

Diagnóstico molecular e inteligência artificial: aplicações, desafios e perspectivas para a biomedicina

Molecular diagnostics and artificial intelligence: applications, challenges, and perspectives for biomedicine

Thiago Mendes Sansevero¹

José Alberto Paris Junior²

Lucas Favalessa Bueno da Silva³

Rodrigo Leonel Geschonke⁴

Resumo

A incorporação da inteligência artificial ao diagnóstico molecular representa uma das principais inovações da Biomedicina contemporânea, ampliando a capacidade de interpretação de dados genéticos, moleculares e clínicos e fortalecendo a medicina de precisão. O presente estudo teve como objetivo analisar as evidências científicas relacionadas à aplicação da inteligência artificial no diagnóstico molecular, discutindo seus fundamentos, principais aplicações, desafios e 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, complementado por documentos técnicos e regulatórios, contemplando publicações entre 2016 e 2026. A análise dos estudos demonstrou que algoritmos de machine learning e deep learning vêm contribuindo para a identificação de variantes genéticas, biomarcadores e alterações moleculares, com aplicações relevantes em oncologia molecular, doenças raras, patologia digital e medicina de precisão. As evidências também apontaram desafios relacionados à qualidade dos bancos de dados, à validação clínica dos algoritmos, à transparência dos modelos computacionais, à proteção das informações genéticas e à ampliação do acesso às tecnologias. Conclui-se que a inteligência artificial representa uma ferramenta complementar de elevado potencial para o diagnóstico molecular, favorecendo diagnósticos mais rápidos, precisos e individualizados.

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 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.

³ Professor Especialista do Centro Universitário Santa Cecília – UNICEA. Especialista em Gestão da Saúde pela Fundação Getúlio Vargas – FGV. Bacharel em Biomedicina pela Universidade Federal Fluminense – UFF. E-mail: lucasfavalessa89@gmail.com.

⁴ 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.

Entretanto, sua consolidação na prática biomédica dependerá do fortalecimento das evidências científicas, da evolução dos marcos regulatórios, da qualificação profissional e da incorporação ética e segura dessas tecnologias aos sistemas de saúde.

Palavras-chave: Diagnóstico molecular. Inteligência artificial. Medicina de precisão. Biomedicina.

Abstract

Artificial intelligence has emerged as one of the most significant innovations in contemporary Biomedical Sciences, expanding the ability to interpret genetic, molecular, and clinical data while strengthening precision medicine. This study aimed to analyze the scientific evidence regarding the application of artificial intelligence in molecular diagnosis, discussing its foundations, main applications, 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, complemented by technical and regulatory documents published between 2016 and 2026. The analyzed studies demonstrated that machine learning and deep learning algorithms have contributed to the identification of genetic variants, molecular biomarkers, and clinically relevant alterations, with important applications in molecular oncology, rare diseases, digital pathology, and precision medicine. The evidence also highlighted challenges related to database quality, external validation of computational models, algorithm transparency, protection of genetic information, and equitable access to these technologies. It is concluded that artificial intelligence represents a highly promising complementary tool for molecular diagnosis, enabling faster, more accurate, and personalized diagnostic approaches. However, its full integration into biomedical practice will depend on the strengthening of scientific evidence, the advancement of regulatory frameworks, continuous professional training, and the ethical and safe incorporation of these technologies into healthcare systems.

Keywords: Molecular diagnosis. Artificial intelligence. Precision medicine. Biomedical Sciences.

1 INTRODUÇÃO

A incorporação da inteligência artificial (IA) ao diagnóstico molecular representa uma das mais importantes transformações da Biomedicina contemporânea. O avanço das tecnologias de sequenciamento genético, da bioinformática e das ciências ômicas resultou na produção de grandes volumes de dados biológicos, cuja interpretação exige ferramentas computacionais capazes de identificar padrões complexos, reconhecer biomarcadores e auxiliar na tomada de decisão clínica. Nesse cenário, algoritmos de aprendizado de máquina (machine learning) e aprendizado profundo (deep learning) vêm sendo progressivamente incorporados aos processos diagnósticos, ampliando a precisão, a velocidade e a capacidade analítica dos exames moleculares (Paixão et al., 2022; Ramos et al., 2022).

O diagnóstico molecular tornou-se um componente essencial da medicina de precisão ao permitir a identificação de alterações genéticas, epigenéticas e transcriptômicas

relacionadas ao desenvolvimento, prognóstico e tratamento de diversas doenças. Na oncologia, nas doenças raras, nas enfermidades infecciosas e em diferentes condições hereditárias, a integração entre métodos moleculares e inteligência artificial tem possibilitado interpretações mais rápidas e precisas de variantes genéticas, contribuindo para diagnósticos mais precoces e para a seleção de terapias individualizadas (Temporão et al., 2022; Brasil et al., 2021).

Nos últimos anos, o uso da inteligência artificial expandiu-se para diferentes etapas do diagnóstico molecular. Além da interpretação de dados obtidos por sequenciamento de nova geração (Next Generation Sequencing - NGS), essas tecnologias passaram a ser empregadas na análise de imagens histopatológicas, na identificação de biomarcadores, na classificação molecular de tumores, na predição de mutações genéticas e na integração de informações provenientes da genômica, transcriptômica e epigenômica. Estudos recentes demonstram que modelos computacionais podem alcançar elevado desempenho na identificação de alterações moleculares clinicamente relevantes, ampliando o potencial da medicina personalizada (Coudray et al., 2018; Kather et al., 2019; Schmauch et al., 2020).

Apesar dos avanços observados, a incorporação da inteligência artificial ao diagnóstico molecular ainda enfrenta desafios relacionados à qualidade dos bancos de dados utilizados para treinamento dos algoritmos, à validação clínica dos modelos computacionais, à transparência dos processos decisórios, à proteção das informações genéticas e aos aspectos éticos e regulatórios envolvidos na utilização dessas tecnologias. Além disso, persistem desigualdades relacionadas ao acesso à infraestrutura tecnológica e à formação de profissionais capacitados para atuar nesse novo cenário da Biomedicina (Nunes; Nunes, 2025; Brasil, Anvisa, 2025).

Diante desse contexto, emerge o seguinte problema de pesquisa: de que maneira a inteligência artificial vem contribuindo para o aprimoramento do diagnóstico molecular e quais desafios técnicos, éticos e regulatórios ainda condicionam sua incorporação à prática biomédica?

Parte-se da hipótese de que a integração entre diagnóstico molecular e inteligência artificial amplia significativamente a capacidade de identificar variantes genéticas, biomarcadores e padrões moleculares complexos, favorecendo diagnósticos mais rápidos, precisos e personalizados. Entretanto, a consolidação dessas tecnologias depende da qualidade e representatividade dos dados utilizados, da validação científica dos algoritmos, da proteção das informações genéticas e do fortalecimento de marcos regulatórios que assegurem sua utilização ética e segura.

O objetivo geral deste estudo consiste em analisar as evidências científicas relacionadas à aplicação da inteligência artificial no diagnóstico molecular, discutindo suas principais aplicações, limitações, desafios e perspectivas para a Biomedicina.

Como objetivos específicos, busca-se: apresentar os fundamentos do diagnóstico molecular e da inteligência artificial aplicados à Biomedicina; discutir as principais aplicações dessas tecnologias em diferentes áreas do diagnóstico clínico; analisar os desafios técnicos, éticos e regulatórios associados à sua utilização; e identificar as perspectivas futuras da inteligência artificial no contexto da medicina de precisão e da atuação biomédica.

A realização desta pesquisa justifica-se, cientificamente, pela rápida evolução das tecnologias de inteligência artificial aplicadas às ciências biomédicas e pela necessidade de sistematizar as evidências recentes sobre sua utilização no diagnóstico molecular. Socialmente, o estudo contribui para ampliar a compreensão sobre tecnologias capazes de favorecer diagnósticos mais precoces, precisos e personalizados, com potencial para melhorar a qualidade da assistência em saúde. Profissionalmente, a pesquisa evidencia a ampliação do papel do biomédico em áreas como genética molecular, bioinformática, patologia digital, pesquisa translacional e medicina de precisão, reforçando a importância da formação continuada diante das transformações tecnológicas que vêm redefinindo a prática profissional.

O referencial teórico fundamenta-se em estudos sobre inteligência artificial aplicada à saúde, diagnóstico molecular, medicina de precisão, bioinformática, aprendizado de máquina, patologia digital, ética em inteligência artificial e regulamentação das tecnologias em saúde, com base em autores nacionais e internacionais publicados entre 2016 e 2026.

Por fim, o artigo está estruturado em três capítulos. O primeiro aborda os fundamentos do diagnóstico molecular e da inteligência artificial aplicada à Biomedicina. O segundo discute as principais aplicações dessas tecnologias no diagnóstico clínico e molecular, com ênfase na medicina de precisão. O terceiro analisa os desafios técnicos, bioéticos e regulatórios, bem como as perspectivas futuras para a atuação da Biomedicina diante da crescente incorporação da inteligência artificial aos serviços de saúde.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

2.1 Fundamentos do diagnóstico molecular e da inteligência artificial aplicada à Biomedicina

O diagnóstico molecular constitui uma das principais ferramentas da Biomedicina contemporânea ao possibilitar a identificação de alterações genéticas, epigenéticas e moleculares associadas ao desenvolvimento, prognóstico e tratamento de diversas doenças. Diferentemente dos métodos diagnósticos convencionais, baseados predominantemente em manifestações clínicas, exames bioquímicos ou alterações morfológicas, o diagnóstico molecular investiga diretamente o material genético e outros biomarcadores celulares, permitindo maior precisão na detecção precoce de enfermidades e na definição de estratégias terapêuticas individualizadas (Temporão et al., 2022).

A evolução das técnicas de biologia molecular, especialmente da reação em cadeia da polimerase (PCR), do sequenciamento de nova geração (Next Generation Sequencing – NGS) e das tecnologias ômicas, ampliou significativamente a capacidade de produzir informações genéticas em larga escala. Esse avanço possibilitou a identificação simultânea de milhares de variantes genéticas, perfis de expressão gênica, alterações epigenéticas e biomarcadores moleculares, impulsionando o desenvolvimento da medicina de precisão. Entretanto, o grande volume e a complexidade desses dados tornaram indispensável a utilização de ferramentas computacionais capazes de organizar, interpretar e integrar informações provenientes de diferentes plataformas analíticas (Paixão et al., 2022; Ramos et al., 2022).

Nesse contexto, a inteligência artificial (IA) consolidou-se como uma tecnologia estratégica para o processamento e a interpretação de dados biomédicos. De forma geral, a IA compreende sistemas computacionais desenvolvidos para executar tarefas que tradicionalmente dependem da inteligência humana, como reconhecimento de padrões, classificação de informações, aprendizagem baseada em dados e apoio à tomada de decisão. Na área da saúde, destacam-se os métodos de machine learning (aprendizado de máquina) e deep learning (aprendizado profundo), capazes de identificar relações complexas entre variáveis biológicas e gerar modelos preditivos aplicáveis ao diagnóstico e ao prognóstico de doenças (Paixão et al., 2022).

A integração entre diagnóstico molecular, bioinformática e inteligência artificial permitiu o desenvolvimento de algoritmos capazes de analisar grandes bases de dados genômicos, transcriptômicos, proteômicos e epigenômicos com rapidez e elevado grau de precisão. Essas ferramentas contribuem para a identificação de variantes genéticas potencialmente patogênicas, reconhecimento de biomarcadores, classificação molecular de tumores e interpretação de exames de sequenciamento, reduzindo o tempo necessário para análise e aumentando a confiabilidade dos resultados (Brasil et al., 2021).

Outro aspecto relevante refere-se à crescente utilização da inteligência artificial na análise integrada de diferentes fontes de informação biomédica. Além dos dados moleculares, os algoritmos podem incorporar imagens histopatológicas, informações clínicas, exames laboratoriais e dados epidemiológicos, permitindo uma abordagem diagnóstica mais abrangente. Essa integração fortalece a medicina de precisão ao possibilitar decisões clínicas fundamentadas em múltiplas dimensões biológicas do paciente (Ramos et al., 2022).

Entretanto, o desempenho desses sistemas depende diretamente da qualidade dos bancos de dados utilizados para seu treinamento. Bases de dados incompletas, pouco representativas ou inadequadamente anotadas podem comprometer a capacidade de generalização dos modelos e favorecer vieses diagnósticos. Dessa forma, o desenvolvimento de algoritmos confiáveis exige bases de dados robustas, validação externa e atualização contínua, aspectos considerados fundamentais para sua incorporação à prática clínica (Paixão et al., 2022).

Nesse cenário, a Biomedicina assume papel central na integração entre biologia molecular, bioinformática e ciência de dados. O biomédico participa da obtenção e validação de amostras, interpretação de exames moleculares, desenvolvimento de biomarcadores, gerenciamento de bancos de dados biológicos e avaliação do desempenho de sistemas baseados em inteligência artificial, ampliando sua atuação em áreas relacionadas à medicina de precisão e à pesquisa translacional.

Em síntese, os avanços do diagnóstico molecular e da inteligência artificial estabeleceram novas bases para a investigação das doenças humanas, permitindo análises mais precisas, rápidas e integradas. A consolidação dessas tecnologias representa um dos principais pilares da medicina de precisão e cria condições para o desenvolvimento de estratégias diagnósticas cada vez mais personalizadas, tema que será aprofundado no capítulo seguinte.

Quadro 1: Principais fundamentos do diagnóstico molecular e da inteligência artificial aplicada à Biomedicina

Tecnologia/Conceito	Caracterização	Aplicação no diagnóstico molecular
PCR	Amplificação de fragmentos específicos de DNA	Identificação de alterações genéticas e agentes infecciosos
Sequenciamento de Nova Geração (NGS)	Sequenciamento simultâneo de milhares de fragmentos de DNA	Identificação de variantes genéticas e painéis moleculares
Tecnologias ômicas	Análise integrada do genoma, transcriptoma, proteoma e epigenoma	Descoberta de biomarcadores e medicina de precisão
Machine Learning	Algoritmos que aprendem padrões a partir de dados	Classificação diagnóstica e análise de variantes
Deep Learning	Redes neurais profundas para reconhecimento de padrões complexos	Interpretação de imagens e grandes bases genômicas
Bioinformática	Processamento e integração de dados biológicos	Análise de exames moleculares e bancos de dados
Inteligência Artificial	Sistemas computacionais aplicados ao apoio diagnóstico	Integração de informações clínicas e moleculares

Fonte: Elaborado pelo autor com base em Paixão et al. (2022), Ramos et al. (2022), Brasil et al. (2021) e Temporão et al. (2022).

A síntese apresentada no Quadro 1 evidencia que o diagnóstico molecular contemporâneo resulta da integração entre técnicas laboratoriais, bioinformática e inteligência artificial. Essas tecnologias atuam de forma complementar, permitindo processar grandes volumes de dados biológicos, identificar biomarcadores e apoiar decisões clínicas com maior precisão. Essa convergência tecnológica constitui a base da medicina de precisão e explica a crescente incorporação da IA aos laboratórios de diagnóstico molecular.

Em conclusão, observa-se que a associação entre diagnóstico molecular e inteligência artificial representa uma evolução significativa da Biomedicina, ampliando a capacidade de

investigação das doenças em nível molecular. A partir desses fundamentos, torna-se possível compreender como essas tecnologias vêm sendo aplicadas em diferentes áreas da prática clínica, aspecto que será discutido no próximo capítulo.

2.2 Aplicações da inteligência artificial no diagnóstico molecular

A incorporação da inteligência artificial (IA) ao diagnóstico molecular tem ampliado significativamente a capacidade de interpretação de dados biológicos complexos, permitindo análises mais rápidas, precisas e integradas. A associação entre algoritmos computacionais, bioinformática e técnicas de biologia molecular favorece a identificação de variantes genéticas, biomarcadores e padrões moleculares que, muitas vezes, não seriam reconhecidos pelos métodos convencionais de análise. Esse avanço fortalece a medicina de precisão ao fornecer suporte à tomada de decisão clínica e contribuir para a personalização dos tratamentos (Paixão et al., 2022; Ramos et al., 2022).

Uma das principais aplicações da IA concentra-se na análise de dados provenientes do sequenciamento de nova geração (Next Generation Sequencing - NGS). O grande volume de informações gerado por essas plataformas torna inviável sua interpretação exclusivamente por métodos tradicionais. Nesse contexto, algoritmos de machine learning auxiliam na identificação e priorização de variantes genéticas potencialmente patogênicas, reduzindo o tempo de análise e aumentando a confiabilidade dos resultados, especialmente em doenças hereditárias e raras (Brasil et al., 2021; Danis et al., 2024).

A oncologia constitui uma das áreas mais beneficiadas pela integração entre inteligência artificial e diagnóstico molecular. Modelos baseados em deep learning vêm sendo empregados para identificar biomarcadores, classificar tumores e prever alterações genéticas a partir de imagens histopatológicas digitalizadas. Coudray et al. (2018) demonstraram que redes neurais profundas foram capazes de identificar mutações em genes como EGFR, KRAS e TP53 em pacientes com câncer de pulmão utilizando apenas imagens histológicas, evidenciando o potencial da IA como ferramenta complementar ao diagnóstico molecular.

Resultados semelhantes foram observados por Kather et al. (2019), que demonstraram a capacidade da inteligência artificial em prever a instabilidade de microssatélites em tumores gastrointestinais diretamente a partir de lâminas histológicas. Posteriormente, Kather et al. (2020) ampliaram essas evidências ao desenvolver modelos capazes de identificar diferentes alterações moleculares em múltiplos tipos de câncer, reforçando a aplicabilidade da IA na identificação de biomarcadores com relevância diagnóstica e terapêutica.

Outra aplicação relevante refere-se à integração entre patologia digital e transcriptômica. Schmauch et al. (2020) demonstraram que algoritmos de aprendizado profundo podem estimar perfis de expressão gênica a partir de imagens histológicas, permitindo inferir características moleculares dos tumores sem a necessidade de testes adicionais em determinadas situações. Embora essas ferramentas ainda não substituam os métodos laboratoriais convencionais, representam importante estratégia de apoio ao diagnóstico e à estratificação clínica dos pacientes.

No contexto das doenças raras, a inteligência artificial também vem desempenhando papel crescente na interpretação de variantes genéticas e na integração entre dados genômicos e informações fenotípicas. Brasil et al. (2021) destacam que algoritmos de aprendizado de máquina aplicados à epigenômica contribuem para identificar assinaturas moleculares associadas a doenças hereditárias, enquanto Danis et al. (2024) evidenciam que a padronização de dados fenotípicos amplia a precisão dos sistemas computacionais destinados ao diagnóstico genômico.

Além da análise genômica, a IA tem sido empregada na identificação de biomarcadores relacionados à expressão gênica, proteínas e modificações epigenéticas. A integração dessas informações permite compreender de forma mais abrangente os mecanismos envolvidos na fisiopatologia das doenças, favorecendo o desenvolvimento de testes diagnósticos mais sensíveis e específicos. Essa abordagem contribui não apenas para o diagnóstico precoce, mas também para a definição de prognóstico e seleção de terapias direcionadas, consolidando a medicina de precisão como novo paradigma da assistência em saúde (Temporão et al., 2022).

Outro campo em expansão envolve o desenvolvimento de sistemas de apoio à decisão clínica. A combinação entre informações clínicas, laboratoriais, genéticas e de imagem permite que algoritmos auxiliem profissionais na interpretação de resultados complexos, reduzindo a variabilidade diagnóstica e aumentando a reprodutibilidade das análises. Contudo, a literatura enfatiza que essas ferramentas devem atuar como suporte à decisão profissional, sem substituir o julgamento clínico ou a interpretação especializada dos biomédicos e demais profissionais da saúde (Paixão et al., 2022).

No Brasil, observa-se avanço gradual da incorporação da inteligência artificial aos serviços de diagnóstico molecular, principalmente em centros de pesquisa, hospitais universitários e instituições de referência em oncologia e genética médica. Entretanto, Temporão et al. (2022) ressalta que persistem desafios relacionados à infraestrutura tecnológica, à padronização dos bancos de dados, à capacitação profissional e à ampliação do

acesso às tecnologias de medicina de precisão, fatores que ainda limitam sua utilização em larga escala.

De forma geral, as evidências científicas demonstram que a inteligência artificial tem contribuído para aumentar a eficiência, a precisão e a rapidez do diagnóstico molecular, favorecendo a identificação de biomarcadores, a interpretação de variantes genéticas e a classificação de diferentes doenças. Esses avanços reforçam o papel estratégico da IA como ferramenta complementar à atuação do biomédico e apontam para uma integração cada vez maior entre ciência de dados, biologia molecular e prática clínica.

Quadro 2: Principais aplicações da inteligência artificial no diagnóstico molecular

Área de aplicação	Tecnologia empregada	Principais contribuições
Sequenciamento de nova geração (NGS)	Machine Learning	Priorização de variantes genéticas e redução do tempo de análise
Oncologia molecular	Deep Learning	Predição de mutações e identificação de biomarcadores tumorais
Patologia digital	Redes neurais profundas	Classificação de tumores e apoio ao diagnóstico histopatológico
Transcriptômica	Deep Learning	Predição de perfis de expressão gênica a partir de imagens
Doenças raras	IA aplicada à genômica e epigenômica	Integração de dados genéticos e fenotípicos para diagnóstico
Medicina de precisão	Sistemas inteligentes	Apoio à decisão clínica e personalização terapêutica

Fonte: Elaborado pelo autor com base em Coudray et al. (2018), Kather et al. (2019; 2020), Schmauch et al. (2020), Brasil et al. (2021), Paixão et al. (2022), Temporão et al. (2022) e Danis et al. (2024).

A síntese apresentada no Quadro 2 demonstra que a inteligência artificial já desempenha papel relevante em diferentes etapas do diagnóstico molecular, desde a interpretação de variantes genéticas até a identificação de biomarcadores e o apoio à decisão clínica. As aplicações descritas evidenciam que a integração entre IA, bioinformática e biologia molecular amplia a precisão diagnóstica e fortalece a medicina de precisão, sem substituir a atuação dos profissionais responsáveis pela interpretação clínica dos resultados.

Assim, as evidências analisadas confirmam que a inteligência artificial vem transformando o diagnóstico molecular ao permitir análises mais rápidas, integradas e precisas de grandes volumes de dados biológicos. Apesar dos avanços alcançados, a consolidação dessas tecnologias depende da validação contínua dos algoritmos, da qualidade dos bancos de dados e da integração segura entre sistemas computacionais e prática clínica, aspectos que serão aprofundados no próximo capítulo ao discutir os desafios, limitações e perspectivas para a Biomedicina.

2.3 Desafios, limitações e perspectivas da inteligência artificial no diagnóstico molecular

A rápida incorporação da inteligência artificial (IA) ao diagnóstico molecular representa um dos principais avanços da Biomedicina contemporânea. Entretanto, sua consolidação na prática clínica depende da superação de desafios técnicos, éticos, regulatórios e estruturais que acompanham a utilização de sistemas computacionais aplicados à interpretação de dados genômicos e moleculares. Assim, a implementação dessas tecnologias exige não apenas inovação científica, mas também mecanismos capazes de assegurar confiabilidade, transparência e segurança na tomada de decisão clínica (Nunes; Nunes, 2025).

Entre os principais desafios técnicos destaca-se a qualidade dos bancos de dados utilizados no treinamento dos algoritmos. Modelos de inteligência artificial dependem de grandes volumes de informações representativas e corretamente anotadas para alcançar desempenho adequado. Bases de dados incompletas, enviesadas ou pouco diversificadas podem comprometer a capacidade de generalização dos sistemas, reduzindo sua precisão quando aplicados a populações diferentes daquelas utilizadas em seu desenvolvimento (Paixão et al., 2022).

Outro aspecto relevante refere-se à necessidade de validação clínica dos modelos computacionais. Embora diversos estudos demonstrem elevado desempenho da inteligência artificial na identificação de variantes genéticas, biomarcadores e alterações moleculares, a literatura ressalta que esses algoritmos devem ser continuamente avaliados antes de sua incorporação à rotina laboratorial. A validação multicêntrica e a comparação com métodos diagnósticos consolidados permanecem etapas essenciais para garantir segurança e reprodutibilidade dos resultados (Temporão et al., 2022).

Além das limitações técnicas, a utilização da inteligência artificial levanta importantes questões bioéticas. A análise de informações genéticas envolve dados altamente sensíveis, exigindo mecanismos rigorosos de proteção da privacidade, confidencialidade e segurança

digital. Nesse contexto, a transparência dos algoritmos, a rastreabilidade das decisões automatizadas e a definição de responsabilidades profissionais tornam-se elementos fundamentais para assegurar o uso ético dessas tecnologias (Nunes; Nunes, 2025).

Outro desafio frequentemente discutido refere-se ao chamado problema da explicabilidade (explainable artificial intelligence). Muitos modelos de aprendizado profundo apresentam elevado desempenho no diagnóstico, porém operam como sistemas de difícil interpretação, dificultando a compreensão dos critérios utilizados para gerar determinadas decisões. Essa limitação pode comprometer a confiança dos profissionais de saúde e dificultar a incorporação dessas ferramentas em ambientes clínicos, reforçando a necessidade de modelos mais transparentes e auditáveis (Paixão et al., 2022).

Também persistem desafios relacionados à desigualdade de acesso às tecnologias de diagnóstico molecular. A implantação de plataformas baseadas em inteligência artificial requer infraestrutura computacional, laboratórios especializados, sistemas de armazenamento de dados e equipes multiprofissionais qualificadas, recursos ainda concentrados em centros de pesquisa e hospitais de alta complexidade. Essa realidade limita a utilização dessas ferramentas em grande parte dos serviços de saúde, especialmente em países de renda média e baixa (Temporão et al., 2022).

No Brasil, embora se observe avanço na digitalização dos serviços laboratoriais e na utilização de ferramentas de bioinformática, a incorporação da inteligência artificial ao diagnóstico molecular ainda ocorre de forma gradual. A expansão dessas tecnologias depende do fortalecimento da infraestrutura científica, da integração entre universidades, centros de pesquisa e serviços de saúde, bem como da construção de políticas públicas voltadas ao desenvolvimento da medicina de precisão e da inovação tecnológica.

Sob a perspectiva profissional, a inteligência artificial não substitui a atuação do biomédico, mas redefine suas competências. A interpretação de exames moleculares passa a exigir conhecimentos em genética, bioinformática, ciência de dados e validação de algoritmos, ampliando o papel do biomédico na supervisão dos sistemas inteligentes, na interpretação crítica dos resultados e na garantia da qualidade dos processos diagnósticos.

As perspectivas futuras indicam uma integração cada vez maior entre inteligência artificial, biologia molecular e medicina de precisão. O aperfeiçoamento contínuo dos algoritmos, associado ao avanço do sequenciamento genético, das tecnologias ômicas e da computação de alto desempenho, tende a ampliar a capacidade de identificar biomarcadores, prever riscos individuais e personalizar estratégias diagnósticas e terapêuticas. Paralelamente, espera-se que a evolução dos marcos regulatórios e das diretrizes éticas contribua para uma

incorporação mais segura e equitativa dessas tecnologias aos sistemas de saúde (Anzalone et al., 2019; Musunuru et al., 2025; Nunes; Nunes, 2025).

Em síntese, o futuro da inteligência artificial aplicada ao diagnóstico molecular dependerá da integração entre desenvolvimento tecnológico, validação científica e responsabilidade ética. O fortalecimento da pesquisa, da formação profissional e da governança regulatória será determinante para que essas ferramentas sejam utilizadas como apoio qualificado à decisão clínica, ampliando sua contribuição para a Biomedicina e para a medicina de precisão.

Quadro 3: Principais desafios e perspectivas da inteligência artificial aplicada ao diagnóstico molecular

Aspecto	Desafios atuais	Perspectivas futuras
Qualidade dos dados	Bases pouco representativas e vieses algorítmicos	Bancos de dados multicêntricos e maior diversidade populacional
Validação clínica	Necessidade de estudos multicêntricos e padronização	Algoritmos validados e incorporados à rotina diagnóstica
Bioética	Privacidade genética, transparência e responsabilidade profissional	Marcos regulatórios e governança ética fortalecidos
Infraestrutura	Alto custo e concentração tecnológica	Ampliação do acesso e integração aos sistemas de saúde
Atuação do biomédico	Necessidade de formação interdisciplinar	Expansão da atuação em bioinformática, genética molecular e ciência de dados

Fonte: Elaborado pelo autor com base em Paixão et al. (2022), Temporão et al. (2022) e Nunes e Nunes (2025; 2026).

A síntese apresentada no Quadro 3 evidencia que a consolidação da inteligência artificial no diagnóstico molecular depende do enfrentamento simultâneo de desafios tecnológicos, regulatórios e éticos. Embora os avanços científicos sejam expressivos, a utilização segura dessas ferramentas exige bases de dados robustas, validação clínica contínua, transparência dos algoritmos e profissionais qualificados para interpretar criticamente os resultados.

Por fim, observa-se que a inteligência artificial tende a assumir papel cada vez mais relevante no diagnóstico molecular, ampliando a capacidade analítica dos laboratórios e fortalecendo a medicina de precisão. Contudo, seu potencial somente será plenamente alcançado quando desenvolvimento científico, inovação tecnológica e responsabilidade ética avançarem de forma integrada, garantindo benefícios efetivos para pacientes, profissionais e sistemas de saúde.

3 METODOLOGIA

O presente estudo caracteriza-se como uma pesquisa de abordagem qualitativa, de natureza descritiva e exploratória, desenvolvida por meio de revisão integrativa da literatura. Esse método foi selecionado por possibilitar a reunião, análise e síntese crítica de evidências científicas produzidas sobre a aplicação da inteligência artificial no diagnóstico molecular, permitindo compreender os avanços, limitações e perspectivas dessa tecnologia no contexto da Biomedicina.

O levantamento bibliográfico foi realizado nas bases de dados SciELO, PubMed/MEDLINE, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Google Scholar, Web of Science e Scopus, complementado pela consulta a documentos técnicos e regulatórios publicados por órgãos oficiais, especialmente a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). A estratégia de busca empregou descritores em português e inglês, combinados por operadores booleanos, incluindo os termos: diagnóstico molecular, inteligência artificial, machine learning, deep learning, bioinformática, medicina de precisão, genômica, diagnóstico genético, molecular diagnosis e artificial intelligence.

Como critérios de inclusão, foram selecionados artigos científicos, revisões, ensaios clínicos, estudos metodológicos e documentos institucionais publicados entre 2016 e 2026, disponíveis na íntegra e relacionados diretamente à aplicação da inteligência artificial no diagnóstico molecular. Foram priorizadas publicações de autores brasileiros e estudos realizados em instituições nacionais, recorrendo-se à literatura internacional apenas quando necessária para contemplar evidências consolidadas ou tecnologias ainda pouco exploradas no contexto brasileiro.

Foram excluídos trabalhos duplicados, estudos sem revisão por pares, resumos de eventos científicos, dissertações, teses, publicações sem acesso ao texto completo e documentos que não apresentassem relação direta com o objetivo da pesquisa. Também foram

desconsiderados estudos voltados exclusivamente ao desenvolvimento computacional de algoritmos sem aplicação no diagnóstico molecular ou na prática biomédica.

Após a seleção, os estudos foram submetidos à leitura exploratória, seletiva e analítica. As informações extraídas foram organizadas conforme os objetivos do estudo, contemplando fundamentos do diagnóstico molecular, aplicações da inteligência artificial, principais resultados clínicos, limitações técnicas, desafios éticos e perspectivas para a Biomedicina. Posteriormente, realizou-se análise qualitativa e interpretativa das evidências, buscando identificar convergências, divergências e lacunas na produção científica.

A interpretação dos resultados fundamentou-se na comparação crítica entre os estudos selecionados, permitindo sintetizar o conhecimento produzido sobre a utilização da inteligência artificial como ferramenta de apoio ao diagnóstico molecular. Dessa forma, a revisão integrativa possibilitou reunir evidências atualizadas e relevantes para compreender o potencial dessa tecnologia na ampliação da precisão diagnóstica e no fortalecimento da medicina de precisão.

4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

A análise da literatura evidenciou que a inteligência artificial (IA) vem assumindo papel estratégico no diagnóstico molecular, ampliando significativamente a capacidade de interpretação de dados genéticos, moleculares e clínicos. Os estudos analisados demonstram que algoritmos de machine learning e deep learning apresentam elevado desempenho na identificação de variantes genéticas, biomarcadores e padrões moleculares associados a diferentes doenças, contribuindo para diagnósticos mais rápidos, precisos e personalizados. Esses resultados reforçam a crescente integração entre biologia molecular, bioinformática e ciência de dados como um dos principais pilares da medicina de precisão (Paixão et al., 2022; Ramos et al., 2022).

No diagnóstico de doenças raras, verificou-se que a utilização da inteligência artificial tem reduzido significativamente o tempo necessário para interpretação de variantes genéticas obtidas por sequenciamento de nova geração. Brasil et al. (2021) destacam que modelos computacionais aplicados à epigenômica permitem identificar assinaturas moleculares específicas, enquanto Danis et al. (2024) demonstram que a integração entre informações genômicas e fenotípicas aumenta a precisão diagnóstica, favorecendo a identificação de doenças hereditárias de difícil reconhecimento clínico. Esses achados evidenciam que a IA

não apenas acelera o processamento das informações, mas também amplia a capacidade diagnóstica diante da crescente complexidade dos dados moleculares.

Na oncologia, os estudos analisados revelam avanços igualmente expressivos. Coudray et al. (2018) demonstraram que algoritmos de aprendizado profundo podem prever mutações em genes clinicamente relevantes, como EGFR, KRAS e TP53, utilizando exclusivamente imagens histopatológicas digitalizadas. Resultados semelhantes foram observados por Kather et al. (2019; 2020), que identificaram biomarcadores moleculares e alterações genéticas em diferentes neoplasias por meio de modelos computacionais, evidenciando que a inteligência artificial pode atuar como ferramenta complementar ao diagnóstico molecular e ao planejamento terapêutico.

Outro aspecto recorrente na literatura refere-se à integração entre diferentes fontes de informação biomédica. Estudos recentes demonstram que a combinação de dados genômicos, transcriptômicos, epigenéticos, histopatológicos e clínicos amplia a capacidade de estratificação dos pacientes e favorece a adoção de estratégias terapêuticas individualizadas. Schmauch et al. (2020) observaram que algoritmos de aprendizado profundo foram capazes de estimar perfis de expressão gênica a partir de imagens histológicas, evidenciando o potencial da inteligência artificial para integrar diferentes modalidades diagnósticas em um único processo analítico.

Entretanto, os estudos também apontam limitações importantes para a consolidação dessas tecnologias. A qualidade dos bancos de dados utilizados para treinamento dos algoritmos permanece como um dos principais fatores determinantes para o desempenho dos modelos computacionais. Bases de dados pouco representativas, vieses populacionais e ausência de validação externa podem comprometer a reprodutibilidade dos resultados e limitar sua aplicação em diferentes contextos clínicos (Paixão et al., 2022). Dessa forma, observa-se consenso na literatura quanto à necessidade de desenvolvimento de bancos de dados multicêntricos e mais representativos da diversidade genética das populações.

Os aspectos éticos também ocupam posição central nas discussões atuais. Nunes e Nunes (2025; 2026) ressaltam que a utilização da inteligência artificial em saúde exige transparência, segurança da informação, proteção da privacidade genética e definição clara das responsabilidades profissionais. Além disso, o emprego de algoritmos de difícil interpretação reforça a necessidade de desenvolvimento de modelos explicáveis (Explainable Artificial Intelligence - XAI), capazes de justificar os critérios utilizados durante o processo decisório, fortalecendo a confiança dos profissionais e dos pacientes.

No contexto brasileiro, verificou-se crescimento gradual da incorporação da inteligência artificial ao diagnóstico molecular, especialmente em centros de pesquisa e instituições de referência. Entretanto, Temporão et al. (2022) destacam que desafios relacionados à infraestrutura tecnológica, ao financiamento da inovação e à formação de recursos humanos ainda limitam a expansão dessas tecnologias em larga escala. Esse cenário evidencia que a democratização da medicina de precisão depende não apenas do avanço científico, mas também do fortalecimento das políticas públicas voltadas à inovação em saúde.

De forma geral, os estudos analisados convergem ao demonstrar que a inteligência artificial não substitui a atuação do biomédico, mas amplia sua capacidade de interpretação e tomada de decisão diante da crescente complexidade dos exames moleculares. A integração entre conhecimento biológico e ferramentas computacionais inaugura uma nova perspectiva para o diagnóstico laboratorial, permitindo maior precisão, rapidez e individualização da assistência em saúde. Contudo, a consolidação dessas tecnologias dependerá da continuidade das pesquisas, da validação clínica dos algoritmos e da construção de modelos regulatórios capazes de assegurar sua utilização ética, segura e equitativa.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente revisão integrativa permitiu analisar as principais evidências científicas acerca da aplicação da inteligência artificial no diagnóstico molecular, evidenciando que a integração entre biologia molecular, bioinformática e ciência de dados vem transformando significativamente a prática biomédica. A utilização de algoritmos de aprendizado de máquina e aprendizado profundo demonstrou potencial para ampliar a precisão diagnóstica, acelerar a interpretação de grandes volumes de dados genômicos e moleculares e contribuir para a identificação de biomarcadores e variantes genéticas de relevância clínica.

Os estudos analisados confirmam que a inteligência artificial já apresenta aplicações consolidadas em áreas como oncologia molecular, doenças raras, patologia digital e medicina de precisão, atuando como ferramenta de apoio à interpretação de exames e à tomada de decisão clínica. Observou-se, entretanto, que sua incorporação à rotina laboratorial ainda depende da superação de desafios relacionados à qualidade dos bancos de dados, à validação externa dos algoritmos, à transparência dos modelos computacionais e à proteção das informações genéticas dos pacientes.

Nesse contexto, a hipótese inicialmente proposta foi confirmada, uma vez que as evidências demonstram que a inteligência artificial amplia significativamente a capacidade de interpretação dos exames moleculares e favorece diagnósticos mais rápidos, precisos e individualizados. Contudo, os benefícios dessas tecnologias estão diretamente condicionados à utilização de bases de dados representativas, à validação científica contínua e ao estabelecimento de diretrizes éticas e regulatórias que assegurem sua aplicação responsável na assistência à saúde.

Do ponto de vista da Biomedicina, verifica-se que a expansão da inteligência artificial redefine o papel do biomédico, exigindo competências cada vez mais integradas em genética molecular, bioinformática, análise de dados e validação de sistemas inteligentes. Dessa forma, a atuação profissional tende a tornar-se ainda mais estratégica na supervisão dos processos diagnósticos, na interpretação crítica dos resultados e na garantia da qualidade das análises laboratoriais.

Entre as limitações deste estudo, destaca-se a rápida evolução das tecnologias de inteligência artificial, que torna esse campo permanentemente dinâmico e sujeito à incorporação de novas evidências científicas. Além disso, embora tenham sido priorizadas publicações brasileiras, observou-se predominância de estudos internacionais nas aplicações mais avançadas da inteligência artificial ao diagnóstico molecular, refletindo o estágio atual do desenvolvimento científico nessa área.

Por fim, conclui-se que a inteligência artificial representa uma ferramenta complementar de elevado potencial para o diagnóstico molecular, contribuindo para o fortalecimento da medicina de precisão e para o aprimoramento da assistência em saúde. Entretanto, sua consolidação dependerá da continuidade das pesquisas, do fortalecimento da infraestrutura científica, da ampliação do acesso às tecnologias, da formação de profissionais qualificados e da construção de marcos regulatórios capazes de assegurar que a inovação tecnológica ocorra de forma ética, segura e equitativa.

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.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Produtos de terapias avançadas**. Brasília: ANVISA, 2025.

BRASIL, Sandra et al. Artificial intelligence in epigenetic studies: shedding light on rare diseases. *Frontiers in Molecular Biosciences*, **Lausanne**, v. 8, art. 648012, 2021.

COUDRAY, Nicolas et al. Classification and mutation prediction from non-small cell lung cancer histopathology images using deep learning. **Nature Medicine**, New York, v. 24, n. 10, p. 1559-1567, 2018.

DANIS, Daniel et al. A corpus of GA4GH Phenopackets: case-level phenotyping for genomic diagnostics and machine learning. **Human Genetics and Genomics Advances**, Cambridge, v. 5, 2024.

KATHER, Jakob Nikolas et al. Deep learning can predict microsatellite instability directly from histology in gastrointestinal cancer. **Nature Medicine**, New York, v. 25, n. 7, p. 1054-1056, 2019.

KATHER, Jakob Nikolas et al. Pan-cancer image-based detection of clinically actionable genetic alterations. **Nature Cancer**, London, v. 1, p. 789-799, 2020.

NUNES, Rui; NUNES, Sofia B. Inteligência artificial: uma ponte para o futuro da medicina. **Revista Bioética**, Brasília, v. 33, n. 2, 2025.

NUNES, Sofia B.; NUNES, Rui. Inteligência artificial na medicina. **Revista Bioética**, Brasília, v. 34, 2026.

PAIXÃO, Gabriela Miana de Mattos et al. Machine Learning na Medicina: revisão e aplicabilidade. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, Rio de Janeiro, v. 118, n. 1, p. 95-102, 2022.

RAMOS, Maíra Catharina et al. Big Data e Inteligência Artificial para pesquisa translacional na Covid-19: revisão rápida. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 46, n. 135, 2022.

SCHMAUCH, Benoît et al. A deep learning model to predict RNA-Seq expression of tumours from whole slide images. **Nature Communications**, London, v. 11, art. 3877, 2020.

TEMPORÃO, José Gomes et al. Desafios atuais e futuros do uso da medicina de precisão no acesso ao diagnóstico e tratamento de câncer no Brasil. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 38, n. 10, e00006122, 2022.