

Genética reduz tempo de diagnóstico de doenças raras, que ainda é longo

Tecnologias de sequenciamento genético permitem identificar causas de doenças raras com mais precisão, mas acesso a exames e especialistas ainda limita o atendimento

Por Estadão Blue Studio

A primeira manifestação foi uma coceira intensa e persistente. No mesmo dia, a fisioterapeuta Erica Soeiro, de 44 anos, procurou atendimento médico. A partir daquele momento, começou uma sequência de consultas que se estenderia por diferentes especialidades até que o diagnóstico finalmente fosse confirmado. “Passei por neurologista, psiquiatra, ortopedista, reumatologista, imunologista, infectologista”, conta.

Durante esse período, os sintomas chegaram a ser interpretados como um possível problema psiquiátrico, e Erica relata que recebeu medicamentos sedativos para tentar controlar crises de dor e desconforto. “Eu gritava muito, chorava muito, porque ninguém conseguia entender o que estava acontecendo. Ouvi muitos profissionais dizendo que não era nada ou que era psicológico.”

Depois de idas e vindas, finalmente Erica teve o diagnóstico: síndrome de Schnitzler, uma doença autoinflamatória rara caracterizada por urticária crônica recorrente, inflamação sistêmica e presença de gamopatia monoclonal, uma alteração de proteínas no sangue associada à doença¹. “Eu não queria estar doente, mas queria ter um nome para aquilo que eu estava sentindo.”

Após a confirmação do diagnóstico, ainda foi necessário enfrentar uma nova etapa de dificuldades até encontrar o tratamento adequado. “Foi tudo muito difícil até conseguir o tratamento. Hoje, depois de oito anos, ainda tenho sintomas, mas consigo viver”, desabafa Erica.

Por que o diagnóstico ainda demora

Estima-se que cerca de 80% das doenças raras tenham origem genética². Segundo o médico geneticista Diogo Cordeiro de Queiroz Soares, titular do Departamento de Oncogenética do A.C.Camargo Cancer Center, muitas dessas condições surgem a partir de alterações em genes responsáveis por funções essenciais do organismo.

“Nosso DNA funciona como um manual de instruções com bilhões de letras. Muitas doenças raras surgem a partir de um único ‘erro de digitação’ nesse manual, uma alteração genética que compromete o funcionamento de determinado gene”, explica Soares.

Para se ter ideia, o genoma humano tem cerca de 20 mil genes codificadores³, e alterações diferentes em qualquer um deles podem gerar milhares de condições clínicas distintas.

Sinais de origem genética

A possibilidade de uma doença genética costuma ser considerada quando o quadro clínico não segue o comportamento esperado para doenças mais comuns. Segundo Soares, essa hipótese costuma surgir quando o quadro foge do padrão habitual. “O médico deve acender o sinal de alerta para o DNA quando a doença começa muito cedo, afeta vários órgãos ao mesmo tempo, não responde aos tratamentos convencionais ou quando há outros casos semelhantes na mesma família.”

Entre os sinais clínicos que costumam indicar a necessidade de investigação genética estão o início precoce dos sintomas, o comprometimento de múltiplos sistemas do organismo, histórico familiar semelhante e manifestações clínicas que não se encaixam em doenças mais comuns.

Nesses casos, a investigação passa a incluir exames capazes de analisar diretamente o material genético do paciente.

O avanço do sequenciamento genético

Nas últimas duas décadas, o desenvolvimento das tecnologias de sequenciamento transformou a forma como muitas doenças raras são investigadas. De acordo com Soares, métodos conhecidos como sequenciamento de nova geração (NGS) tornaram possível analisar grandes porções do DNA de forma muito mais rápida e

acessível. “Antes líamos o manual do DNA letra por letra, o que levava anos. Hoje conseguimos analisar o livro inteiro em poucos dias”, explica o especialista.

O médico deve acender o sinal de alerta para o DNA quando a doença começa muito cedo, afeta vários órgãos ou não responde aos tratamentos convencionais.

Diogo Cordeiro de Queiroz Soares, médico geneticista e titular do Departamento de Oncogenética do A.C.Camargo Cancer Center.

Isso significa que a medicina passou não apenas a diagnosticar mais pacientes, mas também a identificar com mais precisão a causa molecular das doenças. Entre os exames mais utilizados estão o sequenciamento do exoma, que analisa a parte do DNA responsável pela produção de proteínas, e o sequenciamento do genoma, que avalia todo o material genético. “O exoma costuma ser o primeiro exame solicitado, porque avalia justamente a região onde está a maioria das alterações já associadas a doenças”, explica Soares.

Em situações mais complexas, quando a suspeita genética permanece mesmo após os exames iniciais, o sequenciamento completo do genoma pode ser utilizado como investigação complementar.

Barreiras de acesso no Brasil e novas iniciativas

Apesar dos avanços tecnológicos, o acesso aos testes genéticos ainda enfrenta obstáculos importantes no Brasil.

Para o oncologista Breno Jeha, da Oncoclínicas, três fatores principais dificultam o diagnóstico precoce: o custo dos exames, a desigualdade regional e a escassez de especialistas. “As principais barreiras são o acesso ao teste, a interpretação adequada dos resultados e a disponibilidade de médicos geneticistas.”

Nos últimos anos, algumas iniciativas vêm tentando ampliar o acesso à investigação genética no País. Em fevereiro de 2026, o Ministério da Saúde anunciou a incorporação do sequenciamento completo do exoma no Sistema Único de Saúde (SUS), com investimento anual estimado em R\$ 26 milhões?.

A expectativa é ampliar o acesso aos exames genéticos e reduzir o tempo entre o início dos sintomas e a confirmação do diagnóstico. Para Jeha, iniciativas desse tipo podem ajudar a diminuir desigualdades no acesso aos exames e ampliar a capacidade de diagnóstico no Brasil.

Os limites da genômica

Mesmo com o avanço das tecnologias de sequenciamento, ainda existem casos em que a investigação genética não consegue identificar a causa da doença. Isso acontece porque o funcionamento completo do genoma humano ainda não é totalmente compreendido, e alterações em regiões pouco conhecidas do DNA, interações entre múltiplos genes e fatores ambientais podem dificultar a identificação da causa genética.

Ainda assim, especialistas destacam que os dados genéticos podem ser reavaliados ao longo do tempo, à medida que novas descobertas científicas ampliam o conhecimento sobre o funcionamento do genoma.

Referências

¹ Orphanet. Schnitzler syndrome. Disponível em: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/37748>

² Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD/NIH). Rare Diseases Frequently Asked Questions. Disponível em: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>

³ National Human Genome Research Institute (NHGRI). About the Human Genome Project. Disponível em: <https://www.genome.gov/human-genome-project>

? Agência Brasil. Nova tecnologia do SUS promete reduzir tempo de diagnóstico de doenças raras. 2026. Disponível em: <https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2026-02/doencas-raras-nova-tecnologia-do-sus-reduz-tempo-de-diagnostico>

<https://www.estadao.com.br/saude/genetica-reduz-tempo-de-diagnostico-de-doencas-raras-que-ainda-e-longo/>

Veículo: Online -> Portal -> Portal Estadão