

NOTA SOBRE TESTES GENÉTICOS DIRETOS AO CONSUMIDOR (DTC-GT)

Autoria: Paula Bergamo de Almeida Silva e Dafne Dain Gandelman Horovitz

Médicas geneticistas – Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro – RJ

Com a colaboração do Departamento Científico de Testes Genéticos e Genômicos da SBGM.

A crescente popularização dos testes genéticos diretos ao consumidor (Direct-to-Consumer Genetic Testing – DTC-GT) tem ampliado o acesso da população à informação genômica sem a necessidade de intermediação por profissionais de saúde, impulsionada pela redução de custos das tecnologias de genotipagem, pela facilidade de aquisição e por estratégias de marketing que enfatizam autonomia e autoconhecimento. Nesse contexto, esses testes passaram a ocupar um espaço relevante no mercado de saúde e bem-estar, oferecendo ao consumidor informações sobre ancestralidade, características individuais, farmacogenômica e predisposições genéticas a doenças. Apesar do potencial de engajamento com a própria saúde, é fundamental destacar que esses exames se inserem predominantemente no campo informativo e exploratório, não possuindo finalidade diagnóstica nem devendo ser interpretados como ferramentas clínicas validadas.

A principal limitação dos DTC-GT reside em sua base metodológica. A maioria dessas plataformas utiliza a genotipagem por microarranjos de polimorfismos de nucleotídeo único (SNP-array), técnica que avalia um conjunto pré-definido de variantes comuns no genoma, sem realizar a leitura direta da sequência de DNA. Dessa forma, esses testes não são capazes de detectar variantes raras, alterações estruturais complexas ou mutações fora dos painéis previamente selecionados, o que limita significativamente sua sensibilidade e abrangência quando comparados às metodologias utilizadas na prática clínica, como o sequenciamento de nova geração (NGS).

Essa limitação não é apenas teórica. Um estudo de referência conduzido por laboratório clínico (Ambry Genetics) reanalisou, por metodologia validada, variantes reportadas como "de risco aumentado" em dados brutos de DTC-GT ou por serviços de interpretação de terceiros: 40% das variantes reavaliadas mostraram-se discordantes – classificadas como

benignas na reanálise clínica —, sendo que 94% desses achados falso-positivos concentravam-se em genes associados a câncer hereditário, incluindo BRCA1 e BRCA2 [1]. Estudos subsequentes confirmam que variantes patogênicas raras identificadas por chip de SNP costumam representar artefatos técnicos da plataforma, e não achados verdadeiros, reforçando que qualquer resultado potencialmente relevante exige confirmação por sequenciamento em laboratório clínico [2]. A interpretação de dados brutos por serviços terceirizados — não vinculados às próprias empresas de DTC-GT — constitui um agravante adicional, por vezes ampliando a taxa de discordância e a confusão de papéis entre "consumidor" e "paciente" [3].

Além disso, as estimativas de risco frequentemente apresentadas baseiam-se em associações estatísticas derivadas de estudos populacionais (GWAS) e na identificação de chamados "alelos de risco", e não na detecção de variantes patogênicas. Esse modelo interpretativo, muitas vezes traduzido em escores poligênicos (polygenic risk scores – PRS), apresenta capacidade preditiva limitada no nível individual, além de baixa transferibilidade entre diferentes populações. Em comparação com indivíduos de ascendência europeia — predominantes nos estudos de base —, a acurácia de predição de PRS é, em média, 1,6 vezes menor em populações hispânicas/latino-americanas, 1,7 vezes menor em populações sul-asiáticas, 2,5 vezes menor em populações do leste asiático e 4,9 vezes menor em populações africanas [4]. Essa disparidade é especialmente relevante em países com elevada miscigenação, como o Brasil, onde a sub-representação em bancos de dados genômicos pode comprometer a acurácia das inferências.

Outro ponto crítico refere-se à heterogeneidade entre as plataformas comerciais, que utilizam painéis distintos de variantes, pipelines próprios de análise e critérios de qualidade nem sempre transparentes, dificultando a reprodutibilidade e a confiabilidade dos resultados. Tal cenário favorece tanto resultados falso-positivos quanto falso-negativos, além de interpretações equivocadas por parte dos usuários, que frequentemente compreendem essas informações como diagnósticos ou previsões determinísticas. Essa percepção pode gerar falsa sensação de segurança, ansiedade desnecessária ou decisões em saúde sem respaldo clínico adequado, contribuindo, inclusive, para o aumento da demanda por serviços médicos voltados à interpretação desses resultados.

Apesar dessas limitações, algumas aplicações dos DTC-GT apresentam maior consistência técnica quando corretamente contextualizadas. As análises de ancestralidade genética e genealogia, baseadas em marcadores populacionais bem estabelecidos, configuram exemplos de uso adequado dessa tecnologia. Da mesma forma, informações farmacogenômicas podem ter valor informativo inicial, desde que não utilizadas para orientar condutas terapêuticas sem confirmação por testes clínicos validados. Nesse sentido, os DTC-GT podem do público e a busca por aconselhamento especializado quando necessário.

Do ponto de vista ético e regulatório, persistem desafios importantes. No Brasil, a Resolução da Diretoria Colegiada (RDC) nº 978/2025 da ANVISA — que sucedeu a RDC nº 786/2023, revogando por sua vez a antiga RDC nº 302/2005 — estabelece os requisitos técnico-sanitários para o funcionamento de laboratórios que executam Exames de Análises Clínicas (EAC), incluindo explicitamente exames genéticos e de biologia molecular, exigindo validação analítica dos métodos e comunicação adequada de resultados [5]; entretanto, essa norma regula o funcionamento de laboratórios e serviços de saúde no território nacional, não tendo sido concebida especificamente para o modelo de comercialização de testes direto ao consumidor — com coleta domiciliar, processamento por vezes em laboratórios no exterior e ausência de intermediação profissional —, o que gera lacunas relevantes na fiscalização da qualidade analítica, da validade clínica e da proteção do usuário nesse segmento específico.

Quanto à proteção de dados, a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD, Lei nº 13.709/2018) já classifica o dado genético como dado pessoal sensível (art. 5º, inciso II), sujeito a regras específicas de tratamento, consentimento e restrições ao compartilhamento entre controladores (art. 11) [6]. Até o momento, a Agenda Regulatória e o Mapa de Temas Prioritários da ANPD para 2025-2027 não mencionam diretrizes específicas para dados genéticos.

Posicionamento e recomendações da SBGM

Diante desse cenário, a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) reforça que os DTC-GT não devem ser utilizados para fins diagnósticos nem para orientar decisões clínicas de forma isolada. Resultados potencialmente relevantes devem ser sempre confirmados por métodos laboratoriais validados, e sua interpretação deve ocorrer no contexto de avaliação clínica adequada, idealmente com a participação de profissionais qualificados, como o médico geneticista.

Nesse sentido, a SBGM recomenda especificamente:

- Que todo achado de DTC-GT com potencial implicação clínica — em especial variantes associadas a predisposição oncológica ou outras doenças — seja obrigatoriamente confirmado por sequenciamento em laboratório clínico acreditado antes de qualquer conduta médica.
- Que pacientes que apresentem resultados de DTC-GT ou de serviços de interpretação de terceiros sejam encaminhados a médico geneticista para contextualização clínica, avaliação de história familiar e definição de conduta.
- Que informações de ancestralidade, farmacogenômica exploratória e escores poligênicos sejam sempre comunicadas ao usuário com explicitação de suas limitações preditivas e de sua baixa transferibilidade entre ancestralidades, particularmente na população brasileira.
- Que profissionais de saúde sejam orientados a questionar ativamente sobre o uso prévio de DTC-GT na anamnese, dada a crescente prevalência dessa prática.
- Que a SBGM continue a acompanhar e a subsidiar tecnicamente o debate regulatório sobre DTC-GT no Brasil, incluindo eventuais atualizações da RDC ANVISA e das diretrizes da ANPD aplicáveis a dados genéticos.

Assim, embora os DTC-GT representem um avanço no acesso à informação genômica e possam contribuir para o letramento em genética da população, sua incorporação ao cuidado em saúde deve ser realizada com cautela, baseando-se em evidências científicas, supervisão profissional e fortalecimento de estratégias regulatórias. A SBGM reafirma que a prática da genética clínica deve permanecer ancorada em métodos validados, interpretação especializada e integração ao contexto clínico individual, garantindo segurança, qualidade e benefício real ao paciente.

Referências

1. Tandy-Connor S, Guiltinan J, Krempely K, LaDuca H, Reineke P, Gutierrez S, et al. False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care. *Genet Med*. 2018;20(12):1515–1521. <https://doi.org/10.1038/gim.2018.38>
2. Weedon MN, Jackson L, Harrison JW, Ruth KS, Tyrrell J, Hattersley AT, et al. Very rare pathogenic genetic variants detected by SNP-chips are usually false positives: implications for direct-to-consumer genetic testing. *bioRxiv*. 2019. <https://doi.org/10.1101/696799>
3. Badalato L, Kalokairinou L, Borry P. Third party interpretation of raw genetic data: an ethical exploration. *Eur J Hum Genet*. 2017;25:1189–1194. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.126>
4. Martin AR, Kanai M, Kamatani Y, Okada Y, Neale BM, Daly MJ. Clinical use of current polygenic risk scores may exacerbate health disparities. *Nat Genet*. 2019;51(4):584–591. <https://doi.org/10.1038/s41588-019-0379-x>
5. Brasil. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). Resolução da Diretoria Colegiada – RDC nº 978, de 6 de junho de 2025. Dispõe sobre os requisitos técnico-sanitários para o funcionamento de serviços que executam Exames de Análises Clínicas (EAC), incluindo exames genéticos e de biologia molecular; revoga a RDC nº 786/2023, que havia revogado a RDC nº 302/2005. <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/noticias-anvisa/2025/anvisa-esclarece-duvidas-sobre-servicos-que-realizam-exames-de-analises-clinicas-eac>
6. Brasil. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018 (Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais – LGPD), art. 5º, inciso II e art. 11. https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/lei/L13709compilado.htm