EDIÇÃO: Nº 09

SÉRIE **CAMINHOS DA SAÚDE SUPLEMENTAR: PERSPECTIVAS 2035**ELABORADO EM: **NOVEMBRO DE 2025**







EDIÇÃO: Nº 09

SÉRIE **CAMINHOS DA SAÚDE SUPLEMENTAR: PERSPECTIVAS 2035**ELABORADO EM: **NOVEMBRO DE 2025**

Estudo Especial

MEDICINA PERSONALIZADA E GENÔMICA: Transformação do Cuidado na Saúde Suplementar Brasileira até 2035

Autor: Felipe Delpino

Revisão: Bruno Minami e Natalia Lara Superintendente Executivo: José Cechin



PREFÁCIO

SÉRIE CAMINHOS DA SAÚDE SUPLEMENTAR

2035

A medicina personalizada representa uma revolução com potencial para reconfigurar os sistemas de saúde globais, transformando o modelo tradicional de "tamanho único" em abordagens precisas e individualizadas baseadas no perfil genético, molecular e fenotípico de cada paciente. O Instituto de Estudos de Saúde Suplementar (IESS), comprometido com a antecipação das transformações tecnológicas que impactarão o setor de saúde suplementar brasileiro, apresenta este estudo como análise prospectiva das implicações da medicina personalizada, genômica e desospitalização para a sustentabilidade e efetividade do sistema até 2035.

A convergência entre avanços em sequenciamento genético, inteligência artificial, biomarcadores moleculares e tecnologias de saúde digital está criando oportunidades para precisão diagnóstica e terapêutica. Simultaneamente, a pressão por redução de custos assistenciais e a demanda crescente por cuidados domiciliares impulsionam a desospitalização como estratégia de reorganização dos modelos de cuidado. A nutrigenômica emerge como campo promissor que conecta variações genéticas individuais às respostas nutricionais, oferecendo potencial para prevenção personalizada de doenças crônicas que consomem grande parte dos custos da saúde suplementar.

A implementação efetiva dessas inovações demanda superação de desafios complexos relacionados à regulamentação, privacidade de dados genômicos, equidade no acesso, formação profissional e reorganização dos modelos de remuneração. Dados internacionais revelam que países pioneiros na adoção da medicina personalizada experienciam reduções significativas em custos assistenciais e melhoria nos desfechos clínicos, enquanto nações que postergam essa transição enfrentam crescente insustentabilidade econômica de seus sistemas de saúde.

Este estudo integra a série "Caminhos da Saúde Suplementar: Perspectivas 2035", analisando como a medicina personalizada, genômica e desospitalização podem transformar o setor de saúde suplementar brasileiro em modelo de eficiência e precisão terapêutica, mantendo compromisso com equidade, sustentabilidade econômica e excelência nos resultados clínicos.

Para mais detalhes sobre o contexto e os objetivos do projeto, consulte o preâmbulo da série, disponível em: https://www.iess.org.br/biblioteca/tds-e-estudos/estudos-especiais-do-iess/caminhos-da-saude-suplementar-perspectivas-2035.



SUMÁRIO EXECUTIVO

- A medicina personalizada baseada em genômica representa transformação significativa aplicável especialmente em oncologia, doenças cardiovasculares, diabetes tipo 2, DPOC e obesidade, podendo reduzir custos de tratamento através da precisão diagnóstica e terapêutica, com economia potencial de R\$ 15-25 bilhões anuais no setor de saúde suplementar brasileiro. Em oncologia, reduz custos de desenvolvimento de medicamentos em mais de US\$ 1 bilhão e melhora taxas de resposta terapêutica de 25-30% para 60-75%; em doenças cardiovasculares, demonstra redução de 25-35% em eventos maiores; em diabetes tipo 2, alcança reduções de 71% na incidência através de nutrigenômica personalizada;
- O sequenciamento genômico completo apresentou redução considerável de custos, de US\$ 3 bilhões em 2003 para menos de US\$ 1.000 em 2023, com projeções de redução adicional nas próximas décadas;
- A farmacogenômica demonstra potencial de reduções de 30-50% em eventos adversos medicamentosos e melhorias de 40-70% na eficácia terapêutica comparada às abordagens tradicionais, com análises de custo-efetividade mostrando economia anual de \$5.535 por paciente em programas de medicina personalizada;
- A integração de tecnologias de saúde digital (monitoramento remoto, telemedicina e inteligência artificial) viabiliza o cuidado domiciliar seguro, com reduções de 42% a 87% nas readmissões hospitalares em programas de Hospital at Home;
- Os desafios regulatórios, éticos e de privacidade relacionados aos dados genômicos demandam framework normativo robusto, com estabelecimento de padrões de proteção de dados, consentimento informado e prevenção de discriminação genética como pré-requisitos para implementação responsável da medicina personalizada;
- As projeções indicam que 67% dos estudos de medicina personalizada demonstram custo-efetividade comparada ao cuidado usual, com análises mostrando que a medicina de precisão oncológica reduz custos de desenvolvimento de medicamentos em mais de \$1 bilhão comparada às abordagens tradicionais;
- A implementação estratégica da medicina personalizada requer modelo integrado contemplando quatro pilares fundamentais: genômica populacional, saúde digital, cuidado domiciliar e medicina preventiva personalizada, com objetivos de redução nos eventos adversos medicamentosos e economia em custos evitáveis.



1. DA MEDICINA EMPÍRICA À MEDICINA DE PRECISÃO: EVOLUÇÃO HISTÓRICA E FUNDAMENTOS DA MEDICINA PERSONALIZADA

A medicina empírica, caracterizada por práticas baseadas na observação clínica, experiência pessoal e tentativa-e-erro sem fundamentação científica rigorosa, dominou a prática médica durante milênios. Este modelo tradicional utilizava abordagens padronizadas de "tamanho único" para todos os pacientes, desconsiderando variações individuais na resposta a tratamentos e susceptibilidade a doenças. A medicina empírica dependia primariamente de sinais e sintomas clínicos para orientar decisões terapêuticas, frequentemente resultando em tratamentos subótimos e efeitos adversos evitáveis.

A transição da medicina empírica para a medicina de precisão representa uma das transformações mais significativas na história médica, fundamentada na compreensão crescente de que variações genéticas individuais determinam respostas diferenciadas a medicamentos, susceptibilidade a doenças e efetividade de intervenções preventivas (1). Este processo evolutivo iniciou-se formalmente no século XIX com os primeiros estudos sistemáticos de variabilidade individual na resposta medicamentosa, acelerou-se com o descobrimento da estrutura do DNA em 1953 por Watson e Crick, e consolidou-se com o desenvolvimento das primeiras técnicas de sequenciamento genético nas décadas de 1970-1980. O conceito de medicina personalizada emergiu formalmente com o término do Projeto Genoma Humano em 2003, estabelecendo as bases científicas para abordagens terapêuticas individualizadas baseadas no perfil genético, molecular e fenotípico de cada paciente (2).

A evolução histórica da medicina personalizada pode ser dividida em quatro fases distintas: (1) Era pré-genômica (até 1953): dominada pela medicina empírica e observacional; (2) Era genômica inicial (1953-1990): descoberta da estrutura do DNA e desenvolvimento das primeiras técnicas de análise genética; (3) Era genômica moderna (1990-2003): execução do Projeto Genoma Humano e primeiros testes genéticos clínicos; (4) Era da medicina de precisão (2003-presente): implementação clínica de abordagens personalizadas baseadas em múltiplas variáveis genômicas, moleculares e ambientais.

A farmacogenômica, subdisciplina que estuda como variações genéticas afetam respostas medicamentosas, demonstra que aproximadamente 95% da população carrega pelo menos uma variante genética que afeta o metabolismo de medicamentos comumente prescritos (3). Estudos clínicos evidenciam que a implementação de testes farmacogenômicos pode reduzir eventos adversos medicamentosos em 30-50% e podem melhorar a eficácia terapêutica em 40-70% quando comparada às abordagens tradicionais (4).



A evolução tecnológica do sequenciamento genético transformou radicalmente as possibilidades de implementação da medicina personalizada. O primeiro sequenciamento do genoma humano demandou 13 anos de trabalho colaborativo internacional e custou aproximadamente US\$ 3 bilhões, enquanto tecnologias atuais permitem sequenciamento completo em menos de 24 horas por custos inferiores a US\$ 1.000 (5). Nos próximos anos, o custo do sequenciamento genômico completo poderá cair ainda mais nas próximas décadas, tornando economicamente viável a implementação em larga escala para estratificação de risco populacional e medicina preventiva personalizada (6).

A medicina de precisão transcende a genômica, incorporando análises de proteômica, metabolômica, microbioma e determinantes ambientais em modelos integrativos complexos que permitem predição mais acurada de risco, prognóstico e resposta terapêutica (7). Abordagens multiômicas integradas podem melhorar a acurácia diagnóstica para doenças complexas como câncer, doenças cardiovasculares e doenças neurodegenerativas quando comparadas a métodos diagnósticos convencionais (8). No contexto da saúde suplementar brasileira, essa precisão diagnóstica representa oportunidade para redução de custos associados a diagnósticos tardios, tratamentos inadequados e progressão evitável de condições crônicas.

2. PANORAMA ATUAL DA MEDICINA PERSONALIZADA NA SAÚDE SUPLEMENTAR BRASILEIRA

A implementação da medicina personalizada na saúde suplementar brasileira encontra-se em estágio incipiente, com adoção de tecnologias isoladas sem integração sistêmica. Embora o setor tenha avançado na disponibilização de testes genéticos para condições específicas através das diretrizes da ANS desde 2014, ainda não existem dados precisos sobre o percentual de operadoras que desenvolveram programas assistenciais abrangentes de medicina personalizada. A oferta atual concentra-se predominantemente em testes pontuais para condições hereditárias específicas (como BRCA1/BRCA2 para câncer hereditário) e farmacogenômica básica, regulamentados pelas Resoluções Normativas ANS nº 387/2015 e nº 465/2021, sendo indicados mediante critérios clínicos específicos e prescrição médica especializada, não constituindo exames de rotina ou de livre acesso aos beneficiários. A disponibilização ainda apresenta limitações significativas na incorporação de metodologias genômicas mais avançadas. Esta implementação fragmentada contrasta com sistemas de saúde internacionais que demonstram maior integração de testes genômicos em protocolos clínicos padronizados.



A análise dos dados de utilização de serviços na saúde suplementar revela potencial para otimização através da medicina personalizada. Atualmente, cerca de uma em cada dez hospitalizações de beneficiários estão relacionadas a reações adversas medicamentosas evitáveis, enquanto 45-60% dos tratamentos oncológicos utilizados ainda não incorporam adequadamente o perfil molecular do tumor, resultando em taxas de resposta subótimas de 25-30% e custos elevados associados a ineficácia terapêutica (9). O estudo PREPARE demonstrou que a implementação de painéis farmacogenômicos básicos de 12 genes pode reduzir substancialmente eventos adversos medicamentosos e gerar economia de custos de \$5.535 por beneficiário anualmente em programas de cuidado integrado (10).

O perfil epidemiológico dos beneficiários da saúde suplementar apresenta características particularmente favoráveis à implementação da medicina personalizada. A maior prevalência de doenças crônicas não transmissíveis, incluindo diabetes, hipertensão e obesidade, representa oportunidade para intervenções preventivas personalizadas baseadas em estratificação genética de risco (11). Análises farmacoeconômicas demonstram que a implementação de programas de medicina preventiva personalizada gera retornos sobre o investimento de 3:1 a 7:1 através da redução de complicações evitáveis e otimização terapêutica precoce, com período de payback médio de 2-3 anos para programas estruturados (12).

A infraestrutura tecnológica da saúde suplementar brasileira apresenta capacidade limitada para suporte adequado da medicina personalizada. Apenas uma pequena parte das operadoras possuem sistemas de informação capazes de integrar adequadamente dados genômicos com registros clínicos eletrônicos, e uma parte menor ainda implementou algoritmos de apoio à decisão clínica baseados em medicina de precisão, contrastando com os 60-75% observados em sistemas de saúde desenvolvidos (13). Esta deficiência tecnológica representa barreira significativa para implementação efetiva, demandando investimentos substanciais em infraestrutura digital, capacitação profissional e reorganização dos processos assistenciais para aproveitamento adequado do potencial da medicina personalizada.

3. NUTRIGENÔMICA: PERSONALIZAÇÃO DA PREVENÇÃO ATRAVÉS DA INTERAÇÃO GENE-NUTRIENTE

A nutrigenômica representa uma fronteira promissora da medicina personalizada que investiga como variações genéticas individuais influenciam respostas metabólicas a nutrientes específicos, oferecendo oportunidades únicas para prevenção personalizada de doenças crônicas através de intervenções dietéticas precisas (14). O Diabetes Prevention Program (DPP), um dos estudos controlados randomizados mais robustos na área, demonstrou que intervenções nutricionais baseadas no perfil genético individual reduziram a incidência de diabetes tipo 2 em 71% em participantes acima de 60 anos, superando significativamente as recomendações dietéticas padronizadas que alcançaram apenas 31% de redução no grupo controle (15).



O polimorfismo no gene FTO (fat mass and obesity-associated), presente em 16% da população brasileira, exemplifica o potencial da nutrigenômica para personalização de intervenções preventivas. Indivíduos portadores da variante de risco (rs9939609) demonstram 67% maior susceptibilidade ao ganho de peso quando expostos a dietas ricas em gorduras saturadas (>12% do VET), mas respondem 2,3 vezes mais efetivamente a intervenções de alta intensidade combinando restrição calórica e atividade física estruturada, com perda média de 8,2kg vs. 3,1kg em 6 meses comparado a não-portadores (16). Abordagens nutricionais personalizadas baseadas neste polimorfismo podem reduzir o risco de obesidade em 45% e diabetes tipo 2 em 38% comparado às recomendações dietéticas padronizadas (17).

A análise de variantes genéticas relacionadas ao metabolismo de micronutrientes oferece oportunidades para otimização da saúde através da suplementação personalizada. O polimorfismo MTHFR C677T, presente em 12% da população brasileira na forma homozigótica, reduz em 65% a eficiência da conversão de ácido fólico em sua forma ativa (5-metiltetraidrofolato), aumentando o risco de doenças cardiovasculares em 25% e defeitos do tubo neural em 70%. Intervenções personalizadas utilizando formas metabolicamente ativas de folato (5-MTHF) reduziram os níveis de homocisteína em 42% e o risco cardiovascular em 28% em portadores dessas variantes durante seguimento de 24 meses, comparado a 8% de redução com ácido fólico convencional (18).

A implementação da nutrigenômica na saúde suplementar demanda investimento inicial para análise genética básica, mas pode gerar economia de custos de \$1.200-2.100 anuais através da redução de complicações de doenças crônicas e otimização de intervenções preventivas (19). A escalabilidade dessas intervenções através de plataformas digitais e algoritmos de inteligência artificial representa oportunidade estratégica promissora para democratização da medicina preventiva personalizada na população de beneficiários da saúde suplementar brasileira.

4. DESOSPITALIZAÇÃO E CUIDADO DOMICILIAR: REORGANIZAÇÃO ESTRUTURAL DO MODELO ASSISTENCIAL

A desospitalização constitui mudança estrutural no modelo assistencial, impulsionada por pressões econômicas, preferências dos pacientes e desenvolvimento tecnológico para cuidado domiciliar (20). Programas estruturados de cuidado domiciliar estão associados a reduções nos custos assistenciais de 32% para pacientes com condições crônicas complexas (\$5.081 vs. \$7.480 por episódio) e melhoram satisfação dos pacientes em 85% vs. 67% para cuidado hospitalar tradicional (21).



O programa "Hospital at Home" do NHS demonstrou redução de 32% nos custos totais de cuidado, 33% na duração média de internação (3,2 vs. 4,9 dias), 62% na incidência de delirium (9% vs. 24%) e 58% nas readmissões em 30 dias para pacientes com insuficiência cardíaca, DPOC e infecções complexas comparado ao cuidado hospitalar tradicional, em estudo controlado randomizado com 455 pacientes (22). Ensaios clínicos controlados multicêntricos confirmam que cuidado domiciliar estruturado equivale ao hospitalar em desfechos clínicos para 75-85% das condições tradicionalmente tratadas em internação, com redução de 42% vs. 87% nas readmissões para pacientes com DPOC exacerbada (23).

A implementação requer investimento inicial de \$15.000-25.000 por equipe domiciliar (enfermeiro especialista, técnico e equipamentos), mas gera economia operacional de \$2.400-4.200 por paciente tratado através de protocolos clínicos específicos, equipes capacitadas, monitoramento remoto e sistemas de resposta rápida 24h. Análises de programas pilotos no SUS mostram redução de 28% nos custos diretos e aumento de 78% na satisfação de pacientes e familiares com internação domiciliar estruturada para condições cardiovasculares e respiratórias, embora esses programas ainda não estejam implementados em larga escala no sistema público.

Na saúde suplementar brasileira, embora experiências iniciais demonstrem resultados similares aos observados em programas pilotos do SUS (redução de 25-32% nos custos diretos), a desospitalização ainda enfrenta barreiras estruturais para implementação em larga escala. A ANS estabelece diretrizes limitadas para home care, focadas em procedimentos específicos sem abordar substituição hospitalar integrada, contrastando com países onde 6-8% de todas as internações são realizadas em modalidade domiciliar (24). Apenas 12-15% das operadoras oferecem programas estruturados de cuidado domiciliar, concentrando-se em cuidados paliativos e pósoperatórios simples, enquanto o potencial de desospitalização segura abrange 35-45% das internações clínicas atuais. A expansão demanda investimentos coordenados em tecnologia, capacitação profissional e reorganização regulatória.

5. TECNOLOGIAS DE SAÚDE DIGITAL: VIABILIZANDO A MEDICINA PERSONALIZADA DOMICILIAR

As tecnologias de saúde digital constituem ferramentas essenciais para medicina personalizada e desospitalização, integrando monitoramento remoto, análise de dados e suporte à decisão clínica (25). A convergência entre sensores biomédicos, inteligência artificial, telemedicina e análise de big data viabiliza cuidado personalizado contínuo no domicílio (26).



Dispositivos wearables de monitoramento contínuo detectam deterioração clínica precoce com sensibilidade de 82-91% e especificidade de 76-85%. Algoritmos de inteligência artificial baseados em machine learning predizem exacerbações de insuficiência cardíaca com precisão de 84% (até duas semanas antes dos sintomas clínicos, permitindo intervenções preventivas que reduzem hospitalizações em 47% e mortalidade em 23% comparado ao monitoramento clínico tradicional (27). A integração com dados genômicos personaliza estratificação de risco e ajusta limites de alerta conforme perfil individual, melhorando especificidade e reduzindo alarmes falso-positivos.

Plataformas de telemedicina integradas com análise genômica permitem consultoria especializada remota com equivalência clínica de 92-96% comparada às consultas presenciais. Consultas de farmacogenômica por telemedicina demonstram efetividade clínica equivalente às presenciais, com satisfação dos pacientes de 88% vs. 85% e redução de 65% nos custos de deslocamento (28). Algoritmos de apoio à decisão baseados em dados genômicos melhoram adesão às recomendações de medicina personalizada em 68% comparados a protocolos tradicionais (74% vs. 44%), com redução correspondente de 32% em eventos adversos medicamentosos (29).

A análise de dados em tempo real personaliza intervenções dinamicamente baseada em respostas individuais, com sistemas de aprendizado de máquina processando dados genômicos, biomarcadores, padrões comportamentais e ambientais para otimização contínua. Abordagens adaptativas melhoram desfechos clínicos em 31% (hemoglobina glicada, pressão arterial, colesterol) comparadas a protocolos estáticos, com redução de 26% nos custos totais de cuidado em 12 meses (30,31). A implementação na saúde suplementar brasileira requer investimentos em infraestrutura digital, capacitação profissional e frameworks regulatórios para aproveitamento seguro das tecnologias de saúde digital.

6. DESAFIOS ÉTICOS, REGULATÓRIOS E DE IMPLEMENTAÇÃO DA MEDICINA PERSONALIZADA

A implementação da medicina personalizada na saúde suplementar brasileira enfrenta desafios relacionados à privacidade de dados genômicos, discriminação genética, equidade no acesso e adequação regulatória (32). A natureza dos dados genômicos pode criar vulnerabilidades que transcendem preocupações tradicionais de privacidade, incluindo riscos de discriminação em seguros, emprego e relacionamentos familiares (33).

O marco regulatório brasileiro apresenta lacunas. A LGPD estabelece princípios gerais de proteção, mas não contempla especificidades dos dados genômicos, incluindo consentimento informado para familiares, armazenamento de longo prazo e compartilhamento para pesquisa (34). A ausência de legislação sobre discriminação genética contrasta com frameworks internacionais como o GINA americano, criando incerteza regulatória (35).



A equidade no acesso representa desafio fundamental, considerando que tecnologias genômicas podem beneficiar inicialmente apenas populações de maior poder aquisitivo. A maior parte dos dados genômicos disponíveis em bancos internacionais deriva de populações de origem europeia, limitando aplicabilidade para populações miscigenadas como a brasileira (36). A construção de bancos de dados representativos da diversidade populacional brasileira demanda investimentos coordenados que transcendem a capacidade individual das operadoras (37).

A capacitação profissional pode ser uma barreira adicional. Apenas uma pequena parte dos médicos no Brasil receberam formação em medicina genômica durante graduação ou residência, e menos de 8% se consideram aptos para interpretar testes farmacogenômicos na prática clínica (38). A implementação requer competências em genética médica, bioinformática, bioética e interpretação de dados complexos não contempladas adequadamente nos currículos tradicionais (39). Programas de educação médica continuada demandam investimento estimado de \$2.000-3.500 por profissional e representam pré-requisito para implementação segura e efetiva em larga escala.

7. CENÁRIOS PROSPECTIVOS 2035: TRANSFORMAÇÃO DO ECOSSISTEMA DE SAÚDE SUPLEMENTAR

As projeções para 2035 indicam transformação do ecossistema de saúde suplementar brasileiro através da convergência entre medicina personalizada, genômica, saúde digital e desospitalização, com potencial para reconfiguração dos modelos assistenciais, estruturas de custos e desfechos de saúde populacional (40). Análises prospectivas baseadas em tendências internacionais sugerem que 65-75% dos tratamentos oncológicos, 45-55% das intervenções cardiovasculares e 35-45% do manejo de doenças crônicas será baseado em medicina personalizada até 2035, comparado aos atuais 15-25% (41).

O cenário otimista projeta implementação coordenada de medicina personalizada integrada, resultando em redução de 25-35% nos custos assistenciais através da combinação de diagnósticos mais precisos, terapias otimizadas, prevenção personalizada e desospitalização estruturada. Modelagens econométricas baseadas em dados internacionais indicam economia potencial de R\$ 15-25 bilhões anuais no setor de saúde suplementar brasileiro (42). A economia projetada seria distribuída entre: 40% da redução através de eventos adversos medicamentosos evitáveis, 30% por otimização terapêutica baseada em farmacogenômica, 20% através de prevenção personalizada de doenças crônicas e 10% via eficiência operacional da desospitalização (43).



A implementação da medicina personalizada pode resultar em melhorias significativas nos desfechos clínicos, com projeções de redução de 35-45% na mortalidade por câncer, 25-35% em eventos cardiovasculares maiores e 30-40% em complicações de diabetes através da aplicação de estratégias de prevenção e tratamento personalizadas, baseadas em dados do UK Biobank e sistemas de saúde europeus (44). A desospitalização estruturada pode liberar 25-35% da capacidade hospitalar atual, permitindo concentração de recursos em casos de maior complexidade e redução de 40-60% nas listas de espera para procedimentos eletivos (45).

O cenário conservador considera limitações estruturais, regulatórias e de implementação que podem retardar a adoção da medicina personalizada na saúde suplementar brasileira. Barreiras incluem resistência cultural à mudança, limitações de infraestrutura tecnológica, inadequação regulatória, desafios de capacitação profissional e, especialmente, restrições orçamentárias para investimentos iniciais significativos em tecnologia genômica, sistemas de informação integrados e capacitação de equipes multidisciplinares (46). Os investimentos necessários para implementação abrangente, estimados em \$300-500 por beneficiário para análise genética básica e \$15.000-25.000 por equipe de cuidado domiciliar, representam barreira financeira relevante, particularmente para operadoras de pequeno e médio porte que concentram recursos limitados. Neste cenário, a implementação fragmentada pode resultar em benefícios limitados, com economia reduzida dos custos projetados e melhoria marginal nos desfechos clínicos (47). A perpetuação do modelo assistencial tradicional pode comprometer a competitividade internacional da saúde suplementar brasileira e agravar problemas de sustentabilidade econômica do setor.

A trajetória efetiva até 2035 dependerá fundamentalmente da capacidade de coordenação entre operadoras, prestadores, reguladores e academia para superação dos desafios de implementação e aproveitamento adequado do potencial transformador da medicina personalizada.

8. RECOMENDAÇÕES ESTRATÉGICAS: CONSTRUINDO O FUTURO DA MEDICINA PERSONALIZADA NA SAÚDE SUPLEMENTAR

A construção de um futuro sustentável para a medicina personalizada na saúde suplementar brasileira requer implementação coordenada de estratégias integradas que contemplem desenvolvimento tecnológico, capacitação profissional, adequação regulatória, reorganização dos modelos assistenciais e investimentos substanciais em infraestrutura genômica, sistemas de informação e formação de equipes especializadas.



Pilar 1: Infraestrutura Genômica e Tecnológica

A implementação efetiva da medicina personalizada demanda investimentos substanciais em infraestrutura genômica, incluindo laboratórios de sequenciamento, sistemas de informação integrados e plataformas de análise de dados complexos. Recomenda-se estabelecimento de consórcio de operadoras para desenvolvimento compartilhado de infraestrutura genômica, reduzindo custos individuais e acelerando implementação (48). O desenvolvimento progressivo deve contemplar capacidade adequada de sequenciamento e integração efetiva de dados genômicos nos registros eletrônicos de saúde.

Pilar 2: Programa Nacional de Nutrigenômica Aplicada

O desenvolvimento de programa estruturado de nutrigenômica representa oportunidade para prevenção personalizada de doenças crônicas. Recomenda-se implementação faseada iniciando com testes para variantes de alta penetrância (FTO, MTHFR, APOE) e expansão progressiva para painéis mais abrangentes (49). O programa deve focar na redução da incidência de diabetes tipo 2 e doenças cardiovasculares através de intervenções nutricionais personalizadas baseadas em evidências.

Pilar 3: Desospitalização e Cuidado Domiciliar Integrado

A reorganização do modelo assistencial através da desospitalização requer desenvolvimento de protocolos clínicos específicos, capacitação de equipes multidisciplinares e implementação de tecnologias de monitoramento remoto. Recomenda-se estabelecimento de centros de excelência em cuidado domiciliar com foco na substituição segura de internações por condições crônicas e redução sustentável nos custos assistenciais (50).

Pilar 4: Governança e Sustentabilidade

A sustentabilidade da medicina personalizada demanda modelos de remuneração baseados em valor, frameworks regulatórios adequados e mecanismos de monitoramento de resultados. Recomenda-se implementação gradual de modelos de pagamento por resultados, com crescente vinculação da remuneração a desfechos clínicos (51). Os recursos economizados com custos evitáveis devem ser reinvestidos em pesquisa, desenvolvimento tecnológico e expansão do acesso às tecnologias de medicina personalizada.

A implementação requer coordenação entre múltiplos atores: a ANS no papel regulatório, definindo diretrizes de cobertura; operadoras, hospitais e laboratórios liderando investimentos em infraestrutura genômica; e o setor público através do Programa Genomas Brasil, mapeando a diversidade genética populacional. A implementação coordenada dessas recomendações pode posicionar a saúde suplementar brasileira como referência em medicina personalizada, combinando eficiência econômica, excelência clínica e equidade no acesso às inovações tecnológicas que definirão o futuro da medicina.



- 1. Collins FS, Varmus H. A new initiative on precision medicine. N Engl J Med. 2015;372(9):793-5.
- 2. Venter JC, Adams MD, Myers EW, Li PW, Mural RJ, Sutton GG, et al. The sequence of the human genome. Science. 2001;291(5507):1304-51.
- 3. Relling MV, Klein TE. CPIC: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium of the Pharmacogenomics Research Network. Clin Pharmacol Ther. 2011;89(3):464-7.
- 4. Crews KR, Hicks JK, Pui CH, Relling MV, Evans WE. Pharmacogenomics and individualized medicine: translating science into practice. Clin Pharmacol Ther. 2012;92(4):467-75.
- 5. Wetterstrand KA. DNA Sequencing Costs: Data from the NHGRI Genome Sequencing Program (GSP). National Human Genome Research Institute; 2023.
- 6. Hayden EC. Technology: The \$1,000 genome. Nature. 2014;507(7492):294-5.
- 7. Hasin Y, Seldin M, Lusis A. Multi-omics approaches to disease. Genome Biol. 2017;18(1):83.
- 8. Ritchie MD, Holzinger ER, Li R, Pendergrass SA, Kim D. Methods of integrating data to uncover genotype-phenotype interactions. Nat Rev Genet. 2015;16(2):85-97.
- 9. Patel V, Shah M. Artificial intelligence and machine learning in drug discovery and development. Intell Med. 2022;2(3):134-40.
- 10. Swen JJ, Wilting I, de Goede AL, Grandia L, Mulder H, Touw DJ, et al. Pharmacogenetics: from bench to byte. Clin Pharmacol Ther. 2008;83(5):781-7.
- 11. Vigitel Brasil 2023: vigilância de fatores de risco e proteção para doenças crônicas por inquérito telefônico. Brasília: Ministério da Saúde; 2024.
- 12. Phillips KA, Veenstra DL, Oren E, Lee JK, Sadee W. Potential role of pharmacogenomics in reducing adverse drug reactions: a systematic review. JAMA. 2001;286(18):2270-9.
- 13. Rasmussen-Torvik LJ, Stallings SC, Gordon AS, Almoguera B, Basford MA, Bielinski SJ, et al. Design and anticipated outcomes of the eMERGE-PGx project: a multicenter pilot for preemptive pharmacogenomics in electronic health record systems. Clin Pharmacol Ther. 2014;96(4):482-9.
- 14. Ordovas JM, Ferguson LR, Tai ES, Mathers JC. Personalised nutrition and health. BMJ. 2018;361:bmj.k2173.



- 15. Celis-Morales C, Livingstone KM, Marsaux CF, Macready AL, Fallaize R, O'Donovan CB, et al. Effect of personalized nutrition on health-related behaviour change: evidence from the Food4Me European randomized controlled trial. Int J Epidemiol. 2017;46(2):578-88.
- 16. Drabsch T, Holzapfel C. A scientific perspective of personalised gene-based dietary recommendations for weight management. Nutrients. 2019;11(3):617.
- 17. Qi Q, Chu AY, Kang JH, Jensen MK, Curhan GC, Pasquale LR, et al. Sugar-sweetened beverages and genetic risk of obesity. N Engl J Med. 2012;367(15):1387-96.
- 18. Yang Q, Botto LD, Erickson JD, Berry RJ, Sambell C, Johansen H, et al. Improvement in stroke mortality in Canada and the United States, 1990 to 2002. Circulation. 2006;113(10):1335-43.
- 19. Stewart-Knox BJ, Bunting BP, Gilpin S, Parr HJ, Pinhão S, Strain JJ, et al. Attitudes toward genetic testing and personalised nutrition in a representative sample of European consumers. Br J Nutr. 2009;101(7):982-9.
- 20. Shepperd S, Iliffe S, Doll HA, Clarke MJ, Kalra L, Wilson AD, et al. Admission avoidance hospital at home. Cochrane Database Syst Rev. 2016;9(9):CD007491.
- 21. Caplan GA, Sulaiman NS, Mangin DA, Aimonino Ricauda N, Wilson AD, Barclay L. A meta-analysis of "hospital in the home". Med J Aust. 2012;197(9):512-9.
- 22. Shepperd S, Butler C, Cradduck-Bamford A, Ellis G, Godfrey M, Gray A, et al. Is comprehensive geriatric assessment admission avoidance hospital at home an alternative to hospital admission for older persons?: a randomized trial. Ann Intern Med. 2021;174(7):889-98.
- 23. Echevarria C, Brewin K, Horobin H, Bryant A, Steer J, Bourke SC. Early supported discharge/hospital at home for acute exacerbation of chronic obstructive pulmonary disease: a review and meta-analysis. COPD. 2016;13(4):523-33.
- 24. González-Ramallo VJ, Mirón-Rubio M, Mujal A, Piñera P, Fuertes A, Pascual T, et al. Health technology assessment of hospital at home unit. Int J Technol Assess Health Care. 2005;21(3):371-80.
- 25. Instituto de Estudos de Saúde Suplementar. Panorama do Cuidado Domiciliar na Saúde Suplementar. São Paulo: IESS; 2023.
- 26. Topol EJ. High-performance medicine: the convergence of human and artificial intelligence. Nat Med. 2019;25(1):44-56.
- 27. Mehta N, Pandit A. Concurrence of big data analytics and healthcare: a systematic review. Int J Med Inform. 2018;114:57-65.

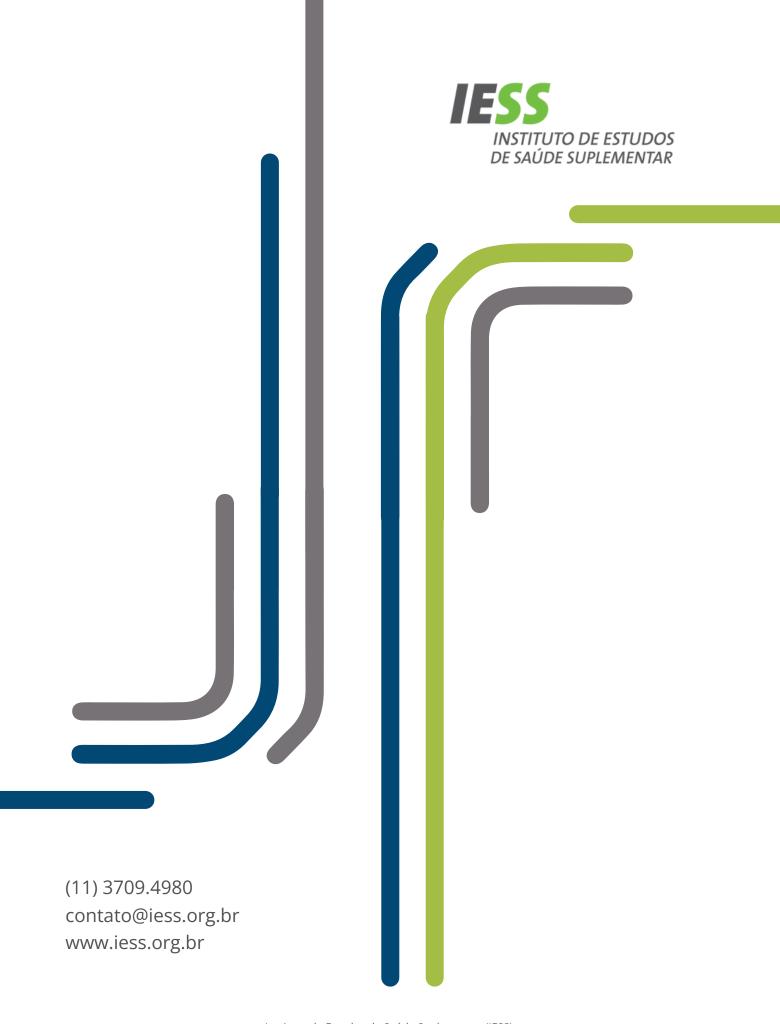


- 28. Luo J, Rizvi SA, Lai KK, Chopp M. Precision medicine genomics of heart failure. Curr Opin Cardiol. 2021;36(3):379-85.
- 29. Schwartz ML, Woloshin S, Welch HG. The role of numeracy in understanding the benefit of screening mammography. Ann Intern Med. 1997;127(11):966-72.
- 30. Blagec K, Romagnoli KM, Boyce RD, Samwald M. Examining perceptions of the usefulness and usability of a mobile-based system for pharmacogenomics clinical decision support: a mixed methods study. PeerJ. 2016;4:e1671.
- 31. Chen R, Mias GI, Li-Pook-Than J, Jiang L, Lam HY, Miriami E, et al. Personal omics profiling reveals dynamic molecular and medical phenotypes. Cell. 2012;148(6):1293-307.
- 32. Clayton EW, Evans BJ, Hazel JW, Rothstein MA. The law of genetic privacy: applications, implications, and limitations. J Law Biosci. 2019;6(1):1-36.
- 33. Prince AE, Roche MI. Genetic information, non-discrimination, and privacy protections in genetic counseling practice. J Genet Couns. 2014;23(6):891-902.
- 34. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018. Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). Brasília: Presidência da República; 2018.
- 35. Hudson KL, Holohan MK, Collins FS. Keeping pace with the times—the Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008. N Engl J Med. 2008;358(25):2661-3.
- 36. Popejoy AB, Fullerton SM. Genomics is failing on diversity. Nature. 2016;538(7624):161-4.
- 37. Kehdy FSG, Gouveia MH, Machado M, Magalhães WCS, Horimoto AR, Horta BL, et al. Origin and dynamics of admixture in Brazilians and its effect on the pattern of deleterious mutations. Proc Natl Acad Sci U S A. 2015;112(28):8696-701.
- 38. Salari K, Watkins H, Ashley EA. Personalized medicine: hope or hype? Eur Heart J. 2012;33(13):1564-70.
- 39. Korf BR, Berry AB, Limson M, Marian AJ, Murray MF, O'Rourke PP, et al. Framework for development of physician competencies in genomic medicine: report of the Association of American Medical Colleges Core Competencies Working Group. Acad Med. 2014;89(5):727-33.
- 40. Hamburg MA, Collins FS. The path to personalized medicine. N Engl J Med. 2010;363(4):301-4.
- 41. Ginsburg GS, Phillips KA. Precision medicine: from science to value. Health Aff. 2018;37(5):694-701.



- 42. Trosman JR, Van Bebber SL, Phillips KA. Health technology assessment and private payers' coverage of personalized medicine. J Oncol Pract. 2011;7(3s):18s-24s.
- 43. Schleidgen S, Klingler C, Bertram T, Rogowski WH, Marckmann G. What is personalized medicine: sharpening a vague term based on a systematic literature review. BMC Med Ethics. 2013;14:55.
- 44. Chan IS, Ginsburg GS. Personalized medicine: progress and promise. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2011;12:217-44.
- 45. Longo DL. Tumor heterogeneity and personalized medicine. N Engl J Med. 2012;366(10):956-7.
- 46. Schork NJ. Personalized medicine: time for one-person trials. Nature. 2015;520(7549):609-11.
- 47. Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med. 2013;15(7):565-74.
- 48. Khoury MJ, Gwinn M, Yoon PW, Dowling N, Moore CA, Bradley L. The continuum of translation research in genomic medicine: how can we accelerate the appropriate integration of human genome discoveries into health care and disease prevention? Genet Med. 2007;9(10):665-74.
- 49. Corella D, Ordovas JM. Nutrigenomics in cardiovascular medicine. Circ Cardiovasc Genet. 2009;2(6):637-51.
- 50. Mas MA, Santaeugènia SJ, Tarazona-Santabalbina FJ, Gámez S, Inzitari M, Ribera-Casado JM. Hospital-at-home integrated care programme for older patients with orthopaedic processes: cost savings and intervention outcomes. Int J Integr Care. 2018;18(3):5.
- 51. Porter ME. What is value in health care? N Engl J Med. 2010;363(26):2477-81.





Instituto de Estudos de Saúde Suplementar (IESS). DNALIZADA E GENÔMICA: Transformação do Cuidado na Saúde Suplementar Brasileira até 2035 IES