**AVANÇOS RECENTES NA GENÉTICA E SUAS APLICAÇÕES NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA**

**Eixo:** Avanços em genética e doenças raras

**Maria Edneide Barbosa dos Santos**

Graduanda em Enfermagem pela Universidade Maurício de Nassau – UNINASSAU FORTALEZA, Fortaleza, CE

**Ana Beatriz Alvarenga Schafer**

Graduanda em Enfermagem pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC, Gama, DF

**Antonio Alves de Fontes-Júnior**

Doutorando em Ciências da Saúde pela Universidade Cruzeiro do Sul - UNICSUL, São Paulo, SP

**E-mail do autor:** [edneideenfermeira.idosos@yahoo.com](mailto:edneideenfermeira.idosos@yahoo.com)

**RESUMO**

As doenças raras, que afetam um número reduzido de indivíduos na população, representam um grande desafio para o sistema de saúde mundial. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 doenças raras conhecidas, sendo que cerca de 80% delas possuem origem genética. A complexidade clínica associada à baixa prevalência dessas doenças torna o diagnóstico precoce desafiador, além de dificultar o desenvolvimento de terapias eficazes. Diante disso, este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão integrativa da literatura sobre os avanços recentes na genética e sua aplicação no diagnóstico e tratamento de doenças raras. Esta revisão foi elaborada com base na pergunta norteadora: “Como os avanços em genética têm contribuído para o diagnóstico precoce e o tratamento de doenças raras?”.Onde os critérios de inclusão foram artigos publicados entre 2020 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol, com texto completo disponível e que abordassem tecnologias genéticas aplicadas a doenças raras. Critérios de exclusão: artigos duplicados, estudos com enfoque exclusivo em doenças comuns ou revisões que não apresentavam dados primários relevantes. A análise dos estudos revelou que o sequenciamento de nova geração (NGS) tem sido a principal tecnologia utilizada para o diagnóstico de doenças raras, possibilitando a identificação de mutações genéticas com rapidez e precisão. Esses avanços permitiram a redução significativa do tempo diagnóstico, anteriormente superior a anos, para um intervalo de apenas meses. Além disso, sua aplicação tem sido fundamental em casos pediátricos com sintomas inexplicáveis. Os recentes avanços em genética têm proporcionado contribuições significativas para o diagnóstico e tratamento das doenças raras, facilitando a identificação precoce, a implementação de terapias mais eficazes e a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

**Palavras-Chaves:** diagnóstico genético; doenças raras; genética; terapia gênica.

**INTRODUÇÃO**

As doenças raras, que afetam um número reduzido de indivíduos na população, representam um grande desafio para o sistema de saúde mundial. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 doenças raras conhecidas, sendo que cerca de 80% delas possuem origem genética.

O diagnóstico precoce e preciso dessas doenças permanece um desafio considerável, particularmente devido à variabilidade clínica e à falta de biomarcadores definitivos (Ferreira, 2021).

Nos últimos anos, os avanços nas tecnologias genéticas, como o sequenciamento de nova geração (NGS), a edição gênica por CRISPR-Cas9 e a medicina de precisão, têm transformado o cenário do diagnóstico e tratamento de doenças raras. ONGS, por exemplo, tem revolucionado o diagnóstico genético ao permitir o sequenciamento completo do exoma ou do genoma, identificando mutações associadas a doenças raras com maior precisão e velocidade. Essas inovações possibilitam a identificação de variantes genéticas causadoras de doenças com precisão aprimorada, facilitando intervenções clínicas mais ágeis e direcionadas *(Jogalekar* *et al*., 2022)

Além dos avanços tecnológicos, a integração dos dados genômicos com a clínica tem se mostrado uma abordagem promissora. A combinação de informações genéticas com dados clínicos permite uma personalização mais eficaz do tratamento, garantindo terapias direcionadas e mais seguras. Dessa forma, torna-se essencial revisar e analisar criticamente os avanços recentes na área da genética e sua aplicabilidade no cuidado a pacientes com doenças raras (Santos *et al*., 2023).

Diante disso, este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão integrativa da literatura sobre os principais avanços em genética nos últimos cinco anos e sua contribuição para o diagnóstico e tratamento de doenças raras, promovendo avanços significativos tanto no diagnóstico quanto no tratamento dessas condições debilitantes. A partir dessa revisão, busca-se discutir o impacto das novas tecnologias genéticas no manejo clínico dessas condições e as perspectivas futuras para o tratamento de doenças raras.

**METODOLOGIA**

A presente pesquisa caracteriza-se como uma revisão integrativa da literatura, com o objetivo de analisar os avanços recentes em genética e suas contribuições para o diagnóstico e tratamento de doenças raras, abordando a seguinte questão norteadora: **“Como os avanços em genética têm contribuído para o diagnóstico precoce e o tratamento de doenças raras?”**. A revisão foi realizada com base em uma busca sistemática nas bases de dados PubMed, SciELO, LILACS, realizada entre janeiro e março de 2025. Os descritores utilizados na busca foram: “Diagnóstico genético”, “Doenças raras”, “Genética” e “Terapia gênica”, combinados pelos operadores booleanos *AND e OR*, com o objetivo de refinar a busca. Foram considerados apenas artigos nos idiomas português, inglês e espanhol, com texto completo disponível.

Os critérios de inclusão abrangeram artigos publicados entre 2020 e 2025 que abordassem especificamente o uso de tecnologias genéticas no diagnóstico e tratamento de doenças raras. Já os critérios de exclusão envolveram a eliminação de artigos duplicados, estudos que tratavam

exclusivamente de doenças comuns ou que não abordavam tecnologias genéticas aplicadas a doenças raras, assim como revisões que não apresentavam dados primários relevantes. Inicialmente, a busca resultou em 189 artigos. Após a leitura dos títulos e resumos e a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 8 artigos foram selecionados para compor a análise final. O processo de seleção foi realizado por dois revisores independentes. Em casos de discordância entre os revisores, os artigos foram discutidos até que um consenso fosse alcançado.

A análise dos artigos selecionados foi conduzida de forma qualitativa, com a categorização dos principais avanços em tecnologias genéticas, como o sequenciamento de nova geração (NGS), a edição gênica CRISPR-Cas9 e a medicina de precisão. A qualidade metodológica dos estudos foi avaliada com base nas informações apresentadas nos próprios artigos, levando em consideração o desenho dos estudos (ensaios clínicos, estudos observacionais, revisões sistemáticas) e a relevância dos dados para o tema em questão.

Como se tratou de uma revisão de literatura, não foi necessária aprovação ética formal, uma vez que todos os artigos selecionados haviam sido previamente revisados por pares e publicados em revistas científicas indexadas.

Entretanto, algumas limitações foram identificadas no processo metodológico. Primeiramente, a busca foi limitada a artigos com texto completo disponível, o que pode ter excluído estudos relevantes publicados apenas em resumos de conferências. Além disso, as bases de dados utilizadas podem não abranger toda a produção científica disponível, o que pode restringir a amplitude da revisão. Outro ponto a ser considerado é que, embora os artigos selecionados tenham sido analisados qualitativamente, não foi realizada uma meta-análise dos dados quantitativos, o que pode limitar a profundidade na combinação dos resultados.

**RESULTADOS E DISCUSSÃO**

A análise dos estudos revelou que o sequenciamento de nova geração (NGS) tem se consolidado como a principal tecnologia empregada no diagnóstico de doenças raras, possibilitando a identificação de mutações genéticas com rapidez e precisão. Estes testes permitiram encurtar o tempo diagnóstico, que antes poderia levar anos, para poucos meses *(Löwy* *et al*., 2019). Além disso, sua aplicação tem sido fundamental em casos pediátricos com sintomas inexplicáveis.

Outro avanço significativo refere-se à terapia gênica, especialmente para doenças como atrofia muscular espinhal e distrofias hereditárias da retina. Estudos demonstraram que terapias baseadas em vetores virais e edição gênica, como CRISPR-Cas9, têm potencial curativo ou de melhora substancial da qualidade de vida dos pacientes *(High; Roncarolo*, 2019). Contudo, os elevados custos ainda restringem o acesso a essas terapias nos sistemas de saúde públicos.

Por fim, a medicina de precisão vem promovendo a personalização dos tratamentos conforme as características genéticas do paciente. Essa abordagem tem sido eficaz não apenas para tratar doenças raras, mas também para prever a resposta a medicamentos, reduzindo riscos e aumentando a eficácia terapêutica *(Gol et al., 2024; Arabi; Mansouri e Ahmedbeigi, 2022)* Apesar disso, a necessidade de infraestrutura laboratorial especializada e formação continuada dos profissionais são desafios persistentes.

**CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Os avanços em genética têm contribuído de forma significativa para o diagnóstico e tratamento de doenças raras, proporcionando benefícios como a identificação precoce, terapias mais eficazes e melhora na qualidade de vida dos pacientes. O uso de tecnologias como o NGS, CRISPR-Cas9 e a medicina de precisão tem se consolidado como ferramentas essenciais na prática clínica contemporânea.

No entanto, para garantir que essas inovações sejam acessíveis a todos os pacientes, é imprescindível ampliar os investimentos em saúde pública, fortalecer as políticas de inclusão tecnológica e promover a capacitação de profissionais especializados em genética médica.

Assim, conclui-se que a genética representa um campo promissor no enfrentamento das doenças raras, e esforços conjuntos entre governos, instituições de pesquisa e profissionais da saúde são fundamentais para consolidar sua aplicabilidade de forma ética, justa e sustentável.

**REFERÊNCIAS**

AZEVEDO, Karla Jullianne Pinto Leite Ramalho; *et al*. Avanços na Terapia Genética Para Doenças Genéticas Raras. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, [S. l.], v. 9, n. 8, p. 1484–1490, 2023. DOI: 10.51891/rease.v9i8.10989. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/10989>. Acesso em: 8 abr. 2025.

OLIVEIRA, M.R.H. de; *et al*. Terapias gênicas e suas aplicações em Doenças Hereditárias. **Revista Brasileira de Revisão de Saúde** , [S. l.] , v. 1, pág. e77939, 2025. DOI: 10.34119/bjhrv8n1-488. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/77939>. Acesso em: 8 abr. 2025.

RIBEIRO, P.J.T.; *et al*. Inteligência artificial e doenças raras: avanços recentes e implicações clínicas. **Revista Brasileira de Revisão de Saúde** , [S. l.] , v. 5, pág. e72466, 2024. DOI: 10.34119/bjhrv7n5-021. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/72466>. Acesso em: 8 abr. 2025.