



Durante décadas, a medicina conviveu com perguntas para as quais simplesmente não havia respostas. Por que uma mesma doença acometia várias pessoas da mesma família? Como explicar crianças que apresentavam múltiplas malformações sem uma causa aparente? Por que alguns pacientes respondiam a determinados tratamentos enquanto outros não apresentavam qualquer melhora? Essas e inúmeras outras questões começaram a ser respondidas a partir de uma das maiores conquistas científicas da humanidade: a compreensão do genoma humano.

Até então já era possível compreender as bases genéticas de condições que alteram o material genético de forma mais visível, as alterações cromossômicas, como as que levam a Síndrome de Down. Mas, milhares de doenças genéticas são causadas por alterações muito menores, ao nível dos genes. O conhecimento sobre a estrutura e o funcionamento do DNA inaugurou uma nova era para a medicina. A partir dele, tornou-se possível identificar alterações genéticas responsáveis por milhares de doenças, compreender mecanismos biológicos antes desconhecidos e abrir caminho para uma medicina cada vez mais precisa, preventiva e personalizada.

Quando a Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) foi fundada, em 15 de julho de 1986, esse cenário de Medicina de Precisão ainda estava distante. O Projeto Genoma Humano sequer havia sido lançado e a genética médica dava seus primeiros passos rumo à revolução que transformaria a prática clínica. Os médicos geneticistas baseavam seus diagnósticos principalmente na avaliação clínica, no histórico familiar, nos estudos cromossômicos e nas primeiras ferramentas da biologia molecular. Muitas famílias conviviam durante anos sem uma resposta definitiva para doenças hereditárias ou síndromes raras, e a busca por um diagnóstico frequentemente se tornava uma longa jornada.

Quatro anos depois, em 1990, a comunidade científica internacional iniciou oficialmente o Projeto Genoma Humano, um dos maiores empreendimentos da história da ciência. O objetivo era mapear toda a sequência do DNA humano e compreender como os genes influenciam o desenvolvimento das doenças. Em 2000, foi anunciado o primeiro rascunho do genoma humano, oferecendo à ciência uma visão inédita da estrutura genética da nossa espécie. Em 2003, com a conclusão oficial do projeto, a medicina entrou definitivamente na era da genômica. Décadas depois, em 2022, pesquisadores conseguiram completar o sequenciamento das regiões do DNA que ainda permaneciam desconhecidas, consolidando o mapa mais completo do genoma humano já produzido.

Mais do que uma conquista tecnológica, o conhecimento do genoma humano transformou profundamente a maneira como médicos e pesquisadores compreendem a saúde e a doença. Desde então, a genética médica deixou de ocupar um espaço restrito aos laboratórios de pesquisa para tornar-se uma das áreas mais estratégicas da prática clínica. Hoje, as avaliações clínicas feitas por médicos geneticistas, associadas aos exames genéticos permitem diagnosticar doenças raras, identificar síndromes hereditárias, orientar casais sobre riscos reprodutivos, prever predisposições a determinados tipos de câncer, auxiliar na escolha de medicamentos mais eficazes e indicar terapias direcionadas conforme o perfil genético de cada paciente.

Essa evolução também mudou a forma como diversas doenças passaram a ser classificadas. Antes agrupadas apenas por sinais e sintomas, muitas condições hoje são compreendidas a partir de sua causa molecular, permitindo diagnósticos mais precisos e tratamentos específicos. Em inúmeras situações, pacientes que durante anos receberam diagnósticos inconclusivos finalmente encontraram respostas graças aos avanços da genética médica e da genômica.

O impacto é especialmente significativo no universo das doenças raras. Estima-se que existam mais de sete mil doenças raras descritas, sendo que cerca de 80% possuem origem genética. Para milhares de famílias, o acesso ao diagnóstico representa o fim de uma longa jornada em busca de explicações — conhecida internacionalmente como “odisseia diagnóstica” — e o início de um

acompanhamento mais adequado, com aconselhamento genético, planejamento familiar e, em muitos casos, acesso a terapias inovadoras.

Se nas décadas de 1980 e 1990 o maior desafio era descobrir a causa genética das doenças, atualmente a medicina genética vive uma nova fase: a de intervir diretamente na origem de doenças. Os avanços científicos impulsionaram o desenvolvimento de tratamentos que, há poucos anos, pareciam inimagináveis. As terapias gênicas, capazes de introduzir, substituir ou corrigir genes alterados, já fazem parte da realidade para algumas doenças genéticas.

Paralelamente, terapias celulares, medicamentos desenvolvidos para alterações genéticas específicas e estratégias de medicina de precisão vêm modificando a história natural de diversas enfermidades. Tecnologias de edição gênica, como o CRISPR-Cas9, inauguram uma nova fronteira terapêutica e apontam para um futuro em que será possível corrigir alterações no DNA com níveis de precisão antes inimagináveis.

“Ao nascer antes mesmo do início do Projeto Genoma Humano, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) acompanhou toda a transformação da especialidade, desde os primeiros avanços da genética molecular até a atual era da medicina genômica e das terapias avançadas. Nesse período, atuou na defesa da especialidade, na formação de novas gerações de especialistas, na promoção da educação médica continuada, no incentivo à pesquisa científica e na elaboração de diretrizes que orientam a prática clínica baseada em evidências”, diz Ida Schwartz presidente da Sociedade.

Para a Antonette Souto El Husny, vice-presidente da SBGM, “celebrar os 40 anos da SBGM é, portanto, celebrar uma trajetória que se confunde com a própria evolução da genética médica no Brasil. Em quatro décadas, a especialidade acrescentou à análise de cromossomos e investigação clínica, ferramentas que se tornaram rotineiras e fundamentais com o fundamentais como o sequenciamento do exoma e do genoma humano, a medicina de precisão e a aplicação de terapias capazes de atuar diretamente sobre a causa genética de diversas doenças. Poucas áreas da medicina evoluíram de forma tão acelerada em tão pouco tempo”.

A cada novo paciente e família atendida, a cada gene associado a uma doença, a cada variante genética interpretada e a cada terapia desenvolvida, ampliam-se as possibilidades de oferecer diagnósticos precoces, tratamentos eficazes e melhor qualidade de vida para milhões de pessoas. Se os primeiros 40 anos foram marcados pela descoberta dos mecanismos que regem o genoma humano, as próximas décadas prometem consolidar uma medicina cada vez mais personalizada, preventiva e baseada na genética médica.

Crédito: Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM)

Fonte: [Portal CFM](#), em 23.07.2026.