

GENÉTICA HUMANA E SUA IMPORTÂNCIA NA PREVENÇÃO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS

HUMAN GENETICS AND ITS IMPORTANCE IN THE PREVENTION OF HEREDITARY DISEASES

GENÉTICA HUMANA Y SU IMPORTANCIA EN LA PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Mary Beatriz Furini Vieira¹
Camilla Resplandes Montelo²
Maria Fernanda Xavier Gouvea Barroso³
Isa Gabriella Soares Braga⁴
Maria Fernanda Lopes Gomes⁵
Elyka Fernanda Pereira de Melo⁶

RESUMO: Esse artigo buscou utilizar a genética humana como um instrumento na prevenção de doenças hereditárias, destacando o papel dos genes na identificação precoce de riscos e no desenvolvimento de estratégias de prevenção. Para desenvolver isso, foi realizada a análise narrativa da literatura, com uma visão qualitativa e descritiva baseada em artigos científicos disponíveis no SCIELO, PubMed/ Medline e Google Acadêmico, entre os anos de 2015 e 2024. A revisão foi agrupada de acordo com categorias temáticas, incluindo os fundamentos da genética, tipos de doenças hereditárias, bem como possíveis meios de preveni-las. Os achados demonstraram que o progresso genético tem possibilitado uma detecção muito mais precisa de mutações observadas em doenças. Ademais, instrumentos como testes genéticos, aconselhamento genético e triagem neonatal são particularmente relevantes para a intervenção precoce e melhor vigilância de indivíduos em risco. Observou-se ainda que a medicina personalizada contribui para a adoção de abordagens terapêuticas mais direcionadas e eficazes. Embora existam desafios relacionados ao acesso e considerações éticas ao longo da pesquisa, conclui-se que a genética humana desempenha papel essencial na prevenção de doenças hereditárias, favorecendo o diagnóstico precoce e a melhoria da qualidade de vida.

Palavras-chave: Genética humana. Doenças hereditárias. Saúde.

¹Discente de medicina Universidade de Gurupi (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil.

²Discente de medicina Universidade de Gurupi (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil

³Discente de medicina Universidade de Gurupi (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil.

⁴Discente de medicina Universidade de Gurupi (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil.

⁵Discente de medicina Universidade de Gurupi (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil.

⁶Mestre em ensino de Biologia (UnB), Docente de Genética médica no curso de medicina da Universidade de Gurupi-To (UNIRG) Gurupi, Tocantins, Brasil.

ABSTRACT: This article aimed to utilize human genetics as a tool in the prevention of hereditary diseases, highlighting the role of genes in the early identification of risks and the development of prevention strategies. To develop this, a narrative literature review was conducted, with a qualitative and descriptive approach based on scientific articles available in SCIELO, PubMed/Medline, and Google Scholar, between the years 2015 and 2024. The review was grouped according to thematic categories, including the fundamentals of genetics, types of hereditary diseases, and possible means of preventing them. The findings demonstrated that genetic progress has enabled a much more precise detection of mutations observed in diseases. Furthermore, tools such as genetic testing, genetic counseling, and neonatal screening are particularly relevant for early intervention and better surveillance of individuals at risk. It was also observed that personalized medicine contributes to the adoption of more targeted and effective therapeutic approaches. Although there are challenges related to access and ethical considerations throughout the research, it is concluded that human genetics plays an essential role in the prevention of hereditary diseases, favoring early diagnosis and improving quality of life.

Keywords: Human genetics. Hereditary diseases. Health.

RESUMEN: Este artículo tuvo como objetivo utilizar la genética humana como herramienta para la prevención de enfermedades hereditarias, destacando el papel de los genes en la identificación temprana de riesgos y el desarrollo de estrategias de prevención. Para ello, se realizó una revisión narrativa de la literatura, con un enfoque cualitativo y descriptivo, basada en artículos científicos disponibles en SCIELO, PubMed/Medline y Google Scholar, entre los años 2015 y 2024. La revisión se agrupó según categorías temáticas, incluyendo los fundamentos de la genética, los tipos de enfermedades hereditarias y las posibles formas de prevenirlas. Los hallazgos demostraron que el progreso genético ha permitido una detección mucho más precisa de las mutaciones observadas en las enfermedades. Además, herramientas como las pruebas genéticas, el asesoramiento genético y el cribado neonatal son particularmente relevantes para la intervención temprana y una mejor vigilancia de las personas en riesgo. También se observó que la medicina personalizada contribuye a la adopción de enfoques terapéuticos más específicos y efectivos. Si bien existen desafíos relacionados con el acceso y las consideraciones éticas a lo largo de la investigación, se concluye que la genética humana desempeña un papel esencial en la prevención de enfermedades hereditarias, favoreciendo el diagnóstico temprano y mejorando la calidad de vida.

Palabras clave: Genética humana. Enfermedades hereditarias. Salud.

INTRODUÇÃO

A genética humana exerce papel central na compreensão dos processos biológicos e das doenças que afetam a população. Os avanços da genômica nas últimas décadas ampliaram a identificação de variantes genéticas associadas a diferentes enfermidades, contribuindo para o desenvolvimento da medicina preventiva e da terapêutica personalizada. Nesse contexto, o estudo do ácido desoxirribonucleico (DNA), dos genes e dos padrões de herança genética

tornou-se essencial para compreender a transmissão de características biológicas e os mecanismos envolvidos no desenvolvimento de doenças hereditárias (CLAUSSNITZER M, et al., 2020).

As alterações na sequência do DNA, denominadas mutações genéticas, podem apresentar efeitos neutros ou estar relacionadas ao surgimento de diversas patologias. Estudos genômicos demonstram associação entre variantes genéticas e doenças complexas, como diabetes mellitus, doenças cardiovasculares e diferentes tipos de câncer, além de síndromes hereditárias raras. Dessa forma, a análise do genoma humano tem contribuído para maior precisão diagnóstica, estratificação de risco e planejamento de medidas preventivas mais individualizadas (GREEN ED, et al., 2015; MANOLIO TA, et al., 2020),

As doenças genéticas correspondem a alterações no material genético capazes de comprometer funções biológicas e influenciar o desenvolvimento físico e cognitivo dos indivíduos. Essas condições podem decorrer de mutações gênicas ou alterações cromossômicas, como observado nas síndromes de Down, Edwards e Patau. Além do impacto clínico, tais enfermidades representam desafio relevante para os sistemas de saúde devido à necessidade de acompanhamento contínuo e à complexidade do manejo terapêutico. Nesse contexto, os avanços da genômica têm ampliado a compreensão dos mecanismos envolvidos nessas doenças e contribuído para maior precisão diagnóstica e definição de estratégias preventivas mais individualizadas (GREEN ED, et al., 2015; MANOLIO TA, et al., 2020).

3

Os testes genéticos passaram a ocupar posição importante na identificação de variantes associadas a diferentes doenças hereditárias. A análise do material genético possibilita reconhecer fatores de risco e predisposições clínicas, especialmente em indivíduos com histórico familiar positivo. Entretanto, a ampliação do uso dessas tecnologias também envolve discussões éticas relacionadas à privacidade, confidencialidade e uso adequado das informações genéticas. Dessa forma, a aplicação clínica da genética exige integração entre avanços científicos, bioética e políticas de proteção aos dados dos pacientes (AZAMBUJA LOCH F, 2014).

Apesar da expansão do conhecimento genômico nas últimas décadas, ainda persistem desafios relacionados à incorporação dessas informações na prática clínica e nas estratégias de prevenção em saúde. Além das limitações estruturais e do acesso desigual aos testes genéticos, observa-se a necessidade de ampliar a compreensão sobre a interação entre fatores genéticos e ambientais no desenvolvimento das doenças hereditárias.

Diante desse contexto, o presente estudo tem como objetivo analisar a importância da genética humana na prevenção de doenças hereditárias por meio de revisão de literatura.

MÉTODOS

Este estudo consiste em uma revisão narrativa da literatura, de caráter qualitativo e descritivo, com o objetivo de analisar a importância da genética humana na prevenção de doenças hereditárias, considerando mecanismos genéticos, formas de herança e aplicações clínicas da genética na medicina preventiva.

A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados SciELO e PubMed, no período de março a abril de 2026, utilizando os descritores em português e inglês: “genética humana” (human genetics), “doenças hereditárias” (hereditary diseases), “prevenção” (prevention), “aconselhamento genético” (genetic counseling) e “mutações genéticas” (genetic mutations), combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR.

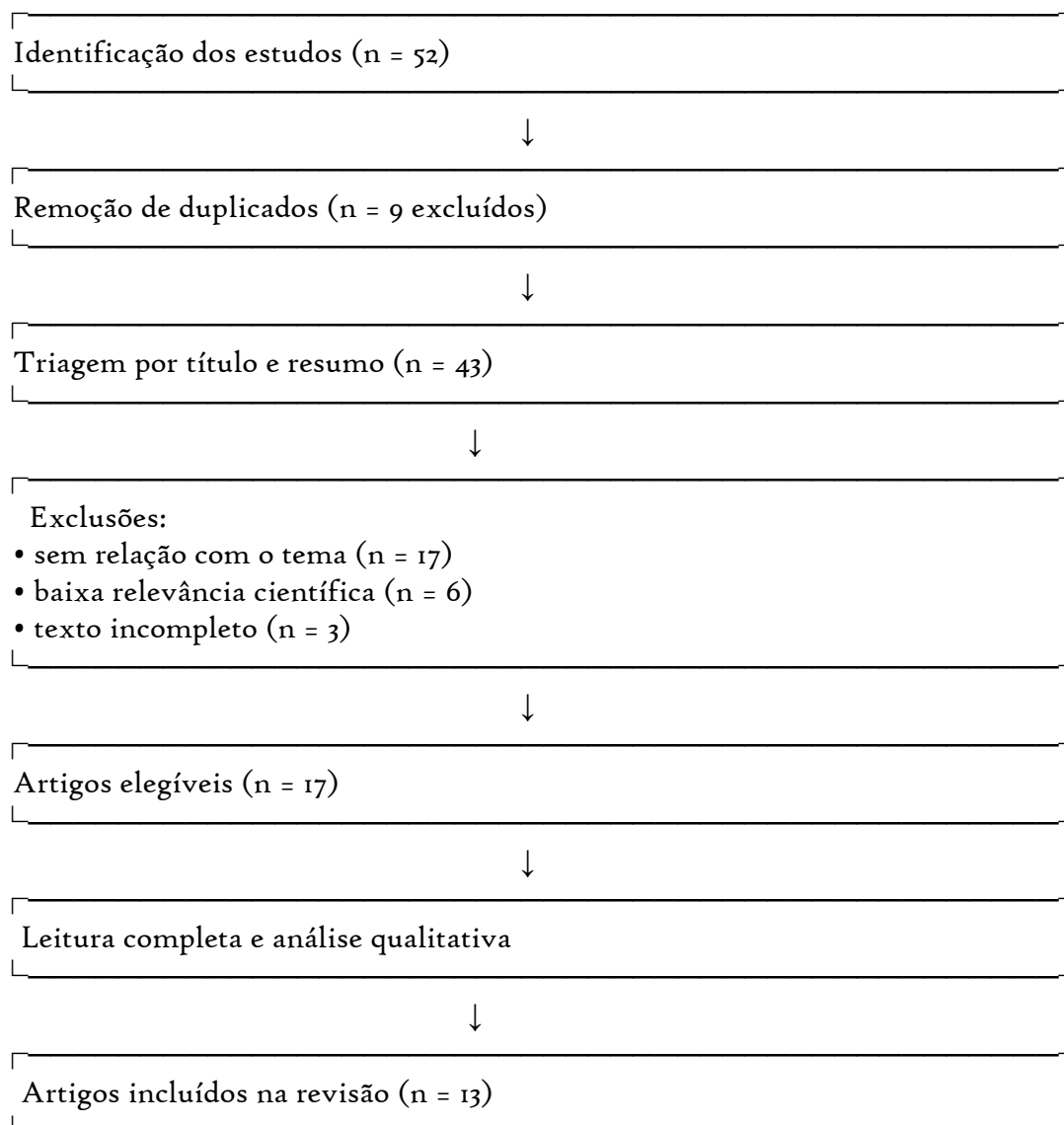
Inicialmente, foram identificados XX estudos nas bases consultadas. Após a leitura dos títulos e resumos, foram excluídos artigos duplicados, estudos sem relação direta com o tema e publicações que não apresentavam relevância científica para os objetivos da pesquisa. Em seguida, os textos completos selecionados foram submetidos à leitura analítica, resultando em XX artigos incluídos na revisão final.

4

Como critérios de inclusão, foram considerados artigos completos publicados preferencialmente entre 2010 e 2025, disponíveis na íntegra e relacionados à temática proposta. Entretanto, alguns estudos anteriores ao período estabelecido foram mantidos devido à sua relevância clássica e contribuição teórica para os fundamentos da genética humana.

Os estudos selecionados foram organizados por eixos temáticos e analisados de forma qualitativa e interpretativa, considerando aspectos relacionados aos mecanismos de herança genética, ocorrência de mutações e estratégias de prevenção de doenças hereditárias.

Por se tratar de uma pesquisa bibliográfica, baseada exclusivamente em fontes secundárias de acesso público, sem envolvimento direto de seres humanos ou animais, não houve necessidade de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, sendo observados os princípios éticos de integridade científica e correta citação das fontes utilizadas.

Quadro 1 – Fluxograma de seleção dos estudos

Fonte: Elaborado pelos autores (2026).

FUNDAMENTOS DA GENÉTICA HUMANA

A genética humana ocupa papel central nas ciências da saúde por contribuir para a compreensão dos mecanismos de hereditariedade, da variabilidade biológica e da relação entre alterações genéticas e desenvolvimento de doenças. Com os avanços da medicina genômica, essa área passou a ter relevância crescente no diagnóstico, rastreamento e prevenção de doenças hereditárias, além de auxiliar na identificação de fatores de risco associados a diferentes condições clínicas (FEERO WG, et al., 2010; MANOLIO TA, et al., 2020).

O ácido desoxirribonucleico (DNA) constitui a principal molécula responsável pelo armazenamento da informação genética. Sua organização em dupla hélice garante estabilidade ao material genético e permite a transmissão das informações celulares durante a divisão celular. A preservação da integridade do DNA é fundamental para o funcionamento adequado do organismo, uma vez que alterações nos mecanismos de replicação podem favorecer o surgimento de mutações com repercussões biológicas e clínicas relevantes (TAKAHASHI S, et al., 2019).

O genoma humano corresponde ao conjunto completo das informações genéticas presentes nas células e apresenta elevada complexidade funcional. Além das regiões codificadoras, sequências regulatórias exercem importante papel no controle da expressão gênica. Estudos genômicos em larga escala demonstram que a variabilidade genética humana é ampla e influenciada por fatores evolutivos e populacionais, contribuindo para diferentes padrões de susceptibilidade às doenças entre os indivíduos (BERGSTRÖM A, et al., 2020).

Os genes correspondem a segmentos específicos do DNA responsáveis pela síntese de proteínas e moléculas de RNA funcional, desempenhando papel essencial na transmissão das características hereditárias. Entretanto, a genética humana contemporânea ultrapassa a visão clássica centrada apenas na herança mendeliana, considerando também mecanismos regulatórios envolvidos na expressão gênica e na organização do genoma. Dessa forma, a manifestação das características biológicas resulta da interação entre fatores genéticos, estruturais e regulatórios (FEERO WG, et al., 2010; MANOLIO TA, et al., 2020).

A expressão gênica constitui um processo fundamental para o funcionamento celular, pois permite que a informação contida no DNA seja utilizada na produção de moléculas biologicamente ativas. A regulação desse processo é determinante para a diferenciação e especialização celular, possibilitando que diferentes tecidos expressem conjuntos específicos de genes conforme suas funções fisiológicas. No contexto das doenças hereditárias, alterações nos mecanismos de expressão gênica podem influenciar a susceptibilidade clínica e a manifestação de diferentes condições genéticas (MANOLIO TA, et al., 2020).

Outro aspecto relevante corresponde à variabilidade genética humana, caracterizada por alterações na sequência do DNA, como polimorfismos, deleções e variações estruturais. Essas modificações contribuem para a diversidade biológica entre os indivíduos e podem interferir na susceptibilidade a doenças, na resposta fisiológica e na manifestação clínica de determinadas

enfermidades. Estudos recentes demonstram que a diversidade genética humana apresenta elevada complexidade e importante impacto na compreensão das doenças hereditárias e da medicina genômica (BERGSTRÖM A, et al., 2020; COLLINS RL e TALKOWSKI ME, 2025).

As mutações genéticas correspondem a alterações permanentes no material genético e podem surgir espontaneamente ou em decorrência de fatores externos, como radiações, agentes químicos e falhas nos mecanismos de replicação do DNA. Essas alterações podem variar desde mudanças em bases nitrogenadas até rearranjos cromossômicos mais extensos, produzindo diferentes impactos sobre a função gênica. Embora nem todas as mutações estejam associadas a manifestações clínicas, muitas apresentam relação com doenças hereditárias e multifatoriais, reforçando sua relevância para a genética médica. Além do papel patológico, as mutações também participam dos processos evolutivos e da variabilidade genética humana (FEERO WG, et al., 2010; COLLINS RL e TALKOWSKI ME, 2025).

Os avanços da biologia molecular e da genômica ampliaram significativamente a aplicação da genética humana na medicina contemporânea. Técnicas como sequenciamento de DNA, análise cromossômica e testes moleculares aumentaram a capacidade de identificar variantes genéticas associadas a diferentes doenças. Na prática clínica, esses recursos têm contribuído para estratificação de risco, maior precisão diagnóstica e planejamento de condutas preventivas mais individualizadas (MANOLIO TA, et al., 2020).

7

Além das alterações diretamente relacionadas à sequência do DNA, mecanismos epigenéticos também exercem influência significativa sobre a expressão gênica. Processos como metilação do DNA, modificações de histonas e regulação por RNAs não codificantes podem alterar a atividade dos genes sem modificar a sequência genética propriamente dita. Nesse contexto, fatores ambientais como alimentação, estresse, exposição a poluentes e hábitos de vida podem interferir na expressão gênica ao longo da vida, demonstrando que o desenvolvimento de muitas doenças resulta da interação entre predisposição genética e ambiente. Essa compreensão contribui para reduzir interpretações deterministas da genética humana e reforça a complexidade envolvida nos processos hereditários e multifatoriais (CLAUSSNITZER M, et al., 2020; MANOLIO TA, et al., 2020).

Dessa forma, os fundamentos da genética humana envolvem não apenas o estudo do DNA e dos genes, mas também a compreensão integrada da variabilidade genética, das mutações e dos mecanismos de expressão gênica. Esses conhecimentos são essenciais para

interpretar os processos hereditários e compreender a relação entre alterações genéticas e desenvolvimento de doenças, especialmente no contexto da prevenção e do acompanhamento clínico das doenças hereditárias (BERGSTRÖM A, et al., 2020; MANOLIO TA, et al., 2020).

DOENÇAS HEREDITÁRIAS

Conceito de doenças hereditárias:

As doenças hereditárias correspondem a condições associadas a alterações no material genético transmitidas entre gerações. Essas alterações podem comprometer genes ou cromossomos envolvidos em funções biológicas essenciais, produzindo diferentes repercussões clínicas. De modo geral, essas doenças podem ser classificadas em monogênicas, cromossômicas e multifatoriais, apresentando manifestações clínicas variáveis conforme o tipo de alteração genética e a influência de fatores ambientais (CUTTING GR, 2015).

Os avanços da genética médica e da genômica ampliaram a compreensão dos mecanismos envolvidos nessas enfermidades, contribuindo para maior precisão diagnóstica, identificação precoce de fatores de risco e acompanhamento clínico mais individualizado. Nesse contexto, o estudo das doenças hereditárias tornou-se relevante não apenas para compreensão dos processos biológicos, mas também para o planejamento de estratégias preventivas e de

Doenças monogênicas:

As doenças monogênicas, também denominadas mendelianas, resultam de mutações em um único gene e seguem padrões específicos de herança genética, como autossômico dominante, autossômico recessivo ou ligado ao sexo. Entre os exemplos mais conhecidos destacam-se a fibrose cística e a anemia falciforme, ambas associadas à herança autossômica recessiva. Essas doenças apresentam importante relevância clínica devido ao impacto funcional provocado pelas alterações genéticas e serão discutidas nas seções seguintes (CUTTING GR, 2015; COSTA PN, et al., 2024).

Fibrose cística

A fibrose cística, também conhecida como mucoviscidose, é uma doença hereditária causada por mutações no gene responsável pela codificação da proteína reguladora da

condutância transmembrana (CFTR). Alterações nessa proteína comprometem o transporte de íons através das membranas celulares, favorecendo a produção de secreções espessas e viscosas em diferentes órgãos. Como consequência, a doença pode provocar alterações respiratórias, gastrointestinais e sistêmicas, com impacto significativo sobre a função pulmonar e a qualidade de vida dos indivíduos afetados. Nesse contexto, o acompanhamento clínico e a identificação precoce da doença são relevantes para o manejo das manifestações clínicas e redução de complicações associadas (PESSOA IL, et al., 2015; CUTTING GR, 2015).

Anemia falciforme

A anemia falciforme é uma doença hereditária de herança autossômica recessiva causada por mutação no gene responsável pela cadeia beta da hemoglobina, levando à formação da hemoglobina S (HbS). Em condições de baixa oxigenação, os eritrócitos podem adquirir formato semelhante ao de uma foice, tornando-se menos flexíveis e favorecendo a obstrução de pequenos vasos sanguíneos. Esse processo está associado ao desenvolvimento de anemia crônica, crises vaso-oclusivas e comprometimento progressivo de diferentes órgãos. Além das alterações hematológicas, a doença pode aumentar a susceptibilidade a infecções e provocar complicações pulmonares, renais e esplênicas. Nesse contexto, o diagnóstico precoce e o acompanhamento contínuo são importantes para redução das complicações clínicas e melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados (COSTA PN, et al., 2024).

9

Doenças cromossômicas:

As doenças cromossômicas resultam de alterações no número ou na estrutura dos cromossomos, podendo comprometer o desenvolvimento e o funcionamento adequado do organismo. Essas alterações geralmente estão relacionadas a erros ocorridos durante a divisão celular, especialmente na meiose, levando à formação de gametas com número inadequado de cromossomos. Entre as condições mais conhecidas desse grupo destaca-se a síndrome de Down, considerada uma das alterações cromossômicas mais frequentes na genética humana.

Síndrome de Down

A síndrome de Down é caracterizada pela presença de uma cópia adicional do cromossomo 21, condição denominada trissomia do cromossomo 21. Essa alteração

cromossômica provoca desequilíbrios na expressão gênica e pode afetar diferentes processos relacionados ao desenvolvimento físico, cognitivo e neurológico. Entre as manifestações clínicas mais frequentes destacam-se hipotonia muscular, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e maior predisposição a cardiopatias congênitas e alterações endócrinas. Além dos fatores genéticos, aspectos ambientais, acompanhamento multiprofissional e estímulos terapêuticos exercem influência importante sobre o desenvolvimento funcional e a qualidade de vida desses indivíduos (MANOLIO TA, et al., 2020).

Doenças multifatoriais

As doenças multifatoriais correspondem à maioria das condições clínicas comuns na população e resultam da interação entre predisposição genética e influências ambientais. Diferentemente das doenças monogênicas, essas enfermidades não estão associadas a um único gene, mas à participação simultânea de múltiplas variantes associadas a fatores comportamentais e ambientais, como alimentação, sedentarismo, tabagismo, estresse e exposição a poluentes. Dessa forma, o desenvolvimento dessas condições depende tanto da susceptibilidade biológica quanto dos hábitos de vida adotados ao longo do tempo.

Entre os exemplos mais frequentes destacam-se doenças cardiovasculares, diabetes mellitus e alguns tipos de câncer hereditário. A ocorrência dessas condições envolve mecanismos complexos relacionados à interação gene-ambiente, demonstrando que fatores externos exercem influência importante sobre o risco de adoecimento e a manifestação clínica das enfermidades. Nesse contexto, a compreensão das doenças multifatoriais tornou-se relevante para identificação de grupos de risco e planejamento de estratégias preventivas mais individualizadas (CLAUSSNITZER M, et al., 2020; MALTA DC, et al., 2021).

10

Câncer hereditário

O câncer hereditário corresponde a um grupo de neoplasias associado à presença de alterações genéticas transmitidas entre gerações. Nessas condições, os indivíduos herdam mutações em genes relacionados ao controle da proliferação celular, ao reparo do DNA e à manutenção da estabilidade genômica. Embora a maioria dos casos de câncer esteja relacionada a fatores ambientais e comportamentais, parte das neoplasias apresenta importante componente hereditário, frequentemente identificado em famílias com múltiplos casos da doença e

ocorrência em faixas etárias mais precoces. Nesse contexto, a identificação da predisposição genética contribui para o rastreamento de grupos de risco, monitoramento clínico e planejamento de medidas preventivas mais individualizadas. Além disso, o aconselhamento genético possui papel relevante na orientação de pacientes e familiares quanto aos riscos associados à herança genética e às possibilidades de acompanhamento clínico (CLAUSSNITZER M, et al., 2020; MANOLIO TA, et al., 2020).

- Doenças cardiovasculares

As doenças cardiovasculares compreendem um conjunto de condições que afetam o coração e os vasos sanguíneos, estando entre as principais causas de morbimortalidade na população. Seu desenvolvimento envolve interação complexa entre predisposição genética e fatores ambientais, incluindo hipertensão arterial, diabetes mellitus, tabagismo, sedentarismo e alimentação inadequada. Estudos epidemiológicos demonstram que fatores sociodemográficos e comportamentais influenciam significativamente a ocorrência dessas enfermidades, evidenciando a importância da interação gene-ambiente no desenvolvimento das doenças cardiovasculares. Dessa forma, a identificação de fatores de risco e a adoção de medidas preventivas são relevantes para redução das complicações associadas a essas patologias (MALTA DC, et al., 2021; CLAUSSNITZER M, et al., 2020).

11

PREVENÇÃO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS

Aconselhamento genético:

O aconselhamento genético constitui uma importante estratégia da genética médica voltada à orientação de indivíduos e famílias sobre doenças hereditárias, padrões de herança e riscos de recorrência familiar. Esse processo envolve análise do histórico familiar, avaliação clínica e interpretação de exames genéticos, permitindo maior compreensão sobre condições hereditárias e possíveis implicações para a saúde. Além do suporte técnico, o aconselhamento genético também possui dimensão ética e psicossocial, auxiliando pacientes na tomada de decisões relacionadas ao planejamento familiar, monitoramento clínico e prevenção de doenças (AZAMBUJA LOCH F, 2014).

A ampliação do acesso às informações genéticas trouxe benefícios importantes para a medicina preventiva, mas também intensificou discussões relacionadas à privacidade,

confidencialidade e uso adequado dos dados genômicos. Nesse contexto, o aconselhamento genético assume papel relevante ao contribuir para interpretação responsável dos resultados e redução de interpretações deterministas sobre o risco genético. Além disso, fatores sociais e econômicos ainda limitam o acesso igualitário aos serviços especializados e às tecnologias genômicas, evidenciando desafios importantes para incorporação da medicina genética nos sistemas de saúde (MANOLIO TA, et al., 2020).

Testes genéticos

Os testes genéticos representam uma das principais ferramentas da genética médica contemporânea, permitindo a identificação de mutações, variantes genéticas e alterações cromossômicas associadas às doenças hereditárias. O avanço das tecnologias de sequenciamento ampliou significativamente a capacidade de análise do genoma humano, favorecendo a identificação precoce de predisposições genéticas e contribuindo para estratégias de rastreamento e monitoramento clínico (MANOLIO TA, et al., 2020).

Além da aplicação diagnóstica, os testes genéticos têm contribuído para o desenvolvimento da medicina personalizada ao possibilitar estratificação de risco e acompanhamento mais individualizado dos pacientes. Entretanto, apesar do potencial clínico dessas tecnologias, persistem limitações relacionadas ao alto custo, à disponibilidade restrita em determinados contextos e à complexidade na interpretação dos resultados genéticos. Ademais, a identificação de predisposições hereditárias pode gerar impactos emocionais importantes quando não acompanhada de orientação especializada adequada. Dessa forma, a utilização dos testes genéticos exige integração entre conhecimento científico, acompanhamento clínico e princípios bioéticos relacionados ao uso das informações genéticas (AZAMBUJA LOCH F, 2014; MANOLIO TA, et al., 2020).

Triagem neonatal:

A triagem neonatal constitui uma importante estratégia de prevenção em saúde pública voltada à identificação precoce de doenças genéticas, metabólicas e endócrinas nos primeiros dias de vida. A realização desses exames antes do aparecimento das manifestações clínicas permite intervenções terapêuticas e acompanhamento especializado em fases iniciais da doença, reduzindo complicações e impactos sobre o desenvolvimento infantil.

Entre as condições frequentemente identificadas pela triagem neonatal destacam-se fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e anemia falciforme, enfermidades cujo prognóstico pode ser significativamente influenciado pelo diagnóstico precoce. Nesse contexto, a ampliação das tecnologias genéticas e dos programas de rastreamento neonatal tem contribuído para fortalecimento das estratégias preventivas e melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados (COSTA PN, et al., 2024; MANOLIO TA, et al., 2020).

Apesar dos avanços observados, a literatura também aponta desafios relacionados ao acesso desigual aos serviços especializados e à disponibilidade de testes genéticos em diferentes contextos socioeconômicos. Dessa forma, a efetividade da triagem neonatal depende não apenas do desenvolvimento tecnológico, mas também da ampliação do acesso aos programas de diagnóstico e acompanhamento clínico no sistema de saúde.

No contexto brasileiro, a ampliação dos programas de triagem neonatal representa um avanço importante na incorporação da genética às estratégias de saúde pública, contribuindo para identificação precoce de doenças hereditárias e ampliação do acesso ao diagnóstico. Entretanto, persistem desafios relacionados às desigualdades regionais, à disponibilidade de serviços especializados e às limitações estruturais presentes em diferentes localidades. Dessa forma, embora a triagem neonatal apresente relevante impacto preventivo, sua efetividade depende da ampliação do acesso aos programas de rastreamento e do fortalecimento das políticas públicas voltadas ao acompanhamento clínico e diagnóstico precoce.

Medicina personalizada:

A medicina personalizada, também denominada medicina de precisão, representa um importante avanço da genética aplicada à prática clínica ao propor estratégias terapêuticas individualizadas com base nas características genéticas, clínicas e ambientais dos pacientes. Essa abordagem difere do modelo tradicional de tratamento padronizado, permitindo condutas mais direcionadas conforme as particularidades biológicas de cada indivíduo (MANOLIO TA, et al., 2020).

A incorporação de informações genéticas no processo de decisão clínica possibilita identificar diferenças individuais na resposta aos medicamentos, contribuindo para maior segurança terapêutica e redução de efeitos adversos. Nesse contexto, a farmacogenômica destaca-se por investigar a influência dos fatores genéticos sobre a eficácia dos tratamentos

farmacológicos e sobre a susceptibilidade a determinadas reações medicamentosas (CLAUSSNITZER M, et al., 2020).

A medicina personalizada também apresenta aplicações relevantes no manejo de doenças complexas, especialmente no câncer, em que a identificação de variantes genéticas específicas permite utilização de terapias-alvo e monitoramento clínico mais individualizado. Entretanto, apesar dos avanços tecnológicos observados, sua implementação ainda enfrenta desafios relacionados ao alto custo das tecnologias genômicas, à necessidade de infraestrutura especializada e às questões éticas associadas ao uso e à proteção das informações genéticas (AZAMBUJA LOCH F, 2014).

Além dos desafios tecnológicos, a desigualdade no acesso aos exames genéticos e aos serviços especializados limita a incorporação ampla da medicina personalizada em diferentes contextos sociais e econômicos. Dessa forma, a consolidação dessa abordagem depende não apenas do avanço científico, mas também da ampliação do acesso às tecnologias genéticas, da capacitação profissional e do fortalecimento das políticas públicas em saúde.

RESULTADOS

A análise dos estudos selecionados na revisão narrativa permitiu identificar evidências consistentes sobre a relevância da genética humana na prevenção de doenças hereditárias, demonstrando que os avanços na genômica e na biologia molecular têm ampliado significativamente a capacidade de identificação precoce de alterações genéticas associadas ao desenvolvimento de doenças. Os achados indicam que a incorporação de tecnologias de sequenciamento genético e testes moleculares favoreceu o reconhecimento de mutações relacionadas tanto a doenças monogênicas quanto a condições multifatoriais, possibilitando maior precisão diagnóstica e melhor compreensão dos mecanismos fisiopatológicos envolvidos nas enfermidades hereditárias (CLAUSSNITZER et al., 2020; MANOLIO et al., 2024).

Os estudos analisados também evidenciaram que a ampliação do conhecimento sobre o genoma humano permitiu compreender de forma mais abrangente a relação entre predisposição genética e fatores ambientais. Nessa vertente, verificou-se que doenças multifatoriais, como câncer hereditário, diabetes mellitus e doenças cardiovasculares, não dependem exclusivamente da presença de variantes genéticas específicas, mas resultam da interação entre herança genética, hábitos de vida e fatores ambientais. Essa perspectiva demonstra que a genética

contemporânea ultrapassa interpretações deterministas, reconhecendo que fatores externos exercem influência importante na manifestação clínica das doenças (SEORMONDROYD, 2024).

Em relação às estratégias preventivas, os resultados apontaram que o aconselhamento genético constitui uma das principais ferramentas utilizadas para identificação de indivíduos e famílias com maior risco hereditário. Os estudos demonstraram que essa prática contribui para o esclarecimento sobre padrões de herança genética, probabilidade de recorrência de doenças e possibilidades de prevenção, auxiliando os pacientes na tomada de decisões relacionadas ao planejamento familiar e ao acompanhamento clínico. Ademais, observou-se que o aconselhamento genético possui impacto relevante na redução da ansiedade e na adaptação emocional diante da confirmação de riscos genéticos, especialmente em famílias com histórico de doenças hereditárias (MENDES, 2017; AZAMBUJA LOCH, 2014).

Outro aspecto também identificado na literatura refere-se à importância dos testes genéticos no rastreamento precoce de predisposições hereditárias. Os estudos revelam que esses testes têm sido amplamente utilizados na investigação de síndromes genéticas, doenças metabólicas e predisposição a determinados tipos de câncer, permitindo a adoção de medidas de monitoramento clínico antes do aparecimento de manifestações clínicas. Em pacientes com histórico familiar de câncer de mama, por exemplo, a identificação de mutações em genes relacionados à suscetibilidade hereditária possibilita acompanhamento mais rigoroso e estratégias preventivas individualizadas. Da mesma forma, em doenças monogênicas, como fibrose cística e anemia falciforme, os testes genéticos favorecem o diagnóstico precoce e a implementação de cuidados específicos desde os primeiros anos de vida (CUTTING, 2015; COSTA et al., 2024).

Na área da saúde pública, a triagem neonatal destacou-se como uma das estratégias preventivas mais relevantes identificadas nos estudos revisados. Os resultados demonstraram que a realização do teste do pezinho possibilita o diagnóstico precoce de doenças metabólicas, genéticas e endócrinas ainda nos primeiros dias de vida, favorecendo intervenções clínicas precoces e redução significativa da morbimortalidade infantil. Entre as condições mais frequentemente abordadas pelos estudos estão a fenilcetonúria, o hipotireoidismo congênito e a anemia falciforme, enfermidades cujo prognóstico apresenta melhora expressiva quando identificadas precocemente. Além disto, observou-se que a ampliação dos programas de triagem

neonatal representa importante avanço para as políticas públicas de saúde, embora persistam desigualdades regionais relacionadas ao acesso aos serviços especializados e à infraestrutura laboratorial necessário para realização dos exames.

Os resultados também evidenciaram crescimento significativo da medicina personalizada como consequência direta do avanço da genética médica. Os estudos analisados apontam que a utilização de informações genéticas na prática clínica permite selecionar terapias mais adequadas conforme o perfil molecular dos pacientes, favorecendo maior eficácia terapêutica e redução de efeitos adversos. Essa abordagem mostrou-se especialmente relevante em doenças oncológicas, nas quais a identificação de mutações específicas possibilita a utilização de terapias-alvo direcionadas. Ademais, observou-se, também da farmacogenômica, área responsável por investigar como variantes genéticas influenciam a resposta aos medicamentos, contribuindo para tratamentos mais individualizados e seguros (MANOLIO et al., 2024).

Apesar dos benefícios observados, os estudos também apontaram limitações e desafios relacionados à aplicação das tecnologias genéticas na prática clínica e na saúde pública. Entre os principais obstáculos identificados destacam-se o elevado custo dos testes genéticos, a disponibilidade restrita dessas tecnologias em determinados contextos e as dificuldades relacionadas à interpretação de variantes genéticas de significado incerto. Ademais, os autores ressaltam preocupações bioéticas envolvendo privacidade, confidencialidade e possível utilização inadequada de informações genéticas por instituições públicas ou privadas. Os resultados demonstram ainda que o acesso desigual às tecnologias genômicas pode ampliar disparidades já existentes nos sistemas de saúde, dificultando que os benefícios da medicina genômica sejam distribuídos de maneira equitativa entre diferentes grupos populacionais (AZAMBUJA LOCH, 2014; ORMONDROYD, 2024).

De modo geral, os estudos revisados demonstram que a genética humana exerce papel estratégico na prevenção de doenças hereditárias, contribuindo para o desenvolvimento de métodos diagnósticos mais precisos, estratégias preventivas mais efetivas e abordagens terapêuticas individualizadas. Os resultados evidenciam que a integração entre genética, medicina clínica e políticas públicas de saúde possui potencial para reduzir complicações associadas às doenças hereditárias e melhorar a qualidade de vida da população. Entretanto, a literatura reforça que a consolidação desses avanços depende não apenas do desenvolvimento

científico, mas também da ampliação do acesso às tecnologias genéticas, da capacitação profissional e da adoção de princípios éticos que garantam o uso responsável das informações genômicas.

DISCUSSÃO

Os avanços da genética humana nas últimas décadas promoveram mudanças importantes na compreensão das bases biológicas das doenças hereditárias e multifatoriais. O desenvolvimento das técnicas de sequenciamento genético e das pesquisas em genômica ampliou a identificação de variantes associadas a diferentes condições clínicas, contribuindo para maior precisão diagnóstica e para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas mais individualizadas (CLAUSSNITZER M, et al., 2020; MANOLIO TA, et al., 2020). Nesse contexto, a genética consolidou-se como área fundamental da medicina contemporânea, especialmente pela contribuição para compreensão dos mecanismos envolvidos no surgimento e progressão das doenças.

A incorporação das informações genéticas à prática clínica também favoreceu o desenvolvimento da medicina personalizada, abordagem que considera características biológicas individuais no planejamento terapêutico. A identificação de variantes genéticas associadas à resposta medicamentosa e à susceptibilidade clínica tem contribuído para maior segurança terapêutica e para o aprimoramento do manejo clínico de diferentes enfermidades. Além disso, a integração entre genética, biotecnologia e bioinformática ampliou significativamente as possibilidades de investigação das doenças hereditárias e multifatoriais (MANOLIO TA, et al., 2020; CLAUSSNITZER M, et al., 2020).

Outro aspecto relevante refere-se ao papel da prevenção genética no contexto da saúde pública. Estratégias como testes genéticos, aconselhamento genético e triagem neonatal permitem identificar predisposições hereditárias e alterações genéticas antes do surgimento das manifestações clínicas, favorecendo monitoramento e intervenções precoces. Nesse cenário, a triagem neonatal apresenta importante impacto preventivo ao possibilitar diagnóstico precoce de doenças metabólicas e genéticas, contribuindo para redução de complicações e melhoria do prognóstico clínico dos indivíduos afetados (COSTA PN, et al., 2024).

O aconselhamento genético também desempenha papel relevante nesse processo ao auxiliar indivíduos e famílias na compreensão dos padrões de herança, dos riscos de recorrência

e das possibilidades de acompanhamento clínico. Além das orientações técnicas, esse processo apresenta importante dimensão ética e psicossocial, especialmente diante dos impactos emocionais relacionados à identificação de predisposições genéticas e ao diagnóstico de doenças hereditárias (AZAMBUJA LOCH F, 2014).

Entretanto, apesar dos avanços científicos observados, a utilização das informações genéticas ainda envolve importantes desafios éticos e sociais. O acesso às tecnologias genômicas permanece desigual em diferentes contextos socioeconômicos, limitando a incorporação ampla dos exames genéticos e da medicina personalizada nos sistemas de saúde. Além disso, o uso de informações genéticas levanta discussões relacionadas à privacidade, confidencialidade e possível discriminação genética, especialmente diante da utilização inadequada de dados sensíveis por instituições e organizações (AZAMBUJA LOCH F, 2014).

Outro ponto relevante envolve a necessidade de evitar interpretações deterministas sobre a genética humana. Embora fatores hereditários exerçam influência importante no desenvolvimento de diversas doenças, a literatura demonstra que aspectos ambientais, comportamentais e sociais também participam do processo de adoecimento. Dessa forma, a compreensão contemporânea das doenças hereditárias e multifatoriais depende da análise integrada entre predisposição genética, expressão gênica e interação gene-ambiente (CLAUSSNITZER M, et al., 2020; MANOLIO TA, et al., 2020).

18

Assim, observa-se que os avanços da genética humana apresentam grande potencial para fortalecer estratégias preventivas, ampliar a precisão diagnóstica e contribuir para o desenvolvimento de terapias mais individualizadas. Contudo, para que esses benefícios sejam efetivamente incorporados à prática clínica e à saúde pública, torna-se necessário integrar desenvolvimento científico, princípios bioéticos e ampliação do acesso às tecnologias genéticas.

CONCLUSÃO

A genética humana tem se consolidado como uma área fundamental para a compreensão dos processos biológicos relacionados à saúde e à doença. O presente estudo teve como objetivo analisar a importância da genética humana na prevenção de doenças hereditárias por meio de revisão de literatura, evidenciando como os avanços científicos nessa área têm contribuído para o aprimoramento das estratégias de diagnóstico, prevenção e tratamento de diversas condições genéticas.

A partir da análise dos estudos selecionados, foi possível observar que o conhecimento das bases genéticas das doenças permite identificar predisposições hereditárias e compreender os mecanismos moleculares envolvidos no desenvolvimento de diferentes patologias. Essa compreensão tem favorecido o desenvolvimento de métodos diagnósticos mais precisos, bem como a implementação de estratégias de prevenção capazes de reduzir o impacto dessas doenças na população.

Nesse contexto, ferramentas como testes genéticos, aconselhamento genético e triagem neonatal desempenham papel essencial na identificação precoce de alterações genéticas e na orientação de indivíduos e famílias quanto aos riscos associados à herança genética. Essas estratégias possibilitam intervenções preventivas mais eficazes, contribuindo para o acompanhamento clínico adequado e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Além disso, a aplicação do conhecimento genético apresenta importantes implicações para a saúde pública. A incorporação de programas de rastreamento genético e de políticas de prevenção baseadas em evidências científicas pode contribuir significativamente para a redução da incidência e da gravidade de diversas doenças hereditárias. Dessa forma, a integração da genética às práticas de cuidado em saúde representa um avanço importante na construção de sistemas de saúde mais eficientes e voltados à promoção da saúde da população.

19

Por outro lado, o avanço da genética médica também exige atenção às questões éticas relacionadas ao uso das informações genéticas. A proteção da privacidade dos indivíduos, a garantia da confidencialidade dos dados genéticos e a promoção do acesso equitativo às tecnologias de diagnóstico constituem aspectos fundamentais para o desenvolvimento responsável da medicina genômica.

Por fim, considerando o rápido progresso das pesquisas na área da genética e da genômica, espera-se que novas tecnologias e abordagens terapêuticas continuem ampliando as possibilidades de prevenção, diagnóstico e tratamento de doenças hereditárias. Nesse cenário, o fortalecimento da pesquisa científica, aliado à formulação de políticas públicas e à observância de princípios éticos, será essencial para garantir que os avanços da genética contribuam efetivamente para a promoção da saúde e para a melhoria das condições de vida da população.

REFERÊNCIAS

1. AZAMBUJA LOCH F. Testes genéticos preditivos: uma reflexão bioético-jurídica. *Revista de Bioética y Derecho*, 2014; 30: 92-108.
2. BERGSTRÖM A, et al. Insights into human genetic variation and population history from 929 diverse genomes. *Science*, 2020; 367(6484): eaay5012.
3. CLAUSNITZER M, et al. A brief history of human disease genetics. *Nature*, 2020; 577(7789): 179-189.
4. COLLINS RL, TALKOWSKI ME. Diversity and consequences of structural variation in the human genome. *Nature Reviews Genetics*, 2025; 26(7): 443-462.
5. COSTA PN, et al. Anemia falciforme, diagnóstico precoce e aconselhamento genético na doença falciforme: uma revisão de literatura. *Revista JRG de Estudos Acadêmicos*, 2024; 7(15): 1-12.
6. CUTTING GR. Cystic fibrosis genetics: from molecular understanding to clinical application. *Nature Reviews Genetics*, 2015; 16(1): 45-56.
7. FEERO WG, et al. Genomic medicine—an updated primer. *The New England Journal of Medicine*, 2010; 362(21): 2001-2011.
8. GREEN ED, et al. Clinical genomic medicine: new insights into human disease. *The New England Journal of Medicine*, 2015; 372(26): 2477-2487.
9. MALTA DC, et al. Fatores associados ao diagnóstico de doenças cardiovasculares na população adulta brasileira: Pesquisa Nacional de Saúde, 2019. *Revista Brasileira de Epidemiologia*, 2021; 24(Suppl 2): e210013.
10. MANOLIO TA, et al. Genomic medicine year in review: 2020. *The American Journal of Human Genetics*, 2020; 107(6): 1007-1010.
11. MENDES A. Doenças hereditárias, aconselhamento genético e redes familiares e sociais: da ética intergeracional ao papel dos mais velhos. *Revista Kairós-Gerontologia*, 2012; 15(Esp 11): 199-216.
12. PESSOA IL, et al. Fibrose cística: aspectos genéticos, clínicos e diagnósticos. *Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research*, 2015; 11(4): 30-36.
13. TAKAHASHI S, et al. Genome-wide stability of the DNA replication program in single mammalian cells. *Nature Genetics*, 2019; 51(3): 529-540.