



MEDICINA DE PRECISÃO E O PAPEL DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

EDUARDO LUIZ FAVA; JUAN PHILIPPE TEIXEIRA

Introdução: A medicina de precisão utiliza dados genéticos para personalizar tratamentos, destacando o sequenciamento de nova geração (NGS) e o sequenciamento de exomas. Apesar dos avanços, a interpretação de variantes genéticas, incluindo variantes de significado incerto (VUS), e o manejo de achados incidentais são desafios clínicos e bioéticos. O presente trabalho revisa o impacto do NGS na medicina de precisão bem como o papel do aconselhamento genético. **Objetivo:** Revisar a literatura sobre o uso do sequenciamento de exoma na medicina de precisão, focando no aconselhamento genético, classificação de variantes e desafios bioéticos de achados incidentais. **Materiais e Métodos:** Foram incluídos estudos de 2010 a 2023, abordando NGS e exomas em medicina de precisão, aconselhamento genético, e achados incidentais. As bases de dados PubMed, Scopus e Web of Science foram usadas, e a seleção resultou em 50 estudos. Os dados extraídos incluíram tecnologias de sequenciamento, classificação de variantes, achados incidentais e implicações clínicas. **Resultados:** O sequenciamento de exoma identificou variantes genéticas em 85% dos casos analisados, com 20% sendo VUS. Aproximadamente 15% dos pacientes tiveram achados incidentais, como mutações nos genes BRCA1 e BRCA2. A comunicação dos resultados por meio de aconselhamento genético foi considerada crucial, especialmente para VUS e achados incidentais, que levantam questões bioéticas importantes. **Conclusão:** A interpretação de VUS continua sendo um grande desafio. O aconselhamento genético é fundamental para a comunicação eficaz desses resultados. A revisão sugere que protocolos mais claros são necessários para o manejo de achados incidentais e a reanálise periódica dos resultados, à medida que novos conhecimentos genéticos surgem. O NGS trouxe diversos avanços à medicina de precisão, mas desafios na interpretação de variantes e manejo de achados incidentais persistem. O aconselhamento genético especializado é fundamental para um direcionamento terapêutico eficaz, e novas diretrizes devem ser criadas para otimizar o uso dessas tecnologias.

Palavras-chave: Dados genéticos, Sequenciamento de exoma, Variantes de significado incerto (vus), Achados incidentais, Exomas.