

Genômica encurta diagnóstico

Terapias inovadoras ampliam opções, mas acesso e custo ainda impõem limites

Por Estadão Blue Studio

O sequenciamento genético em larga escala e a chegada de terapias que atuam na causa das doenças começam a alterar o prognóstico de pacientes com doenças raras no Brasil. No painel “Avanços em pesquisas e terapias”, especialistas afirmaram que o diagnóstico ficou mais rápido e preciso nos últimos anos, mas alertaram que custo, regulação e desigualdade regional ainda limitam o acesso às inovações.

João Bosco de Oliveira Filho, CEO da NeoGenomica Análises Genômicas, destacou que a principal virada da última década foi tecnológica. Com exames mais rápidos e acessíveis, tornou-se possível identificar alterações com maior precisão e dar nome a condições que antes levavam anos para ser esclarecidas. Cerca de 80% das doenças raras têm causa genética, o que coloca o exame molecular no centro da investigação.

“Estamos vivendo em um tempo de muita transformação tecnológica com benefícios palpáveis”, afirmou Oliveira Filho. A leitura integral do DNA passou a acelerar descobertas, fechar diagnósticos e orientar o tratamento. Segundo ele, a chamada “odisseia diagnóstica” – quando pacientes passam anos consultando especialistas e realizando exames em busca de respostas – começa a ser encurtada à medida que novas ferramentas ganham escala e se tornam mais acessíveis.

Rodrigo Athanazio, diretor da unidade de vias aéreas do Instituto do Coração do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (InCor-USP), ressaltou que a compreensão do mecanismo molecular abriu caminho para terapias personalizadas, direcionadas à alteração genética de cada paciente. Ele citou a fibrose cística, cuja história natural foi modificada por medicamentos que atuam na proteína defeituosa. “A partir daquele ponto que o paciente começa a usar [o medicamento], é como se a doença não mais existisse.”

Para Athanazio, o avanço provocou uma mudança estrutural na forma de tratar doenças complexas. Em vez de terapias voltadas apenas para os sintomas, os tratamentos passam a mirar mecanismos biológicos da doença, uma lógica que deve se expandir para diferentes áreas da medicina nos próximos anos.

Terapia gênica

As terapias gênicas também avançam. Na atrofia muscular espinhal, por exemplo, a estratégia é substituir o gene defeituoso por uma cópia funcional, introduzida nas células por meio de vetores virais. Técnicas de edição genética ampliam o horizonte terapêutico, mas exigem rigor na avaliação de segurança e eficácia antes da incorporação.

O avanço científico, porém, esbarra em limites regulatórios. O modelo tradicional de aprovação, baseado em grandes estudos comparativos, é de difícil aplicação em doenças com poucos pacientes. Athanazio também defendeu que a incorporação de terapias disruptivas equilibre a rapidez com segurança, evitando que expectativas sobre tratamentos experimentais superem as evidências clínicas.

Alto custo

Outro desafio citado foi o alto custo dessas tecnologias, que muitas vezes chegam ao mercado com valores elevados. Por isso, os participantes defenderam a adoção de novos modelos de avaliação econômica e mecanismos de negociação entre governo, indústria e sociedade para ampliar a disponibilidade das terapias.

Estamos apenas no começo. A ciência ainda “arranha” uma pequena fração das quase 8 mil doenças raras conhecidas

João Bosco de Oliveira Filho, CEO da NeoGenomica Análises Genômicas

Além do preço, o acesso depende da incorporação dessas tecnologias pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e da organização da rede de referência. Apesar da ampliação dos centros especializados, a desigualdade regional e o atraso no diagnóstico ainda impedem que parte dos pacientes chegue às terapias disponíveis.

Ferramentas como teleconsulta e inteligência artificial podem ajudar a identificar sinais de alerta e reduzir o tempo até o encaminhamento adequado. Para os

especialistas, essas tecnologias podem apoiar médicos da atenção básica na identificação de casos suspeitos, facilitando o acesso a centros especializados e encurtando a jornada até o diagnóstico.

Athanazio também destacou a importância em aumentar a visibilidade das doenças raras. “Só conseguimos avançar em algo quando temos a visibilidade do problema.”

Embora os desafios permaneçam, o cenário atual é visto com otimismo. A combinação entre diagnóstico genético acessível, terapias cada vez mais específicas e novas ferramentas digitais aponta para uma mudança progressiva no cuidado dos pacientes com doenças raras. “Estamos apenas no começo”, disse Oliveira Filho, ao lembrar que, apesar do avanço, a ciência ainda “arranha uma pequena fração” das quase 8 mil doenças raras conhecidas.

<https://www.estadao.com.br/saude/genomica-encurta-diagnostico/>

Veículo: Online -> Portal -> Portal Estadão