

NORMA

Número: 005/2026

Data: 17/09/2026

Assunto: Programa de rastreio de cancro da mama em pessoas portadoras de variantes genéticas associadas a risco elevado

Palavras-Chave: Rastreio Oncológico; Cancro da Mama; Doença Hereditária; *BRCA1*; *BRCA2*; *PALB2*

Para: Administradores, Médicos, Enfermeiros e Técnicos das Unidades de Saúde

Contatos: Departamento da Qualidade na Saúde (dgs@dgs.min-saude.pt)

Sumário: Este Programa para pessoas portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* visa promover uma abordagem de rastreio de cancro da mama sistematizada e segura para estas pessoas que têm um risco elevado de cancro da mama. Contempla:

- População elegível: pessoas entre 25 e 74 anos com sexo feminino à nascença, portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*;
- Teste de rastreio primário: ressonância magnética mamária e a partir dos 30 anos associada a uma incidência médio-lateral oblíqua de tomossíntese mamária bilateral;
- Teste de rastreio primário classificado como negativo: indicação para repetir o rastreio em 1 ano;
- Teste de rastreio primário classificado como positivo: agendamento de primeira consulta de diagnóstico diferencial;
- Qualidade e segurança: o programa deve cumprir critérios organizacionais de qualidade e segurança, garantindo a efetividade, a rastreabilidade e a equidade no acesso.

Nos termos da alínea a) do n.º 2 do artigo 2º do Decreto Regulamentar n.º 14/2012, de 26 de janeiro, por proposta conjunta do Departamento da Qualidade na Saúde e do Programa Nacional para as Doenças Oncológicas, a Direção-Geral da Saúde emite a seguinte:

NORMA

1. A População Elegível para o Programa de rastreio de cancro da mama em pessoas portadoras de variantes genéticas associadas a risco elevado (PRCM-RE) corresponde a pessoas com sexo feminino à nascença, portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* que, no ano de início do Episódio de Rastreio, completam uma idade entre os 25 e os 74 anos de idade (inclusive).

2. A População a Rastrear no âmbito do PRCM-RE é obtida após aplicação dos seguintes critérios:
- a) Inclusão:
 - i. Utentes com sexo feminino à nascença que completam uma idade entre os 25¹ e os 74 anos de idade no ano e;
 - ii. Utentes portadores de variante patogénica ou provavelmente patogénica nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*, conforme classificado no teste laboratorial realizado em laboratório certificado^{2,3}.
 - b) Exclusão definitiva:
 - i. Portadores de variantes de significado desconhecido/incerto nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*⁴;
 - ii. Diagnóstico prévio de cancro da mama;
 - iii. Mastectomia bilateral prévia;
 - iv. Diagnóstico prévio de uma neoplasia maligna não hematológica metastizada, ou neoplasia maligna hematológica sem evidência de remissão;
 - v. Contraindicação formal para a realização do teste de rastreio primário.
 - c) Exclusão temporária:
 - i. Gravidez;
 - ii. Reporte de sintomas mamários ou com alterações mamárias, no dia agendado para o rastreio⁵;
 - iii. Teste de rastreio primário positivo prévio e que não aderiram ou não completaram o plano de diagnóstico ou tratamento;
 - iv. Autoexclusão por iniciativa da pessoa através de comunicação formal, ao Núcleo de Coordenação Nacional dos Programas de Rastreio (NCN).
3. O teste de rastreio primário consiste na ressonância magnética mamária a partir dos 25 anos e, a partir dos 30 anos, associada a uma incidência médio-lateral oblíqua de tomossíntese mamária bilateral. O teste de rastreio primário deve ser realizado em equipamentos sujeitos a programa regular de controlo de qualidade, com dupla leitura, categorizadas de acordo com a metodologia BI-RADS⁵.
4. O teste de rastreio primário é realizado em Unidades Especializadas de Rastreio em Cancro Hereditário – Cancro da Mama (UERCH-CM).

ⁱ De acordo com a avaliação prévia do profissional de saúde responsável pelo processo de consentimento informado, no dia agendado para o teste de rastreio primário. Utentes nesta situação devem ser encaminhadas por esse profissional de saúde para avaliação clínica na UERCH-CM, a ocorrer no máximo nos 15 dias subsequentes.

5. O teste de rastreio primário deve:
 - a) Ser precedido de um esclarecimento sobre o método e propósito da ressonância magnética mamária e as etapas subsequentes, por um profissional de saúde envolvido no procedimento, que formaliza o consentimento e entrega cópia do mesmo à pessoa⁶.
 - b) Ser relatado no prazo máximo de 7 dias a contar da data da sua realização, por dois médicos especialistas em Radiologia, com experiência documentada em imagiologia mamária, com ocultação, entre si, do resultado da leitura. Sempre que o resultado do teste de rastreio primário for discordante entre os dois leitores, deve ocorrer uma reunião de consenso para a emissão do relatório final.
6. O resultado do teste de rastreio primário é classificado e gerido da seguinte forma (Quadro 1):
 - a) Teste negativo (BI-RADS 1 ou 2), indicação para repetir o rastreio em 1 ano¹;
 - b) Teste positivo (BI-RADS 3, 4 ou 5), agendamento de primeira consulta de diagnóstico diferencial, no prazo máximo de 30 dias seguidos^{7,8};
 - c) Teste inconclusivo (BI-RADS 0), repetição do teste de rastreio primário no máximo até 45 dias após a data do resultado⁹.
7. A UERCH-CM é responsável pelo agendamento e convocatória para o teste de rastreio primário e para a primeira consulta de diagnóstico diferencial, devendo a seguinte informação ser registada ou integrada na Plataforma Eletrónica (PE):
 - a) Data de agendamento e de eventuais reagendamentos;
 - b) Data de emissão de convocatória e respetiva metodologia;
 - c) Informação sobre presença ou falta de adesão:
 - i. No caso de não adesão deve ser emitida nova convocatória, num máximo de duas vezes, após o que será considerado perda de seguimento;
 - d) Informação sobre reagendamento que inclua:
 - i. Origem do pedido: UERCH-CM ou da pessoa;
 - ii. Justificação, no caso de reagendamento com origem na UERCH-CM;
 - iii. Data do novo agendamento.
8. Nos casos em que a UERCH-CM verificar não existir indicação para a realização de ressonância magnética mamária, por motivos não previstos nos critérios de exclusão, um médico dessa unidade deverá inscrever essa informação na PE. Nestes casos, a UERCH-CM é responsável por delinear um programa de rastreio personalizado.

9. O relatório do teste de rastreio primário é integrado na PE e disponibilizado por mecanismos automatizados no Registo de Saúde Eletrónico (RSE) e na App SNS24 e deve conter, obrigatoriamente, a seguinte informação:
- a) Identificação da UERCH-CM, da pessoa e dos profissionais envolvidos;
 - b) Dados relativos ao exame:
 - i. Data do exame;
 - ii. Dados do equipamento incluindo fabricante, marca, modelo e o número de série;
 - iii. Data do último teste de desempenho do equipamento;
 - c) Relatório descritivo, incluindo a categorização BI-RADS;
 - d) Data de validação do relatório;
 - e) Indicação da data do próximo episódio de rastreio, quando aplicável;
 - f) Indicação da data de primeira consulta para diagnóstico diferencial, quando aplicável.
10. Integram o PRCM-RE todas as consultas e meios complementares de diagnóstico realizados nas UERCH-CM na sequência do teste primário positivo e até haver indicação para retomar o PRCM-RE ou para a referenciação para uma unidade de saúde da Rede de Referenciação em Oncologia para tratamento de neoplasia invasora.
11. Nos casos com indicação para biópsia, o material biológico colhido deve ser remetido para um Laboratório de Anatomia Patológica, certificado, que integre o PRCM-RE.
12. O relatório da avaliação por anatomia patológica do material biológico colhido deve conter, obrigatoriamente, a seguinte informação:
- a) Tipo de material analisado;
 - b) Topografia do local da biópsia ou excisão, data e hora da colheita;
 - c) No caso do material analisado resultar de biópsia histológica da mama, o resultado deve ser categorizado de acordo com a classificação B¹⁰;
 - d) Diagnóstico histológico, de acordo com a codificação em vigor no Serviço Nacional de Saúde (SNS);
 - e) No caso de um diagnóstico histológico de neoplasia maligna da mama deve constar a descrição do imunofenótipo dos recetores de estrogénio, de progesterona, HER2, Ki-67;
 - f) Data de validação do relatório;
 - g) Identificação do médico responsável pelo relatório;
 - h) Código identificador único do bloco no Laboratório;
 - i) Identificação e contactos do Laboratório.

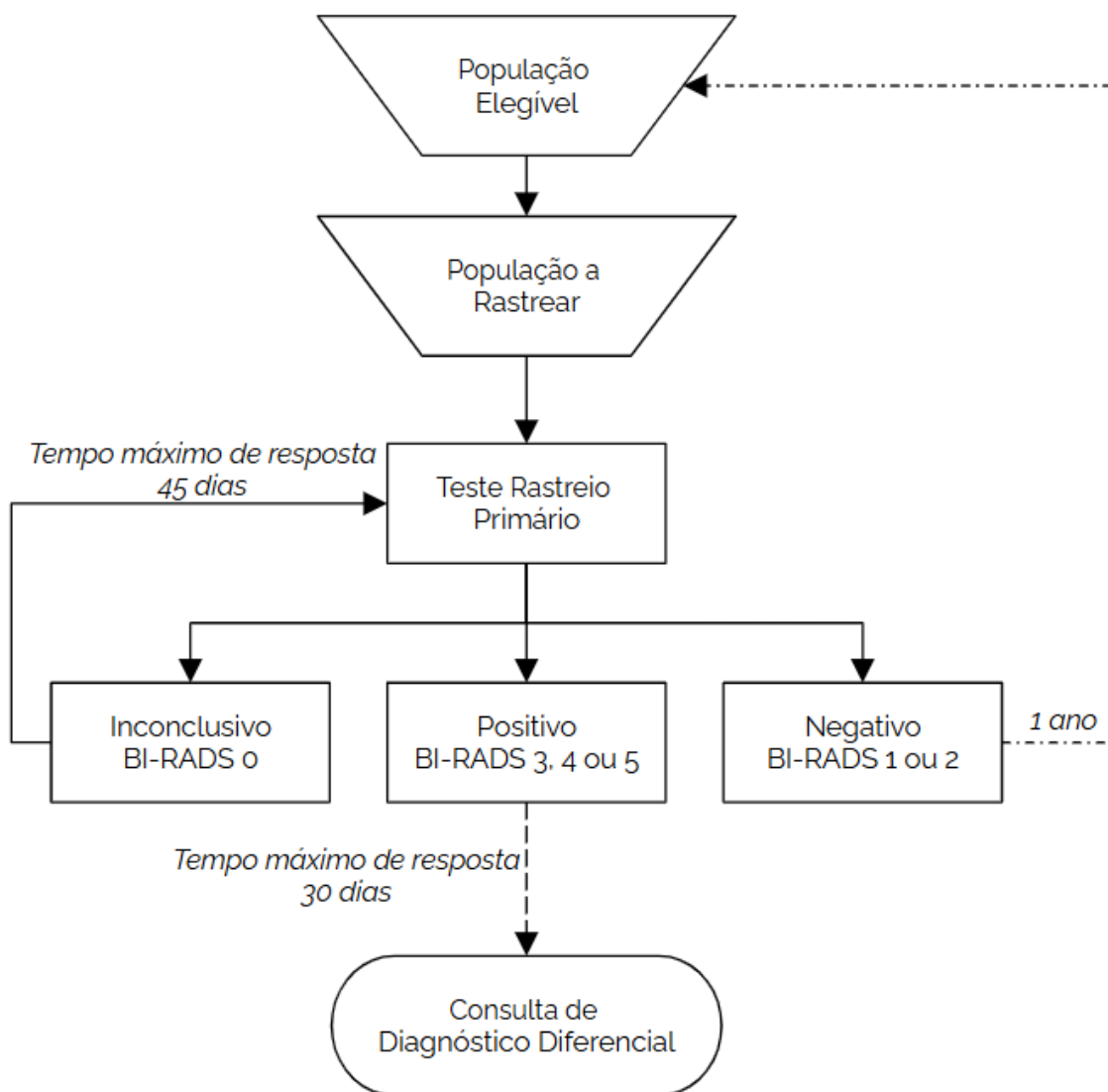
13. O relatório da avaliação por anatomia patológica é registado ou integrado na PE através da qual, por mecanismos automatizados, é:
- a) Integrado no RSE e App SNS24;
 - b) Comunicados à UERCH-CM que realizou a biópsia;
 - c) Gerado alerta para a sua visualização para a equipa de saúde familiar de cada utente ou para o Diretor Clínico dos Cuidados de Saúde Primários (CSP), no caso de utente sem médico de família atribuído.
14. Quando na consulta da UERCH-CM for identificada uma neoplasia maligna, existe indicação para referência para uma Unidade de Saúde com competência reconhecida para o tratamento de neoplasias da mama associadas a variantes germinativas patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*, de acordo com a Rede de Referência em Oncologia.
15. Na alta da UERCH-CM, deve ser emitido um relatório epicrítico (Nota de Alta) da atividade realizada e informação sobre o ano para a realização do teste de rastreio primário subsequente, quando aplicável, ou o critério de exclusão definitivo identificado. Este relatório deve ser:
- a) Entregue à pessoa;
 - b) Registado ou integrado na PE, através da qual, por mecanismos automatizados, é:
 - i. Integrado no RSE e na App SNS24;
 - ii. Gerado alerta para a sua visualização para a equipa de saúde familiar de cada utente ou para o Diretor Clínico dos CSP no caso de utente sem médico de família atribuído.
16. Nos casos em que se verifique ausência de adesão ao plano de diagnóstico, após um teste de rastreio primário positivo, por ausência de adesão a 3 convocações para consulta na UERCH-CM, deve ser classificado como perda de seguimento e, por mecanismos automatizados da PE, gerada uma referência para consulta pela equipa de saúde familiar para delinearem cuidados de saúde personalizados e gerado um alerta para o Diretor Clínico dos CSP.
17. O Núcleo de Coordenação Nacional dos Programas de Rastreio (NCN) identifica e contratualiza em articulação com a Administração Central do Sistema de Saúde (ACSS), as UERCH-CM e os Laboratórios de Anatomia Patológica.
18. Os processos operacionais e os indicadores previstos nesta Norma devem ser lidos em complementaridade com o disposto na Norma N.º 004/2024 de 12/07/2024 "Metodologia Geral dos Rastreios Oncológicos em Portugal"¹¹.

19. Qualquer exceção à presente Norma deve ser fundamentada clinicamente, com registo no processo clínico da pessoa.

Rita Sá Machado

Diretora-Geral da Saúde

FLUXOGRAMA



INFORMAÇÃO COMPLEMENTAR

Quadro 1. Gestão dos resultados dos testes de rastreio do cancro da mama em pessoas portadoras de variantes patogénicas, ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*.

Resultado do Teste Primário		Primeira Consulta de Diagnóstico Diferencial	Próximo Rastreio
Negativo	BI-RADS 1 BI-RADS 2	Não aplicável	1 ano ¹
Positivo	BI-RADS 3 BI-RADS 4 BI-RADS 5	30 dias ^{7,8}	Não aplicável
Inconclusivo	BI-RADS 0	Não aplicável	45 dias ⁹

A. Unidades Especializadas de Rastreio em Cancro Hereditário – Cancro da Mama: entende-se como UERCH-CM a estrutura funcional que tem como foco a realização do teste de rastreio primário e diagnóstico diferencial de cancro da mama em pessoas portadoras de variantes patogénicas, ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*. Estas unidades podem estar constituídas como estabelecimento prestador de cuidados de saúde ou como uma unidade funcional de um estabelecimento prestador de cuidados de saúde^{ii 12} e devem reunir os critérios de qualidade definidos pela *European guidelines for quality assurance in breast cancer screening and diagnosis*¹³. Estas Unidades devem dispor de acesso a:

- a) Especialidades médicas, com experiência documentada na gestão de patologia mamária:
 - i. Radiologia;
 - ii. Anatomia Patológica;
 - iii. Cirurgia Geral ou Ginecologia;
- b) Meios complementares de diagnóstico:
 - i. Ressonância magnética de 1,5 Tesla ou superior equipada com antena de biópsia;
 - ii. Mamógrafo com capacidade para tomossíntese mamária;
 - iii. Mamografia com contraste;
 - iv. Ecografia;

ⁱⁱ Entendem-se como entidades prestadoras de cuidados de saúde aquelas que se encontram licenciadas conforme definido pelo Decreto-Lei n.º 127/2014, de 22 de agosto, na sua versão mais atual.

- v. Capacidade para execução de biópsia guiada por ressonância, ecografia, tomossíntese e por mamografia com contraste.
- B. A gestão da informação em saúde das pessoas portadoras de variantes patogénicas, ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* no âmbito deste Programa de rastreio deve acautelar as provisões dispostas na Lei 12/2005, de 26 de janeiro, na sua redação mais atual.
- C. As pessoas portadoras de variantes patogénicas, ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* beneficiam de um seguimento clínico diferenciado que proporcione informação sobre o risco de cancro, estratégias de prevenção primária, intervenções para redução do risco de cancro ou redução da mortalidade associada a cancro, incluindo testes de rastreio¹.
- D. As pessoas portadoras de variantes patogénicas, ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* com sexo feminino à nascença beneficiam de estratégias de rastreio de cancro da mama diferenciado¹. Este rastreio deve iniciar-se entre os 25 e os 30 anos^{1,14} e manter-se de forma organizada até aos 74 anos, em paridade com o rastreio de base populacional do cancro da mama. Para as pessoas que aos 74 anos completaram o PRCM-RE sem diagnóstico de neoplasia maligna, recomenda-se uma decisão personalizada, pela equipa da UERCH-CM quanto à realização continuada de rastreio, particularmente quando a sua condição global de saúde sugere uma expectativa de sobrevivência superior a 10 anos¹.
- E. As pessoas elegíveis para o PRCM-RE que apresentem contraindicação para o teste de rastreio primário devem ser acompanhadas regulamente numa UERCH-CM para que possam beneficiar de uma estratégia personalizada de minimização do risco de mortalidade e de morbilidade por cancro da mama.
- F. As pessoas portadoras de variantes patogénicas, ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* com critérios de exclusão para o presente Programa de rastreio devem ter acesso a seguimento clínico personalizado por equipas multidisciplinares que envolvam profissionais com diferenciação na área da cirurgia em cancro da mama, oncologia médica, genética médica e radiologia mamária.
- G. As pessoas que, no momento de avaliação que antecede a realização do teste de rastreio primário, reportem ao profissional de saúde responsável pelo processo de consentimento informado, sintomas mamários ou apresentem alterações mamárias suspeitas devem ser, por este, referenciadas para primeira consulta de diagnóstico diferencial na UERCH-CM.

- H. Os médicos e os técnicos superiores de diagnóstico e terapêutica envolvidos no PRCM-RE devem desenvolver e manter competências específicas nas dimensões comunicacionais, da execução técnica e da promoção da segurança radiológica, pelo que deve estar assegurada a sua formação contínua¹³.

ENQUADRAMENTO E RACIONAL

- I. As doenças oncológicas são causa significativa de morbilidade e mortalidade, com um peso crescente na nossa sociedade e para o SNS. Em Portugal, o cancro constitui a segunda causa de morte depois das doenças cérebro-cardiovasculares¹¹.
- J. Os Programas de rastreio oncológico têm como objetivo reduzir a mortalidade através do acesso a estratégias de prevenção e o desenvolvimento e implementação de processos assistenciais de diagnóstico e tratamento.
- K. O Conselho Europeu recomendou aos estados-membro, em novembro de 2022, a implementação de Programas de rastreio do cancro da mama para pessoas com sexo feminino à nascença com idades compreendidas entre os 45 e os 74 anos¹⁵.
- L. Pessoas portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas dos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2* apresentam um risco de desenvolver cancro da mama que pode ser 3 a 7 vezes superior ao das pessoas que não são portadoras destas variantes^{16,17}. Este subgrupo de pessoas está excluído do Programa de rastreio de base populacional do Cancro da Mama¹¹.
- M. É desconhecida a prevalência de pessoas que, em Portugal, são portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*.
- N. A presente Norma prevê uniformizar os procedimentos de rastreio para as pessoas portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *PALB2*, que estão associadas a risco elevado de cancro da mama, baseados na mais recente evidência, para garantir o acesso equitativo a cuidados de saúde de qualidade que se traduzam em ganhos em saúde.

FUNDAMENTAÇÃO CIENTÍFICA

- A. O cancro da mama constitui um importante problema de saúde pública, na medida em que:
- a) É a segunda neoplasia com maior incidência a nível mundial e a neoplasia mais frequente na população feminina. Em Portugal, em 2022, foram diagnosticados 9.103 novos casos de cancro da mama, dos quais 9.017 (99%) em mulheres¹⁸.
 - b) É a quarta causa de mortalidade por cancro a nível mundial, com 666.000 mortes registadas em 2022, correspondendo a 6,9% de todas as mortes por neoplasias. Em Portugal, em 2022 registaram-se 1.905 óbitos por cancro da mama em mulheres, correspondendo a 6,8% de todas as mortes por neoplasia¹⁹.
 - c) É uma das quatro neoplasias com maior perda de número de anos de vida-ajustados pela incapacidade (DALYs) na Europa²⁰.
- B. Pessoas portadoras de variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes BRCA1, BRCA2 ou PALB2:
- a) Têm maior risco de desenvolver cancro da mama do que a população geral^{16,17};
 - b) A mamografia enquanto exame de rastreio tem um desempenho inferior ao observado na população geral²¹;
 - c) A utilização de ressonância magnética mamária está associada a:
 - i. Aumento da deteção de cancro da mama, quando comparado com mamografia²¹;
 - ii. Parece estar associada a redução da mortalidade associada a cancro da mama²².

ANEXO

Indicadores

Indicadores específicos do PRCM-RE a serem produzidos para cada coorte de rastreio, definida em função do ano civil em que foi emitido o convite para o teste de rastreio primário, estratificados pelo gene em que foi identificada a variante patogénica ou provavelmente patogénica (Quadros 2 e 3). Todos os indicadores devem ser avaliados a nível nacional e regional (NUTS II) e por UERCH-CM.

Quadro 2. Indicadores operacionais.

Proporção de resultados de teste de rastreio primário no prazo máximo previsto pela Norma	<u>Numerador</u> : número de primeiros relatórios de teste de rastreio primário realizados num intervalo de tempo inferior ou igual a 7 dias entre a data da validação do relatório e a data da primeira aquisição de imagem, de entre os testes de rastreio primários incluídos no denominador.
	<u>Denominador</u> : número de testes de rastreio primário realizados na coorte.
Tempo para a primeira consulta de diagnóstico diferencial	<u>Para utentes que não solicitaram alteração da data da primeira consulta de diagnóstico diferencial</u> : Diferença de tempo, em dias, entre a data da primeira consulta de diagnóstico diferencial e a data do relatório do teste de rastreio primário que a motivou.
	<u>Para utentes que solicitaram alteração da data da primeira consulta de diagnóstico diferencial</u> : Diferença de tempo, em dias, entre a data do primeiro agendamento da primeira consulta de diagnóstico diferencial e a data do teste de rastreio primário que a motivou.
	Cálculo dos percentis 25, 50 e 75.
Proporção de primeiras consultas de diagnóstico diferencial no prazo máximo previsto pela Norma	<u>Numerador</u> : número de primeiras consultas de diagnóstico diferencial realizadas num prazo para a primeira consulta inferior ou igual a 30 dias, após um teste de rastreio primário positivo.
	<u>Denominador</u> : número de primeiras consultas de diagnóstico diferencial realizadas na coorte.

Quadro 3. Indicadores de Qualidade.

Proporção de utentes com teste de rastreio primário inconclusivo	<u>Numerador</u> : utentes com um resultado no teste de rastreio primário BI-RADS 0 de entre os incluídos no denominador.
	<u>Denominador</u> : utentes que realizaram teste de rastreio primário na coorte em análise.
Proporção de utentes com teste de rastreio primário positivo	<u>Numerador</u> : utentes com um resultado teste de rastreio primário BI-RADS 3, 4 ou 5 de entre os incluídos no denominador..
	<u>Denominador</u> : utentes que realizaram teste de rastreio primário na coorte em análise.
Valor Preditivo Positivo	<u>Numerador</u> : utentes com uma biópsia categorizada como B3, B4 ou B5, de acordo com a classificação B, de entre os identificados no denominador.
	<u>Denominador</u> : utentes com resultado da avaliação na BI-RADS 3, 4 ou 5 e que aderiram à primeira consulta de diagnóstico diferencial.
Falsos Positivos	<u>Numerador</u> : utentes com uma biópsia categorizada como B1 ou B2, de acordo com a classificação B, de entre os identificados no denominador.
	<u>Denominador</u> : utentes com resultado da avaliação na BI-RADS 3, 4 ou 5 e que aderiram à primeira consulta de diagnóstico diferencial.

AVALIAÇÃO

A avaliação da implementação da presente Norma é contínua, executada a nível local, regional e nacional, através de processos de auditorias internas e externas.

SIGLAS/ACRÓNIMOS

Sigla/Acrónimo	Designação
ACSS, I.P.	Administração Central do Sistema de Saúde, Instituto Público
App	Aplicação móvel
<i>BRCA1</i>	<i>Breast Cancer gene 1</i>
<i>BRCA2</i>	<i>Breast Cancer gene 2</i>
CSP	Cuidados de Saúde Primários
NCN	Núcleo de Coordenação Nacional dos Programas de Rastreio
<i>PALB2</i>	<i>Partner and Localizer of BRCA2</i>
PE	Plataforma Eletrónica
PRCM-RE	Programa de rastreio de cancro da mama em pessoas portadoras de variantes genéticas associadas a risco elevado
RSE	Registo de Saúde Eletrónico
SNS	Serviço Nacional de Saúde
SPMS, E.P.E.	Serviços Partilhados do Ministério da Saúde, Entidade Pública Empresarial
UERCH-CM	Unidade Especializada de Rastreio em Cancro Hereditário - Cancro da Mama

APOIO CIENTÍFICO

- A. A proposta da presente Norma foi elaborada no âmbito do Departamento da Qualidade na Saúde e do Programa Nacional para as Doenças Oncológicas.
- B. O Painel de Peritos da presente Norma foi constituído por: Nuno Sousa (Coordenação Executiva), Fátima Vaz (Coordenação Científica), Idílio Gomes, Miguel Braga, Helena Pereira, Susy Cabral Costa, Sandra Bento, Mariana Carrapatoso, Miguel Azevedo e Sofia Maia.
- C. Os peritos envolvidos na elaboração da presente Norma cumpriram o determinado pelo Decreto-Lei n.º 14/2014 de 22 de janeiro, no que se refere à declaração de inexistência de incompatibilidade. De referir que o Dr. Miguel Azevedo é Segundo Secretário do Conselho Fiscal da Associação Portuguesa de Medicina Geral e Familiar.
- D. A presente Norma foi submetida a auscultação da Direção Executiva do SNS, I.P., Ordem dos Médicos, Ordem dos Enfermeiros, INFARMED, I.P., SPMS, E.P.E., ACSS, I.P e Associação EVITA – Cancro Hereditário. Foi submetida a revisão científica da Comissão Científica para as Boas Práticas Clínicas (criada pelo Despacho n.º 8468/2015, de 3 de agosto).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sessa C, Balmaña J, Bober SL, Cardoso MJ, Colombo N, Curigliano G, et al. Risk reduction and screening of cancer in hereditary breast-ovarian cancer syndromes: ESMO Clinical Practice Guideline. *Annals of Oncology*. 2023;34:33–47. doi:10.1016/j.annonc.2022.10.004
2. Richardson ME, Bishop MFH, Holdren MA, De La Hoya M, Spurdle AB, Tavtigian SV, et al. Specifications of the ACMG/AMP variant curation guidelines for the analysis of germline PALB2 sequence variants. *The American Journal of Human Genetics*. 2025;112:2266–80. doi:10.1016/j.ajhg.2025.08.020
3. Parsons MT, De La Hoya M, Richardson ME, Tudini E, Anderson M, Berkofsky-Fessler W, et al. Evidence-based recommendations for gene-specific ACMG/AMP variant classification from the ClinGen ENIGMA BRCA1 and BRCA2 Variant Curation Expert Panel. *The American Journal of Human Genetics*. 2024;111:2044–58. doi:10.1016/j.ajhg.2024.07.013
4. Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos. Variantes genéticas de significado clínico incerto como evidência de diagnóstico genético ou de risco genético [Internet]. [citado 31 de março de 2026]. Disponível em: <https://ordemdosmedicos.pt/recomendacoes/detalhes/232>
5. DeMartini W, Strigel R, Pinker K, Rahbar H, Wang L. Magnetic Resonance Imaging. Em: ACR BI-RADS® v2025 Manual. Reston, VA: American College of Radiology.
6. Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde. Norma n.º 015/2013 de 03/10/2013 atualizada a 04/11/2015 - Consentimento Informado, Esclarecido e Livre Dado por Escrito [Internet]. Lisboa: Direção-Geral da Saúde; 2025 [citado 7 de abril de 2026]. Disponível em: <https://www.dgs.pt/normas-orientacoes-e-informacoes/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0152013-de-03102013.aspx>
7. Portugal. Ministério da Saúde. Portaria n.º 153/2017, de 4 de maio | DR [Internet]. 153/2017. Disponível em: <https://diariodarepublica.pt/dr/detalhe/portaria/153-2017-106970981>
8. Portugal. Ministério da Saúde. Portaria n.º 137/2026/1, de 1 de abril | DR [Internet]. 137/2026/1. Disponível em: <https://diariodarepublica.pt/dr/detalhe/portaria/137-2026-1080481237>
9. Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde. Norma 004/2024, de 12/07/2024 - Metodologia Geral dos Rastreios Oncológicos em Portugal [Internet]. Lisboa; [citado 7 de abril de 2026]. Disponível em: <https://www.dgs.pt/normas-orientacoes-e-informacoes/normas-e-circulares-normativas/norma-0042024-de-12072024-metodologia-geral-dos-rastreios-oncologicos-em-portugal.aspx>
10. Lee AH, Pinder SE. An overview of B coding of breast core biopsy categorisation and management implications. *Diagnostic Histopathology*. 2024;30:132–40. doi:10.1016/j.mpdhp.2023.11.004
11. Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde. Norma 12/2024, de 06/12/2024 - Programa de rastreio de base populacional do Cancro da Mama [Internet]. Lisboa: Direção Geral de Saúde; 2024 [citado 24 de março de 2026]. Disponível em: <https://www.dgs.pt/normas->

[orientacoes-e-informacoes/normas-e-circulares-normativas/norma-122024-de-06122024-programa-de-rastreio-de-base-populacional-do-cancro-da-mama.aspx](#)

12. Portugal. Ministério da Saúde. Regime jurídico a que ficam sujeitos a abertura, a modificação e o funcionamento dos estabelecimentos prestadores de cuidados de saúde [Internet]. Decreto-Lei n.º 127/2014. 22 de agosto de 2014. Disponível em: <https://diariodarepublica.pt/dr/legislacao-consolidada/decreto-lei/2014-75045539>
13. European Commission, Joint Research Centre. European Commission Initiative on Breast Cancer - European Quality Assurance Scheme for Breast Cancer Services [Internet]. Luxembourg: Publications Office of the European Union; 2025. Disponível em: <https://publications.jrc.ec.europa.eu/repository/handle/JRC140425>
14. National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate Version 3.2026 [Internet]. National Comprehensive Cancer Network; 2026 [citado 24 de março de 2026]. Disponível em: https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bopp.pdf
15. Council Recommendation of 9 December 2022 on strengthening prevention through early detection: A new EU approach on cancer screening replacing Council Recommendation 2003/878/EC 2022/C 473/01 [Internet]. 2022. Disponível em: https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=uriserv%3AOJ.C_.2022.473.01.0001.01.ENG&toc=OJ%3AC%3A2022%3A473%3AFULL
16. Breast Cancer Association Consortium, Dorling L, Carvalho S, Allen J, González-Neira A, Luccarini C, et al. Breast Cancer Risk Genes - Association Analysis in More than 113,000 Women. *N Engl J Med*. 2021;384:428-39. doi:10.1056/NEJMoa1913948 PubMed PMID: 33471991; PubMed Central PMCID: PMC7611105.
17. Hu C, Hart SN, Gnanaolivu R, Huang H, Lee KY, Na J, et al. A Population-Based Study of Genes Previously Implicated in Breast Cancer. *N Engl J Med*. 2021;384:440-51. doi:10.1056/NEJMoa2005936 PubMed PMID: 33471974; PubMed Central PMCID: PMC8127622.
18. Portugal. Registo Oncológico Nacional. Registo Oncológico Nacional de Todos os Tumores na População Residente em Portugal, em 2022 [Internet]. Porto: Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil - EPE; 2025 [citado 6 de janeiro de 2025]. 252 p. Disponível em: <https://ron.min-saude.pt/pt/biblioteca/publicacoes-ron/publicacao-2022/>
19. Portugal. Instituto Nacional de Estatística. Óbitos (N.º) por Local de residência (NUTS - 2013), Sexo, Grupo etário e Causa de morte (Lista sucinta europeia); Anual - Indicador 0008281 [Internet]. [citado 11 de janeiro de 2026]. Disponível em: https://www.ine.pt/xportal/xmain?xpid=INE&xpgid=ine_indicadores&indOcorrCod=0008281&contexto=bd&selTab=tab2
20. Tsilidis KK, Papadimitriou N, Capothanassi D, Bamia C, Benetou V, Jenab M, et al. Burden of Cancer in a Large Consortium of Prospective Cohorts in Europe. *J Natl Cancer Inst*. 2016;108:djw127. doi:10.1093/jnci/djw127
21. Ding W, Fan Z, Xu Y, Wei C, Li Z, Lin Y, et al. Magnetic resonance imaging in screening women at high risk of breast cancer: A meta-analysis. *Medicine (Baltimore)*. 2023;102:e33146.

doi:10.1097/MD.00000000000033146 PubMed PMID: 36897691; PubMed Central PMCID: PMC9997824.

22. Lubinski J, Kotsopoulos J, Moller P, Pal T, Eisen A, Peck L, et al. MRI Surveillance and Breast Cancer Mortality in Women With BRCA1 and BRCA2 Sequence Variations. JAMA Oncol. 2024;10:493–9. doi:10.1001/jamaoncol.2023.6944