

Edição genética e terapias gênicas: aplicações clínicas, desafios e perspectivas para a biomedicina

Gene editing and gene therapies: clinical applications, challenges, and perspectives for biomedicine

Thiago Mendes Sansevero¹

Maria Auxiliadora Andrade Pinto Ribeiro²

José Alberto Paris Junior³

Lucas Favalessa Bueno da Silva⁴

Rodrigo Leonel Geschonke⁵

Resumo

A edição genética e as terapias gênicas representam uma das mais importantes inovações da Biomedicina contemporânea, permitindo o desenvolvimento de estratégias terapêuticas capazes de atuar diretamente sobre os mecanismos moleculares responsáveis por diversas doenças humanas. O presente estudo teve como objetivo analisar as evidências científicas relacionadas à edição genética e às terapias gênicas, discutindo suas aplicações clínicas, os desafios bioéticos envolvidos e as perspectivas para a Biomedicina. Trata-se de uma pesquisa de abordagem qualitativa, de natureza descritiva e exploratória, desenvolvida por meio de revisão integrativa da literatura. O levantamento bibliográfico foi realizado nas bases SciELO, PubMed/MEDLINE, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Google Scholar, Web of Science e Scopus, além da consulta a documentos técnicos e regulatórios de instituições nacionais e internacionais, contemplando publicações entre 2016 e 2026. A análise das evidências demonstrou avanços expressivos na aplicação da edição genética e das terapias gênicas no tratamento de hemoglobinopatias, hemofilia A, atrofia muscular espinhal, distrofias hereditárias da retina, amiloidose hereditária e determinadas neoplasias, evidenciando resultados promissores quanto à eficácia clínica, à medicina de precisão e à melhoria da qualidade de vida dos

¹ Professor Mestre do Centro Universitário Santa Cecília – UNICEA. Mestre em Biotecnologia pela Universidade de Mogi das Cruzes – UMC. Bacharel em Biomedicina pela Universidade de Mogi das Cruzes – UMC.

² Professora Doutora do Centro Universitário Santa Cecília – UNICEA. Doutora em Engenharia Mecânica pela Universidade Estadual Paulista 'Júlio de Mesquita Filho' – UNESP. Licenciada em Educação Física pela Escola Superior de Educação Física de Cruzeiro – ESEFIC. E-mail: dorinharibeiro@hotmail.com.

³ Professor Doutor. Doutor em Biotecnologia em Medicina Regenerativa e Química Medicinal pela Universidade de Araraquara – UNIARA. Bacharel em Biomedicina pela Universidade de Araraquara – UNIARA. E-mail: parisjosejr@gmail.com.

⁴ Professor Especialista do Centro Universitário Santa Cecília – UNICEA. Especialista em Gestão da Saúde pela Fundação Getulio Vargas – FGV. Bacharel em Biomedicina pela Universidade Federal Fluminense – UFF. E-mail: lucasfavalessa89@gmail.com.

⁵ Professor Especialista. Especialista em Gestão de Tecnologia da Informação pelo Instituto Sul Paranaense de Altos Estudos – ISPAE. Bacharel em Biomedicina pelo Centro Universitário Santa Cecília – UNICEA e Bacharel em Sistemas de Informação pelas Faculdades Integradas do Vale do Iguaçu. E-mail: Leonelchonke@gmail.com.

pacientes. Entretanto, os estudos também apontaram desafios relacionados aos efeitos off-target, à segurança em longo prazo, aos elevados custos dos tratamentos, às desigualdades de acesso e às implicações bioéticas decorrentes da manipulação do genoma humano. Conclui-se que a edição genética e as terapias gênicas inauguram uma nova etapa da Biomedicina, marcada pela transição de abordagens predominantemente paliativas para estratégias capazes de atuar diretamente sobre as bases moleculares das doenças.

Palavras-chave: Edição genética. Terapia gênica. CRISPR-Cas9. Medicina de precisão. Biomedicina.

Abstract

Gene editing and gene therapies represent one of the most significant innovations in contemporary Biomedical Sciences, enabling the development of therapeutic strategies capable of acting directly on the molecular mechanisms underlying several human diseases. This study aimed to analyze the scientific evidence on gene editing and gene therapies, discussing their clinical applications, bioethical challenges, and future perspectives for Biomedical Sciences. This qualitative, descriptive, and exploratory study was conducted through an integrative literature review. The bibliographic search was performed in the SciELO, PubMed/MEDLINE, Virtual Health Library (VHL), Google Scholar, Web of Science, and Scopus databases, in addition to technical and regulatory documents issued by national and international institutions, covering publications from 2016 to 2026. The analyzed evidence demonstrated substantial advances in the application of gene editing and gene therapies for the treatment of hemoglobinopathies, hemophilia A, spinal muscular atrophy, inherited retinal dystrophies, hereditary amyloidosis, and selected neoplasms, revealing promising results regarding clinical efficacy, precision medicine, and patients' quality of life. Nevertheless, the reviewed studies also identified important challenges related to off-target effects, long-term safety, high treatment costs, unequal access to advanced therapies, and the bioethical implications associated with human genome manipulation. It is concluded that gene editing and gene therapies mark a new era in Biomedical Sciences by shifting from predominantly palliative approaches toward therapeutic strategies capable of targeting the molecular basis of diseases.

Keywords: Gene editing. Gene therapy. CRISPR-Cas9. Precision medicine. Biomedical Sciences.

1 INTRODUÇÃO

A biologia molecular e a engenharia genética têm promovido importantes transformações na medicina e na Biomedicina, possibilitando o desenvolvimento de estratégias terapêuticas capazes de atuar diretamente sobre alterações genéticas associadas a diversas doenças hereditárias e adquiridas. Nas últimas décadas, o avanço do conhecimento sobre a estrutura, a expressão e a regulação dos genes, aliado ao aperfeiçoamento das técnicas de manipulação do DNA, favoreceu o surgimento de terapias voltadas à correção, substituição ou modificação de genes defeituosos, ampliando as perspectivas para o tratamento de enfermidades anteriormente consideradas incuráveis (Gonçalves; Paiva, 2017; Anzalone et al., 2019).

Entre as principais inovações destaca-se o sistema CRISPR-Cas9, que revolucionou a pesquisa biomédica ao possibilitar a edição do genoma de forma mais precisa, eficiente e

acessível. Posteriormente, o desenvolvimento de ferramentas como os editores de bases (base editing) e o prime editing ampliou a capacidade de corrigir mutações específicas, reduzindo limitações das primeiras técnicas de edição gênica e impulsionando o avanço de estudos clínicos em diferentes áreas da saúde (Komor et al., 2016; Gaudelli et al., 2017; Anzalone et al., 2019).

As aplicações clínicas dessas tecnologias têm apresentado resultados promissores no tratamento de doenças monogênicas, hemoglobinopatias, hemofilias, distrofias hereditárias da retina, atrofia muscular espinhal e determinados tipos de câncer. Ensaio clínicos recentes demonstram benefícios expressivos, evidenciando o potencial dessas estratégias para modificar a evolução de enfermidades graves e consolidar uma nova perspectiva na medicina de precisão (Frangoul et al., 2021; Mendell et al., 2017; Ozelo et al., 2022).

Apesar dos avanços alcançados, a incorporação dessas terapias à prática clínica ainda enfrenta desafios relacionados à segurança, à eficácia em longo prazo, aos efeitos off-target, aos elevados custos, à desigualdade de acesso e às implicações bioéticas decorrentes da edição do genoma humano. Questões como a modificação de células germinativas, a possibilidade de alterações hereditárias e a necessidade de regulamentação rigorosa permanecem entre os principais temas discutidos pela comunidade científica internacional (Sganzerla; Pessini; Hossne, 2020; Furtado; Camilo, 2019).

No Brasil, o fortalecimento das pesquisas em terapias avançadas, aliado à atuação regulatória da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), evidencia o avanço da Biomedicina na incorporação dessas inovações. A recente aprovação de terapias gênicas para uso clínico demonstra que essa área deixou de representar apenas uma perspectiva futura e passou a integrar, de forma progressiva, a assistência em saúde, embora ainda existam desafios relacionados à infraestrutura, ao financiamento e à qualificação profissional (Brasil, Anvisa, 2024).

Diante desse cenário, estabelece-se como problema de pesquisa a seguinte questão: quais são as principais aplicações clínicas da edição genética e das terapias gênicas, quais desafios bioéticos e técnicos limitam sua utilização e de que maneira esses avanços ampliam as perspectivas de atuação da Biomedicina?

Parte-se da hipótese de que a edição genética e as terapias gênicas representam uma das maiores inovações da Biomedicina contemporânea, apresentando elevado potencial para o tratamento de diversas doenças anteriormente consideradas de difícil manejo. Entretanto, sua consolidação como estratégia terapêutica depende do aprimoramento contínuo das tecnologias de edição, da ampliação das evidências clínicas relacionadas à segurança e eficácia, do

fortalecimento dos marcos regulatórios e da observância dos princípios bioéticos que orientam a pesquisa e a prática em saúde.

O objetivo geral deste estudo consiste em analisar as evidências científicas acerca das aplicações clínicas da edição genética e das terapias gênicas, discutindo seus avanços, desafios bioéticos e perspectivas para a Biomedicina.

Como objetivos específicos, pretende-se: apresentar os fundamentos biológicos da edição genética e das terapias gênicas; descrever as principais tecnologias atualmente empregadas na modificação do genoma humano; identificar as aplicações clínicas dessas estratégias em diferentes doenças; discutir os riscos, limitações e aspectos bioéticos envolvidos em sua utilização; analisar o cenário regulatório brasileiro e as perspectivas futuras para a atuação do biomédico nesse campo do conhecimento.

A realização desta pesquisa justifica-se, sob o aspecto científico, pela rápida evolução das tecnologias de edição genética e pela necessidade de sistematizar as evidências produzidas nos últimos anos, contribuindo para a atualização do conhecimento na área da Biomedicina. Sob a perspectiva social, o estudo justifica-se pelo potencial dessas terapias para transformar o tratamento de doenças genéticas e ampliar a expectativa e a qualidade de vida dos pacientes, ao mesmo tempo em que suscita importantes debates sobre equidade no acesso, segurança e responsabilidade ética. No âmbito profissional, a pesquisa busca oferecer subsídios para biomédicos, pesquisadores e demais profissionais da saúde, fortalecendo a compreensão acerca das aplicações, limitações e perspectivas das terapias gênicas na prática clínica e na pesquisa científica.

O referencial teórico desta pesquisa fundamenta-se em estudos de Gonçalves e Paiva (2017), Arend, Pereira e Markoski (2017), Komor et al. (2016), Gaudelli et al. (2017), Anzalone et al. (2019), Frangoul et al. (2021; 2024), Mendell et al. (2017), Ozelo et al. (2022), Gillmore et al. (2021), além de documentos técnicos da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) e de estudos brasileiros voltados às implicações bioéticas da edição genética, especialmente aqueles desenvolvidos por Furtado e Camilo (2019) e Sganzerla, Pessini e Hossne (2020).

Por fim, este artigo encontra-se organizado em cinco seções. Após esta introdução, apresenta-se a fundamentação teórica, abordando os fundamentos da edição genética e das terapias gênicas, suas aplicações clínicas, os desafios bioéticos e as perspectivas para a Biomedicina. Em seguida, descrevem-se os procedimentos metodológicos adotados na revisão integrativa da literatura. Posteriormente, são apresentados e discutidos os resultados obtidos a partir da análise dos estudos selecionados. Por fim, as considerações finais

sintetizam os principais achados da pesquisa, destacam suas contribuições para a Biomedicina e apontam perspectivas para futuras investigações.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

2.1 Fundamentos da edição genética e das terapias gênicas

A genética constitui um dos pilares das Ciências Biológicas e da Biomedicina por estudar a hereditariedade, a estrutura e a função dos genes, bem como os mecanismos responsáveis pela transmissão das características biológicas. Os avanços científicos das últimas décadas, impulsionados pelo Projeto Genoma Humano, ampliaram a compreensão da organização do genoma e de sua relação com doenças hereditárias, neoplásicas e multifatoriais, favorecendo o desenvolvimento de novas estratégias diagnósticas e terapêuticas baseadas na manipulação do material genético (Gonçalves; Paiva, 2017).

O genoma humano é formado por aproximadamente três bilhões de pares de bases distribuídos em 23 pares de cromossomos, contendo cerca de vinte mil genes. Alterações na sequência do DNA, denominadas mutações, podem comprometer a expressão gênica e a síntese de proteínas, contribuindo para o desenvolvimento de doenças genéticas e outras enfermidades complexas. Essas mutações podem ocorrer espontaneamente durante a replicação celular ou resultar da ação de fatores ambientais, agentes químicos, radiações e infecções virais (Gonçalves; Paiva, 2017).

A compreensão dos mecanismos de expressão gênica permitiu o surgimento da terapia gênica, estratégia que busca introduzir, substituir, inativar ou modificar genes com o objetivo de corrigir alterações moleculares responsáveis por diversas doenças. Diferentemente das terapias convencionais, que atuam predominantemente sobre os sintomas, essa abordagem procura intervir diretamente na causa genética das enfermidades, apresentando resultados promissores, especialmente em doenças monogênicas (Gonçalves; Paiva, 2017).

As terapias gênicas podem ser realizadas *in vivo*, mediante administração direta do material genético no organismo, ou *ex vivo*, quando células do paciente são modificadas em laboratório e posteriormente reinfundidas. Para isso, utilizam-se vetores virais, como adenovírus, vírus adeno associados (AAV) e lentivírus, ou vetores não virais, como nanopartículas lipídicas e plasmídeos. Enquanto os vetores virais apresentam elevada eficiência de entrega, os não virais oferecem menor imunogenicidade, embora ainda

apresentem limitações relacionadas à eficiência de transferência gênica (Gonçalves; Paiva, 2017; Gillmore et al., 2021).

Entre os principais avanços da engenharia genética destaca-se o sistema CRISPR-Cas9, derivado do mecanismo de defesa de bactérias contra vírus e adaptado para promover cortes precisos em regiões específicas do DNA por meio de uma molécula de RNA guia. Sua elevada precisão, simplicidade operacional e menor custo favoreceram sua ampla utilização na pesquisa biomédica e no desenvolvimento de novas terapias (Arend; Pereira; Markoski, 2017).

A evolução dessa tecnologia resultou no desenvolvimento dos editores de bases (base editing), capazes de corrigir mutações pontuais sem provocar quebras na dupla fita do DNA (Komor et al., 2016; Gaudelli et al., 2017), e do prime editing, técnica que possibilita realizar inserções, deleções e substituições genéticas com maior precisão e versatilidade (Anzalone et al., 2019).

Apesar dos avanços, a edição genética ainda enfrenta desafios relacionados aos efeitos off-target, caracterizados por alterações não intencionais em regiões do genoma, podendo comprometer a segurança clínica das terapias. Para minimizar esse problema, foram desenvolvidas variantes de alta fidelidade da proteína Cas9, capazes de reduzir significativamente esses eventos (Kleinstiver et al., 2016).

Outro aspecto relevante refere-se à distinção entre edição de células somáticas e germinativas. Enquanto a edição somática restringe-se ao indivíduo tratado, a modificação de células germinativas pode ser transmitida às gerações futuras, tornando-se um dos principais focos dos debates bioéticos contemporâneos (Sganzerla; Pessini; Hossne, 2020).

Nesse contexto, a evolução das tecnologias de edição genética impulsiona a medicina de precisão, baseada nas características genéticas e moleculares de cada indivíduo, favorecendo tratamentos personalizados e ampliando o papel da Biomedicina na pesquisa, no diagnóstico molecular e no desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas.

Em síntese, os avanços da genética molecular e das terapias gênicas estabeleceram as bases para uma nova abordagem no tratamento de doenças humanas. Entretanto, a consolidação dessas tecnologias depende da produção contínua de evidências científicas que comprovem sua eficácia, segurança e aplicabilidade clínica.

Antes de prosseguir para as aplicações clínicas, apresenta-se o Quadro 1, que sintetiza os principais conceitos relacionados às tecnologias de edição genética e às modalidades de terapia gênica discutidas neste capítulo.

Quadro 1: Principais conceitos relacionados à edição genética e às terapias gênicas

Tecnologia/Conceito	Caracterização	Principal finalidade
Terapia gênica <i>in vivo</i>	Introdução direta do material genético no organismo	Correção de alterações genéticas em tecidos-alvo
Terapia gênica <i>ex vivo</i>	Modificação genética de células em laboratório seguida de reinfusão	Maior controle e segurança do processo terapêutico
Vetores virais	Adenovírus, AAV e lentivírus	Transporte eficiente do material genético
Vetores não virais	Nanopartículas lipídicas, plasmídeos e sistemas físico-químicos	Redução da imunogenicidade e ampliação das possibilidades terapêuticas
CRISPR-Cas9	Sistema de edição genética guiado por RNA	Corte preciso e modificação de sequências específicas do DNA
Base editing	Conversão direta de bases nitrogenadas sem quebra dupla do DNA	Correção de mutações pontuais
Prime editing	Tecnologia de edição de alta precisão	Inserções, deleções e substituições complexas de DNA
Edição somática	Alterações restritas ao indivíduo tratado	Aplicações terapêuticas clínicas
Edição germinativa	Alterações em gametas ou embriões	Modificações potencialmente hereditárias

Fonte: Elaborado pelo autor com base em Gonçalves e Paiva (2017), Arend, Pereira e Markoski (2017), Komor et al. (2016), Gaudelli et al. (2017), Anzalone et al. (2019), Gillmore et al. (2021) e Kleinstiver et al. (2016).

A síntese apresentada no Quadro 1 evidencia a rápida evolução das tecnologias de edição genética, demonstrando que as abordagens atualmente disponíveis diferem quanto aos mecanismos de ação, ao grau de precisão e às possibilidades terapêuticas. Observa-se uma tendência ao desenvolvimento de métodos cada vez mais específicos e seguros, capazes de reduzir limitações identificadas nas primeiras gerações de ferramentas de engenharia genética e ampliar o potencial de aplicação clínica dessas tecnologias.

Em suma, os fundamentos apresentados neste capítulo demonstram que a edição genética e as terapias gênicas deixaram de representar apenas perspectivas experimentais para constituírem um dos campos mais promissores da Biomedicina contemporânea. A consolidação dessas estratégias abre caminho para novas possibilidades terapêuticas em diferentes especialidades médicas, tema que será aprofundado no próximo capítulo, dedicado às principais aplicações clínicas atualmente descritas na literatura científica.

2.2 Aplicações clínicas da edição genética e das terapias gênicas

Os avanços da engenharia genética transformaram significativamente o tratamento de diversas doenças humanas. O desenvolvimento de tecnologias capazes de modificar diretamente o material genético permitiu superar limitações das terapias convencionais, consolidando as terapias gênicas como alternativas promissoras em diferentes especialidades médicas, especialmente no tratamento de doenças monogênicas, hematológicas, neuromusculares, oftalmológicas e oncológicas (Frangoul et al., 2021).

As primeiras aplicações clínicas concentraram-se em doenças hereditárias causadas por mutações em um único gene, como anemia falciforme, beta-talassemia, hemofilia, atrofia muscular espinhal e distrofias hereditárias da retina, cujos estudos demonstram avanços consistentes em eficácia e segurança (Mendell et al., 2017; Russell et al., 2017).

Entre as aplicações mais consolidadas destacam-se as hemoglobinopatias. A utilização do sistema CRISPR-Cas9 para edição de células-tronco hematopoéticas possibilitou a reativação da produção de hemoglobina fetal, reduzindo significativamente as manifestações clínicas da anemia falciforme e da beta-talassemia. Frangoul et al. (2021) relataram eliminação das crises vaso-oclusivas, independência transfusional e melhora expressiva da qualidade de vida, resultados posteriormente confirmados em estudos multicêntricos com acompanhamento ampliado (Frangoul et al., 2024).

Na hemofilia A, a terapia gênica baseada em vetores adenoassociados (AAV) permitiu a transferência do gene responsável pela produção do fator VIII para células hepáticas, promovendo aumento sustentado de sua expressão e redução significativa dos episódios hemorrágicos. O estudo multicêntrico de Ozelo et al. (2022), com participação brasileira, demonstrou resultados promissores após dose única do vetor viral, posteriormente confirmados por Mahlangu et al. (2023), reforçando o potencial dessa estratégia como alternativa ao tratamento convencional.

Na atrofia muscular espinhal (AME), causada por mutações no gene SMN1, a terapia gênica também apresentou resultados expressivos. Mendell et al. (2017) observaram melhora da função motora e aumento da sobrevida após a administração de vetor viral contendo uma cópia funcional do gene, achados posteriormente confirmados por Day et al. (2021), consolidando essa abordagem entre os principais avanços da medicina genética.

Na oftalmologia, Russell et al. (2017) demonstraram que a terapia gênica para distrofias hereditárias da retina associadas ao gene RPE65 promoveu recuperação parcial da função visual, culminando na aprovação do voretigene neparvovec, primeira terapia gênica destinada ao tratamento de uma doença hereditária ocular.

Outro avanço importante refere-se às terapias *in vivo*. Gillmore et al. (2021) demonstraram que nanopartículas lipídicas contendo os componentes do sistema CRISPR-Cas9 reduziram significativamente a produção de transtirretina em pacientes com amiloidose hereditária, evidenciando a viabilidade da edição genética diretamente no organismo, sem necessidade de manipulação celular prévia.

A personalização dos tratamentos representa outra importante evolução da área. Musunuru et al. (2025) relataram o desenvolvimento de uma terapia de edição genética direcionada a um único paciente com doença metabólica ultrarrara, demonstrando o potencial das terapias individualizadas para enfermidades anteriormente sem opções terapêuticas.

Na oncologia, a engenharia genética tem sido aplicada principalmente às terapias celulares CAR-T, nas quais linfócitos T são geneticamente modificados para reconhecer e eliminar células tumorais. Mueller et al. (2017) observaram elevadas taxas de remissão em leucemias e linfomas refratários, enquanto Ruella et al. (2018) destacaram a necessidade de rigoroso controle de qualidade para minimizar riscos de resistência tumoral decorrentes de modificações genéticas inadvertidas.

Embora os resultados clínicos sejam amplamente promissores, a aplicação dessas terapias ainda permanece restrita a doenças específicas em razão da elevada complexidade técnica, dos altos custos e da necessidade de infraestrutura especializada. Ainda assim, o número crescente de terapias aprovadas demonstra que a engenharia genética vem sendo progressivamente incorporada à prática clínica.

No Brasil, esse processo também apresenta avanços importantes. A regulamentação promovida pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) e a aprovação recente de terapias gênicas fortalecem a pesquisa clínica, a formação de profissionais especializados e a incorporação gradual dessas tecnologias aos serviços de saúde (Brasil, Anvisa, 2024).

Antes da síntese das principais aplicações clínicas discutidas neste capítulo, apresenta-se o Quadro 2, elaborado com base nos estudos clínicos selecionados nesta revisão, reunindo as principais doenças tratadas por terapias gênicas, as tecnologias empregadas e os resultados observados.

Quadro 2: Principais aplicações clínicas da edição genética e das terapias gênicas descritas na literatura científica

Doença/Condição	Tecnologia empregada	Principais resultados
Anemia falciforme	CRISPR-Cas9 (<i>ex vivo</i>)	Eliminação das crises vaso-oclusivas e independência transfusional
Beta-talassemia	CRISPR-Cas9 (<i>ex vivo</i>)	Restabelecimento da produção de hemoglobina fetal e redução da necessidade de transfusões
Hemofilia A	Vetor AAV	Produção sustentada do fator VIII e redução dos episódios hemorrágicos
Atrofia muscular espinhal	Vetor AAV9	Melhora da função motora e aumento da sobrevida
Distrofia hereditária da retina	Vetor AAV	Recuperação parcial da função visual
Amiloidose hereditária por transtirretina	CRISPR-Cas9 (<i>in vivo</i>)	Redução expressiva da produção de transtirretina
Leucemias e linfomas	Células CAR-T geneticamente modificadas	Elevadas taxas de remissão clínica
Doenças metabólicas ultrarraras	Edição genética personalizada	Desenvolvimento de terapias individualizadas

Fonte: Elaborado pelo autor com base em Russell et al. (2017), Mendell et al. (2017), Mueller et al. (2017), Ruella et al. (2018), Frangoul et al. (2021; 2024), Gillmore et al. (2021), Ozelo et al. (2022), Mahlangu et al. (2023), Day et al. (2021) e Musunuru et al. (2025).

A síntese apresentada no Quadro 2 evidencia que as aplicações clínicas da edição genética vêm se expandindo rapidamente para diferentes áreas da medicina, abrangendo doenças hematológicas, neuromusculares, oftalmológicas, metabólicas e oncológicas. Embora as estratégias terapêuticas variem quanto ao mecanismo de ação e à tecnologia empregada, observa-se um objetivo comum: corrigir ou compensar alterações genéticas responsáveis pelo desenvolvimento das enfermidades, atuando diretamente sobre sua base molecular. Os resultados descritos nos estudos analisados demonstram avanços expressivos na eficácia clínica dessas abordagens e reforçam seu potencial para modificar o paradigma do tratamento de diversas doenças anteriormente consideradas incuráveis.

Portanto, as evidências apresentadas neste capítulo confirmam que a edição genética e as terapias gênicas já constituem uma realidade clínica em diferentes especialidades médicas. Entretanto, a ampliação de sua utilização depende da superação de desafios relacionados à segurança, ao acesso, aos custos e às implicações éticas decorrentes da manipulação do genoma humano. Esses aspectos serão aprofundados no próximo capítulo, dedicado à

discussão dos riscos, das limitações e dos principais desafios bioéticos associados à aplicação dessas tecnologias na prática biomédica.

2.3 Desafios bioéticos, riscos, limitações e perspectivas da Biomedicina frente às terapias gênicas

Os avanços da edição genética e das terapias gênicas representam uma das maiores transformações da medicina contemporânea. Contudo, sua consolidação clínica depende da superação de desafios científicos, regulatórios, econômicos e, sobretudo, bioéticos. Assim, a discussão sobre essas tecnologias ultrapassa os aspectos biológicos, envolvendo questões relacionadas aos direitos humanos, à justiça social, à responsabilidade científica e aos limites éticos da intervenção sobre o genoma (Furtado; Camilo, 2019).

Entre os principais desafios destaca-se a segurança da edição genética. Apesar da elevada precisão do sistema CRISPR-Cas9, ainda podem ocorrer efeitos off-target, caracterizados por modificações não intencionais em regiões do genoma, capazes de comprometer a segurança clínica dessas terapias (Kleinstiver et al., 2016). Somam-se a esse problema limitações relacionadas à eficiência dos vetores de entrega, às respostas imunológicas e à durabilidade dos efeitos terapêuticos, especialmente em terapias baseadas em vetores adenoassociados (Ozelo et al., 2022; Mahlangu et al., 2023).

Outro ponto central refere-se à distinção entre edição de células somáticas e germinativas. Enquanto a edição somática restringe seus efeitos ao indivíduo tratado, alterações em gametas ou embriões podem ser transmitidas às gerações futuras, ampliando os desafios éticos e regulatórios associados ao uso dessas tecnologias (Sganzerla; Pessini; Hossne, 2020).

Os debates bioéticos intensificaram-se após o anúncio, em 2018, do nascimento de crianças submetidas à edição genética por meio do sistema CRISPR-Cas9, episódio amplamente condenado pela comunidade científica internacional. O caso reforçou a necessidade de regulamentação rigorosa e evidenciou que o avanço científico deve permanecer fundamentado nos princípios da beneficência, da não maleficência, da autonomia e da justiça.

Nesse contexto, Furtado e Camilo (2019) ressaltam que a edição genética deve ser compreendida não apenas como inovação tecnológica, mas também como um fenômeno capaz de impactar as relações sociais e a própria compreensão da condição humana. Os autores destacam preocupações relacionadas ao biopoder, ao controle social e ao uso dessas

tecnologias para finalidades não terapêuticas, como o aprimoramento de características humanas.

Outro desafio relevante diz respeito ao elevado custo das terapias gênicas, que restringe seu acesso e amplia desigualdades entre os sistemas de saúde. Embora esses tratamentos possam reduzir custos futuros associados às complicações das doenças, sua incorporação depende de avaliações de custo-efetividade, sustentabilidade financeira e impacto orçamentário, tornando a equidade um dos principais desafios para sua implementação.

No Brasil, a regulamentação conduzida pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) representa importante avanço para a pesquisa e a utilização das terapias avançadas, estabelecendo critérios para produção, registro, controle de qualidade e monitoramento desses produtos, além de fortalecer o desenvolvimento da pesquisa translacional no país (Brasil, Anvisa, 2025).

Sob a perspectiva da Biomedicina, a expansão das terapias gênicas amplia significativamente os campos de atuação profissional. O biomédico passa a desempenhar papel estratégico em áreas como genética molecular, engenharia genética, diagnóstico molecular, bioinformática, pesquisa translacional, desenvolvimento de vetores, controle de qualidade e monitoramento de ensaios clínicos, exigindo formação cada vez mais especializada.

As perspectivas futuras apontam para tecnologias de edição genética mais precisas, seguras e acessíveis. Ferramentas como os editores de bases, o prime editing, novos sistemas de entrega gênica e variantes de alta fidelidade da proteína Cas9 tendem a ampliar as possibilidades terapêuticas e reduzir efeitos adversos. Paralelamente, a inteligência artificial e a bioinformática vêm contribuindo para o aperfeiçoamento da identificação de variantes genéticas, do planejamento de RNAs-guia e da previsão de efeitos off-target, favorecendo tratamentos cada vez mais personalizados (Anzalone et al., 2019; Musunuru et al., 2025).

Nesse cenário, a consolidação da medicina de precisão permitirá selecionar estratégias terapêuticas individualizadas a partir do perfil genético de cada paciente, aumentando a eficácia dos tratamentos e reduzindo riscos. Entretanto, a incorporação dessas tecnologias dependerá do equilíbrio entre inovação científica, responsabilidade ética e fortalecimento das políticas públicas voltadas à democratização do acesso, ao incentivo à pesquisa e à formação de profissionais qualificados.

Antes da conclusão deste capítulo, apresenta-se o Quadro 3, que sintetiza os principais desafios atuais e as perspectivas futuras relacionadas às terapias gênicas e ao desenvolvimento da Biomedicina.

Quadro 3: Principais desafios e perspectivas das terapias gênicas na Biomedicina

Aspecto	Desafios atuais	Perspectivas futuras
Segurança	Efeitos <i>off-target</i> , resposta imunológica e monitoramento em longo prazo	Ferramentas de alta fidelidade, novos vetores e maior precisão da edição genética
Bioética	Edição germinativa, uso não terapêutico, consentimento e responsabilidade científica	Fortalecimento da governança ética, regulamentação internacional e participação social
Acesso	Alto custo dos tratamentos e desigualdade de acesso	Ampliação da produção, redução gradual dos custos e incorporação progressiva aos sistemas de saúde
Regulamentação	Necessidade de atualização constante das normas	Consolidação dos marcos regulatórios e fortalecimento da farmacovigilância
Atuação do biomédico	Necessidade de formação especializada	Expansão da atuação em genética molecular, pesquisa translacional, bioinformática, diagnóstico molecular e terapias avançadas

Fonte: Elaborado pelo autor com base em Furtado e Camilo (2019), Sganzerla, Pessini e Hossne (2020), Kleinstiver et al. (2016), Anzalone et al. (2019), Ozelo et al. (2022), Musunuru et al. (2025) e documentos da Anvisa (2025).

A análise sintetizada no Quadro 3 demonstra que o avanço das terapias gênicas está diretamente relacionado à capacidade de superar desafios científicos, regulatórios e bioéticos sem comprometer os princípios que orientam a pesquisa em saúde. Observa-se que, paralelamente à evolução tecnológica, cresce a necessidade de políticas públicas, marcos regulatórios atualizados e profissionais altamente qualificados para garantir que essas inovações sejam incorporadas de forma segura, ética e socialmente responsável.

Desse modo, as evidências analisadas demonstram que a edição genética e as terapias gênicas representam um dos campos mais promissores da Biomedicina contemporânea. Embora persistam desafios importantes relacionados à segurança, ao acesso e às implicações éticas da manipulação do genoma humano, os avanços científicos alcançados nas últimas décadas indicam que essas tecnologias tendem a ocupar posição cada vez mais relevante na medicina de precisão. Nesse contexto, a Biomedicina assume papel central na produção do conhecimento, no desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas e na consolidação de práticas clínicas fundamentadas em evidências científicas e em princípios éticos, contribuindo para transformar o cuidado em saúde nas próximas décadas.

3 METODOLOGIA

O presente estudo caracteriza-se como uma pesquisa de abordagem qualitativa, de natureza descritiva e exploratória, desenvolvida por meio de uma revisão integrativa da literatura. Essa modalidade de pesquisa foi escolhida por possibilitar a reunião, análise, síntese e interpretação crítica das evidências científicas disponíveis sobre determinado tema, permitindo integrar resultados provenientes de diferentes delineamentos metodológicos e oferecer uma compreensão abrangente acerca da edição genética e das terapias gênicas aplicadas à Biomedicina.

Segundo Souza, Silva e Carvalho (2010), a revisão integrativa constitui um método capaz de reunir conhecimentos produzidos em diferentes estudos, contribuindo para a prática baseada em evidências e para a construção do conhecimento científico. Complementarmente, Whitemore e Knafl (2005) destacam que esse método permite analisar criticamente a literatura disponível, identificar lacunas do conhecimento e apontar perspectivas para futuras investigações.

Quanto aos procedimentos metodológicos, a pesquisa foi conduzida conforme as etapas propostas por Whitemore e Knafl (2005), compreendendo: definição do tema e dos objetivos da pesquisa; estabelecimento dos critérios de inclusão e exclusão; levantamento bibliográfico; seleção e leitura crítica das publicações; organização das informações obtidas; análise comparativa das evidências científicas e elaboração da síntese integrativa dos resultados.

A classificação da pesquisa fundamenta-se ainda nos pressupostos de Gil (2022), que define a pesquisa bibliográfica como aquela desenvolvida a partir de material já elaborado, especialmente livros, artigos científicos, documentos técnicos e publicações institucionais, permitindo aprofundar o conhecimento sobre determinado fenômeno.

O levantamento bibliográfico foi realizado nas bases de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO), PubMed/MEDLINE, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Google Scholar, Web of Science e Scopus, selecionadas por reunirem publicações científicas de elevado impacto nas áreas de Genética, Biologia Molecular, Biotecnologia, Biomedicina e Ciências da Saúde. Também foram consultados documentos técnicos e regulatórios disponibilizados pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), pela Organização

Mundial da Saúde (OMS) e por outras instituições científicas de reconhecida relevância internacional.

Para a estratégia de busca foram utilizados descritores indexados nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e no Medical Subject Headings (MeSH), combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR. Entre os principais descritores empregados destacam-se: Genética, Edição Genética, Terapia Gênica, CRISPR-Cas9, Biomedicina, Gene Therapy, Genome Editing, CRISPR-Cas Systems, Precision Medicine, Biomedical Research e Bioethics.

Como critérios de inclusão foram considerados artigos científicos completos publicados entre 2016 e 2026, disponíveis nos idiomas português, inglês ou espanhol, que abordassem aspectos relacionados à edição genética, terapias gênicas, aplicações clínicas, tecnologias de modificação do genoma, bioética, regulamentação e perspectivas da Biomedicina. Também foram incluídas revisões sistemáticas, revisões integrativas, ensaios clínicos, estudos experimentais, diretrizes internacionais, documentos técnicos e publicações oficiais de instituições reconhecidas nacional e internacionalmente.

Foram estabelecidos como critérios de exclusão estudos duplicados, editoriais, cartas ao editor, resumos publicados em anais de eventos científicos, dissertações, teses, trabalhos de conclusão de curso, publicações sem acesso ao texto completo e estudos cuja temática principal não estivesse relacionada à edição genética ou às terapias gênicas aplicadas à saúde humana.

Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, realizou-se inicialmente a leitura dos títulos e resumos das publicações identificadas. Em seguida, procedeu-se à leitura integral dos estudos considerados relevantes para os objetivos da pesquisa. Posteriormente, as publicações selecionadas foram organizadas em planilhas contendo informações referentes aos autores, ano de publicação, periódico, delineamento metodológico, população estudada, tecnologia empregada, principais aplicações clínicas, resultados obtidos e contribuições para a Biomedicina. Essa sistematização permitiu comparar as evidências disponíveis e identificar convergências, divergências e lacunas presentes na literatura científica.

A análise dos dados foi conduzida por meio de análise temática, permitindo agrupar os estudos em categorias relacionadas aos fundamentos da edição genética, às aplicações clínicas das terapias gênicas, aos desafios bioéticos, às limitações técnicas, aos aspectos regulatórios e às perspectivas futuras para a Biomedicina. Os resultados foram interpretados de forma descritiva e crítica, estabelecendo relações entre os diferentes estudos e discutindo suas

implicações para a pesquisa biomédica, para a prática clínica e para o desenvolvimento de novas tecnologias em saúde.

Com o objetivo de facilitar a compreensão dos resultados, foram elaborados quadros originais sintetizando os principais conceitos relacionados à edição genética, as aplicações clínicas das terapias gênicas e os desafios científicos, bioéticos e regulatórios identificados na literatura. Esses recursos foram construídos pelos autores a partir da análise das publicações selecionadas, buscando organizar de forma sistemática as evidências apresentadas pelos diferentes estudos e favorecer sua comparação ao longo da discussão.

Por tratar-se de uma pesquisa desenvolvida exclusivamente com base em dados secundários provenientes de artigos científicos, documentos institucionais e publicações de domínio público, não houve participação direta de seres humanos. Dessa forma, conforme estabelece a Resolução nº 510, de 7 de abril de 2016, do Conselho Nacional de Saúde, pesquisas de natureza bibliográfica estão dispensadas de apreciação por Comitê de Ética em Pesquisa, permanecendo, entretanto, o compromisso dos pesquisadores com os princípios éticos da produção científica, a fidedignidade das informações analisadas, a transparência metodológica e a correta atribuição de autoria às obras consultadas.

4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

O levantamento bibliográfico realizado nas bases de dados SciELO, PubMed/MEDLINE, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Google Scholar, Web of Science e Scopus possibilitou identificar estudos relevantes relacionados à edição genética e às terapias gênicas aplicadas à saúde humana. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão estabelecidos na metodologia, foram selecionadas publicações científicas de elevado impacto, incluindo ensaios clínicos, estudos experimentais, revisões da literatura, documentos regulatórios e diretrizes nacionais e internacionais, contemplando principalmente o período entre 2016 e 2025.

Os estudos analisados apresentaram predominância de pesquisas desenvolvidas em centros internacionais de referência, especialmente nos Estados Unidos, Reino Unido e Europa, refletindo o elevado investimento científico e tecnológico direcionado às terapias gênicas. Paralelamente, foram identificadas importantes contribuições brasileiras relacionadas aos fundamentos da terapia gênica, aos aspectos bioéticos, à regulamentação das terapias

avançadas e à participação em ensaios clínicos multicêntricos, demonstrando o crescente fortalecimento da pesquisa biomédica nacional nessa área.

Os resultados analisados revelam uma mudança significativa na forma como diversas doenças genéticas vêm sendo tratadas. Enquanto as abordagens terapêuticas tradicionais buscavam controlar sinais, sintomas e complicações clínicas, as terapias gênicas propõem intervir diretamente sobre os mecanismos moleculares responsáveis pela doença. Essa mudança de paradigma representa um dos maiores avanços da medicina de precisão, deslocando o foco do tratamento das manifestações clínicas para a correção ou compensação da alteração genética subjacente.

Entre as aplicações clínicas identificadas, as doenças hematológicas apresentaram os resultados mais consistentes. Os estudos conduzidos por Frangoul et al. (2021; 2024) demonstraram que a edição de células-tronco hematopoéticas por meio do sistema CRISPR-Cas9 promoveu redução expressiva das crises vaso-oclusivas em pacientes com anemia falciforme e eliminou a necessidade de transfusões frequentes em indivíduos com beta-talassemia. Esses resultados representam um marco histórico para a medicina, uma vez que evidenciam, pela primeira vez, a possibilidade de utilização segura da edição genética como tratamento potencialmente curativo para doenças hereditárias.

Resultados igualmente relevantes foram observados nas terapias destinadas à hemofilia A. Os estudos conduzidos por Ozelo et al. (2022) e Mahlangu et al. (2023) demonstraram que a transferência gênica mediada por vetores adenoassociados permitiu restaurar a produção endógena do fator VIII da coagulação, reduzindo significativamente os episódios hemorrágicos e diminuindo a dependência da terapia de reposição. Além da melhora clínica observada, os estudos destacam benefícios relacionados à qualidade de vida dos pacientes, reduzindo limitações físicas, internações hospitalares e custos indiretos associados ao tratamento contínuo.

Outro grupo de evidências analisado refere-se às doenças neuromusculares e oftalmológicas. Os resultados obtidos por Mendell et al. (2017) na atrofia muscular espinhal e por Russell et al. (2017) nas distrofias hereditárias da retina demonstram que a terapia gênica pode modificar de forma significativa a evolução natural dessas doenças, proporcionando melhora funcional, aumento da sobrevida e preservação da capacidade visual. Esses estudos reforçam a importância do diagnóstico precoce e da intervenção em fases iniciais da doença, momento em que o potencial terapêutico tende a ser mais expressivo.

A literatura também evidencia avanços importantes relacionados às terapias in vivo, nas quais os componentes da edição genética são administrados diretamente ao organismo.

Gillmore et al. (2021) demonstraram resultados promissores no tratamento da amiloidose hereditária por transtirretina, abrindo perspectivas para utilização dessa estratégia em diversas outras doenças sistêmicas. Paralelamente, o relato de Musunuru et al. (2025) representa um novo marco científico ao demonstrar a viabilidade da produção de terapias altamente personalizadas para doenças ultrarraras, evidenciando a transição da medicina personalizada para abordagens verdadeiramente individualizadas.

Embora os benefícios clínicos sejam amplamente reconhecidos, a análise crítica dos estudos demonstra que persistem desafios relevantes para a consolidação dessas tecnologias. Os efeitos off-target, a possibilidade de respostas imunológicas aos vetores virais, a necessidade de monitoramento em longo prazo e a limitada experiência clínica em algumas doenças ainda constituem fatores que exigem cautela na expansão dessas terapias. Nesse sentido, observa-se consenso entre os autores quanto à necessidade de aperfeiçoamento contínuo das ferramentas de edição genética, buscando ampliar sua precisão e reduzir potenciais riscos biológicos.

Outro aspecto amplamente discutido na literatura refere-se às implicações bioéticas da modificação do genoma humano. Os estudos brasileiros desenvolvidos por Furtado e Camilo (2019) e por Sganzerla, Pessini e Hossne (2020) destacam que os avanços científicos devem ser acompanhados por rigorosa reflexão ética, especialmente diante da possibilidade de edição de células germinativas e de utilização dessas tecnologias para finalidades não terapêuticas. Os autores alertam que a evolução científica precisa permanecer subordinada aos princípios da dignidade humana, da autonomia, da beneficência, da não maleficência e da justiça, evitando que a edição genética seja utilizada para fins de aprimoramento humano ou seleção genética.

Os estudos analisados também convergem quanto aos desafios econômicos associados às terapias gênicas. Apesar do potencial curativo demonstrado por diversos tratamentos, os elevados custos de desenvolvimento, fabricação e aplicação clínica ainda representam importante obstáculo para sua incorporação em sistemas públicos de saúde. Essa realidade reforça a necessidade de políticas públicas voltadas ao fortalecimento da pesquisa científica, ao incentivo à produção nacional e ao desenvolvimento de modelos sustentáveis de financiamento capazes de ampliar o acesso da população a essas tecnologias.

No contexto brasileiro, observa-se avanço progressivo da regulamentação conduzida pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária. A criação de normas específicas para produtos de terapias avançadas e a recente aprovação de terapias gênicas para utilização clínica demonstram que o país acompanha a evolução científica internacional, ainda que permaneçam

desafios relacionados à infraestrutura laboratorial, à formação de profissionais especializados e à ampliação da capacidade nacional de pesquisa translacional.

A análise conjunta das publicações evidencia ainda uma mudança no papel da Biomedicina frente às novas tecnologias. O biomédico deixa de atuar exclusivamente nas etapas laboratoriais tradicionais e passa a integrar equipes multidisciplinares responsáveis pelo desenvolvimento de terapias avançadas, diagnóstico molecular, bioinformática, farmacovigilância, pesquisa translacional e controle de qualidade de produtos biotecnológicos. Essa transformação amplia significativamente o campo de atuação profissional e reforça a necessidade de formação continuada em genética molecular, biologia celular, engenharia genética e bioética.

De maneira geral, as evidências científicas analisadas confirmam que a edição genética e as terapias gênicas representam uma das áreas mais promissoras da Biomedicina contemporânea. Os resultados demonstram avanços consistentes quanto à eficácia clínica, à segurança e à ampliação das possibilidades terapêuticas para doenças anteriormente consideradas incuráveis. Entretanto, a consolidação definitiva dessas tecnologias dependerá da continuidade das pesquisas, da evolução dos mecanismos de segurança, do fortalecimento dos marcos regulatórios e da construção de estratégias que garantam acesso equitativo às inovações terapêuticas. Nesse contexto, observa-se que a integração entre desenvolvimento científico, responsabilidade ética e políticas públicas será determinante para que os benefícios da edição genética possam ser incorporados de forma segura, sustentável e socialmente responsável aos sistemas de saúde.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo teve como objetivo analisar as evidências científicas relacionadas à edição genética e às terapias gênicas, discutindo suas aplicações clínicas, os desafios bioéticos envolvidos e as perspectivas para a Biomedicina. A partir da revisão integrativa da literatura, foi possível compreender que os avanços alcançados pela biologia molecular, pela engenharia genética e pelas tecnologias de edição do genoma representam uma das mais importantes transformações da ciência biomédica nas últimas décadas, modificando profundamente a forma de compreender, diagnosticar e tratar diversas doenças humanas.

As evidências analisadas demonstraram que a edição genética e as terapias gênicas vêm produzindo resultados expressivos no tratamento de doenças hereditárias, hematológicas,

neuromusculares, oftalmológicas e oncológicas, consolidando-se como alternativas terapêuticas capazes de atuar diretamente sobre os mecanismos moleculares responsáveis pelo desenvolvimento dessas enfermidades. Estudos clínicos recentes evidenciaram benefícios significativos quanto à redução da progressão das doenças, ao aumento da sobrevida, à melhoria da qualidade de vida dos pacientes e, em alguns casos, à possibilidade de controle duradouro ou potencialmente curativo de condições anteriormente tratadas apenas de forma paliativa.

Os resultados desta revisão permitiram responder ao problema de pesquisa inicialmente proposto, demonstrando que a aplicação clínica da edição genética apresenta elevado potencial terapêutico, especialmente quando associada às tecnologias mais recentes de modificação do genoma, como o sistema CRISPR-Cas9, os editores de bases e o prime editing. Entretanto, verificou-se que a consolidação dessas abordagens depende da superação de importantes desafios relacionados à segurança biológica, à redução dos efeitos off-target, ao desenvolvimento de sistemas mais eficientes de entrega gênica, ao monitoramento em longo prazo dos pacientes e ao fortalecimento dos mecanismos regulatórios nacionais e internacionais.

A hipótese inicialmente estabelecida foi confirmada, uma vez que a literatura científica demonstra que a edição genética e as terapias gênicas representam uma das áreas mais promissoras da Biomedicina contemporânea. Todavia, seu pleno desenvolvimento exige não apenas avanços tecnológicos, mas também rigor científico, responsabilidade ética e políticas públicas capazes de assegurar a utilização segura, equitativa e socialmente responsável dessas tecnologias.

Sob o ponto de vista científico, esta pesquisa contribui ao reunir e sintetizar evidências recentes provenientes de estudos experimentais, ensaios clínicos, revisões científicas e documentos regulatórios, oferecendo uma visão atualizada sobre o estágio atual da edição genética aplicada à saúde humana. A integração de diferentes tipos de evidências permitiu compreender tanto os avanços tecnológicos quanto os desafios ainda existentes para a incorporação dessas terapias à prática clínica.

No âmbito profissional, os resultados reforçam o papel estratégico da Biomedicina no desenvolvimento das terapias avançadas. A crescente utilização de técnicas de edição genética amplia significativamente os campos de atuação do biomédico em áreas como genética molecular, biologia celular, bioinformática, pesquisa translacional, diagnóstico molecular, desenvolvimento de produtos biotecnológicos, controle de qualidade e acompanhamento de ensaios clínicos. Dessa forma, evidencia-se a necessidade de formação científica contínua e

atualização permanente dos profissionais diante da rápida evolução tecnológica observada nesse campo do conhecimento.

Sob a perspectiva social, verifica-se que as terapias gênicas possuem potencial para transformar o cuidado em saúde, proporcionando novas possibilidades terapêuticas para pacientes acometidos por doenças graves e raras. Entretanto, a elevada complexidade tecnológica e os altos custos atualmente envolvidos na produção e aplicação dessas terapias evidenciam a necessidade de políticas públicas que favoreçam a ampliação do acesso, a redução das desigualdades e o fortalecimento da capacidade científica e produtiva nacional.

Embora os resultados identificados sejam amplamente promissores, a revisão também permitiu reconhecer limitações importantes na literatura disponível. Observou-se predominância de estudos internacionais, especialmente provenientes de países com elevado investimento em pesquisa biomédica, enquanto a produção científica brasileira ainda se encontra em processo de expansão. Além disso, muitos ensaios clínicos apresentam períodos relativamente curtos de acompanhamento, tornando necessária a realização de estudos longitudinais capazes de avaliar a durabilidade dos efeitos terapêuticos, a ocorrência de eventos adversos tardios e a segurança dessas tecnologias em longo prazo.

Diante desse cenário, recomenda-se o desenvolvimento de novas pesquisas voltadas ao aperfeiçoamento das técnicas de edição genética, à redução de riscos biológicos, ao desenvolvimento de novos vetores de entrega gênica e à ampliação dos estudos clínicos envolvendo diferentes doenças humanas. Também se destaca a importância de investigações relacionadas aos aspectos bioéticos, econômicos e regulatórios, considerando que a consolidação dessas tecnologias dependerá não apenas de sua eficácia científica, mas também de sua aceitação social, sustentabilidade financeira e adequada regulamentação.

Por fim, conclui-se que a edição genética e as terapias gênicas inauguram uma nova etapa da Biomedicina, marcada pela transição de abordagens terapêuticas predominantemente paliativas para estratégias capazes de atuar diretamente sobre as bases moleculares das doenças. A rápida evolução das tecnologias de edição do genoma, associada ao fortalecimento da pesquisa científica, da regulamentação e da cooperação internacional, aponta para um cenário no qual a medicina de precisão e as terapias personalizadas tendem a ocupar papel cada vez mais relevante na assistência à saúde. Nesse contexto, a Biomedicina consolida-se como área estratégica para a produção do conhecimento, para o desenvolvimento de inovações terapêuticas e para a construção de uma prática profissional fundamentada em evidências científicas, responsabilidade ética e compromisso com a promoção da saúde e da qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

- ANZALONE, Andrew V. et al. Search-and-replace genome editing without double-strand breaks or donor DNA. **Nature**, London, v. 576, n. 7785, p. 149-157, 2019.
- AREND, Marcela Cristiane; PEREIRA, Juliana Oliva; MARKOSKI, Melissa Medeiros. The CRISPR/Cas9 system and the possibility of genomic edition for cardiology. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, Rio de Janeiro, v. 108, n. 1, p. 81-83, 2017.
- BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Anvisa aprova primeiro produto de terapia gênica para tratamento de hemofilia A no Brasil**. Brasília: ANVISA, 2024.
- BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Produtos de terapias avançadas**. Brasília: ANVISA, 2025.
- BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Terapias avançadas**. Brasília: ANVISA, 2025.
- FRANGOUL, Haydar et al. CRISPR-Cas9 gene editing for sickle cell disease and β -thalassemia. **The New England Journal of Medicine**, Boston, v. 384, n. 3, p. 252-260, 2021.
- FRANGOUL, Haydar et al. Exagamglogene autotemcel for severe sickle cell disease. **The New England Journal of Medicine**, Boston, v. 390, n. 18, p. 1649-1662, 2024.
- FURTADO, Rafael Nogueira; CAMILO, Juliana Aparecida de Oliveira. O conceito de biopoder no debate sobre a edição genética de embriões humanos. **Revista Bioética**, Brasília, v. 27, n. 3, p. 421-429, 2019.
- GAUDELLI, Nicole M. et al. Programmable base editing of AT to GC in genomic DNA without DNA cleavage. **Nature**, London, v. 551, n. 7681, p. 464-471, 2017.
- GILLMORE, Julian D. et al. CRISPR-Cas9 in vivo gene editing for transthyretin amyloidosis. **The New England Journal of Medicine**, Boston, v. 385, n. 6, p. 493-502, 2021.
- GONÇALVES, Giulliana Augusta Rangel; PAIVA, Raquel de Melo Alves. Gene therapy: advances, challenges and perspectives. **Einstein (São Paulo)**, São Paulo, v. 15, n. 3, p. 369-375, 2017.
- GIL, Antonio Carlos. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 7. ed. Barueri: Atlas, 2022.
- KLEINSTIVER, Benjamin P. et al. High-fidelity CRISPR-Cas9 nucleases with no detectable genome-wide off-target effects. **Nature**, London, v. 529, n. 7587, p. 490-495, 2016.
- KOMOR, Alexis C. et al. Programmable editing of a target base in genomic DNA without double-stranded DNA cleavage. **Nature**, London, v. 533, n. 7603, p. 420-424, 2016.

MAHLANGU, Johnny et al. Two-year outcomes of valoctocogene roxaparvovec therapy for hemophilia A. **The New England Journal of Medicine**, Boston, v. 388, n. 8, p. 694-705, 2023.

MENDELL, Jerry R. et al. Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. **The New England Journal of Medicine**, Boston, v. 377, n. 18, p. 1713-1722, 2017.

MUELLER, Karen T. et al. Cellular kinetics of CTL019 in relapsed/refractory B-cell acute lymphoblastic leukemia and chronic lymphocytic leukemia. **Blood**, Washington, v. 130, n. 21, p. 2317-2325, 2017.

MUSUNURU, Kiran et al. Patient-specific in vivo gene editing to treat a rare genetic disease. **The New England Journal of Medicine**, Boston, 2025.

OZELO, Margareth C. et al. Valoctocogene roxaparvovec gene therapy for hemophilia A. **The New England Journal of Medicine**, Boston, v. 386, n. 11, p. 1013-1025, 2022.

RUSSELL, Stephen et al. Efficacy and safety of voretigene neparvovec in patients with RPE65-mediated inherited retinal dystrophy: a randomized, controlled, open-label, phase 3 trial. **The Lancet**, London, v. 390, n. 10097, p. 849-860, 2017.

RUELLA, Marco et al. Induction of resistance to chimeric antigen receptor T cell therapy by transduction of a single leukemic B cell. **Nature Medicine**, New York, v. 24, n. 10, p. 1499-1503, 2018.

SGANZERLA, Anor; PESSINI, Leo; HOSSNE, William Saad. Edição de humanos por meio da técnica do CRISPR-Cas9: entusiasmo científico e inquietações éticas. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 44, n. 125, p. 527-540, 2020.

SOUZA, Marcela Tavares de; SILVA, Michelly Dias da; CARVALHO, Rachel de. Revisão integrativa: o que é e como fazer. Einstein, São Paulo, v. 8, n. 1, p. 102-106, 2010.

WHITTEMORE, Robin; KNAFL, Kathleen. The integrative review: updated methodology. **Journal of Advanced Nursing**, Oxford, v. 52, n. 5, p. 546-553, 2005.