RESIC
Revista dos Seminários de Iniciação Científica
Edição Especial - Passos MG
2026

# Dilemas Éticos no Sequenciamento Genético: Percepções de Profissionais e Estudantes da Área da Saúde

*Débora Souza Carvalho[1]; Kemily Silva Silvestre[1], Gislaine Cristina Batistela[2], Francielle Marques Araujo[3]*
[1 e 3] Faculdade Atenas Passos; [2] Universidade Estadual Paulista – Itapeva;

**Resumo**
O sequenciamento genético é uma ferramenta da biologia molecular que permite identificar a sequência de nucleotídeos do DNA ou RNA, contribuindo para a compreensão das características genéticas e para o diagnóstico, a prevenção e o tratamento de doenças. Com o avanço das tecnologias de sequenciamento, ampliaram-se as possibilidades de identificação de variantes genéticas e de aplicação da medicina de precisão. Entretanto, a utilização dessas informações envolve desafios éticos relacionados à privacidade, à confidencialidade, ao consentimento informado, à discriminação genética e aos possíveis impactos psicológicos.
Este estudo teve como objetivo avaliar o conhecimento e a percepção de estudantes e profissionais da área da saúde sobre o sequenciamento genético, com ênfase nos aspectos éticos, nos benefícios e riscos e na possibilidade de incorporação dessa tecnologia à saúde pública brasileira. Trata-se de uma pesquisa observacional e transversal, realizada por meio de questionário on-line aplicado a estudantes, professores e preceptores dos cursos da área da saúde da Faculdade Atenas de Passos. Foram analisados 75 registros, utilizando estatística descritiva e o teste exato de Fisher, com nível de significância de 5%. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, sob o parecer nº 8.082.240.
Os resultados demonstraram que 96,0% dos participantes realizariam o exame e 86,7% consideraram o sequenciamento genético eficaz para sua incorporação à saúde pública. Além disso, 90,7% avaliaram que a tecnologia proporcionaria mais benefícios do que riscos, enquanto 81,3% consideraram ética sua inclusão nos exames de rotina de recém-nascidos. Apesar da aceitação favorável, 86,5% reconheceram a possibilidade de impactos psicológicos associados aos resultados genéticos. A falta de conhecimento da população foi apontada como o principal desafio social (73,3%), enquanto os custos e a infraestrutura foram os principais obstáculos técnicos (78,7%).
Conclui-se que os participantes apresentaram elevada aceitação do sequenciamento genético, mas também reconheceram desafios éticos, sociais e estruturais relacionados à sua implementação. Portanto, sua incorporação à saúde pública brasileira requer investimentos em infraestrutura, capacitação profissional, educação em saúde e medidas que garantam a privacidade, a proteção dos dados genéticos e o uso responsável dessas informações.

Palavras-chave: Sequenciamento genético; Bioética; Saúde pública; Privacidade genética; Medicina de precisão.

**Introdução**

O sequenciamento genético compreende um conjunto de técnicas laboratoriais destinadas à determinação da ordem dos nucleotídeos que constituem as moléculas de ácido desoxirribonucleico (DNA) ou ácido ribonucleico (RNA). Essa metodologia possibilita a caracterização da sequência e da organização do material genético, permitindo a investigação de genes específicos, genomas completos, regiões regulatórias, variantes genéticas e alterações estruturais. Nesse contexto, o sequenciamento constitui uma importante ferramenta para a compreensão da informação genética e de sua relação com processos fisiológicos e patológicos, apresentando ampla aplicabilidade nas áreas de pesquisa biomédica, diagnóstico molecular e medicina personalizada.[1]

Os primeiros métodos de sequenciamento de DNA com aplicação prática foram desenvolvidos na década de 1970, destacando-se a técnica de terminação de cadeia descrita por Frederick Sanger, em colaboração com Nicklen e Coulson, em 1977. O denominado sequenciamento de Sanger tornou-se uma metodologia de referência na biologia molecular, especialmente em aplicações que demandam elevada precisão e análise de fragmentos específicos de DNA. Posteriormente, o desenvolvimento de novas plataformas de sequenciamento possibilitou a ampliação da capacidade analítica, a redução do tempo necessário para a obtenção dos dados e o processamento simultâneo de grandes volumes de informações genômicas.[2]

O avanço das tecnologias de sequenciamento culminou no desenvolvimento do Projeto Genoma Humano, iniciado oficialmente em 1990, com o objetivo de mapear, sequenciar e caracterizar o genoma humano, além de disponibilizar publicamente os dados obtidos. A publicação do primeiro rascunho da sequência do genoma humano, em 2001, representou um marco histórico para a biologia molecular e para as ciências da saúde. O projeto foi considerado concluído em 2003, proporcionando novas possibilidades para a investigação da variabilidade genética humana e para a identificação de variantes associadas a determinadas condições e doenças.[3]

A realização do sequenciamento genético envolve diferentes etapas laboratoriais e computacionais, iniciando-se pela obtenção e preparação da amostra biológica, seguida da extração e do processamento do DNA ou RNA. Posteriormente, o material genético é submetido a plataformas de sequenciamento, que empregam diferentes princípios físico-químicos para a identificação da sequência de nucleotídeos. Os dados obtidos são processados por ferramentas bioinformáticas e algoritmos específicos, possibilitando a montagem e a análise das sequências, bem como a identificação de variantes genéticas e, em determinadas abordagens, a caracterização de genomas completos.[4]

Dessa maneira, o sequenciamento genético consolidou-se como uma das principais ferramentas da biologia molecular contemporânea, contribuindo significativamente para o avanço do conhecimento científico e para a transformação da prática médica. Sua aplicação possibilita a identificação de variantes genéticas relacionadas a doenças, o aprimoramento de estratégias diagnósticas, a identificação de indivíduos com maior predisposição a determinadas condições e o desenvolvimento

de abordagens terapêuticas mais direcionadas. Além disso, o conhecimento gerado pelas tecnologias genômicas apresenta potencial para contribuir para a medicina de precisão e para o desenvolvimento de novos fármacos e estratégias de prevenção e tratamento.[1]

Apesar desses avanços, a utilização crescente das informações genéticas também traz questões que vão além dos aspectos técnicos e científicos. Diferentemente de outras informações relacionadas à saúde, os dados genéticos apresentam características particulares: podem revelar informações sobre a predisposição de uma pessoa a determinadas doenças e também fornecer informações que dizem respeito a seus familiares e, em alguns casos, às gerações futuras. Por esse motivo, a obtenção e o armazenamento desses dados levantam questionamentos importantes relacionados à privacidade, à confidencialidade e ao direito do indivíduo de decidir sobre o uso de suas próprias informações genéticas.[5]

Além dessas questões, o avanço do sequenciamento genético também envolve discussões relacionadas ao consentimento informado, à possibilidade de discriminação baseada em características genéticas, ao acesso desigual às novas tecnologias e à utilização dos dados para finalidades diferentes daquelas inicialmente autorizadas pelo indivíduo.[5,6]

A grande quantidade de informações produzidas pelo sequenciamento também pode gerar situações em que sejam identificados resultados inesperados ou variantes cuja importância clínica ainda não seja completamente conhecida, tornando sua interpretação um desafio não apenas científico, mas também ético.[7]

Assim, o desenvolvimento acelerado das tecnologias genômicas demanda a construção de estruturas éticas e regulatórias capazes de assegurar a proteção dos indivíduos, a autonomia dos pacientes e o uso responsável das informações genéticas. A expansão do acesso ao sequenciamento e a crescente incorporação de dados genômicos à prática clínica tornam necessária uma reflexão contínua acerca dos limites éticos envolvidos na produção e utilização dessas informações, especialmente diante da possibilidade de avanços tecnológicos ocorrerem em ritmo superior à capacidade de elaboração e atualização dos mecanismos de proteção dos indivíduos.[5] Nesse contexto, a análise dos dilemas éticos associados ao sequenciamento genético torna-se fundamental para conciliar o progresso científico e tecnológico com os princípios bioéticos, os direitos individuais e a proteção da dignidade humana.[5]

## Objetivos

### Objetivo geral

Avaliar o conhecimento e a percepção de estudantes e profissionais da área da saúde acerca do sequenciamento genético, com ênfase nos aspectos éticos relacionados à utilização, ao armazenamento e ao compartilhamento de informações genéticas.

### Objetivos específicos

- Investigar o nível de conhecimento de estudantes e profissionais da área da saúde sobre o sequenciamento genético e suas principais aplicações na saúde;

- Analisar a percepção dos participantes sobre os benefícios, riscos e aspectos éticos relacionados ao uso de informações genéticas, incluindo privacidade, confidencialidade, consentimento e possibilidade de discriminação;
- Avaliar a aceitação dos participantes quanto à introdução e à ampliação do uso do sequenciamento genético no sistema público de saúde, considerando os fatores associados a essa percepção.

**Materiais e Métodos**

A pesquisa foi conduzida por meio de um questionário estruturado, elaborado para avaliar o conhecimento e a percepção de estudantes e profissionais da área da saúde sobre o sequenciamento genético. O instrumento foi composto por questões fechadas relacionadas ao perfil sociodemográfico dos participantes, à familiaridade com o sequenciamento genético, à aceitação da realização do exame, às percepções sobre seus benefícios e riscos, aos aspectos éticos e aos possíveis desafios sociais e técnicos relacionados à sua implementação na saúde pública.

O questionário foi disponibilizado aos alunos, professores e preceptores dos cursos da área da saúde da Faculdade Atenas de Passos por meio de grupos em redes sociais. Inicialmente, os participantes receberam uma breve apresentação da pesquisa e um link para acesso ao Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Após a leitura e concordância com o TCLE, os participantes foram direcionados ao questionário, disponibilizado por meio da plataforma Google Forms. Antes do preenchimento, foram apresentados novamente os objetivos da pesquisa e os critérios para participação. A participação somente era permitida após a manifestação de concordância com o TCLE. O estudo foi caracterizado como observacional, de corte transversal. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, sob Parecer Consubstanciado nº 8.082.240 e CAAE nº 94499225.3.0000.9528.

Os dados obtidos por meio do formulário digital foram acessíveis exclusivamente aos pesquisadores e armazenados em ambiente virtual. Para reduzir o risco de identificação dos participantes, não foram coletados nomes ou outros dados pessoais diretamente identificáveis.

Foram analisados 75 registros disponíveis na base de dados. As respostas foram avaliadas individualmente para cada variável, sendo consideradas válidas as informações efetivamente preenchidas pelos participantes. Nos casos em que houve ausência de resposta em uma questão específica, o registro foi mantido nas demais análises e excluído apenas do denominador utilizado para o cálculo da frequência relativa daquela variável. Dessa forma, os percentuais foram calculados de acordo com o número de respostas efetivamente obtidas em cada questão.

As análises foram conduzidas inicialmente por meio de estatística descritiva, utilizando frequências absolutas e relativas para caracterizar o perfil dos participantes e resumir as respostas obtidas. Para a variável idade, foram considerados os valores disponíveis na base de dados, com apresentação da faixa etária observada e das medidas descritivas pertinentes.

Para avaliar a associação entre variáveis categóricas relacionadas à percepção e à aceitação do sequenciamento genético, foi utilizado o teste exato de Fisher. Para as

associações analisadas, foram calculadas as razões de chances (odds ratio – OR), acompanhadas dos respectivos intervalos de confiança de 95% (IC95%). Foi adotado nível de significância de 5%.

Nas questões em que uma resposta não permitia sua classificação nas categorias previamente estabelecidas, essa resposta foi mantida como categoria separada e não foi incorporada às demais categorias para fins de análise. Especificamente, na questão referente à percepção sobre a relação entre benefícios e riscos da incorporação do sequenciamento genético, uma resposta registrada como "Sim" foi considerada não classificável, sendo excluída da comparação entre as categorias "mais benefícios do que riscos" e "mais riscos do que benefícios".

**Resultados**

Foram analisados 75 registros do questionário aplicado aos participantes do estudo. O instrumento abordou características sociodemográficas, conhecimento e experiência prévia com o sequenciamento genético, disposição para realização do exame, percepção sobre sua eficácia, benefícios e riscos, aspectos éticos, possíveis impactos psicológicos, adesão da população e desafios sociais e técnicos relacionados à sua implementação na saúde pública brasileira.

Em relação à idade, foram obtidas 74 respostas válidas, com participantes entre 18 e 48 anos. Observou-se concentração das respostas entre adultos jovens, sendo a mediana de idade de 22 anos. Um participante não apresentou informação referente à idade. Quanto ao gênero, 56 participantes (74,7%) declararam-se do gênero feminino e 18 (24,0%) do gênero masculino, enquanto 1 participante (1,3%) não informou o gênero. Quanto à escolaridade, houve predominância de participantes com ensino médio, correspondendo a 36 indivíduos (48,0%). Em seguida, estavam 33 participantes (44,0%) com graduação e 5 (6,7%) com pós-graduação. Um participante (1,3%) não apresentou informação referente à escolaridade.

Em relação à formação ou área de atuação, foram identificadas respostas provenientes de diferentes áreas, com predominância de participantes vinculados à Medicina, incluindo estudantes e profissionais. Também foram identificados participantes das áreas de Enfermagem, Ciências Biomédicas e Engenharia, além daqueles que informaram apenas "Saúde" ou "Estudante". Devido à diversidade de formas utilizadas para descrever a formação ou área de atuação, respostas semelhantes foram consideradas conjuntamente para sua interpretação. Quanto à experiência prévia com exames de sequenciamento genético, 72 participantes (96,0%) afirmaram nunca ter realizado esse tipo de exame, enquanto 3 (4,0%) relataram já ter realizado. Apesar da pouca experiência prévia, observou-se elevada disposição para realização do exame: 72 participantes (96,0%) afirmaram que fariam um exame de sequenciamento genético, enquanto 3 (4,0%) responderam que não fariam. Quando questionados sobre a eficácia do sequenciamento genético para sua introdução na saúde pública brasileira, 65 participantes (86,7%) consideraram o método eficaz, enquanto 10 (13,3%) não apresentaram essa percepção.

Em relação à incorporação do sequenciamento genético na saúde pública brasileira, 68 participantes (90,7%) responderam que a tecnologia traria mais benefícios do que riscos, enquanto 6 (8,0%) consideraram que traria mais riscos do que benefícios. Um participante (1,3%) apresentou a resposta “Sim”, que não permitiu sua classificação nas categorias de benefícios ou riscos, sendo considerada não classificável para essa análise. Quanto à inclusão do sequenciamento genético nos exames de rotina de recém-nascidos, mesmo antes da manifestação de sinais ou sintomas de doença, 61 participantes (81,3%) consideraram essa prática ética, enquanto 14 (18,7%) não a consideraram ética.

Em relação aos possíveis impactos psicológicos, foram obtidas 74 respostas válidas. Destas, 64 participantes (86,5%) consideraram que o sequenciamento genético precoce pode causar impactos psicológicos relevantes para a pessoa testada ou sua família, enquanto 10 (13,5%) consideraram que os impactos psicológicos tendem a ser mínimos ou inexistentes. Um registro não apresentou resposta para essa questão. Quanto à possibilidade de adesão da população brasileira à introdução do sequenciamento genético na saúde pública, considerando seus potenciais riscos e benefícios, 50 participantes (66,7%) acreditaram que haveria boa adesão da população, enquanto 25 (33,3%) não consideraram provável uma boa adesão.

Entre os principais desafios sociais para a implementação do sequenciamento genético na saúde pública, a falta de conhecimento e de informações adequadas por parte da população foi a alternativa mais apontada, sendo selecionada por 55 participantes (73,3%). O impacto psicológico dos resultados nos indivíduos e em suas famílias foi identificado por 17 participantes (22,7%), enquanto 3 (4,0%) apontaram a resistência cultural ou religiosa à utilização da tecnologia como possível desafio. Em relação aos desafios técnicos, os custos e a infraestrutura foram os aspectos mais apontados, sendo mencionados por 59 participantes (78,7%). A capacitação profissional foi identificada por 11 participantes (14,7%), enquanto 5 (6,7%) apontaram a necessidade de padronização dos protocolos laboratoriais.

De maneira geral, os resultados demonstraram elevada aceitação do sequenciamento genético entre os participantes, apesar da baixa experiência prévia com esse tipo de exame. A maioria afirmou que realizaria o exame e considerou o método eficaz para sua introdução na saúde pública brasileira. Também predominou a percepção de que a incorporação da tecnologia poderia proporcionar mais benefícios do que riscos. Paralelamente, foram identificadas preocupações relacionadas aos aspectos éticos e psicossociais, especialmente quanto à possibilidade de impactos psicológicos decorrentes do conhecimento de informações genéticas e à utilização do sequenciamento em recém-nascidos assintomáticos. Entre os desafios sociais, destacou-se a falta de conhecimento e de informações adequadas pela população, enquanto, no âmbito técnico, os custos e a infraestrutura foram os principais obstáculos apontados pelos participantes.

## Discussão

O presente estudo teve como objetivo avaliar a percepção e a aceitação da introdução do sequenciamento genético no âmbito da saúde pública brasileira. A análise dos 75 registros do questionário demonstrou uma percepção predominantemente favorável à utilização dessa tecnologia. Entre os participantes, 96,0% afirmaram que realizariam um exame de sequenciamento genético e 86,7% consideraram o método eficaz para sua introdução na saúde pública brasileira. Além disso, 90,7% dos participantes classificaram sua incorporação como uma medida que poderia proporcionar mais benefícios do que riscos. Esses resultados indicam elevada aceitação do sequenciamento genético no grupo estudado, embora devam ser interpretados considerando as características e o tamanho da amostra.[8]

A percepção favorável observada pode estar relacionada ao potencial do sequenciamento genético para ampliar a identificação de alterações genéticas e contribuir para estratégias de prevenção, diagnóstico e acompanhamento individualizado.[1,4,9] A identificação de determinadas condições ou predisposições genéticas pode possibilitar intervenções antecipadas e acompanhamento direcionado, embora os benefícios clínicos dependam do contexto da condição investigada, da qualidade da interpretação dos resultados e da existência de medidas preventivas ou terapêuticas disponíveis.[7] Nesse sentido, a incorporação do sequenciamento genético à saúde pública deve considerar não apenas sua capacidade tecnológica, mas também sua aplicabilidade clínica e os recursos necessários para interpretação e acompanhamento dos resultados.[10]

Apesar da elevada aceitação, os participantes identificaram obstáculos importantes para a implementação da tecnologia. No âmbito social, a falta de conhecimento e de informações adequadas pela população foi apontada por 73,3% dos participantes como o principal desafio. Esse achado evidencia a importância da educação em saúde e da comunicação adequada sobre o sequenciamento genético, especialmente para esclarecer suas possibilidades, limitações, implicações e possíveis resultados. A compreensão adequada dessas informações é particularmente relevante porque os resultados genéticos podem apresentar repercussões não apenas para o indivíduo testado, mas também para seus familiares.[5]

Outro aspecto relevante foi a percepção dos participantes sobre os possíveis impactos psicológicos associados ao conhecimento de informações genéticas. Entre os 74 participantes que responderam à questão, 86,5% consideraram que o sequenciamento genético precoce pode gerar impactos psicológicos relevantes para a pessoa testada ou sua família. Esse resultado demonstra que, apesar da elevada aceitação da tecnologia, os participantes reconhecem que o acesso a informações genéticas pode apresentar implicações que ultrapassam o âmbito exclusivamente diagnóstico. Dessa forma, aspectos relacionados ao aconselhamento, à comunicação dos resultados e ao acompanhamento dos indivíduos e familiares devem ser considerados em estratégias de implementação.[7]

A questão ética também apresentou resultado predominantemente favorável, uma vez que 81,3% dos participantes consideraram ética a inclusão do sequenciamento genético nos exames de rotina de recém-nascidos, mesmo antes da manifestação de sinais ou sintomas. Entretanto, 18,7% não consideraram essa prática ética. Essa

diferença de percepção demonstra a existência de preocupações relacionadas ao uso de informações genéticas em indivíduos assintomáticos. A utilização de testes genéticos em recém-nascidos envolve aspectos relacionados à autonomia futura do indivíduo, ao consentimento dos responsáveis, à possibilidade de identificação de condições para as quais não exista intervenção imediata e à proteção das informações genéticas.[5] Assim, sua eventual implementação requer discussão ética e definição de critérios para indicação, interpretação e utilização dos resultados.[5,7]

A percepção sobre a adesão da população brasileira foi menos homogênea do que a disposição individual dos participantes para realizar o exame. Enquanto 96,0% dos participantes afirmaram que realizariam o sequenciamento genético, apenas 66,7% acreditaram que a população brasileira apresentaria boa adesão caso a tecnologia fosse incorporada à saúde pública. Essa diferença demonstra que os participantes apresentaram percepções distintas entre sua própria disposição para realizar o exame e sua expectativa quanto à aceitação da população em geral. Entretanto, por se tratar da percepção dos próprios participantes, esse resultado não deve ser interpretado como uma medida direta da aceitação da população brasileira.[8]

No âmbito técnico, os custos e a infraestrutura foram identificados como os principais obstáculos, sendo apontados por 78,7% dos participantes. A capacitação profissional foi mencionada por 14,7%, enquanto 6,7% apontaram a necessidade de padronização dos protocolos laboratoriais. Esses resultados reforçam que a implementação do sequenciamento genético na saúde pública envolve desafios que vão além da disponibilidade dos testes, incluindo infraestrutura laboratorial, recursos financeiros, qualificação dos profissionais e estabelecimento de protocolos para solicitação, processamento, interpretação e acompanhamento dos resultados.[9]

A literatura também destaca que a incorporação de tecnologias genômicas aos sistemas de saúde depende de fatores relacionados à infraestrutura, formação profissional, acesso equitativo, interpretação dos resultados e adequada comunicação das informações genéticas.[9,10] Portanto, os achados do presente estudo devem ser compreendidos dentro desse contexto, considerando que a implementação do sequenciamento genético exige planejamento que contemple aspectos tecnológicos, clínicos, éticos e sociais. Entre as limitações do estudo, destaca-se o tamanho da amostra e sua composição, além da utilização de um questionário on-line. A amostra foi composta por 75 registros, com predominância de adultos jovens e participantes vinculados principalmente à área da saúde, especialmente à Medicina. Dessa forma, os resultados representam a percepção dos participantes estudados e não podem ser extrapolados diretamente para a população brasileira. Além disso, algumas questões apresentaram respostas ausentes ou não classificáveis, como ocorreu com a variável relacionada aos benefícios e riscos e com a questão sobre impactos psicológicos. Essas características devem ser consideradas na interpretação dos resultados.[9]

Assim, os dados obtidos demonstram elevada aceitação do sequenciamento genético entre os participantes, acompanhada do reconhecimento de desafios sociais, técnicos e éticos relacionados à sua implementação. A percepção favorável quanto à tecnologia coexistiu com preocupações sobre impactos psicológicos, utilização do sequenciamento em recém-nascidos, conhecimento da população e custos e

infraestrutura. Esses achados indicam que a discussão sobre a incorporação do sequenciamento genético à saúde pública deve considerar simultaneamente seus potenciais benefícios e os requisitos necessários para sua implementação responsável, segura e adequada ao contexto do sistema de saúde brasileiro. [5,9,10]

**Conclusão**

Os resultados obtidos neste estudo demonstram uma elevada aceitação do sequenciamento genético entre os participantes, além de expressivo interesse na realização do exame. Entretanto, também foram identificadas preocupações relacionadas às possíveis repercussões emocionais decorrentes dos resultados genéticos, bem como às limitações estruturais e financeiras necessárias para a implementação dessa tecnologia no sistema público de saúde.

Nesse contexto, o sequenciamento genético apresenta potencial para contribuir significativamente para a prevenção, o diagnóstico precoce e a individualização do cuidado em saúde. Entretanto, sua incorporação à saúde pública brasileira exige não apenas avanços tecnológicos, mas também investimentos em infraestrutura, capacitação de profissionais e estratégias de educação da população.

O desenvolvimento contínuo de tecnologias de análise genética, associado aos avanços em inteligência artificial e processamento de dados, tende a ampliar as possibilidades de utilização do sequenciamento genético na prática clínica. Contudo, são necessários novos estudos, com amostras maiores e mais diversificadas, para avaliar de maneira mais abrangente a percepção da população e dos profissionais de saúde, bem como a viabilidade e os impactos da implementação dessa tecnologia no contexto da saúde pública brasileira.

Referências

1. METZKER, M. L. Sequencing technologies — the next generation. Nature Reviews Genetics, v. 11, p. 31–46, 2010.

2. SANGER, F.; NICKLEN, S.; COULSON, A. R. DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. Proceedings of the National Academy of Sciences, v. 74, n. 12, p. 5463-5467, 1977.

3. INTERNATIONAL HUMAN GENOME SEQUENCING CONSORTIUM. Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature, v. 409, p. 860–921, 2001.

4. NACARATO, Nicole Malachias. Sequenciamento de nova geração como ferramenta de detecção de variantes genéticas de origens somáticas e germinativas. Botucatu-SP: Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Instituto de Biociências de Botucatu, 2023.

5. KNOPPERS, B. M.; HARRIS, J. R.; BUDIN-LJØSNE, I.; DOVE, E. S. A human rights approach to an international code of conduct for genomic and clinical data sharing. Human Genetics, v. 133, p. 895–903, 2014. DOI: 10.1007/s00439-014-1432-6.

6. SEAVER, Laurie H. et al. Points to consider to avoid unfair discrimination and the misuse of genetic information: a statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine, v. 24, n. 3, p. 512-520, 2022. DOI: https://doi.org/10.1016/j.gim.2021.11.002.

7. GREEN, Robert C. et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genetics in Medicine*, v. 15, n. 7, p. 565-574, 2013. DOI: https://doi.org/10.1038/gim.2013.73.
8.BUSSAB, Wilton de O.; MORETTIN, Pedro A. Estatística Básica. 9. ed. São Paulo: Saraiva, 2017. 554
9. BURKE, Wylie; BROWN TRINIDAD, Susan; PRESS, Nancy A. Essential elements of personalized medicine. Urologic Oncology: Seminars and Original Investigations, v. 32, n. 2, p. 193-197, 2014. DOI: 10.1016/j.urolonc.2013.09.002.
10.WORLD HEALTH ORGANIZATION. Accelerating access to genomics for global health: promotion, implementation, collaboration, and ethical, legal, and social issues: a report of the WHO Science Council. Geneva: World Health Organization, 2022. 46 p. ISBN 978-92-4-005285-7.