

IMPORTÂNCIA DOS TESTES MOLECULARES: O QUE SÃO E ONDE SÃO USADOS?

A aplicação das técnicas moleculares além da pesquisa

Simone Bonecker

 **IPEDMOL**
Instituto de Pesquisa e Ensino em Diagnóstico Molecular



SUMÁRIO

1. O que são testes moleculares?
 2. Em quais fases da doença, o teste pode ser realizado?
 3. Como é feito o teste molecular?
 4. Qual profissional está habilitado para realizar esses testes?
 5. Lacuna na formação dos profissionais que desejam trabalhar com diagnóstico molecular?
 6. Pesquisa e Desenvolvimento?
 7. Os testes diagnósticos moleculares são realizados em laboratórios convencionais?
 8. Presente e futuro dos testes moleculares
 9. Exames moleculares na Oncologia: presente ou futuro?
-

1. O QUE SÃO TESTES MOLECULARES?

Apesar do termo “diagnóstico molecular”, os testes moleculares podem ser utilizados em diferentes fases da história natural da doença, desde a avaliação do risco de desenvolver uma enfermidade, um câncer, por exemplo, até a orientação da escolha terapêutica mais indicada, sendo esses exames a base da chamada medicina de precisão. Além de ser utilizado para descobrir se o tratamento está funcionando ou fazer um prognóstico.

O diagnóstico molecular é o resultado da interação frutífera entre o laboratório, conhecimento genômico, tecnologia no campo da genética molecular e aplicação clínica, especialmente com descobertas significativas no campo das tecnologias genômicas moleculares.

Baseia-se na aplicação de técnicas de biologia molecular para estudar doenças humanas, incluindo doenças infecciosas, hereditárias e câncer. Além da farmacogenômica, reprodução humana (medicina fetal), neurologia, cardiologia e outros.

O diagnóstico molecular, também chamado de patologia molecular, envolve a busca da presença de determinados genes em uma amostra de tecido, sangue ou outro fluido corporal, a partir da extração dos ácidos nucleicos: DNA e RNA. Os testes moleculares também verificam certas alterações em um gene ou cromossomo que podem causar ou afetar a chance de desenvolver uma doença ou distúrbio específico.

O uso dos testes moleculares tem crescido muito nos últimos anos por utilizarem metodologias consideradas mais precisas, sensíveis e específicas, quando comparada aos testes convencionais e que tem se tornando mais acessíveis (mais baratas).



TESTE MOLECULAR X TESTE GENÉTICO

Testes moleculares - refere-se mais aos exames que envolvem a identificação de regiões específicas dos ácidos nucleicos (DNA ou RNA), em doenças não hereditárias.

Enquanto os **testes genéticos**, referimo-nos aos exames que visem a identificação de regiões específicas dos ácidos nucleicos, mas em doenças genéticas.

2. Em quais fases da doença, o teste pode ser realizado?

Alguns exemplos práticos de como esses testes podem ser utilizados.

a) **Predisposição de desenvolver a doença** - A começar pela avaliação do risco de desenvolver uma doença. Como o câncer de mama, por exemplo. No qual os testes disponíveis tem por objetivo identificar alterações em genes que estão associados ao risco aumentado de aparecimento a neoplasia.

O resultado estima o risco de desenvolver o câncer de mama durante a vida, baseado na presença daquela alteração (mutação), em termos populacionais, quando comparado com indivíduos que não possuem essa alteração. Ou seja, o risco não é individual e sim, populacional.

Pode-se avaliar genes individualmente, BRCA1, por exemplo, por sequenciamento direto de Sanger (menos utilizado) ou por sequenciamento de próxima geração (NGS, do inglês, *next generation sequencing*).

Ainda, a identificação de alterações no gene BRCA1, também podem estar dentro de painéis gênicos (análise de um conjunto de genes descritos na literatura que possuem relevância clínica).



b) Triagem pré-natal ou Teste Pré-Natal Não Invasivo (NIPT, do inglês: *non invasive prenatal testing*)

Este é um exame de triagem que identifica o risco para as principais cromossomopatias (Síndrome de Down, Patau e Edwards, Turner e Klinefelter),

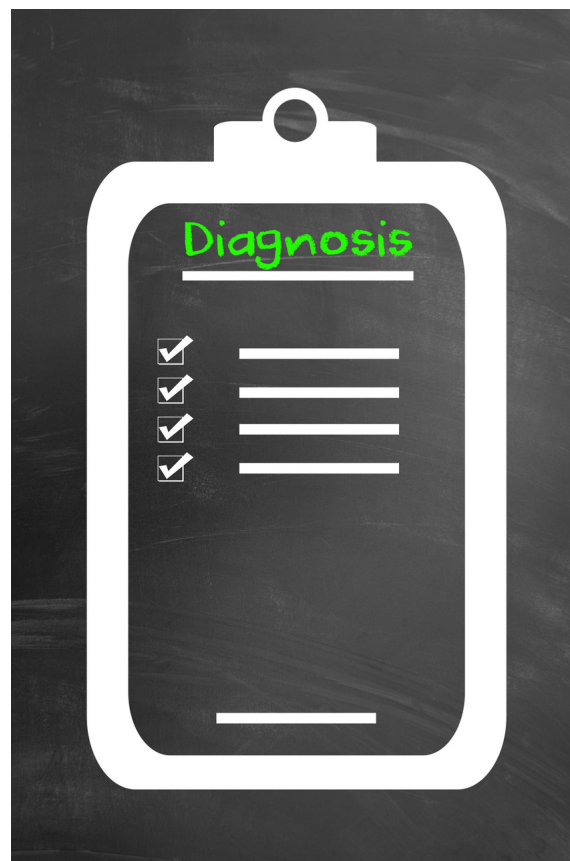
identifica o sexo do bebê, mesmo em gestação de gêmeos, e na versão expandida identifica também o risco para as Síndromes de Prader-Willi, Angelman, Cri du chat, DiGeorge e 1p36.



Este teste utiliza o DNA isolado do sangue materno, que contém DNA da placenta. É amplificado utilizando a técnica de PCR para alvos específicos e sequenciada através da metodologia NGS.



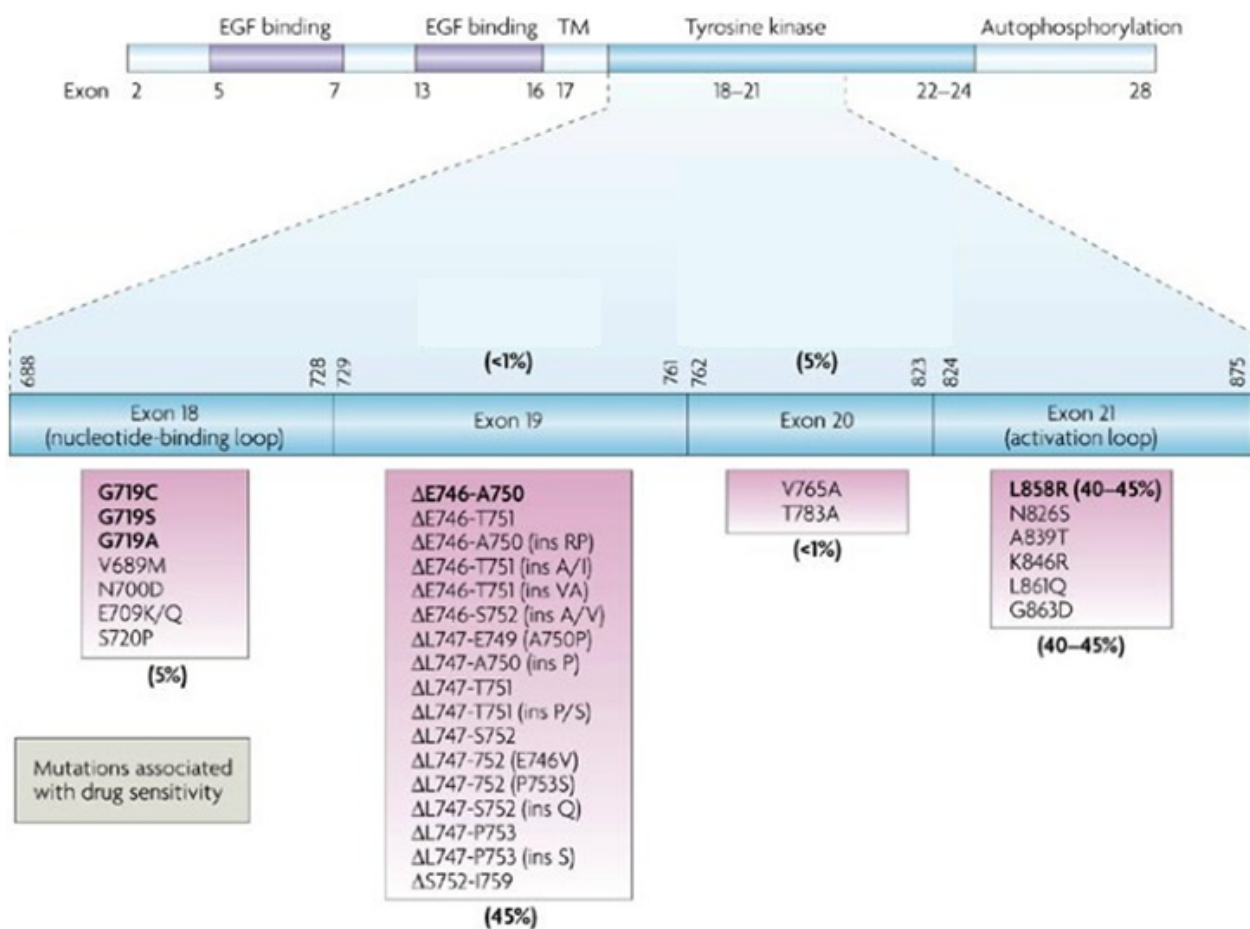
c) Diagnóstico – identificar a presença de genes de fusão ou alteração (mutação) em genes que caracterizam a presença da doença. Identificação do gene de fusão BCR-ABL1, presente em virtualmente 100% dos pacientes com Leucemia Mieloide Crônica (LMC), por PCR convencional ou PCR em tempo real.



d) Ao Diagnóstico – o indivíduo já foi diagnosticado, através de outras metodologias, com câncer de pulmão não pequenas células, por exemplo, neste caso, os testes moleculares visam a identificação da presença de genes de fusão ou alteração (mutação) em genes no momento do diagnóstico com o objetivo de classificar molecularmente o tumor e / ou orientação da escolha terapêutica mais indicada para aquele paciente.

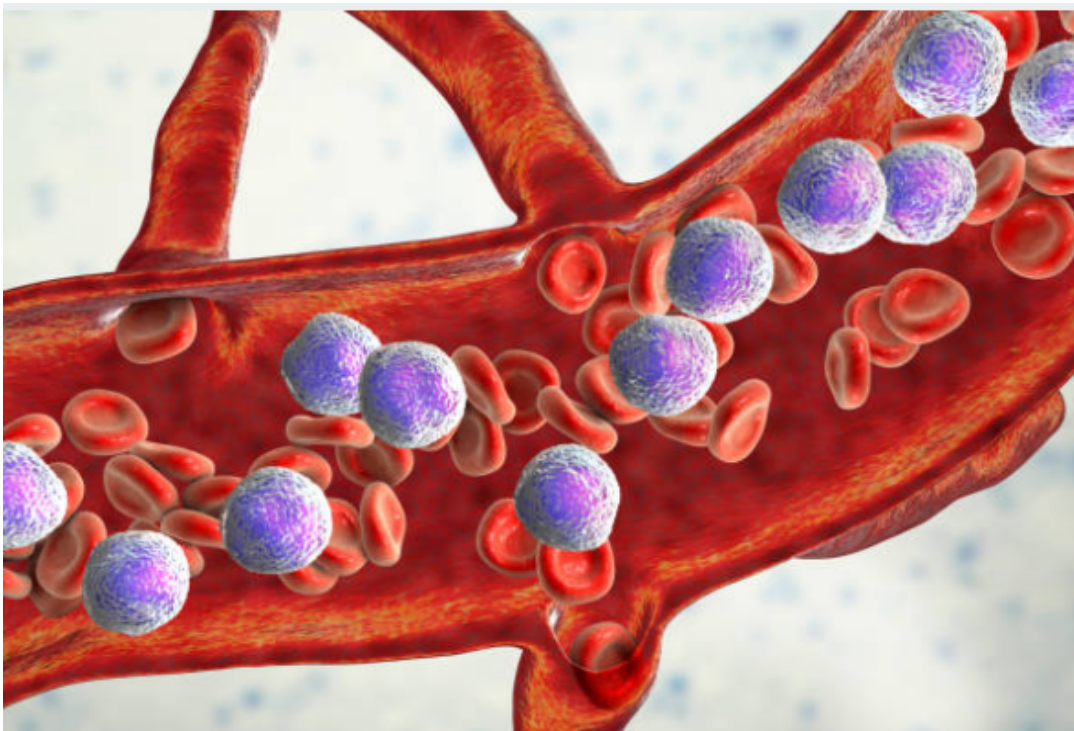
Considerando ainda indivíduos com câncer de pulmão não pequenas células, um dos testes recomendados é a identificação de mutações no gene *EGFR*, seja por PCR em tempo ou em painéis genéticos (*EGFR* + outras alterações clinicamente relevantes) de câncer de pulmão por sequenciamento de próxima geração.

A depender da mutação detectada no gene *EGFR*, este resultado pode servir para guiar ao médico na escolha de um medicamento alvo específico (um inibidor tirosina quinase, ou seja, uma terapia que tem como alvo a proteína tirosina quinase *EGFR* com função alterada) ao invés de uma quimioterapia, aumentando a sobrevida e reduzindo os efeitos colaterais.



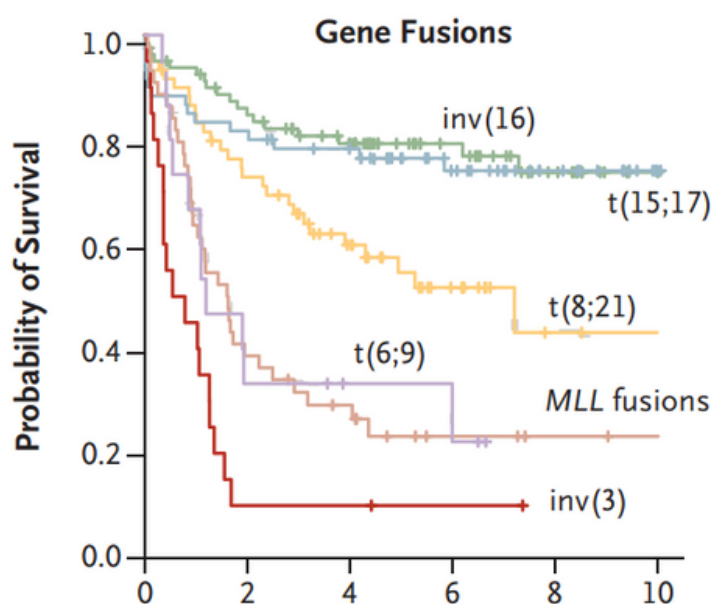
e) Prognóstico – este refere-se a estimativa de como uma doença evolui em cada paciente. A depender de algumas características molecular, a doença naquele paciente pode evoluir de forma mais branda ou agressiva.

Para exemplificar a aplicação do prognóstico, citarei a leucemia mieloide aguda (LMA), que não se trata de uma doença única, mas uma doença heterogênea que é caracterizada por muitas anormalidades cromossômicas e mutações genéticas.



Entre os subtipos de LMA, há a Leucemia Promielocítica Aguda (LPA), caracterizada pela translocação (fusão de uma parte de um cromossomo com outro cromossomo) entre os cromossomos 15 e 17, a chamada translocação t(15;17), formando, assim, um gene anormal, PML/RARA.

Reconhecer prontamente esses pacientes é de suma importância, além desse subtipo ter um melhor prognóstico (sobrevivida ao longo de 5 anos é maior quando comparado com outros subtipos), está possui um tratamento específico.



f) Monitoramento de resposta ao tratamento

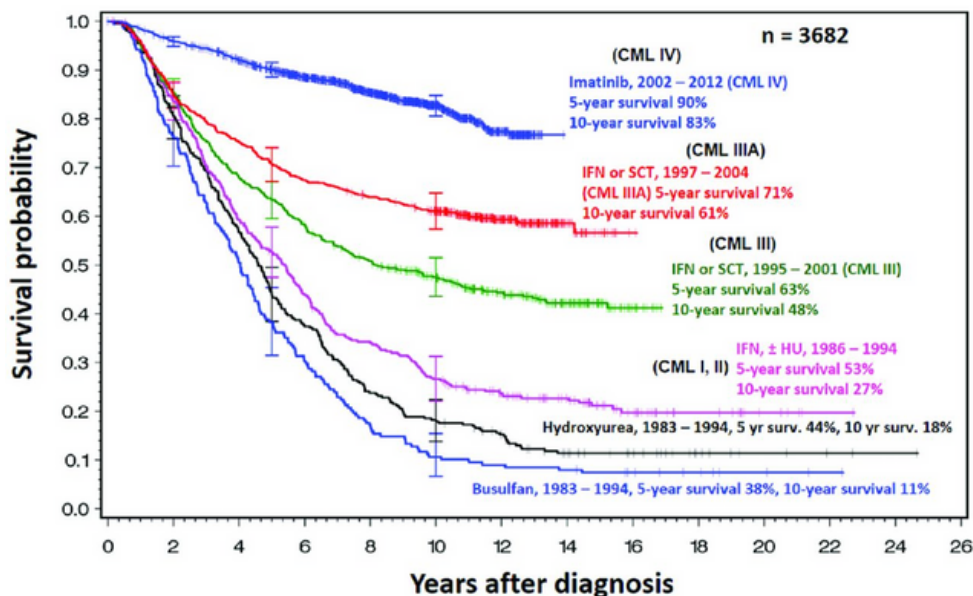
– Como descrito anteriormente, pacientes com LMC possuem a presença do gene de fusão *BCR-ABL1*, fruto da translocação recíproca entre os cromossomos 9 e 22. A partir do gene, será transcrito um RNA mensageiro e codificada uma proteína de mesmo nome BCR-ABL1.

Esta proteína é uma tirosina quinase que ficará constitutivamente ativa, ou seja, fosforilando outras proteínas nesta via de sinalização, ativando fatores de transcrição que serão responsáveis por manter essa célula em constante divisão celular e redução de apoptose.

O tratamento de primeira linha dessa leucemia é inibidor (comprimidos) tirosina quinase que tem como alvo essa proteína com função alterada.

Esse tratamento proporcionou um aumento na sobrevida desses pacientes ao longo de 5 anos equivalente a 90% (figura abaixo).

Logo, se o medicamento visa matar as células leucêmicas, o teste oferecido é o monitoramento da carga leucêmica do gene de fusão *BCR-ABL1* por PCR em tempo real.



Este teste deve ser realizado em conformidade com a Escala Internacional para monitoramento dos pacientes com LMC em uso de inibidor tirosina quinase, dentro de períodos determinados e espera-se uma redução da carga leucêmica desses pacientes, até a não detecção desse alvo.

Por ser a metodologia mais sensível, é também a primeira a identificar perda de resposta do paciente, pode detectar recaída semanas, meses antes da citogenética, imunofenotipagem e hemograma.

g) Recaída molecular - além da LMC recém exemplificada, há testes moleculares disponíveis na prática laboratorial indicado para acompanhamento e planejamento terapêutico em pacientes com diagnóstico de câncer que permitem o monitoramento do surgimento de mutações que estão associadas a resistência a inibidores tirosina quinase, por sequenciamento de próxima geração.

A biópsia líquida é um exame pouco invasivo devido a que é feito com uma amostra de sangue do paciente. Permite identificar e analisar pequenos fragmentos de DNA que se desprendem da célula tumoral para a corrente sanguínea e ficam livres no plasma sanguíneo.

Pacientes com câncer de pulmão não pequenas células em tratamento podem realizar esse teste visando a identificação de mutação específicas (mutação T790M no gene *EGFR* que confere resistência aos inibidores tirosina quinase) ou painel gênico que reconhece mutações acionáveis em 14 genes: *BRAF*, *EGFR*, *ERBB2*, *HRAS*, *IDH1*, *IDH2*, *JAK2*, *KIT*, *KRAS*, *MET*, *NRAS*, *PDGFRA*, *PIK3CA* e *ROS*.

A partir de uma amostra de sangue coletada, o DNA tumoral é extraído e utilizado para realizar o ensaio seja por NGS ou PCR digital.

Por exemplo, um paciente com HIV pode ser monitorado por um teste molecular quantitativo para determinar se a quantidade de carga viral aumentou ou não significativamente, o que é um sinal de resistência ao tratamento. O HIV do paciente pode então ser sequenciado por DNA para determinar se uma mutação conhecida por estar associada à resistência foi encontrada.



DOENÇAS HEREDITÁRIAS

As doenças hereditárias podem ser testadas nas fases pré-natal, neonatal e adulta da vida.

Outros exemplos dos testes moleculares são: identificação de mutações no gene associado à fibrose cística (FC), uma doença comumente hereditária. Se um recém-nascido apresentar duas mutações no gene associado à FC, é mais provável que o bebê tenha a doença. A criança pode então ser tratada, prolongando sua vida e aumentando a sua qualidade de vida.

Os médicos podem solicitar teste molecular para suspeitas de câncer hereditário ou para determinar se uma pessoa se tornou resistente a um medicamento específico e precisa mudar o curso de um regime de tratamento.

3. Como é feito um teste molecular?

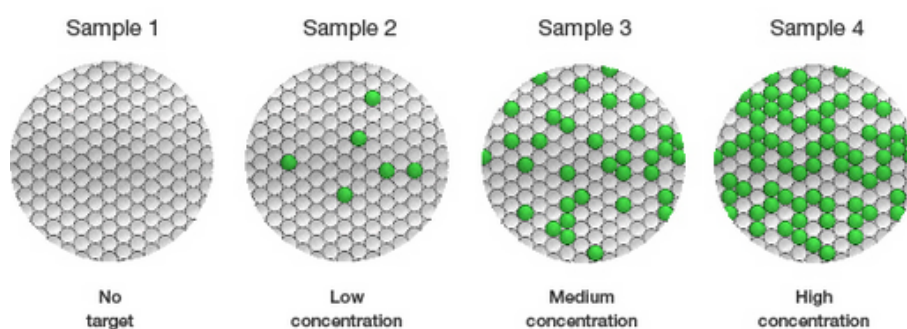
As técnicas usadas em aplicações de diagnóstico molecular incluem métodos básicos de biologia molecular, como extração, purificação e quantificação de ácido nucleico, amplificação por PCR, sequenciamento.

Sendo a **PCR em tempo real** a metodologia mais utilizada para o diagnóstico molecular.

A PCR convencional tem caído em desuso em laboratórios de diagnóstico por possuir maior probabilidade de contaminação de amostras e demandar mais espaço físico e tempo para a análise dos resultados, uma vez que após a etapa de amplificação faz-se necessário a observação do resultado em gel de agarose ou poliacrilamida e equipamentos para a leitura do gel que demandam espaço.



PCR digital tem entrado recentemente nos laboratórios de diagnóstico principalmente pela utilização na biópsia líquida.



Sequenciamento direto de Sanger ainda possui suas aplicações, mas tem sido gradualmente substituído pelo sequenciamento de próxima geração (NGS) em alguns exames, por ser mais sensível, mais rápido e permitir a análise de múltiplos genes, os painéis gênicos.

Sua grande desvantagem era o preço, mas com o aumento da demanda, o custo por amostra reduziu muito nos últimos anos.

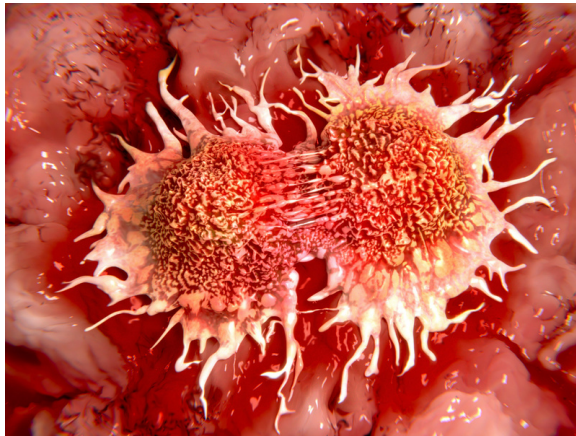


O **sequenciamento completo do exoma** é um exame capaz de analisar as regiões codificadoras (éxons) de aproximadamente 20.000 genes, em busca de variantes (mutações) que podem ser causadoras de doenças. Este teste permite identificar variantes de ponto e pequenas deleções/inserções, sendo indicado para pacientes com quadro clínico (fenótipo) ou histórico familiar fortemente sugestivo de uma doença genética em que o fenótipo não corresponde a um gene específico ou também em doenças com muitos genes envolvidos (heterogeneidade genética).

Em casos específicos em que o diagnóstico do(a) paciente se mantiver impreciso (vago), em especial após a realização do sequenciamento do exoma, recomenda-se o Sequenciamento Clínico Completo, 100% do Genoma.



IPEDMOL



No câncer, têm sido descritos distúrbios regulatórios, nas regiões não-codificantes das células somáticas, o que torna importante estudá-las e a única forma é através do sequenciamento total do Genoma, pois o Exoma só analisa as regiões codificantes, que corresponde a 2% do genoma.

Esta é uma excelente estratégia diagnóstica, uma vez que nesta região, encontram-se 85% das mutações deletérias à saúde de um indivíduo. A análise limitada ao Exoma tem um favorável custo / benefício em face da excelente relação esforço empreendido / informação obtida.



Porém, 15% das mutações que afetam a saúde estão fora do Exoma: estão nos restantes 98% do genoma humano, sendo identificadas apenas através do sequenciamento completo do genoma.

Além disto, variantes na região não-codificadora do genoma predisõem geneticamente a uma série de condições como doenças cardíacas, diabetes, câncer e obesidade.

4. Qual profissional está habilitado para realizar esses testes?

Normalmente as vagas pedem por profissionais da área de: biomedicina, biologia, farmácia, por serem esses os profissionais habilitados a assinarem como responsáveis técnicos dos exames. Precisam estar em dia com os conselhos.



No entanto, biotecnologistas, bioquímicos, químicos, microbiologistas e áreas afins, são todos muito bem-vindos!

Todos esses têm em comum o conhecimento base da biologia molecular e das técnicas moleculares.

Exige-se desse profissional maior capacitação e conhecimento técnico específico, pois são exames de alta complexidade com processos manuais de análises, diferentemente do que ocorre nos exames de análises clínicas convencionais, geralmente realizados em alta escala.

Por serem testes, em sua maioria, manuais em que a amostra passa por vários tubos e vários processos, estão sujeitos a erros.

Além disso, as análises são manuais e os laudos de alguns testes moleculares são descritivos e individuais, reforçando a necessidade de uma maior capacitação profissional e preocupação constante com a qualidade de todo o processo.

Isso justifica também o fato desses testes passarem por dupla conferência, sendo analisados por profissionais diferentes.

Quando se fala que se exige desse profissional maior capacitação não necessariamente são títulos, depende da vaga. Há vagas iniciais (júnior) em que é desejável pós-graduação, ou algumas vezes nem se menciona.

Enquanto que vagas mais sênior exigem mestrado ou doutorado na área.

No entanto, independente da vaga, um conhecimento adicional e imprescindível é o da aplicação das técnicas na rotina laboratorial e isso não vem com o título.

5. Lacuna na formação desses profissionais

A maioria dos profissionais que vão trabalhar como analistas ou pesquisadores nos laboratórios de diagnóstico molecular vem da pesquisa (academia) e lá aprenderam a usar as técnicas moleculares para responderem uma pergunta científica. No entanto, apesar da execução das técnicas moleculares ser igual tanto na pesquisa quanto no diagnóstico, ou seja, fazer um ensaio de PCR em tempo real é igual em ambos; como padronizar, validar e garantir que o teste está de fato identificado o alvo proposto é complementarmente diferente.

Ademais, há normas nacionais e internacionais que devem ser respeitadas para a garantia, segurança e confiabilidade do resultado gerado.

Há relatórios que tem que ser descritos, procedimentos operacionais padrões estabelecidos que visem a reprodutibilidade dos dados, controles essenciais, estabelecimento dos limites de detecção do ensaio, cálculos de sensibilidade, especificidade, valor preditivo positivo, entre outros. Não estou falando de burocracia necessária, mas métodos que garantam a rastreabilidade da amostra, transparência dos dados e clareza dos resultados.

Por isso, é necessário e urgente que esses profissionais sejam capacitados e essa lacuna seja suprida.

6. Pesquisa e Desenvolvimento

O número de testes moleculares tem aumentado muito nos últimos anos e a aplicação clínica é estabelecida mais rápido do que o tempo de aprovação que as empresas tem para aprovação dos exames junto aos órgãos reguladores.

Por isso, muitos laboratórios investem em sua própria equipe de pesquisa e desenvolvimento, para que possam prontamente incorporar e oferecer os testes aos pacientes, os chamados LDTs (sigla em inglês para *laboratory developed tests*; em português, testes desenvolvidos em laboratório). Incentivam também a participação em congressos e simpósios visando a educação continuada.

7. Os testes diagnósticos moleculares são realizados em laboratórios convencionais?

Depende, cada laboratório possui o seu objetivo, hierarquia institucional e marcas próprias. Há grandes laboratórios que além dos testes convencionais possuem um setor de Biologia Molecular / Genética para a realização desses exames e a depender da demanda podem ainda ser separados em: Doenças infecciosas, Oncologia, Onco-Hematologia (linfomas, leucemias, mieloma múltiplo e outros) e Genética.

Há ainda os que possuem marcas próprias para a realização desses testes.



Existe também os laboratórios que só realizam os testes moleculares de doenças infecciosas, como a identificação do novo coronavírus, esses inclusive cresceram muito no ano passado e continua a crescer esse ano. E começam a oferecer outros testes.

Encontra-se também laboratórios especializados em: doenças genéticas, ancestralidade, farmacogenômica e outros.

Além dos hospitais, os testes moleculares podem ser realizados em universidades ou institutos de pesquisa.



Um laboratório de biologia molecular precisa ter uma estrutura que permita um perfeito fluxo de trabalho, com áreas dedicadas e separadas fisicamente.

Normalmente os testes moleculares realizados em laboratórios contam com uma estrutura física mais robusta, havendo salas independentes para o preparo da amostra, amplificação e pós-amplificação e automação de algumas etapas, possibilitando o processamento de um maior número de amostras por um custo menor.



Enquanto que nos hospitais, por possuírem um espaço físico menor destinado a execução desses testes e necessitam responder rapidamente a situações de urgência ou emergência, estes optam pela utilização de metodologia compactas em que realizam todo o processamento da amostra (desde a extração do ácido nucléicos até a amplificação) acontecem dentro de cartuchos, chips ou similares, não havendo a necessidade de destinar salas independentes para realização desse exame.

Geralmente os resultados levam um menor tempo e analisando uma quantidade muito inferior de amostras, o que encarece o custo por amostra. No entanto, há testes disponíveis na prática em que o resultado sair em 13 minutos, como é o caso da identificação do vírus SARS-CoV-2.

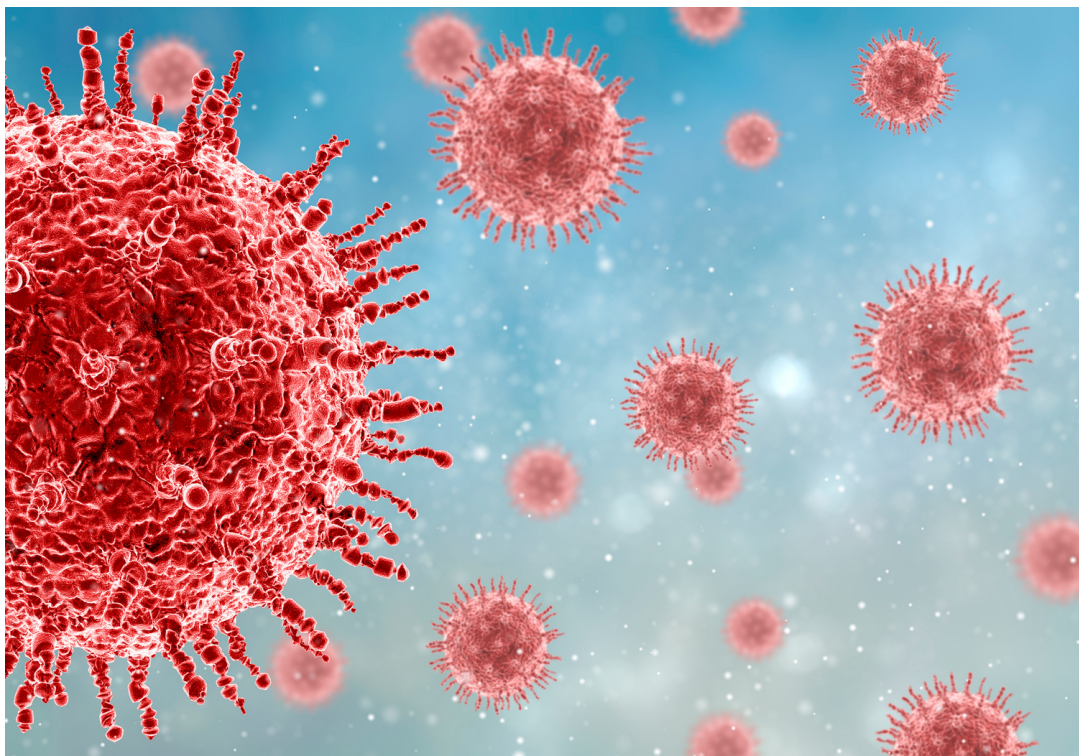
8. Presente e futuro dos testes moleculares

É indiscutível que o teste de diagnóstico molecular é mais eficiente do que as técnicas de teste de sangue do passado, que já justifica o aumento em seu uso. O uso dos testes moleculares no laboratório clínico tem revolucionado o diagnóstico, eles são o core, a base da medicina de precisão e esta é fruto das análises individualizadas que estas metodologias permitem e tem contribuído para tratamentos personalizados e com melhores resultados para diversas doenças.

Ainda estamos em um momento inicial desta nova fronteira diagnóstica, com um futuro promissor e com potencial disruptivo.



Desde o ano passado, com a entrada da pandemia, a biologia tem dado uma resposta rápida em termos de identificação do patógeno desconhecido e diagnóstico da doença o que contribui para o rápido crescimento desse mercado que já era crescente.





Outra tendência observada após a entrada da pandemia foi:

- (i) a necessidade de outras metodologias diagnósticas, para não ficar dependente de fornecedores, como RT-LAMP;
 - (ii) entrada de testes *Point-of-care* (máquina que realizam todas as etapas desde a extração do material genético até análise dentro de cartuchos ou chips em um menor tempo);
 - (iii) rápida aprovação pelos órgãos de regulamentação de testes diagnóstico *in vitro*;
 - (iv) aumento da demanda por profissionais capacitados.
-

FUTURE



O diagnóstico molecular tem o potencial de revolucionar a indústria com métodos de teste mais baratos, precisos e abrangentes. A indústria de tecnologia de saúde apenas começou a arranhar a superfície do que é possível por meio dessa técnica e, eu te pergunto: onde você está enquanto tudo isso acontece?

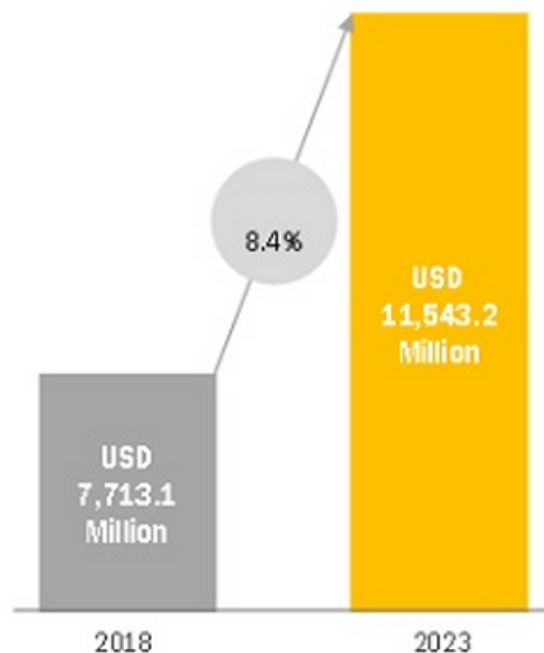
“Oportunidades não são perdidas, são aproveitadas por outras pessoas.”

FUTURE



O tamanho do mercado de diagnóstico molecular global está projetado para atingir US \$ 11,54 bilhões em 2023, **um crescimento de 8,4%** quando comparado com o valor de US \$ 7,71 bilhões em 2018.

A alta prevalência de doenças infecciosas impulsiona principalmente o crescimento neste mercado e em vários tipos de câncer, aumentando a conscientização e aceitação da medicina personalizada e diagnósticos complementares, crescimento no mercado de identificação de biomarcadores e avanços em técnicas moleculares



FUTURE



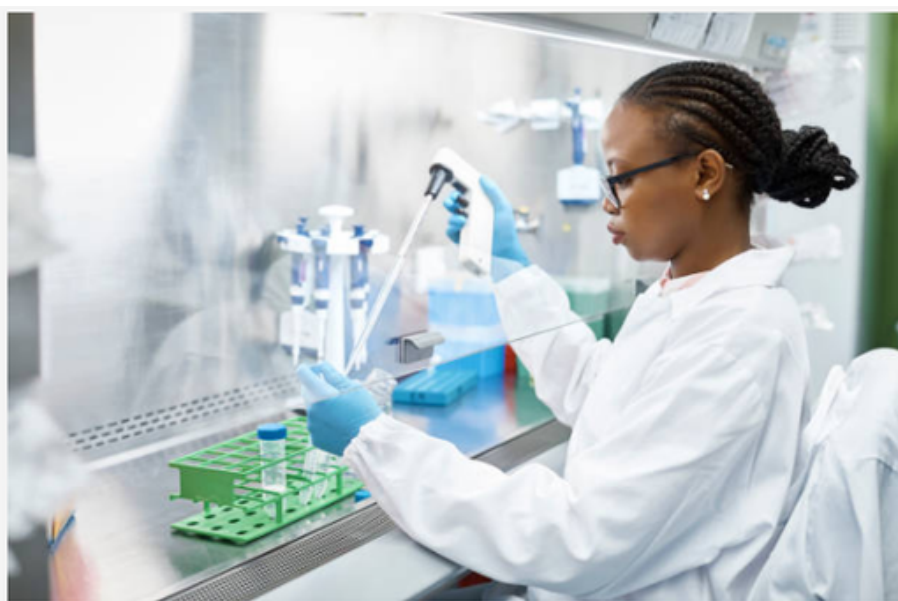
A Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) é a técnica mais utilizada para o diagnóstico molecular e a projeção é continue assim para os próximos anos. A grande participação do segmento de PCR é atribuída ao uso crescente de PCR em proteômica e genômica, à automação de instrumentos de PCR e ao surgimento de tecnologias avançadas como RT-qPCR.





No entanto, o sequenciamento de DNA e o segmento de sequenciamento de próxima geração (NGS) são projetados para registrar a maior taxa de crescimento durante o período de previsão.

O aumento da incidência de câncer, o aumento do foco dos principais participantes do mercado no desenvolvimento e lançamento de kits e painéis de diagnóstico NGS, o crescimento das aplicações de sequenciamento na pesquisa genômica e o aumento da necessidade e necessidade de drogas / terapias direcionadas a moléculas (medicina personalizada) estão contribuindo para o crescimento deste segmento.



FUTURE

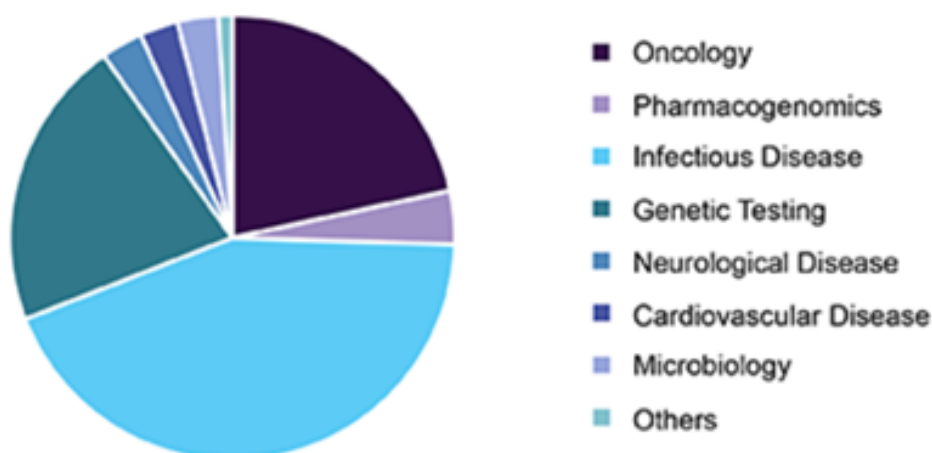


Espera-se dois cenários: o surgimento de laboratórios específicos para diagnóstico molecular e a incorporação desses exames por laboratórios existentes.

Com a pandemia, diversos laboratórios, por necessidade, começaram a fazer exames moleculares para o diagnóstico do novo coronavírus e já começaram a incorporar novos testes, como diagnóstico de outros vírus, por exemplo.

A maior parcela dos diagnósticos moleculares provém dos testes para doenças infecciosas, seguidos da Oncologia e testes genéticos.

Global molecular diagnostics market share, by application, 2019 (%)

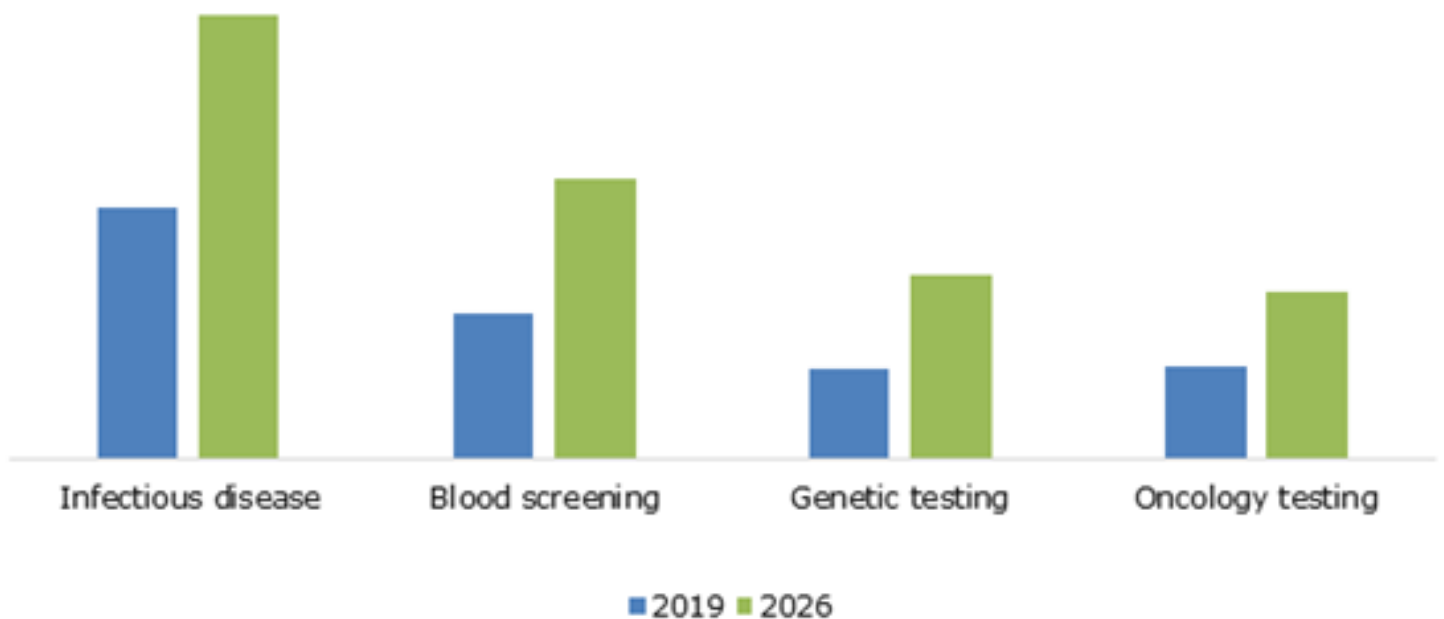


FUTURE



O crescimento é real e contínuo. O mercado cresce e há um aumento na demanda por profissionais capacitados para atuarem neste setor. Exige-se desse profissional conhecimento técnico específico, capacidade de adaptação, inovação e estar em constante atualização.

Global Molecular Diagnostics Market, By Application, 2019 & 2026 (USD Million)



Source: www.gminsights.com

9, Testes moleculares na Oncologia: presente e futuro

O mercado de exames de diagnóstico cresce a cada ano, porque como foi dito, por serem mais sensíveis, enxergam onde nenhum outro é capaz de ver.

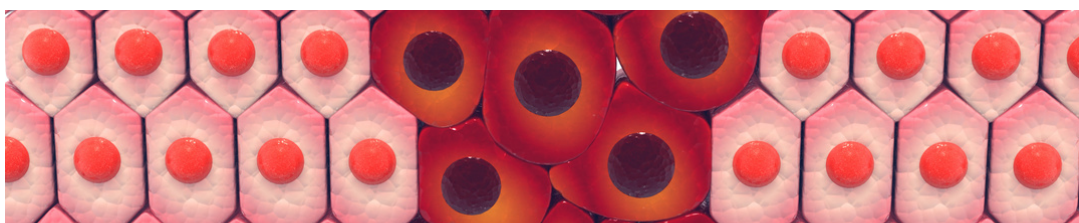
Esses são aplicados para o diagnóstico de diversas doenças, entre elas:

- Nas doenças genéticas raras, cardiovasculares;
- Na Nutrigenética, dermagenética, saúde e bem estar
- Na saúde sexual e reprodutiva da mulher;
- Determinação do sexo do bebê através do exame de sangue;
- Identificação e diagnóstico de doenças infecciosas, tais como hepatites, HIV e outras;
- Identificação de infecções respiratórias e identificação de agentes, como Influenza A, B e C, Coronavírus e outros;
- Na medicina personalizada em testes genéticos como Intolerância à lactose e ao glúten;

O **câncer é uma doença genética**, que possui como principal característica o crescimento descontrolado das células que podem invadir tecidos adjacentes ou órgãos a distância. Este surge a partir de uma mutação genética, ou seja, de uma **alteração no DNA da célula**, que passa a receber instruções erradas para executar as suas atividades.

Dito isso, os exames podem entrar em todas as etapas citadas anteriormente (da avaliação de risco para desenvolver o câncer até prever recaída de doença) e mais importante do que isso, é que **através dos exames moleculares e só deles, o médico é capaz de indicar a melhor terapia para esse paciente**.

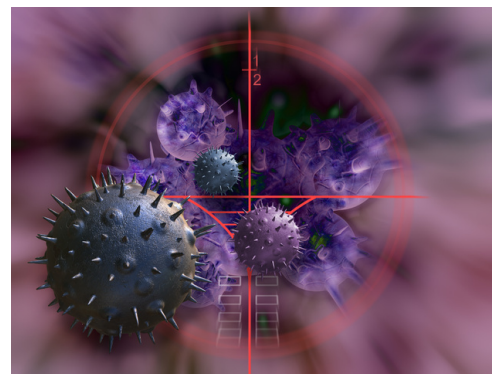
Os avanços na oncologia só foram alcançados pelo advento da genômica, elas permitiram o conhecimento da doença e com isso formas mais eficazes de tratamento do câncer por meio de terapias específicas que tem como alvo as células tumorais, em detrimento de terapias mais genéricas como é o caso da quimioterapia, por exemplo.



Isso não é futuro, é a realidade para o tratamento de diversos tipos de câncer, entre eles: pulmão, mama, leucemias, melanoma.

O fato do paciente com câncer de pulmão que tenha o resultado “presença de mutação / alteração no gene A” faz com que ele seja beneficiado da droga X específica das células tumorais e não mais de uma quimioterapia.

Acompanha comigo a sua importância nessa história toda: **você**, trabalhando em laboratório de diagnóstico molecular, no setor da Onco-Hematologia **é responsável por fornecer uma informação única ao médico que embasará a escolha da terapia mais indicada para aquela paciente.** Ele poderá escolher administrar o Gefitibe (inibidor alvo específico indicado para pacientes com determinadas mutações no gene *EGFR*) e não quimioterapia.



Nem preciso reforçar a sua responsabilidade e compromisso na liberação desse resultado.

Segue, então, mais algumas aplicações dos exames moleculares na Oncologia:

- identificação de doenças hematológicas, como trombofilias, policitemia vera, hemocromatose, entre outras;
- identificação de mutações relacionadas à leucemia, tais como a translocação da BCR-ABL1, característica da Leucemia Mieloide Crônica (LMC);
- painel para identificação de alteração em genes prognósticos para Leucemia Mieloide Aguda;
- alterações moleculares que indiquem a ocorrência de câncer, como o de mama, ovário, o de pulmão, melanoma, câncer colorretal, entre outros;
- tumores hereditários.

Para trabalhar nesta área é imprescindível que você conheça sobre a doença. Uma vez que você é o responsável pelo resultado gerado por esse teste, desde sua criação, execução e liberação, logo o conhecimento permitirá que você tenha segurança e faça todas essas etapas corretamente. O seu erro impactará negativamente a vida de alguém, de uma mãe, um pai, uma avó, um avô, um filho.





**SIGA-ME NAS REDES SOCIAIS E NÃO
PERCA**

**MEUS EVENTOS, CURSOS, AULAS E
EBOOKS. CLIQUE NOS ÍCONES:**



[@simone.bonecker](#)



**[https://www.youtube.com/channel
/UC_ZtgAXliHpdUD1rdblG4kw](https://www.youtube.com/channel/UC_ZtgAXliHpdUD1rdblG4kw)**



[@boneckersimone](#)

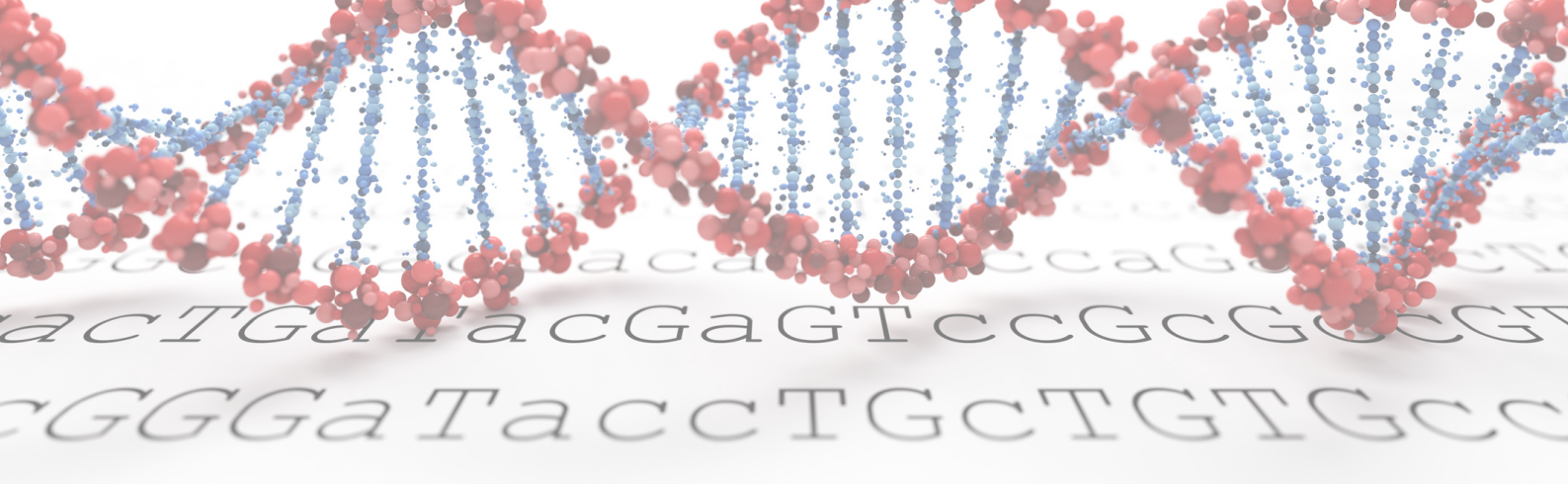


**[https://www.linkedin.com/company.
/simonebonecker](https://www.linkedin.com/company/simonebonecker)**



QUEM SOU EU



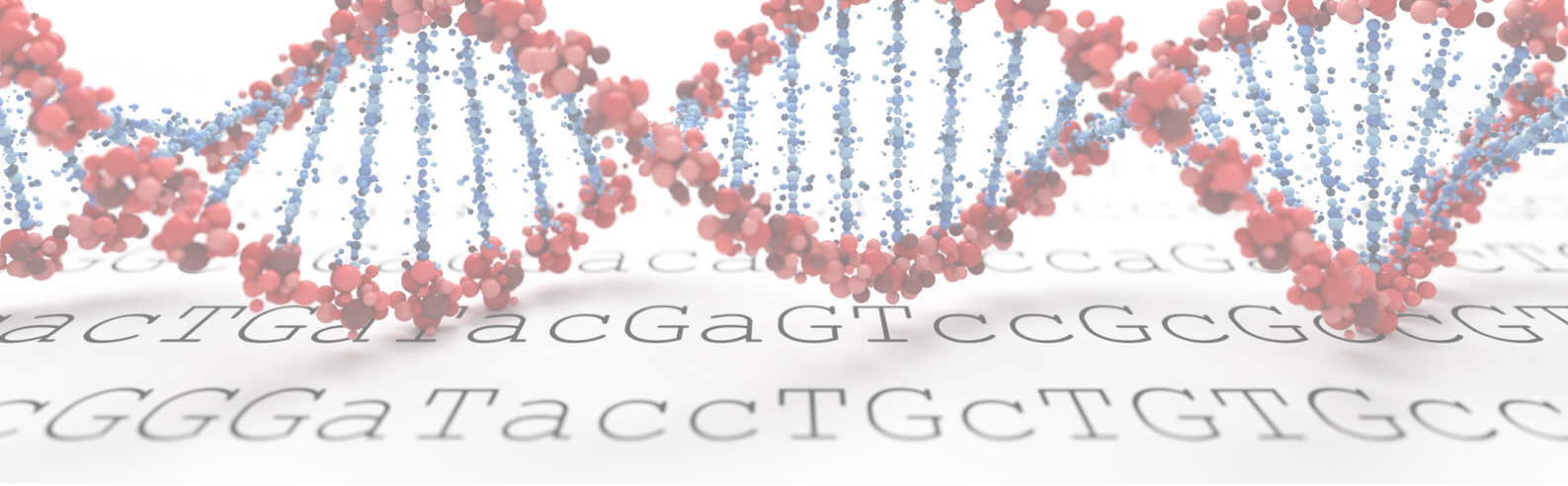


SIMONE BONECKER

Deixa eu me apresentar, prazer, sou Simone Bonecker e **estava cansada de ver profissionais não tendo o reconhecimento que merecem**, reproduzindo protocolos sem entender o que estava fazendo; profissionais que não sabem que podem aplicar a Biologia Molecular no mercado de trabalho.

Vou te mostrar que ter esse conhecimento te dará o reconhecimento e a valorização que VOCÊ busca e ainda ajuda médicos e pacientes.

Sou **bióloga** de formação, mestre em Biologia e Celular pela Fiocruz, doutora em Oncologia pelo INCA. Trabalhei por 8 anos com pesquisa e desenvolvimento em câncer, tanto na iniciativa pública quando privada, onde fui **consultora** por dois anos na maior empresa de medicina diagnóstica do Brasil e da América Latina, tendo como responsabilidade **a incorporação, padronização e validação de exames oncológicos, tanto os hematológicos quanto tumores sólidos.**



SIMONE BONECKER

Domino a teoria e a prática de diversas técnicas de Biologia Molecular: PCR, PCR em tempo real, PCR digital, Sequenciamento, Sequenciamento de próxima geração, MLPA...

Isso mesmo, a teoria é muito importante. Se eu só tenho a prática, serei um robô, estarei limitada a reproduzir o que me mandam e não a criar ensaios novos. Para isso, estudei muito, durante anos, investi em mim, em cursos aqui no Brasil e fora...



EMBL Advanced Course: Digital PCR

EMBL Heidelberg, 22 - 23 October 2015

BIO-RAD

EMBL 

Reservamo-nos no direito de realizar alterações no evento,
caso necessário.

Todos os direitos reservados a Editora Bonecker Ltda
(IPEDMOL - Instituto de Pesquisa e Ensino em Diagnóstico
Molecular) CNPJ: 26.657.010/0001-98
RIO DE JANEIRO - RJ |
CONTATO@IPEDMOL.COM.BR

