

INOVAÇÕES TECNOLÓGICAS E SEUS IMPACTOS NA SAÚDE: UMA ANÁLISE DAS TENDÊNCIAS

Isadora Gobira Benner¹
Erick Stacy Gagliardi²

Resumo: Este artigo apresenta uma revisão narrativa sobre as inovações tecnológicas e seus efeitos na área da saúde. O objetivo foi analisar as principais tendências, avanços e desafios relacionados à implementação de novas tecnologias no setor da saúde. Para isso, foi realizada uma seleção de estudos publicados entre 2015 e 2025 nas bases de dados Genome Medicine (BioMed Central), Cancer Cell (Elsevier), PLOS Computational Biology e Algorithms (MDPI). A pesquisa foi estruturada em três capítulos principais: o primeiro aborda inteligência artificial e tecnologia na medicina, explorando os avanços proporcionados pela IA no diagnóstico e tratamento; o segundo discute o papel do python na IA aplicada à pesquisa genética e medicina preventiva, destacando como o uso de python em projetos de IA está revolucionando o desenvolvimento de soluções genéticas e estratégias de prevenção de doenças; e o terceiro analisa ética e segurança de dados genéticos, enfatizando os desafios regulatórios e os impactos futuros no uso e proteção de informações genéticas. Conclui-se que as tecnologias emergentes com relação ao uso da inteligência artificial oferecem grandes benefícios para a saúde, mas exigem abordagens éticas e regulatórias cuidadosas para garantir sua implementação segura e eficaz.

Palavras-chave: inteligência artificial, medicina genômica, ética em saúde, segurança de dados.

Abstract: This article presents a narrative review of technological innovations and their effects on the health sector. The objective was to analyze the main trends, advances and challenges related to the implementation of new technologies in the health sector. To this end, a selection of studies published between 2015 and 2025 in the Genome Medicine (BioMed Central), Cancer Cell (Elsevier), PLOS Computational Biology, and Algorithms (MDPI) databases was carried out. The research was structured in three main chapters: the first addresses Artificial Intelligence and Technology in Medicine, exploring the advances provided by AI in diagnosis and treatment; the second discusses The Role of Python in AI Applied to Genetic Research and Preventive Medicine, highlighting how the use of Python in AI projects is revolutionizing the development of genetic solutions and disease prevention and treatment strategies; and the third analyzes Ethics and Security of Genetic Data, emphasizing the regulatory challenges and future impacts on the use and protection of genetic information. It is concluded that emerging technologies related to the use of artificial intelligence offer great health benefits, but require careful ethical and regulatory approaches to ensure their safe and effective implementation.

Keywords: artificial intelligence, genomic medicine, health ethics, data security.

1. INTRODUÇÃO

Um dos pioneiros da Inteligência Artificial (IA), Alan Turing (1950), acreditava que o comportamento inteligente de um computador seria sua capacidade de alcançar desempenho humano em tarefas cognitivas. A aplicação da IA na medicina teve início em

¹ Discente do curso de Engenharia de Software do UniCV. E-mail: isadora.72178-2021@aluno.unicv.edu.br

² Coordenador dos cursos de Tecnologia do UniCV. E-mail: prof_erick@unicv.edu.br

1976, quando os algoritmos de computador foram utilizados pela primeira vez para auxiliar na identificação das causas da dor abdominal aguda. Já entre as décadas de 1980 e 1990, observou-se um crescimento expressivo no interesse pela IA na área da saúde, período em que novas técnicas computacionais começaram a ser implementadas, resultando em investimentos superiores aos de outros setores.

Nas últimas décadas, o avanço da tecnologia transformou profundamente a prática médica, impulsionando uma nova era de diagnósticos, tratamentos e estratégias preventivas. Entre essas inovações, destaca-se a Inteligência Artificial, cuja capacidade de processar grandes volumes de dados com alta acurácia tem ampliado significativamente o potencial da medicina personalizada, especialmente no campo da genômica. A medicina genômica, ao integrar informações genéticas ao cuidado clínico, passou a se beneficiar diretamente das ferramentas computacionais baseadas em IA, promovendo um salto qualitativo na identificação de mutações genéticas, previsão de risco de doenças e desenvolvimento de terapias direcionadas (Topol, 2019).

De acordo com Eraslan (2019), a combinação entre IA e genômica tem possibilitado avanços sem precedentes, desde a interpretação de variantes genéticas até a modelagem de redes regulatórias celulares complexas, acelerando significativamente as descobertas biomédicas e a personalização dos cuidados de saúde.

No entanto, o uso intensivo de dados genéticos, altamente sensíveis e de caráter permanente, impõe desafios importantes no que tange à segurança, à privacidade e à ética (Rodrigues, 2025). À medida que algoritmos e modelos preditivos se tornam mais complexos e interdependentes de bases genéticas populacionais, cresce a necessidade de normas regulatórias claras e de práticas transparentes no tratamento dessas informações. O debate ético, portanto, torna-se inseparável do progresso tecnológico, exigindo abordagens multidisciplinares que conciliam inovação com responsabilidade.

Paralelamente, o papel de linguagens de programação como o python tem sido determinante na operacionalização de soluções em IA aplicadas à saúde. Com seu ecossistema robusto de bibliotecas e frameworks, o python facilita a análise de dados genômicos em larga escala, contribuindo para a eficiência de pesquisas em medicina preventiva e genética. A acessibilidade e a flexibilidade dessa linguagem têm permitido que cientistas e desenvolvedores criem modelos preditivos, ferramentas de diagnóstico automatizado e sistemas de suporte à decisão clínica de forma ágil e escalável.

Este artigo apresenta uma revisão narrativa da literatura recente sobre as inovações tecnológicas aplicadas à saúde, com ênfase na interface entre inteligência artificial, medicina genômica e segurança de dados. A pesquisa compreendeu estudos publicados entre os anos de 2015 e 2025, coletados em bases de dados especializadas como Genome Medicine (BioMed Central), Cancer Cell (Elsevier), PLOS Computational Biology e Algorithms (MDPI). A discussão está organizada em três capítulos: o primeiro explora os avanços e desafios da inteligência artificial no diagnóstico e tratamento médico por meio da genômica; o segundo destaca o papel da linguagem python na implementação de soluções em IA voltadas à pesquisa genética e à medicina preventiva; e o terceiro discute questões éticas, desafios regulatórios e possíveis impactos futuros relacionados à segurança e ao uso de dados genéticos.

Com esta abordagem, busca-se não apenas mapear os principais avanços tecnológicos, mas também fomentar uma reflexão crítica sobre os riscos e as responsabilidades associados à sua adoção. Conclui-se que, embora as tecnologias emergentes, especialmente as baseadas em IA, ofereçam grandes benefícios à saúde, sua implementação exige um compromisso ético contínuo e uma regulação adequada para garantir que esses avanços sejam aplicados de forma segura, equitativa e sustentável.

2. INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NA MEDICINA DE PRECISÃO: AVANÇOS E DESAFIOS

2.1 MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISÃO E A IA

A Medicina Personalizada de Precisão (MPP) representa uma abordagem inovadora na área da saúde, visando adaptar a prevenção, o diagnóstico e o tratamento das doenças às características individuais de cada paciente, considerando fatores genéticos, ambientais e de estilo de vida. Essa personalização busca otimizar os resultados clínicos e minimizar efeitos adversos, promovendo uma assistência mais eficaz e centrada no paciente (Fann, 2025).

Conforme posicionado por Fann (2025), embora o conceito de MPP tenha ganhado destaque recentemente, a ideia de tratar o paciente como um indivíduo único remonta à antiguidade. Hipócrates já enfatizava a importância de conhecer o paciente que possui a doença, e não apenas a doença que o paciente apresenta. Na prática clínica atual, esse

princípio é aplicado, por exemplo, na escolha de terapias baseadas em perfis genéticos ou na consideração de antecedentes familiares para decisões terapêuticas.

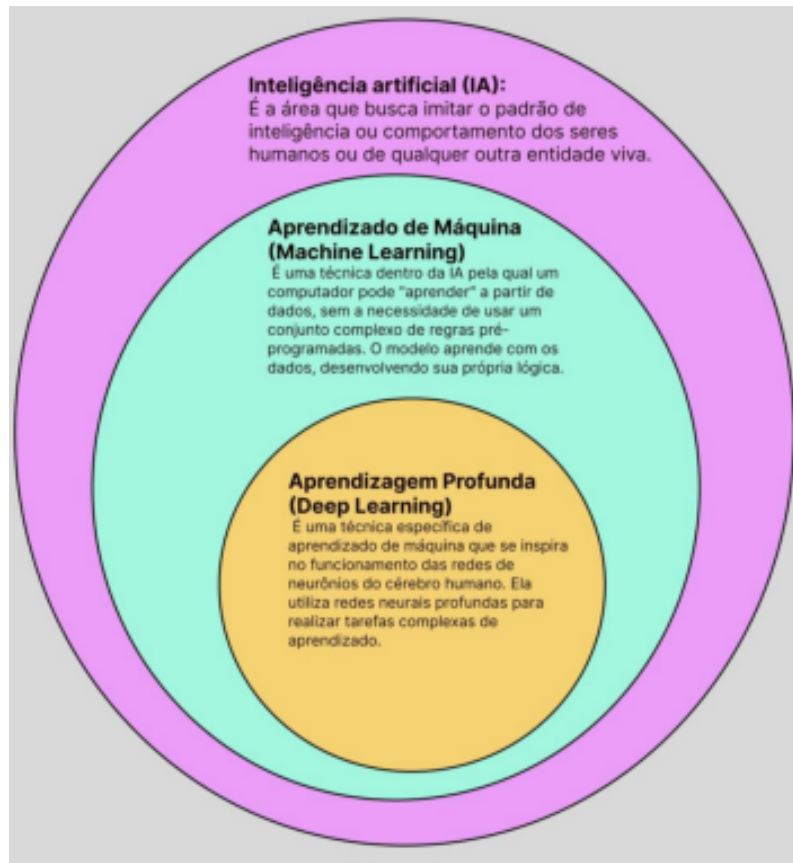
O avanço das tecnologias ômicas, como genômica, transcriptômica e proteômica, tem proporcionado uma compreensão mais aprofundada dos mecanismos moleculares das doenças, permitindo a identificação de biomarcadores e a estratificação de pacientes para terapias específicas. No entanto, o volume e a complexidade dos dados gerados por essas tecnologias exigem ferramentas analíticas avançadas para sua interpretação eficaz (Fann, 2025).

Nesse contexto, a Inteligência Artificial (IA) surge como uma aliada poderosa. A IA na medicina é definida como o uso de algoritmos e modelos computacionais capazes de aprender com dados e realizar tarefas que normalmente requerem inteligência humana, como reconhecimento de padrões e tomada de decisões. Na MPP, a IA é aplicada para analisar grandes volumes de dados clínicos, genéticos e de imagem, auxiliando na identificação de padrões que podem não ser perceptíveis por métodos tradicionais (Johnson, 2020).

Aplicações práticas da IA na MPP incluem a análise de imagens médicas para detecção precoce de doenças, a previsão de respostas a tratamentos com base em perfis genéticos e a identificação de novos alvos terapêuticos. Por exemplo, em doenças autoimunes, a integração de dados genômicos e clínicos por meio de IA tem permitido insights personalizados para intervenções terapêuticas (Fann, 2025).

Apesar dos avanços, a implementação da IA na MPP enfrenta desafios significativos. Questões relacionadas à privacidade dos dados, à aplicabilidade dos modelos e à equidade no acesso às tecnologias são preocupações constantes. Além disso, a necessidade de validação clínica rigorosa e a integração eficaz dessas ferramentas na prática médica são aspectos cruciais para o sucesso da IA na MPP (Johnson, 2020).

Em resumo, a convergência entre a Medicina Personalizada de Precisão e a Inteligência Artificial tem o potencial de transformar a assistência à saúde, tornando-a mais eficaz, segura e centrada no paciente. No entanto, para que esse potencial seja plenamente realizado, é essencial abordar os desafios éticos, técnicos e regulatórios associados a essa integração (Johnson, 2020).



2 - diagrama ilustra a hierarquia dos conceitos de Inteligência Artificial (IA), Aprendizado de Máquina (Machine Learning) e Aprendizagem Profunda (Deep Learning)

2.2 MEDICINA GENÔMICA E INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL

A Inteligência Artificial (IA) e o Aprendizado de Máquina (ML) tornaram-se ferramentas fundamentais para o avanço da medicina genômica, oferecendo soluções que otimizam a análise de dados biológicos em larga escala. A crescente complexidade dos dados genômicos exige abordagens computacionais capazes de identificar padrões, prever riscos e sugerir tratamentos personalizados com alta precisão. Segundo Libbrecht e Noble (2015), técnicas tradicionais de aprendizado de máquina, como Random Forest, Support Vector Machines (SVM) e regressão logística, já são amplamente utilizadas para tarefas como identificação de variantes patogênicas, classificação de sequências e associação genótipo-fenótipo.

A utilização da IA na genômica tem sido fundamental desde projetos pioneiros, como o Projeto 1000 Genomas, no qual algoritmos como SVM foram aplicados para a

filtragem automática de variantes genéticas (Libbrecht & Noble, 2015). Além disso, ferramentas como o Combined Annotation-Dependent Depletion (CADD) integram múltiplas fontes de dados preditivos como SIFT e PolyPhen-2 para estimar o impacto funcional de variantes genéticas. Recentemente, estudos destacam que a integração da IA em medicina genômica amplia a capacidade de interpretar grandes volumes de dados genéticos, acelerando o diagnóstico e a descoberta de novos alvos terapêuticos (KAMATANI; KANAME, 2024).

Um exemplo de aplicação prática da IA em genômica é o GenEra, uma plataforma online que realiza mapeamento genético detalhado ao integrar múltiplas bases de dados e análises computacionais avançadas para a identificação de variantes genéticas associadas a diferentes fenótipos. O GenEra utiliza algoritmos baseados em aprendizado de máquina para filtrar e priorizar mutações relevantes, facilitando o diagnóstico e a pesquisa em genética clínica (GenEra, 2024).

Redes neurais profundas têm sido aplicadas de forma crescente na genômica. Redes Convolucionais (CNNs) são amplamente empregadas na análise de sequências de DNA, enquanto Redes Neurais Recorrentes (RNNs) são úteis para dados temporais e longitudinais. Estudos como o de Zou (2019) demonstram que esses modelos são eficazes na previsão de ligação de fatores de transcrição e na interpretação de variantes não codificantes, áreas que representam grandes desafios para a biologia computacional.

Outra tendência relevante é a aplicação de aprendizagem por transferência, na qual modelos pré-treinados, como o DNA-BERT, são adaptados para tarefas específicas com conjuntos menores de dados, aumentando a eficiência e a acurácia dos modelos (JI, 2021). Da mesma forma, a utilização de redes gráficas como Graph Convolutional Networks (GCNs) tem se mostrado poderosa para modelar interações complexas em redes biológicas, como as de proteína-proteína ou de regulação gênica (Zitnik, 2019).

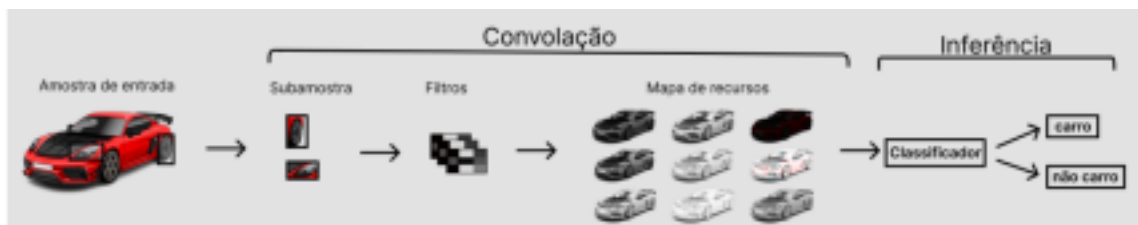
O uso de técnicas derivadas do Processamento de Linguagem Natural (NLP) na genômica também tem se expandido rapidamente. Modelos como Transformers estão sendo aplicados para tratar sequências de DNA como se fossem linguagens, permitindo avanços na previsão de splicing alternativo e na modelagem de estruturas secundárias de RNA (Avsec, 2021).

Além das sequências genéticas, a Visão Computacional (VC) desempenha um papel crescente na genômica espacial e na análise de imagens biomédicas. Técnicas como CNNs

são fundamentais na análise de dados espaciais de expressão gênica, como os gerados por tecnologias como Slide-seq, que mapeiam a expressão gênica diretamente nos tecidos (Stickels, 2021). Essas abordagens permitem compreender como genes são expressos em diferentes contextos espaciais dentro de órgãos e tumores, proporcionando informações cruciais para a medicina de precisão.

O impacto da IA na medicina diagnóstica já é evidente. As primeiras ferramentas de IA aprovadas pela Food and Drug Administration (FDA) foram majoritariamente baseadas em visão computacional aplicada à análise de imagens médicas como ressonâncias magnéticas, tomografias e lâminas histopatológicas, além de diagnósticos automatizados, como detecção de nódulos pulmonares, avaliação de densidade mamária e identificação de acidentes vasculares cerebrais (Erickson, 2017).

A combinação entre a Medicina Personalizada de Precisão (MPP), a Medicina Genômica e a Medicina Preventiva, potencializada pela IA, está moldando uma nova abordagem para a saúde. Essa sinergia permite uma atuação mais proativa e individualizada, desde a previsão de riscos até intervenções terapêuticas sob medida, promovendo um salto qualitativo na prevenção e no tratamento de doenças complexas, como câncer, doenças raras e distúrbios genéticos multifatoriais.



2 - Exemplo de arquitetura de redes neurais

A sinergia entre MPP, Medicina Preventiva e Medicina Genômica permite uma abordagem mais proativa, individualizada e eficiente na manutenção da saúde e na prevenção de doenças.

2.3 DESAFIOS DA IA

Embora a inteligência artificial (IA) tenha revolucionado a pesquisa genética e genômica, a aplicação clínica e biomédica dessas tecnologias enfrenta desafios

significativos. A complexidade dos dados genéticos, a necessidade de validação rigorosa dos modelos de IA e as implicações éticas e regulatórias são fatores cruciais a serem considerados para garantir a segurança e a eficácia de sua implementação na prática clínica. A IA na medicina genômica levanta questões importantes sobre privacidade, consentimento e equidade, exigindo um equilíbrio cuidadoso entre inovação e responsabilidade (Johnson, 2020).

Porém essas tecnologias ainda enfrentam desafios importantes que precisam ser superados para garantir seu uso eficaz, seguro e confiável. Estudos recentes destacam que, apesar dos avanços significativos, o desempenho e a usabilidade das ferramentas genômicas baseadas em IA podem ser aprimorados, especialmente em ambientes clínicos complexos (Topol, 2019).

Um dos principais desafios é a integração do conhecimento biomédico especializado dentro dos sistemas de IA. Muitas abordagens atuais utilizam dados genômicos brutos ou pré-processados sem incorporar o contexto biológico e clínico mais amplo, o que pode limitar a interpretação e a utilidade dos resultados. Segundo Libbrecht & Noble (2015) e Esteva (2019) a integração de dados multimodais como genômica, imagens médicas, dados clínicos e ambientais é essencial para que as ferramentas de IA possam refletir a complexidade da biologia humana e das doenças.

Além disso, há uma necessidade crítica de treinamento e capacitação adequados, tanto para os desenvolvedores de sistemas de IA quanto para os profissionais de saúde que utilizarão essas ferramentas. O entendimento aprofundado sobre os algoritmos, suas limitações, e como interpretar seus resultados é fundamental para evitar erros de diagnóstico e garantir decisões clínicas seguras (Rajkomar, 2019). O uso de IA em medicina exige também uma forte atenção à ética, à privacidade dos dados e à transparência dos modelos para evitar vieses que possam afetar populações específicas de maneira injusta (Char, 2018).

A questão do viés algorítmico é outro desafio relevante. Muitos conjuntos de dados utilizados para treinar modelos de IA refletem desigualdades raciais, étnicas ou socioeconômicas, o que pode levar a erros e disparidades no atendimento clínico. Isso é particularmente preocupante em medicina genômica, onde a representatividade dos dados genéticos é fundamental para garantir diagnósticos e tratamentos precisos para diferentes grupos populacionais (Chen, 2020).

No campo da genômica, o desafio de aplicabilidade dos modelos de IA é uma barreira significativa para a adoção clínica. Modelos complexos, como redes neurais profundas, frequentemente funcionam como "caixas-pretas", dificultando a compreensão dos motivos por trás das suas previsões. Pesquisas recentes enfatizam a importância do desenvolvimento de métodos interpretáveis para que médicos e geneticistas possam confiar e validar os resultados apresentados pelas ferramentas de IA (Samek, 2017; Rudin, 2019).

Além dos desafios técnicos e éticos, há questões regulatórias e legais em constante evolução. A aprovação de tecnologias baseadas em IA para uso clínico exige rigorosos processos de validação, avaliação de segurança e eficácia, e monitoramento pós-comercialização, o que pode atrasar a adoção dessas inovações (Topol, 2019).

Por fim, entre os desafios futuros, destacam-se a necessidade de aprimorar a robustez e generalização dos modelos, para que possam funcionar adequadamente em diferentes populações e contextos clínicos, e o desenvolvimento de infraestruturas computacionais capazes de lidar com a crescente complexidade e volume dos dados genômicos e clínicos (Ching, 2018). Investimentos em pesquisa multidisciplinar que reúna cientistas da computação, geneticistas, clínicos e especialistas em ética serão essenciais para superar esses obstáculos.

3. O PAPEL DO PYTHON NA IA APLICADA À PESQUISA GENÉTICA E MEDICINA PREVENTIVA

A evolução da Inteligência Artificial (IA) aplicada à área da saúde, em especial na pesquisa genética e na medicina preventiva, tem sido fortemente impulsionada pelo uso de linguagens de programação que oferecem robustez, escalabilidade e acessibilidade. Entre essas linguagens, o python destaca-se como uma das principais ferramentas no desenvolvimento de soluções computacionais voltadas à análise genômica, aprendizado de máquina e suporte à decisão clínica.

Python é uma linguagem de programação de alto nível, interpretada e multiparadigma, criada por Guido van Rossum no final da década de 1980 e lançada publicamente em 1991. Originou-se no Centrum Wiskunde & Informatica (CWI), na Holanda, como um projeto para suceder a linguagem ABC, buscando simplicidade e melhor tratamento de exceções. O nome da linguagem foi inspirado no grupo de comédia "Monty

Python's Flying Circus". Sua filosofia de design prioriza a legibilidade do código, com uma sintaxe clara e concisa. Python suporta múltiplos paradigmas de programação, incluindo programação orientada a objetos (sendo este o principal paradigma), funcional e procedural, o que a torna extremamente versátil para diversas aplicações, desde desenvolvimento web até inteligência artificial e análise de dados.

Python consolidou-se como linguagem dominante na bioinformática devido à sua sintaxe simples, à ampla comunidade de desenvolvedores e pesquisadores, e, principalmente, à extensa variedade de bibliotecas especializadas. A legibilidade do código python, por exemplo, facilita a colaboração em projetos de pesquisa multidisciplinares, comuns em genômica e IA.

Além disso, sua capacidade de atuar como uma "linguagem de cola" permite a integração eficiente de diversas ferramentas e pipelines de bioinformática, essencial em fluxos de trabalho complexos com dados genômicos. No contexto da genômica, bibliotecas como Biopython são amplamente utilizadas para manipulação de sequências biológicas, anotação de genomas e acesso a bancos de dados como NCBI, UniProt e Ensembl (Biopython, 2025). Através do Biopython, é possível realizar tarefas como alinhamento de sequências, tradução de códons, análise de variantes e conversão entre diferentes formatos de arquivos biológicos.

Paralelamente, bibliotecas como Scikit-learn, TensorFlow, Keras e PyTorch permitem a construção de modelos de aprendizado supervisionado e não supervisionado, redes neurais profundas e algoritmos de clustering, que são essenciais para a análise de dados genômicos em larga escala (Pedregosa, 2011; Abadi, 2016; Paszke, 2019; Tensorflow, 2025). Esses frameworks oferecem suporte para a implementação de técnicas avançadas, como Redes Neurais Convolucionais (CNNs), Redes Recorrentes (RNNs) e Transformers, que vêm sendo aplicadas com sucesso na interpretação de variantes genéticas, predição de splicing alternativo e identificação de padrões funcionais no DNA (JI, 2021; Avsec, 2021).

Especificamente, as Redes Convolucionais (CNNs) são eficazes não apenas na análise geral de sequências de DNA, mas também na identificação de motivos regulatórios, sítios de ligação de fatores de transcrição e na predição de alterações na estrutura da cromatina a partir da sequência primária. As Redes Neurais Recorrentes (RNNs), por sua vez, são aplicáveis para modelar a dinâmica da expressão gênica ao longo do tempo, como no desenvolvimento celular ou na resposta a drogas, onde a ordem dos eventos genéticos é

crucial. O uso de arquiteturas Transformer em modelos como o DNA-BERT aprofunda a analogia da "linguagem do DNA". Os mecanismos de atenção dos Transformers permitem que os modelos capturem interações de longo alcance em sequências genômicas, que são difíceis de modelar com outras arquiteturas de redes neurais, resultando em previsões mais acuradas de regiões regulatórias e padrões funcionais, mesmo em genomas complexos (JI, 2021).

Outro exemplo relevante é a plataforma GenEra, que utiliza Python para integrar dados genômicos, clínicos e populacionais, oferecendo análises avançadas para mapeamento genético, predição de riscos e suporte a diagnósticos. Através da combinação de aprendizado de máquina e estatística bayesiana, a plataforma permite identificar variantes associadas a doenças hereditárias, contribuindo significativamente para a prática da medicina preventiva (Genera, 2024).

Além disso, a aplicação de Python na análise de genômica espacial, por meio de bibliotecas como Scanpy e Anndata, tem permitido avanços na compreensão da expressão gênica em nível celular (Scanpy, 2025; Anndata, 2025). Essas ferramentas possibilitam mapear como os genes são ativados em diferentes regiões de tecidos, auxiliando na compreensão de processos patológicos, como a progressão de tumores ou a resposta imune em doenças infecciosas (Stickels, 2021; Wolf, 2018).

Na prática clínica, a integração de modelos desenvolvidos em python com sistemas de prontuário eletrônico permite que médicos tenham acesso a análises preditivas baseadas no perfil genético do paciente, favorecendo intervenções precoces. Por exemplo, algoritmos capazes de estimar o risco genético para doenças cardiovasculares ou câncer de mama podem ser incorporados a sistemas hospitalares, oferecendo suporte na definição de protocolos de rastreio e prevenção.

No entanto, apesar de seu enorme potencial, o uso de Python em aplicações biomédicas também apresenta desafios. A manipulação de dados sensíveis exige rigorosos controles de segurança e privacidade, bem como conformidade com legislações como a Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD) no Brasil e o Regulamento Geral de Proteção de Dados (GDPR) na União Europeia. Adicionalmente, a questão do viés algorítmico é um desafio significativo. Conjuntos de dados utilizados para treinar modelos de IA frequentemente refletem desigualdades raciais, étnicas ou socioeconômicas, o que pode levar a erros e disparidades no atendimento clínico, particularmente em medicina genômica, onde a

representatividade dos dados genéticos é crucial para diagnósticos e tratamentos precisos em diferentes grupos populacionais. A falta de representatividade, especialmente em dados genômicos predominantemente de ascendência europeia, pode levar a modelos que performam mal em populações minoritárias, exacerbando iniquidades em saúde. A solução não reside apenas em mais dados, mas em dados diversos e equitativos.

A necessidade de interpretabilidade e explicabilidade (XAI) para modelos de IA complexos, como redes neurais profundas, também é um ponto crítico. Muitos desses modelos funcionam como "caixas-pretas", dificultando a compreensão dos motivos por trás de suas previsões. Para que médicos e geneticistas confiem nos resultados, é fundamental que as ferramentas python permitam identificar quais características genéticas ou variantes contribuíram mais para uma determinada previsão. Além disso, questões como a necessidade de infraestrutura computacional de alto desempenho, a reprodutibilidade dos experimentos e a validação clínica rigorosa dos modelos desenvolvidos são pontos críticos que demandam atenção contínua (Ramsundar, 2019; Antão, 2018). A translação de modelos de pesquisa para a prática clínica exige ensaios clínicos robustos para validar a utilidade clínica, não apenas a acurácia técnica. A complexidade regulatória para dispositivos médicos baseados em IA é um campo em rápida evolução e um gargalo para a implementação. Outro desafio fundamental é a padronização e interoperabilidade de dados genômicos e clínicos, frequentemente armazenados em formatos díspares e com ontologias diferentes. Dessa forma, é possível afirmar que Python desempenha um papel central na operacionalização da IA aplicada à pesquisa genética e à medicina preventiva. Sua versatilidade, aliada a uma comunidade ativa e ao desenvolvimento constante de novas bibliotecas, permite que pesquisadores avancem na geração de conhecimento, na personalização de tratamentos e na promoção de uma saúde mais preditiva, preventiva e personalizada.

4. ÉTICA E SEGURANÇA DE DADOS GENÉTICOS: DESAFIOS REGULATÓRIOS E IMPACTOS FUTUROS

A interseção entre a inteligência artificial (IA) e a genética impulsiona avanços sem precedentes na medicina personalizada, prometendo diagnósticos precisos e tratamentos eficazes. Contudo, essa revolução tecnológica apresenta desafios éticos e de segurança para os dados genéticos, informações sensíveis que abrangem saúde, ancestralidade e

predisposições individuais e familiares. O mau uso ou falha na proteção desses dados pode acarretar riscos como violação da privacidade e perpetuação de desigualdades sociais, exigindo um arcabouço regulatório e ético rigoroso para um desenvolvimento tecnológico responsável e centrado no ser humano.

4.1 O POTENCIAL DE MAU USO DE DADOS GENÉTICOS: COMPREENDENDO A SENSIBILIDADE E OS RISCOS

Dados genéticos são extremamente sensíveis, revelando não apenas características individuais, mas também implicações para familiares e futuras gerações.

A proteção dessas informações é crucial para guardar a intimidade genética e o direito à autodeterminação informacional, permitindo ao indivíduo controlar seu acesso. Os riscos são multifacetados, com destaque para a discriminação genética. Seguradoras, empregadores ou outras instituições podem usar essas informações para negar serviços ou impor condições desfavoráveis com base em predisposições genéticas. Rodrigues (2025) alerta que algoritmos de IA podem exacerbar desigualdades sociais por meio de previsões genéticas com potencial discriminatório. Casos práticos, como a demissão de um funcionário nos EUA por predisposição a uma doença degenerativa, ilustram a gravidade desse risco.

A violação da privacidade é outra preocupação central. A coleta e análise de grandes volumes de dados genéticos por sistemas de IA ameaçam a confidencialidade. Embora legislações como a LGPD no Brasil ofereçam base para proteção de dados pessoais, a complexidade dos dados genéticos frequentemente excede sua capacidade de abordar todas as nuances. Vazamentos podem gerar estigmatização, restrições em planos de saúde ou assédio de empresas farmacêuticas.

A autonomia e o consentimento informado também são riscos éticos. A manipulação genética, especialmente com tecnologias como CRISPR, levanta dilemas sobre a capacidade do indivíduo de tomar decisões conscientes sobre seu material genético. O caso de edição genética de embriões na China em 2018 (BBC News Brasil, 2019) ressalta a necessidade de normas claras sobre o uso ético da edição genética. A dependência da IA em diagnósticos e tratamentos pode comprometer a autonomia médica e a relação médico-paciente. Em suma, a sensibilidade dos dados genéticos exige vigilância e arcabouço regulatório robusto para

proteger privacidade, garantir consentimento e prevenir discriminação, assegurando que os avanços da IA beneficiem a todos, sem comprometer direitos humanos.

A ficção científica contemporânea tem explorado de forma crítica as implicações éticas da tecnologia sobre a autonomia humana, oferecendo reflexões relevantes para o debate bioético. Um exemplo significativo é o episódio “Common People” (2025), da série *Black Mirror*, que retrata uma mulher cuja sobrevivência depende do pagamento contínuo de um plano associado a um chip cerebral. Quando o serviço deixa de ser acessível, a personagem passa a sofrer consequências físicas e psicológicas diretas, incluindo a perda de controle sobre seu próprio corpo. A obra, embora ficcional, levanta questões centrais sobre a vulnerabilidade do indivíduo diante de tecnologias que operam com base em modelos de assinatura e algoritmos opacos, aproximando-se de dilemas reais enfrentados na gestão de dados genéticos sensíveis. Tal narrativa reforça a necessidade de uma regulamentação robusta que garanta a proteção da autonomia, da dignidade e da privacidade dos indivíduos em um cenário de crescente integração entre IA e saúde.

4.2 PRIVACIDADE, ANONIMIZAÇÃO, CONSENTIMENTO INFORMADO E CONTROLE DE ACESSO

A proteção da privacidade dos dados genéticos é um pilar central para o desenvolvimento ético da IA na medicina personalizada. Isso inclui o direito do indivíduo de controlar a coleta, uso e compartilhamento de suas informações. Técnicas como anonimização e pseudonimização são cruciais para mitigar riscos de identificação, mas a riqueza informacional do genoma torna a anonimização completa um desafio técnico considerável.

O consentimento informado é indispensável, devendo ser claro, voluntário e abrangente para cobrir usos presentes e futuros, incluindo o treinamento de algoritmos de IA. Dada a natureza evolutiva da pesquisa, os termos de consentimento devem ser dinâmicos, permitindo revisões e atualizações das preferências de compartilhamento. Santos e Lombardi (2018) enfatizam a necessidade de reformular o termo de consentimento para a proteção de dados genéticos.

O controle de acesso é vital, exigindo sistemas robustos de segurança cibernética e políticas rigorosas para prevenir acessos não autorizados. Biobancos desempenham um

papel crítico, e Bellarmino (2018) destaca a necessidade de legislação específica para a proteção ético-jurídica dos dados genéticos humanos em biobancos. A rastreabilidade do uso dos dados é importante, conferindo aos indivíduos o direito de saber quem acessou seus dados, para qual finalidade e quando, aumentando a transparência e facilitando a responsabilização. A combinação de medidas técnicas (criptografia, controle de acesso) com políticas organizacionais e auditorias é fundamental para um ecossistema de dados genéticos seguro e confiável.

4.3 LEGISLAÇÕES RELEVANTES: LGPD, GDPR E SUAS IMPLICAÇÕES NA IA GENÉTICA

A aplicação crescente da IA em genética e medicina personalizada exige marcos regulatórios robustos. A Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD) no Brasil e o

Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados (GDPR) na Europa são as principais referências, classificando dados genéticos como sensíveis e sujeitos a proteção rigorosa. Ambas as legislações compartilham princípios como consentimento explícito, finalidade específica, minimização da coleta, segurança da informação e responsabilização. No contexto da IA em genética, as implicações são significativas:

Consentimento Informado e Específico: O consentimento para dados genéticos deve ser específico para cada finalidade, com clareza sobre como os dados serão usados para treinar algoritmos de IA e quais resultados são esperados. O direito à revogação deve ser facilmente exercível.

Direito à Explicação e Revisão de Decisões Automatizadas: LGPD e GDPR garantem o direito de solicitar revisão de decisões automatizadas que afetam interesses do titular, e obter informações claras sobre os critérios utilizados. Dourado e Aith (2022) destacam que a LGPD introduz o direito à explicação e à revisão.

Segurança e Boas Práticas: Ambas as leis exigem medidas de segurança técnicas e administrativas robustas para proteger dados pessoais, incluindo criptografia, controle de acesso e auditorias regulares, especialmente para dados genéticos. **Transferência Internacional de Dados:** Pesquisas e medicina personalizada envolvem frequentemente colaboração internacional. LGPD e GDPR estabelecem regras estritas para transferência

internacional, exigindo proteção adequada ou salvaguardas contratuais. Isso é relevante para o treinamento de modelos de IA com dados globais.

Em suma, LGPD e GDPR fornecem um arcabouço legal essencial para a governança da IA em genética, mas sua aplicação em um campo tão dinâmico exige interpretações e adaptações constantes para garantir inovação ética e responsável.

4.4 DESAFIOS REGULATÓRIOS ATUAIS: ACOMPANHANDO A VELOCIDADE DA INOVAÇÃO

A regulação da IA em genética e medicina personalizada enfrenta desafios devido à velocidade do avanço tecnológico, que muitas vezes supera a agilidade legislativa, criando lacunas. No Brasil, a ausência de regulação específica para IA e a indefinição do órgão regulador dificultam a fiscalização.

A falta de diretrizes específicas para a IA em genética é um desafio central. As particularidades do tratamento de dados genéticos por algoritmos de IA, como a inferência de informações a partir de dados anônimos, levantam implicações éticas não totalmente abordadas pelas legislações existentes. A complexidade dos modelos de IA,

frequentemente como "caixas-pretas", compromete a transparência algorítmica e o direito à explicação.

A necessidade de marcos legais mais robustos e globais é presente, exigindo harmonização regulatória internacional para evitar "paraísos regulatórios" e garantir proteção consistente de dados. A fragmentação regulatória pode dificultar a colaboração científica e expor indivíduos a riscos variados. A OMS (2023) já alertava para a necessidade de coleta de dados ética e representativa na regulação da IA em saúde, sublinhando uma abordagem global.

A definição de responsabilidade em caso de erros ou vieses algorítmicos é um campo em aberto. Se um sistema de IA fornecer um diagnóstico incorreto, a responsabilidade é incerta (desenvolvedor, profissional de saúde, instituição). Amado (2024) ressalta que a automação de decisões clínicas por IA pode comprometer a autonomia médica e a relação médico-paciente, e a responsabilidade por erros ainda é incerta. A falta de clareza pode inibir ou levar à adoção irresponsável de tecnologias.

A regulamentação precisa ser flexível para se adaptar às inovações contínuas, sem comprometer segurança e ética. Abordagens baseadas em princípios, sandboxes regulatórios e diálogo contínuo entre stakeholders são essenciais para fomentar a inovação responsável.

4.5 IMPACTOS FUTUROS DO USO MASSIVO DE DADOS GENÔMICOS

O uso massivo de dados genômicos pela IA projeta transformações profundas, mas também dilemas éticos e sociais, como questões de equidade, discriminação e determinismo biológico. Um impacto preocupante é a discriminação genética por seguradoras ou empregadores, que poderiam negar serviços ou empregos com base em predisposições genéticas. Rodrigues (2025) alerta para o risco de algoritmos de IA exacerbarem desigualdades sociais.

Outro impacto significativo é o surgimento de novas desigualdades em saúde devido à falta de diversidade nos dados genéticos. A eficácia dos modelos de IA depende da qualidade e representatividade dos dados de treinamento. Repositórios como o TCGA, majoritariamente compostos por indivíduos de ascendência branca, podem levar a vieses algorítmicos, resultando em diagnósticos e tratamentos menos eficazes para populações minoritárias. Isso pode perpetuar desigualdades e criar um "apartheid genético".

O avanço de modelos preditivos ultra localizados pode gerar dilemas éticos sobre determinismo biológico. A capacidade da IA de prever a probabilidade de desenvolvimento de condições de saúde pode levar a uma visão reducionista do ser humano, minando a autonomia e o livre-arbítrio. A medicina personalizada, ao focar excessivamente na predisposição genética, corre o risco de negligenciar fatores ambientais, sociais e de estilo de vida.

Por fim, a proliferação de informações genéticas e a capacidade da IA de correlacioná-las com outros dados pessoais podem erodir a privacidade e gerar novas formas de vigilância. A inferência de informações sensíveis a partir de dados aparentemente anonimizados, ou o cruzamento com dados de redes sociais, cria um cenário onde a privacidade se torna difícil de manter. Isso exige repensar estratégias de anonimização e pseudonimização, além da implementação de tecnologias de privacidade aprimoradas para proteger identidade e autonomia.

4.6 TRANSPARÊNCIA ALGORÍTMICA E EXPLICABILIDADE (XAI): REQUISITOS ÉTICOS FUNDAMENTAIS

No cenário da IA aplicada à genética e medicina personalizada, a transparência algorítmica e a explicabilidade (XAI) são requisitos éticos fundamentais. A complexidade dos modelos de IA, frequentemente como "caixas-pretas", dificulta a compreensão de como as decisões são tomadas, especialmente com dados genéticos sensíveis. A ausência de transparência e explicabilidade pode minar a confiança e dificultar a identificação de vieses e erros.

A transparência algorítmica refere-se à capacidade de compreender o funcionamento interno de um algoritmo de IA, incluindo dados de treinamento, pesos e lógica de saída. No contexto genético, isso significa saber quais informações genéticas influenciam um diagnóstico ou recomendação. Sem essa transparência, é impossível auditar o sistema e verificar sua justiça.

A explicabilidade (XAI) vai além da transparência, fornecendo justificativas compreensíveis para as decisões da IA. Em um diagnóstico genético, um sistema XAI não apenas indicaria a probabilidade da doença, mas apontaria os marcadores genéticos mais relevantes para a conclusão. Dourado e Aith (2022) ressaltam o direito à explicação para que os indivíduos compreendam decisões baseadas em IA. Thurzo (2025) apresenta a Arquitetura de Firewall Ético, destacando a importância de transparência e explicabilidade em sistemas de IA de alto risco na medicina. A importância da transparência e explicabilidade é multifacetada:

Aumento da Confiança: Pacientes e profissionais de saúde confiam mais em sistemas de IA compreensíveis, o que é crítico em áreas de alto risco como a medicina. **Identificação e Mitigação de Vieses:** A explicabilidade permite identificar e corrigir vieses em dados de treinamento ou algoritmos, promovendo a equidade. **Responsabilização:** Em caso de erros, transparência e explicabilidade são essenciais para determinar a responsabilidade e garantir a prestação de contas. **Melhoria Contínua:** A compreensão do funcionamento da IA permite aprimorar modelos e alinhá-los com valores éticos e objetivos clínicos.

Conformidade Regulatória: Legislações como GDPR e LGPD já exigem o direito à explicação de decisões automatizadas, tornando a XAI um requisito legal e ético. Embora a implementação de XAI em sistemas complexos seja um desafio técnico, o investimento em

pesquisa e desenvolvimento é crucial para garantir que a IA em genética e medicina personalizada seja desenvolvida e utilizada de forma ética, responsável e confiável.

4.7 PROPOSTAS DE BOAS PRÁTICAS: CONSTRUINDO UM FUTURO ÉTICO PARA A IA GENÉTICA

Para enfrentar os desafios éticos e regulatórios da IA em genética, é imperativo desenvolver e implementar boas práticas que garantam o uso responsável e benéfico dessas tecnologias. A colaboração entre legisladores, cientistas, profissionais de saúde, especialistas em ética e a sociedade civil é fundamental.

Entre as propostas de boas práticas, destacam-se:

Auditorias Algorítmicas Regulares: Algoritmos de IA devem passar por auditorias independentes e regulares que avaliem precisão, eficácia, equidade, transparência e potencial para vieses em todas as fases do ciclo de vida. Isso ajudaria a identificar e corrigir vieses decorrentes da falta de diversidade nos dados genéticos.

Bancos de Dados Éticos e Representativos: É crucial investir na criação de bancos de dados genéticos éticos em sua origem (com consentimento informado e transparente) e representativos da diversidade global da população. Isso previne vieses algorítmicos e desigualdades em saúde, promovendo parcerias internacionais e compartilhamento seguro de dados.

Conselhos Interdisciplinares para Avaliar Riscos: A complexidade da IA em genética exige uma abordagem multidisciplinar para a avaliação de riscos. Conselhos interdisciplinares, com especialistas em IA, genética, medicina, ética, direito e sociologia, podem fornecer orientação sobre questões éticas, regulatórias e sociais. A experiência de comitês de bioética hospitalar pode inspirar a formação desses conselhos.

Desenvolvimento de Padrões e Certificações: A criação de padrões técnicos e éticos para o desenvolvimento e uso de IA em genética pode guiar desenvolvedores e usuários. Esses padrões podem incluir requisitos para explicabilidade de algoritmos, segurança de dados, privacidade por design e responsabilidade. A certificação por órgãos independentes pode aumentar a confiança e garantir qualidade e ética.

Educação e Capacitação: É essencial promover a educação e a capacitação de profissionais de saúde, pesquisadores, legisladores e do público em geral sobre os aspectos

éticos, legais e sociais da IA em genética. Isso inclui o desenvolvimento de currículos em bioética da IA, debates públicos e materiais informativos acessíveis para fomentar um diálogo informado e capacitar indivíduos a tomar decisões conscientes sobre seus dados genéticos.

Mecanismos de Supervisão Centrada no Ser Humano: Embora a IA possa automatizar tarefas, a supervisão humana é crucial em decisões de alto risco. A implementação de mecanismos que garantam que as decisões finais permaneçam com os profissionais de saúde, e que a IA atue como ferramenta de apoio, é fundamental. Thurzo (2025) defende novas funções de supervisão, como o oficial de IA ética, para garantir o alinhamento das decisões da IA com valores humanos essenciais.

Ao adotar essas boas práticas, é possível construir um futuro onde a IA e a genética colaborem para avançar a medicina personalizada de forma ética, justa e benéfica para toda a humanidade, minimizando riscos e maximizando o potencial transformador.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A jornada da medicina personalizada, impulsionada pela convergência da genética e da Inteligência Artificial (IA), representa um dos mais promissores horizontes da saúde humana. A capacidade de decifrar o código genético individual e de processar essa vasta quantidade de informações com algoritmos sofisticados abre portas para diagnósticos precoces, terapias direcionadas e estratégias de prevenção sem precedentes.

Contudo, essa revolução tecnológica não é um caminho isento de dilemas. A sensibilidade intrínseca dos dados genéticos, a opacidade de alguns modelos de IA e a velocidade com que essas inovações emergem impõem uma reflexão crítica e contínua sobre os limites e as responsabilidades inerentes a esse avanço. O futuro da medicina personalizada, portanto, não pode ser moldado apenas pela capacidade tecnológica, mas, fundamentalmente, pela bússola ética que orienta seu desenvolvimento e aplicação.

A promessa de uma medicina sob medida para cada indivíduo deve ser equilibrada com a garantia de que essa personalização não se traduza em novas formas de discriminação, exclusão ou vigilância. A preocupação com a eugenia digital, a amplificação de vieses algorítmicos e a criação de desigualdades em saúde, especialmente pela falta de diversidade nos dados de treinamento, são alertas que não podem ser ignorados.

A tecnologia, por mais avançada que seja, é uma ferramenta; seu impacto final é determinado pelos valores e princípios que a guiam. Nesse contexto, a ética não é um obstáculo à inovação, mas sim seu alicerce. A transparência algorítmica, a explicabilidade (Explainable AI - XAI), o consentimento informado robusto e a governança de dados genéticos com foco na privacidade são mais do que requisitos regulatórios; são imperativos morais que asseguram que a tecnologia sirva à humanidade em sua plenitude, respeitando a autonomia, a dignidade e a justiça. A construção de um "firewall ético", como proposto por Thurzo (2025), que integre salvaguardas matematicamente comprováveis com a supervisão humana, é um exemplo de como a ética pode ser incorporada ao próprio design dos sistemas de IA.

O desafio reside em criar um ecossistema regulatório e social que seja ágil o suficiente para acompanhar a inovação, mas firme o bastante para proteger os direitos fundamentais. Isso exige um diálogo contínuo e colaborativo entre todas as partes interessadas como cientistas, formuladores de políticas, profissionais de saúde, pacientes e o público em geral. A educação e a conscientização sobre os riscos e benefícios da IA em genética são cruciais para capacitar os indivíduos a participarem ativamente desse diálogo e a tomar decisões informadas sobre o uso de suas informações genéticas.

Em última análise, o futuro da medicina personalizada não é apenas uma questão de avanços científicos e tecnológicos, mas de escolhas sociais e éticas. A capacidade de transformar a saúde humana por meio da IA e da genética é imensa, mas o sucesso dessa transformação será medido não apenas pela eficácia dos tratamentos, mas pela equidade de seu acesso, pela proteção da privacidade individual e pelo respeito à diversidade humana. Somente com um compromisso com a ética poderemos garantir que a medicina do futuro seja verdadeiramente personalizada e, acima de tudo, humana.

REFERÊNCIAS

AMADO, Thiago Campos. Bioética e inovações tecnológicas na saúde: desafios éticos e legais na era da inteligência artificial, bioimpressão e telemedicina. **Revista Contemporânea**, v. 4, n. 10, 2024.

ANNDATA. **Anndata: Annotated data**. Disponível em:

<https://anndata.readthedocs.io/en/latest/>. Acesso em: 3 jun. 2025.

ANTÃO, Tiago. **Bioinformatics with Python Cookbook**. 2. ed. Birmingham: Packt Publishing, 2018.

KAMATANI, Yoichiro; KANAME, Tadashi. **Artificial intelligence in medical genomics**. *Journal of Human Genetics*, v. 69, 2024. Publicado online em 27 ago. 2024. DOI: 10.1038/s10038-024-01282-1

AVSEC, Ž. Effective gene expression prediction from sequence by integrating long range interactions. **Nature Methods**, v. 18, p. 1196–1203, 2021. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41592-021-01252-x>.

BELLARMINO, Clarissa Lopes. **A Proteção Ético-Jurídica dos Dados Genéticos Humanos em Atividades de Biobancos, à Luz da Constituição Federal de 1988 e das Diretrizes Internacionais**. 2018. Tese (Doutorado) – Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2018.

BIOPYTHON. **Biopython Tutorial and Cookbook**. Disponível em: <https://biopython.org/wiki/Documentation>. Acesso em: 3 jun. 2025.

CHAR, D. S. Implementing machine learning in health care — addressing ethical challenges. **The New England Journal of Medicine**, v. 378, n. 11, p. 981-983, 2018.
CHEN, I. Y. Ethical machine learning in health care. **Annual Review of Biomedical Data Science**, v. 3, p. 123–144, 2020.

CHING, T. Opportunities and obstacles for deep learning in biology and medicine. **Journal of The Royal Society Interface**, v. 15, n. 141, 2018.

DOURADO, Daniel de Araujo; AITH, Fernando Mussa Abujamra. A regulação da inteligência artificial na saúde no Brasil começa com a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais. **Revista de Saúde Pública**, v. 56, n. 80, 2022.

ERASLAN, G. Deep learning: new computational modelling techniques for genomics. **Nature Reviews Genetics**, v. 20, n. 7, p. 389–403, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41576-019-0122-6>. Acesso em: 17 jun. 2025.

ERICKSON, B. J. Machine Learning for Medical Imaging. **Radiographics**, v. 37, n. 2, p. 505–515, 2017. Disponível em: <https://pubs.rsna.org/doi/10.1148/rg.2017160130>. Acesso em: 17 jun. 2025.

ESTEVA, A. A guide to deep learning in healthcare. **Nature Medicine**, v. 25, p. 24–29, 2019.

FANN, D. Y. W. Unlocking precision medicine: clinical applications of integrating health records, genetics, and immunology in precision medicine, facilitated by the advancements in AI, for patients with autoimmune rheumatic diseases. **Journal of Biomedical Science**, v. 32, art. 16, 2025. Disponível em: <https://jbiomedsci.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12929-024-01110-w>. Acesso em: 17 jun. 2025.

GENERA. **Plataforma GenEra**. Disponível em: <https://www.genera.bio>. Acesso em: 17 jun. 2025.

JI, Y. DNABERT: pre-trained Bidirectional Encoder Representations from Transformers model for DNA-language in genome. **Bioinformatics**, v. 37, n. 15, p. 2112–2120, 2021. Disponível em: <https://academic.oup.com/bioinformatics/article/37/15/2112/6134730>. Acesso em: 17 jun. 2025.

JOHNSON, K. B. Precision Medicine, AI, and the Future of Personalized Health Care. **Clinical and Translational Science**, v. 14, n. 1, p. 86–93, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32961010/>. Acesso em: 17 jun. 2025.

PASZKE, A. PyTorch: An imperative style, high-performance deep learning library. In: CONFERENCE ON NEURAL INFORMATION PROCESSING SYSTEMS (NeurIPS), 32., 2019, Vancouver. **Advances in Neural Information Processing Systems**, v. 32, 2019. Disponível em: <https://pytorch.org/>. Acesso em: 3 jun. 2025.

PEDREGOSA, F. Scikit-learn: Machine Learning in Python. **Journal of Machine Learning Research**, v. 12, p. 2825-2830, 2011. Disponível em: <https://scikit-learn.org/>. Acesso em: 3 jun. 2025.

RAJKOMAR, A. Machine learning in medicine. **The New England Journal of Medicine**, v. 380, n. 14, p. 1347-1358, 2019.

RAMSUNDAR, B. **Deep Learning for the Life Sciences: Applying Deep Learning to Genomics, Microscopy, Drug Discovery, and More**. 1. ed. Sebastopol: O'Reilly Media, 2019.

RODRIGUES, Jamille Porto. Eugenia digital: Uso de IA para manipulação genética. **Migalhas**, 19 jan. 2025.

RUDIN, C. Stop explaining black box models for high stakes decisions and use interpretable models instead. **Nature Machine Intelligence**, v. 1, p. 206–215, 2019.

SAMEK, W. Explainable artificial intelligence: Understanding, visualizing and interpreting deep learning models. **IT-Information Technology**, v. 61, n. 2, p. 39-46, 2019.

SANTOS, Maria Celeste Cordeiro Leite dos; LOMBARDI, Lucia Pereira Valente. A ética e bioética nas relações de proteção de dados genéticos pessoais sensíveis face aos direitos humanos. **Revista Brasileira de Bioética**, Suplemento v. 14, 2018.

SCANPY. **Scanpy: Single-Cell Analysis in Python**. Disponível em: <https://scanpy.readthedocs.io/en/stable/>. Acesso em: 3 jun. 2025.

STICKELS, R. R. Highly sensitive spatial transcriptomics at near-cellular resolution with Slide-seqV2. **Nature Biotechnology**, v. 39, n. 3, p. 313–319, 2021. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41587-020-0739-1>. Acesso em: 17 jun. 2025.

TENSORFLOW. **TensorFlow: An end-to-end open-source machine learning platform**. Disponível em: <https://www.tensorflow.org/>. Acesso em: 3 jun. 2025.

THURZO, Andrej. Provable AI Ethics and Explainability in Medical and Educational AI Agents: Trustworthy Ethical Firewall. **Electronics**, v. 14, n. 1294, 2025.

TOPOL, Eric J. High-performance medicine: the convergence of human and artificial intelligence. **Nature Medicine**, v. 25, p. 44–56, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41591-018-0300-7>. Acesso em: 17 jun. 2025.

WOLF, F. A. Scanpy: large-scale single-cell gene expression data analysis. **Genome Biology**, v. 19, n. 1, p. 15, 2018. Disponível em: <https://genomebiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13059-017-1382-0>. Acesso em: 3 jun. 2025.

ZITNIK, M. Modeling polypharmacy side effects with graph convolutional networks. **Bioinformatics**, v. 34, n. 13, p. i457–i466, 2019. Disponível em: <https://academic.oup.com/bioinformatics/article/34/13/i457/5045774>. Acesso em: 17 jun. 2025.

ZOU, J. A primer on deep learning in genomics. **Nature Genetics**, v. 51, n. 1, p. 12–18, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41588-018-0295-5>. Acesso em: 17 jun. 2025.

BLACK MIRROR. *Common People*. Direção: Toby Haynes. Roteiro: Charlie Brooker. Reino Unido: **Netflix**, 2025. Episódio (temporada 7, episódio 1). Série de televisão.
LIBBRECHT, Maxwell W.; NOBLE, William Stafford. Machine learning applications in genetics and genomics. **Nature Reviews Genetics**, v. 16, n. 6, p. 321–332, 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/nrg3920>. Acesso em: 17 jun. 2025.

TURING, Alan Mathison. **Computing machinery and intelligence**. *Mind*, v. 59, n. 236, p. 433–460, 1950. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/mind/LIX.236.433>. Acesso em: 19 jun. 2025.

RODRIGUES, Jamille Porto. **Eugenia digital: Uso de IA para manipulação genética**. Disponível em: <https://www.migalhas.com.br/depeso/422504/eugenia-digital-uso-de-ia-para-manipulacao-genetica>. Acesso em: 19 jun. 2025.

BBC News Brasil. **A polêmica experiência de edição genética chinesa que pode mudar a ciência para sempre**. Disponível em: <https://www.bbc.com/portuguese/geral-48479434>. Acesso em: 19 jun. 2025.