

Relatos Clínicos como Ferramenta para o Avanço da Medicina Personalizada: Isso é real?

Howard Lopes Ribeiro Junior ^{1,*}

¹ Editor Chefe da Brazilian Journal of Case Reports, Brazil.

* Correspondência: bjcasereports@gmail.com.

Resumo: A medicina personalizada reconhece que as doenças se manifestam e respondem ao tratamento de forma diferente em cada paciente. Embora grandes ensaios clínicos forneçam evidências gerais, frequentemente deixam de captar a variabilidade do mundo real. Os relatos de caso, historicamente considerados evidência de baixo nível, são fundamentais para documentar doenças raras, apresentações atípicas e respostas terapêuticas únicas que orientam o cuidado individualizado. Historicamente, relatos de caso levaram a importantes descobertas, abraçando a variabilidade para revelar novos mecanismos. Em doenças raras, cada relato pode funcionar como um estudo "N-of-1", enquanto em condições comuns ajudam a identificar padrões incomuns, reduzir diagnósticos incorretos e definir subgrupos que necessitam de manejo personalizado. Também registram respondedores excepcionais, não respondedores e efeitos adversos raros, impulsionando a farmacogenômica. Apesar do seu valor, enfrentam desafios como privacidade do paciente, vies de publicação e qualidade inconsistente, o que exige consentimento robusto e adesão às diretrizes CARE. A futura integração em bancos de dados pesquisáveis e análise por IA pode ampliar seu impacto, confirmando que os relatos de caso permanecem centrais na era da medicina de precisão.

Palavras-chave: Relatos de Caso; Medicina Personalizada; Medicina de Precisão; Doenças Raras; Resposta Terapêutica.

Citação: Ribeiro Junior HL. Relatos Clínicos como Ferramenta para o Avanço da Medicina Personalizada: Isso é real?. Brazilian Journal of Case Reports. 2026 Jan-Dec; 06(1):bjcr108.

<https://doi.org/10.52600/2763-583X.bjcr.2026.6.1.bjcr108>

Recebido: 1 Agosto 2025

Aceito: 1 Agosto 2025

Publicado: 1 Agosto 2025



Copyright: This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0).

1. Introdução

Nas últimas décadas, o paradigma da atenção à saúde mudou de uma abordagem única para todos para um modelo que valoriza a singularidade de cada paciente. Essa transformação, comumente chamada de medicina personalizada ou medicina de precisão, reconhece que as manifestações das doenças, as respostas aos tratamentos e os prognósticos podem variar significativamente entre indivíduos, mesmo entre aqueles com o mesmo diagnóstico. Avanços em genômica, biologia molecular, imagens médicas e bioinformática aceleraram essa mudança, permitindo o desenvolvimento de estratégias diagnósticas e terapêuticas adaptadas às características genéticas, ambientais e de estilo de vida de cada paciente.

Embora grandes ensaios clínicos e estudos populacionais tenham sido fundamentais para fornecer evidências generalizáveis, eles frequentemente não capturam a variabilidade sutil observada em pacientes do mundo real. Nesse contexto, o modesto relato de caso, historicamente considerado o degrau mais baixo na hierarquia das evidências, surge como uma ferramenta indispensável para o avanço da medicina personalizada. A documentação detalhada de casos raros, apresentações atípicas de doenças, respostas terapêuticas inesperadas e abordagens diagnósticas inovadoras pode fornecer insights críticos

que orientam o cuidado individualizado do paciente e fomentam novas linhas de pesquisa.

2. O Papel Histórico dos Relatos de Caso na Formação da Medicina

Os relatos de caso estão entre as formas mais antigas da literatura médica. Desde os meticulosos registros dos sintomas dos pacientes feitos por Hipócrates até a documentação de patologias raras no início do século XX, eles serviram como base para muitas descobertas médicas importantes. Descobertas marcantes, como a primeira descrição da doença de Parkinson, a identificação da AIDS e o reconhecimento de novas toxicidades medicamentosas, não tiveram origem em ensaios clínicos randomizados (ECRs), mas sim na cuidadosa observação e relato de casos individuais.

Na era da medicina personalizada, esse papel se torna ainda mais relevante. Enquanto os ECRs frequentemente buscam minimizar a variabilidade para alcançar significância estatística, os relatos de caso abraçam essa variabilidade como uma fonte potencial de inovação. Eles destacam os “outliers”, cujas experiências desafiam os algoritmos padrão e cuja biologia única ou circunstâncias clínicas podem revelar novos mecanismos de doença ou ações terapêuticas.

A medicina personalizada prospera com a granularidade. Quanto mais detalhados forem os dados clínicos, laboratoriais, de imagem e de acompanhamento, maior a capacidade de reconhecer padrões que poderiam passar despercebidos. Um relato de caso bem elaborado oferece exatamente esse nível de detalhe, incluindo: histórico clínico abrangente, que captura comorbidades, exposições ambientais, estilo de vida e histórico familiar; perfil genético e molecular, quando disponível, relacionando manifestações da doença a vias biológicas subjacentes; curso do tratamento e justificativa, descrevendo não apenas o que foi feito, mas por que foi escolhido em detrimento de outras alternativas; monitoramento dos resultados em períodos significativos de seguimento, documentando medidas objetivas e experiências relatadas pelo paciente; essa riqueza de dados permite que clínicos e pesquisadores gerem hipóteses sobre por que um determinado paciente respondeu, ou não, a uma intervenção. Em alguns casos, isso pode revelar biomarcadores preditivos ou contraindicações que poderão ser validadas posteriormente em estudos maiores.

3. Doenças Raras e o Poder do Estudo N-of-1

A interseção entre relatos de caso e medicina personalizada é mais evidente em doenças raras. Para condições que afetam apenas um pequeno número de indivíduos no mundo, é impraticável e, muitas vezes, impossível realizar grandes ensaios clínicos. Nessas situações, cada caso torna-se um experimento “N-of-1”, e o conhecimento acumulado é construído paciente a paciente. Por exemplo, em certas síndromes genéticas raras, relatos de caso documentaram benefícios inesperados de medicamentos reutilizados com base em vias moleculares compartilhadas com condições mais comuns. De forma semelhante, na oncologia, relatos individuais de pacientes com perfis mutacionais tumorais únicos que responderam dramaticamente a terapias direcionadas levaram ao desenvolvimento de novos protocolos terapêuticos e ensaios clínicos. Sem a documentação cuidadosa fornecida pelos relatos de caso, esses avanços provavelmente permaneceriam anedóticos, não compartilhados e perdidos para a comunidade médica mais ampla.

Além das doenças raras, os relatos de caso desempenham papel crucial ao capturar apresentações atípicas de condições comuns. A medicina personalizada depende do reconhecimento de que nem todo paciente se encaixa na descrição clássica. Erros ou atrasos no diagnóstico frequentemente ocorrem quando os clínicos desconhecem o espectro completo das manifestações de uma doença. Ao descrever grupos incomuns de sintomas, trajetórias inesperadas da doença ou complicações raras, os relatos ampliam o horizonte diagnóstico. Isso pode levar ao reconhecimento precoce, diagnóstico mais preciso e intervenções adequadamente personalizadas para futuros pacientes com apresentações

semelhantes. Além disso, esses casos atípicos podem evidenciar subgrupos dentro de uma categoria mais ampla de doenças que podem requerer estratégias de manejo distintas. Por exemplo, pacientes com diabetes que apresentam padrões glicêmicos únicos ou aqueles com doenças autoimunes que respondem paradoxalmente a terapias imunossupressoras padrão podem representar subgrupos biologicamente distintos que merecem investigação adicional.

Uma das contribuições mais importantes dos relatos de caso para a medicina personalizada é a capacidade de documentar respostas terapêuticas incomuns. Estas podem se manifestar de diversas formas: 1. respondedores excepcionais, pacientes que obtêm benefícios notáveis de tratamentos tipicamente ineficazes na população geral; 2. não respondedores primários, pacientes que não se beneficiam de terapias altamente eficazes para a maioria, levando à exploração de mecanismos alternativos; 3. reações adversas a medicamentos, toxicidades ou hipersensibilidades únicas que sugerem predisposições genéticas ou interações medicamentosas que requerem cautela individualizada. Ao registrar e publicar essas experiências, os relatos de caso podem catalisar pesquisas farmacogenômicas, apoiar o desenvolvimento de testes preditivos e informar diretrizes de prescrição personalizadas.

Outra força frequentemente subestimada dos relatos de caso é sua capacidade de conectar pesquisas de ponta à prática clínica diária. Tecnologias de medicina personalizada, como sequenciamento de nova geração, modalidades avançadas de imagem e diagnósticos baseados em inteligência artificial, geralmente são desenvolvidas em centros altamente especializados. Os relatos permitem que clínicos em ambientes diversos vejam como essas ferramentas podem ser aplicadas a pacientes reais, incluindo aqueles com comorbidades, recursos limitados ou contextos culturais não representados em grandes ensaios. Isso democratiza o acesso ao cuidado personalizado ao fornecer exemplos aplicáveis que podem ser adaptados a diferentes ambientes de saúde.

Apesar de seu valor, os relatos de caso enfrentam desafios para cumprir seu potencial na medicina personalizada. Os mais urgentes incluem preocupações com a privacidade do paciente, já que a medicina personalizada frequentemente envolve dados genéticos e fenotípicos detalhados, aumentando o risco de identificação mesmo com a remoção de nomes, tornando essenciais processos robustos de consentimento. Outro desafio é o viés de publicação, devido à tendência de reportar apenas casos “bem-sucedidos” ou dramáticos, o que pode distorcer a compreensão da verdadeira variabilidade; por isso, publicar resultados negativos ou inconclusivos é igualmente importante. Por fim, a qualidade e reprodutibilidade permanecem questões críticas, pois padrões inconsistentes de relato podem limitar a capacidade de outros aprenderem ou replicarem os achados, destacando a necessidade de aderência a diretrizes como as CARE (CAse REport).

4. O Futuro: Integração dos Relatos de Caso em Ecossistemas de Dados

Olhando para o futuro, o papel dos relatos de caso na medicina personalizada pode ser amplificado ao integrá-los em bancos de dados estruturados e pesquisáveis, vinculados a repositórios genômicos, proteômicos e metabolômicos. Essa integração permitiria aos pesquisadores identificar rapidamente padrões entre casos individuais dispersos, acelerando a validação de hipóteses geradas a partir de observações singulares. Além disso, a inteligência artificial poderia ser utilizada para minerar relatos de caso publicados e não publicados em busca de tendências em respostas terapêuticas, efeitos adversos e evolução da doença, orientando recomendações de tratamento mais precisas.

5. Conclusão

Na era da medicina personalizada, o valor dos relatos de caso não pode ser subestimado. Eles fornecem o nível de detalhe, o reconhecimento da singularidade e o contexto clínico essenciais para um cuidado verdadeiramente individualizado. Ao capturar histórias de pacientes que fogem da média, os relatos iluminam caminhos para a inovação,

desafiam paradigmas estabelecidos e nos lembram que a medicina é, em sua essência, o cuidado dos indivíduos, não das populações.

Longe de ser uma forma ultrapassada de literatura médica, os relatos de caso estão prestes a se tornar uma pedra angular da revolução da medicina de precisão. Como tal, periódicos dedicados à sua publicação, incluindo a *Brazilian Journal of Case Reports*, têm uma oportunidade e responsabilidade únicas: preservar, disseminar e elevar essas narrativas singulares para que possam moldar o futuro da saúde, um paciente de cada vez.

Financiamento: Nenhum.

Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa: Nenhuma.

Agradecimentos: Nenhum.

Conflitos de Interesse: Nenhum.

Materiais Suplementares: Nenhum.