

AVANÇOS E DESAFIOS DAS TERAPIAS GÊNICAS NO BRASIL CONTEMPORÂNEO

Ana Carolina Maia Carvalho¹
Jeina Paim de Oliveira da Silva²
Jennifer Costa Machado²
Leilane Borges Franco¹
Lorena Costa de Jesus¹
Érica Tupiniquim Freitas de Abreu³

RESUMO

Introdução: As terapias gênicas aplicam a expressão de materiais genéticos transferidos para o tratamento de doenças. Atualmente, existem diversas terapias gênicas sendo estudadas e consumidas pelo mundo, e o Brasil já consta com algumas delas autorizadas pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) para o emprego e comercialização. **Objetivo:** Discutir os principais avanços e desafios das terapias gênicas no Brasil, averiguando seu contexto político e econômico, além das terapias autorizadas, sua importância e a aplicabilidade clínica no tratamento de doenças. **Metodologia:** O estudo foi conduzido a partir de uma abordagem mista, com caráter descritivo exploratório, utilizando como base dados secundários de domínio público obtidos por meio de bancos de dados públicos oficiais e institucionais entre os meses de agosto a dezembro de 2025. **Resultados:** O Brasil possui atualmente um número limitado de produtos de terapia gênica autorizados pela ANVISA, voltados principalmente a doenças raras e graves. Até Dezembro de 2024 foram registrados 9 terapias gênicas, sendo elas: Carvykt®, Elevidys®, Kymriah®, Luxturn®, Roctavian®, Tecartus®, Upstaza®, Yescarta® e Zolgensma®. **Considerações Finais:** As terapias gênicas apresentam um potencial para transformar o tratamento de doenças, sendo necessário treinamento adequado de profissionais, além de políticas públicas que promovam equidade no acesso às terapias e incentivem a pesquisa nacional.

Palavras chave: Edição genética; Biotecnologia; Protocolos de tratamento; Engenharia genética.

¹Discentes do curso de Biomedicina, Centro Universitário UniFTC Salvador/BA.

²Discentes do curso de Farmácia, Centro Universitário UniFTC Salvador/BA.

³Docente Orientadora dos cursos de saúde, Centro Universitário UniFTC, nutricionista, e-mail: abreu.ssa@ftc.edu.br

CURRENT OVERVIEW OF GENE THERAPIES IN BRAZIL

ABSTRACT

Introduction: Gene therapies apply the expression of transferred genetic material to treat diseases. Currently, several gene therapies are being studied and used worldwide, and Brazil already has some of them authorized for use and commercialization by the Brazilian Health Regulatory Agency (ANVISA). **Objective:** To explore the main advances and challenges of gene therapies in Brazil, assessing their political and economic context, as well as the authorized therapies, their importance, and their clinical applicability in disease treatment. **Methodology:** The study was conducted using a mixed-methods approach, with an exploratory descriptive approach, based on secondary public domain data obtained through official and institutional public databases. The research has been executed between august and december of 2025. **Results:** Brazil currently has a limited number of gene therapy products authorized by ANVISA, primarily aimed at rare and severe diseases. By December of 2024, nine gene therapies had been registered: Carvykt®, Elevidys®, Kymriah®, Luxturn®, Roctavian®, Tecartus®, Upstaza®, Yescarta® and Zolgensma®. **Final Considerations:** Gene therapies have the potential to transform the treatment of diseases, but adequate training of professionals is necessary, as well as public policies that promote equitable access to therapies and encourage national research.

Keywords: Gene editing; Biotechnology; Treatment protocols; Genetic engineering.

1 INTRODUÇÃO

O gene é a estrutura veiculadora de informações com alta relevância para existência dos seres vivos. Desde que se tem conhecimento sobre a existência deste, a compreensão sobre suas mutações e sua capacidade de gerar enfermidades, verificou-se a possibilidade de tornar uma das causas também a solução do problema, através de diversas técnicas de edições genéticas no tratamento dessas doenças (Silva; Júnior, 2018). Essas técnicas trouxeram avanços significativos na biotecnologia, sendo consideradas estratégias terapêuticas inovadoras, impulsionadas por avanços na engenharia genética.

Um gene introduzido em uma célula ou organismo é chamado de *transgene* (do inglês, *transferred gene*, gene transferido) para distingui-lo dos genes endógenos, e o organismo no qual o gene é introduzido é denominado transgênico. Quando a terapia gênica é bem-sucedida, o transgene sintetiza o produto gênico e restaura o fenótipo normal. Entretanto, para que esse processo obtenha êxito, é necessária a definição de uma célula-alvo e de formas específicas para o transporte do transgene até ela, para dessa forma evitar efeitos colaterais indesejados ou até mesmo a degradação do transgene antes de alcançar seu destino. Para que isso ocorra, utilizam-se vetores, que irão transportar o transgene com segurança e eficácia até a célula-alvo (Snustad, 2020).

Sendo assim, pode-se definir que as terapias gênicas utilizam a expressão de materiais genéticos transferidos para o tratamento de doenças, isso inclui ácidos nucleicos purificados (por exemplo, plasmídeos e RNA, ácido ribonucleico de fita simples envolvido na transcrição, tradução e decodificação dos códigos genéticos), ácidos nucleicos transferidos por vetores virais e não virais, microrganismos geneticamente modificados para expressar transgenes, células humanas geneticamente modificadas e produtos de edição de genoma (ANVISA, 2023).

Para a utilização e comercialização de produtos de terapias gênicas, é necessário registro na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), o que precede uma série de etapas baseadas em protocolos pré-definidos. Esses protocolos são divididos em fases que envolvem pesquisas e análises do produto até que se obtenha garantias satisfatórias em relação a segurança, minimização de efeitos colaterais e maximização de eficácia (ANVISA, 2024). Além disso, cada país emite autorizações específicas para o uso dessas terapêuticas em seu território após o cumprimento de processos jurídicos estabelecidos por suas instituições de

fiscalização, definindo locais e profissionais específicos, com qualificações de experiência e treinamento definido de formas diferentes para cada terapia.

Atualmente, existem algumas terapias gênicas sendo estudadas e utilizadas pelo mundo e no Brasil o órgão responsável pela análise, registro e controle, que já consta com algumas delas autorizadas para utilização e comercialização é a ANVISA. Embora as terapias gênicas tenham ganhado um espaço significativo nas pesquisas acadêmicas e regulamentações do país, ainda existem desafios para serem superados na disseminação do tema e para garantir que o uso dessas terapias na melhoria dos cuidados em saúde com a população seja factível.

Diante disso, o presente estudo justificou-se pelo propósito de ser uma pesquisa informativa voltada à importância de difundir conhecimento entre profissionais de saúde e para população em geral, fornecendo o acesso a dados relevantes das diferentes terapias gênicas, de uma forma simples, sobre a possibilidade de serem usadas em cuidados à saúde para algumas situações clínicas específicas. O objetivo foi explorar os principais avanços e desafios das terapias gênicas no Brasil, averiguando seu contexto político e econômico, além de realizar uma análise de forma sucinta sobre as terapias autorizadas, destacando sua importância e a aplicabilidade clínica no tratamento de doenças genéticas, hereditárias, raras e até mesmo doenças infecciosas.

2 METODOLOGIA

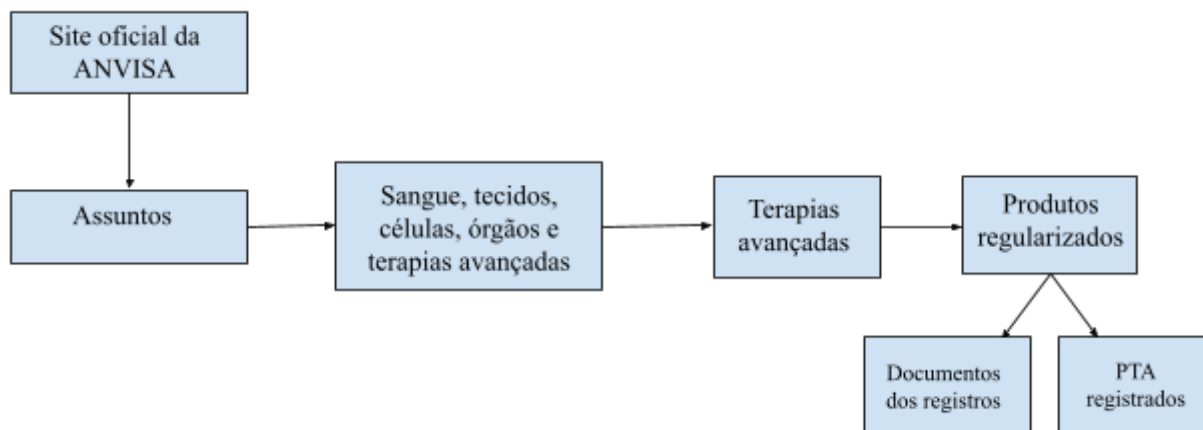
O presente estudo foi conduzido a partir de uma abordagem mista, com caráter descritivo exploratório, utilizando como base dados secundários de domínio público obtidos por meio de bancos de dados públicos oficiais e institucionais, como os sites da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (<https://www.gov.br/anvisa/pt-br>), Bulário Eletrônico da ANVISA (<https://bula.anvisa.gov.br>), Agência Europeia de Medicamentos (<https://www.ema.europa.eu/en/homepage>), Scientific Electronic Library Online (<https://www.scielo.org>), Agência Brasil (<https://agenciabrasil.ebc.com.br/>), a Biblioteca Virtual em Saúde (<https://bvsa.org/>) e a Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (<https://www.gov.br/conselho-nacional-de-saude>) alinhados ou correlacionados às diretrizes da ANVISA, seguindo um critério de seleção atencioso que garanta a relevância e confiabilidade dos dados, priorizando registros mais atualizados.

Para a coleta de dados de cada terapia foram utilizados dados encontrados no próprio site da ANVISA acessando as abas na seguinte sequência: “assuntos” > ”sangue, tecidos, células, órgãos e terapias avançadas” > “terapias avançadas” > “produtos regularizados”.

Após o seguinte acesso foi entrado na aba “PTA registrados” onde é encontrado a tabela com os produtos de terapias avançadas registradas, estas por sua vez foram listadas e catalogadas para uma pesquisa mais aprofundada.

Cada terapia registrada foi lida, analisada, pesquisada e suas principais características foram catalogadas a partir de tabelas, relatórios e demais documentos, encontrados no mesmo caminho até “produtos regularizados” e em seguida “documentos dos registros”. A Figura 1 apresenta, de forma simplificada, os caminhos para os principais registros dos medicamentos através do site da ANVISA.

Figura 1 - Fluxograma dos achados na ANVISA



Fonte: Elaboração própria, 2025.

Os dados foram agrupados, juntamente com informações obtidas em pesquisa de cada produto no bulário eletrônico da ANVISA buscado por nome e empresa de registro, com exceção das terapias Roctavian® e Tecartus®, que não constam no bulário até o presente momento da pesquisa (2025), essas bulas foram retiradas dos registros disponibilizados pela Agência Europeia de Medicamentos (EMA). Também foi realizada uma análise de 8 artigos e outras fontes oficiais a título de complemento, sendo eles originários 5 da Scielo, 1 da Agência Brasil, 1 da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP) e 1 da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS).

Foram excluídos artigos e dados que não apresentavam alinhamento com as diretrizes da ANVISA, estavam desatualizados, não atendiam a critérios de relevância científica, não abordavam diretamente o tema proposto ou apresentavam caráter especulativo, sensacionalista ou sem embasamento técnico compatível com a realidade do sistema de saúde brasileiro.

O estudo foi realizado no período de agosto a novembro de 2025, englobando dados disponibilizados até o presente momento da pesquisa e contou com discussões em relação às terapias ofertadas, compreendendo ao máximo o panorama atual das terapias no Brasil. O estudo foi isento de análise ética, pois a Resolução nº 510, de 2016, do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), dispensa a análise ética de projetos que utilizam exclusivamente dados de domínio público de acesso livre, que não permitam a identificação dos participantes, ou que consistam em revisões bibliográficas.

Os dados catalogados estão organizados em tabelas e gráficos descritivos no software Microsoft Office Excel 360 agrupando aspectos como indicação, terapêutica, mecanismos de ação, eficácia, riscos, anos de aprovação, entre outros possíveis achados no período de 2020 a 2025. A análise dos documentos foi organizada em quatro categorias principais: produtos aprovados, ensaios clínicos em andamento, regulamentação e políticas públicas e impacto econômico e social. O objetivo foi identificar os avanços, limitações e aplicabilidade clínica das terapias gênicas no contexto brasileiro.

3 RESULTADOS

Foram avaliados 5 relatórios da ANVISA, 6 bulas dos registros da ANVISA, 2 bulas dos registros da Agência Europeia de Medicamentos (EMA) e 8 artigos complementares.

No site da *American Society of Gene and Cell Therapy* (ASGCT), ensaios clínicos precisam passar por algumas fases até chegar ao teste no paciente, desempenhando papéis importantes na busca de tratamentos seguros. Cada fase ajuda a responder questionamentos buscando melhor compreensão no tratamento, alguns requisitos para um estudo passar para próxima fase vão de segurança à eventos adversos que aquele experimento pode ter, sua gravidade, frequência e como resolvê-lo, se transformando em efeitos colaterais esperados (ASGCT, 2023).

Sobre as fases dos ensaios clínicos na fase I ocorre a avaliação de segurança através de um pequeno número de voluntários saudáveis, nesses tipos de terapia genética o tratamento passa a ser muito arriscado e muito específico para uma doença, participantes saudáveis não são utilizados, são realizados em pacientes com a doença no qual está sendo estudada podendo ocorrer a determinação da dosagem indicada a ser administrada ainda nessa fase (Brasil, 2020).

Já na fase II, é ampliado o número de participantes que receberão o tratamento, buscando verificar se os benefícios superam os riscos. Por fim na fase III, acaba sendo mais longa pois

seu objetivo principal é verificar se o tratamento é realmente seguro com um grupo ainda maior de participantes com o transtorno estudado (Brasil, 2020).

As fases dos ensaios clínicos de terapias gênicas podem ser combinadas a fim de acelerar o processo de avaliação, principalmente em doenças raras ou de necessidades médicas não atendidas. Em ensaios de fase I e II, um pequeno grupo de pacientes é tratado para testar a segurança e eficácia, passando pelos desafios até encontrar a dose adequada sem causar efeitos colaterais graves (Brasil, 2020).

Após a fase final, caso os resultados forem positivos, é submetido a ANVISA podendo ser aprovada ou não para comercialização seguindo a Resolução RDC nº 338/2-2020 e sujeita a aprovação ética da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP) por haver manipulação genética e alto risco (Brasil, 2020).

A seguir são apresentados os produtos de terapia gênica aprovados (item 3.1) e os ensaios clínicos em andamento (apresentados no item 3.2).

3.1 Produtos de Terapia Gênica Registrados pela ANVISA

O Brasil possui atualmente um número limitado de produtos de terapia gênica autorizados pela ANVISA, voltados principalmente a doenças raras e graves. Até 2024 foram registrados 9 terapias gênicas, sendo elas apresentadas no quadro 1.

Quadro 1 – Síntese de produtos aprovados no Brasil para terapias gênicas pela ANVISA.

Nome Comercial	Gene ativo e/ou Vetor
1. ROCTAVIAN®	<i>valoctocogeno roxaparvoveque</i>
2. ZOLGENSMA®	<i>onasemnogeno abeparvovec</i>
3. TECARTUS®	<i>brexucabtageno autoleucel</i>
4. UPSTAZA®	<i>eladocageno exuparvoveque</i>
5. LUXTURN A®	<i>voretigeno neparvoveque</i>
6. ELEVIDYS®	<i>delandistrogeno moxeparvoveque</i>
7. CARVYKTI®	<i>ciltacabtageno autoleucel</i>

8. KYMRIA®	<i>Tisagenlecleucel</i>
9. YESCARTA®	<i>axicabtageno ciloleucel</i>

Fonte: Elaboração própria, 2025.

O **ROCTAVIAN®** (*valoctocogeno roxaparvoveque*) que é indicado para Hemofilia A grave em adultos, utiliza vetor baseado no sorotipo 5 do vírus adenoassociado (AAV5) para entregar uma cópia funcional do gene FVIII de coagulação, restaurando a produção de fator VIII. Este gene se expressa no fígado a fim de aumentar os níveis sanguíneos e reduzindo riscos de sangramento descontrolado. O relatório disponibilizado pela ANVISA em 2024 indica que o produto reduz significativamente a necessidade de transfusões, aumentando a qualidade de vida dos pacientes, apesar dos seus efeitos adversos que são controláveis com adequado manejo do produto por profissionais experientes e das orientações adequadas pós uso do produto (EMA, 2022).

O **ZOLGENSMA®** (*onasemnogeno abeparvovec*) é uma terapia direcionada a pacientes pediátricos com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1 até 2 anos de idade, cujo possuem mutações no gene SMN1 ou até três cópias do gene SMN2. Ele atua introduzindo uma cópia funcional do gene SMN1 por meio de um vetor de vírus adenoassociado permitindo a produção da proteína SMN, essa proteína é essencial para a sobrevivência dos neurônios motores. Dessa maneira, tem como função preservar os neurônios a fim de tentar interromper a progressão da doença, principalmente se for tratado de forma precoce, antes das células terem perda significativa (ANVISA, 2024).

Já o **TECARTUS®** (*brexucabtageno autoleucel*), é uma terapia celular que utiliza célula T modificadas para o tratamento de Linfoma de Células do Manto (LCM) em adultos que não tiveram resposta ou rescindiram após tratamentos anteriores, mas também é indicado para Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) recorrente ou às terapias convencionais. Este medicamento usa células T do paciente, que são geneticamente modificadas para a expressão do receptor antigênico quimérico (CAR), sendo transduzidas por meio deste para célula CAR-T, que reconhece a proteína CD19 encontrada em células B malignas ligado ao domínio coestimulador CD28 e ao domínio sinalizador CD3-zeta. Esse mecanismo permite que as células T ataquem seletivamente as células cancerígenas podendo assim eliminá-las (EMA, 2020).

O **UPSTAZA®** (*eladocageno exuparvoveque*) é utilizada no tratamento de pacientes pediátricos a partir dos 18 meses com deficiência da descarboxilase de L-aminoácido

aromático (AADC) com fenótipo grave. A partir de um vetor baseado no sorotipo 2 de vírus adenoassociado (AAV2) produz através de células renais a enzima humana descarboxilase de L-aminoácido aromático (hAADC). Sua dose é aplicada por via intraputamial, que por ser uma via muito sensível, apresenta maiores riscos e necessita de mais cuidados na aplicação. É esperado ao longo do tempo uma melhora na função motora, nas habilidades cognitivas e de comunicação, além da diminuição de hipotonia e distonia e dos episódios de crise oculógira (ANVISA, 2024).

LUXTURNA® (*voretigeno neparvoveque*) é a primeira terapia gênica aprovada pela ANVISA e é o único tratamento farmacológico disponível para uma doença retiniana hereditária. Luxturna é utilizado para o tratamento de pacientes adultos e pediátricos com perda de visão devido à distrofia hereditária de retina causada por mutações bialélicas do gene RPE65, formando uma cópia funcional desse gene, utilizando um vetor de vírus adenoassociado, permitindo assim a produção da enzima *all-trans retinil isomerase* gerando uma melhora nos testes de mobilidade bilateral da retina (ANVISA, 2024).

ELEVIDYS® (*delandistrogeno moxeparvoveque*) é uma terapêutica usada no tratamento de pacientes pediátricos de 4 a 7 anos com Distrofia Muscular Duchenne (DMD), proporcionando a estabilização do sarcolema durante a contração muscular. Utiliza de um vetor não replicante baseado no sorotipo rh74 do vírus adenoassociado (AAVrh74), este irá codificar proteínas funcionais do gene DMD (ANVISA, 2025)

CARVYKTI® (*ciltacabtageno autoleucel*) usa as células TCAR modificadas para se direcionarem ao “*Antígeno de Maturação de Células B*” (BCMA), rastreando e eliminando células que possuem esse antígeno. Utilizado no tratamento de adultos Mieloma Múltiplo maligno que receberam anteriormente um inibidor de proteassoma com segurança e eficácia em pacientes pediátricos ainda não confirmados. Espera-se melhorias significativas na dor, fadiga, funcionamento físico e condição global de saúde a partir do dia 100 após a administração (ANVISA, 2024).

KYMRIAH® (*Tisagenlecleucel*) utiliza a reprogramação de células T do paciente por um vetor lentiviral, com gene receptor de CAR que identifica e elimina células que expressam CD19. É utilizada no tratamento de pacientes pediátricos e adultos até os 25 anos com Leucemia Linfoblástica Aguda de células B (LLA) com recidiva pós transplante ou segunda recidiva ou pós recidiva e no tratamento de adultos com Linfoma difuso de grandes células B (LDGCB) recidivado ou refratário após 2 ou mais terapias sistêmicas ou Linfoma Folicular (LF) recidivados ou refratários após 2 ou mais terapias (ANVISA, 2024).

YESCARTA® (*axicabtageno ciloleucel*) utiliza a transdução de células T do paciente pelo vetor gama-retroviral incompetente contendo receptor de CAR direcionado a CD19. É uma terapêutica utilizada no tratamento de pacientes adultos com Linfoma de Grandes Células B (LGCB) e/ou Linfoma Folicular (FL), não sendo indicado no tratamento de linfoma primário do sistema nervoso central. Oferece como benefícios a eficácia significativa do tratamento, com respostas duráveis e melhorias na sobrevida global de pacientes com linfoma B de grandes células (ANVISA, 2025)

O Quadro 2 sintetiza as terapias gênicas aprovadas no Brasil pela ANVISA até sua última atualização em 2024.

Quadro 2 – Produtos aprovados pela ANVISA, indicação e mecanismos terapêuticos.

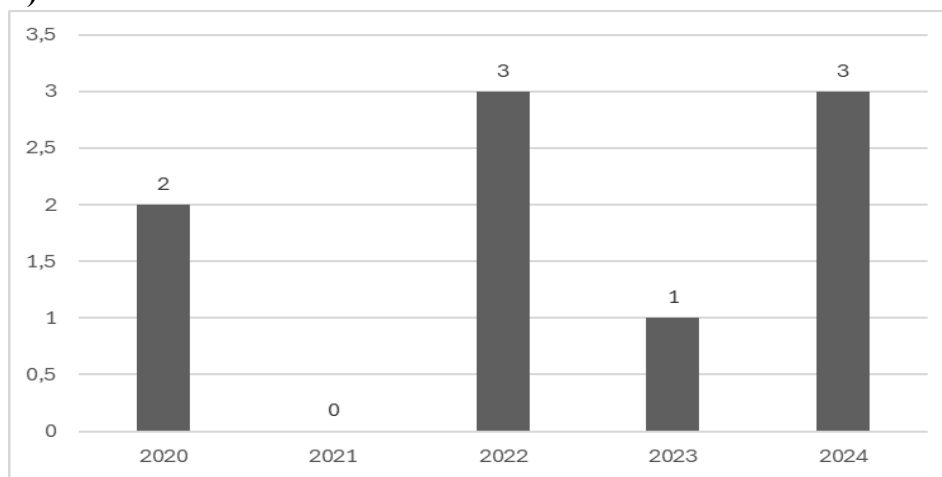
MEDICAMENTOS	INDICAÇÕES	TERAPÊUTICA E MECANISMOS	EFICÁCIA OBSERVADA	PRINCIPAIS RISCOS
CARVYKTI®	Mieloma Múltiplo maligno	Células modificadas TCAR, rastreo e eliminação de células com “Antígeno de Maturação de Células B” (BCMA)	Melhorias na dor, fadiga, funcionamento físico e condição global de saúde	Infecções, distúrbios do sistema nervoso e imunológico, citopenias
ELEVIDYS®	Distrofia Muscular Duchenne (DMD)	Vetor do sorotipo rh74 do vírus adenoassociado (AAVrh74), cópia funcional do gene DMD	Estabilização do sarcolema durante a contração muscular.	Hipersensibilidade, Anafilaxia, lesão e insuficiência hepática aguda grave
KYMRIAH®	Leucemia Linfoblástica Aguda de células B (LLA), Linfoma difuso de grandes células B (LDGCB) e Linfoma Folicular (LF)	Reprogramação de células T por um vetor lentiviral para TCAR que identifica e elimina células que expressam CD19	Melhoria significativa dos sintomas, possível remissão completa na maioria dos casos	Síndrome de liberação de citocinas e reações adversas neurológicas graves
LUXTURN®	Perda de visão por distrofia hereditária de retina	Cópia funcional do gene RPE65 por vetor de vírus adenoassociado, produzindo a enzima <i>all-trans retinil isomerase</i>	Melhoria nos testes de mobilidade bilateral da retina	Hiperemia conjuntival, catarata, aumento da pressão intraocular, ruptura da retina
ROCTAVIAN®	Hemofilia A grave	Vetor baseado no sorotipo 5 do vírus adenoassociado (AAV5) para entregar uma cópia funcional do gene FVIII de coagulação	Menos episódios hemorrágicos e necessidade de transfusões, maior qualidade de vida dos pacientes e eliminação de profilaxias	Episódios trombóticos e variáveis reações hepáticas, principalmente associadas no aumento de TGP
TECARTUS®	Linfoma de Células do Manto (LCM) e Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA)	Células T modificadas para TCAR que reconhece proteína CD19 em células B malignas e as elimina	Melhoria significativa dos sintomas, possível remissão completa na maioria dos casos	Síndrome de liberação de citocinas, reações neurológicas, neutropenia, citopenia

MEDICAMENTOS	INDICAÇÕES	TERAPÊUTICA E MECANISMOS	EFICÁCIA OBSERVADA	PRINCIPAIS RISCOS
UPSTAZA®	Deficiência da descarboxilase de L-aminoácido aromático (AADC)	Vetor do sorotipo 2 de vírus adenoassociado, produz a enzima humana descarboxilase de L-aminoácido aromático (hAADC)	Melhora função motora, habilidades cognitivas, comunicação, diminuição de hipotonia, distonia e crise oculógira	Vazamento do líquido cefalorraquidiano (LCR), discinesia e uma série de consequências neurológicas
YESCARTA®	Linfoma de Grandes Células B (LGCB) e Linfoma Folicular (FL)	Transdução de células para TCAR por vetor gama-retroviral , identifica e elimina células CD19 malignas	Eficácia significativa do tratamento, respostas duráveis e melhorias na sobrevida global de pacientes	Citopenia, reações adversas neurológicas graves e Síndrome de Liberação de Citocinas (SLC)
ZOLGENSMA®	Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1	Cópia funcional do gene SMN1 por vetor de vírus adenoassociado que produz proteína SMN	Preservação dos neurônios a fim de tentar interromper a progressão da doença	Lesão hepática e a trombocitopenia

Fonte: Autoria própria com base nos dados da ANVISA, 2025.

Em relação ao período de aprovação das terapias acima citadas, os anos de 2022 e 2024 foram os que concentraram os maiores registros de terapias aprovadas no Brasil conforme sinalizado na Figura 2.

Figura 2 - Terapias gênicas aprovadas e registradas por ano no Brasil pela ANVISA (2020-2024)



Fonte: Autoria própria com base nos dados da ANVISA, 2025.

3.2 Ensaios Clínicos em Andamento

Além dos produtos aprovados, o país conta com diversos ensaios clínicos em fase de desenvolvimento, investigando novas terapias para doenças genéticas, neurodegenerativas e infecciosas.

3.2.1 CRISPR-Cas9 para dislipidemias

A tecnologia CRISPR-Cas9 funciona como uma tesoura molecular, permitindo modificar genes de forma precisa. Em modelos pré-clínicos, essa técnica está sendo aplicada a genes relacionados ao metabolismo de lipídios, especialmente aqueles que regulam o colesterol LDL. Os resultados iniciais mostram redução significativa dos níveis de LDL, o que pode diminuir o risco de aterosclerose, infarto e AVC. Essa estratégia pode representar uma alternativa duradoura em comparação com os medicamentos tradicionais, como estatinas e inibidores de PCSK9 (Mori, 2023).

3.2.2 Terapias com células-tronco para Doença de Parkinson

A Doença de Parkinson resulta da perda progressiva de neurônios produtores de dopamina. A estratégia com células-tronco pluripotentes busca regenerar ou substituir essas células nervosas. Ensaios iniciais indicam melhora parcial da função motora, além de um perfil de segurança aceitável até o momento. Apesar dos avanços, ainda é necessário avaliar os efeitos a longo prazo, risco de rejeição e estabilidade dos benefícios clínicos (Hatami et al., 2024).

3.2.3 Vacinas terapêuticas para HIV

Diferentemente das vacinas preventivas, as vacinas terapêuticas são desenvolvidas para pessoas já infectadas, visando estimular uma resposta imune mais forte e duradoura contra o HIV. Utilizam vetores virais modificados para apresentar fragmentos do vírus ao sistema imunológico. Ensaios clínicos em andamento mostram respostas imunológicas promissoras, mas ainda não há comprovação de supressão viral sustentada sem antirretrovirais. Se comprovadas, podem reduzir a dependência de medicamentos contínuos e melhorar a qualidade de vida das pessoas vivendo com HIV (Santos, 2021).

O quadro 3 sintetiza as principais terapias ainda em processo de aprovação pela ANVISA, a fase em que elas se encontram, seus benefícios potenciais e os principais desafios que criam barreiras para sua aprovação, comercialização e utilização.

Quadro 3 – Produtos ainda em processo de aprovação pela ANVISA

TERAPIA	FASE ATUAL	BENEFÍCIOS POTENCIAIS	PRINCIPAIS DESAFIOS
CRISPR-Cas9 para dislipidemias	Pré-clínica	Redução significativa do LDL; possível tratamento duradouro para hipercolesterolemia	Segurança a longo prazo, efeitos fora do alvo, custo elevado
Células-tronco para Parkinson	Fase inicial (clínica)	Melhora parcial da função motora; alternativa além do tratamento sintomático	Risco de rejeição, tumores, eficácia de longo prazo
Vacinas terapêuticas para HIV	Fase clínica em andamento	Resposta imune mais forte; possível redução da dependência de antirretrovirais	Manutenção da resposta, eficácia ampla, integração com terapias atuais

Fonte: Autoria própria com base nos dados da ANVISA, 2025.

4 DISCUSSÃO

Os dados apresentados representam avanços significativos, demonstrando que, apesar de restritos, já existe no Brasil a aplicação clínica de terapias gênicas com resultados promissores e em expansão a cada ano. Apesar dos incríveis avanços relacionados à inclusão das terapias gênicas no tratamento de doenças no Brasil e na quantidade de estudos clínicos em andamento que visam um futuro com cada vez mais avanços na área, ainda existem diversas barreiras a serem enfrentadas. Embora represente uma abordagem promissora, ainda são terapêuticas consideradas recentes, com aplicabilidade limitada e muitos fatores de longo prazo ainda consideravelmente inconclusivos. Seus potenciais permanecem mistos e incertos, o que pode resultar em obstáculos adicionais — biológicos, científicos, sociais, econômicos, jurídicos e políticos — em comparação com terapias mais consolidadas.

4.1 Impacto Social e Econômico

Considerando o impacto social e econômico, o elevado custo das terapias gênicas representa atualmente um dos principais desafios para sua incorporação no sistema de saúde brasileiro. Estima-se que cada tratamento possa variar entre R\$2 e 4 milhões, valor que inviabiliza o acesso da maioria dos pacientes, sobretudo aqueles residentes em regiões periféricas ou dependentes exclusivamente do Sistema Único de Saúde (SUS). Essa realidade pode reforçar as desigualdades já existentes no país, em que apenas uma pequena parcela da população com planos privados de saúde ou recursos próprios consegue vislumbrar a possibilidade de acesso (ABIFINA, 2024).

O acesso no Brasil através do SUS ainda enfrenta dificuldades devido ao alto custo da dose única, custando cerca de R\$7 milhões (Agência Brasil, 2025). A fim de viabilizar sua disponibilidade, o Ministério da Saúde firmou acordo de compartilhamento de riscos com o fabricante, fazendo vínculo de parte do pagamento ao desempenho clínico dos pacientes (Ministério da Saúde, 2025). Já existe a incorporação dos medicamentos no SUS para crianças com até 6 meses de idade que não estejam em ventilação invasiva por mais de 16h diárias. Por fim, muitos casos ainda precisam de ações judiciais para garantir o acesso (Guimarães, 2023).

Apesar desse custo inicial extremamente alto, estudos demonstram que, a longo prazo, as terapias gênicas podem trazer benefícios econômicos relevantes. Ao oferecerem a possibilidade de intervenção única com efeito duradouro ou até curativo, esses tratamentos têm potencial de reduzir gastos com hospitalizações recorrentes, procedimentos de alta complexidade e uso contínuo de medicamentos. No caso de doenças raras ou crônicas graves,

o impacto pode ser significativo, pois substitui terapias de manutenção que demandam custos permanentes para o sistema de saúde (Senado Federal, 2024).

Do ponto de vista social, a introdução dessas terapias abre novas perspectivas de qualidade de vida para pacientes e familiares. Além da melhora clínica, há ganhos indiretos como maior inserção no mercado de trabalho, redução da sobrecarga dos cuidadores e diminuição do estigma associado a doenças antes consideradas incuráveis. Contudo, para que esses benefícios sejam concretos, é necessário enfrentar barreiras ligadas ao financiamento, à logística de distribuição e à capacitação de profissionais da saúde que atuarão no manejo desses tratamentos (Souza et al., 2024).

Nesse sentido, políticas públicas desempenham papel central na democratização do acesso. Iniciativas que incentivem a pesquisa nacional, a formação de equipes interprofissionais e a criação de linhas de financiamento específicas para terapias avançadas podem reduzir a dependência tecnológica externa e diminuir custos a médio prazo. Além disso, experiências internacionais mostram que mecanismos como acordos de risco compartilhado entre governos e indústrias farmacêuticas, bem como modelos de pagamento parcelado condicionados ao resultado terapêutico, podem ser adaptados ao contexto brasileiro. A incorporação dessas estratégias tende a favorecer um equilíbrio entre inovação, sustentabilidade financeira e equidade no acesso (MIT Tech Review, 2024).

Por fim, a análise mostra que as terapias gênicas no Brasil ainda estão concentradas em doenças raras e graves, com poucos produtos aprovados, mas com resultados clínicos promissores. Há consenso entre os autores sobre a eficácia das terapias, mas discordâncias aparecem quanto ao acesso e custo, que permanecem como barreiras significativas. O panorama regulatório é rígido, garantindo segurança, mas limitando a velocidade de implementação. Ensaios clínicos recentes indicam expansão da pesquisa nacional e perspectivas de maior diversificação das terapias.

4.2 Panorama Regulatório e Políticas Públicas

O marco regulatório brasileiro para terapias avançadas tem se consolidado de maneira significativa nos últimos anos, especialmente com a atuação da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), buscando garantir padrões elevados de qualidade, segurança e eficácia no desenvolvimento, na produção e na utilização de produtos de terapia celular, gênica e de engenharia tecidual. Apesar dos avanços, a complexidade dos processos

regulatórios pode resultar em aumento de prazos e custos, tornando um desafio para a rápida incorporação dessas inovações no sistema de saúde.

A Resolução da Diretoria Colegiada (RDC) nº 505/2021 foi um marco importante ao estabelecer as regras para o registro de produtos de terapia avançada no Brasil. Essa norma determina os requisitos técnicos e administrativos para a submissão de registros, abrangendo desde dados pré-clínicos e clínicos até informações detalhadas sobre o processo de fabricação. Com isso, é criado um ambiente regulatório mais seguro e previsível, reduzindo assim os riscos para os pacientes. Por outro lado, a exigência de informações altamente detalhadas e o rigor do processo podem ser obstáculos para pequenas empresas e instituições de pesquisa com menor capacidade financeira e estrutural (ANVISA, 2021).

A RDC nº 506/2021 complementa esse cenário ao regulamentar a pesquisa clínica envolvendo produtos de terapia avançada. Afim de definir os critérios para submissão de protocolos de ensaios clínicos, acompanhamento de participantes e notificação de eventos adversos. Um ponto relevante é a integração entre a avaliação ética e científica, envolvendo o Sistema CEP/Conep, o que fortalece a transparência e a proteção dos voluntários. Contudo, a tramitação e análise dos projetos ainda são consideradas demoradas, o que pode atrasar o início dos estudos clínicos e reduzir a atratividade do Brasil para o desenvolvimento de pesquisas de ponta (ANVISA, 2021).

A Instrução Normativa nº 270/2023 trouxe diretrizes adicionais relacionadas às boas práticas de fabricação para produtos de terapia avançada. Essa normativa trata de aspectos como o controle do ambiente produtivo, qualificação de insumos, monitoramento microbiológico e rastreabilidade dos produtos. O objetivo é assegurar que a produção esteja em conformidade com padrões internacionais de qualidade. Entretanto, sua implementação requer investimentos expressivos em infraestrutura, mão de obra qualificada e certificações, o que pode limitar a capacidade de centros públicos de pesquisa e pequenas empresas de se adequarem a todas as exigências (ANVISA, 2023).

De forma geral, o conjunto de normas brasileiras representa um passo relevante para garantir segurança e eficácia no desenvolvimento de terapias avançadas. Porém, a rigidez regulatória, aliada à falta de mecanismos de aceleração ou flexibilização para projetos inovadores, torna o processo mais lento e oneroso em comparação a outros países. Isso evidencia a necessidade de políticas públicas que não apenas fortaleçam o marco regulatório, mas também incentivem a inovação e reduzam barreiras de entrada para instituições nacionais. Estratégias como linhas de financiamento específicas, apoio à infraestrutura laboratorial e simplificação de trâmites para pesquisas de interesse estratégico podem

contribuir para equilibrar segurança e agilidade, ampliando as perspectivas do Brasil nesse campo (Ferreira e Carvalho, 2023).

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo permitiu elucidar as terapias gênicas enquanto representante de uma das maiores inovações da biotecnologia moderna, com potencial para transformar profundamente o tratamento de doenças genéticas, raras e crônicas no Brasil. A pesquisa evidenciou que, embora o país já disponha de terapias aprovadas pela ANVISA e apresente avanços importantes no campo regulatório e científico, ainda há desafios significativos relacionados ao alto custo, à acessibilidade e à capacitação de profissionais da saúde para o manejo dessas tecnologias.

Os objetivos propostos foram alcançados, uma vez que foi possível identificar o panorama atual das terapias gênicas no Brasil, seus principais produtos, protocolos e regulamentações, bem como os entraves que limitam sua ampla aplicação clínica. Observou-se que, os resultados clínicos já obtidos demonstram alta eficácia e segurança, evidenciando o potencial de expansão dessa área nos próximos anos.

Este estudo também destaca a necessidade de políticas públicas que promovam equidade no acesso, incentivem a pesquisa nacional e fortaleçam o papel do Sistema Único de Saúde na incorporação de terapias avançadas. A articulação interprofissional entre profissionais da saúde é essencial para garantir uma abordagem integral, ética e segura no atendimento aos pacientes que necessitam dessas terapias.

Conclui-se que as terapias gênicas representam não apenas um avanço científico, mas também um marco social e ético na medicina contemporânea. O fortalecimento das pesquisas, o incentivo à inovação nacional e a criação de estratégias sustentáveis de financiamento serão determinantes para que o Brasil possa se consolidar como referência na aplicação dessas tecnologias, promovendo benefícios reais à população e à ciência.

REFERÊNCIAS

ABIFINA. **Doenças raras e terapias gênicas no Brasil**. 2024. Disponível em: <https://abifina.org.br/facto/73/setorial-saude/doencas-raras-e-terapias-genicas-no-brasil/>. Acesso em: 22 set. 2025.

AGÊNCIA BRASIL. **País inicia estratégia para ampliar oferta de terapias gênicas no SUS**. 2024. Disponível em: <https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2024-03/pais-inicia-estrategia-para-ampliar-oferta-de-terapias-genicas-no-sus>. Acesso em: 17 abr. 2025.

AGÊNCIA EUROPEIA DE MEDICAMENTOS (EMA). **European Medicines Agency**. Disponível em: <https://www.ema.europa.eu>. Acesso em: 26 out. 2025.

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (ANVISA). **Consultas - Bulário Eletrônico**. Disponível em: <https://consultas.anvisa.gov.br/#/bulario/?nomeProduto=terapias%20g%C3%AAnicas>. Acesso em: 25 maio. 2025.

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (ANVISA). **Documentos dos registros de PTA**. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/sangue/terapias-avancadas/ensaios-clinicos-autorizados/documentos-registros>. Acesso em: 25 maio. 2025.

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (ANVISA). **Guia para estudos clínicos**. Brasília: ANVISA, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/centraisdeconteudo/publicacoes/sangue-tecidos-celulas-e-orgaos/manuais-e-guias/guiaestudosnclnicos.pdf>. Acesso em: 17 abr. 2025.

AMERICAN SOCIETY OF GENE & CELL THERAPY (ASGCT). **Clinical Trials FAQs**. Disponível em: <https://www.asgct.org/education/more-resources/clinical-trial-faq>. Acesso em: 22 set. 2025

ANVISA. **Anvisa aprova primeiro produto de terapia gênica para tratamento de Hemofilia A no Brasil**. 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/noticias-anvisa/2024/anvisa-aprova-primeiro-produto-de-terapia-genica-para-tratamento-de-hemofilia-a-no-brasil>. Acesso em: 22 set. 2025.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Instrução Normativa nº 270/2023 – Boas práticas de fabricação para produtos de terapia avançada**. Disponível em: <https://amb.org.br/brasil-urgente/anvisa-aprova-norma-especifica-de-boas-praticas-de-fabricacao-para-produtos-de-terapias-avancadas/>. Acesso em: 22 set. 2025.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **RDC nº 505, de 2021 – Regras para registro de produtos de terapia avançada**. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/sangue/terapias-avancadas>. Acesso em: 22 set. 2025.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **RDC nº 506, de 2021 – Regulamenta pesquisa clínica envolvendo produtos de terapia avançada**. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/sangue/terapias-avancadas>. Acesso em: 22 set. 2025.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). **Terapias avançadas: marco regulatório e normas técnicas**. Disponível em:

<https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/sangue/terapias-avancadas>. Acesso em: 22 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP)**.

Sistema CEP/CONEP. Disponível em: <https://conselho.saude.gov.br/comissoes-cns/conep>.

Acesso em: 19 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. **Diretrizes para avaliação de tecnologias em terapias avançadas no SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_terapias_avancadas_sus.pdf. Acesso em: 30 maio 2025.

DOS SANTOS, Patrícia Sofia Marques. **Monitorização da Efetividade e da segurança da Terapêutica Farmacológica do VIH/SIDA Baseada na Evidência Farmacogenómica: Revisão Sistemática da Literatura**. 2021. Dissertação de Mestrado. Universidade do Algarve (Portugal). Disponível em:

<https://www.proquest.com/openview/5b29c929a0c7206524ed0e96688fa489/1?pq-origsite=gscholar&cbl=2026366&diss=y>. Acesso em: 22 set. 2025.

FERREIRA, L.; CARVALHO, R. **Proposta de marco regulatório para os produtos de terapias avançadas no Brasil**. ResearchGate, 2023. Disponível em:

https://www.researchgate.net/publication/323505974_Proposta_de_marco_regulatorio_para_os_Produtos_de_Terapias_Avancadas_no_Brasil. Acesso em: 22 set. 2025.

GUIMARÃES, Reinaldo. **Novos desafios na avaliação de tecnologias em saúde (ATS): o caso Zolgensma**. *Ciência & saúde coletiva*, v. 28, p. 1881-1889, 2023. Disponível em:

<https://doi.org/10.1590/1413-81232023287.18122022> Acesso em: 22 set. 2025.

HATAMI, A.; ESMAEILI, S.-A.; et al. **Manipulated mesenchymal stem cell therapy in the treatment of Parkinson's disease**. *Stem Cell Research & Therapy*, v. 15, p. 476, 2024.

Disponível em: <https://stemcellres.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13287-024-04073-9>.

Acesso em: 22 set. 2025.

MIT TECHNOLOGY REVIEW. **O futuro das terapias avançadas**. 2024. Disponível em:

<https://mittechreview.com.br/o-futuro-das-terapias-avancadas/>. Acesso em: 22 set. 2025.

MORI, Augusto Akira. **Construção de modelo in vitro baseados em edição gênica por CRISPR/Cas9 no LDLR visando melhor compreensão da influência genética na hipercolesterolemia familiar**. 2023. 119 f. Tese (Doutorado) – Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2023. Disponível em:

https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/9/9136/tde-12122023-113730/publico/Augusto_Akira_Mori_DD_Corrigida.pdf. Acesso em: 22 set. 2025.

SENADO FEDERAL. **Terapia gênica promete transformar o tratamento de doenças raras**. 2025. Disponível em:

<https://www12.senado.leg.br/radio/1/conexao-senado/2025/08/04/terapia-genica-promete-transformar-o-tratamento-de-doencas-raras>. Acesso em: 22 set. 2025.

SILVA, A. C. R.; JÚNIOR, J. B. **Realidades e perspectivas do uso de terapia gênica no tratamento de doenças**. *Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba*, v. 20, n. 3,

p. 1-10, 2018. Disponível em: <https://revistas.pucsp.br/RFCMS/article/download/35040/pdf>. Acesso em: 17 abr. 2025.

SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. **Fundamentos de genética**. 7ª ed. São Paulo: Artmed, 2020.

SOUZA, G. et al. **Terapia gênica e terapia celular para doenças genéticas**. 2024.

Disponível em: <https://journalmbr.com.br/index.php/jmbr/article/view/374>. Acesso em: 22 set. 2025.