 1988, que assegura a integralidade e a equidade como diretrizes estruturantes.

A vigilância intensificada para mulheres de alto risco, como ressonância magnética de mama anual, também é extremamente limitada na rede pública.

Como noticiado por especialistas durante audiência pública no Congresso, o SUS mal consegue oferecer mamografia na época certa, quem dirá ressonância de mama, o que torna praticamente inviável implementar um programa de rastreamento genético com efetividade clínica (CÂMARA DOS DEPUTADOS, 2024). Dessa forma, mesmo quando há diagnóstico de predisposição hereditária, o Estado brasileiro não oferece as ferramentas mínimas para redução do risco, violando o princípio constitucional da integralidade da assistência.

A consequência é que, mesmo quando há acesso ao teste genético, o rastreamento mais avançado — que deveria ser garantido por diretrizes clínicas — não se concretiza. Isso evidencia que a política pública atual não acompanha o avanço científico da oncogenética, criando um abismo entre diagnóstico de mutação e capacidade de intervenção.

Do ponto de vista normativo, os planos de saúde privados possuem cobertura obrigatória para testes genéticos em condições específicas, conforme o Rol de Procedimentos da ANS. Entretanto, essa garantia não alcança o SUS, e a desigualdade entre sistemas acentua a desigualdade socioeconômica no acesso à prevenção.

O Senado Federal aprovou recentemente projeto de lei que “projeto que assegura teste genético para mulheres com alto risco de câncer de mama, ovário e colorretal. O PL 5.181/2023 agora segue para a Câmara dos Deputados.” (SENADO FEDERAL, 2025), mas sua implementação ainda depende de regulamentação e de capacidade financeira dos entes federativos. Enquanto isso, o sistema público enfrenta limitações severas que impedem o pleno funcionamento da linha de cuidado preventiva, deixando familiares de pacientes com mutações hereditárias desassistidos e vulneráveis.

Portanto, o debate sobre universalização do rastreamento genético não pode se limitar à ampliação da testagem. É indispensável que o Estado brasileiro garanta acesso aos exames complementares, como ressonância de mama, acompanhamento

multidisciplinar, aconselhamento genético, bases de dados estruturadas, cirurgias redutoras de risco e financiamento sustentável. A ausência desses elementos viola o princípio da integralidade e compromete a finalidade constitucional do SUS, que não se resume à assistência curativa, mas também ao cuidado preventivo.

Sem enfrentar as lacunas estruturais aqui demonstradas, qualquer política pública de rastreamento genético continuará restrita às mulheres com maior renda ou às que conseguem acionar o Judiciário. Por isso, superar esses obstáculos é condição essencial para que o rastreamento genético cumpra sua finalidade: garantir prevenção, equidade e redução da mortalidade por câncer hereditário no Brasil.

3.3 A NECESSIDADE DE POLÍTICAS PÚBLICAS ESTRUTURADAS E EQUITATIVAS

A efetivação do direito à saúde e da dignidade humana no contexto do rastreamento genético depende, de maneira decisiva, da implementação de políticas públicas estruturadas, equitativas e sustentáveis. O Sistema Único de Saúde (SUS), ao longo das últimas décadas, consolidou-se como uma das maiores políticas públicas universais do mundo, mas ainda enfrenta dificuldades na incorporação de tecnologias emergentes, como os testes genéticos para mutações BRCA1 e BRCA2. A CONITEC, em parecer técnico de 2015, reconheceu a relevância do rastreamento genético e sua aplicabilidade em casos de alto risco hereditário, mas não recomendou sua incorporação universal, em razão de limitações de custo e infraestrutura. Essa decisão, embora tecnicamente fundamentada, revela a necessidade urgente de planejamento intersetorial e financiamento sustentável para viabilizar o acesso equitativo a essa tecnologia.

A formulação de políticas públicas de rastreamento genético deve ser compreendida à luz da evolução do próprio conceito de política pública, que ganhou destaque a partir da transição do Estado Liberal para o Estado Social no século XX. Como explica Souza (2006, p. 26), “as políticas públicas repercutem na economia e nas sociedades, daí por que qualquer teoria da política pública precisa também explicar as inter-relações entre Estado, política, economia e sociedade”.

Essa compreensão é reforçada por Paim (2006, p. 11), ao afirmar que “as políticas públicas de saúde constituem respostas sociais às necessidades de saúde e configuram-se como campo de luta política, onde se definem os rumos do sistema e a concretização dos direitos sociais”.

O SUS, como produto histórico da redemocratização, é exemplo concreto de política pública voltada à efetivação de direitos fundamentais. Segundo Paim (2009, p. 15), “o Sistema Único de Saúde é resultado de um longo processo histórico e político, marcado pela luta social que culminou na Constituição de 1988, quando a saúde foi reconhecida como direito de todos e dever do Estado”. Essa perspectiva demonstra que a implementação do rastreamento genético, enquanto política preventiva, insere-se diretamente no ideal de integralidade e universalidade que orientam o sistema.

Ainda conforme o autor, “a integralidade, como princípio constitucional, implica dotar o sistema de condições relacionadas às diversas fases da atenção à saúde, ao processo de cuidar e ao relacionamento do profissional de saúde com os pacientes” (PAIM, 2006, p. 17). O rastreamento genético, nesse sentido, é uma extensão lógica desse princípio, pois busca atuar preventivamente, oferecendo às mulheres condições para decidir e intervir antes do surgimento da doença.

Do ponto de vista normativo, Sarlet e Figueiredo (2009, p. 112) observam que “a positivação constitucional do direito fundamental à saúde [...] e a criação do Sistema Único de Saúde vieram como resposta à necessidade de um sistema universal, descentralizado e equitativo”. Logo, a ampliação do rastreamento genético dentro do SUS representa a continuidade natural dessa vocação constitucional, ao integrar ciência, equidade e justiça social.

Assim, o rastreamento genético deve ser compreendido como expressão concreta do direito fundamental à saúde, indissociável da dignidade da pessoa humana. A sua universalização no SUS não constitui mera inovação científica, mas um imperativo constitucional e ético, que traduz a responsabilidade do Estado em garantir uma vida digna, saudável e autônoma a todos os cidadãos.

Como lembra Paim (2006, p. 15), “a Constituição e a Lei Orgânica da Saúde valorizaram as noções de promoção e proteção da saúde, reforçando a concepção de integralidade da atenção”. Transformar o potencial científico dessa tecnologia em

realidade social é, portanto, o grande desafio das próximas décadas — e dele depende não apenas o avanço da medicina preventiva, mas o fortalecimento da própria justiça social que fundamenta o Estado brasileiro.

A efetivação do direito à saúde e da dignidade humana no contexto do rastreamento genético depende, de maneira decisiva, da implementação de políticas públicas estruturadas, equitativas e sustentáveis. O Sistema Único de Saúde (SUS), ao longo das últimas décadas, consolidou-se como uma das maiores políticas públicas universais do mundo, mas ainda enfrenta dificuldades na incorporação de tecnologias emergentes, como os testes genéticos para mutações BRCA1 e BRCA2.

A CONITEC, em parecer técnico de 2015, reconheceu a relevância do rastreamento genético e sua aplicabilidade em casos de alto risco hereditário, mas não recomendou sua incorporação universal, em razão de limitações de custo e infraestrutura. Essa decisão, embora tecnicamente fundamentada, revela a necessidade urgente de planejamento intersetorial e financiamento sustentável para viabilizar o acesso equitativo a essa tecnologia.

A formulação de políticas públicas de rastreamento genético deve ser compreendida à luz da evolução do próprio conceito de política pública, que ganhou destaque a partir da transição do Estado Liberal para o Estado Social no século XX. Como explica Souza (2006, p. 26), “as políticas públicas repercutem na economia e nas sociedades, daí por que qualquer teoria da política pública precisa também explicar as inter-relações entre Estado, política, economia e sociedade”.

Essa perspectiva evidencia que o rastreamento genético não é apenas uma questão técnica, mas uma decisão política que envolve prioridades orçamentárias, valores sociais e compromissos éticos com a coletividade.

Nesse contexto, cabe ao INCA e à CONITEC, em articulação com o Ministério da Saúde, promover a elaboração de diretrizes nacionais que garantam a inclusão progressiva do rastreamento genético nas estratégias de prevenção do câncer de mama e de ovário. Isso exige a expansão da rede de atenção oncológica, a criação de centros de referência em genética médica, a capacitação de profissionais e a implantação de infraestrutura laboratorial adequada em todo o território nacional.

Além disso, o Estado deve assegurar o acompanhamento psicológico e social das pacientes e de suas famílias, reconhecendo que o impacto da informação genética ultrapassa o campo biológico e alcança dimensões emocionais, familiares e éticas.

A adoção de políticas equitativas de rastreamento genético também possui dimensão social transformadora, pois contribui para reduzir desigualdades históricas de gênero, raça e classe, promover justiça social e fortalecer a autonomia feminina. Pesquisas demonstram que programas estruturados de aconselhamento e testagem precoce aumentam significativamente a detecção de risco hereditário e permitem intervenções profiláticas eficazes (KUCHENBAECKER et al., 2017; MANCHANDA et al., 2018). Ao mesmo tempo, políticas públicas bem formuladas geram economia a longo prazo, reduzindo custos hospitalares e fortalecendo a capacidade preventiva do SUS.

Assim, o rastreamento genético deve ser compreendido como expressão concreta do direito fundamental à saúde, que, por sua vez, é indissociável da dignidade da pessoa humana. A sua universalização no SUS não constitui mera inovação científica, mas um imperativo constitucional e ético, que traduz a responsabilidade do Estado em garantir uma vida digna, saudável e autônoma a todos os cidadãos.

Transformar o potencial científico dessa tecnologia em realidade social é o grande desafio das próximas décadas, e dele depende não apenas o avanço da medicina preventiva, mas o fortalecimento da própria ideia de justiça social que fundamenta o Estado brasileiro.

A efetividade de políticas públicas de rastreamento genético depende, assim, não apenas de investimentos materiais, mas de um compromisso ético com o reconhecimento e a igualdade. Nesse sentido, Bedê Junior (2015, p. 87) destaca que a forma como se estabelece o contato com o outro é elemento essencial para a concretização de uma política de reconhecimento, condição indispensável para superar séculos de discriminações e hierarquizações que ainda marcam o acesso das mulheres ao cuidado em saúde.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise desenvolvida ao longo deste trabalho confirmou que o rastreamento genético para mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 é mais do que um recurso clínico utilizado de forma individual. Na prática, ele funciona como uma estratégia de saúde pública preventiva, indispensável para reduzir desigualdades, orientar escolhas reprodutivas e garantir a efetivação do direito fundamental à saúde.

Ficou evidenciado que identificar precocemente essas mutações reduz de forma significativa a mortalidade e aumenta as chances de detecção de tumores em estágios iniciais, quando o tratamento é menos agressivo e tem maiores índices de sucesso. Esse potencial preventivo, reconhecido por consensos médicos nacionais e internacionais, impacta diretamente a vida das mulheres e de suas famílias.

No entanto, apesar de sua importância, a universalização do rastreamento genético ainda enfrenta obstáculos importantes dentro do SUS, especialmente no que se refere à falta de estrutura, ao financiamento insuficiente e à ausência de protocolos uniformes que garantam acesso contínuo a todas as etapas do cuidado.

Sob o ponto de vista jurídico, a limitação no acesso a esses exames não é apenas um problema administrativo: ela reflete uma omissão do Estado na garantia de condições mínimas para que todas as mulheres possam exercer plenamente sua autonomia corporal e tomar decisões informadas sobre seu futuro.

Quando o acesso depende de condições econômicas ou da judicialização, produz-se uma violação concreta da igualdade material e da própria dignidade da pessoa humana, uma vez que o risco hereditário não pode ser enfrentado sem informação e sem acompanhamento adequado.

No campo bioético, o estudo demonstrou que a prevenção efetiva não se resume à realização do teste genético. Ela exige aconselhamento detalhado, suporte psicológico e acompanhamento permanente, garantindo que cada mulher compreenda o significado do resultado e as opções disponíveis, desde o rastreamento intensificado até as cirurgias redutoras de risco. Assim, o avanço científico só cumpre

sua função social quando está aliado ao cuidado humanizado, transparente e baseado em decisões compartilhadas.

As comparações internacionais reforçaram que não se trata de um ideal distante. Países como Reino Unido, Canadá e Austrália já estruturaram programas de rastreamento que integram testagem genética, vigilância periódica e intervenções preventivas, demonstrando que políticas bem organizadas reduzem custos a longo prazo, diminuem mortalidade e ampliam a qualidade de vida da população. Esses exemplos mostram caminhos possíveis para o Brasil, ainda que adaptados às desigualdades regionais e à capacidade orçamentária do país.

Por fim, ficou claro que a maior dificuldade não está no valor científico da testagem genética, já amplamente reconhecido, mas na capacidade do Estado de transformar esse conhecimento em ação pública capaz de alcançar quem mais precisa. A efetividade da prevenção não depende de um único exame — ela exige continuidade, acesso real aos serviços, prontidão diagnóstica e um sistema que ofereça as condições concretas para que a mulher possa reduzir seu risco de forma segura e informada. Sem esses elementos, o rastreamento genético permanece restrito e perde parte de seu potencial transformador.

Diante disso, conclui-se que o rastreamento genético deve ser compreendido como parte essencial do direito à saúde e como um instrumento de justiça social. Ampliar seu acesso não é apenas uma escolha administrativa: é um compromisso constitucional com a vida, com a igualdade e com a dignidade das mulheres brasileiras.

O desafio, portanto, está em garantir que o conhecimento científico acumulado seja traduzido em políticas públicas permanentes, estruturadas e realmente eficazes, capazes de assegurar a todas as mulheres o direito ao cuidado preventivo e à vida digna que a Constituição Federal promete.

REFERÊNCIAS

AGÊNCIA NACIONAL DE SAÚDE SUPLEMENTAR (ANS). *ANS amplia cobertura obrigatória para 29 doenças genéticas*. Rio de Janeiro: ANS, 2013. Disponível em: <http://www.ans.gov.br/a-ans/sala-de-noticias-ans/consumidor/2316-ans-amplia-cobertura-obrigatoria-para-29-doencas-geneticas>. Acesso em: 22 out. 2025.

ARAÚJO, Hellen Nicácio de; BUSSINGUER, Elda Coelho de Azevedo. **Princípio constitucional da eficiência e as políticas públicas de monitoramento do *Aedes aegypti* do Ministério da Saúde: desestímulo à busca de soluções mais eficazes**. Revista da Faculdade de Direito de Vitória, Vitória, v. –, n. –, p. 1–15, 2019.

BEDÊ JUNIOR, Américo. **O que resta da(s) modernidade(s) hoje? Como as características centrais da modernidade são um obstáculo às lutas por reconhecimento**. In: MOREIRA, Nelson Camatta (org.). *Teoria da constituição: modernidade, identidade e (lutas por) reconhecimento*. Ijuí: Ed. Unijuí, 2015. p. 75–96.

BRASIL. *Constituição da República Federativa do Brasil de 1988*. Brasília, DF: Senado Federal, 1988.

BRASIL. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. *Censo Demográfico 2022: panorama Brasil*. Rio de Janeiro: IBGE, 2023. Disponível em: <https://censo2022.ibge.gov.br/panorama/>. Acesso em: 22 out. 2025.

BRASIL. *Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990*. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 20 set. 1990.

BRASIL. *Lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011*. Altera a Lei nº 8.080/1990 para dispor sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologias em saúde no âmbito do SUS. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 29 abr. 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes para a detecção precoce do câncer de mama*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, [s.d.].

BRASIL. Ministério da Saúde. *Política nacional de atenção integral à saúde da mulher: princípios e diretrizes*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2004. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_mulher_principios_diretrizes.pdf. Acesso em: 22 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009*. Institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2009. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html. Acesso em: 22 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Sistema de Regulação – SISREG: dados sobre tempo médio de espera e quantidade de pacientes em fila por unidade da federação*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2024.

BUSSINGUER, Elda Coelho de Azevedo. ***A teoria da proporcionalidade de Robert Alexy: uma contribuição epistêmica para a construção de uma bioética latino-americana***. 2014. 229 f. Tese (Doutorado em Bioética) – Universidade de Brasília, Brasília, 2014.

BUSSINGUER, Elda Coelho de Azevedo. ***Outubro Rosa: o câncer de mama e o direito à saúde e à vida das mulheres***. A Gazeta, Vitória, 12 out. 2020.

CÂMARA DOS DEPUTADOS. *Câncer de mama: especialistas debatem baixa cobertura de rastreamento*. 2024. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/noticias/1217375-cancer-de-mama-especialistas-debatem-baixa-cobertura-de-rastreamento-e-avancos-no-tratamento/>.

COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (CONITEC). *Portal institucional*. Brasília, DF: CONITEC, [s.d.]. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec>. Acesso em: 22 out. 2025.

CONSELHO FEDERAL DE BIOMEDICINA (CFBM). *Normativa CFBM nº 001/2022, de 31 de janeiro de 2022*. Dispõe sobre as atribuições do Biomédico Conselheiro Geneticista. Brasília, DF: CFBM, 2022. Disponível em: <https://cfbm.gov.br/wp->

content/uploads/2022/02/NORMATIVA-CFBM-No-001-2022-de-31-janeiro-de-2022-2.pdf. Acesso em: 22 out. 2025.

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA (CFM). Resolução nº 2.227/2018. Dispõe sobre a prática da telessaúde e da genética médica. Brasília, DF: CFM, 2018.

DOMCHEK, S. M. et al. **Association of risk-reducing surgery in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers with cancer risk and mortality.** JAMA, v. 304, n. 9, p. 967–975, 2010.

DWORKIN, Ronald. **Levando os direitos a sério.** São Paulo: Martins Fontes, 2002.

FABRIZ, Daury Cesar; PERIM, Maria Clara Mendonça. **A afirmação constitucional e transconstitucional dos direitos fundamentais: justiça ou democracia?** Revista da Faculdade de Direito de Vitória, Vitória, v. —, n. —, p. 1–20, 2021.

INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER (INCA). Diretrizes para a detecção precoce do câncer de mama no Brasil. Rio de Janeiro: INCA, Ministério da Saúde, 2015.

INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER (INCA). Estimativa 2023: incidência de câncer no Brasil. Rio de Janeiro: INCA, 2023.

KUCHENBAECKER, K. B. et al. **Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.** JAMA, v. 317, n. 23, p. 2402–2416, 2017.

MANCHANDA, R. et al. **Population testing for cancer predisposing BRCA1/BRCA2 mutations in the Ashkenazi-Jewish community: a randomized controlled trial.** Journal of Clinical Oncology, v. 36, n. 4, p. 1–11, 2018.

MORAIS, José Luiz Bolzan de; MOREIRA, Nelson Camatta. **Constitucionalismo, Estado de direito e a invisibilidade social que “teima” em continuar.** Revista de Direitos e Garantias Fundamentais, Vitória, v. 20, n. 3, p. 87–111, 2019.

MOREIRA, Nelson Camatta. **Aspectos históricos da construção da sub(cidadania) no Brasil: o tortuoso percurso do estado social e os desafios do (jovem) constitucionalismo dirigente em “terrae brasilis”.** Revista Brasileira de Direito, Passo Fundo, v. 9, n. 1, p. 175–198, 2013.

MOREIRA, Nelson Camatta. **Modernidade periférica, direitos fundamentais, subcidadania e constitucionalismo**. [S.l.: s.n.], [s.d.].

ONCOGUIA. **Testes genéticos para BRCA**. 2025. Disponível em: <https://www.oncoguia.org.br/conteudo/testes-geneticos-para-brca/17820/1422/>.

PAIM, Jairnilson Silva. **Desafios para a saúde coletiva no século XXI**. Salvador: EDUFBA, 2006.

PAIM, Jairnilson Silva. **O que é o SUS**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2009.

PAIM, Jairnilson Silva; ALMEIDA-FILHO, Naomar de (orgs.). **Saúde coletiva: teoria e prática**. 2. ed. Rio de Janeiro: Medbook, 2021. E-book Kindle. Disponível em: <https://www.amazon.com.br/dp/B08SG5TJC3>. Acesso em: 3 jul. 2025.

PEREIRA, Enilda Baldan; SANTOS NETO, Edson Theodoro dos. **Tendências de exames mamográficos nas macrorregiões do Espírito Santo, Brasil**. Revista Brasileira de Pesquisa e Saúde, v. 16, n. 1, p. 90–98, 2014.

PIOVESAN, Flávia. **Direitos humanos e o direito à saúde no Brasil**. São Paulo: Max Limonad, 2004.

SARLET, Ingo Wolfgang. **Dignidade da pessoa humana e direitos fundamentais na Constituição Federal de 1988**. Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2012.

SARLET, Ingo Wolfgang; FIGUEIREDO, Mariana Filchtiner. **O direito fundamental à proteção e promoção da saúde no Brasil: principais aspectos e problemas**. In: SARLET, Ingo Wolfgang (org.). *Direitos Fundamentais e Saúde*. Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2009.

SENADO FEDERAL. Aprovado teste genético no SUS para mulheres com alto risco de câncer. 2025. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2025/09/10/aprovado-teste-genetico-no-sus-para-mulheres-com-alto-risco-de-cancer>.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE CANCEROLOGIA (SBC). Câncer de mama. São Paulo: SBC, 2016b. Disponível em: <http://www.sbcancer.org.br/cancer-de-mama/>. Acesso em: 22 out. 2025.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE MASTOLOGIA. *Dia Nacional da Mamografia traz panorama preocupante sobre o câncer de mama.* 2023. Disponível em: <https://sbmastologia.com.br/para-a-populacao/dia-nacional-da-mamografia-traz-um-panorama-preocupante-sobre-o-cancer-de-mama-no-brasil/>.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE ONCOLOGIA CLÍNICA (SBOC). *Médico do SBOC comenta procedimentos adotados por Angelina Jolie para evitar o câncer.* São Paulo: SBOC, 2015. Disponível em: <https://www.sboc.org.br/noticias/item/352-medico-do-sboc-comenta-procedimentos-adotados-por-angelina-jolie-para-evitar-o-cancer>. Acesso em: 22 out. 2025.

UNESCO. *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights.* Paris: UNESCO, 1997.

WARAT, Luis Alberto. *O direito não estudado: introdução ao direito para não juristas.* Porto Alegre: Sergio Antonio Fabris, 2010.