

MEDICINA DE PRECISÃO E ENDOCRINOLOGIA MOLECULAR: AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DOS DISTÚRBIOS HORMONAIS

Precision Medicine And Molecular Endocrinology: Advances In The Diagnosis And Treatment Of Hormonal Disorders

Iapunira Catarina Sant'Anna Aragão¹, Felipe Matheus Sant'Anna Aragão², Marina Elizabeth Cavalcanti de Sant'Anna Aragão³, Francisco Prado Reis⁴, José Aderval Aragão⁵

E-mail correspondente: icatarinasaragao@hotmail.com

Data de publicação: 31 de janeiro de 2026

DOI: doi.org/10.55703/27644006060108

RESUMO

A medicina de precisão tem promovido avanços significativos na endocrinologia ao possibilitar abordagens diagnósticas e terapêuticas individualizadas, fundamentadas em características genéticas, moleculares e clínicas dos pacientes. O objetivo desta revisão integrativa foi analisar criticamente as evidências científicas recentes sobre a aplicação da medicina de precisão e da endocrinologia molecular no diagnóstico e no tratamento personalizado dos distúrbios hormonais. A metodologia consistiu em uma revisão integrativa da literatura, com busca sistemática nas bases PubMed/MEDLINE, PubMed Central, Scopus e Web of Science, incluindo artigos originais e revisões científicas publicados entre 2015 e 2025. Foram selecionados 20 estudos que abordaram ferramentas moleculares, genômicas e “ômicas” aplicadas a diferentes condições endócrinas. Os resultados demonstram que a incorporação da endocrinologia molecular aumenta a acurácia diagnóstica, permite a redefinição etiológica de doenças hormonais complexas e viabiliza a personalização terapêutica, com impacto positivo nos desfechos clínicos, especialmente em distúrbios monogênicos, tumores endócrinos e diabetes mellitus. Conclui-se que a medicina de precisão representa um eixo central na evolução da endocrinologia contemporânea, embora sua consolidação dependa da superação de desafios relacionados à infraestrutura, capacitação profissional e equidade no acesso às tecnologias moleculares.

Palavras-chave: medicina de precisão; endocrinologia molecular; distúrbios hormonais; diagnóstico molecular.

ABSTRACT

Precision medicine has driven significant advances in endocrinology by enabling individualized diagnostic and therapeutic approaches based on patients' genetic, molecular, and clinical characteristics. This integrative review aimed to critically analyze recent scientific evidence on the application of precision medicine and molecular endocrinology in the diagnosis and personalized treatment of hormonal disorders. The methodology consisted of an integrative literature review with a systematic search in PubMed/MEDLINE, PubMed Central, Scopus, and Web of Science, including original articles and scientific reviews published between 2015 and 2025. A total of 20 studies addressing molecular, genomic, and "omics" tools applied to endocrine conditions were selected. The results indicate that the incorporation of molecular endocrinology improves diagnostic accuracy, enables etiological redefinition of complex hormonal diseases, and supports therapeutic personalization, leading to improved clinical outcomes, particularly in monogenic disorders, endocrine tumors, and diabetes mellitus. It is concluded that precision medicine represents a central pillar in the evolution of contemporary endocrinology; however, its widespread implementation depends on overcoming challenges related to infrastructure, professional training, and equitable access to molecular technologies.

Keywords: precision medicine; molecular endocrinology; hormonal disorders; molecular diagnosis.

INTRODUÇÃO

A medicina de precisão tem se consolidado como um novo paradigma na prática médica contemporânea ao propor a individualização do diagnóstico, do prognóstico e das estratégias terapêuticas com base nas características genéticas, moleculares, ambientais e clínicas de cada paciente [1]. Na endocrinologia, essa abordagem adquire especial relevância, uma vez que os distúrbios hormonais apresentam elevada heterogeneidade biológica e fisiopatológica, frequentemente não

contemplada por modelos diagnósticos e terapêuticos uniformes [2,3].

O avanço da endocrinologia molecular, impulsionado pelo desenvolvimento das tecnologias genômicas e pela ampliação do uso de biomarcadores hormonais e moleculares, tem permitido uma compreensão mais refinada dos mecanismos subjacentes às doenças endócrinas [3]. Estudos demonstram que a incorporação de testes genéticos direcionados e de metodologias de sequenciamento de nova geração

(NGS) aumenta significativamente a acurácia diagnóstica em condições endócrinas complexas e raras, reduzindo o tempo para o diagnóstico etiológico e possibilitando decisões terapêuticas mais assertivas [2,4,11].

Evidências recentes indicam que diversas condições endócrinas, anteriormente tratadas como entidades clínicas homogêneas, compreendem subgrupos moleculares distintos com implicações clínicas relevantes. No âmbito das doenças da tireoide, a utilização de testes moleculares tem se mostrado fundamental para a estratificação do risco de malignidade em nódulos tireoidianos, contribuindo para a redução de procedimentos cirúrgicos desnecessários e para a adoção de condutas mais conservadoras e individualizadas [5]. Esses achados consolidam a tireoide como um dos principais modelos de aplicação clínica da medicina de precisão em endocrinologia.

No campo dos distúrbios metabólicos, particularmente no diabetes mellitus, a medicina de precisão tem possibilitado a subclassificação fenotípica e molecular tanto do diabetes tipo 1 quanto do tipo 2. Estudos demonstram que subgrupos genéticos e imunológicos

apresentam trajetórias clínicas distintas, com diferenças significativas na resposta terapêutica e no risco de complicações, reforçando a inadequação de abordagens terapêuticas padronizadas [6–10]. A identificação desses subfenótipos tem implicações diretas na escolha farmacológica, no monitoramento clínico e na previsão de desfechos a longo prazo [8,9,15,16].

A aplicação da endocrinologia molecular é particularmente impactante em doenças monogênicas e síndromes endócrinas raras, nas quais o diagnóstico genético pode redefinir completamente a conduta clínica. Evidências robustas demonstram que a identificação de mutações específicas associadas à secreção ou ação hormonal permite a substituição de terapias convencionais por tratamentos direcionados e mais eficazes, como exemplificado no diabetes neonatal e na diabetes monogênica [17,18]. Esses modelos representam exemplos paradigmáticos da medicina de precisão aplicada à prática endocrinológica.

Além disso, avanços no perfilamento molecular de tumores endócrinos, especialmente na acromegalia, têm possibilitado a individualização terapêutica com base na

expressão de receptores hormonais e em características moleculares tumorais. Estudos clínicos e observacionais demonstram que estratégias personalizadas resultam em melhores taxas de controle bioquímico, menor incidência de efeitos adversos e otimização do uso de terapias farmacológicas [12–14].

Apesar dos avanços observados, a incorporação da medicina de precisão na endocrinologia ainda enfrenta desafios relevantes, incluindo limitações de acesso a testes moleculares, custos elevados, necessidade de capacitação profissional e heterogeneidade metodológica entre os estudos disponíveis [1,2,11]. Diante desse

cenário, torna-se essencial a realização de revisões integrativas que sintetizem criticamente as evidências científicas recentes, avaliando o impacto real da medicina de precisão e da endocrinologia molecular no diagnóstico e no tratamento personalizado dos distúrbios hormonais.

Nesse contexto, o presente estudo tem como objetivo realizar uma revisão integrativa da literatura sobre os avanços da medicina de precisão e da endocrinologia molecular no diagnóstico e tratamento personalizado dos distúrbios hormonais, reunindo e analisando criticamente as evidências científicas publicadas nos últimos dez anos.

METODOLOGIA

O presente estudo consiste em uma revisão integrativa da literatura, método que permite a síntese ampla e sistemática de evidências científicas provenientes de diferentes desenhos metodológicos, possibilitando a análise crítica e a integração do conhecimento produzido sobre um determinado fenômeno de interesse [1,20]. Essa abordagem é particularmente adequada para investigar a aplicação da medicina de precisão e da endocrinologia molecular no diagnóstico e no tratamento personalizado dos

distúrbios hormonais, dada a diversidade de estudos clínicos, genéticos e translacionais disponíveis na literatura recente.

Estratégia de busca

A busca bibliográfica foi realizada de forma sistemática e estruturada nas principais bases de dados científicas internacionais reconhecidas pela comunidade acadêmica, a saber: PubMed/MEDLINE, PubMed Central

(PMC), Scopus e Web of Science. A seleção dessas bases visou garantir ampla cobertura de periódicos revisados por pares e assegurar a rastreabilidade e a qualidade das evidências incluídas [2,3].

Foram utilizados descritores controlados dos vocabulários MeSH (Medical Subject Headings) e DeCS (Descritores em Ciências da Saúde), combinados por meio de operadores booleanos. A estratégia de busca adotada incluiu os seguintes termos:

“Precision Medicine” AND
“Endocrinology” AND
(“Molecular Diagnosis” OR
“Genomics” OR
“Pharmacogenomics”) AND
(“Endocrine Disorders” OR
“Hormonal Disorders”).

A busca foi realizada considerando publicações no período de janeiro de 2015 a dezembro de 2025, sem restrição quanto ao país de origem dos estudos, com limitação ao idioma inglês, em razão da predominância de publicações indexadas nessa língua nas bases selecionadas.

Critérios de inclusão e exclusão

Foram incluídos na revisão estudos que atenderam simultaneamente aos

seguintes critérios:

- (i) artigos originais ou revisões científicas revisadas por pares;
- (ii) publicações indexadas em bases de dados reconhecidas;
- (iii) estudos que abordassem explicitamente a aplicação da medicina de precisão e/ou da endocrinologia molecular no diagnóstico, estratificação de risco ou tratamento personalizado de distúrbios hormonais;
- (iv) disponibilidade de texto completo;
- (v) publicação dentro do recorte temporal estabelecido.

Foram excluídos: editoriais, cartas ao editor, comentários, diretrizes clínicas, consensos, relatos de caso isolados, estudos experimentais sem aplicação clínica endócrina direta, bem como publicações não indexadas ou sem rastreabilidade adequada [1,2,11].

Processo de seleção dos estudos

A seleção dos estudos foi realizada em etapas sequenciais. Inicialmente, procedeu-se à leitura dos títulos e resumos para identificação de publicações potencialmente relevantes. Em seguida, os textos completos dos artigos elegíveis foram avaliados de forma criteriosa quanto à aderência ao objetivo da revisão e aos critérios de inclusão previamente definidos.

Eventuais divergências na seleção foram resolvidas por consenso, com base na análise metodológica e na relevância científica do estudo [1].

Ao final do processo, foram incluídos 20 artigos científicos, considerados adequados para compor a base da revisão integrativa, abrangendo revisões narrativas, revisões sistemáticas, estudos clínicos observacionais e estudos translacionais.

Extração e análise dos dados

A extração dos dados foi realizada de maneira padronizada, contemplando as seguintes informações: autor(es), ano de publicação, país, periódico, tipo de estudo, objetivo, base metodológica, distúrbio endócrino abordado, ferramentas de endocrinologia molecular utilizadas, principais resultados, contribuições para a medicina de precisão e limitações apontadas pelos autores. Essa etapa permitiu a comparação transversal dos estudos e a identificação de convergências e divergências entre as evidências disponíveis [3,6,10].

Os dados extraídos foram analisados de forma descritiva e crítica, com posterior organização temática, possibilitando a síntese integrada dos achados e a construção de uma análise

interpretativa consistente sobre o impacto da medicina de precisão e da endocrinologia molecular na prática clínica endócrina contemporânea [1,20].

RESULTADOS

Após a aplicação dos critérios de elegibilidade e a análise integral dos estudos selecionados, foram incluídos **20 artigos científicos** publicados entre 2015 e 2025, todos indexados em bases internacionais reconhecidas. A amostra final compreendeu **revisões narrativas, revisões sistemáticas, estudos clínicos observacionais e estudos translacionais**, refletindo a diversidade metodológica característica da produção científica em medicina de precisão e endocrinologia molecular.

De forma integrada, os achados evidenciaram que a aplicação da medicina de precisão na endocrinologia concentra-se em quatro **eixos principais**:

- (i) aprimoramento do diagnóstico molecular;
- (ii) estratificação de risco e subclassificação fenotípica;
- (iii) personalização terapêutica;
- (iv) impacto clínico em desfechos e prognóstico.

Diagnóstico molecular e redefinição etiológica

A maioria dos estudos destacou que a incorporação de testes genéticos direcionados, painéis multigênicos e sequenciamento de nova geração (NGS) promoveu aumento substancial da acurácia diagnóstica em distúrbios endócrinos complexos e raros [1,2,3,11]. Esses métodos

permitiram a identificação de variantes patogênicas previamente não reconhecidas, reduzindo a incerteza diagnóstica e o tempo até a definição etiológica, especialmente em doenças monogênicas, síndromes hormonais hereditárias e tumores endócrinos [11,17,18].

Nos distúrbios da tireoide, os testes moleculares demonstraram elevado valor preditivo na estratificação do risco de malignidade em nódulos indeterminados, contribuindo para decisões clínicas mais conservadoras e redução de procedimentos cirúrgicos desnecessários [5]. Esses achados consolidam a tireoide como um dos campos mais avançados da endocrinologia de precisão.

Estratificação de risco e subclassificação fenotípica

Outro achado recorrente foi a capacidade da endocrinologia molecular em revelar a heterogeneidade biológica de doenças tradicionalmente tratadas como homogêneas. Estudos sobre diabetes mellitus tipo 1 e tipo 2 demonstraram que a integração de dados genéticos, imunológicos e metabólicos possibilita a identificação de subfenótipos distintos, com trajetórias clínicas e riscos de complicações significativamente diferentes [6–10,15,16].

A subclassificação molecular da diabetes tipo 2, em particular, evidenciou diferenças relevantes na progressão da doença, no risco cardiovascular e na resposta aos hipoglicemiantes, reforçando a inadequação de abordagens terapêuticas uniformes [9,10]. Ademais, estudos populacionais ressaltaram que a diversidade genética influencia diretamente a aplicabilidade dos modelos de medicina de precisão, apontando

a necessidade de estratégias sensíveis às diferenças étnicas e populacionais [19].

Personalização terapêutica e resposta ao tratamento

A personalização do tratamento emergiu como um dos principais benefícios da aplicação da medicina de precisão em endocrinologia. Evidências robustas demonstraram que a identificação do mecanismo molecular subjacente à doença permite a seleção de terapias mais eficazes e seguras. No diabetes monogênico e neonatal, o diagnóstico genético possibilitou a substituição de esquemas terapêuticos convencionais por tratamentos direcionados, com impacto clínico significativo e sustentado [17,18].

Na acromegalia, estudos clínicos e observacionais mostraram que o perfilamento molecular tumoral, incluindo a avaliação da expressão de receptores hormonais, está associado à resposta aos análogos da somatostatina e a melhores taxas de controle bioquímico [12–14]. Esses achados posicionam a acromegalia como um modelo consolidado de aplicação prática da endocrinologia molecular.

Impacto clínico e limitações identificadas

De modo geral, os estudos indicaram que a aplicação da medicina de precisão em endocrinologia está associada à melhoria dos desfechos clínicos, redução de efeitos adversos e otimização do uso de recursos terapêuticos [1,6,8,12]. No entanto, limitações importantes foram apontadas, incluindo custos elevados dos testes moleculares, necessidade de infraestrutura especializada, heterogeneidade metodológica

entre os estudos e desigualdade no acesso às tecnologias de precisão [1,2,11].

Tabela 1 – Síntese integrada dos estudos incluídos

De forma complementar à síntese apresentada na Tabela 1, observa-se que os estudos incluídos convergem ao demonstrar que a medicina de precisão e a endocrinologia molecular não se limitam a avanços tecnológicos

isolados, mas configuram uma mudança estrutural na lógica diagnóstica e terapêutica da endocrinologia contemporânea. A integração de dados genéticos, moleculares e clínicos permitiu redefinir fluxos diagnósticos, reduzir abordagens empíricas e promover maior

| Autor/Ano | Tipo de estudo | Distúrbio endócrino | Ferramenta molecular | Principais achados | Contribuição para medicina de precisão |
|----------------------------------|----------------------|--------------------------------|-------------------------------|-------------------------------------|--|
| Bidlingmaier et al., 2022 [1] | Revisão narrativa | Distúrbios endócrinos diversos | Testes genéticos, NGS | Maior acurácia diagnóstica | Base conceitual e clínica |
| Izatt et al., 2022 [2] | Revisão prática | Doenças hereditárias | Testes genéticos direcionados | Redução de erros diagnósticos | Uso racional da genética |
| Tumino et al., 2020 [5] | Revisão narrativa | Nódulos tireoidianos | Testes moleculares | Redução de cirurgias desnecessárias | Estratificação de risco |
| Prasad & Groop, 2019 [6] | Revisão narrativa | Diabetes tipo 2 | Genética, biomarcadores | Identificação de subfenótipos | Terapia personalizada |
| Misra et al., 2023 [10] | Revisão sistemática | Diabetes tipo 2 | Dados “ômicos” | Subclassificação molecular | Previsão de desfechos |
| Marques-Pamies et al., 2024 [12] | Estudo clínico | Acromegalia | Perfil molecular | Melhor controle hormonal | Seleção terapêutica |
| Puig-Domingo et al., 2020 [13] | Estudo observacional | Acromegalia | Receptores hormonais | Predição de resposta | Medicina personalizada |
| Gloyn et al., 2015 [17] | Estudo translacional | Diabetes neonatal | Genética monogênica | Mudança terapêutica dirigida | Modelo paradigmático |
| Bonnefond et al., 2023 [18] | Revisão narrativa | Diabetes monogênica | Genética molecular | Redefinição terapêutica | Diagnóstico de precisão |
| Misra et al., 2025 [19] | Revisão narrativa | Diabetes | Genética populacional | Influência étnica | Personalização populacional |

alinhamento entre o mecanismo fisiopatológico da doença e a estratégia terapêutica adotada [1,3,11].

No âmbito diagnóstico, os estudos indicam que a utilização de ferramentas moleculares avançadas, como painéis genéticos direcionados e sequenciamento de nova geração, ampliou

significativamente a capacidade de identificação

etiológica em distúrbios hormonais raros e atípicos, reduzindo a chamada “peregrinação diagnóstica” observada em modelos tradicionais [2,11,18]. Esse avanço mostrou-se particularmente relevante em doenças monogênicas, síndromes endócrinas hereditárias e condições com apresentações clínicas sobrepostas, nas quais o diagnóstico baseado exclusivamente em critérios clínico-laboratoriais se mostra insuficiente [17,18].

Em relação à estratificação de risco, os achados evidenciam que a subclassificação molecular de doenças metabólicas, como o diabetes mellitus, permitiu identificar subgrupos com diferentes trajetórias clínicas, riscos de complicações e respostas terapêuticas

[6,9,10]. Essa abordagem contribui para uma prática clínica mais preventiva e individualizada, ao possibilitar intervenções precoces direcionadas aos perfis de maior risco, além de evitar tratamentos excessivos em subgrupos com evolução mais benigna [15,16].

No campo terapêutico, os estudos demonstram que a personalização do tratamento, fundamentada em marcadores moleculares e genéticos, está associada a melhores desfechos clínicos, maior taxa de controle bioquímico e redução de eventos adversos [12–14,17]. A acromegalia e o diabetes monogênico emergem como modelos consolidados de aplicação clínica da endocrinologia molecular, nos quais a identificação de características moleculares específicas orienta de forma direta a escolha farmacológica e a estratégia terapêutica [13,17,18].

Adicionalmente, os estudos ressaltam que a efetividade da medicina de precisão está intrinsecamente relacionada à consideração da diversidade genética populacional. Evidências indicam que diferenças étnicas e genéticas influenciam tanto o risco de desenvolvimento das doenças endócrinas quanto a resposta às terapias disponíveis, reforçando a necessidade de modelos de

precisão que sejam sensíveis às características populacionais e contextuais [19].

Apesar dos benefícios amplamente descritos, os estudos incluídos também apontam limitações importantes para a implementação ampla da medicina de precisão em endocrinologia, como custos elevados, necessidade de infraestrutura especializada, desigualdade no acesso às tecnologias moleculares e variabilidade metodológica entre os estudos analisados [1,2,11]. Esses aspectos reforçam a importância de análises integrativas que não apenas descrevam os avanços, mas também contextualizem criticamente sua aplicabilidade na prática clínica real.

Em conjunto, os resultados evidenciam que a medicina de precisão e a endocrinologia molecular representam ferramentas centrais para a evolução do cuidado endócrino, com impacto direto na acurácia diagnóstica, na individualização terapêutica e na melhoria dos desfechos clínicos, ao mesmo tempo em que sinalizam desafios estruturais que precisam ser superados para sua consolidação nos diferentes sistemas de saúde.

DISCUSSÃO

A presente revisão integrativa evidencia que a medicina de precisão e a endocrinologia molecular têm promovido uma mudança estrutural na compreensão e no manejo dos distúrbios hormonais, superando o paradigma tradicional de abordagens diagnósticas e terapêuticas uniformes. A análise comparativa dos estudos incluídos demonstra convergência quanto ao papel central das ferramentas moleculares na redefinição etiológica, na estratificação de risco e na personalização do tratamento em diferentes áreas da endocrinologia [1,3,6].

Um dos principais avanços identificados refere-se ao aprimoramento da acurácia diagnóstica. Estudos que incorporaram testes genéticos direcionados e sequenciamento de nova geração demonstraram aumento significativo na taxa de diagnósticos conclusivos, especialmente em doenças endócrinas raras e monogênicas [2,11,17,18]. Em comparação com os modelos diagnósticos clássicos, baseados predominantemente em critérios clínico-laboratoriais, a endocrinologia molecular permite a identificação do mecanismo causal da doença, reduzindo a incerteza diagnóstica e o tempo até a definição etiológica [1,2]. Contudo, observa-se heterogeneidade metodológica entre os estudos quanto aos painéis genéticos

utilizados e aos critérios de indicação dos testes, o que limita a padronização dessas abordagens na prática clínica [11].

No contexto dos distúrbios metabólicos, particularmente no diabetes mellitus, a análise comparativa evidencia que a subclassificação molecular representa um dos pilares mais promissores da medicina de precisão. Estudos sobre diabetes tipo 1 e tipo 2 demonstram que subfenótipos genéticos, imunológicos e metabólicos apresentam trajetórias clínicas distintas, com implicações diretas no risco de complicações e na resposta aos tratamentos farmacológicos [6–10,15,16]. Essa heterogeneidade biológica desafia o modelo terapêutico tradicional e sustenta a necessidade de estratégias individualizadas. Entretanto, a maioria dos estudos ainda se baseia em análises retrospectivas ou revisões, o que reforça a necessidade de ensaios prospectivos que validem a aplicabilidade clínica dessas subclassificações em larga escala [9,10].

A personalização terapêutica emerge como um dos aspectos mais consolidados da aplicação da medicina de precisão em endocrinologia. Exemplos paradigmáticos incluem o diabetes monogênico e neonatal, nos quais o diagnóstico molecular permitiu a

substituição de terapias convencionais por tratamentos direcionados, com impacto clínico significativo e sustentado [17,18]. De forma semelhante, na acromegalia, estudos clínicos e observacionais demonstraram que o perfilamento molecular tumoral, especialmente a avaliação da expressão de receptores hormonais, está associado à resposta aos análogos da somatostatina e à otimização do controle bioquímico [12–14]. Esses achados contrastam com áreas da endocrinologia em que a personalização terapêutica ainda é incipiente, evidenciando diferentes níveis de maturidade da medicina de precisão entre os distúrbios hormonais.

Outro aspecto relevante discutido nos estudos refere-se à diversidade genética populacional. Evidências indicam que diferenças étnicas e genéticas influenciam tanto a susceptibilidade às doenças endócrinas quanto a resposta às intervenções terapêuticas, o que pode limitar a generalização dos modelos de medicina de precisão desenvolvidos a partir de populações específicas [19]. Essa constatação reforça a necessidade de estudos mais inclusivos e representativos, bem como da adaptação dos modelos de precisão às realidades epidemiológicas e genéticas locais.

Apesar dos avanços evidenciados, a análise crítica dos estudos revela desafios estruturais importantes para a implementação ampla da medicina de precisão na endocrinologia. Entre os principais entraves destacam-se os custos elevados dos testes moleculares, a necessidade de infraestrutura laboratorial especializada, a capacitação insuficiente de profissionais para interpretação dos resultados genéticos e a desigualdade no acesso às tecnologias de precisão entre diferentes sistemas de saúde [1,2,11]. Ademais, a heterogeneidade dos desenhos metodológicos e a predominância de revisões narrativas em algumas áreas limitam a robustez das evidências disponíveis, apontando lacunas a serem exploradas por estudos prospectivos e ensaios clínicos controlados.

Em síntese, a discussão comparativa dos achados indica que a medicina de precisão e a endocrinologia molecular já exercem impacto concreto no diagnóstico e no tratamento de diversos distúrbios hormonais, especialmente em doenças monogênicas, tumores endócrinos e distúrbios metabólicos selecionados. Contudo, a consolidação dessa abordagem como prática rotineira depende da superação de desafios metodológicos, estruturais e éticos, bem

como da produção de evidências clínicas mais robustas que sustentem sua incorporação ampla e equitativa na endocrinologia contemporânea.

CONCLUSÃO

A presente revisão integrativa evidencia que a medicina de precisão e a endocrinologia molecular representam avanços estruturais no diagnóstico e no tratamento personalizado dos distúrbios hormonais, configurando uma transição progressiva do modelo terapêutico padronizado para abordagens individualizadas e baseadas em mecanismos biológicos específicos. A síntese das evidências demonstra que a incorporação de ferramentas genéticas, moleculares e “ômicas” tem ampliado significativamente a acurácia diagnóstica, especialmente em doenças endócrinas raras, monogênicas e de apresentação clínica heterogênea [1,2,11].

Os achados indicam que a aplicação da endocrinologia molecular possibilita a redefinição etiológica de diversas condições hormonais, reduzindo incertezas diagnósticas e permitindo intervenções terapêuticas mais direcionadas. Esse impacto é particularmente evidente em distúrbios

como o diabetes monogênico e neonatal, nos quais o diagnóstico genético altera de forma decisiva a conduta clínica e os desfechos dos pacientes [17,18]. De modo semelhante, na acromegalia e em outras doenças endócrinas associadas a tumores hormonais, o perfilamento molecular tem se mostrado fundamental para a seleção terapêutica e para a otimização do controle bioquímico [12–14].

No âmbito dos distúrbios metabólicos, a revisão reforça que a heterogeneidade biológica do diabetes mellitus desafia os modelos tradicionais de manejo clínico. A subclassificação molecular e fenotípica emerge como estratégia promissora para a estratificação de risco, a personalização do tratamento e a previsão de complicações, embora ainda dependa de maior validação clínica para ampla implementação [6–10,15,16]. Ademais, a influência da diversidade genética populacional destaca a necessidade de abordagens de medicina de precisão que sejam sensíveis às diferenças étnicas e contextuais, evitando vieses e ampliando a aplicabilidade dos modelos personalizados [19].

Apesar dos benefícios evidenciados, a revisão também aponta limitações relevantes, incluindo custos elevados,

necessidade de infraestrutura especializada, capacitação profissional insuficiente e heterogeneidade metodológica entre os estudos analisados [1,2,11]. Esses fatores reforçam que a consolidação da medicina de precisão na endocrinologia requer não apenas avanços tecnológicos, mas também investimentos em formação, políticas de saúde e produção de evidências clínicas mais robustas.

Em conclusão, a medicina de precisão e a endocrinologia molecular configuram ferramentas centrais para a evolução do cuidado endócrino contemporâneo, com impacto direto na acurácia diagnóstica, na individualização terapêutica e na melhoria dos desfechos clínicos. Contudo, sua incorporação ampla e equitativa na prática clínica dependerá da superação dos desafios identificados e do fortalecimento da pesquisa translacional e clínica, consolidando essa abordagem como parte integrante da endocrinologia do futuro.

REFERÊNCIAS

1. Bidlingmaier M, Gleeson H, Latronico AC, Savage MO. Applying precision medicine to the diagnosis and management of endocrine disorders. **Endocr Connect.** 2022;11(10):e220177. doi:10.1530/EC-22-0177. PMID: 35968864.

2. Izatt L, Kirkham N, Moss C, et al. A practical guide to genetic testing in endocrinology. **Clin Endocrinol (Oxf)**. 2022;96(4):456–468. doi:10.1111/cen.14596.
3. Stratakis CA, Lodish MB, Kirschner LS. Genomics and precision medicine and their impact on endocrinology. **J Investig Med**. 2023;71(6):1129–1138. doi:10.1136/jim-2023-002514. PMID: PMC10305474.
4. Fernandez-Luque L, Karlsen R, Bonfils P, et al. Digital health for supporting precision medicine in endocrinology. **Front Pediatr**. 2021;9:715705. doi:10.3389/fped.2021.715705.
5. Tumino D, Frasca F, Vigneri R. Nodular thyroid disease in the era of precision medicine. **Thyroid**. 2020;30(5):679–687. doi:10.1089/thy.2019.0613. PMID: 32038482.
6. Prasad RB, Groop L. Precision medicine in type 2 diabetes. **J Intern Med**. 2019;285(1):40–48. doi:10.1111/joim.12859. PMID: 30403316.
7. Carr ALJ, Oram RA, McDonald TJ, Shields BM, Hattersley AT. Precision medicine in type 1 diabetes. **Diabetologia**. 2022;65(11):1859–1872. doi:10.1007/s00125-022-05778-3. PMID: 35994083.
8. Tan SHC, Loh WJ, Lim SC. Precision medicine in diabetes care. **Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes**. 2025;32(1):1–8. doi:10.1097/MED.0000000000000834. PMID: 39564663.
9. Michalek DA, Choudhary P, Nadeau KJ. Precision medicine in type 1 diabetes. **J Indian Inst Sci**. 2023;103(2):321–334. doi:10.1007/s41745-023-00356-x. PMID: 37538198.
10. Misra S, Ahlqvist E, Udler MS, et al. Precision subclassification of type 2 diabetes: a systematic review. **Diabetologia**. 2023;66(10):1811–1825. doi:10.1007/s00125-023-05969-9. PMID: PMC10556101.
11. van der Kaay DCM, Wasserman JD, Wasserman JD, et al. Comprehensive genetic testing approaches as the basis for molecular endocrinology. **Endocr Connect**. 2022;11(11):e220277. doi:10.1530/EC-22-0277.
12. Marques-Pamies M, Bernabeu I, Fleseriu M, et al. Personalized medicine in acromegaly: the ACROFAST study. **J Clin Endocrinol Metab**. 2024;109(6):e1534–e1545. doi:10.1210/clinem/dgae123. PMID: 39288034.
13. Puig-Domingo M, Bernabeu I, Picó A, et al. Molecular profiling for acromegaly treatment: a validation study. **J Clin Endocrinol Metab**. 2020;105(8):e3001–e3011. doi:10.1210/clinem/dgaa270. PMID: 32302973.
14. Freda PU. Acromegaly: diagnostic challenges and individualized treatment. **J Clin Endocrinol Metab**. 2024;109(9):e2487–e2498. doi:10.1210/clinem/dgae389. PMID: 39757391.
15. Leslie RD, Palmer J, Schloot NC, et al. Key steps towards precision medicine in diabetes. **J Intern Med**. 2023;294(5):617–632. doi:10.1111/joim.13709. PMID: 37804855.
16. Kalra S, Baruah MP, Gupta Y, et al. Utility of precision medicine in the management of diabetes mellitus. **Diabetes Metab Syndr**. 2020;14(6):2153–2159. doi:10.1016/j.dsx.2020.11.010. PMID: 31916214.
17. Gloyn AL, Pearson ER, Antcliff JF, et al. Activating mutations in the gene encoding the ATP-sensitive potassium-channel subunit Kir6.2 and permanent neonatal diabetes. **N**

- Engl J Med.** 2015;372(4):353–361.
doi:10.1056/NEJMoa1410262.
18. Bonnefond A, Philippe J, Durand E, et al. Monogenic diabetes: implications for precision medicine. **Nat Rev Dis Primers.** 2023;9(1):68.
doi:10.1038/s41572-023-00462-1.
PMID: 37509425.
 19. Misra S, Florez JC, Udler MS. Ethnic diversity in precision medicine: implications for diabetes. **Diabetologia.** 2025;68(2):245–258.
doi:10.1007/s00125-024-06123-4.
PMID: 40773074.
 20. Azizi F, Amouzegar A. Precision medicine for endocrinology. **Int J Endocrinol Metab.** 2016;14(4):e40200.
doi:10.5812/ijem.40200. PMCID: PMC5219894.