

**M**

**MESTRADO**

GESTÃO DAS ORGANIZAÇÕES – RAMO: GESTÃO DE UNIDADES DE SAÚDE

# Utilização de Inteligência Artificial na otimização do diagnóstico do cancro da mama

Patrícia Alves Soares Marques

09/2025



## **Utilização de Inteligência Artificial na otimização do diagnóstico do cancro da mama**

**Autor**

Patrícia Alves Soares Marques

**Orientador**

Professor Doutor Rui Assunção Esteves Pimenta – Escola Superior de Saúde do Instituto  
Politécnico do Porto

*Dissertação apresentada para cumprimento dos requisitos necessários à obtenção do grau de Mestre em **Gestão das Organizações** – Ramo: **Gestão de Unidades de Saúde** pela Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico do Porto.*

## Agradecimentos

“Believe you can and you’re halfway there.”

Theodore Roosevelt

Gostaria de manifestar a minha mais profunda gratidão à minha família, que sempre foi o meu porto seguro. À minha mãe, Susana, e ao meu pai, Jorge, agradeço o amor incondicional, a dedicação e os valores que me transmitiram, os quais foram determinantes para que chegasse até aqui. Aos meus restantes familiares, deixo também uma palavra de reconhecimento pelo apoio, pelo interesse demonstrado e pela confiança depositada em mim.

Ao meu marido, Diogo, devo um agradecimento muito especial, pela paciência, compreensão e incentivo ao longo de todo este percurso. A sua presença ao meu lado, nas etapas mais exigentes e nos momentos de maior incerteza, foi fundamental para que nunca desistisse. Ao meu filho, Bernardo, que era ainda um projeto quando me candidatei para este mestrado, agradeço por ser a minha fonte de motivação para lutar por um futuro melhor.

Dirijo ainda o meu sincero agradecimento ao Professor Doutor Rui Pimenta, meu orientador, pela orientação científica, pela disponibilidade, pela confiança depositada em mim e pelo estímulo intelectual que tanto contribuiu para o crescimento deste trabalho assim como, endereçar um especial cumprimento à Professora Doutora Carminda Morais por todos os conselhos que, com certeza aprimoraram a minha dissertação.

A todos os que, de forma direta ou indireta, contribuíram para a concretização deste trabalho, deixo a minha gratidão. Este trabalho é também fruto do apoio, da compreensão e da generosidade de cada um.

## Resumo

**Introdução:** O Cancro da mama (CM) é a neoplasia mais frequente entre mulheres a nível mundial e uma das principais causas de mortalidade oncológica. O diagnóstico precoce é crucial para melhorar a sobrevivência, mas os métodos convencionais enfrentam limitações, como sobrediagnóstico, sobrecarga dos radiologistas e variações interpretativas. A IA, baseada em algoritmos de machine learning e deep learning, tem demonstrado elevada capacidade na análise de grandes volumes de imagens médicas, identificando padrões e anomalias que podem escapar à perceção humana.

**Metodologia:** Esta dissertação teve como objetivo avaliar o contributo da IA no diagnóstico do CM através de uma revisão sistemática da literatura e de uma análise de dados. Foram incluídos 13 estudos publicados entre 2021 e 2025 e 8 estudos na análise de dados.

**Resultados:** Os estudos evidenciam ganhos consistentes na sensibilidade, especificidade e eficiência do diagnóstico com recurso à IA.

**Conclusão:** Persistem desafios técnicos, éticos e legais, relacionados com a representatividade dos dados, explicabilidade dos modelos e responsabilidade em caso de erro. Em Portugal, a adoção ainda é limitada, exigindo maior investimento e integração. Conclui-se que a IA poderá tornar-se uma ferramenta essencial e complementar no diagnóstico precoce do cancro da mama, desde que aplicada de forma ética e regulada.

**Palavras-chave:** cancro da mama; inteligência artificial; diagnóstico; AUC; sensibilidade; especificidade

## **Abstract**

**Introduction:** Breast cancer (BC) is the most common neoplasm among women worldwide and one of the leading causes of cancer-related mortality. Early diagnosis is crucial to improving survival; however, conventional methods face limitations such as overdiagnosis, radiologist workload, and interpretative variability. Artificial Intelligence (AI), based on machine learning and deep learning algorithms, has shown high capability in analyzing large volumes of medical images, identifying patterns and anomalies that may escape human perception.

**Methodology:** This dissertation aimed to evaluate the contribution of AI in the diagnosis of BC through a systematic literature review and data analysis. Thirteen studies published between 2021 and 2025 were included in the review, and eight studies were included in the data analysis.

**Results:** The studies demonstrate consistent improvements in diagnostic sensitivity, specificity, and efficiency when using AI.

**Conclusion:** Technical, ethical, and legal challenges remain, related to data representativeness, model explainability, and liability in case of error. In Portugal, adoption is still limited, requiring greater investment and integration. It is concluded that AI may become an essential and complementary tool for the early diagnosis of breast cancer, provided it is applied ethically and under proper regulation.

**Keywords:** breast cancer; artificial intelligence; diagnosis; AUC; sensitivity; specificity

## Índice

<b>1.</b>	<b>Introdução</b>	<b>1</b>
<b>2.</b>	<b>Enquadramento Teórico</b>	<b>2</b>
<b>2.1.</b>	<b>Inteligência Artificial</b>	<b>2</b>
<b>2.1.1.</b>	<b>Aplicação na Saúde</b>	<b>3</b>
<b>2.1.2.</b>	<b>Aplicação na Saúde em Portugal</b>	<b>3</b>
<b>2.1.3.</b>	<b>Otimização do diagnóstico precoce do cancro da mama</b>	<b>4</b>
<b>2.1.4.</b>	<b>Implicações éticas e legais</b>	<b>5</b>
<b>2.1.5.</b>	<b>Limites de aplicabilidade da IA na saúde</b>	<b>7</b>
<b>2.2.</b>	<b>Cancro da mama</b>	<b>7</b>
<b>2.2.1.</b>	<b>Custos do cancro da mama</b>	<b>9</b>
<b>2.2.2.</b>	<b>Epidemiologia do cancro da mama</b>	<b>11</b>
<b>2.2.2.1</b>	<b>Incidência</b>	<b>12</b>
<b>2.2.2.2</b>	<b>Prevalência</b>	<b>13</b>
<b>2.2.2.3</b>	<b>Mortalidade</b>	<b>14</b>
<b>2.2.3.</b>	<b>Etiologia</b>	<b>15</b>
<b>2.2.4.</b>	<b>Fatores de Risco</b>	<b>16</b>
<b>2.2.4.1</b>	<b>Idade</b>	<b>16</b>
<b>2.2.4.2</b>	<b>Antecedentes familiares</b>	<b>16</b>
<b>2.2.4.3</b>	<b>Fatores genéticos</b>	<b>17</b>
<b>2.2.4.4</b>	<b>Etnia</b>	<b>18</b>
<b>2.2.4.5</b>	<b>Estilo de vida</b>	<b>18</b>
<b>2.2.5.</b>	<b>Diagnóstico</b>	<b>19</b>
<b>2.2.5.1</b>	<b>Autoexame e apalpação</b>	<b>19</b>
<b>2.2.5.2</b>	<b>Biomarcadores</b>	<b>20</b>
<b>2.2.5.3</b>	<b>Mamografia e/ou ecografia mamária</b>	<b>20</b>
<b>2.2.5.4</b>	<b>Ultrassonografia Mamária</b>	<b>21</b>
<b>2.2.5.5</b>	<b>Biópsia mamária</b>	<b>21</b>
<b>2.2.5.6</b>	<b>Ressonância magnética</b>	<b>22</b>
<b>2.2.5.7</b>	<b>Radiografia</b>	<b>23</b>

<b>2.2.5.8</b>	Cintigrafia óssea.....	24
<b>2.2.5.9</b>	Tomografia computadorizada.....	24
<b>2.2.6.</b>	Tratamento .....	25
<b>2.2.6.1</b>	Cirurgia .....	25
<b>2.2.6.2</b>	Radioterapia .....	25
<b>2.2.6.3</b>	Quimioterapia e hormonoterapia.....	26
<b>3.</b>	Metodologia.....	26
<b>3.1.</b>	Revisão Sistemática da Literatura .....	27
<b>3.1.1.</b>	Definição da pesquisa e identificação dos estudos.....	28
<b>3.1.2.</b>	Avaliação da qualidade.....	28
<b>3.1.3.</b>	Análise de dados .....	30
<b>3.1.4.</b>	Variáveis em estudo.....	31
<b>3.1.4.1</b>	AUC.....	31
<b>3.1.4.2</b>	Sensibilidade.....	32
<b>3.1.4.3</b>	Especificidade .....	33
<b>3.2.</b>	Análise de dados .....	33
<b>4.</b>	Resultados .....	34
<b>4.1.</b>	Revisão Sistemática da Literatura .....	34
<b>4.2.</b>	Análise de dados .....	41
<b>5.</b>	Discussão de resultados .....	47
<b>6.</b>	Conclusão .....	50
<b>7.</b>	Perspetivas futuras.....	51
	Referências Bibliográficas .....	53

## Índice de Abreviaturas, Siglas e Acrónimos

- 3D-CRT (Radioterapia Conformacional Tridimensional)
- AUC (Area Under the Curve, em português Área Sob a Curva)
- BAAF (Biópsia por Aspiração com Agulha Fina)
- BSE (Breast Self-Examination, em português Autoexame da Mama)
- CBE (Clinical Breast Examination, em português Exame Clínico da Mama)
- CE (Conformidade Europeia)
- CM (Cancro da Mama)
- DL (Deep Learning, em português Aprendizagem Profunda)
- DNA (Deoxyribonucleic Acid, em português Ácido Desoxirribonucleico)
- ER (Estrogénio)
- FDA (Food and Drug Administration, em português Administração de Alimentos e Medicamentos)
- FN (Falsos Negativos)
- FP (Falsos Positivos)
- FPR (False Positive Rate, em português Taxa de Falsos Positivos)
- IA (Inteligência Artificial)
- IARC (International Agency for Research on Cancer, em português Agência Internacional para a Investigação sobre o Cancro)
- IDH (Índice de Desenvolvimento Humano)
- IMRT (Intensity-Modulated Radiotherapy, em português Radioterapia de Intensidade Modulada)
- JBI (Joanna Briggs Institute, em português Instituto Joanna Briggs)
- ML (Machine Learning, em português Aprendizagem Automática)
- OECD (Organization for Economic Co-operation and Development, em português Organização para a Cooperação e Desenvolvimento Económico)
- OMS (Organização Mundial da Saúde)
- PICO (P – Patient/Problem/Population (Paciente/Problema/População); I – Intervention (Intervenção); C – Comparison (Comparação); O – Outcome (Resultado))
- PIB (Produto Interno Bruto)

- PLN (Processamento de Linguagem Natural)
- PPC (Paridade do Poder de Compra)
- PR (Progesterona)
- PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses, em português Itens de Relato Preferenciais para Revisões Sistemáticas e Meta-análises)
- RBES (Rule-Based Expert Systems, em português Sistemas Especialistas Baseados em Regras)
- RGPD (Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados)
- RMM (Ressonância Magnética Mamária)
- ROC (Receiver Operating Characteristic, em português Curva Característica de Operação do Recetor)
- SNS (Serviço Nacional de Saúde)
- TC (Tomografia Computorizada)
- TPR (True Positive Rate, em português Taxa de Verdadeiros Positivos)
- UNESCO (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization, em português Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência e a Cultura)
- VAB (Vacuum-Assisted Biopsy, em português Biópsia Assistida por Vácuo)
- VN (Verdadeiros Negativos)
- VP (Verdadeiros Positivos)

## Índice de figuras

Figura 1 – Anatomia da mama (versão feminina). (Cancro Online, 2023).....	9
Figura 2 – Tipos de cancro mais comuns na União Europeia (Parlamento Europeu – Direção Geral da Comunicação, 2022).....	12
Figura 3 – Avaliação do risco de viés pela metodologia JBI.....	29
Figura 4 – ROC e AUC de um modelo hipotético perfeito.....	32
Figura 5 – ROC e AUC de dois modelos hipotéticos. A curva à direita, com uma AUC maior, representa o melhor dos dois modelos. (Google for Developers, 2025).....	32
Figura 6 – Diagrama da aplicação da metodologia PRISMA.....	35
Figura 7 – Diagramas de caixa referente à área sob a curva (AUC), especificidade e sensibilidade referentes aos estudos de histopatologia.....	43
Figura 8 – Diagramas de caixa referente à área sob a curva (AUC), especificidade e sensibilidade referentes aos estudos de ultrassonografia.....	44
Figura 9 – Diagramas de caixa referente à área sob a curva (AUC), especificidade e sensibilidade referentes aos estudos de mamografia.....	45

## **Índice de tabelas**

Tabela 1 – Características dos estudos e resultados da análise metodológica.....	36
Tabela 2 – Dados recolhidos dos 8 artigos presentes na meta-análise.....	41
Tabela 3 – Estatísticas descritivas dos 8 artigos analisados.....	42

## 1. Introdução

A incidência do cancro da mama tem aumentado ao longo dos anos. No entanto, a combinação de avanços na deteção precoce através do rastreio e o surgimento de estratégias de tratamento personalizadas levou a um declínio nas taxas de mortalidade por cancro da mama (Sung et al., 2021).

A utilização da inteligência artificial (IA) no diagnóstico do cancro da mama representa assim uma das inovações mais significativas no campo da medicina, especialmente no que se refere à prevenção e tratamento de uma das doenças que mais afetam mulheres em todo o mundo. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), o cancro da mama é o tipo de cancro mais comum entre as mulheres, com milhões de novos casos diagnosticados a cada ano.

O diagnóstico precoce é considerado fundamental, uma vez que a possibilidade de tratamento total aumenta consideravelmente quando a doença é detetada nas suas fases iniciais. Nesse contexto, a IA surge como uma ferramenta poderosa, capaz de transformar a forma como a deteção e o diagnóstico são conduzidos, complementando e aprimorando as práticas médicas convencionais visto que, apesar dos avanços nas modalidades de diagnóstico, o fluxo de trabalho atual para o diagnóstico do cancro da mama não está isento de erros (Marmot et al., 2013; Connor et al., 2012). A par disso, regista-se um elevado sobrediagnóstico em grupos de baixo risco devido à extenuante carga de trabalho suportada pelo número cada vez menor de radiologistas e patologistas, no qual, o sistema fica, muitas vezes, sobrecarregado. Além disso, discrepâncias inerentes nas interpretações dos testes, acessibilidade limitada aos testes e custos elevados sublinham ainda mais a necessidade urgente de revisão (Elmore et al., 2015; Acs et al., 2021; Fernandez et al., 2022).

Com o avanço das tecnologias de machine learning (ML) e deep learning (DL), os sistemas de IA têm mostrado uma capacidade notável para processar grandes volumes de dados de imagens médicas, como mamografias, tomografias e ressonâncias magnéticas, de forma rápida e precisa na qual, esses algoritmos são treinados para identificar padrões e anomalias que podem passar despercebidos aos especialistas humanos, muitas vezes em estágios iniciais, antes mesmo que os sintomas clínicos se manifestem.

Paralelamente, além de aumentar a precisão diagnóstica, a IA também demonstra potencial para otimizar o tempo e os recursos nos sistemas de saúde permitindo assim, libertar algum tempo aos profissionais de saúde.

Todavia, a integração da inteligência artificial no diagnóstico precoce do cancro da mama levanta também alguns desafios importantes. Do ponto de vista técnico, ainda existem limitações associadas à generalização dos algoritmos, que podem não ser igualmente eficazes em diferentes populações ou tipos de equipamento de imagem e, do ponto de vista ético e regulatório, o uso da IA em contextos clínicos requer cuidados com a proteção de dados dos pacientes, bem como uma avaliação rigorosa da sua segurança e eficácia antes que essas tecnologias possam ser amplamente adotadas. A confiança no diagnóstico automatizado, o impacto na relação médico-paciente e as possíveis consequências legais de erros algorítmicos são questões que precisam de ser abordadas com cautela.

Assim sendo, esta dissertação terá como objetivo, explorar de forma aprofundada o papel da inteligência artificial no diagnóstico do cancro da mama, analisando as suas principais aplicações, benefícios, limitações e desafios, abordando, sempre que possível, o desempenho comparativo com especialistas humanos.

## **2. Enquadramento Teórico**

### **2.1. Inteligência Artificial**

A definição mais conhecida e frequentemente citada de inteligência artificial remonta a John McCarthy, considerado o “pai da IA”. Em 1956, durante a conferência de Dartmouth, este introduziu o termo e descreveu a área como a ciência e a engenharia de desenvolver máquinas inteligentes, em especial programas de computador que apresentassem inteligência.

Com o avanço tecnológico e científico, o conceito foi sendo ampliado e passou-se a designar “sistemas que demonstram comportamento inteligente ao analisar o ambiente em que se encontram e executar ações de forma autónoma, visando alcançar determinados objetivos.”

Na Comissão Europeia de 2018, esta formulação tornou-se referência para organismos internacionais como a Organização para a Cooperação e Desenvolvimento Económico (OECD) e a Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência e a Cultura (UNESCO), e tem sido adotada em debates de regulamentação, políticas públicas e ética em IA.

Desta forma, entende-se a inteligência artificial como um ramo da ciência da computação dedicado ao desenvolvimento de sistemas capazes de desempenhar tarefas que, em geral, requerem a inteligência humana, tais como reconhecimento de padrões, aprendizagem a partir de dados, tomada de decisão e tradução automática.

### **2.1.1. Aplicação na Saúde**

Nos últimos anos, a IA tem-se difundido rapidamente em diversos setores, destacando-se especialmente na área da saúde como um campo central para a aplicação do seu potencial transformador. Esta evolução tecnológica apresenta a promessa de revolucionar tanto o atendimento clínico quanto os processos administrativos, por meio da utilização de extensos dados longitudinais de pacientes. O objetivo é aprimorar a precisão diagnóstica, apoiar decisões médicas e otimizar o planeamento terapêutico, contribuindo para a redução de erros médicos e para a melhoria dos desfechos clínicos (Guo et al., 2020). A IA compreende um conjunto diversificado de tecnologias, como Machine Learning (ML), processamento de linguagem natural (PLN), sistemas especialistas baseados em regras, robótica e automatização de processos, cada uma oferecendo funcionalidades específicas, desde a modelagem preditiva e detecção precoce de doenças até ao aumento da precisão cirúrgica e a automatização de atividades administrativas (Davenport & Kalakota, 2019; Sordo, 2002; Davenport & Glaser, 2002).

### **2.1.2. Aplicação na Saúde em Portugal**

Em Portugal, grande parte dos profissionais de saúde ainda possui contacto limitado com aplicações práticas de IA, cenário que reflete tendências internacionais de baixa utilização e insuficiência de conhecimentos básicos. Estima-se que apenas entre 10 % e 30 % tenham recorrido diretamente a ferramentas de IA clínica, enquanto cerca de 53 % não dispõem sequer de noções fundamentais (Chen et al., 2022).

A confiança nestes sistemas tende a aumentar quando apresentam mecanismos de explicabilidade, já que os médicos valorizam soluções que permitam compreender os resultados e garantam supervisão humana sobre o processo (Busch et al., 2025).

Do ponto de vista económico, a incorporação da IA no diagnóstico revela-se promissora, com potencial para reduzir custos e gerar ganhos de eficiência clínica e operacional, embora a maior

parte das evidências disponíveis ainda provenha de contextos internacionais e não especificamente de Portugal (Khanna et al., 2022).

Assim, ao considerar a realidade portuguesa, observa-se uma aceitação significativa por parte da comunidade médica e exemplos práticos, como a aplicação em patologia. Contudo, persistem desafios relevantes, nomeadamente a necessidade de formação contínua, a explicabilidade das ferramentas, a integração com fluxos de trabalho clínicos já estabelecidos e a expansão do uso para áreas além da patologia e da radiologia.

### **2.1.3. Otimização do diagnóstico precoce do cancro da mama**

A aplicação da inteligência artificial em imagens médicas tem demonstrado níveis superiores de precisão e rapidez, especialmente em exames como a mamografia, possibilitando a deteção precoce de doenças como o cancro da mama. Esta capacidade de antecipar diagnósticos e intervenções contribui para reduzir os custos associados ao tratamento de estágios avançados da doença. Além disso, a utilização da IA em diferentes modalidades de exames, como a tomografia computadorizada, tem mostrado potencial para minimizar erros médicos, reforçando tanto a qualidade quanto a eficiência dos cuidados de saúde (Shaheen, 2021).

A mamografia de rastreio consolidou-se como uma ferramenta essencial na identificação precoce do cancro da mama, melhorando significativamente o prognóstico por possibilitar o tratamento em fases iniciais (Kim et al., 2020). Contudo, a incorporação da IA neste processo tem recebido crescente atenção, sobretudo pelo seu potencial em aumentar a acurácia diagnóstica e reduzir a carga de trabalho dos radiologistas (Hickman et al., 2022). Nesse contexto, conceitos como falsos positivos, especificidade e sensibilidade tornam-se fundamentais para avaliar o desempenho dos modelos de IA, os quais, em geral, baseiam-se em técnicas de deep learning treinadas para identificar padrões associados ao cancro em imagens mamográficas. A habilidade destes sistemas de processar grandes volumes de dados com rapidez e precisão representa uma oportunidade relevante para ampliar a eficácia e a eficiência dos programas de rastreio do cancro da mama a nível global (McKinney et al., 2020). Desde 2023, encontra-se em andamento em Portugal um estudo prospetivo envolvendo centenas de milhares de mamografias do programa nacional de rastreio, com o objetivo de avaliar em que medida a IA poderia ter antecipado diagnósticos de forma comparável aos radiologistas, funcionando como apoio complementar e não como substituto do trabalho

humano (Liga Portuguesa Contra o Cancro, 2023). No mesmo ano, foi conduzida uma investigação em que soluções de IA com certificação da Conformidade Europeia (CE) e aprovação da Administração de Alimentos e Medicamentos (FDA, do inglês, Food and Drug Administration) foram utilizadas para substituir um dos leitores humanos na dupla leitura de mamografias. Os resultados indicaram manutenção ou até melhoria da precisão diagnóstica, o que sugere ganhos potenciais em termos de eficiência e acessibilidade ao rastreio (Europatv, 2023).

Paralelamente, investigadores do Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência do Porto e da Universidade de Lisboa têm explorado a aplicação da IA em imagens histopatológicas de tumores da mama, com o objetivo de prever o comportamento tumoral e a resposta imunitária. Essa abordagem permite identificar padrões não visíveis ao olho humano, abrindo caminho para tratamentos oncológicos mais personalizados (INESC TEC, 2024).

Apesar de já existirem estes avanços, persistem limitações nas técnicas tradicionais utilizadas no diagnóstico do cancro da mama, incluindo custos elevados, riscos de interpretações incorretas e a ocorrência de falsos positivos. Em países de baixa e média renda, a situação é ainda mais crítica, já que a maioria dos pacientes é diagnosticada em estádios avançados (III ou IV), o que aumenta substancialmente os custos e reduz as chances de sobrevivência (Jaglan et al., 2019).

#### **2.1.4. Implicações éticas e legais**

A utilização da IA na saúde apresenta um enorme potencial para transformar diagnósticos, tratamentos e processos administrativos. Contudo, este avanço tecnológico traz consigo implicações éticas e jurídicas relevantes, que exigem uma análise crítica e regulamentação rigorosa nomeadamente em áreas como:

- Privacidade e proteção de dados: a eficácia da IA depende do acesso a grandes volumes de dados clínicos, muitas vezes de natureza sensível e identificável. Tal cenário gera riscos significativos para a privacidade dos pacientes, impondo a necessidade de cumprimento de normas como o Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados (RGPD), em vigor na União Europeia. Nesta perspetiva, a anonimização e o

consentimento informado tornam-se elementos essenciais para assegurar a utilização ética da informação (Tilala et al., 2024; Vayena et al., 2018).

- Viés algorítmico e equidade: quando treinados com bases de dados pouco representativas, os algoritmos podem reproduzir ou até amplificar preconceitos sociais e raciais, prejudicando particularmente grupos minoritários. Este fenómeno coloca em causa a equidade no acesso aos cuidados e nos resultados em saúde (Wesson et al., 2022; Albahri et al., 2023).
- Transparência e explicabilidade: muitos sistemas de IA funcionam como verdadeiras “caixas negras”, dificultando a interpretação clínica das suas decisões. A ausência de explicabilidade fragiliza a confiança dos profissionais de saúde e levanta desafios quanto à autonomia dos pacientes e à responsabilização médica (Quinn et al., 2021; Chusteckj, 2024).
- Responsabilidade legal: permanece incerta a questão sobre quem deve ser responsabilizado em casos de erros clínicos envolvendo a utilização de IA. A legislação ainda não oferece respostas inequívocas, sobretudo em situações em que a decisão é partilhada entre o profissional humano e o sistema automatizado (Pham et al., 2025; Sun & Medaglia, 2019).
- Necessidade de regulamentação adaptativa: com o avanço contínuo da IA, reforça-se a importância de desenvolver estruturas normativas flexíveis, acompanhadas de mecanismos de auditoria permanente, que garantam segurança, eficácia e ética no uso dessas tecnologias em contexto clínico (Davenport & Kalakota, 2019; Vayena et al., 2018).

Assim, embora a IA ofereça múltiplos benefícios para o setor da saúde, a sua adoção levanta desafios éticos, regulatórios e legais que não podem ser ignorados. As preocupações vão desde a proteção dos dados dos pacientes até ao combate a potenciais vieses algorítmicos que possam perpetuar desigualdades nos cuidados. O enquadramento regulatório encontra-se em constante evolução, procurando estabelecer mecanismos de governança robustos que assegurem uma implementação responsável da IA em ambientes clínicos (Quinn et al., 2021; Albahri et al., 2023; Wesson et al., 2022).

### 2.1.5. Limites de aplicabilidade da IA na saúde

Os Sistemas de Informação de Saúde, frequentemente baseados em Sistemas Especialistas por Regras (RBES), são amplamente utilizados nos registos eletrónicos, mas apresentam limitações em comparação com modelos algorítmicos sustentados por machine learning. Esses sistemas têm dificuldade em acompanhar a rápida evolução do conhecimento médico e em lidar com grandes volumes de dados (Davenport, 2018). Outro entrave relevante é a escassez de evidências empíricas oriundas de ensaios clínicos prospetivos que comprovem a eficácia dos diagnósticos e tratamentos baseados em IA, o que restringe a sua adoção (Sun & Medaglia, 2019). Grande parte das investigações permanece em fases pré-clínicas, sem validação robusta em contextos reais (Fogel & Kvedar, 2018). Além disso, a integração eficaz da IA no fluxo de trabalho clínico constitui um fator decisivo, mas ainda existem poucos exemplos de aplicação prática. Paralelamente, a capacitação dos médicos para utilizar estas ferramentas de forma adequada pode ser um processo demorado e complexo (Stewart, Sprivulis & Dwivedi, 2018).

Outro conjunto de desafios está relacionado à ética e à prática clínica. O uso de sistemas inteligentes para apoiar decisões médicas levanta preocupações relativas à responsabilidade, à transparência, ao consentimento e à privacidade. Tecnologias como os algoritmos de deep learning, aplicados na análise de imagens, são muitas vezes de difícil interpretação (Davenport & Kalakota, 2019). Quando os médicos não compreendem o funcionamento interno desses modelos, podem encontrar dificuldades em explicar aos pacientes as etapas do tratamento. Além disso, a crescente dependência da IA pode conduzir a uma automatização excessiva da tomada de decisões, reduzindo a interação e a comunicação entre profissionais de saúde e doentes (Vayena, Blasimme & Cohen, 2018).

### 2.2. Cancro da mama

O cancro da mama é uma neoplasia maligna originada da multiplicação descontrolada de células epiteliais da glândula mamária (figura 1), ocorrendo mais frequentemente nos ductos (carcinoma ductal) ou nos lóbulos (carcinoma lobular). Trata-se do tipo de cancro mais comum entre as mulheres em todo o mundo, representando aproximadamente 25% de todos os diagnósticos oncológicos femininos (Sung et al., 2021).

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), o cancro da mama é definido como “um tumor maligno que se origina nas células mamárias, geralmente nos ductos ou nos lóbulos, com capacidade de invasão local e potencial para metastização” (WHO, 2024).

As células da mama podem sofrer mutações ou alterações que comprometem o seu funcionamento normal. Estas mudanças podem resultar em condições benignas, como hiperplasia atípica ou cistos, e também na formação de tumores não malignos como, por exemplo, os papilomas intraductais (Sinha, 2018).

O carcinoma ductal é o subtipo mais prevalente, tendo início nas células que revestem os ductos responsáveis pelo transporte do leite até ao mamilo. Já o carcinoma lobular tem origem nas células dos lóbulos, estruturas glandulares produtoras de leite (Edward et al., 2021). Tanto o carcinoma ductal quanto o lobular podem manifestar-se na forma *in situ*, quando permanecem restritos à região de origem, ou como tumores invasivos, caso tenham ultrapassado os limites do tecido inicial e atingido áreas adjacentes. Existem ainda formas menos comuns da doença, como o cancro da mama triplo-negativo, a doença de Paget da mama e o cancro da mama inflamatório, além de apresentações raras, como o linfoma não-Hodgkin e o sarcoma dos tecidos moles (Iatrakis & Zervoudis, 2021).

De forma mais abrangente, o cancro da mama (CM) pode ser descrito como uma patologia caracterizada pelo crescimento anómalo e acelerado das células mamárias, que pode evoluir para a formação de tumores. Quando não diagnosticado precocemente, o CM pode disseminar-se para outros órgãos, tornando-se potencialmente fatal. Classifica-se em duas categorias principais: CM *in situ* e CM metastático. O primeiro corresponde a uma fase inicial, localizada e geralmente não letal; o segundo refere-se à forma invasiva, em que o tumor se expande para os tecidos circundantes, formando massas palpáveis ou áreas de espessamento, com risco de vida. Tumores benignos, por sua vez, podem alterar discretamente a consistência da mama, mas não apresentam ameaça significativa, ao contrário dos malignos, que possuem capacidade metastática.

Nos estágios iniciais, a maioria dos casos permanece assintomática. Contudo, à medida que a doença progride, podem surgir manifestações clínicas, como nódulos ou áreas endurecidas na mama (geralmente indolores), alterações no tamanho ou formato mamário, retrações ou irregularidades cutâneas, mudanças na aparência do mamilo ou da aréola, além de secreções com sangue pelo mamilo (Cedolini et al., 2014; Weigelt et al., 2010).

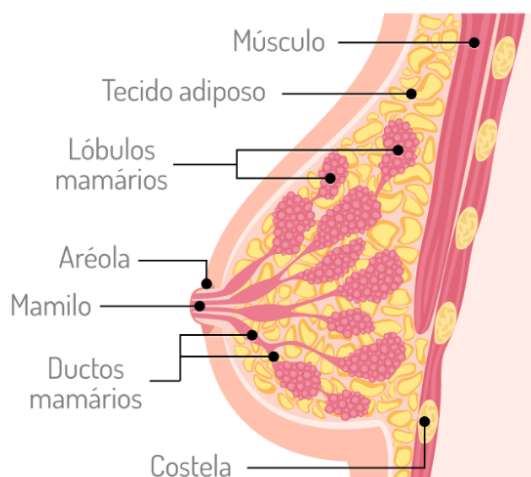


Figura 1 – Anatomia da mama (versão feminina). (Cancro Online, 2023)

### 2.2.1. Custos do cancro da mama

Em Portugal, a maioria dos cuidados oncológicos é disponibilizada de forma gratuita através do Serviço Nacional de Saúde (SNS), embora alguns copagamentos ainda possam constituir um encargo para os doentes. O SNS funciona como um sistema de saúde universal financiado por impostos. Em 2020, a despesa em saúde representou 10,6 % do Produto Interno Bruto (PIB), tendo aumentado para 11,2 % em 2021, em grande parte devido às necessidades adicionais impostas pela pandemia de COVID-19. Os pagamentos diretos corresponderam a 30,5 % da despesa corrente em saúde – valor bastante superior à média da União Europeia (15,4 %) – e cresceram quase seis pontos percentuais desde 2010 segundo o Observatório Europeu de Políticas e Sistemas de Saúde. Paralelamente, tem-se verificado uma maior procura por seguros de saúde privados, que funcionam sobretudo como complemento ao SNS. Contudo, a maioria destas apólices cobre apenas parcialmente os cuidados oncológicos, até atingir um teto máximo definido contratualmente; a partir desse limite, os doentes recorrem novamente ao SNS para dar continuidade ao tratamento.

Para reduzir desigualdades no acesso aos cuidados, as pessoas com diagnóstico de cancro beneficiam de isenção do pagamento de taxas moderadoras em consultas e exames complementares de diagnóstico relacionados com o tratamento e seguimento clínico. Os medicamentos utilizados em regime de internamento e ambulatório são disponibilizados gratuitamente pelo SNS; para outros fármacos aplica-se um regime especial de comparticipação com quatro escalões de desconto, variando entre 15 % e 90 % do preço de

venda ao público. O SNS assegura igualmente transporte não urgente de doentes para consultas e tratamentos, e ainda comparticipa próteses e ajudas técnicas quando devidamente prescritas.

Portugal apresenta um dos custos per capita mais baixos da União Europeia no que se refere a cuidados oncológicos (Administração Regional de Saúde do Algarve, I.P., 2024). Em 2018, o custo médio por habitante ajustado pela paridade do poder de compra (PPC) oscilava entre 160 euros na Roménia e 524 euros nos Países Baixos. No mesmo período, em Portugal o valor situava-se nos 256 euros, cerca de 20 % abaixo da média da UE (326 euros) (Hofmarcher et al., 2020).

O custo total com cuidados oncológicos em Portugal foi estimado em 2208 milhões de euros, dos quais 44 % corresponderam a despesas diretas, sendo dois quintos destinados a medicamentos oncológicos. Estes gastos representaram 5,4 % da despesa nacional em saúde. Entre 2017 e 2020, as despesas com fármacos oncológicos dispensados nos hospitais públicos aumentaram 55 %, ultrapassando 440 milhões de euros. Para além disso, as perdas de produtividade constituíram 39 % do total de custos, sendo a mortalidade precoce o principal fator (30 %), seguida da incapacidade laboral relacionada com a morbilidade (9 %). Já os cuidados informais, traduzidos no tempo despendido por familiares e amigos para prestar apoio não remunerado representaram cerca de 17 % das despesas totais (Administração Regional de Saúde do Algarve, I.P., 2024).

No que respeita ao cancro da mama, trata-se de uma doença heterogénea composta por vários subtipos, embora faltem dados do mundo real sobre os custos associados a cada um deles. Um estudo desenvolvido no Instituto Português de Oncologia do Porto analisou 703 mulheres com cancro da mama precoce diagnosticadas em 2012. A maioria apresentava o subtipo recetor hormonal positivo/HER2-negativo (cerca de 75 %), seguido do subtipo HER2-positivo (16 %) e do triplo-negativo (8 %). O custo médio do tratamento foi estimado em 10540 euros por doente no subtipo recetor hormonal positivo/HER2-negativo, 11224 euros no triplo-negativo, e aproximadamente quatro vezes superior no subtipo HER2-positivo (41513 euros por doente).

Estes resultados são relevantes para a avaliação económica de ferramentas facilitadoras de um diagnóstico precoce e terapias inovadoras para o tratamento do cancro da mama em estágio inicial.

## 2.2.2. Epidemiologia do cancro da mama

O cancro da mama representa, na atualidade, a neoplasia maligna mais prevalente entre as mulheres em todo o mundo e permanece como uma das principais causas de mortalidade por cancro na população feminina, bem como um dos cancros mais comuns na União Europeia (figura 2)(Sung et al., 2021). Segundo estimativas da Organização Mundial da Saúde (OMS), cerca de 2,3 milhões de mulheres receberam o diagnóstico de cancro da mama em 2022, ano em que aproximadamente 670 mil pessoas morreram em consequência da doença. A quase totalidade dos casos ocorre em mulheres (99 %), enquanto apenas entre 0,5 % e 1 % se verificam em homens (Cedolini et al., 2014; World Health Organization [WHO], 2024).

As taxas de incidência ajustadas à idade têm registado um crescimento expressivo nas últimas décadas. Dados do Global Burden of Disease revelam que, entre 1990 e 2021, a incidência padronizada global aumentou de 16,4 para 26,9 casos por 100 000 habitantes, com uma variação média anual de 1,6 %. Em contrapartida, a taxa de mortalidade ajustada por idade apresentou um ligeiro decréscimo (-0,5 % ao ano), resultado do impacto favorável das campanhas de rastreio, do diagnóstico precoce e da introdução de terapêuticas mais eficazes, sobretudo em países com Índice de Desenvolvimento Humano (IDH) elevado (Zhang et al., 2025).

Contudo, esses avanços não se verificam de forma homogênea. Em países de baixo e médio IDH, a mortalidade mantém-se estável ou em crescimento, refletindo limitações no acesso a cuidados de saúde, ausência de rastreio organizado e diagnósticos frequentemente tardios (Pilleron et al., 2024). A Agência Internacional para a Investigação sobre o Cancro (IARC) projeta que, se a tendência atual se mantiver, a incidência do cancro da mama aumentará 38% até 2050, enquanto a mortalidade associada crescerá cerca de 68 %, ultrapassando 1,1 milhões de mortes anuais (IARC, 2024).

Em Portugal, o cancro da mama constitui igualmente a neoplasia mais incidente entre as mulheres. O Registo Oncológico Nacional aponta uma taxa de incidência padronizada de 110,1 casos por 100 000 mulheres e uma taxa de mortalidade de 31,8 por 100 000, equivalentes a cerca de 1 660 óbitos por ano (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2021). A análise das tendências temporais entre 1998 e 2011 mostra que a incidência aumentou em todos os grupos etários femininos, sobretudo entre os 50 e 69 anos, correspondendo ao público-alvo do rastreio mamográfico (Gouveia et al., 2021).

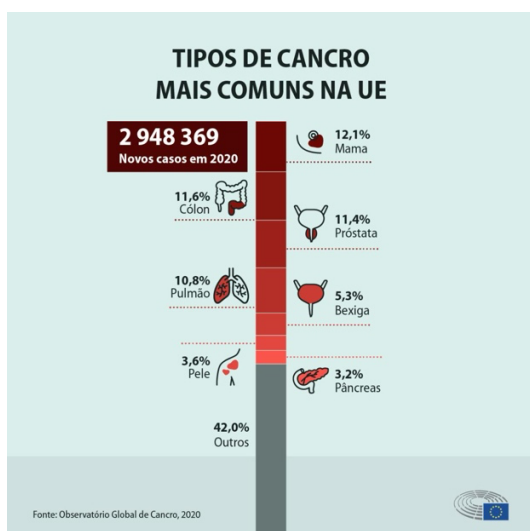


Figura 2 – Tipos de cancro mais comuns na União Europeia (Parlamento Europeu – Direção Geral da Comunicação, 2022).

### 2.2.2.1 Incidência

Atualmente, o cancro da mama constitui a neoplasia mais frequentemente diagnosticada em mulheres a nível mundial, correspondendo a cerca de 25 % de todos os casos registados em 2022 (World Cancer Research Fund International, 2025). Nesse mesmo ano, estima-se que tenham ocorrido aproximadamente 2,3 milhões de novos diagnósticos e 670 000 mortes associadas à doença (World Health Organization, 2024). Projeções apontam que, até 2050, estes números poderão ascender a 3,2 milhões de novos casos e cerca de 1,1 milhão de óbitos anuais, impulsionados pelo envelhecimento populacional e pelo crescimento demográfico (Gregory, 2025). Globalmente, calcula-se que uma em cada 20 mulheres venha a ser diagnosticada com cancro da mama ao longo da vida (International Agency for Research on Cancer, 2025).

A incidência apresenta variações consideráveis entre regiões do mundo. Em 2022, as taxas padronizadas por idade mais elevadas por 100 000 mulheres foram observadas na Austrália/Nova Zelândia (~100), América do Norte (~90) e Europa Ocidental (~78). Em contraste, os valores mais baixos registaram-se na Ásia Central (~27) e em várias regiões africanas.

Em Portugal, o cancro da mama feminino é igualmente o tumor mais prevalente. Em 2020, foram notificados cerca de 7041 novos casos, representando 26,4 % de todos os cancros nas

mulheres e 11,6 % do total de neoplasias diagnosticadas no país. Outros relatórios apontam valores próximos de 9000 novos casos anuais e aproximadamente 2000 mortes atribuíveis à doença (Lusíadas Saúde [Hospital Lusíadas Amadora], s.d.). A nível nacional, a distribuição da incidência não é homogénea, verificando-se diferenças significativas entre distritos. Essas disparidades refletem desigualdades regionais relacionadas com a adesão aos programas de rastreio, padrões de estilo de vida e fatores socioeconómicos. Tais evidências reforçam a importância de estratégias regionais específicas para a prevenção e o controlo do cancro da mama (Gouveia et al., 2021).

### **2.2.2.2 Prevalência**

A prevalência do cancro da mama corresponde ao número total de pessoas vivas que receberam um diagnóstico da doença num determinado momento ou período. Este indicador depende não apenas da incidência, mas também da taxa de sobrevivência que, no caso desta neoplasia, tem vindo a aumentar de forma significativa graças aos avanços no rastreio, no diagnóstico precoce e nas opções terapêuticas disponíveis.

Em 2020, estimou-se que mais de 7,8 milhões de mulheres em todo o mundo estavam vivas cinco anos após terem sido diagnosticadas com cancro da mama, tornando-o o tipo de cancro mais prevalente a nível global (World Health Organization [WHO], 2021). Esta elevada prevalência resulta, em grande medida, do aumento da incidência em países desenvolvidos, aliado às melhorias nos tratamentos, que proporcionam maiores taxas de sobrevivência (Sung et al., 2021).

Segundo dados do Global Cancer Observatory, a prevalência a cinco anos por 100000 habitantes variava, em 2020, entre mais de 1400 casos em países com IDH elevado e menos de 300 nos países de baixo IDH (Ferlay et al., 2021). Estes números revelam disparidades globais significativas, associadas ao acesso desigual a cuidados oncológicos adequados e de qualidade.

Em Portugal, a prevalência do cancro da mama tem vindo a aumentar de forma consistente nas últimas décadas, reflexo tanto do crescimento da incidência como da melhoria das taxas de sobrevivência. O Registo Oncológico Nacional estima mais de 65 mil casos prevalentes nos últimos cinco anos, o que representa desafios crescentes para o sistema de saúde, sobretudo

no que diz respeito ao seguimento clínico a longo prazo, à vigilância de recidivas e ao suporte psicossocial das sobreviventes (Direção-Geral da Saúde [DGS], 2021).

Estudos realizados a nível nacional apontam para uma taxa de sobrevivência relativa a cinco anos entre 85 % e 90 %, uma das mais elevadas da Europa (Gouveia et al., 2021). Este valor contribui para a elevada prevalência da doença, em particular no grupo etário dos 50 aos 69 anos, alvo prioritário dos programas de rastreio.

### **2.2.2.3 Mortalidade**

Apesar dos progressos alcançados nas últimas décadas em termos de rastreio precoce e desenvolvimento de terapias mais eficazes, o cancro da mama continua a ser uma das principais causas de mortalidade oncológica entre mulheres em todo o mundo. Em 2020, foi responsável por cerca de 685 mil óbitos a nível global, representando aproximadamente 15,5% de todas as mortes por cancro no sexo feminino (Sung et al., 2021).

As taxas de mortalidade padronizadas pela idade evidenciam disparidades consideráveis entre países, refletindo desigualdades no acesso a programas de rastreio, na disponibilidade de tratamentos e na qualidade dos sistemas de saúde. Em países com IDH elevado, a mortalidade por cancro da mama tem vindo a diminuir de forma consistente nas últimas duas décadas, em alguns casos a ritmos superiores a 2% ao ano (Zhang et al., 2025). Já em contextos de baixo e médio IDH, observa-se uma tendência de estagnação ou até de aumento da mortalidade, associada sobretudo ao diagnóstico tardio e às limitações no acesso a terapêuticas adequadas (Pilleron et al., 2024).

No caso português, o cancro da mama representa a principal causa de morte oncológica feminina. Em 2020, registaram-se cerca de 1680 óbitos, correspondendo a uma taxa de mortalidade ajustada por idade de 31,8 por 100 000 mulheres. Desde o início dos anos 2000, tem-se observado uma ligeira redução da mortalidade, atribuída em grande medida à expansão dos programas de rastreio mamográfico e à melhoria do acesso a tratamentos eficazes (Gouveia et al., 2021).

Dados provenientes dos Registos Oncológicos mostram, contudo, que a mortalidade não é uniforme em todo o território nacional. Entre 2002 e 2013, regiões como Alentejo, Algarve e Lisboa apresentaram taxas mais elevadas, mesmo após o ajustamento pela estrutura etária da população (Gomes et al., 2020). O Programa Nacional para as Doenças Oncológicas (2017)

confirma estas disparidades, destacando que algumas áreas do interior registam menores níveis de rastreio e acesso mais limitado a cuidados especializados (Portugal, Ministério da Saúde, 2017).

Projeções da IARC estimam que, se não forem implementadas estratégias globais mais eficazes de prevenção e tratamento, o número anual de mortes por cancro da mama poderá ultrapassar 1,1 milhões até 2050 (International Agency for Research on Cancer, 2024).

### 2.2.3. Etiologia

A origem do cancro da mama resulta de um conjunto de alterações genéticas e moleculares que convertem células mamárias normais em células malignas. Estes eventos envolvem processos complexos e progressivos, que comprometem o controlo do ciclo celular, a apoptose, os mecanismos de reparação do DNA e a regulação hormonal.

O processo inicial geralmente decorre de mutações somáticas ou germinativas em genes fundamentais para a manutenção da estabilidade genómica. Destacam-se, entre eles, BRCA1 e BRCA2, cujas mutações hereditárias afetam a reparação do DNA por recombinação homóloga. Essa falha facilita o acúmulo de mutações adicionais, potenciando a transformação maligna das células (Admoun et al., 2022).

Outros genes frequentemente implicados incluem TP53 (supressor tumoral), PIK3CA (associado à via PI3K/AKT), HER2/ERBB2 (relacionado ao crescimento celular) e CDH1 (envolvido na adesão celular). As alterações nestes genes favorecem a proliferação descontrolada, dificultam a morte celular programada e aumentam a capacidade invasiva e metastática das células tumorais (Fakhri et al., 2022; Hankinson et al., 2023).

Os mecanismos hormonais exercem também um papel central. A exposição prolongada ao estrogénio, seja endógeno ou exógeno, estimula a multiplicação celular e pode induzir mutações espontâneas em condições de stress replicativo. O efeito oncogénico do estrogénio ocorre principalmente através da ativação dos recetores de estrogénio (ER $\alpha$ ), que desencadeiam cascatas de sinalização pró-tumorais (Vayena et al., 2018).

Paralelamente, modificações epigenéticas têm sido cada vez mais reconhecidas na carcinogénese mamária. Alterações como a hipermetilação de promotores de genes supressores tumorais ou a desregulação da acetilação de histonas podem inativar genes

cruciais ao controlo celular, favorecendo o desenvolvimento tumoral mesmo na ausência de mutações genéticas clássicas (Løyland et al., 2024).

A progressão do tumor está ainda associada a fenómenos como instabilidade genómica, indução de angiogénese, evasão da resposta imunitária e remodelação do microambiente tumoral. Esses mecanismos impulsionam a transição desde lesões in situ até formas invasivas e metastáticas.

Assim, a etiologia do cancro da mama é intrinsecamente multifatorial, resultando da interação de alterações genéticas, hormonais e epigenéticas que perturbam os sistemas normais de regulação celular. Esta compreensão não apenas esclarece a origem da doença, como também abre caminho para a identificação de alvos terapêuticos e o desenvolvimento de abordagens personalizadas em oncologia.

## **2.2.4. Fatores de Risco**

O cancro da mama desenvolve-se e ocorre como resultado de vários fatores internos e externos (Ibekwe et al., 2022). Escolhas inadequadas de estilo de vida, fatores ambientais e fatores sociopsicológicos estão todos ligados à sua ocorrência. Foi demonstrado que 5% a 10% dos cancros da mama podem ser atribuídos a mutações genéticas e histórico familiar, e 20% a 30% dos cancros da mama podem ser atribuídos a fatores que podem ser modificáveis (Sun et al., 2017).

### **2.2.4.1 Idade**

A idade é um dos fatores de risco mais relevantes para o desenvolvimento do cancro da mama. A incidência aumenta significativamente a partir dos 50 anos, sendo a maioria dos casos diagnosticados em mulheres pós-menopáusicas. Estima-se que o risco acumulado aumente progressivamente com a idade, devido ao maior tempo de exposição hormonal e à acumulação de mutações genéticas espontâneas ao longo da vida (Fakhri et al., 2022; Løyland et al., 2024).

### **2.2.4.2 Antecedentes familiares**

As mulheres com antecedentes familiares de cancro da mama apresentam maior probabilidade de desenvolver a doença. Ter uma parente de primeiro grau (mãe, irmã ou filha) diagnosticada quase que duplica o risco individual. Este risco torna-se ainda mais significativo

quando o diagnóstico do familiar ocorreu antes da menopausa ou quando existem múltiplos casos na mesma família, o que pode indicar predisposição genética. A ocorrência de cancro da mama em familiares próximos pode refletir hereditariedade, mas, em alguns casos, o número elevado de diagnósticos numa família pode dever-se ao acaso, a fatores ambientais e de estilo de vida partilhados, a mutações transmitidas entre gerações ou a uma combinação destes elementos (Maio et al., 2021).

Além disso, mulheres que já tiveram cancro da mama apresentam risco acrescido de desenvolver a doença novamente. Um segundo tumor pode surgir na mesma mama ou na mama contralateral. Embora a maioria das mulheres diagnosticadas com carcinoma ductal in situ ou carcinoma lobular in situ não apresente recidiva, estas continuam a ter uma probabilidade superior de recorrência em comparação com a população geral (Buist et al., 2018).

### **2.2.4.3 Fatores genéticos**

Uma alteração genética é designada por mutação, podendo aumentar a probabilidade de desenvolvimento de determinados tipos de cancro. Essas mutações podem ser herdadas de um dos progenitores, embora apenas cerca de 5% a 10% dos casos de cancro da mama estejam associados a alterações genéticas hereditárias. Entre os genes mais relevantes estão BRCA1 e BRCA2, classificados como supressores tumorais devido ao seu papel na regulação do crescimento celular. Quando sofrem mutações, perdem a capacidade de controlar adequadamente a proliferação celular, favorecendo a transformação maligna. Apesar da sua importância clínica, tais mutações são pouco frequentes, afetando aproximadamente 1 em cada 500 indivíduos. Tanto homens como mulheres podem herdar mutações nos genes BRCA a partir de qualquer um dos pais, havendo 50% de probabilidade de transmissão a cada filho (Li et al., 2021).

Evidências científicas indicam que mulheres portadoras de mutações nos genes BRCA1 ou BRCA2 apresentam até 85% de risco cumulativo de desenvolver cancro da mama ao longo da vida. Além disso, estas mulheres tendem a manifestar a doença em idades mais precoces e apresentam maior probabilidade de desenvolver tumores bilaterais. A presença da mutação aumenta também o risco de ocorrência de cancro contralateral após um primeiro diagnóstico,

bem como a probabilidade de desenvolvimento de cancro do ovário em qualquer idade (Hu et al., 2022).

Para além dos BRCA, outras mutações genéticas de menor penetrância, como em TP53, PTEN, CDH1 e CHEK2, estão igualmente associadas ao cancro da mama. A identificação precoce destas alterações, através de aconselhamento genético, constitui uma estratégia fundamental para otimizar medidas de vigilância e prevenção.

#### **2.2.4.4 Etnia**

A etnia influencia o risco e os padrões de apresentação do cancro da mama. Mulheres caucasianas tendem a apresentar maior incidência global, especialmente após a menopausa. No entanto, mulheres afrodescendentes apresentam frequentemente tumores mais agressivos e com diagnóstico em idades mais jovens, como o subtipo triplo-negativo. Fatores genéticos, socioeconómicos e diferenças no acesso aos cuidados de saúde contribuem para essas disparidades (Wesson et al., 2022).

#### **2.2.4.5 Estilo de vida**

Os fatores ligados ao estilo de vida, por serem modificáveis, têm um papel cada vez mais reconhecido no risco de desenvolvimento do cancro da mama. Entre os mais relevantes destacam-se:

- **Consumo de álcool:** a ingestão frequente de bebidas alcoólicas está associada a um aumento do risco, que se verifica de forma proporcional à quantidade consumida, mesmo em níveis considerados moderados.
- **Obesidade:** particularmente em mulheres após a menopausa, o excesso de peso favorece a produção acrescida de estrogénio nos tecidos periféricos, contribuindo para a estimulação do crescimento tumoral.
- **Sedentarismo:** a prática regular de atividade física associa-se a uma redução do risco, pela sua influência positiva na regulação hormonal, no sistema imunitário e no metabolismo.
- **Tabagismo:** apesar de a relação com o cancro da mama ainda gerar debate, a evidência atual sugere que tanto o consumo ativo como a exposição passiva ao fumo aumentam o risco, sobretudo quando o hábito tabágico tem início precoce.

- Padrões alimentares: dietas com elevado teor de gordura saturada e carne processada, associadas a baixo consumo de fibras, frutas e vegetais, têm sido relacionadas a um risco superior de cancro da mama (Chustecki, 2024; Vayena et al., 2018).

### **2.2.5. Diagnóstico**

O diagnóstico precoce do cancro da mama é fundamental para o aumento da taxa de sobrevivência, a redução da agressividade terapêutica e a melhoria do prognóstico. O processo diagnóstico envolve várias etapas, desde a deteção clínica inicial até à confirmação histológica e ao estadiamento da doença. A seguir, descrevem-se os principais métodos utilizados.

#### **2.2.5.1 Autoexame e palpção**

O autoexame da mama (Breast Self-Examination – BSE) consiste numa estratégia de vigilância individual, na qual a própria mulher observa e palpa as suas mamas regularmente, em geral, uma vez por mês, com o intuito de identificar alterações suspeitas, como nódulos, retrações cutâneas, secreções ou modificações na textura do tecido mamário. Embora tenha sido amplamente incentivado em campanhas de sensibilização, evidências científicas mostram que o BSE não contribui de forma significativa para a redução da mortalidade por cancro da mama e pode levar a um maior número de biópsias desnecessárias, além de aumentar os níveis de ansiedade (Hackshaw et al., 2003). Por esse motivo, não é atualmente recomendado como método de rastreio isolado por organismos como a OMS, embora possa desempenhar um papel importante na promoção da autoconsciência corporal, sobretudo em contextos com recursos limitados (Pippin, 2023).

A palpção clínica da mama (Clinical Breast Examination – CBE), por sua vez, é realizada por profissionais de saúde qualificados, geralmente durante consultas de rotina. O procedimento inclui a observação e palpção sistemática das mamas e regiões axilares, permitindo a deteção de alterações que justifiquem exames complementares. A CBE apresenta sensibilidade variável, estimada entre 40% e 69%, sendo mais eficaz quando associada a métodos imagiológicos, como a mamografia (Tran Thu Ngan et al., 2020). Apesar de apresentar utilidade limitada em populações de alto risco, mantém relevância como recurso diagnóstico, especialmente em países onde o acesso a exames de imagem, como mamografia ou ressonância magnética, é restrito (Hettipathirana et al., 2021).

### 2.2.5.2 Biomarcadores

Os biomarcadores tumorais correspondem a moléculas ou proteínas produzidas por células neoplásicas que fornecem informações fundamentais para o diagnóstico, o prognóstico e a monitorização da resposta terapêutica no cancro da mama. Entre os mais utilizados na prática clínica encontram-se os recetores hormonais estrogénio (ER) e progesterona (PR) e o recetor do fator de crescimento epidérmico humano 2 (HER2). A expressão de ER e PR associa-se geralmente a um prognóstico mais favorável e maior eficácia da terapêutica endócrina, enquanto a sobre-expressão de HER2 caracteriza tumores de comportamento mais agressivo, mas passíveis de tratamento com fármacos alvo-dirigidos, como o trastuzumabe (Sun et al., 2017). Outro marcador relevante é o Ki-67, indicador de proliferação celular, frequentemente usado para avaliar a agressividade tumoral e apoiar decisões terapêuticas.

Para além destes biomarcadores clássicos, estudos recentes têm evidenciado a importância de biomarcadores genéticos e epigenéticos, incluindo mutações nos genes BRCA1 e BRCA2, microRNAs (miRNAs), long non-coding RNAs (lncRNAs) e assinaturas multigénicas (ex.: Oncotype DX, MammaPrint), que auxiliam na estratificação do risco e na definição de terapias personalizadas (Hu et al., 2022). Estes avanços sustentam a classificação molecular do cancro da mama, que distingue subtipos como luminal A, luminal B, HER2-enriquecido e triplo-negativo, cada um com características clínicas e implicações terapêuticas específicas (Vayena et al., 2018).

### 2.2.5.3 Mamografia e/ou ecografia mamária

A mamografia consiste num exame radiográfico da mama capaz de identificar alterações benignas ou malignas. É realizada através da aplicação de uma baixa dose de radiação, após a compressão da mama entre duas placas, resultando numa imagem de raio-X. Este exame pode ser utilizado tanto para rastreio como para diagnóstico (Bhan, 2013). O rastreio mamográfico tem como finalidade a deteção precoce de sinais de cancro da mama, mesmo em fases assintomáticas, visando reduzir a mortalidade pela antecipação do diagnóstico. Já a mamografia diagnóstica é indicada quando existem sinais ou sintomas suspeitos, como a presença de um nódulo palpável (Sundaram, Sasikala & Rani, 2014).

A ecografia mamária constitui um método acessível e de baixo custo, que utiliza o reflexo de ondas sonoras no tecido mamário para identificar eventuais anomalias. Através de um transdutor de ultrassom, são captados os ecos refletidos, permitindo a visualização da estrutura interna da mama. Embora menos sensível que a mamografia, este exame é útil na distinção entre cistos e massas sólidas e apresenta particular relevância em mulheres com risco elevado de cancro da mama.

#### **2.2.5.4 Ultrassonografia Mamária**

A ultrassonografia mamária é recomendada como exame complementar à mamografia, sobretudo em mulheres grávidas, em pacientes de alto risco ou em situações em que a mamografia não pode ser realizada (Sundaram, Sasikala & Rani, 2014). Quando associada à mamografia, contribui para aumentar a sensibilidade diagnóstica, mas pode reduzir a especificidade, resultando em maior número de biópsias desnecessárias. Além disso, a sua eficácia apresenta limitações: muitos tumores não são detetados devido à semelhança entre as propriedades acústicas de tecidos normais e malignos, e a qualidade do exame depende fortemente da experiência do radiologista, influenciando a sensibilidade e a especificidade globais.

#### **2.2.5.5 Biópsia mamária**

A biópsia mamária constitui um método indispensável para o diagnóstico definitivo do cancro da mama, permitindo a avaliação histopatológica e molecular das lesões suspeitas. Nenhuma técnica de imagem, por mais avançada que seja, substitui a confirmação obtida através da análise tecidual, considerada o padrão-ouro diagnóstico. A seleção do tipo de biópsia depende de fatores como tamanho e localização da lesão, características imagiológicas e disponibilidade de recursos existindo inúmeros métodos de biópsias aplicáveis:

- Biópsia por aspiração com agulha fina (BAAF ou PAAF): realizada com agulhas muito finas (calibres 22 a 25), permite aspirar células da área suspeita. É um procedimento minimamente invasivo, de baixo custo e particularmente útil em nódulos císticos ou em linfonodos axilares. Contudo, apresenta sensibilidade reduzida e limitações na análise da arquitetura tecidual, razão pela qual tem sido progressivamente substituída por métodos mais robustos (Obeagu et al., 2024).

- **Biópsia por agulha grossa (core biopsy):** utiliza agulhas de maior calibre (habitualmente 14G) para recolher fragmentos cilíndricos de tecido mamário. Permite caracterização histológica completa, incluindo tipo e grau tumoral, bem como avaliação de biomarcadores (ER, PR, HER2, Ki-67). Apresenta sensibilidade superior a 95% e é atualmente o procedimento de eleição (He et al., 2020; Buist et al., 2018).
- **Biópsia assistida por vácuo (VAB):** recurso a sucção a vácuo para extrair amostras maiores e múltiplos fragmentos numa única inserção. É particularmente indicada para microcalcificações, lesões não palpáveis detetadas por mamografia e casos inconclusivos após biópsia anterior. Pode ser guiada por ecografia, mamografia (estereotaxia) ou ressonância magnética (Sun et al., 2017).
- **Biópsia cirúrgica (incisional ou excisional):** executada em bloco operatório, consiste na remoção parcial (incisional) ou completa (excisional) da lesão. É reservada para situações em que os métodos percutâneos não são conclusivos ou quando existe discordância entre achados imagiológicos e histológicos. Está associada a maior risco e período de recuperação mais prolongado.

Para além de confirmar o diagnóstico, a biópsia fornece informação essencial à classificação molecular e ao planeamento terapêutico. A obtenção de amostras adequadas é crucial para estudos imunohistoquímicos e análises genéticas. Procedimentos mal executados podem comprometer o diagnóstico, atrasar o início do tratamento ou obrigar à repetição do exame.

O exame histopatológico é o padrão-ouro para confirmar a malignidade, definir o subtipo histológico, classificar o tumor, estadiar patologicamente e determinar biomarcadores preditivos (ER/PgR, HER2, Ki-67), que orientam terapêuticas sistémicas e radioterapia. A classificação e terminologia seguem a 5.ª edição da OMS (WHO Classification of Tumours of the Breast), que descreve o carcinoma invasivo de tipo não-especificado e múltiplos tipos especiais (tubular, mucinoso, micropapilar, metaplásico, entre outros) (Wolff et al., 2023).

#### **2.2.5.6 Ressonância magnética**

A ressonância magnética mamária (RMM) é um exame de imagem de elevada sensibilidade, utilizado tanto na deteção precoce do carcinoma da mama como na avaliação da sua extensão. Ao contrário da mamografia e da ecografia, não recorre a radiação ionizante, baseando-se na aquisição de imagens através de campos magnéticos e ondas de radiofrequência, geralmente

com a administração endovenosa de contraste paramagnético à base de gadolínio. A sua sensibilidade ultrapassa os 90% na identificação do cancro da mama, sendo especialmente eficaz em mamas densas, tumores multifocais ou multicêntricos e em mulheres com elevado risco genético, como as portadoras de mutações BRCA1/2 (Mango et al., 2019). No entanto, a especificidade é mais variável, situando-se entre 70% e 90%, o que pode originar falsos positivos e conduzir à realização de exames complementares desnecessários (Obeagu et al., 2024). Apesar de não ser recomendada como técnica de rastreio populacional, a RMM tem indicações clínicas bem definidas. É particularmente útil no rastreio de mulheres de alto risco (risco vitalício  $\geq 20\%$ ), como portadoras de mutações BRCA ou com forte agregação familiar de cancro da mama (American Cancer Society, 2023). Além disso, desempenha um papel fundamental na determinação da extensão tumoral em doentes já diagnosticadas, permitindo identificar focos adicionais que não são visíveis na mamografia ou ecografia. Também é amplamente empregue na monitorização da resposta à quimioterapia neoadjuvante, avaliando a redução do volume tumoral, bem como na vigilância de mulheres com implantes mamários ou alterações cicatriciais decorrentes de cirurgias prévias. Por fim, mostra-se particularmente vantajosa na caracterização de lesões não conclusivas noutros métodos de imagem, sobretudo em doentes com mamas densas.

### **2.2.5.7 Radiografia**

A radiografia do tórax não se configura como método de rastreio nem de diagnóstico direto do cancro da mama, mas assume relevância no estadiamento da doença, sobretudo pela capacidade de detetar metástases pulmonares em fases avançadas. A sua utilização ocorre no âmbito da avaliação sistémica após a confirmação histológica do tumor primário. Após o diagnóstico de carcinoma mamário invasivo, é comum recorrer a uma radiografia simples do tórax, nas incidências posteroanterior e lateral, como parte do estadiamento inicial, particularmente quando existe suspeita clínica de envolvimento pulmonar. Este exame pode evidenciar nódulos pulmonares solitários ou múltiplos sugestivos de metastização, presença de derrame pleural associado à disseminação tumoral, aumento de linfonodos mediastínicos e ainda alterações ósseas das costelas em contexto de invasão local. Embora apresente sensibilidade inferior quando comparada com técnicas mais avançadas, como a tomografia computadorizada (TC), a radiografia mantém-se em uso corrente devido à sua ampla

disponibilidade, rapidez de execução, baixo custo e menor dose de radiação (Obeagu et al., 2024).

### **2.2.5.8 Cintigrafia óssea**

A cintigrafia óssea é um exame de imagem funcional utilizado na avaliação de metástases ósseas, particularmente em doentes com cancro da mama em estágio avançado ou com sintomas sugestivos, como dor óssea persistente. É um exame altamente sensível, capaz de detetar alterações metabólicas no tecido ósseo antes mesmo de serem visíveis em radiografias ou TC (Fuentes et al., 2024). O exame envolve a administração intravenosa de um radiofármaco (geralmente tecnécio-99m marcado com difosfonatos) que se acumula em áreas de elevado remodelamento ósseo. Imagens são obtidas por uma gama-câmara cerca de 2 a 4 horas após a injeção. As metástases osteoblásticas aparecem como focos de hipercaptação (pontos quentes).

### **2.2.5.9 Tomografia computadorizada**

A tomografia computadorizada (TC) é um exame de grande importância no estadiamento do cancro da mama e na avaliação da sua disseminação metastática, sobretudo em órgãos como o fígado, os pulmões, os ossos e os gânglios linfáticos. Quando associada à história clínica e a exames laboratoriais, proporciona uma análise global e precisa da extensão da doença. As suas principais indicações incluem a deteção de metástases em órgãos internos, a investigação de recidivas em doentes sintomáticas ou com aumento de marcadores tumorais, o planeamento de intervenções cirúrgicas e de radioterapia, bem como a avaliação de adenopatias mediastínicas, torácicas e abdominais. O exame é realizado através de cortes transversais finos do corpo, geralmente com a administração intravenosa de contraste iodado, o que permite um melhor realce vascular e uma diferenciação mais clara entre os tecidos. A TC revela-se especialmente útil na identificação de nódulos pulmonares com maior resolução do que a radiografia, na caracterização de lesões hepáticas metastáticas e na avaliação da infiltração óssea, complementando a informação obtida pela cintigrafia (Kirn, 2023).

## 2.2.6. Tratamento

O tratamento do cancro da mama é definido com base em vários fatores, como o estágio clínico, tipo histológico, perfil molecular do tumor e estado geral do paciente. A abordagem é geralmente multimodal, integrando cirurgia, radioterapia, quimioterapia, hormonoterapia e, mais recentemente, terapias-alvo. A escolha da estratégia terapêutica visa alcançar controlo locorregional, eliminação da doença sistémica oculta e preservação da qualidade de vida.

### 2.2.6.1 Cirurgia

A cirurgia mantém-se como o tratamento de primeira linha na maioria dos casos de cancro da mama em fase localizada. Entre as principais opções cirúrgicas encontra-se a tumorectomia, também designada cirurgia conservadora da mama, que consiste na remoção do tumor juntamente com uma margem de tecido saudável. Esta abordagem é preferencialmente indicada em neoplasias de pequenas dimensões ou em estádios iniciais e, regra geral, é seguida de radioterapia adjuvante para reduzir o risco de recidiva local. Outra modalidade é a mastectomia, que implica a remoção completa da glândula mamária, podendo ser simples ou radical modificada, esta última associada à linfadenectomia axilar. Está indicada em situações de tumores volumosos, multicêntricos ou quando a conservação da mama não é viável. Para avaliação da disseminação linfática, recorre-se à biópsia do gânglio sentinela ou, em alguns casos, à dissecação axilar completa, o que auxilia na definição da necessidade de terapias adjuvantes (Maio et al., 2021). A reconstrução mamária pode ser realizada de forma imediata ou diferida, utilizando tecido autólogo ou implantes, desempenhando um papel relevante na recuperação psicossocial da doente (Maio et al., 2021).

### 2.2.6.2 Radioterapia

A radioterapia baseia-se na utilização de radiação ionizante para eliminar células tumorais residuais após a cirurgia ou para assegurar o controlo locorregional em situações de doença mais avançada. É especialmente recomendada depois da cirurgia conservadora da mama, uma vez que pode reduzir o risco de recidiva local em cerca de 70% (Sun et al., 2017). Outras situações em que está indicada incluem o tratamento pós-mastectomia em tumores com mais de 5 cm ou associados a extensa invasão linfática, bem como o controlo paliativo de sintomas

na doença metastática, como dor óssea ou compressão medular. Entre as principais modalidades atualmente utilizadas destacam-se a radioterapia conformacional tridimensional (3D-CRT), a radioterapia de intensidade modulada (IMRT) e as abordagens intraoperatórias ou hipofracionadas, estas últimas permitindo um menor número de sessões sem comprometer a eficácia (Hu et al., 2022). Os efeitos adversos mais comuns incluem fadiga, alterações cutâneas e fibrose, podendo, em casos menos frequentes, ocorrer complicações tardias a nível pulmonar ou cardíaco.

### 2.2.6.3 Quimioterapia e hormonoterapia

A quimioterapia recorre a fármacos citotóxicos que interferem no ciclo celular das células tumorais e pode ser utilizada em diferentes contextos clínicos. Quando administrada antes da cirurgia (neoadjuvante), tem como objetivo reduzir o volume tumoral e possibilitar procedimentos conservadores; no cenário pós-cirúrgico (adjuvante), visa eliminar possíveis micrometástases residuais; e, em situação de doença metastática, é aplicada com finalidade paliativa. Os esquemas terapêuticos mais habituais incluem antraciclinas, como a doxorrubicina, taxanos, como o paclitaxel, fluoropirimidinas e ciclofosfamida. A quimioterapia assume particular importância nos carcinomas triplo-negativos e nos tumores HER2 positivos, em associação com terapias alvo como o trastuzumabe (Obeagu et al., 2024).

A hormonoterapia, por sua vez, é direcionada a tumores com expressão de recetores hormonais (ER+/PR+) e atua bloqueando a ação estrogénica. Entre as principais opções terapêuticas encontram-se o tamoxifeno, utilizado sobretudo em mulheres na pré-menopausa por ser um modulador seletivo do recetor de estrogénio, e os inibidores da aromatase, como o anastrozol e o letrozol, indicados preferencialmente após a menopausa. Este tipo de tratamento é geralmente prescrito durante um período de 5 a 10 anos e proporciona uma redução do risco de recorrência e da mortalidade associada ao cancro da mama na ordem dos 30% a 40% (Sun et al., 2017).

## 3. Metodologia

O presente trabalho foi desenvolvido sob a forma de uma revisão sistemática da literatura, complementada por uma análise de dados de parte dos estudos incluídos. Para tal, foi seguida uma estratégia metodológica estruturada, baseada nas recomendações internacionais para

revisões sistemáticas (PRISMA – Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses).

### **3.1. Revisão Sistemática da Literatura**

O presente trabalho baseia-se numa Revisão Sistemática de Literatura, uma vez que é um tipo de estudo que utiliza métodos rigorosos para sintetizar evidências disponíveis sobre um determinado tópico ou questão de pesquisa.

Esta é caracterizada por uma abordagem sistemática na procura, seleção e análise crítica de estudos relevantes. A principal característica de uma revisão sistemática é a aplicação de um protocolo de pesquisa detalhado e pré-definido, que define os critérios de inclusão e exclusão dos estudos, os métodos de busca e seleção de dados, além das estratégias de análise e síntese dos resultados de forma a garantir transparência, replicabilidade e minimização de viés no processo de revisão.

A revisão sistemática decorreu entre 21 de novembro de 2024 e 25 de agosto de 2025 e iniciou-se pela formulação da questão de investigação segundo o anagrama PICO – População, Intervenção, Comparação, e Outcome de forma a orientar na seleção de termos-chave que poderiam ser utilizados na pesquisa de artigos de investigação em bases de dados bibliográficas (Gallagher Ford & Melnyk, 2019). Deste modo, definiu-se a questão de investigação, por via do critério PICO: P de População-alvo (indivíduos submetidos a rastreio ou diagnóstico do cancro da mama); I de Intervenção (algoritmos de Inteligência Artificial aplicados a exames de imagem (ex.: mamografia, ecografia, ressonância magnética); C de Comparação (diagnóstico convencional por radiologistas ou métodos tradicionais de diagnóstico sem IA) e, O de Outcome/Resultados (sensibilidade, especificidade e AUC no diagnóstico). Assim, a questão problema seria: "De que forma a utilização da inteligência artificial pode otimizar o diagnóstico do cancro da mama, no contexto atual da prática clínica?". A definição dos critérios de inclusão teve como finalidade orientar a pesquisa e selecionar a literatura em função dos resultados pretendidos e da questão formulada. São estes: (1) artigos com ano de publicação entre 2020 e 2025; (2) artigos com texto disponível na íntegra; (3) artigos disponíveis na língua portuguesa, inglesa e espanhola; (4) estudos realizados em humanos; e, (5) estudos com pacientes de idade superior ou igual a 18 anos. Os critérios de

exclusão incluíram estudos em animais, estudos destinados a tratamento e não a diagnóstico e artigos incompletos.

### **3.1.1. Definição da pesquisa e identificação dos estudos**

A revisão sistemática iniciou-se dia 21 de novembro de 2024 e foi efetuada eletronicamente nas bases de dados PubMed® e ScienceDirect com as palavras-chave, cancro da mama (breast cancer), inteligência artificial (artificial intelligence), diagnóstico (diagnosis), área sob a curva (AUC) e sensibilidade (sensitivity) tendo por base a seguinte equação de pesquisa: (((breast cancer) AND (artificial intelligence)) AND (diagnosis)) AND (AUC) AND (sensitivity)).

### **3.1.2. Avaliação da qualidade**

A qualidade metodológica dos estudos incluídos foi avaliada utilizando os critérios de apreciação crítica do Joanna Briggs Institute (JBI), adequados ao desenho de cada estudo (ensaios clínicos, estudos de coorte, casos e controlos, estudos transversais, entre outros). Estes instrumentos permitem verificar aspetos fundamentais, como a clareza da pergunta de investigação, a adequação da amostra, a validade das medições, o controlo de fatores de confusão e a robustez da análise estatística. Cada artigo foi examinado de forma independente por dois revisores, e eventuais discordâncias foram resolvidas por consenso. Os resultados da avaliação crítica foram considerados na interpretação final da evidência e na ponderação do risco de viés em cada estudo como é possível verificar na figura 3.

Risco de Viés

	Q1	Q2	Q3	Q4	Q5	Q6	Q7	Q8	Geral
Liao et al., 2023	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Lawal et al., 2025	+	+	+	+	+	+	+	-	+
Rong et al., 2024	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Polat et al., 2024	+	+	+	-	+	+	+	+	+
Tsai et al., 2022	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Park et al., 2024	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Wu et al., 2024	+	+	-	+	+	+	+	+	+
Xu et al., 2025	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Kim et al., 2021	+	+	-	-	+	+	+	+	-
Bao et al., 2022	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Ferre et al., 2023	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Kim et al., 2024	+	-	+	+	+	+	-	+	+
Du et al., 2024	+	+	+	+	+	+	+	+	+

Legenda:

- Q1: Os critérios para inclusão na amostra foram claramente definidos?
- Q2: Os sujeitos do estudo e o contexto foram descritos em detalhe?
- Q3: A exposição foi medida de forma válida e fiável?
- Q4: Foram utilizados critérios objetivos e padronizados para a medição da condição?
- Q5: Foram identificados fatores de confusão?
- Q6: Foram declaradas estratégias para lidar com fatores de confusão?
- Q7: Os resultados foram medidos de forma válida e fiável?
- Q8: Foi utilizada uma análise estatística apropriada?

-  Elevado
-  Parcial
-  Baixo

Figura 3 – Avaliação do risco de viés pela metodologia JBI

A avaliação do risco de viés dos estudos incluídos, conduzida segundo os critérios da Joanna Briggs Institute (JBI), demonstra de forma geral uma qualidade metodológica elevada entre os artigos analisados. Observa-se que a maioria dos estudos apresenta baixo risco de viés em praticamente todos os domínios avaliados (indicados pelo símbolo verde "+"), refletindo consistência e rigor nas metodologias utilizadas.

Em relação às questões específicas:

- Q1 e Q2 (definição dos critérios de inclusão e descrição detalhada dos sujeitos e contexto): todos os estudos apresentaram baixo risco de viés, indicando clareza na seleção da amostra e na caracterização do contexto, o que fortalece a validade externa dos resultados.
- Q3 (validade e fiabilidade da medição da exposição) e Q4 (uso de critérios objetivos para medir a condição) também obtiveram classificações predominantemente baixas, mostrando que as medições foram conduzidas de forma adequada e padronizada.

- Q5 e Q6 (identificação e tratamento dos fatores de confusão): todos os estudos relataram estratégias apropriadas para lidar com potenciais fatores de confusão, minimizando a influência desses elementos nos resultados.
- Q7 (validade e fiabilidade das medidas de resultado) e Q8 (uso de análise estatística apropriada) também revelaram baixo risco de viés em praticamente todos os trabalhos, reforçando a robustez dos achados.

Apenas alguns estudos, apresentaram risco de viés parcial (amarelo) em uma ou duas dimensões específicas, particularmente relacionadas à validade das medições de exposição ou ao controlo de fatores de confusão. Contudo, esses desvios foram pontuais e não comprometem substancialmente a qualidade geral das evidências.

No contexto geral, todos os estudos foram classificados com baixo risco de viés global, sugerindo que as conclusões extraídas da síntese são confiáveis e sustentadas por evidência metodologicamente sólida. Essa consistência metodológica confere maior robustez às interpretações e à aplicabilidade dos resultados na prática.

### **3.1.3. Análise de dados**

Esta revisão sistemática foi conduzida de acordo com as recomendações Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses 2020 (PRISMA).

A declaração PRISMA 2020 foi elaborada principalmente para revisões sistemáticas de estudos que avaliam os efeitos de intervenções em saúde, independentemente do delineamento dos estudos incluídos.

Esta metodologia consiste num conjunto de diretrizes baseadas em evidências para relatar estudos em revisões sistemáticas e meta-análises, compreendendo 27 itens numa checklist que deve ser incluída no relatório de uma revisão sistemática ou meta-análise.

Assim sendo, dos 13 artigos incluídos nesta revisão sistemática, foram selecionados apenas 8 para esta análise de dados uma vez que os restantes artigos excluídos não detinham informação completa das 3 variáveis em estudo, colocando em risco a uniformidade deste estudo secundário.

### 3.1.4. Variáveis em estudo

As variáveis principais analisadas neste estudo foram a área sob a curva ROC (AUC), a sensibilidade e a especificidade dos métodos de diagnóstico. A AUC foi utilizada como medida global de desempenho, refletindo a capacidade discriminativa do teste em diferenciar entre casos positivos e negativos. A sensibilidade correspondeu à proporção de doentes corretamente identificados como portadores da doença, enquanto a especificidade indicou a proporção de indivíduos saudáveis corretamente reconhecidos como não tendo a patologia. Estas variáveis, em conjunto, permitiram avaliar de forma abrangente a acuidade diagnóstica dos modelos analisados.

#### 3.1.4.1 AUC

A curva ROC constitui uma representação gráfica do desempenho de um modelo em diferentes pontos de corte. O termo completo, Receiver Operating Characteristic, remonta à área da deteção por radar durante a Segunda Guerra Mundial. A sua construção baseia-se no cálculo da taxa de verdadeiros positivos (TPR) e da taxa de falsos positivos (FPR) para todos os limiares possíveis (ou, na prática, para intervalos selecionados), sendo depois a TPR representada em função da FPR. Um modelo ideal, capaz de atingir um TPR de 1,0 e um FPR de 0,0 num determinado limiar, seria expresso pelo ponto (0,1) no gráfico, se considerássemos apenas esse ponto específico.

A AUC expressa a probabilidade de que um modelo, ao receber um exemplo positivo e outro negativo escolhidos aleatoriamente, consiga atribuir ao positivo uma classificação superior à do negativo (Google for Developers, 2025). Num modelo considerado perfeito, a curva ocupa um quadrado de lado igual a 1, resultando numa AUC de 1,0, o que corresponde a 100% de probabilidade de distinguir corretamente um caso positivo de um negativo, independentemente do limiar adotado (figura 4). Em termos práticos, tal significa que, ao comparar a posição de diferentes pontos, o modelo posiciona sistematicamente o exemplo positivo à direita do negativo no gráfico.

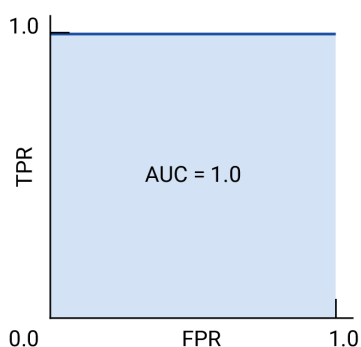


Figura 4 - ROC e AUC de um modelo hipotético perfeito.

A AUC é, portanto, um parâmetro fundamental para comparar o desempenho de diferentes modelos binários, desde que o conjunto de dados não apresente grandes desequilíbrios. Em geral, quanto maior a área sob a curva, melhor é a capacidade discriminativa do modelo como se pode verificar pela figura 5 (Google for Developers, 2025).

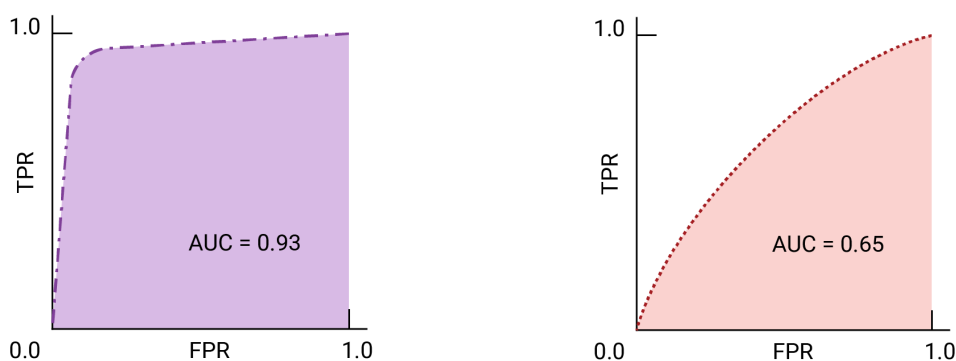


Figura 5 - ROC e AUC de dois modelos hipotéticos. A curva à direita, com uma AUC maior, representa o melhor dos dois modelos. (Google for Developers, 2025)

### 3.1.4.2 Sensibilidade

A sensibilidade de um teste de rastreio pode ser definida de diferentes formas, mas, de modo geral, corresponde à sua capacidade de detetar verdadeiros positivos. Trata-se da taxa de verdadeiros positivos, traduzindo a aptidão do teste para identificar corretamente todos os indivíduos que apresentam uma determinada condição. Assim, um teste com sensibilidade de 100% reconhece a totalidade dos casos existentes como positivos (Trevethan, 2017). No contexto diagnóstico, a sensibilidade expressa a proporção de doentes corretamente

identificados, isto é, o rácio entre os verdadeiros positivos (VP) e o total de indivíduos com a doença (VP + falsos negativos, FN). Testes com elevada sensibilidade raramente deixam de identificar casos patológicos, resultando, portanto, num número reduzido de falsos negativos (Altman & Bland, 1994).

$$\text{Sensibilidade} = \frac{VP}{VP + FN}$$

### 3.1.4.3 Especificidade

A especificidade de um teste diagnóstico refere-se à sua capacidade de reconhecer corretamente os indivíduos que não apresentam a doença. Em termos quantitativos, corresponde à proporção de verdadeiros negativos (VN) em relação ao total de indivíduos sem a patologia (VN + falsos positivos, FP). Assim, um teste com elevada especificidade tende a classificar corretamente a maioria das pessoas saudáveis, gerando um número muito reduzido de falsos positivos (Altman & Bland, 1994).

$$\text{Especificidade} = \frac{VN}{VN + FP}$$

Geralmente, existe uma relação inversa entre sensibilidade e especificidade. Um teste muito sensível (que raramente erra ao identificar doentes) pode ter menor especificidade (mais falsos positivos) e vice-versa.

## 3.2. Análise de dados

A análise estatística foi realizada com o software IBM SPSS Statistics, versão 29.0.2.0, no qual foram conduzidas as operações necessárias para efetuar a caracterização descritiva dos dados. Para cada variável em estudo calcularam-se medidas de tendência central e dispersão, incluindo média, valores mínimo e máximo, desvio padrão e respetivos intervalos de confiança a 95%. A distribuição dos dados foi representada graficamente através de box plots, permitindo a visualização de outliers e da variabilidade dos resultados. Esta abordagem

possibilitou uma síntese quantitativa robusta dos resultados dos estudos incluídos, garantindo a fiabilidade e a comparabilidade dos achados.

Para cada exame de diagnóstico incluído (histopatologia, ultrassonografia e mamografia) selecionaram-se os valores a utilizar tendo em conta o critério de maior AUC com a exceção da histopatologia que continha apenas dados de um autor e, portanto utilizaram-se todos os seus dados.

## **4. Resultados**

### **4.1. Revisão Sistemática da Literatura**

Numa fase inicial da identificação dos estudos, obtiveram-se 3442 registos. Posteriormente, afinou-se a pesquisa utilizando os filtros de pesquisa e aplicaram-se os cinco critérios de inclusão e ainda os critérios de exclusão. Em seguida, realizou-se primeiramente a triagem dos documentos pelo título e, posteriormente, pelo resumo. Averiguou-se, ainda, se estas fontes possuíam referências bibliográficas fidedignas.

Numa fase final, para os artigos selecionados tendo em conta o título e o resumo, procedeu-se à leitura do texto integral e utilizou-se como último critério de inclusão a sua relevância face à temática em investigação. Foram removidas todas as duplicações de artigos resultando, no final, em 13 registos que se encontram descritos na figura 6.

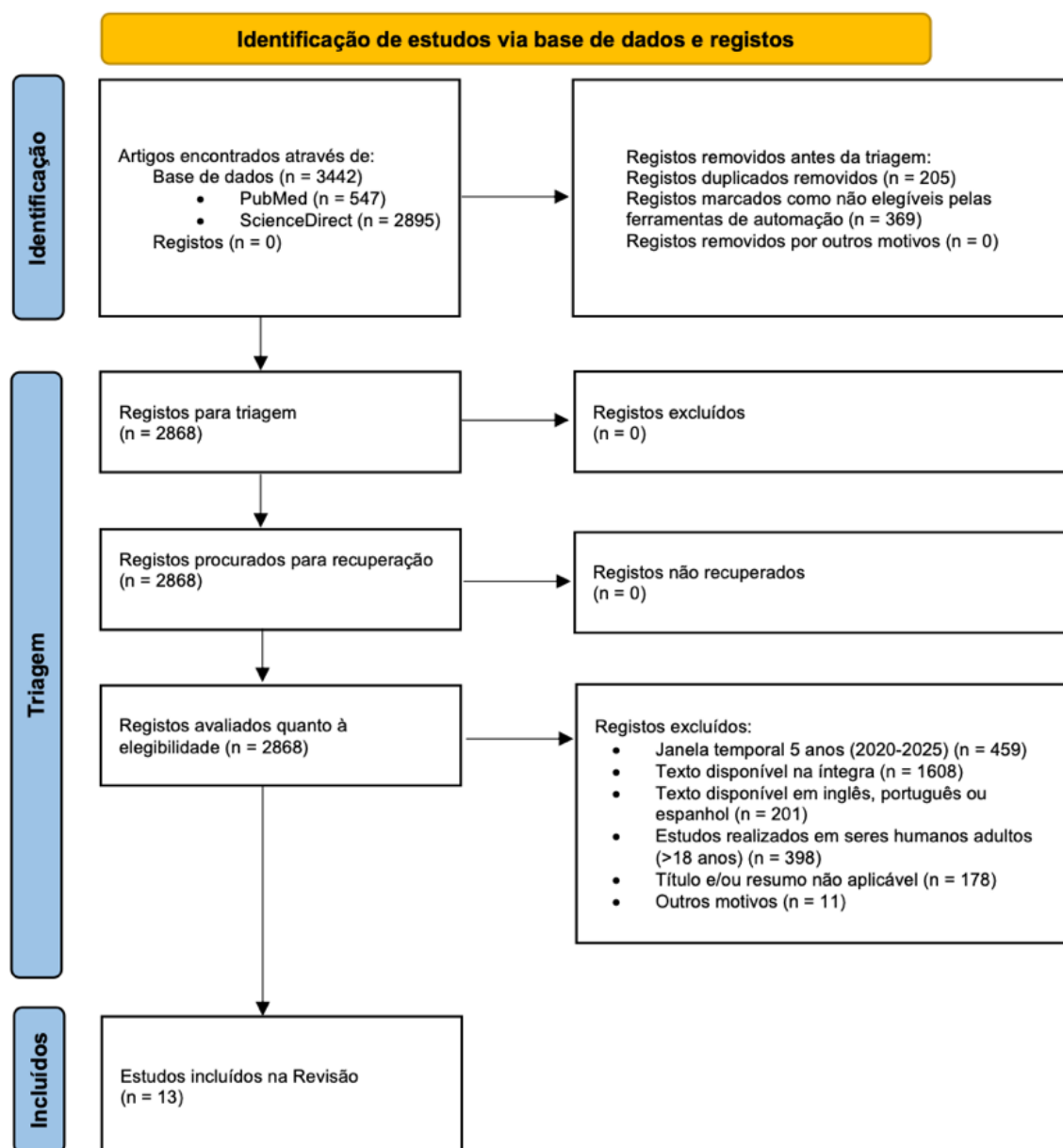


Figura 6 – Diagrama da aplicação da metodologia PRISMA

A presente revisão sistemática incluiu 13 estudos publicados entre 2021 e 2025, todos centrados na aplicação de técnicas de imagem médica combinadas com métodos de inteligência artificial no diagnóstico, estadiamento ou caracterização do cancro da mama. A maioria dos trabalhos, reunidos em síntese na tabela 1, apresenta desenho retrospectivo, envolvendo amostras entre cerca de uma centena e mais de mil doentes, frequentemente provenientes de centros múltiplos, o que permitiu avaliar a generalização dos modelos.

Os instrumentos utilizados variaram de acordo com a modalidade de imagem explorada: mamografia digital, ecografia convencional e com Doppler, e ressonância magnética dinâmica com contraste (DCE-MRI) foram os mais frequentemente reportados. O processamento das imagens incluiu etapas de segmentação manual ou semiautomática, seguido de pré-processamento (normalização, resampling, harmonização interinstitucional) e extração de features (tipicamente centenas a milhares de descritores de forma, intensidade e textura). Em vários estudos, estas variáveis foram ainda complementadas com features de deep learning extraídas de redes convolucionais pré-treinadas (p. ex., ResNet50) ou com dados clinicopatológicos (idade, estado dos recetores hormonais, Ki-67, entre outros).

Tabela 1 – Características dos estudos e resultados da análise metodológica.

Autor	Ano	Base de dados	Título	Desenho do Estudo	Instrumentos usados
Liao et al.	2023	ScienceDirect	Artificial intelligence-assisted ultrasound image analysis to discriminate early breast cancer in Chinese population: a retrospective, multicentre, cohort study	Estudo retrospectivo multicêntrico, multileitor (reader study)	Tomossíntese digital da mama (DBT) com sistema de inteligência artificial categórico
Lawal et al.	2025	ScienceDirect	Artificial intelligent-powered detection of breast cancer	Estudo retrospectivo	IA aplicada à mamografia, ecografia, RM e histopatologia
Rong et al.	2024	PubMed	Prediction model for ocular metastasis	Estudo retrospectivo de desenvolvimento e validação interna de modelo (validação 10-fold cross-validation) com 2225	Dados clínico-laboratoriais combinados com algoritmos de machine learning

		of breast cancer: machine learning model development and interpretation study	doentes (dados de 2003–2019)	(regressão logística, LASSO, bagging, entre outros); inclui calculadora web de risco e avaliação por AUC/ROC
Polat et al.	2024 PubMed	Machine Learning Prediction of Lymph Node Metastasis in Breast Cancer: Performance of a Multi-institutional MRI-based 4D Convolutional Neural Network	Estudo retrospectivo multicêntrico (350 doentes com cancro da mama invasivo; MRI entre 2013–2016, validado em 2 hospitais com protocolos diferentes)	Rede neuronal convolucional híbrida 4D (imagens DCE + dados clinicopatológicos; Ressonância magnética mamária com contraste dinâmico).
Tsai et al.	2022 PubMed	A High-Performance Deep Neural Network Model for BI-RADS Classification of Screening Mammography	Estudo de desenvolvimento e validação retrospectiva de modelo de deep learning	Mamografia de rastreio (LCC, RCC, LMLO, RMLO) + rede neuronal profunda (EfficientNet-based) para classificação BI-RADS
Park et al.	2024 PubMed	Impact of AI for Digital Breast Tomosynthesis on Breast Cancer Detection and Interpretation Time	Desenvolvimento/validação retrospectiva do modelo + estudo multileitor, multicase (fully crossed) para comparar radiologistas com e sem IA	Tomossíntese digital da mama (DBT) com algoritmo de deep learning (suporte ao diagnóstico; heatmaps e abnormality scores)
Wu et al.	2024 PubMed	Ultrasound-based deep learning radiomics	Estudo retrospectivo, único centro (230 doentes: 50 mastite massiva e 180 carcinoma invasivo da mama; exame entre 2020–2022).	Ecógrafos Mindray Resona7, GE LOGIQ E9/10 e Philips EPIC7C, sondas lineares 5–13 MHz; imagens DICOM

		nomogram for differentiating mass mastitis from invasive breast cancer		segmentadas no ITK-SNAP 3.8.0; extração de 1316 features com PyRadiomics; extração de 2048 features de deep learning com ResNet50 (pré-treino em ImageNet, transfer learning); integração em modelos de ML
Xu et al.	2025 PubMed	Optimizing breast lesions diagnosis and decision-making with a deep learning fusion model integrating ultrasound and mammography: a dual-center retrospective study	Estudo retrospectivo multicêntrico (692 doentes com cancro da mama invasivo; dados de 3 hospitais; 2017–2022).	Mamografia digital em unidades Hologic Selenia Dimensions e GE Senographe Essential; imagens processadas em formato DICOM; segmentação manual das lesões por dois radiologistas seniores; extração de features com PyRadiomics; seleção de variáveis com método LASSO; construção de modelos preditivos com regressão logística
Kim et al.	2021 PubMed	Weakly-supervised deep learning for ultrasound diagnosis of breast cancer	Estudo retrospectivo, único centro (n=270 doentes com carcinoma ductal invasivo submetidos a cirurgia entre 2013–2016).	Ressonância magnética mamária 3.0T (Siemens Magnetom Skyra e TrioTim) com bobina bilateral de 16 canais; protocolo DCE-MRI (1 pré + 4 pós-

				<p>contraste); segmentação semiautomática das lesões; extração de radiômica (phenotyping multiparamétrico) via in-house pipeline em MATLAB; validação com regressão logística multivariada e análise ROC</p>
Bao et al.	2022 PubMed	Evaluation of an artificial intelligence support system for breast cancer screening in Chinese people based on mammogram	Estudo retrospectivo com 643 mamografias avaliadas por 71 radiologistas (metade com apoio de IA, metade sem).	<p>Mamografias em formato DICOM, com critérios BI-RADS e confirmação por biópsia. Sistema de apoio por IA (Yizhun AI, versão 3.2.3) baseado em rede neural profunda. Métricas avaliadas: sensibilidade, especificidade, índice de Youden, taxa de concordância, valor Kappa, AUC (ROC) e tempo de leitura.</p>
Ferre et al.	2023 PubMed	Machine learning analysis of breast ultrasound to classify triple negative and HER2+ breast cancer subtypes	Estudo retrospectivo, único centro (88 doentes com carcinoma da mama)	<p>Ecografia mamária modo B (grayscale); extração de 249 radiomic features (textura, forma, intensidade, gradiente, morfologia); seleção de 8 variáveis discriminantes;</p>

				análise com modelos de machine learning (regressão logística, k-NN, Naïve Bayes) com validação cruzada 10-fold.
Kim et al.	2024 PubMed	Impact of a Categorical AI System for Digital Breast Tomosynthesis on Breast Cancer Interpretation by Both General Radiologists and Breast Imaging Specialists	Estudo retrospectivo multicêntrico (1113 doentes com cancro da mama invasivo; dados de 3 instituições; 2015–2020).	Ressonância magnética mamária 1.5T e 3.0T (Siemens, GE, Philips) com protocolo DCE-MRI padrão (1 pré + múltiplas pós-contraste); segmentação semiautomática do tumor; extração de radiomic features com PyRadiomics; modelos de machine learning (random forest, SVM, regressão logística); validação cruzada interinstitucional e construção de nomograma clínico-radiômico
Du et al.	2024 PubMed	Study on the differential diagnosis of benign and malignant breast lesions using a deep learning model based on	Estudo retrospectivo, único centro (232 doentes com lesões mamárias: 119 benignas, 113 malignas; exame entre 2019–2021).	Ecógrafo Philips iU22 com sonda linear de alta frequência (5–12 MHz); aquisição de imagens em modo B e Doppler; extração de radiomic features (textura, forma, intensidade,

		multimodal images		morfologia); pré-processamento com normalização Z-score; seleção de variáveis via LASSO; construção de modelos de machine learning (SVM, regressão logística, random forest); validação cruzada 10-fold
--	--	-------------------	--	---

## 4.2. Análise de dados

Nesta secção apresentam-se os resultados obtidos a partir da análise de dados dos oito artigos incluídos (tabela 2), cujo objetivo principal foi avaliar a utilização de sistemas de inteligência artificial no diagnóstico do cancro da mama. Para tal, foram consideradas três variáveis fundamentais na avaliação do desempenho de testes diagnósticos: a área sob a curva (AUC), a sensibilidade e a especificidade.

Tabela 2 – Dados recolhidos dos 8 artigos presentes na meta-análise.

Autor	Ano	Tipo de exame	n	AUC	Especificidade	Sensibilidade
Lawal et al.	2025	HP	7783	0.960	0.898	0.960
Lawal et al.	2025	HP	7783	0.766	0.667	0.766
Lawal et al.	2025	HP	7783	0.793	0.719	0.793
Lawal et al.	2025	HP	7783	0.820	0.741	0.820
Lawal et al.	2025	HP	7783	0.766	0.688	0.766
Lawal et al.	2025	HP	7783	0.774	0.670	0.774
Lawal et al.	2025	HP	1693	0.923	0.936	0.914
Lawal et al.	2025	HP	1693	0.794	0.671	0.794
Lawal et al.	2025	HP	1693	0.813	0.718	0.813
Lawal et al.	2025	HP	1693	0.757	0.653	0.757
Lawal et al.	2025	HP	1693	0.792	0.685	0.792
Lawal et al.	2025	HP	1578	0.929	0.951	0.929
Ferre et al.	2023	US	88	0.824	0.742	0.818
Xu et al.	2025	US	157	0.734	0.570	0.897
Wu et al.	2024	US	50	0.840	0.830	0.800
Kim et al.	2021	US	1000	0.960	0.940	0.870
Xu et al.	2025	MG	157	0.753	0.608	0.897
Bao et al.	2022	MG	643	0.910	0.549	0.951
Du et al.	2024	MG	132	0.645	0.700	0.650
Kim et al.	2024	MG	240	0.930	0.760	0.896

Legenda: n – número de casos analisados por estudo; US – ultrassonografia; MG – mamografia; HP – histopatologia

Com base nos dados extraídos de cada estudo, procedeu-se ao cálculo das médias ponderadas, dos respetivos intervalos de confiança a 95% (IC95%) e dos desvios padrão, de modo a sintetizar de forma quantitativa o desempenho reportado nos diferentes trabalhos, tabela 3. Esta abordagem permitiu não apenas identificar tendências globais, mas também avaliar a consistência dos resultados entre os estudos analisados.

Tabela 3 – Estatísticas descritivas dos 8 artigos analisados

Exame	Variáveis	n	Mínimo	Máximo	Média	Desvio Padrão
Histopatologia	AUC	11	0,757	0,960	0,8142 (IC95%: 0,770-0,859)	0,067
Histopatologia	Especificidade	11	0,653	0,936	0,731 (IC95%: 0,667-0,796)	0,096
Histopatologia	Sensibilidade	11	0,757	0,960	0,8133 (IC95%: 0,770-0,857)	0,065
Ultrassonografia	AUC	5	0,734	0,960	0,857 (IC95%: 0,746-0,970)	0,090
Ultrassonografia	Especificidade	5	0,570	0,951	0,807 (IC95%: 0,611-1,002)	0,158
Ultrassonografia	Sensibilidade	5	0,800	0,929	0,863 (IC95%: 0,796-0,930)	0,054
Mamografia	AUC	4	0,645	0,930	0,810 (IC95%: 0,594-1,025)	0,135
Mamografia	Especificidade	4	0,549	0,760	0,654 (IC95%: 0,505-0,802)	0,094
Mamografia	Sensibilidade	4	0,650	0,650	0,848 (IC95%: 0,634-1,063)	0,135

Para facilitar a interpretação dos dados, os resultados são acompanhados de representações gráficas sob a forma de box plots ou diagramas de caixa (figuras 7 a 9), que ilustram visualmente a distribuição dos valores e destacam as diferenças observadas entre os estudos. Estes gráficos permitem ainda compreender melhor a dispersão dos dados e a robustez das estimativas apresentadas.

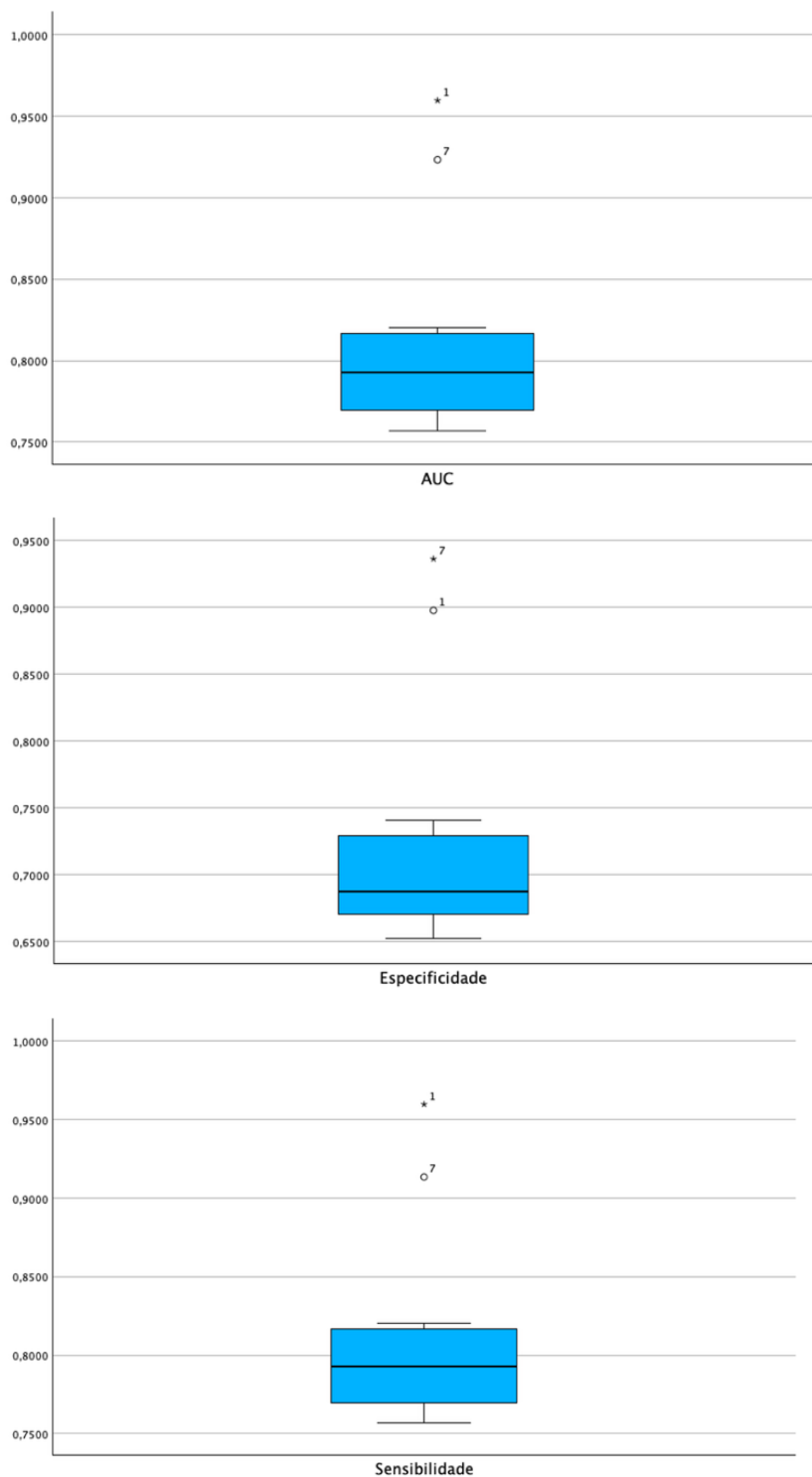


Figura 7 - Diagramas de caixa referente à área sob a curva (AUC), especificidade e sensibilidade referentes aos estudos de histopatologia.

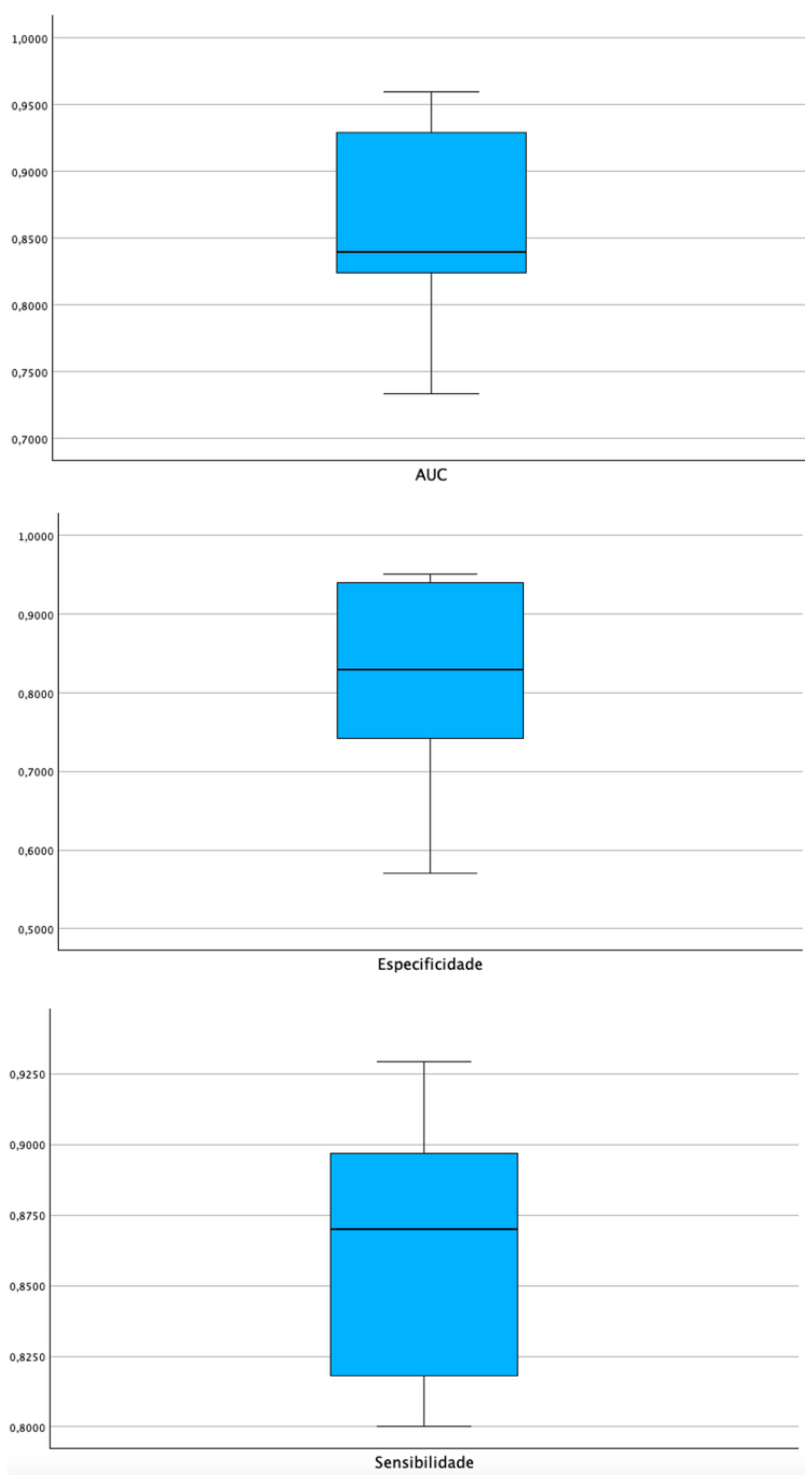


Figura 8 - Diagramas de caixa referente à área sob a curva (AUC), especificidade e sensibilidade referentes aos estudos de ultrassonografia.

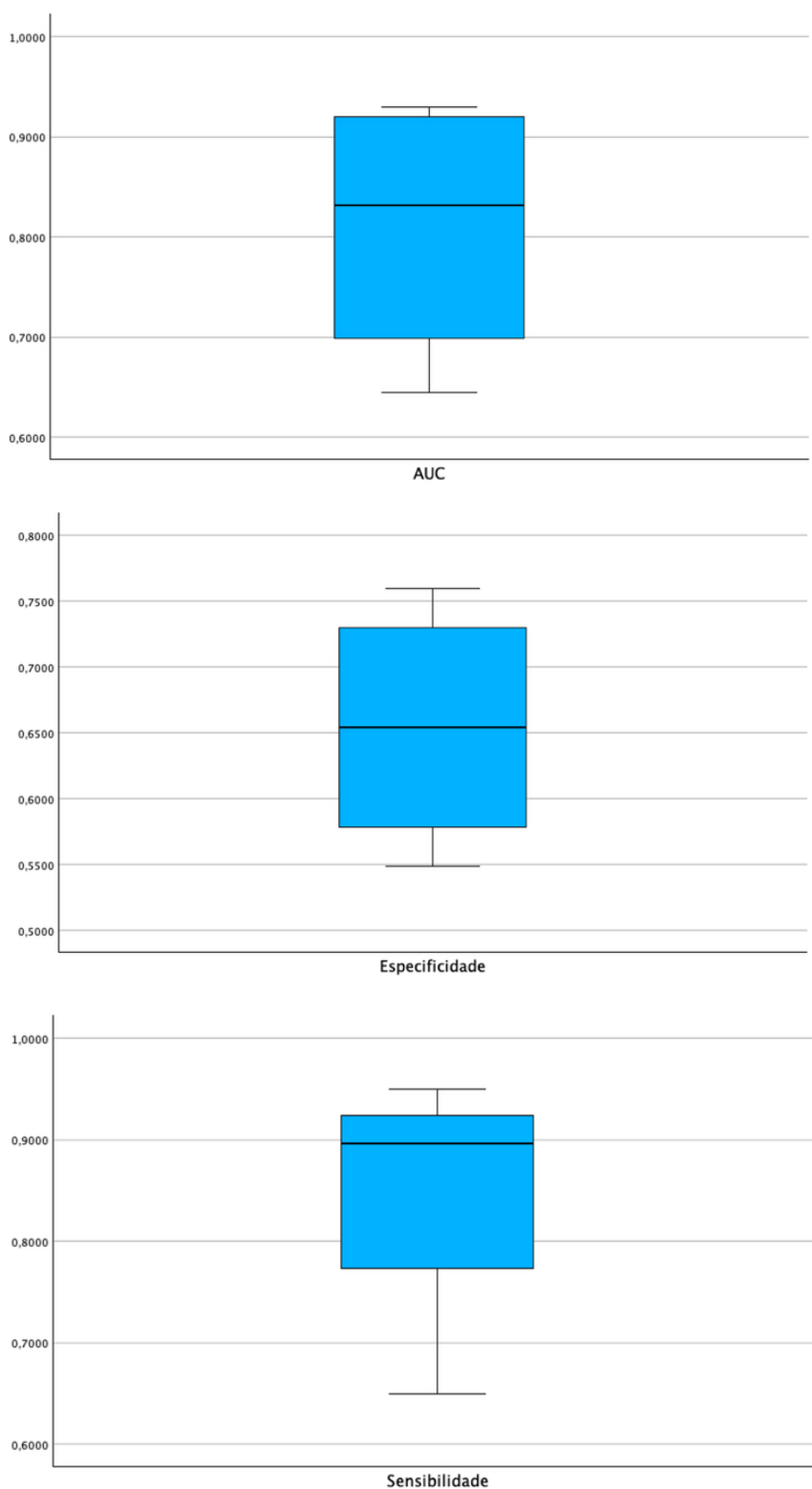


Figura 9 - Diagramas de caixa referente à área sob a curva (AUC), especificidade e sensibilidade referentes aos estudos de mamografia.

Nos boxplots referentes aos estudos baseados em histopatologia (Figura 7), observou-se que os valores de AUC apresentam distribuição relativamente homogénea, com mediana situada em torno de 0,79–0,80 e um intervalo interquartil estreito, sugerindo consistência entre os estudos. Foram identificados dois valores atípicos superiores, representando investigações com desempenho marcadamente elevado. A especificidade mostrou maior variabilidade, com mediana próxima de 0,70–0,72 e a presença de outliers altos, evidenciando que alguns estudos obtiveram especificidade substancialmente superior à média. Já a sensibilidade demonstrou padrão semelhante ao da AUC, com distribuição compacta e mediana em torno de 0,79–0,80, acompanhada também de valores atípicos elevados. Estes resultados sugerem que a histopatologia apresenta desempenho globalmente consistente, com tendência para alta sensibilidade e AUC, embora com maior heterogeneidade na especificidade.

Nos diagramas referentes à ultrassonografia (Figura 8), verificou-se maior dispersão dos valores, sobretudo no parâmetro AUC. A mediana de AUC situou-se por volta de 0,84, porém com amplitude maior que a observada na histopatologia, refletindo maior heterogeneidade entre os estudos. A especificidade apresentou a maior variabilidade dentro deste grupo, oscilando aproximadamente entre 0,56 e 0,92, o que indica diferenças substanciais na capacidade da ultrassonografia em reduzir falsos positivos. Por outro lado, a sensibilidade evidenciou valores consistentemente elevados, com mediana próxima de 0,87 e menor amplitude quando comparada à especificidade, demonstrando que a técnica tem melhor desempenho na identificação de casos verdadeiramente positivos do que na exclusão de casos negativos.

Quanto aos estudos de mamografia (Figura 9), observou-se que os valores de AUC exibem grande amplitude, com limites inferiores relativamente baixos (cerca de 0,70) e superiores próximos de 0,95, indicando marcada variação no acerto global dos estudos incluídos. A especificidade foi o parâmetro mais fraco entre todas as modalidades avaliadas, com mediana em torno de 0,66 e ampla variabilidade, sugerindo maior probabilidade de ocorrência de falsos positivos na mamografia. Em contraste, a sensibilidade apresentou valores elevados e relativamente consistentes, com mediana em torno de 0,90 e limites que variam aproximadamente de 0,77 a 0,97. Essa combinação revela que, embora a mamografia identifique eficazmente a maioria dos casos positivos, o seu desempenho na exclusão de resultados falsamente positivos é menos robusto.

Em conjunto, os nove boxplots demonstram padrões distintos de desempenho entre as técnicas avaliadas: a histopatologia destaca-se pela estabilidade da AUC e da sensibilidade, a ultrassonografia revela maior heterogeneidade particularmente na especificidade, e a mamografia combina excelente sensibilidade com especificidade relativamente baixa. Esses achados reforçam que as diferentes técnicas apresentam perfis complementares e devem ser interpretadas considerando sua variabilidade interna e suas forças e limitações específicas.

## 5. Discussão de resultados

A presente revisão sistemática evidencia o contributo crescente da inteligência artificial (IA) no diagnóstico e estratificação do cancro da mama, com resultados consistentes em diferentes modalidades de imagem. De forma geral, todos os estudos reportaram ganhos de desempenho quando a IA foi utilizada como ferramenta de apoio ao radiologista, traduzidos em melhorias da área sob a curva (AUC), da sensibilidade e da eficiência de leitura. A revisão narrativa de Lawal et al. (2025) já sublinhava que os modelos de machine learning (ML) e deep learning (DL) aplicados a mamografia, ecografia, ressonância magnética (RM) e histopatologia alcançavam frequentemente métricas acima dos 90%, o que enquadra os resultados observados nesta revisão.

Nos estudos centrados na mamografia e tomossíntese digital (DBT), os benefícios foram particularmente evidentes. Bao et al. (2022), num ensaio com 71 radiologistas e 643 exames, observaram um aumento da AUC média de 0,84 para 0,91 e da sensibilidade de 84,8% para 95,1% quando foi usado apoio de IA, além de uma redução de quase metade do tempo de leitura. Resultados semelhantes foram relatados por Kim et al. (2024), em que a interpretação de DBT com IA elevou a AUC média dos leitores de 0,87 para 0,93 e a sensibilidade de 80,8% para 89,6%, sem comprometer a especificidade. Salientou-se ainda que radiologistas generalistas, com IA, superaram especialistas sem IA. Park et al. (2024) confirmaram este efeito, mostrando que a IA isolada já atingia AUC de 0,93 e reduzia significativamente o tempo médio de leitura (54,4s para 48,5s). Também em contexto de rastreio, Tsai et al. (2022) demonstraram que um modelo EfficientNet aplicado a mamografias de rastreio atingiu AUC próxima de 0,87 na classificação BI-RADS, reforçando o valor da IA na triagem populacional. Na ecografia, a IA revelou utilidade tanto no diagnóstico diferencial como na estratificação molecular. Liao et al. (2023) mostraram que um sistema baseado em IA alcançou AUC internas

de 0,95 e externas de 0,956 e 0,907, com sensibilidade de 94,4% e até 100% em coortes externas, suportando a robustez do modelo. Wu et al. (2024) desenvolveram um nomograma radiômico-DL para distinguir mastite massiva de carcinoma invasivo, atingindo AUC de 0,967 em validação interna e 0,956 em validação externa, superando modelos tradicionais. Ferre et al. (2023), por sua vez, demonstraram que algoritmos de ML aplicados a imagens em modo B conseguiam diferenciar subtipos agressivos, com AUC de 0,824 para TNBC e 0,778 para HER2+, ainda que com limitações do tamanho amostral. Noutro contexto, Kim et al. (2021) mostraram que modelos DL fraco-supervisionados em ecografia obtiveram AUC de 0,912 e exatidão de 84,5%, mesmo sem rótulos completos, sugerindo viabilidade em cenários de anotação limitada.

No domínio da RM, Polat et al. (2024) aplicaram redes convolucionais 4D à predição de metastização ganglionar, obtendo AUC de 0,89 na coorte interna e 0,91 na validação externa multi-institucional, resultados clinicamente relevantes dada a importância da decisão cirúrgica. Kim et al. (2024) também exploraram nomogramas clínico-radiômicos com ML em RM, reforçando o potencial de integração da IA em ferramentas de decisão clínica.

Modelos multimodais mostraram-se ainda mais promissores. Du et al. (2024) combinaram ecografia modo B e Doppler com radiômica e ML, alcançando AUC de 0,92, sensibilidade de 89,4% e especificidade de 91,2% na distinção entre lesões benignas e malignas. Xu et al. (2025) integraram mamografia e ecografia num modelo DL multicêntrico, obtendo AUC de 0,94 (IC 95%: 0,92–0,96), sensibilidade de 91,5% e especificidade de 88,2%, evidenciando que a fusão de modalidades pode superar abordagens isoladas. Para além do diagnóstico, a IA também se mostrou útil no prognóstico: Rong et al. (2024) desenvolveram um modelo clínico-laboratorial para previsão de metástase ocular, no qual o algoritmo de bagging atingiu AUC de 0,992, com sensibilidade de 98,7% e especificidade de 91,9%, disponibilizando ainda uma calculadora web interpretável.

Apesar da consistência dos resultados, é importante reconhecer limitações. Muitos estudos são retrospectivos, com amostras pequenas ou provenientes de centros únicos, frequentemente em populações asiáticas, o que compromete a generalização. Existe ainda heterogeneidade nos algoritmos, nos equipamentos de imagem e nos métodos de validação, com alguns indícios de domain shift, como diferenças de desempenho consoante o fornecedor do equipamento. Além disso, a melhoria da sensibilidade em alguns estudos foi acompanhada

de ligeira descida da especificidade, levantando preocupações sobre potenciais sobrediagnósticos.

Em síntese, a evidência mostra que a IA deve ser encarada como ferramenta complementar, capaz de aumentar a performance diagnóstica, reduzir a variabilidade entre leitores e otimizar fluxos de trabalho. No entanto, a sua integração clínica carece de validação prospetiva multicêntrica, com amostras diversas, endpoints clínicos relevantes (recalls evitados, redução de biópsias desnecessárias, impacto em cancros de intervalo) e estudos de custo-efetividade. Questões éticas, legais e regulatórias, nomeadamente ligadas ao RGPD e à responsabilidade em caso de erro, também terão de ser equacionadas antes da adoção alargada. O futuro da IA no cancro da mama dependerá, assim, não apenas do desempenho algorítmico, mas da sua capacidade de demonstrar valor acrescentado real no contexto clínico e nos programas de rastreio populacional.

A análise comparativa dos valores de AUC, especificidade e sensibilidade entre histopatologia, ultrassonografia e mamografia revelou diferenças marcantes no desempenho das três técnicas avaliadas, bem como padrões de variabilidade que ajudam a contextualizar a robustez dos estudos incluídos.

No grupo da histopatologia, observou-se elevada consistência nos parâmetros analisados. Os valores de AUC distribuíram-se entre aproximadamente 0,76 e 0,82, com mediana situada em torno de 0,79–0,80, indicando uma performance globalmente elevada e estável. A presença de dois outliers superiores (0,93 e 0,96) evidencia estudos com precisão diagnóstica particularmente elevada. A especificidade apresentou maior dispersão, variando entre 0,66 e 0,74, com mediana próxima de 0,70–0,72, além de outliers acima de 0,90, sugerindo que parte dos estudos alcançou níveis muito superiores aos restantes. Já a sensibilidade mostrou novamente elevada consistência, variando entre 0,75 e 0,82, com mediana estimada em 0,79–0,80, acompanhada de outliers superiores (0,93 e 0,96). Em conjunto, estes resultados confirmam que a histopatologia apresenta desempenho diagnóstico sólido, com elevada sensibilidade e AUC e apenas variabilidade moderada na especificidade.

Nos estudos de ultrassonografia, a heterogeneidade foi mais evidente. A AUC apresentou valores entre 0,73 e 0,95, com mediana em torno de 0,84, revelando maior amplitude e indicando diferenças metodológicas ou populacionais substanciais entre estudos. A especificidade variou amplamente entre 0,56 e 0,92, com mediana próxima de 0,82–0,84,

constituindo o parâmetro mais instável dentro desta técnica, reforçando a dependência da ultrassonografia da experiência do examinador e características do equipamento. Em contraste, a sensibilidade manteve valores consistentes entre 0,80 e 0,93, com mediana em torno de 0,87, sugerindo que a técnica é fiável na identificação de casos positivos, apesar da menor consistência na exclusão de falsos positivos.

Na mamografia, verificou-se também elevada variabilidade, sobretudo na AUC, que oscilou entre 0,70 e 0,95, com mediana aproximada de 0,84–0,85. A especificidade foi claramente o parâmetro mais frágil entre as três modalidades, variando entre 0,55 e 0,77, com mediana em torno de 0,66, evidenciando maior probabilidade de resultados falso-positivos. Por outro lado, a sensibilidade apresentou valores consistentemente elevados, entre 0,77 e 0,97, com mediana de cerca de 0,90, demonstrando excelente capacidade de deteção de casos positivos mesmo com variabilidade moderada.

A comparação global dos três métodos evidencia que nenhuma técnica oferece desempenho ideal e uniforme em todos os parâmetros. A histopatologia demonstrou ser a mais estável, com elevados valores de AUC e sensibilidade; a ultrassonografia combinou boa sensibilidade com especificidade altamente variável; e a mamografia destacou-se pela elevada sensibilidade, embora acompanhada de especificidade relativamente baixa. Estes resultados reforçam que a escolha da técnica diagnóstica deve ser contextualizada, considerando as características da população estudada, a finalidade clínica (rastreamento ou diagnóstico) e a probabilidade de ocorrência de falsos positivos e negativos. A variabilidade evidenciada pelos boxplots sublinha ainda a importância de uma maior padronização metodológica e de formação especializada, bem como da integração de abordagens multimodais para melhorar o desempenho diagnóstico futuro.

## 6. Conclusão

A presente dissertação permitiu reunir e analisar criticamente a evidência científica disponível sobre a utilização da Inteligência Artificial (IA) no diagnóstico do cancro da mama, com enfoque particular nos métodos aplicados à análise de exames de imagem. Através da revisão sistemática e subsequente análise de dados, observou-se que os modelos de aprendizagem profunda, sobretudo as redes neuronais convulsionais, apresentam desempenhos muito relevantes, frequentemente traduzidos em valores de sensibilidade e especificidade elevados

e áreas sob a curva (AUC) superiores a 0,90 em diversos estudos incluídos. Estes resultados revelam que, em determinados contextos, os algoritmos de IA podem alcançar desempenhos comparáveis ou até superiores aos de radiologistas experientes, reforçando o seu potencial como ferramentas auxiliares de diagnóstico.

Além do ganho em termos de acuidade diagnóstica, verificou-se que a IA pode contribuir para a redução de falsos positivos e falsos negativos, minimizar a necessidade de exames complementares desnecessários e otimizar o tempo de análise dos especialistas. Em paralelo, a implementação de IA mostrou potencial para padronizar a interpretação imagiológica, reduzindo a variabilidade interobservador, aspeto particularmente relevante em sistemas de saúde sobrecarregados ou em regiões com acesso limitado a especialistas em radiologia mamária.

Contudo, a análise dos estudos também evidenciou limitações importantes: a heterogeneidade metodológica, a ausência de uniformização na forma de reportar resultados, a reduzida proporção de estudos prospetivos multicêntricos e a falta de validação externa robusta dos algoritmos. Além disso, a escassa representatividade de populações diversas levanta dúvidas quanto à generalização dos resultados obtidos. Questões éticas e legais, nomeadamente a responsabilidade clínica perante erros e a proteção de dados sensíveis permanecem igualmente como barreiras críticas para a sua adoção generalizada.

Em suma, esta dissertação demonstra que a IA representa uma ferramenta promissora e potencialmente transformadora no diagnóstico do cancro da mama, mas que o seu impacto clínico efetivo ainda depende de maior validação, padronização e integração ética e regulatória.

## 7. Perspetivas futuras

A investigação futura deverá concentrar-se no desenvolvimento de estudos prospetivos, multicêntricos e com amostras populacionais amplas e heterogéneas, de modo a avaliar a robustez e a aplicabilidade dos modelos de IA em cenários clínicos. O estabelecimento de protocolos uniformizados para a avaliação e publicação de resultados permitirá reduzir a heterogeneidade metodológica e facilitar a comparação entre estudos.

Outra vertente essencial será o avanço da Inteligência Artificial Explicável, que pode melhorar a transparência e interpretabilidade dos modelos, promovendo maior confiança por parte dos profissionais de saúde e aceitação pelos doentes. Também a integração de dados multimodais,

combinando imagem mamográfica, ressonância magnética, ecografia, informação clínica, genética e histopatológica, surge como um caminho natural para a construção de modelos mais completos, capazes de apoiar uma medicina cada vez mais personalizada e preditiva.

Paralelamente, deverão ser reforçados os debates éticos, legais e regulatórios que acompanham a implementação destas tecnologias, garantindo a equidade no acesso, a proteção de dados e a definição clara de responsabilidades.

Finalmente, a aplicação prática da IA deverá ser avaliada não apenas em termos de métricas diagnósticas, mas também pelo seu impacto no percurso clínico da doente, no prognóstico, na eficiência dos sistemas de saúde e na sustentabilidade económica. Só com esta abordagem abrangente será possível transformar a promessa da Inteligência Artificial numa realidade consolidada e benéfica para o diagnóstico precoce e tratamento eficaz do cancro da mama.

## Referências Bibliográficas

Acs, B., Fredriksson, I., Rönnlund, C., Hagerling, C., Ehinger, A., Kovács, A., ... & Hartman, J. (2021). Variability in breast cancer biomarker assessment and the effect on oncological treatment decisions: a nationwide 5-year population-based study. *Cancers*, 13(5), 1166.

Admoun, R., El Amrani, R., Naïmi, B., & El Fatemi, H. (2022). The etiology of breast cancer. In *Breast Cancer - From Biology to Medicine*. IntechOpen. <https://doi.org/10.5772/intechopen.102048>

Albahri, A. S., Duham, A. M., Fadhel, M. A., Alnoor, A., Baqer, N. S., Alzubaidi, L., ... & Deveci, M. (2023). A systematic review of trustworthy and explainable artificial intelligence in healthcare: Assessment of quality, bias risk, and data fusion. *Information Fusion*, 96, 156–191. <https://doi.org/10.1016/j.inffus.2023.03.008>

Altman, D. G., & Bland, J. M. (1994). Diagnostic tests 1: Sensitivity and specificity. *BMJ*, 308(6943), 1552. <https://doi.org/10.1136/bmj.308.6943.1552>

American Cancer Society. (2023). Breast MRI for screening. <https://www.cancer.org/cancer/breast-cancer/screening-tests-and-early-detection/mri-for-breast-cancer-screening.html>

Administração Regional de Saúde do Algarve, I.P. (2024). Cancro País: Diagnóstico e Estratégia – Algarve 2030. Programa Regional Algarve 2030. [https://algarve.portugal2030.pt/wp-content/uploads/sites/15/2024/09/20240930\\_Cancropais.pdf](https://algarve.portugal2030.pt/wp-content/uploads/sites/15/2024/09/20240930_Cancropais.pdf)

Bhan, A. (2013). Comparative analysis of pre-processing techniques for mammogram image enhancement. *Proceedings of the INCON VIII*.

Brandao, M., Morais, S., Lopes-Conceicao, L., Fontes, F., Araujo, N., Dias, T., ... & Lunet, N. (2020). Healthcare use and costs in early breast cancer: a patient-level data analysis according to stage and breast cancer subtype. *ESMO Open*, 5(6), e000984.

Buist, D. S., Abraham, L., Lee, C. I., Lee, J. M., Lehman, C., O'Meara, E. S., ... & Breast Cancer Surveillance Consortium. (2018). Breast biopsy intensity and findings following breast cancer screening in women with and without a personal history of breast cancer. *JAMA Internal Medicine*, 178(4), 458–468. <https://doi.org/10.1001/jamainternmed.2017.8178>

Busch, F., Hoffmann, L., Xu, L., Zhang, L. J., Hu, B., García-Juárez, I., ... & Zhang, S. (2025). Multinational attitudes toward AI in health care and diagnostics among hospital patients. *JAMA Network Open*, 8(6), e2514452. <https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2025.14452>

Cancro Online. (2023, setembro). Cancro da mama [Resumo informativo]. <https://www.cancroonline.pt/site/cancro-da-mama/>

Cedolini, C., Bertozzi, S., Londero, A. P., Bernardi, S., Seriau, L., Concina, S., et al. (2014). Type of breast cancer diagnosis, screening, and survival. *Clinical Breast Cancer*, 14(4), 235–240. <https://doi.org/10.1016/j.clbc.2014.02.004>

Chen, M., Zhang, B., Cai, Z., Seery, S., Gonzalez, M. J., Ali, N. M., ... & Jiang, Y. (2022). Acceptance of clinical artificial intelligence among physicians and medical students: A systematic review with cross-sectional survey. *Frontiers in Medicine*, 9, 990604. <https://doi.org/10.3389/fmed.2022.990604>

Chustecki, P. (2024). Benefits and risks of AI in health care: Narrative review. *Journal of Medical Internet Research*, 26, e49812. <https://doi.org/10.2196/49812>

Connor, S. J., Lim, Y. Y., Tate, C., Entwistle, H., Morris, J., Whiteside, S., ... & Astley, S. (2012). A comparison of reading times in full-field digital mammography and digital breast tomosynthesis. *Breast Cancer Research*, 14, 1-14.

Davenport, T. H. (2018). *The AI advantage: How to put the artificial intelligence revolution to work*. MIT Press.

Davenport, T., & Kalakota, R. (2019). The potential for artificial intelligence in healthcare. *Future Healthcare Journal*, 6(2), 94–98. <https://doi.org/10.7861/futurehosp.6-2-94>

Davenport, T. H., & Glaser, J. (2002). Just-in-time delivery comes to knowledge management. *Harvard Business Review*, 80(7), 107–111, 126.

Direção-Geral da Saúde. (2021). *Registo Oncológico Nacional: Estatísticas 2020–2021*. Lisboa: DGS.

Edward, A., Obeagu, E. I., Okorie, H. M., Vincent, C. C. N., & Bot, Y. S. (2021). Studies of serum calcium, inorganic phosphate and magnesium levels in lactating mothers in Owerri. *J Pharm Res Int*, 33(41B), 209–216.

Elmore, J. G., Longton, G. M., Carney, P. A., Geller, B. M., Onega, T., Tosteson, A. N., ... & Weaver, D. L. (2015). Diagnostic concordance among pathologists interpreting breast biopsy specimens. *Jama*, 313(11), 1122–1132.

Europatv. (2023). Portugal aposta na inteligência artificial para a deteção precoce do cancro da mama. <https://europatv.com.br/portugal-aposta-na-inteligencia-artificial-para-a-deteccao-precoce-do-cancro-da-mama>

Fakhri, Y., Ghanbari, G., Delikhoon, M., Moradi, B., Nejad, M. M., & Arab, A. (2022). Risk factors for breast cancer in women: An updated review. *Environmental Research*, 212, 113193. <https://doi.org/10.1016/j.envres.2022.113193>

Ferlay, J., Laversanne, M., Ervik, M., Lam, F., Colombet, M., & Bray, F. (2021). Global Cancer Observatory: Cancer Today (Breast Cancer). International Agency for Research on Cancer. <https://gco.iarc.fr/today>

Fernandez, A. I., Liu, M., Bellizzi, A., Brock, J., Fadare, O., Hanley, K., ... & Rimm, D. L. (2022). Examination of low ERBB2 protein expression in breast cancer tissue. *JAMA oncology*, 8(4), 607-610.

Fogel, A. L., & Kvedar, J. C. (2018). Artificial intelligence powers digital medicine. *NPJ Digital Medicine*, 1(1), 5.

Fuentes, J. D. B., Martínez, J. L., & Pérez, M. G. (2024). Global staging in breast cancer patients: Role of whole-body imaging. *Journal of Oncology Imaging*, 8(1), 44-52. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37943547>

Gallagher Ford, L., & Melnyk, B. M. (2019). The underappreciated and misunderstood PICOT question: A critical step in the EBP process. *Worldviews on Evidence-Based Nursing*, 16(6), 422-423. <https://doi.org/10.1111/wvn.12408>

Google for Developers. (2025, 2 de junho). Classificação: ROC e AUC. Google. <https://developers.google.com/machine-learning/crash-course/classification/roc-and-auc?hl=pt-br>

Gomes IA, Nunes C. Analysis of the Breast Cancer Mortality Rate in Portugal Over a Decade: Spatiotemporal Clustering Analysis. *Acta Med Port*. 2020 May 4;33(5):305-310. doi: 10.20344/amp.11749. Epub 2020 May 4. PMID: 32416753.

Gouveia, J., Silva, G. A., Antunes, L., & Lunet, N. (2021). Breast cancer incidence and mortality in Portugal: Temporal trends and regional patterns. *Cancer Epidemiology*, 71, 101902. <https://doi.org/10.1016/j.canep.2021.101902>

Gregory, A. (2025, 24 de fevereiro). Breast cancer diagnoses and deaths expected to surge worldwide, says WHO. *The Guardian*.

<https://www.theguardian.com/society/2025/feb/24/breast-cancer-diagnoses-deaths-surge-worldwide-who>

Guo, C., Ashrafian, H., Ghafur, S., Fontana, G., Gardner, C., & Prime, M. (2020). Challenges for the evaluation of digital health solutions—A call for innovative evidence generation approaches. *NPJ digital medicine*, 3(1), 110.

Hackshaw, A., Paul, E. A., & Baum, M. (2003). Updated systematic review of the effects of breast self-examination. *BMJ*, 326(7379), 1–4. <https://doi.org/10.1136/bmj.326.7379.1>

Hankinson, E. I. O., Obeagu, E. I., & Nwachukwu, E. O. (2023). Breast cancer risk factors and diagnosis: A review. *Journal of Clinical Oncology and Cancer Research*, 2(1), 12–19. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38241592>

He, Z. (2020). A review on methods for diagnosis of breast cancer cells. *European Journal of Medical Biotechnology*, 2(1), 17–25. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32530560>

Hettipathirana, D. S., Gao, X., Lei, J., & Ford, J. M. (2021). Utility of clinical breast exams in BRCA mutation carriers undergoing MRI screening. *Breast Journal*, 27(5), 437–443. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34420218>

Hickman, S. E., Woitek, R., Le, E. P., Diamant, A., Rundo, L., Al-Helli, S., ... & Gilbert, F. J. (2022). Machine learning for workflow applications in screening mammography: Systematic review and meta-analysis. *Radiology*, 302(1), 88–104. <https://doi.org/10.1148/radiol.2021210391>

Hofmarcher, T., Lindgren, P., Wilking, N., & Jönsson, B. (2020). The cost of cancer in Europe 2018. *European Journal of Cancer*, 129, 41–49.

Hu, X., Zhang, Q., Xing, W., & Wang, W. (2022). Role of microRNA/lncRNA intertwined with the Wnt/ $\beta$ -Catenin axis in regulating the pathogenesis of triple-negative breast cancer. *Frontiers in Pharmacology*, 13, 814971. <https://doi.org/10.3389/fphar.2022.814971>

Iatrakis, G., & Zervoudis, S. (2021). Epidemiology of ductal carcinoma in situ. *Chirurgia (Romania)*, 116(5 Suppl), S15–S21.

Ibekwe, A. M., Obeagu, E. I., Ibekwe, C. E., Onyekwuo, C., Ibekwe, C. V., Okoro, A. D., & Ifezue, C. B. (2022). Challenges of exclusive breastfeeding among working class women in a teaching hospital South East, Nigeria.

INESC TEC. (2024, 18 de junho). Applying AI to predict tumour behaviour? Portuguese and North American researchers develop algorithms to interpret patterns. *BIP – Bulletin INESC*

TEC. <https://bip.inesctec.pt/en/noticias/applying-ai-to-predict-tumour-behaviour-portuguese-and-north-american-researchers-develop-algorithms-to-interpret-patterns>

International Agency for Research on Cancer. (2024). Global breast cancer projections to 2050. Lyon: IARC Press. <https://www.iarc.who.int>

International Agency for Research on Cancer. (2025, 24 de fevereiro). Breast cancer cases and deaths are projected to rise globally (IARC Press Release No. 361). Lyon, France: IARC. [https://www.iarc.who.int/wp-content/uploads/2025/02/pr361\\_E.pdf](https://www.iarc.who.int/wp-content/uploads/2025/02/pr361_E.pdf)

Jaglan, P., Dass, R., & Duhan, M. (2019). Breast cancer detection techniques: Issues and challenges. Journal of The Institution of Engineers (India): Series B, 100(4), 379–386. <https://doi.org/10.1007/s40031-019-00391-2>

Khanna, N. N., Maindarkar, M. A., Viswanathan, V., Fernandes, J. F. E., Paul, S., Bhagawati, M., ... & Suri, J. S. (2022). Economics of artificial intelligence in healthcare: Diagnosis vs. treatment. Healthcare, 10(12), 2493. <https://doi.org/10.3390/healthcare10122493>

Kim, H. E., Kim, H. H., Han, B. K., et al. (2020). Changes in cancer detection and false-positive recall in mammography using artificial intelligence: A retrospective, multireader study. The Lancet Digital Health, 2(7), e138–e148. [https://doi.org/10.1016/S2589-7500\(20\)30003-0](https://doi.org/10.1016/S2589-7500(20)30003-0)

Kirn, V. (2023). Staging for breast cancer: A comparison between old and ... International Journal of Anticancer Research. Advance online publication.

Liga Portuguesa Contra o Cancro. (2023, maio 18). A contribuição da inteligência artificial para um diagnóstico ainda mais precoce do cancro da mama. <https://www.ligacontracancro.pt/noticias/detalhe/url/a-contribuicao-da-inteligencia-artificial-para-um-diagnostico-ainda-mais-precoce-do-cancro-da-mama>

Li, M. R., Liu, M. Z., Ge, Y. Q., Zhou, Y., & Wei, W. (2021). Assistance by routine CT features combined with 3D texture analysis in the diagnosis of BRCA gene mutation status in advanced epithelial ovarian cancer. Frontiers in Oncology, 11, 696780.

Lusíadas Saúde (Hospital Lusíadas Amadora). (s.d.). Cancro da mama. Lusíadas. <https://www.lusiadas.pt/hospitais-clinicas/hospital-lusiadas-amadora/servicos/centro-oncologia/unidade-mama/cancro-mama>

Løyland, B., Holmen, M. M., & Sagstad, S. (2024). Causes and risk factors of breast cancer: A systematic review. *European Journal of Radiology Open*, 11, 100560. <https://doi.org/10.1016/j.ejro.2024.100560>

Maio, F., Tari, D. U., Granata, V., Fusco, R., Grassi, R., Petrillo, A., & Pinto, F. (2021). Breast cancer screening during COVID-19 emergency: Patients and department management in a local experience. *Journal of Personalized Medicine*, 11(5), 380. <https://doi.org/10.3390/jpm11050380>

Mango, V. L., Morris, E. A., & David, M. A. (2019). Breast imaging in metastatic evaluation. *Journal of Breast Imaging*, 1(3), 123–129. <https://doi.org/10.1093/jbi/wbz019>

Marmot, M. G., Altman, D. G., Cameron, D. A., Dewar, J. A., Thompson, S. G., & Wilcox, M. (2013). The benefits and harms of breast cancer screening: an independent review. *British journal of cancer*, 108(11), 2205–2240.

McKinney, S. M., Sieniek, M., Godbole, V., Godwin, J., Antropova, N., Ashrafian, H., ... & Suleyman, M. (2020). International evaluation of an AI system for breast cancer screening. *Nature*, 577(7788), 89–94. <https://doi.org/10.1038/s41586-019-1799-6>

Obeagu, E. I., Edward, A., & Okorie, H. M. (2024). Breast cancer: A review of risk factors and diagnosis. *Journal of Clinical Oncology and Cancer Research*, 2(1), 12–19. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38241592>

Parlamento Europeu – Direção Geral da Comunicação. (2022, 17 de fevereiro). Lutar contra o cancro na UE: estatísticas e ação (infografias). Parlamento Europeu. [https://www.europarl.europa.eu/pdfs/news/expert/2020/2/story/20200131ST071517/20200131ST071517\\_pt.pdf](https://www.europarl.europa.eu/pdfs/news/expert/2020/2/story/20200131ST071517/20200131ST071517_pt.pdf)

Pham, Q. T., Tran, D. D., & Le, V. T. (2025). Ethical and legal considerations in healthcare AI. *JMIR Medical Informatics*, 13(1), e45211. <https://doi.org/10.2196/45211>

Pilleron, S., Soto-Perez-de-Celis, E., Vignat, J., Ferlay, J., Soerjomataram, I., & Bray, F. (2024). Breast cancer mortality trends in low- and middle-income countries: An analysis of the global cancer observatory. *ecancer*, 18, 1644. <https://doi.org/10.3332/ecancer.2024.1644>

Pippin, M. M. (2023). Breast Self-Examination. In *StatPearls*. National Library of Medicine. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK565846/>

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde. (2017). Programa Nacional para as Doenças Oncológicas 2017–2020 [PDF]. [https://www.iccp-portal.org/sites/default/files/plans/DGS\\_PND02017\\_V10.pdf](https://www.iccp-portal.org/sites/default/files/plans/DGS_PND02017_V10.pdf)

Quinn, T. P., Senadeera, M., Jacobs, S., Coghlan, S., & Le, V. (2021). Trust and medical AI: The challenges we face and the expertise needed to overcome them. *Journal of the American Medical Informatics Association*, 28(4), 890–894. <https://doi.org/10.1093/jamia/ocaa268>

Shaheen, M. Y. (2021). AI in healthcare: medical and socioeconomic benefits and challenges. *OSF*.

Sinha, T. (2018). Tumors: benign and malignant. *Cancer Therapy & Oncology International Journal*, 10(3), 52–54.

Sordo, M. (2002). *Open clinical knowledge management for medical care: Introduction to neural networks in healthcare*. Boston, MA: Margarita Sordo.

Stewart, J., Sprivulis, P., & Dwivedi, G. (2018). Artificial intelligence and machine learning in emergency medicine. *Emergency Medicine Australasia*, 30(6), 870–874.

Sun, T. Q., & Medaglia, R. (2019). Mapping the challenges of Artificial Intelligence in the public sector: Evidence from public healthcare. *Government Information Quarterly*, 36(2), 368–383. <https://doi.org/10.1016/j.giq.2018.09.008>

Sun, Y. S., Zhao, Z., Yang, Z. N., Xu, F., Lu, H. J., Zhu, Z. Y., ... & Zhu, H. P. (2017). Risk factors and preventions of breast cancer. *International Journal of Biological Sciences*, 13(11), 1387–1397. <https://doi.org/10.7150/ijbs.21635>

Sundaram, K. M., Sasikala, D., & Rani, P. A. (2014). A study on preprocessing a mammogram image using Adaptive Median Filter. *International Journal of Innovative Research in Science, Engineering and Technology*, 3(3), 10333–10337.

Sung, H., Ferlay, J., Siegel, R. L., Laversanne, M., Soerjomataram, I., Jemal, A., & Bray, F. (2021). Global cancer statistics 2020: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*, 71(3), 209–249. <https://doi.org/10.3322/caac.21660>

Tilala, M. H., Chenchala, P. K., Choppadandi, A., Kaur, J., Naguri, S., Saoji, R., & Devaguptapu, B. (2024). Ethical considerations in the use of artificial intelligence and machine learning in health care: A comprehensive review. *Cureus*, 16(6), e62443. <https://doi.org/10.7759/cureus.62443>

Tran Thu Ngan, et al. (2020). Accuracy of clinical breast examination: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Global Oncology*, 6, 836–847. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33167942/>

Trevethan, R. (2017). Sensitivity, specificity, and predictive values: Foundations, pliabilitys, and pitfalls in research and practice. *Frontiers in Public Health*, 5, 307. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2017.00307>

Vayena, E., Blasimme, A., & Cohen, I. G. (2018). Machine learning in medicine: Addressing ethical challenges. *PLOS Medicine*, 15(11), e1002689. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1002689>

Weigelt, B., Geyer, F. C., & Reis-Filho, J. S. (2010). Histological types of breast cancer: How special are they? *Molecular Oncology*, 4(3), 192–208. <https://doi.org/10.1016/j.molonc.2010.04.004>

Wesson, P., Hswen, Y., Valdes, G., Stojanovski, K., & Handley, M. A. (2022). Risks and opportunities to ensure equity in the application of big data research in public health. *Annual Review of Public Health*, 43, 59–78. <https://doi.org/10.1146/annurev-publhealth-051920-110928>

Wolff, A. C., Somerfield, M. R., Dowsett, M., et al. (2023, 7 de junho). Human epidermal growth factor receptor 2 testing in breast cancer: ASCO–CAP guideline update. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*. Advance online publication. <https://doi.org/10.5858/arpa.2023-0950-SA>

World Cancer Research Fund International. (2025). Breast cancer statistics. World Cancer Research Fund International. <https://www.wcrf.org/preventing-cancer/cancer-statistics/breast-cancer-statistics/>

World Health Organization. (2021). Breast cancer: World Cancer Day 2021 fact sheet. <https://www.who.int/news/item/03-02-2021-breast-cancer-now-most-common-form-of-cancer-who-taking-action>

World Health Organization. (2024, 13 de março). Breast cancer [Fact sheet]. World Health Organization. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/breast-cancer>

Zhang, Q., Li, L., Wu, H., & Wang, M. (2025). Progress towards WHO targets on breast cancer mortality reduction: Analysis of 37 countries. *BMC Cancer*, 25(1), 74. <https://doi.org/10.1186/s12885-025-13741-9>

**P.PORTO**

ESCOLA  
SUPERIOR  
DE SAÚDE



**M**

**MESTRADO**

GESTÃO DAS ORGANIZAÇÕES – RAMO: GESTÃO DE UNIDADES DE SAÚDE