



UNICEPLAC
CENTRO UNIVERSITÁRIO

Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC
Trabalho de Conclusão do Curso de Medicina

**MEDICINA DE PRECISÃO E A ONCOGENÉTICA: PANORAMA
ATUAL E DESAFIOS FUTUROS NO BRASIL**

Gama-DF
2024

GIOVANA NUNES MARCELINO

**MEDICINA DE PRECISÃO E A ONCOGENÉTICA: PANORAMA
ATUAL E DESAFIOS FUTUROS NO BRASIL**

Artigo apresentado como requisito para
conclusão do curso de Bacharelado em
Medicina pelo Centro Universitário do Planalto
Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientadora: Prof.(a) Dr.(a) Mônica Angélica
Carreira Fragoso

Gama-DF
2024

GIOVANA NUNES MARCELINO

**MEDICINA DE PRECISÃO E A ONCOGENÉTICA: PANORAMA
ATUAL E DESAFIOS FUTUROS NO BRASIL**

Artigo apresentado como requisito para conclusão
do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro
Universitário do Planalto Central Aparecido dos
Santos – Uniceplac.

Gama-DF, 07 de novembro de ano 2024

Banca Examinadora

Prof.(a) Dr.(a) Mônica Angélica Carreira Fragoso
Orientadora

Prof. Me. Alessandro Ricardo Caruso da Cunha
Examinador

MEDICINA DE PRECISÃO E A ONCOGENÉTICA: PANORAMA ATUAL E DESAFIOS FUTUROS NO BRASIL

Giovana Nunes Marcelino¹

RESUMO:

Objetivo: elaborar um panorama da medicina de precisão no Brasil, evidenciando seus desafios e oportunidades, analisando os fundamentos bioéticos e jurídicos que contribuíram para estabelecer a regulamentação atual do acesso aos recursos da oncogenética, à luz do Estatuto da Pessoa com Câncer. **Metodologia:** revisão narrativa elaborada a partir de pesquisa bibliográfica em bases nacionais e internacionais, publicações especializadas e a legislação brasileira vigente, a fim explorar o cenário brasileiro (atual e perspectiva futura) da medicina de precisão e a oncogenética. As pesquisas foram realizadas nas plataformas PubMed e SciELO utilizando os termos “oncogenética”, “medicina de precisão”, “medicina”, “estatuto”, “câncer”, “Brasil”, “legislação”, “bioética” e “oncologia” associados ou separadamente com o filtro de data de publicação de 2014 a 2024. Foram selecionados artigos com resumo disponível e, após leitura, foram classificados de acordo com a relevância e qualidade, e incluídos para análise final juntamente com as legislações brasileiras que se enquadraram dentro dos critérios pré-estabelecidos. **Conclusão:** A pesquisa analisou o panorama atual da medicina de precisão e da oncogenética no Brasil, destacando avanços, desafios e perspectivas. Esses campos promovem tratamentos personalizados, mas enfrentam barreiras como desigualdade de acesso, falta de políticas públicas e alto custo de exames. Superar tais desafios requer investimentos, capacitação e políticas integradas.

Palavras-chave: medicina de precisão; oncogenética; câncer; bioética; Brasil.

Abstract:

Objective: To outline the landscape of precision medicine in Brazil, highlighting its challenges and opportunities, and analyzing the bioethical and legal foundations that contributed to the establishment of current regulations on access to oncogenetic resources, in light of the Cancer Patient Statute. **Methodology:** This narrative review was developed through bibliographic research in national and international databases, specialized publications, and current Brazilian legislation, to explore the current and future outlook of precision medicine and oncogenetics in Brazil. Searches were conducted on PubMed and SciELO platforms using the terms “oncogenetics,” “precision medicine,” “medicine,” “statute,” “cancer,” “Brazil,” “legislation,” “bioethics,” and “oncology” either in combination or separately, filtered by publication dates from 2014 to 2024. Articles with available abstracts were selected, classified based on relevance and quality, and included for final analysis along with Brazilian legislation that met pre-established criteria. **Conclusion:** The research analyzed the current landscape of precision medicine and oncogenetics in Brazil, emphasizing advances, challenges, and perspectives. These fields promote personalized treatments but face obstacles such as unequal access, lack of public policies, and high testing costs. Overcoming these challenges requires investment, professional training, and integrated policies.

Keywords: precision medicine; oncogenetics; cancer; bioethics; Brazil.

¹ Graduanda do Curso de Medicina, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac. E-mail: g.nunesmarcelino@gmail.com

1 INTRODUÇÃO

Em 2011, o conceito de medicina de precisão foi introduzido pela primeira vez em um relatório da Academia Nacional de Ciências dos Estados Unidos da América, que sugeria os fundamentos para criar uma nova classificação das doenças fundamentada na biologia molecular (PRAINSACK B, 2017). No projeto americano Precision Medicine Initiative, lançado pelo ex-presidente dos Estados Unidos da América Barack Obama em 2015, a definição atual de medicina de precisão é: “uma abordagem emergente para o tratamento e prevenção de doenças que leva em consideração a variabilidade individual em genes, ambiente e estilo de vida de cada pessoa”. Tal projeto foi realizado pelo National Institutes of Health (NIH), visando impulsionar pesquisas nesse campo, acreditando que a medicina de precisão tem o potencial de "inaugurar uma nova era na forma como tratamos e diagnosticamos doenças" e esperando reduzir os gastos com saúde (NIH, 2016).

A medicina de precisão desenvolve técnicas para a customização de atendimentos de saúde objetivando maximizar a eficácia dos tratamentos e a prevenção de doenças, agregando valor aos cuidados de saúde, melhorando resultados e reduzindo custos. Ela representa uma abordagem inovadora e personalizada na área da saúde, focada nas características individuais de cada paciente. Ela leva em consideração fatores genéticos, ambientais e de estilo de vida para personalizar o diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças. (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022). A detecção de mutações no câncer envolve um processo integrado, no qual nenhum componente deve ser considerado isoladamente mais relevante do que os outros, pois cada parte interage e influencia as demais. Tanto os componentes individuais quanto suas combinações podem resultar em erros de diagnóstico, como falsos positivos ou negativos. Portanto, os componentes de um sistema de detecção de mutações no câncer não devem ser tratados como soluções prontas para uso imediato - "plug and play" (XIAO, 2021).

O aspecto fundamental da medicina de precisão é a ênfase em informações mensuráveis do paciente, como suas predisposições genéticas, hábitos de vida, alimentação e registros clínicos, que devem ser organizados em perfis individuais. A personalização implica uma análise detalhada de dados mensuráveis do indivíduo em diferentes fases de saúde e doença ao longo de sua vida. É crucial destacar que esses dados não são qualitativos e não incluem relatos pessoais sobre as experiências de vida e saúde, mas sim informações estruturadas, digitalizadas e quantificadas. Dessa forma, a medicina de precisão busca interpretar um amplo conjunto de informações, investindo no desenvolvimento de tecnologias computacionais capazes de processar simultaneamente grandes volumes de dados (PRAINSACK B, 2017).

Sob essa perspectiva mais ampla, a genômica deixa de ser o único foco e passa a compartilhar o palco com outros elementos, mantendo, contudo, sua importância central. A confiança no determinismo genético sofreu um forte abalo no meio científico após a conclusão do mapeamento do genoma humano e a divulgação de resultados de estudos de varredura genética, que demonstraram o limitado poder preditivo dos genes. Assim, a medicina de precisão adotou um modelo teórico mais complexo, incorporando a interação entre genes em vários níveis moleculares, como proteômica, metabolômica e epigenética, além de considerar fatores ambientais e hábitos de vida na predisposição a doenças (IRIART, 2019).

Apesar da medicina há muito tempo utilizar informações individuais como idade, histórico familiar e estilo de vida para conduzir o raciocínio clínico, o que é realmente inovador na medicina de precisão é a inclusão da genética: a utilização de informações sobre o perfil genético do indivíduo e sua relação com o desenvolvimento de doenças e a resposta aos tratamentos (NEGRI e UZIEL, 2020).

A medicina de precisão inclui, também, a oncogenética, uma área da oncologia que utiliza informações genéticas dos pacientes ou de seus tumores como biomarcadores para diagnóstico, prognóstico e tratamento. Na prática clínica, informações genéticas são obtidas principalmente por dois tipos de testes: um realizado no tumor, que auxilia no diagnóstico ou na determinação de tratamentos baseados em mutações tumorais; e outro em células normais, que verifica características genéticas do indivíduo e identifica mutações hereditárias que aumentam a predisposição ao câncer. Para entender a origem do câncer, é crucial compreender as mutações que alteram a sequência do DNA. As mutações somáticas, encontradas apenas nas células tumorais, acumulam-se devido a danos sofridos durante a carcinogênese e estão relacionadas a fatores externos, como exposição a carcinógenos e hábitos de vida. Essas mutações não são hereditárias. Já as mutações germinativas ocorrem no espermatozóide ou no óvulo e são hereditárias, presentes em todas as células diplóides do organismo. Essas mutações podem ser identificadas por meio de sequenciamento genético dos genes associados à predisposição hereditária ao câncer. Cerca de 90% dos casos de câncer são causados por mutações somáticas e associados a fatores de risco externos, como tabagismo e exposição à radiação, enquanto os cânceres hereditários, que resultam de mutações germinativas, representam aproximadamente 10% dos casos (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

Logo, este estudo objetiva refletir, cultural e eticamente, sobre os desafios atuais e futuros da incorporação de novas biotecnologias de diagnóstico e tratamento de câncer no Brasil; apresentar novas tecnologias para o diagnóstico e tratamento do câncer, considerando questões estruturais e éticas envolvidas; analisar fundamentos da bioética e do direito que contribuíram para estabelecer a disciplina normativa atual do acesso aos recursos da oncogenética sob a perspectiva do Estatuto da Pessoa com Câncer; avaliar o estado atual da legislação que apregoa os direitos dos pacientes quanto às demandas oncológicas, tendo em vista a fundamentalidade dos direitos à vida e à saúde; identificar e avaliar criticamente os fundamentos que evidenciam o descompasso entre o acesso aos testes genéticos e a legislação regulatória que limita a incorporação da cobertura e a solicitação destes testes. Portanto, a justificativa deste estudo está pautada na apreciação das necessidades legislativas e científicas em relação à medicina de precisão e à oncogenética no Brasil.

2 METODOLOGIA

Este estudo constitui uma revisão narrativa que possui como plataformas de pesquisas o SciELO e o PubMed. Para a seleção inicial de artigos e coleta de dados, foi feita uma pesquisa qualitativa e quantitativa utilizando os descritores “medicina de precisão” AND “oncogenética” com filtro de 2014 a 2024 a fim de ter uma noção geral acerca do assunto a ser trabalhado. Após isso, baseando-se nos resultados encontrados, novas pesquisas mais detalhadas e específicas foram realizadas utilizando os termos “oncogenética”, “medicina de precisão”, “medicina”, “precisão”, “estatuto”, “câncer”, “Brasil”, “legislação”, “bioética” e “oncologia” associados ou separadamente nas duas plataformas de pesquisa escolhidas. Os critérios de inclusão foram: data da publicação (2014 a 2024), profundidade e proximidade em relação ao tema abordado (medicina de precisão e oncogenética), acesso ao texto completo, exemplos de panoramas da medicina de precisão em outros países para fins comparativos e nível de informação acerca do assunto no Brasil. Em seguida, foi realizada uma análise crítica dos estudos obtidos, por meio da leitura minuciosa de todos os artigos selecionados, visando garantir a relevância e a qualidade dos estudos incluídos na análise. Por fim, foram selecionados 35 artigos científicos, além de 5 leis federais brasileiras, que se enquadram dentro dos critérios pré-estabelecidos. O trabalho será organizado em seções (resumo, introdução, metodologia, resultados e discussão e conclusão).

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1 Desafios atuais e futuros da incorporação de novas biotecnologias de diagnóstico e tratamento de câncer

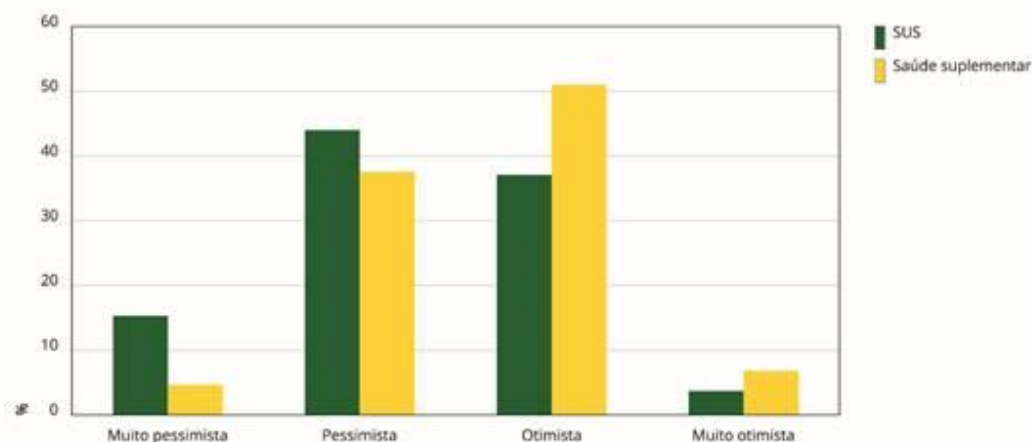
A pesquisa "Futuro das Tecnologias de Diagnóstico e Tratamento do Câncer no Brasil" (FTTC), conduzida pelo CEE-Fiocruz, coletou dados de 9.692 médicos de dez sociedades oncológicas brasileiras. Os participantes compartilharam suas percepções sobre o acesso ao diagnóstico e tratamento do câncer nas esferas pública e privada, além de suas expectativas em relação a novas tecnologias entre 2019 e 2049. Os desafios principais identificados para a implementação de novas tecnologias incluem barreiras científicas e inviabilidade tecnológica, com vírus oncolíticos e terapia de RNA sendo vistos como menos promissores. O estudo também ressalta que o envelhecimento da população, previsto para aumentar significativamente, está diretamente relacionado ao crescimento do número de casos de câncer no Brasil, estimados em 625 mil por ano. Apesar disso, os resultados indicam um futuro promissor para as abordagens diagnósticas e terapêuticas, com destaque para a imagem molecular e biópsia líquida no diagnóstico e terapias com anticorpos no tratamento. No entanto, os médicos apontaram obstáculos como a baixa detecção precoce no SUS e a cobertura limitada dos planos de saúde na saúde suplementar, evidenciando fragilidades no sistema que vão além da simples adoção de tecnologias (TEMPORÃO, 2020). Um dos objetivos era identificar a perspectiva dos profissionais sobre o acesso atual da população ao diagnóstico e tratamento oncológico no Brasil, assim como avaliar a possibilidade de melhorar o acesso a esses serviços até 2049, considerando tanto o SUS quanto a saúde suplementar. A avaliação geral indicou uma visão mais favorável em relação ao desempenho e à atuação do setor privado, conforme ilustrado na Figura 1 (TEMPORÃO, 2022). Os participantes também foram convidados a selecionar os três principais fatores, de uma lista de 13 barreiras, que mais limitam o acesso ao diagnóstico e tratamento do câncer tanto no SUS quanto na saúde suplementar. Destaca-se a percepção comum de que a limitada capacidade da atenção básica em efetuar o diagnóstico precoce foi considerada um dos maiores obstáculos em ambos os setores, conforme ilustrado na Figura 2 (TEMPORÃO, 2022).

A Pesquisa Nacional de Saúde de 2019 revelou que aproximadamente 71,5% da população brasileira depende exclusivamente do SUS, sistema público, gratuito e universal de saúde. Essa porcentagem é ainda maior nas regiões Norte e Nordeste, refletindo as desigualdades históricas do país. A cobertura de planos privados de saúde é de 26,0%, com grandes disparidades entre as diferentes regiões e Unidades da Federação. As regiões Sudeste e Sul apresentam as maiores taxas de cobertura em relação às suas populações (34,9% e 30,5%, respectivamente). No Brasil, a avaliação do risco hereditário de câncer, tanto clínica quanto laboratorial, está em desenvolvimento, enfrentando desafios próprios da realidade da saúde pública no país. No âmbito do SUS, desde a década de 1990, alguns serviços públicos, principalmente aqueles vinculados a universidades, hospitais filantrópicos ou fundações, têm implementado ambulatorios especializados para esse atendimento. No entanto, os testes diagnósticos, como os de biologia molecular para identificar variantes genéticas causadoras, são oferecidos principalmente por meio de projetos de pesquisa e outras fontes específicas, uma vez que ainda não estão disponíveis no sistema público de saúde (IBGE, 2020).

Em 2016, Ashton-Prolla e Seunanez destacaram que menos de 5% da população brasileira tinha acesso a esses recursos. Desde então, essa realidade pouco mudou. Através da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS), a Saúde Suplementar tem lidado com a questão de forma mais eficaz (ASHTON-PROLLA e SEUANEZ, 2016). Em 2013, a ANS publicou a primeira

versão de sua lista de procedimentos, acompanhada de diretrizes para a cobertura de tratamentos na saúde suplementar, incluindo pela primeira vez a investigação das síndromes de predisposição ao câncer. No entanto, as diretrizes da ANS ainda são restritivas, não abrangendo indivíduos sem câncer, mas com histórico familiar, salvo aqueles que têm um familiar com mutação detectada. Outra limitação é a restrição ao uso de sequenciamento de painel multigênico, priorizando os testes sequenciais de um único gene. Essas limitações fazem com que as diretrizes da ANS se afastem cada vez mais das abordagens de testes mais atuais, sugeridas por diversas sociedades médicas internacionais (ASHTON-PROLLA, 2024).

Figura 1 – “Expectativa da situação do acesso ao diagnóstico e tratamento do câncer até 2049, considerando Sistema Único de Saúde (SUS) e saúde suplementar.”



Fonte: TEMPORÃO, José Gomes et al. Desafios atuais e futuros do uso da medicina de precisão no acesso ao diagnóstico e tratamento de câncer no Brasil. Cadernos de Saúde Pública, 2022.

Figura 2 – “Principais elementos dificultadores do acesso ao diagnóstico e tratamento do câncer no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e da saúde suplementar.”



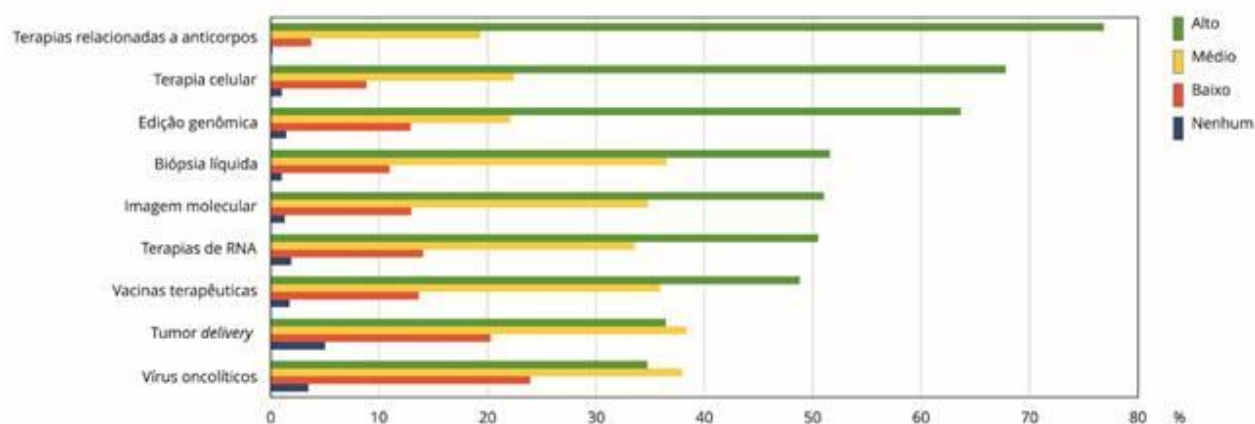
Fonte: TEMPORÃO, José Gomes et al. Desafios atuais e futuros do uso da medicina de precisão no acesso ao diagnóstico e tratamento de câncer no Brasil. Cadernos de Saúde Pública, 2022.

3.2 Novas tecnologias para o diagnóstico e tratamento do câncer, considerando questões estruturais e éticas

Tecnologias inovadoras, como inteligência artificial (IA) e blockchain — um sistema descentralizado que organiza dados de forma mais segura — surgem como alternativas promissoras para lidar com grandes volumes de dados estruturados e não estruturados (big data), viabilizando as possibilidades da medicina de precisão. Essas tecnologias permitem que todas as informações sobre o indivíduo, incluindo imagens faciais e vídeos, sejam convertidas em dados médicos úteis, tornando-se fontes valiosas para análises preditivas (IRIART, 2019). Mamoshina et al. defendem uma “economia orientada por dados pessoais”, onde os pacientes têm total conhecimento e controle sobre seus dados de saúde, podendo gerenciá-los, ser recompensados por disponibilizá-los para pesquisas ou fins comerciais, e incentivados a manter o monitoramento de sua saúde (MAMOSHINA, 2017).

O estudo FTDTTC, anteriormente citado nesta revisão, explorou percepções sobre o futuro do cuidado oncológico no Brasil, focando nas inovações tecnológicas e sua possível incorporação no SUS e na saúde suplementar. De modo geral, houve uma expectativa de mudanças significativas impulsionadas pela aprovação de novas terapias, incluindo biotecnológicas, imunológicas e outras ligadas à medicina de precisão. Quase dois terços dos participantes acreditam que essas mudanças ocorrerão antes de 2049, sendo que 29% acham isso provável e 36% consideram altamente provável. Os respondentes também foram questionados sobre quais, entre nove tecnologias, têm maior chance de impactar positivamente o diagnóstico e tratamento do câncer até 2049. As respostas consideraram quatro níveis de impacto: alto, médio, baixo e nenhum impacto, como ilustrado na Figura 3 (TEMPORÃO, 2022).

Figura 3 – “Tecnologias com maior probabilidade de impacto positivo na atenção ao câncer até 2049”



Fonte: TEMPORÃO, José Gomes et al. Desafios atuais e futuros do uso da medicina de precisão no acesso ao diagnóstico e tratamento de câncer no Brasil. Cadernos de Saúde Pública, 2022.

Embora a identificação de biomarcadores tenha como objetivo aprimorar decisões clínicas, ela também pode aumentar a incerteza ao redefinir o que é considerado saúde ou doença,

borrando a fronteira entre ambos. Muitos biomarcadores, apesar de associados a desfechos de saúde por métodos estatísticos, carecem de fundamentação em causas diretas, o que eleva o risco de falsos positivos e possíveis danos aos pacientes (IRIART, 2019). Além disso, sua adoção clínica pode levar à medicalização de indivíduos saudáveis, transformando-os em “pacientes pré-sintomáticos” e reforçando a ideia de que a saúde é apenas uma fase antes do surgimento de uma doença (DUFFY, 2016).

A terapia genética com edição de genoma recebeu notoriedade com o surgimento do sistema CRISPR/Cas9 (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) em 2012. Essa tecnologia é considerada revolucionária devido ao seu baixo custo, velocidade, precisão e simplicidade de uso, apresentando grande potencial para a medicina de precisão ao permitir a correção de mutações genéticas tanto em doenças raras quanto em condições complexas. A CRISPR/Cas9 age como uma tesoura molecular, identificando e cortando segmentos de DNA para inserir ou reorganizar trechos de código genético. A indústria farmacêutica tem investido significativamente em estudos para viabilizar seu uso na clínica, embora ainda existam desafios técnicos importantes a serem superados para que seu potencial terapêutico se concretize (RAZZOUK, 2018).

Em relação aos testes preditivos, defensores da medicina de precisão costumam destacar os exames genéticos para mutações BRCA1, que são indicados para avaliar o risco de câncer de mama e ovário hereditário. Esses testes mostram um risco de até 85% para o câncer de mama e 65% para o de ovário, sendo considerados um exemplo de sucesso na identificação de riscos genéticos. Esses testes recomendam ações preventivas e ajudam a identificar familiares em risco (IRIART, 2019). Em 2017, Troiano et al. realizaram um estudo sobre o “efeito Angelina Jolie”, resultado da divulgação pública da atriz sobre sua mastectomia profilática após detectar mutações BRCA1/2. O anúncio provocou um aumento expressivo nos encaminhamentos para casos de câncer de mama e ovário, atingindo picos de até 285%, e nos testes para mutações BRCA, com aumento de até 80%. No entanto, não houve um crescimento significativo nas mastectomias profiláticas. Pacientes com menor nível educacional procuraram mais informações sobre o câncer, e a maioria das mulheres passou a ter maior consciência sobre a possibilidade de reconstrução mamária após a mastectomia (TROIANO, 2017). No entanto, especialistas destacam a necessidade de fornecer informações confiáveis para evitar exames desnecessários em indivíduos de baixo risco, mostrando a influência da mídia e celebridades nas escolhas dos pacientes (TROIANO, 2017).

Já a farmacomicrobiômica é um campo em rápido desenvolvimento, com grande potencial para contribuir de maneira significativa para a medicina preditiva, personalizada, preventiva e participativa. Uma das grandes promessas da farmacomicrobiômica é o desenvolvimento de terapias personalizadas baseadas no microbioma. Isso tem se tornado especialmente evidente na oncologia de precisão, ao reconhecer o papel crucial que o microbioma desempenha na saúde e na doença. Diversos estudos já demonstraram que insights do microbioma podem ser utilizados por clínicos para prever melhor a resposta ao tratamento, reduzir efeitos colaterais e melhorar os resultados gerais para pacientes com câncer. Além disso, a farmacomicrobiômica certamente terá um papel essencial no futuro do tratamento do câncer na era da oncologia, à medida que desvendamos as complexas relações entre o microbioma e o câncer. Esta análise de perspectivas e inovações discute a interseção emergente entre a medicina e a oncologia, sob a óptica da farmacomicrobiômica (ARGA, 2024).

Embora ainda não haja uma classificação uniforme para os modelos de oncogenética existentes e suas estratégias de implementação, um modelo inovador que vem se destacando nos últimos anos é o chamado “mainstreaming” ou modelo de testes genéticos mediados pelo

oncologista. No modelo de mainstreaming, equipes de especialidades médicas que não são da área de genética, como a oncologia, assumem a responsabilidade pelo aconselhamento, obtenção do consentimento e organização dos testes genéticos. Dessa forma, garantem que os pacientes tenham acesso direto aos testes e a um tratamento personalizado. Os fluxos de trabalho do mainstreaming têm se mostrado viáveis, aceitáveis e eficazes, aumentando tanto o acesso ao aconselhamento genético quanto às taxas de conclusão de testes nos serviços de oncologia (MCCUAIG, 2021).

Essas intervenções são complexas e frequentemente envolvem a prática interdisciplinar, atividades educativas de formação e o uso de sistemas eletrônicos para otimizar a eficiência. Dessa forma, ainda que não seja sempre explicitamente mencionada pelos autores, a colaboração entre profissionais de diferentes áreas parece ser fundamental para o sucesso do mainstreaming e de outros modelos inovadores de prestação de serviços em oncogenética, ou seja, modelos baseados na colaboração (O'SHEA, 2021). Embora não constituam uma categoria totalmente distinta, os chamados "modelos colaborativos" foram propostos como uma possível solução para enfrentar o desequilíbrio entre a oferta e a demanda nos serviços de oncogenética. Esses modelos inovadores permitem uma utilização otimizada do tempo e do conhecimento de cada profissional, aproveitando as sinergias da colaboração interprofissional para oferecer apoio contínuo, além de capacitar e treinar profissionais de saúde que não possuem formação específica em genética. Dessa forma, garantem que os pacientes tenham acesso a avaliações de risco e testes de alta qualidade (ESPINOZA, 2022).

A colaboração pode envolver o vínculo de profissionais de genética com outros profissionais de saúde a fim de facilitar a solicitação e a adequação de testes genéticos, triagem colaborativa e/ou consultas entre pares. A cooperação em genética do câncer também pode incluir a integração entre diferentes serviços, como clínicas oncológicas e serviços de aconselhamento, ou entre distintos níveis de atenção (primária, secundária e terciária), visando diminuir as barreiras geográficas ao acesso (STOLL, 2018).

Os apoiadores da medicina de precisão acreditam que algoritmos computacionais possam viabilizar a criação de uma representação virtual dos pacientes, auxiliando na construção de modelos preditivos baseados nas interações entre dados moleculares, fatores ambientais e hábitos de vida (DUFFY, 2016). Com isso, espera-se que seja possível tomar decisões terapêuticas de forma personalizada, visando que o foco se desloque do tratamento de doenças para a promoção da saúde individual, promovendo uma medicina preventiva e personalizada (HORGAN, 2015).

O coordenador do Projeto Genoma Humano, Francis Collins, apoia a medicina de precisão e acredita no potencial das novas tecnologias. Informações obtidas de dispositivos móveis podem possibilitar o acompanhamento em tempo real de níveis de glicose, pressão arterial e ritmo cardíaco; a análise genética pode identificar variantes específicas que oferecem proteção contra determinadas doenças; amostras de fezes podem revelar padrões de microbiota intestinal associados à obesidade; e exames de sangue podem detectar células tumorais circulantes ou fragmentos de DNA tumoral, permitindo a identificação precoce de câncer ou de sua recorrência (COLLINS FS, VARMUS H, 2015).

3.3 Fundamentos da bioética e do direito que contribuíram para estabelecer a disciplina normativa atual do acesso aos recursos da oncogenética sob a perspectiva do Estatuto da Pessoa com Câncer

A medicina de precisão vai de encontro a importantes desafios éticos, incluindo questões sobre o processo de obtenção de consentimento informado, a proteção da privacidade e da

confidencialidade das informações genéticas, a possibilidade de discriminação com base no diagnóstico de predisposição hereditária a doenças e a gestão clínica de achados genéticos inconclusivos. O manejo de informações preditivas está intimamente ligado à necessidade de garantir um cuidado embasado em princípios bioéticos e agora respaldado por legislação específica. O Estatuto da Pessoa com Câncer, em seu conteúdo, reforça a importância da prevenção e do diagnóstico precoce da doença (SBOC, 2018; ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

De acordo com a Lei Nº 14.238, de 19 de novembro de 2021, “fica instituído o Estatuto da Pessoa com Câncer, destinado a assegurar e a promover, em condições de igualdade, o acesso ao tratamento adequado e o exercício dos direitos e das liberdades fundamentais da pessoa com câncer, com vistas a garantir o respeito à dignidade, à cidadania e à sua inclusão social”. Esta Lei define princípios e objetivos fundamentais para assegurar os direitos das pessoas com câncer e implementar políticas públicas voltadas para a prevenção e o combate à doença (BRASIL, LEI Nº 14.238, 2021). Ela é orientada pelos princípios estabelecidos na Constituição Federal e em tratados internacionais, buscando atender aos objetivos voltados para a proteção dos direitos humanos e à estrutura interna de proteção dos direitos fundamentais em vigor (BRASIL, CONSTITUIÇÃO DA REPÚBLICA FEDERATIVA DO BRASIL, 1988; ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

O Capítulo II da Lei 14.238/2021 aborda os princípios e objetivos que fundamentam a criação desta legislação. Entre os princípios destacados, alguns dos mais importantes são o respeito à dignidade humana, à igualdade, à não discriminação e à autonomia individual; o acesso universal e justo ao tratamento adequado; o diagnóstico precoce; o incentivo à prevenção; a oferta de tratamento sistêmico conforme diretrizes estabelecidas por órgãos competentes; o fortalecimento da formação e especialização dos profissionais de saúde; a expansão da rede de atendimento e sua infraestrutura; e a humanização no cuidado ao paciente e à sua família. Entre os objetivos centrais da lei, estão a garantia dos direitos sociais das pessoas com câncer, a promoção de mecanismos para o diagnóstico precoce, a oferta de tratamento adequado conforme as Leis 8.080/1990 e 12.732/2012, o apoio à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer no SUS, a colaboração entre países e organizações no desenvolvimento de tecnologias e práticas para prevenção e tratamento, a implementação de sistemas para mensuração precisa do número de casos de câncer e a redução da mortalidade e incapacidades causadas pela doença.

Já no Capítulo III da Lei 14.238/2021, são relatados os direitos fundamentais da pessoa com câncer, como, por exemplo, a obtenção de diagnóstico precoce, o acesso a tratamento universal e equânime, a assistência social e jurídica, a proteção do seu bem-estar pessoal, social e econômico, a presença de acompanhante durante o atendimento e o período de tratamento e o atendimento nos serviços públicos nos órgãos públicos e privados prestadores de serviços à população, respeitada a precedência dos casos mais graves e de outras prioridades legais.

O Estatuto da Pessoa com Câncer formalizou os direitos fundamentais dos pacientes oncológicos, anteriormente interpretados pela Constituição, e detalhou as bases para a garantia de um tratamento adequado e célere, especialmente no contexto da saúde pública e suplementar. A lei destaca o diagnóstico precoce e a prevenção do câncer, reafirmando a importância da medicina de precisão, que visa um tratamento mais personalizado. Assim, o estatuto propõe uma revisão da abordagem jurídica do câncer, não apenas no estágio curativo, mas também na prevenção e diagnóstico antecipado (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

3.4 Estado atual da legislação que apregoa os direitos dos pacientes quanto às demandas oncológicas, tendo em vista a fundamentalidade dos direitos à vida e à saúde

A saúde, como um direito fundamental, é dinâmica e está em constante desenvolvimento, pois se relaciona diretamente com o progresso científico e as novas possibilidades que ele proporciona, frequentemente transformando descobertas experimentais em protocolos terapêuticos estabelecidos. A interação entre o direito à saúde e o avanço científico deve ser sempre orientada por parâmetros éticos e pelo respeito às normas legais. Para que o desenvolvimento científico seja considerado legítimo, ele deve estar ancorado na responsabilidade, atuando como um mecanismo de controle dos riscos e respeitando a vulnerabilidade humana. Dessa forma, as descobertas científicas devem ser ponderadas com base nos benefícios que cada decisão ou prática pode oferecer. Atualmente, a predição e a precisão ocupam uma posição central no direito à saúde. A habilidade de antecipar precocemente o surgimento de doenças, como o câncer, transforma a visão tradicional de saúde, que historicamente se concentrava na intervenção após o diagnóstico da doença. Assim, incorporar a dimensão preditiva ao direito à saúde representa um desafio normativo, pois é através da regulamentação que o acesso e a aplicação dessa abordagem podem ser assegurados (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

A inclusão de recursos oferecidos pela medicina exige uma política legislativa adequada, ágil e que não se limite apenas a fatores econômicos. As recentes leis 14.238/2021 e 14.307/2022 trazem novas e importantes perspectivas ao questionarem, mesmo que parcialmente, uma postura limitadora em relação ao acesso a novos medicamentos e tratamentos no campo da oncologia. Essas legislações também devem servir como base para fomentar a medicina de precisão, utilizando os conhecimentos da oncogenética. (BRASIL, LEI Nº 14.238, 2021; BRASIL, LEI Nº 14.307, 2022).

A legislação está conectada às bases epistemológicas da bioética principialista ao defender o princípio da justiça, promovendo um acesso equitativo à saúde, e ao valorizar a beneficência, ao estabelecer diversas garantias e direitos para pacientes oncológicos. Os direitos dos pacientes oncológicos encontram-se igualmente fundamentados em documentos internacionais de bioética e direitos humanos, que refletem uma preocupação significativa com a vulnerabilidade humana e têm como objetivo promover o bem-estar, a saúde e o direito à vida. É importante salientar dois aspectos para conectar a oncogenética à legislação recentemente aprovada: a obtenção de informações em oncogenética deve respeitar os princípios éticos e legais e é necessário assegurar o acesso aos recursos disponíveis, com base na dimensão preditiva e contemporânea do direito à saúde. Embora haja um distanciamento temporal entre o início do Projeto Genoma e a recente legislação brasileira para pacientes oncológicos, ambos enfrentam o desafio de assegurar uma abordagem ética e jurídica no acesso e interpretação de informações genéticas. É importante lembrar que, mesmo com capacidade preditiva, os dados obtidos do DNA são de natureza estatística. No Brasil, ainda não há uma legislação específica que trate todas as implicações do acesso a informações genéticas, havendo apenas normas pontuais que não abrangem totalmente essa questão complexa. (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

No sistema jurídico brasileiro, o direito à não discriminação genética decorre do arcabouço de proteção aos direitos e garantias fundamentais, sustentado pelo princípio da dignidade da pessoa humana, que é um dos pilares da República e orienta todas as relações jurídicas. A interpretação predominante, que afirma que ninguém deve ser discriminado com base em sua informação genética, não elimina a necessidade de regulamentar detalhadamente o acesso aos dados do DNA (BRASIL, CONSTITUIÇÃO DA REPÚBLICA FEDERATIVA DO BRASIL, 1988). No Brasil, a Lei 13.709, conhecida como Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD), foi aprovada em 2018 e entrou em vigor em 2020, estabelecendo normas para o uso, proteção e transferência de dados pessoais, incluindo os dados genéticos, considerados sensíveis. De

maneira geral, a lei exige que o uso de tais informações esteja condicionado à autodeterminação informativa, ou seja, requer a autorização expressa do titular dos dados (BRASIL, LEI Nº 13.709, 2018).

No Brasil, o acesso aos recursos da medicina de precisão, especialmente no campo da oncogenética, é limitado por regulamentos que frequentemente têm bases predominantemente econômicas. Os resultados obtidos com o uso de testes genéticos mostram a importância de reconsiderar as restrições de cobertura pelo SUS e pelos planos de saúde suplementar (MEIRELLES, 2021). O argumento da seleção adversa é frequentemente utilizado como um obstáculo para a inclusão de uma variedade de testes genéticos – especialmente aqueles voltados à predisposição – no rol de cobertura dos planos de saúde. Sob essa ótica, indivíduos com maior risco de desenvolver problemas de saúde tenderiam a buscar mais as seguradoras, enquanto aqueles com menor predisposição a doenças utilizariam menos os serviços médicos, elevando assim o risco associado a esse tipo de contrato (NEGRI, 2020). A seleção adversa não justifica a limitação da cobertura de testes genéticos pelos planos de saúde, já que a ampliação dessa cobertura está fundamentada no direito constitucional à saúde. Argumentos econômicos não devem impedir o acesso a esses testes, especialmente diante dos benefícios comprovados para pacientes e suas famílias. Além disso, a Anvisa e a Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) devem regular, com base em critérios científicos, quais testes serão cobertos e quem pode solicitá-los. A definição de quais testes incluir no rol de cobertura deve ser fundamentada tanto em evidências científicas quanto em considerações econômicas, para equilibrar o acesso e os custos (MEIRELLES, 2021).

Ainda está pendente a definição do Superior Tribunal de Justiça (STJ) sobre a natureza da lista de procedimentos obrigatórios de cobertura estabelecida pela ANS, com a questão central sendo se ela é taxativa ou apenas exemplificativa, como muitos esperam. O SUS, maior sistema de saúde do mundo, é baseado nos princípios da universalidade e integralidade da assistência, conforme a Lei 8.080/1990. A medicina de precisão tem o potencial de reestruturar os gastos no financiamento da saúde pública, especialmente no tratamento de câncer. É essencial revisar a política de cobertura para incluir a medicina preditiva, visando reduzir custos com tratamentos não personalizados (MEIRELLES, 2021; ARAÚJO e GUINDALINI, 2022).

Os aconselhamentos e testes genéticos devem fazer parte do protocolo de atendimento a pacientes e suas famílias na atenção primária à saúde. A Portaria 81/2009 do Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC), que visa organizar uma linha de cuidados abrangente, incluindo prevenção e tratamento, em todos os níveis de atenção, incluindo a atenção primária. A ANS, por sua vez, atualizou as diretrizes para a cobertura de testes de predisposição genética ao câncer, estabelecendo que, em famílias com múltiplos casos de câncer, o teste inicial deve ser feito no membro mais jovem afetado. Caso seja identificada uma mutação, familiares não afetados também poderão ser testados, conforme as diretrizes específicas. No entanto, a cobertura dos testes genéticos em familiares será obrigatória apenas quando o familiar a ser testado for titular de um plano de saúde. O critério para a solicitação de testes genéticos continua restrito a indivíduos diagnosticados com câncer, com a possibilidade de estender os testes apenas quando houver uma mutação genética identificada na família. A cobertura de exames genéticos não é obrigatória em casos de screening para risco pessoal ou planejamento familiar em pacientes assintomáticos, limitando os testes a pacientes com diagnóstico oncológico. Além disso, em famílias com histórico de câncer hereditário, onde os casos diagnosticados já faleceram, não há previsão para testar os descendentes no rol de cobertura. A PNAIGC propõe o uso de aconselhamento genético na saúde pública, mas não inclui a cobertura de testes para avaliar a predisposição ao câncer. Para que o aconselhamento genético

seja eficaz, seria necessário investir em educação em saúde, na capacitação da atenção primária e na estruturação organizacional. (BRASIL, PORTARIA Nº 81, 2009; MEIRELLES, 2021).

A Lei 14.307/2022 estabelece regras para a atualização das coberturas na saúde suplementar, incluindo a incorporação de novos tratamentos. Ainda está pendente a decisão do STJ sobre a natureza do rol de tratamentos e medicamentos da ANS, se será considerado uma lista taxativa ou exemplificativa. A lei também obriga a cobertura de tratamentos orais e domiciliares para câncer, desde que os medicamentos sejam aprovados pela Anvisa. Além disso, estabelece que os processos administrativos para a incorporação de novos fármacos e tratamentos quimioterápicos devem ser priorizados, com inclusão no rol da ANS em até 120 dias, sob pena de inclusão automática caso o prazo seja descumprido (BRASIL. Lei nº 14.307, 2022). Nos últimos anos, o Brasil passou por mudanças significativas em sua legislação relacionada aos direitos dos pacientes oncológicos. A ampliação da cobertura de tratamentos, especialmente para neoplasias, tem sido acelerada para atender a essa necessidade. As ações judiciais, que envolvem alternativas terapêuticas ainda não cobertas pelo SUS ou pela saúde suplementar, refletem esse vazio. Para garantir acesso universal a estratégias personalizadas de rastreamento e reduzir os riscos de câncer, é essencial criar um plano nacional que articule órgãos públicos e centros acadêmicos, implementando o aconselhamento genético para pacientes com alto risco oncológico (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022; SBOC, 2018).

3.5 Fundamentos que evidenciam o descompasso entre o acesso aos testes genéticos e a legislação regulatória que limita a incorporação da cobertura e a solicitação destes testes, exclusivamente, por determinados profissionais especializados

Diante da escassez de especialistas em genética, surgiram modelos colaborativos como uma solução para garantir que indivíduos com predisposição hereditária ao câncer tenham acesso adequado a serviços oncogenéticos de alta qualidade. Contudo, a ausência de uma compreensão detalhada sobre como a colaboração interprofissional é implementada e avaliada limita a criação de uma base de evidências sólida sobre a eficácia das diferentes estratégias adotadas para melhorar o acesso a esses serviços (ESPINOZA, 2022).

O teste de variantes patogênicas tornou-se uma ferramenta amplamente reconhecida para a redução do risco de câncer e seu uso passou a ser fundamental para orientar decisões de diagnóstico e tratamento na oncologia (US PREVENTIVE SERVICES TASK FORCE et al., 2019). Embora exista um consenso quanto à importância de assegurar o acesso rápido a serviços genéticos de alta qualidade para pacientes com predisposição hereditária ao câncer, as taxas de encaminhamento e realização de testes genéticos ainda estão aquém do ideal em diversas regiões (HOSKINS, 2018; SOOJIN et al., 2017; STEVEN et al., 2018).

A alta demanda por recursos nos serviços genéticos tradicionais, aliada à limitação quanto à quantidade e localização de geneticistas e conselheiros genéticos (aqui referidos como prestadores de serviços de genética), permanece como uma barreira central para garantir o acesso equitativo e oportuno a esses serviços (HEALD, 2016; STOLL, 2018). A procura por profissionais na área de genética está em expansão devido a vários fatores, como o aumento no número de condições que podem ser relacionadas a causas genéticas, o maior acesso a tecnologias de teste e a necessidade crescente de conselheiros genéticos em uma variedade mais ampla de contextos clínicos. Porém, embora a demanda por esses profissionais esteja em ascensão, a quantidade de geneticistas clínicos ingressando na área está em declínio e, por vezes, há dificuldade em preencher posições destinadas ao aconselhamento genético (RASP, 2021).

A necessidade de ampliar o acesso resultou no desenvolvimento de alternativas, como o aconselhamento telefônico pré e/ou pós-teste, a telegenética, o aconselhamento em grupo e o apoio clínico não especializado em genética (BUCHANAN, 2016). Nos modelos convencionais de serviços de oncogenética, os pacientes diagnosticados com câncer são referenciados a um geneticista para receber aconselhamento genético individual, tanto antes quanto depois dos testes, além de realizar os exames genéticos. Embora essa abordagem tenha sido a mais comum em 2013, o aumento da demanda por testes genéticos, aliado à falta de profissionais qualificados na área, resultou na impossibilidade de alguns pacientes terem acesso a esses serviços de maneira oportuna, mesmo em países de alta renda, onde o campo do aconselhamento genético está mais estabelecido (ABACAN, 2019; ORMOND, 2018).

As evidências sobre a aceitação de testes genéticos, o nível de conhecimento e a satisfação dos pacientes, além de fatores psicossociais, indicam que esses modelos podem ser vistos como alternativas viáveis às práticas tradicionais. Contudo, nos últimos anos, abordagens mais inovadoras têm redefinido funções profissionais e reorganizado serviços genéticos já existentes para promover um acesso mais equitativo a pacientes com predisposição hereditária ao câncer. Em geral, esses novos modelos sugerem intervenções que requerem uma participação mínima dos profissionais de genética na solicitação de testes ou que se baseiam na colaboração entre diferentes áreas profissionais e organizações para facilitar o acesso a esses serviços (ESPINOZA, 2022).

Embora existam desafios para realizar testes genéticos complexos na oncologia de precisão em países como o Brasil, a oncogenética se consolida como uma ferramenta importante para garantir o direito à saúde. Os testes genéticos possuem características e finalidades diversas, sendo essencial compreender essas diferenças para justificar a ampliação de sua cobertura, tanto na saúde suplementar quanto no Sistema Único de Saúde (SUS). Na saúde suplementar, testes em tumores podem ser requisitados por qualquer profissional médico, independentemente da especialidade (ARAÚJO e GUINDALINI, 2022). No entanto, no caso dos testes genéticos germinativos, a recente normativa da Agência Nacional de Saúde (ANS) manteve algumas barreiras ao acesso a esses exames (AGÊNCIA NACIONAL DE SAÚDE, 2021). Os critérios para justificar a cobertura desses testes continuam restritos e precisam ser aprimorados, considerando que sua necessidade muitas vezes envolve pessoas sem histórico de câncer, mas pertencentes a famílias de alto risco. No SUS, o acesso ao aconselhamento e aos testes genéticos enfrenta dificuldades ainda maiores, incluindo a escassez de centros de referência com profissionais capacitados. Além disso, há poucos laboratórios adequados e poucos profissionais habilitados para realizar e interpretar exames dessa complexidade.

Considerando a provável continuidade na escassez de profissionais especializados em genética, será essencial adotar uma abordagem transdisciplinar para capacitar provedores de cuidados primários e outros profissionais de saúde, de modo a atender com mais eficiência as necessidades de pacientes e suas famílias. (RASP, 2021)

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente pesquisa buscou explorar o panorama atual da medicina de precisão e da oncogenética, especialmente no Brasil, evidenciando os avanços, desafios e perspectivas dessas áreas no contexto nacional. Após a minuciosa análise de todos os artigos e leis selecionados para esta revisão narrativa, fica nítido que ainda há muito mais a ser pesquisado e debatido em relação à medicina de precisão e à oncogenética, tanto no Brasil quanto no mundo. A principal importância da medicina de precisão e da oncogenética reside na sua capacidade de proporcionar tratamentos e estratégias de prevenção altamente personalizados e mais eficazes para os

pacientes, com base nas características genéticas, ambientais e de estilo de vida de cada indivíduo. Esses campos transformam a prática médica ao oferecer abordagens específicas que não se limitam a protocolos generalizados, resultando em maior eficácia, redução de efeitos colaterais e otimização dos resultados terapêuticos.

Entretanto, a implementação da medicina de precisão e da oncogenética no Brasil enfrenta uma série de barreiras significativas que dificultam sua disseminação e efetividade no atendimento de pacientes, como por exemplo: acesso limitado a serviços de saúde especializados, desigualdade socioeconômica, baixa cobertura de exames genéticos pelos planos de saúde, falta de capacitação profissional, custo elevado dos testes genéticos, legislação e regulação incipientes, baixa conscientização e falta de políticas públicas robustas, integração limitada de dados de saúde. Superar essas barreiras exige investimentos em infraestrutura, capacitação profissional, políticas públicas adequadas e maior inclusão de tratamentos personalizados nas coberturas do SUS e dos planos de saúde privados.

Portanto, o futuro da medicina de precisão e da oncogenética no Brasil depende do fortalecimento de políticas públicas, da ampliação do acesso às tecnologias genômicas e do incentivo à formação de profissionais qualificados. Os esforços conjuntos entre governo, instituições acadêmicas, profissionais de saúde e sociedade são essenciais para transformar o panorama atual e oferecer à população brasileira um cuidado mais preciso, personalizado e humano. Somente com investimentos estratégicos, parcerias efetivas e um compromisso com a equidade em saúde será possível superar os desafios e alcançar os benefícios integrais da medicina de precisão e da oncogenética, garantindo um futuro mais promissor para o sistema de saúde brasileiro e para os pacientes.

REFERÊNCIAS

ABACAN, M.; ALSUBAIE, L.; BARLOW-STEWART, K. et al. The global state of the genetic counseling profession. *European Journal of Human Genetics*, v. 27, p. 183-197, 2019.

AGÊNCIA NACIONAL DE SAÚDE. Resolução normativa nº 465, de 24 de fevereiro de 2021. Atualiza o Rol de Procedimentos e Eventos em Saúde que estabelece a cobertura assistencial obrigatória a ser garantida nos planos privados de assistência à saúde contratados a partir de 1º de janeiro de 1999 e naqueles adaptados conforme previsto no artigo 35 da Lei n.º 9.656, de 3 de junho de 1998; fixa as diretrizes de atenção à saúde; e revoga a Resolução Normativa – RN nº 428, de 7 de novembro de 2017, a Resolução Normativa – RN nº 453, de 12 de março de 2020, a Resolução Normativa – RN nº 457, de 28 de maio de 2020 e a RN nº 460, de 13 de agosto de 2020. *Diário Oficial da União [Internet]*. Brasília, nº 40, p. 115.

ARAÚJO, Ana Thereza Meireles; GUINDALINI, Rodrigo Santa Cruz. Oncogenética e Estatuto da Pessoa com Câncer: fundamentos bioético-jurídicos. *Revista Bioética*, v. 30, n. 4, p. 705-714, 2022.

ARGA, K. Y.; ATTIA, H.; AZIZ, R. K. Pharmacomicrobiomics-guided precision oncology: a new frontier of P4 (Predictive, Personalized, Preventive, and Participatory) medicine and microbiome-based therapeutics. *OMICS*, v. 28, n. 1, p. 5-7, jan. 2024.

ASHTON-PROLLA, P.; SEUANEZ, H. N. The Brazilian hereditary cancer network: historical aspects and challenges for clinical cancer genetics in the public health care system in Brazil. *Genetics and Molecular Biology*, v. 39, n. 2, p. 163-165, 2016.

ASHTON-PROLLA, P. et al. Importance of genetic cancer risk assessment as a strategy to stratify risk and provide precision prevention in high-risk patients and families. *Revista da Associação Médica Brasileira*, v. 70, e2024S117, 2024.

BRASIL. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. *Diário Oficial da União* [Internet]. Brasília, p. 1, 5 out. 1988.

BRASIL. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018. Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). *Diário Oficial da União* [Internet]. Brasília, p. 59, 15 ago. 2018.

BRASIL. Lei nº 14.307, de 3 de março de 2022. Altera a Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998, para dispor sobre o processo de atualização das coberturas no âmbito da saúde suplementar. *Diário Oficial da União* [Internet]. Brasília, p. 1, 4 abr. 2022.

BRASIL. Lei nº 14.238, de 19 de novembro de 2021. Institui o Estatuto da Pessoa com Câncer; e dá outras providências. *Diário Oficial da União* [Internet]. Brasília, nº 218, p. 2, 22 nov. 2021.

BRASIL. Portaria Nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica.

BUCHANAN, A. H.; RAHM, A. K.; WILLIAMS, J. L. Alternate service delivery models in cancer genetic counseling: a mini-review. *Frontiers in Oncology*, v. 6, p. 120, 2016.

COLLINS, F. S.; VARMUS, H. A new initiative on precision medicine. *New England Journal of Medicine* [Internet], v. 372, n. 9, p. 793-795, 2015. DOI: 10.1056/NEJMp1500523.

DE NEGRI, F.; UZIEL, D. O que é medicina de precisão e como ela pode impactar o setor de saúde? Texto para Discussão, No. 2557, Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada (IPEA), Brasília, 2020.

DUFFY, D. J. Problems, challenges and promises: perspectives on precision medicine. *Briefings in Bioinformatics*, 2016.

ESPINOZA MOYA, M. E. et al. Examining interprofessional collaboration in oncogenetic service delivery models for hereditary cancers: a scoping review protocol. *BMJ Open*, v. 12, n. 12, p. e066802, 2022. doi:10.1136/bmjopen-2022-066802.

HEALD, B. et al. Assessment of clinical workload for general and specialty genetic counsellors at an academic medical center: a tool for evaluating genetic counselling practices. *npj Genomic Medicine*, v. 1, n. 16010, 2016.

HORGAN, D. et al. Is precision medicine the route to a healthy world? *The Lancet*, v. 386, p. 336-337, 2015.

HOSKINS, P. J. Inadequate rates of BRCA testing with its negative consequences for women with epithelial ovarian cancer and their families: an overview of the literature. *Clinical Oncology*, v. 30, p. 472-483, 2018.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). Pesquisa nacional de saúde: 2019: informações sobre domicílios, acesso e utilização dos serviços de saúde: Brasil e grandes regiões. Rio de Janeiro (RJ): IBGE; 2020. 96 p.

IRIART, J. A. B. Medicina de precisão/medicina personalizada: análise crítica dos movimentos de transformação da biomedicina no início do século XXI. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 35, p. e00153118, 2019.

MAMOSHINA, P. et al. Converging blockchain and next-generation artificial intelligence technologies to decentralize and accelerate biomedical research and healthcare. *Oncotarget*, 2017.

McCUAIG, J. M. et al. A Comparison of Patient-Reported Outcomes Following Consent for Genetic Testing Using an Oncologist- or Genetic Counselor-Mediated Model of Care. *Current Oncology*, v. 28, n. 2, p. 1459-1471, 2021.

MEIRELLES, A. T.; GUINDALINI, R. Oncogenética e dimensão preditiva do direito à saúde: a relevância da informação genética na prevenção e tratamento do câncer. In: FREIRE DE SÁ, M. F.; MEIRELLES, A. T.; SOUZA, I. A.; NOGUEIRA, R. H. P.; NAVES, B. T. O. (Eds.). *Direito e medicina: interseções científicas*. Belo Horizonte: Conhecimento, 2021. p. 155-178.

NEGRI, F.; UZIEL, D. Texto para discussão: o que é medicina de precisão e como ela pode impactar o setor de saúde? Rio de Janeiro: IPEA, 2020.

NIH – NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH. Congressional justification of the NIH fiscal year 2017 budget request. Maryland: DHHS, NIH, 2016.

ORMOND, K. E.; LAURINO, M. Y.; BARLOW-STEWART, K.; et al. Genetic counseling globally: where are we now? *American Journal of Medical Genetics C: Seminars in Medical Genetics*, v. 178, p. 98-107, 2018.

O'SHEA, R.; TAYLOR, N.; CROOK, A.; et al. Health system interventions to integrate genetic testing in routine oncology services: a systematic review. *PLoS One*, v. 16, p. e0250379, 2021. doi:10.1371/journal.pone.0250379.

PRAINSACK, B. *Personalized medicine: empowered patients in the 21st century?* New York: NYU Press, 2017.

RASPA, M.; MOULTRIE, R.; TOTH, D.; HAQUE, S. N. Barriers and Facilitators to Genetic Service Delivery Models: Scoping Review. *Interactive Journal of Medical Research*, v. 10, n. 1, p. e23523, 2021. doi: 10.2196/23523.

RAZZOUK, S. CRISPR-Cas9: A cornerstone for the evolution of precision medicine. *Annals of Human Genetics*, v. 82, n. 6, p. 331-357, nov. 2018.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE ONCOLOGIA CLÍNICA. Brasileiro associa câncer a fatores hereditários, mas não tem acesso a exames ou aconselhamento genético [Internet]. São Paulo: SBOC, 2018 [acesso em 28 jun. 2022]. Disponível em: <https://bit.ly/3VQk884>.

AHN, Soojin et al. Genetic Testing in Patients With Newly Diagnosed Breast Cancer: Room for Improvement. *Journal of Clinical Oncology*, v. 35, p. 2221-2223, 2017.

KATZ, S. J. et al. Gaps in Receipt of Clinically Indicated Genetic Counseling After Diagnosis of Breast Cancer. *Journal of Clinical Oncology*, v. 36, p. 1218-1224, 2018.

STOLL, K.; KUBENDRAN, S.; COHEN, S. A. The past, present and future of service delivery in genetic counseling: keeping up in the era of precision medicine. *American Journal of Medical Genetics C: Seminars in Medical Genetics*, v. 178, p. 24-37, 2018.

TEMPORÃO, José Gomes et al. Desafios atuais e futuros do uso da medicina de precisão no acesso ao diagnóstico e tratamento de câncer no Brasil. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 38, p. e00006122, 2022.

TEMPORÃO, José Gomes et al. Futuro das Tecnologias de Diagnóstico e Tratamento do Câncer no Brasil. Pesquisa FTDTC/CEE-Fiocruz, 2020.

TROIANO, G.; NANTE, N.; COZZOLINO, M. The Angelina Jolie effect – Impact on breast and ovarian cancer prevention: A systematic review of effects after the public announcement in May 2013. *Health Education Journal*, v. 76, n. 6, p. 707-715, 2017.

US PREVENTIVE SERVICES TASK FORCE et al. Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *JAMA*, v. 322, n. 7, p. 652-665, 2019.

XIAO, W.; REN, L.; CHEN, Z.; et al. Toward best practice in cancer mutation detection with whole-genome and whole-exome sequencing. *Nature Biotechnology*, v. 39, p. 1141–1150, 2021.

AGRADECIMENTOS

A realização deste Trabalho de Conclusão de Curso representa o fechamento de um ciclo importante em minha vida acadêmica e pessoal. Para chegar até aqui, contei com o apoio de pessoas especiais, às quais expresso meu mais profundo agradecimento.

Primeiramente, gostaria de agradecer à minha orientadora, Prof.(a) Dr.(a) Mônica Angélica Carreira Fragoso, pela orientação, paciência, dedicação e incentivo constantes durante toda a elaboração deste trabalho. Sua sabedoria, suas sugestões e a motivação transmitida foram fundamentais para que eu pudesse concluir este projeto com confiança e aprendizado. Sua competência me inspira a buscar sempre o melhor. Te admiro imensamente desde a minha primeira tutoria na faculdade e continuarei tendo você como inspiração.

Aos meus pais, Longuinha Luzia Marcelino e Gilvanio Nunes Marcelino, que foram meu alicerce em todos os momentos desde quando escolhi a medicina como profissão. Agradeço por todo o apoio incondicional, pelos valores que me transmitiram e por acreditarem em mim mesmo nas fases mais difíceis. O amor, a compreensão e o incentivo de vocês me guiaram e me deram forças para seguir em frente com perseverança.

Aos meus amigos, que me acompanharam durante essa jornada, me ajudando, me acalmando e me instruindo. Ao longo da minha graduação, vocês tornaram os momentos difíceis mais leves e celebraram comigo cada pequena vitória. A amizade e o apoio de vocês foram essenciais para que eu pudesse atravessar esse caminho com mais segurança e alegria. Especialmente, gostaria de agradecer àqueles que me ajudaram bastante durante a construção deste artigo: Pedro Eustáquio Martins, Davi Guimarães, Ana Clara Villalba, Joice de Jesus e Luan Richard Teles.

A todos que, direta ou indiretamente, contribuíram para a concretização deste trabalho, meu sincero agradecimento. Este TCC é fruto de muitas mãos e corações que, de diferentes maneiras, me motivaram e me ajudaram a seguir em frente. Muito obrigada!