



Relatório de Execução Física

IMPORTANTE: projetos com eventual proteção patentária devem zelar pelo sigilo de informações sensíveis que podem estar presentes nos campos título do projeto, objetivo geral e específicos, metas e resultados, cuja divulgação pode comprometer proteção patentária, além de indicar a trajetória tecnológica que a instituição está adotando.

Projetos que envolvem acesso ao patrimônio genético e conhecimento tradicional associado, a divulgação de resultados, finais ou parciais, em meio científico ou de comunicação, depende de cadastro prévio do projeto no Sisgen.

N.º do Processo SEI: 25384.001188/2024-52

Subunidade/Unidade: IFF/FIOCRUZ

Instrumento Jurídico nº: TED 133/2024

Contrato nº: 04/2025

Vigência do contrato: 23/01/2025 a 23/01/2028

Projeto Fiotec: IFF-002-FIO-25

Coordenadora Geral do contrato: Stella Regina Carletti - Siape: 1703221

Valor total do contrato: R\$ 13.930.948,00 (treze milhões, novecentos e trinta mil, novecentos e quarenta e oito reais)

Período deste relatório: maio/2025 a outubro/2025

1. Objeto da contratação:

Execução das atividades de apoio logístico, administrativo e gestão financeira do projeto do **Projeto: Ampliação da linha de cuidado e de diagnóstico genômico alinhada à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.**

2. Objetivos Geral e Específicos do Projeto:

2.1. Geral: Fornecer o sequenciamento de nova geração de exoma completo e laudo técnico por meio de plataforma digital para os serviços habilitados em doenças raras de forma articulada.

2.2. Específicos

1. Garantir os insumos necessários para o pleno funcionamento do processo de produção de exames para NGS.
2. Disponibilizar laudo técnico por meio de plataforma digital garantindo seu acesso pelos serviços habilitados em doenças raras.
3. Elaborar protocolos de coleta de amostra e de processamento laboratorial em bancada molhada (processamento de amostras biológicas) e bancada seca (tratamento de bioinformática e laudo clínico).
4. Desenvolver ações que garantam capacitação aos serviços habilitados em doenças raras para interpretação de laudo técnico.
5. Colaborar com o Ministério da Saúde e os serviços habilitados em doenças raras o desenvolvimento de estudos técnicos e manuais que subsidiarão a padronização dos processos e a otimização dos recursos no SUS.

3. Execução

O presente projeto vem sendo executado em acordo com as metas e atividades em consonância com os termos pactuados no Contrato, a saber:

3.1 Execução Física e Financeira

META	EXECUÇÃO FÍSICA		VALOR DA META R\$	EXECUÇÃO FINANCEIRA	
	% REALIZADO	% A REALIZAR		VALOR EXECUTADO R\$	VALOR A EXECUTAR R\$
1 – Assegurar a disponibilidade contínua de insumos, equipamentos e processos padronizados para a realização de exames de NGS, mantendo o polo genômico operacional dentro de 6 meses.	26,89%	73,11%	6.080.948,00	218.250,00	5.862.698,00
2 - Adquirir e operacionalizar plataforma digital que viabilize o acesso aos laudos técnicos pelos serviços habilitados em doenças raras com 100% de laudos gerados disponíveis na plataforma em até 36 meses.	16,22%	83,78%	3.667.468,63	131.650,00	3.535.818,63
3 - Elaborar e validar 100% dos Protocolos padrões para coleta de amostras e processamento laboratorial em 36 meses.	4,42%	95,58%	1.000.000,00	35.900,00	964.100,00
4 - Capacitar 100% dos serviços habilitados em doenças raras em 36 meses.	7,96%	92,04%	1.800.000,00	64.600,00	1.735.400,00
5 - Colaborar na elaboração de estudos técnicos e manuais que subsidiarão a padronização dos processos e a otimização de recursos no SUS em 36 meses.	6,11%	93,89%	1.382.531,37	49.600,00	1.332.931,37

4. Resultados Alcançados:**Meta 1**

- **Definição das etapas do processo de implementação do sequenciamento de exoma completo no SUS** - Foram realizadas reuniões, com a participação da equipe do Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica - LBMMG e Coordenação Geral de Doenças Raras - CGRAR do Ministério da Saúde (MS).
- **Viabilidade da compra dos insumos para sequenciamento e preparo de bibliotecas genômicas** -Ocorreram reuniões entre membros da equipe do LBMMG, CGRAR/MS e Illumina para a identificação da viabilidade de implantação do sequenciador e aquisição dos insumos para o sequenciamento.
- **Viabilidade da compra de insumos para o preparo de bibliotecas genômicas na plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR 8/96 AL MOA** – Houve articulação entre representantes do LBMMG, do CGRAR/MS e da Hamilton visado a aquisição da plataforma automatizada de pipetagem NGS star e os respectivos insumos, como plásticos e reagentes, para o preparo de bibliotecas genômicas na plataforma.
- **Compartilhamento dos resultados da obtenção de DNA genômico a partir do sistema de coleta com swab oral** – A definição da marca de kit de swab oral mais adequada para utilização no SUS na realização do exame de sequenciamento do exoma completo, foi conduzida em uma reunião remota na qual foram apresentados os resultados de concentração e qualidade das extrações de DNA realizadas pela instituição Sabin, a partir de amostras biológicas de swab oral.
- **Realização do processamento de amostras e preparo de biblioteca** - As atividades de processamento das amostras biológicas e preparo das bibliotecas genômicas foram conduzidas conforme protocolos previamente padronizados de WES. Durante o período foram realizados o preparo de 279 bibliotecas genômicas para o sequenciamento do exoma completo e foram emitidos um total de 174 laudos genômicos.
- **Padronização do painel para genoma mitocondrial no preparo de bibliotecas genômicas** - Encontra-se em andamento o processo de padronização de preparo de bibliotecas de exoma, utilizando o kit Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment, o painel utilizado como *spike-in* para os genes do DNA mitocondrial.
- **Análise de dados genômicos** – A análise dos dados genômicos, está sendo realizada na plataforma Varstation (Genesis Genomics), que permite a interpretação e classificação de variantes genéticas com base em algoritmos avançados. A classificação das variantes germinativas de sequência é conduzida segundo as recomendações do American college of Medical Genetics and Genomics (ACMG) e do Clinical Genome Resource (ClinGen).

Meta 2

- **Apresentação dos formulários desenvolvidos no REDCap** - Os projetos já montados pelo LBMMG no REDCap foram apresentados em reunião, no formato remoto, entre o laboratório e da CGRAR/MS, além de terem sido disponibilizados à equipe técnica do MS.
- **Acesso ao sistema do REDCap** – Em reunião entre as equipes do LBMMG e do CGRAR/MS, foi discutida a possibilidade de cada centro de referência para Doenças Raras dispor de um único login no sistema REDCap, de modo a permitir que o médico solicitante tenha acesso aos laudos clínicos e possa entregá-los diretamente aos pacientes.
- **Integração entre as plataformas REDCap e Power BI** – Foram discutidas as iniciativas para a integração automatizada entre o Power BI e o REDCap, que possibilita a consolidação dos dados laboratoriais, a identificação de duplicidades em solicitações de exames, o controle dos resultados e o compartilhamento seguro das informações.

Meta 3

- **Definição do fluxo de solicitação de exames, processamento de amostras e realização de WES** - O corpo técnico do LBMMG esquematizou um fluxo de solicitação de sequenciamento do exoma completo para o diagnóstico de pacientes com doenças raras.
- **Produção de documentos para padronização de procedimentos** - A equipe do LBMMG produziu documentos de Procedimento Operacional Padrão (POP) e Instrução de Trabalho (IT) para a padronização de processos como: acondicionamento e transporte de amostras biológicas para exames genéticos.

- **Padronização do material biológico a ser enviado aos centros de sequenciamento** - Durante as reuniões da Câmara Técnica Assessora (CTA) de Doenças Raras, das quais participou a coordenadora do LBMMG e outros colaboradores do grupo, foi discutido o tipo de material biológico mais adequado para envio aos centros de sequenciamento de exoma completo.
- **Acondicionamento e transporte de material biológico** - O LBMMG elaborou um documento técnico que estabelece as diretrizes para o acondicionamento e transporte de amostras biológicas de origem humana destinadas a exames genéticos com fins de diagnóstico clínico.
- **Extração de DNA genômico** - Atualmente no laboratório, as extrações são realizadas de forma manual, utilizando kits específicos para cada tipo de material biológico, como sangue periférico ou *swab* oral, garantindo a obtenção de DNA de alta qualidade, adequado para WES.
- **Análise de dados genômicos** - As etapas do processo de análise dos dados de WES foram descritas em um POP, abrangendo a interpretação das variantes genéticas identificadas em amostras de pacientes com doenças raras encaminhados ao LBMMG.
- **Alinhamentos internos dos critérios de classificação de variantes** - Com o objetivo de analisar os dados obtidos por meio do sequenciamento do exoma completo e correlacioná-los com os fenótipos apresentados pelos pacientes, o LBMMG conduz semanalmente a reunião de discussão de casos no formato remoto.

Meta 4

- **Capacitação teórica em preparo de biblioteca, tecnologia de sequenciamento e processamento de dados com a Equipe da Illumina** - Ao todo, seis integrantes do LBMMG, participaram pela capacitação teórica conduzida pela equipe da Illumina, abordando os princípios e boas práticas relacionados ao preparo de bibliotecas genômicas, fundamentos das tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS), incluindo a abordagem de WES, e etapas de processamento e controle de qualidade dos dados gerados.
- **Capacitação em análise de dados de sequenciamento do exoma completo** - A equipe de analistas de genômica do LBMMG promoveu seminários internos com o objetivo de atualizar e aprimorar análise de exames de sequenciamento completo do exoma, com ênfase no diagnóstico clínico.
- **Treinamento de novos analistas incorporados à equipe e membros da equipe clínica de genética do centro de referência para doenças raras IFF/FIOCRUZ** - Os analistas do LBMMG conduziram o curso “Da teoria a prática: Análise de Exoma em Doenças raras” tem como objetivo capacitar profissionais como biólogos, biomédicos e médicos na compreensão das etapas envolvidas no sequenciamento de nova geração. O curso foi dividido em módulos, sendo eles:
 - Módulo I - Fundamentos do NGS e Exoma;
 - Módulo II - Principais Etapas do Preparo de Biblioteca e Impacto na Qualidade dos Dados gerados;
 - Módulo III - Fluxo de Bioinformática do WES;
 - Módulo IV - Filtragem e Priorização de Variantes;
 - Módulo V - Interpretação e Classificação de Variantes (ACMG e ClinGen);
 - Módulo VI - Aspectos Éticos e de Comunicação - achados secundários e incidentais;
 - Módulo VII - Casos Práticos e exercícios.
- **Estabelecimento de um canal de assessoria médica** - A fim de fortalecer a integração entre as equipes de análise genômica e a equipe clínica dos centros de referência, foi criado um canal permanente de assessoria médica, através do e-mail cam.lbmmg@fiocruz.br, para o suporte técnico-científico relacionado à solicitação de exames de NGS e interpretação de resultados emitidos pelo LBMMG (ANEXO 26).
- **Realização de consultas de aconselhamento genético para Doenças raras** - O SRDR-IFF/FIOCRUZ realizou consultas de aconselhamento genético voltadas a pacientes e familiares, com o objetivo de fornecer informações detalhadas sobre a natureza, herança e implicações clínicas das doenças raras investigadas

Meta 5

- **Elaboração de estudos técnicos** - O LBMMG-IFF/FIOCRUZ elaborou diversos documentos técnicos para padronizar as etapas de coleta de material biológico, armazenamento e transporte de amostras, bem como ao processamento para o sequenciamento do exoma completo de pacientes com doenças raras. O conjunto de documentos foi submetido à apreciação do CGRAR/MS, com vistas a respaldar tecnicamente a definição de protocolos nacionais.
- **Avaliação da eficiência de swabs orais para coleta de DNA no projeto piloto do SUS** - Foi realizada uma análise comparativa de swabs de diferentes fabricantes para extração de DNA (Oracollect, DNA Genotek Inc; Kolplagene, Kolplast; e Bioer). As análises indicaram melhor desempenho da marca DNA Genotek Inc., seguida pela Kolplagene, que se apresenta como alternativa viável e de bom desempenho para uso no SUS. O relatório técnico será encaminhado ao CGRAR/MS para apreciação.

5. Considerações Gerais

Declaro para os devidos fins que todas as ações executadas foram para o desenvolvimento das metas e alcance dos objetivos em observância aos princípios públicos que norteiam a correta utilização do recurso.

Assinatura eletrônica do Coordenadora do Projeto



Documento assinado eletronicamente por **Stella Regina Carletti, Analista de Gestão em Saúde**, em 11/11/2025, às 15:31, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



Documento assinado eletronicamente por **MARIO GONZALEZ ROMAR, Analista de Gestão em Saúde**, em 11/11/2025, às 15:42, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.fiocruz.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **5615683** e o código CRC **DE79C06D**.

Referência: Processo nº 25384.001188/2024-52

SEI nº 5615683

Gestor: COGEPLAN

Versão: 01 - janeiro/2025



ANEXO 5.4

RELATÓRIO DE ATIVIDADES PARCIAL E FINAL

Informações gerais do projeto

ID:	IFF-002-FIO-2025
Contrato:	04/2025
Vigência:	23/01/2025 até 23/01/2028
Título:	Ampliação da linha de cuidado e de diagnóstico genômico alinhada à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Número e Valor da Parcela

2ª parcela / R\$ 8.080.948,00 (oito milhões, oitenta mil, novecentos e quarenta e oito reais.)
--

Metas/Atividades realizadas do projeto principal

RESUMO

O projeto visa subsidiar o funcionamento de um polo genômico no Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz) para ampliar o diagnóstico molecular de doenças raras em pacientes atendidos pelo Sistema Único de Saúde (SUS), encaminhados pelo Serviço Habilitados em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde (MS), segundo Portaria GM/MS nº 199/14 (REF, com a oferta de exames de sequenciamento de nova geração do exoma completo.

Por meio da disponibilização de exames e análise de exames de sequenciamento de nova geração do exoma completo espera-se reduzir o tempo de espera, melhorar o manejo clínico e o aconselhamento genético. Além do desenvolvimento de estudos técnicos e manuais para padronização da rede de diagnóstico de doenças raras.

A iniciativa busca também consolidar o Serviço de Referência no país por meio do desenvolvimento de estudos técnicos e manuais para subsidiar a padronização dos processos e a otimização dos recursos da rede de saúde em consonâncias com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

METAS:

META 1: Assegurar a disponibilidade contínua de insumos, equipamentos e processos padronizados para a realização de exames de NGS, mantendo o polo genômico operacional dentro de 6 meses.

Atividades Fiocruz: 1.1: Padronizar materiais de consumo para realização dos exames;

Atividades Fiocruz: 1.2: Monitorar continuamente o estoque de insumos;

Atividades Fiocruz: 1.3: Apoiar a ampliação, fortalecimento e implementação da capacidade instalada para avaliações clínicas e exames complementares.

Para garantir a viabilidade do Polo Genômico/IFF e a ampliação do diagnóstico molecular de doenças raras por sequenciamento do exoma completo no SUS, o IFF/Fiocruz desenvolveu ações estratégicas voltadas à padronização de materiais e à expansão da capacidade instalada. O Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica (LBMMG) realizou análises técnicas baseadas em evidências científicas e experiências de centros de referência nacionais, visando selecionar insumos, equipamentos e ferramentas de análise mais adequados aos exames. Foram conduzidas reuniões técnicas e negociações com fornecedores para definir especificações, prazos e condições comerciais, assegurando a qualidade, a continuidade das atividades do projeto. As reuniões para estabelecer as ações essenciais para a viabilização da iniciativa contaram com a equipe de gestão do projeto e representantes de empresas fornecedoras.

O sequenciamento do exoma completo (WES) foi conduzido no âmbito do LBMMG como parte das ações do Serviço de Referência para Doenças Raras do IFF/FIOCRUZ. As amostras biológicas encaminhadas ao laboratório passaram por extração de DNA genômico, preparo de bibliotecas e posterior sequenciamento, seguindo protocolos padronizados que asseguram a rastreabilidade e a qualidade dos resultados.

As ações voltadas ao fortalecimento da capacidade instalada do LBMMG, com vistas ao aprimoramento do diagnóstico molecular de pacientes com suspeita de doenças genéticas raras e à consolidação da medicina genômica no âmbito do SUS, foram conduzidas em diferentes etapas, entre as quais destacam-se:

- **Definição das etapas do processo de implementação do sequenciamento de exoma completo no SUS** - Foram realizadas reuniões, com a participação da equipe do LBMMG, CGRAR do Ministério da Saúde (MS) e do Laboratório de Cardiologia Celular e Molecular da UFRJ (LCCM). Nas reuniões foram definidos os responsáveis por cada etapa do projeto, além de esclarecer o papel do LBMMG-IFF/FIOCRUZ e do LCCM no sequenciamento do exoma no SUS (ANEXO 1). Em um segundo momento, discutiu-se a forma de solicitação dos testes genéticos e o processo de coleta do material biológico para envio aos centros de sequenciamento de DNA do SUS (ANEXO 2).
- **Viabilidade da compra dos insumos para sequenciamento e preparo de bibliotecas genômicas** - Com foco no fortalecimento da infraestrutura laboratorial, foram realizadas reuniões entre membros da equipe do LBMMG, CGRAR/MS e Illumina. Em um primeiro momento, foram discutidos aspectos como custos, orçamentos e prazos de entrega de insumos (ANEXO 3 A). Durante esse encontro, foram detalhados os custos envolvidos, incluindo os preços de consumíveis essenciais para o funcionamento do sistema, além das condições de pagamento, prazos de entrega e garantias oferecidas pela Illumina. O objetivo foi fornecer uma base sólida para a tomada de decisão, garantindo que a aquisição atendesse aos requisitos técnicos e orçamentários da instituição. A apresentação formal e atualizada dos orçamentos fornecidos pela Illumina para a aquisição dos insumos necessários para o preparo de bibliotecas e sequenciamento, encontra-se no ANEXO 3 B, respectivamente.
- **Viabilidade da compra de insumos para o preparo de bibliotecas genômicas na plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR 8/96 AL MOA** - Em alinhamento às ações de fortalecimento de infraestrutura foram conduzidas reuniões entre representantes do LBMMG, do CGRAR/MS e da Hamilton visando a aquisição da plataforma

automatizada de pipetagem NGS star e os respectivos insumos, como plásticos e reagentes, para o preparo de bibliotecas genômicas na plataforma. Como pauta das reuniões, foram discutidos aspectos como condições de pagamento, prazos de entrega e garantias oferecidas pela Hamilton. O objetivo foi fornecer informações detalhadas para uma análise aprofundada, assegurando que a aquisição atendesse aos critérios técnicos e financeiros estabelecidos pela instituição (ANEXO 4 A).

A apresentação formal dos orçamentos fornecidos pela Hamilton, incluindo a aquisição da plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR 8/96 AL MOA (ANEXO 4 B).

- **Compartilhamento dos resultados da obtenção de DNA genômico a partir do sistema de coleta com swab oral** – Com o objetivo de definir a marca de kit de swab oral mais adequada para utilização no SUS na realização do exame de sequenciamento do exoma completo, foi conduzida uma reunião remota para análise dos resultados de concentração e qualidade das extrações de DNA realizadas pela instituição Sabin, a partir de amostras biológicas coletadas com o swab oral Kolplagene (marca Kolplast). Durante o encontro, a equipe técnica do Sabin apresentou os dados obtidos, destacando os parâmetros de desempenho, os pontos críticos observados e a conformidade com os padrões de qualidade estabelecidos. Considerando que o produto apresentou custo mais acessível em comparação a outros modelos disponíveis no mercado, deliberou-se que os centros LBMMG e LCCM conduziram testes complementares de extração, visando avaliar a concentração total e o grau de pureza do DNA obtido (ANEXO 5).

- **Realização do processamento de amostras e preparo de biblioteca** - As atividades de processamento das amostras biológicas e preparo das bibliotecas genômicas foram conduzidas conforme protocolos padronizados de WES. As etapas incluíram a quantificação e avaliação da integridade do DNA genômico, normalização das amostras e preparo das bibliotecas utilizando kits comerciais validados, garantindo a rastreabilidade e a qualidade dos dados gerados.

Com o objetivo de realizar o WES de pacientes com doenças raras encaminhados pelo Serviço de Referência para Doenças Raras do IFF/FIOCRUZ ao LBMMG, as amostras biológicas foram processadas para extração do DNA genômico, seguida do preparo das bibliotecas genômicas destinadas ao sequenciamento. Entre janeiro e novembro de 2025, foram preparadas 335 bibliotecas genômicas, das quais 275 foram sequenciadas, enquanto as 60 restantes estão programadas para serem enviadas ao sequenciamento em janeiro de 2026.

Para a execução da etapa experimental do WES, foram adquiridos, em 2025, dois kits de preparo de amostras (Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment, Illumina) com capacidade para 96 amostras cada, utilizando recursos provenientes da Lei Orçamentária Anual (LOA) do IFF.

Cabe ressaltar que o Polo Genômico do LBMMG-IFF/FIOCRUZ encontra-se em fase de estruturação. Desta forma, para sua implementação, já foi adquirida a plataforma de pipetagem automatizada NGS Star (Hamilton), e encontra-se em processo de aquisição o sequenciador NovaSeqX Plus (Illumina). Após a conclusão das adequações de infraestrutura no ambiente laboratorial do LBMMG, será realizada a instalação dos equipamentos, seguido do treinamento da equipe técnica responsável pelos ensaios laboratoriais, com foco no manuseio, operação e manutenção dos sistemas.

Nesse contexto, será publicada chamada pública para o cargo de Supervisor de Técnicas de Biologia Molecular e Genômica, profissional que atuará na supervisão e execução das atividades técnico-operacionais nas áreas de biologia molecular e genômica. Caberá a esse profissional assegurar o cumprimento de protocolos, a rastreabilidade dos processos, o atendimento aos prazos estabelecidos e a manutenção da qualidade analítica em todas as etapas relacionadas à realização dos ensaios de NGS e sequenciamento de Sanger. O perfil do colaborador, as atribuições do cargo e as etapas do processo seletivo já foram definidos e encontram-se descritos no ANEXO 6.

- **Padronização do painel para genoma mitocondrial no preparo de bibliotecas genômicas** - Considerando a diversidade das doenças raras atendidas, fazem parte deste grupo os distúrbios mitocondriais causados por variantes patogênicas em genes do DNA mitocondrial ou do DNA nuclear que são importantes para a estrutura e o funcionamento das mitocôndrias. A inclusão da captura de genes mitocondriais no preparo das bibliotecas visa ampliar a detecção de variantes no DNA mitocondrial, possibilitando análises integradas entre os genomas nuclear e mitocondrial e fortalecendo a interpretação genômica de pacientes com doenças genéticas e raras. Desta maneira, encontra-se em andamento o processo de padronização de preparo de bibliotecas de exoma, utilizando o kit Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment, o painel utilizado como *spike-in* para os genes do DNA mitocondrial. Essa padronização tem como objetivo otimizar a representação e a cobertura das regiões mitocondriais durante o sequenciamento, considerando que o protocolo convencional tem como alvo principal apenas as regiões codificantes do genoma nuclear. Foram realizados testes de diluição do painel de *spike-in* nas proporções de 1:10, 1:100 e 1:1.000, com o propósito de determinar a concentração mais adequada para a obtenção da melhor cobertura genômica. As bibliotecas preparadas serão posteriormente submetidas ao sequenciamento, seguido da etapa de análise dos dados para avaliação da eficiência e da reprodutibilidade do protocolo.

- **Análise de dados genômicos** – A análise dos dados genômicos, está sendo realizada na plataforma Varstation (Genesis Genomics), que permite a interpretação e classificação de variantes genéticas com base em algoritmos avançados e bancos de dados internacionais. A ferramenta é voltada à análise de dados de sequenciamento de nova geração (NGS), integrando informações genômicas e clínicas para a identificação de variantes associadas a doenças genéticas. Neste primeiro momento, foi solicitada a aquisição de 95 processamentos de exoma, correspondentes à análise de WES de 95 pacientes com doenças raras atendidos pelo Serviço de Referência para Doenças Raras IFF/FIOCRUZ (ANEXO 7 A e B).

Os laudos dos exames de WES são elaborados em conformidade com as diretrizes da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM, 2020), que definem os parâmetros técnicos, as informações essenciais e os princípios éticos para a emissão de laudos genéticos (<https://encurtador.com.br/Eiw1k>). De forma complementar, a classificação das variantes germinativas de sequência é conduzida segundo as recomendações do American college of Medical Genetics and Genomics (ACMG; Richards et al., 2015) e do *Clinical Genome Resource* (ClinGen; <www.clinicalgenome.org>). Os critérios utilizados para a definição da classificação das variantes são detalhados no respectivo laudo genômico.

Com o objetivo de viabilizar a execução das atividades previstas nesta meta, foi realizado o recrutamento de uma analista de Biologia Molecular, que presta apoio às rotinas laboratoriais relacionadas ao processamento e sequenciamento de amostras de pacientes com doenças raras previstas no projeto, e de um assistente de laboratório, encarregado de prestar suporte às atividades técnico-operacionais, incluindo o recebimento, organização e processamento de materiais biológicos.

META 2: Adquirir e operacionalizar plataforma digital que viabilize o acesso aos laudos técnicos pelos serviços habilitados em doenças raras com 100% de laudos gerados disponíveis na plataforma em até 36 meses.

Atividades Fiocruz: 2.1: Selecionar plataforma adequada ao projeto piloto;

Atividades Fiocruz: 2.2: Disponibilizar Laudo Técnico;

Atividades Fiocruz: 2.3: Garantir a integração da plataforma com os serviços habilitados em doenças raras.

O LBMMG-IFF/FIOCRUZ selecionou junto ao CGRAR/MS o sistema REDCap (Research Electronic Data Capture), uma plataforma web que permite a construção e o gerenciamento de bancos de dados, além de possibilitar a criação de formulários eletrônicos customizáveis para a coleta de dados, com controles de qualidade integrados. A escolha do REDCap visa assegurar a continuidade operacional durante os 36 meses do projeto, considerando que o governo federal possui uma licença em vigência para utilização desse sistema.

A descrição a seguir detalha as principais ações executadas com vistas ao cumprimento da meta específica prevista:

- **Apresentação dos formulários desenvolvidos no REDCap** - Os projetos já montados pelo LBMMG no REDCap foram apresentados em reunião, no formato remoto, com os membros da equipe do laboratório e CGRAR/MS (ANEXO 8). Todo o fluxo envolvendo o processo de solicitação do exame até a liberação do resultado, poderá ser monitorado via REDCap, onde os médicos solicitantes poderão acompanhar o status de processamento da amostra. Os formulários referentes à solicitação de exame de sequenciamento do exoma completo e sequenciamento de Sanger (via demanda do MS) já estão sendo utilizados para a solicitação de realização dos referidos exames por médicos internos e externos ao IFF/FIOCRUZ (ANEXO 9 A e B), assim como o formulário de dados gerais e dados clínicos dos pacientes (ANEXO 10 A e B, respectivamente).
- **Acesso ao sistema do REDCap** – Em reunião entre as equipes do LBMMG e do CGRAR/MS, foi discutida a possibilidade de cada centro de referência para Doenças Raras dispor de um único login no sistema REDCap, de modo a permitir que o médico solicitante tenha acesso aos laudos clínicos e possa entregá-los diretamente aos

pacientes. O REDCap dispõe de funcionalidades de rastreamento e auditoria que asseguram o registro de todos os acessos e modificações realizados na plataforma. O formulário para disponibilização dos laudos moleculares por meio do REDCap já se encontra concluído, conforme apresentado no ANEXO 11.

• **Integração entre as plataformas REDCap e Power BI** – A integração automatizada entre o Power BI e o REDCap possibilita a consolidação dos dados laboratoriais, a identificação de duplicidades em solicitações de exames, o controle dos resultados e o compartilhamento seguro das informações. Com o objetivo de aprimorar esses processos, foi realizada uma reunião no formato online em 09 de outubro, que contou com a participação de membros do LBMMG, do bolsista responsável pela operação dos dados do REDCap no projeto e de um consultor. A reunião teve como objetivo traçar estratégias para viabilizar a construção de *dashboards* interativos no Power BI. Esses painéis contemplarão indicadores de desempenho do serviço, mecanismos de controle de duplicidade e telas de busca aprimoradas, além da implementação de atualizações automatizadas dos dados por meio de programação *in-house* (ANEXO 12 A).

Em reunião online realizada em 28 de outubro, que contou com a participação dos integrantes do projeto e de dois consultores especializados em *Power BI*, foram apresentadas e discutidas as demandas do LBMMG relacionadas ao desenvolvimento do dashboard na referida plataforma. O encontro teve como objetivo alinhar os requisitos técnicos necessários para a construção da ferramenta, definir os indicadores prioritários a serem monitorados e consolidar a parceria com a equipe responsável pela elaboração da interface interativa, visando otimizar o acompanhamento e a análise dos dados do projeto (ANEXO 12 B).

- Com o objetivo de viabilizar a execução das atividades previstas nesta meta, foi realizado o recrutamento de um operador de dados - REDCap, que auxiliou o desenvolvimento, configuração e manutenção dos formulários eletrônicos no REDCap, conforme os requisitos do projeto.

META 3: Elaborar e validar 100% dos Protocolos padrões para coleta de amostras e processamento laboratorial em 36 meses.

Atividades Fiocruz: 3.1: Mapear requisitos para as etapas da coleta e envio de amostras;

Atividades Fiocruz: 3.2: Mapear requisitos para cada etapa do processamento laboratorial;

Atividades Fiocruz: 3.3: Padronizar fluxos de solicitações e entregas de exames;

Nesta etapa, propõe-se realizar o mapeamento dos requisitos para cada etapa, desde a coleta e envio, até o processamento das amostras no laboratório. A coleta deve seguir protocolos específicos para garantir a integridade das amostras, enquanto o processamento envolve a extração de DNA, preparação de bibliotecas e o sequenciamento. Além disso, serão padronizados fluxos operacionais para solicitações e entregas de exames, com sistemas de rastreabilidade e gestão de resultados. A validação dos protocolos ocorrerá ao longo do projeto, garantindo a qualidade e eficiência em todas as etapas.

A descrição a seguir detalha as principais ações executadas com vistas ao cumprimento da meta específica prevista:

Definição do fluxo de solicitação de exames, processamento de amostras e realização de WES - A fim de definir as etapas envolvidas no processo de coleta, processamento pré-analítico e laudagem de variantes, a equipe do LBMMG esquematizou um fluxo de solicitação de sequenciamento do exoma completo para o diagnóstico de pacientes com doenças raras (ANEXO 13). O processo de solicitação do exame foi apresentado em reunião aos membros do CGRAR/MS. O fluxo para solicitação inclui:

Processos de responsabilidade da unidade solicitante - etapa de solicitação de exame do exoma completo por um geneticista membro centros de referência do território brasileiro, incluindo a preparação da documentação do paciente, o registro dos dados clínicos, a obtenção do termo de consentimento e o aconselhamento genético pré-teste. Após essa etapa, o centro realiza a coleta do swab oral e o envio da amostra aos centros de sequenciamento (LBMMG-IFF/Fiocruz). Todo o fluxo é operacionalizado por meio da plataforma REDCap.

Triagem - etapa de avaliação da elegibilidade da solicitação dos exames do exoma completo. Esse processo envolve a análise da documentação enviada pelos centros solicitantes, no encaminhamento das amostras aos centros de sequenciamento (LBMMG-IFF/Fiocruz e LCCM-UFRJ) e na comunicação de pendências ou reprovações. Todo o processo é conduzido por meio da plataforma REDCap.

Centro de referência de sequenciamento de DNA (LBMMG-IFF/FIOCRUZ e LCCM-UFRJ) - Responsável pelo processamento pré-analítico das amostras, preparo de biblioteca, sequenciamento do exoma completo, análise dos dados e avaliação da elegibilidade das solicitações. O centro recebe a amostra, realiza o sequenciamento e transfere os dados primários ao centro de bioinformática clínica, que analisa as informações, classifica as variantes e gera o laudo. Após a liberação do laudo, o centro de doenças raras convoca o paciente para o aconselhamento pós-teste. Todos os procedimentos são monitorados e os laudos disponibilizados na plataforma REDCap.

- **Produção de documentos para padronização de procedimentos** - Os membros do LBMMG produziram documentos de procedimento operacional padrão (POP e Instrução de trabalho (IT) para a padronização de processos como: acondicionamento e transporte de amostras biológicas para exames genéticos; coleta e armazenamento de swab oral e análise de dados e classificação de variante oriundas do sequenciamento de nova geração. Os documentos produzidos passaram por revisão técnica.
- **Padronização do material biológico a ser enviado aos centros de sequenciamento** - Durante as reuniões da Câmara Técnica Assessora (CTA) de Doenças Raras, das quais participou a coordenadora do LBMMG e outros colaboradores do grupo, foi discutido o tipo de material biológico mais adequado para envio aos centros de sequenciamento de exoma completo. O uso do *swab* oral apresenta diversas vantagens para grandes projetos, como: (a) redução da proliferação bacteriana na amostra; (b) estabilidade por até 60 dias em temperatura ambiente; (c) coleta não invasiva; (d) simplificação da logística de transporte das amostras. Assim, foi elaborada uma IT com o objetivo de estabelecer diretrizes para a coleta de amostras de mucosa bucal por meio de *swab* oral em pacientes com doenças raras, para fins de realização de exames genéticos (ANEXO 14).
- **Acondicionamento e transporte de material biológico** - O LBMMG elaborou um documento técnico que estabelece as diretrizes para o acondicionamento e transporte de amostras biológicas de origem humana destinadas a exames genéticos com fins de diagnóstico clínico. As orientações visam garantir a integridade e a conservação das amostras ao longo de todo o trajeto até o laboratório, assegurando a confiabilidade dos resultados. Além disso, definem procedimentos para minimizar o risco de contaminação por microrganismos infectantes e prevenir o vazamento de agentes biológicos, por meio do uso adequado de embalagens e recipientes apropriados. O documento também estabelece critérios de aceitação e rejeição das amostras encaminhadas para a realização dos testes genéticos (ANEXO 15). Este documento foi disponibilizado para os centros parceiros, a fim de padronizar a forma de envio de amostras ao LBMMG, assim como os critérios de elegibilidade (ANEXO 16).
- **Extração de DNA genômico** - As amostras encaminhadas ao LBMMG para realização de exames genéticos passam por um processo de extração de DNA genômico. Atualmente, no laboratório, as extrações são realizadas de forma manual, utilizando kits específicos para cada tipo de material biológico, como sangue periférico ou *swab* oral, garantindo a obtenção de DNA de alta qualidade, adequado para WES. Para assegurar a padronização do processo, foram elaborados documentos que detalham os procedimentos específicos para a extração de DNA a partir de *swab* oral (ANEXO 17) e sangue periférico (ANEXO 18). Após a extração, o DNA é submetido ao preparo de biblioteca genômica conforme o protocolo *Illumina DNA Prep With Exome Plus Enrichment*, que envolve múltiplas etapas destinadas a preparar o DNA para o sequenciamento do exoma completo (ANEXO 19).
- **Análise de dados genômicos** - O processo de análise dos dados oriundos de WES envolve várias etapas essenciais para a interpretação das variantes genéticas identificadas. Desta forma, a elaboração do POP visa padronizar o processo de análise de dados provenientes do sequenciamento de nova geração de amostras de pacientes com doenças raras encaminhados ao Laboratório de Medicina Genômica/IFF. Inicialmente, os dados brutos gerados pelo sequenciamento são submetidos a uma plataforma de anotação de variantes, que associa cada variante a informações relevantes, como frequência populacional, impacto funcional e associação com doenças. Em seguida, as variantes são priorizadas com base em critérios específicos, como a relevância clínica e a probabilidade de causarem doenças. A classificação das variantes é realizada conforme as diretrizes do ACMG (Richards et al., 2015) e Clinical Genome Resource (ClinGen, www.clinicalgenome.org), que estabelecem critérios rigorosos para categorizar as variantes em cinco classes de evidência: patogênica, provavelmente patogênica, variante de significado incerto, provavelmente benigna e benigna (ANEXO 20).
- **Alinhamentos internos dos critérios de classificação de variantes** – Com o objetivo de analisar os dados obtidos por meio do sequenciamento do exoma completo e correlacioná-los com os fenótipos apresentados pelos pacientes, realiza-se semanalmente a reunião de discussão de casos no formato remoto. Durante esses

encontros, a equipe multidisciplinar revisa os resultados genômicos, identifica variantes de interesse, avalia sua relevância clínica e discute potenciais implicações diagnósticas. Esse processo contribui para a interpretação integrada dos achados, fortalecendo a tomada de decisão clínica e garantindo maior precisão na emissão dos laudos genéticos (ANEXO 21).

Durante as reuniões, são discutidos os critérios de classificação das variantes obtidas por meio do WES. Nesse contexto, os encontros permitiram a harmonização dos critérios de interpretação e classificação de variantes genéticas, garantindo a padronização das análises conduzidas no âmbito do projeto (ANEXO 22 A e B). As discussões foram fundamentadas nas diretrizes do ACMG (Richards et al., 2015) e ClinGen. Durante as reuniões, foram abordados temas como a interpretação de evidências genéticas e clínicas, a utilização de bancos de dados de referência, e a uniformização dos critérios para emissão de laudos, promovendo consistência e qualidade nas análises genômicas conduzidas pelo LBMMG. Esses encontros contaram com a participação de analistas de genômica, geneticistas clínicos e pesquisadores envolvidos no processo de diagnóstico molecular (ANEXO 23).

Adicionalmente, foi reformulado o formulário de análise, com o propósito de orientar de forma padronizada o processo de interpretação e classificação das variantes genéticas, garantindo maior consistência e rastreabilidade nas etapas de análise.

META 4: Capacitar 100% dos serviços habilitados em doenças raras em 36 meses.

Atividades Fiocruz: 4.1: Realizar ações educacionais para a rede de serviços habilitados;

Atividades Fiocruz: 4.2: Desenvolver e disseminar material didático de apoio.

A implementação de um polo de genômica no SUS para o diagnóstico clínico de doenças raras, inclui a realização de diversas atividades educativas com o objetivo de capacitar os profissionais de saúde dos serviços habilitados para o atendimento e diagnóstico de doenças raras no território brasileiro.

A descrição a seguir detalha as principais ações executadas com vistas ao cumprimento da meta específica prevista:

- **Capacitação teórica em preparo de biblioteca, tecnologia de sequenciamento e processamento de dados com a Equipe da Illumina** – Nos dias 15, 16 e 18 de julho de 2025 a equipe do LBMMG participou de capacitação teórica conduzida pela equipe da Illumina, abordando os princípios e boas práticas relacionados ao preparo de bibliotecas genômicas, fundamentos das tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS), incluindo a abordagem de WES, e etapas de processamento e controle de qualidade dos dados gerados. O primeiro módulo do curso abordou a Tecnologia Illumina/preparo de bibliotecas genômicas, no qual durante o treinamento, foi detalhado cada etapa do fluxo de trabalho que compõe o preparo de biblioteca utilizando o kit de preparo da Illumina. O segundo módulo teve como foco a tecnologia NovaSeq X Series – Overview, contemplando os princípios de funcionamento, capacidades técnicas e inovações associadas à plataforma, com ênfase na otimização do desempenho e na geração de dados de alta qualidade. O terceiro módulo abordou a análise secundária de dados pelo DRAGEN, com foco na definição e no tratamento dos principais tipos de arquivos gerados durante o NGS. Foram apresentadas as etapas que compreendem o alinhamento das sequências em formato *FASTQ* para geração dos arquivos *BAM* e *CRAM*, seguidas pela chamada e filtragem de variantes, resultando nos arquivos *VCF* e *gVCF*. O módulo também incluiu a descrição dos parâmetros de qualidade aplicados em cada etapa do fluxo e das métricas utilizadas para avaliação do desempenho do sequenciamento. Os certificados de participação dos colaboradores nos módulos do curso encontram-se no ANEXO 24 A, B, C, D e E.
- **Capacitação em análise de dados de sequenciamento do exoma completo** - A equipe de analistas de genômica do LBMMG promoveu seminários com o objetivo de atualizar e aprimorar análise de exames de sequenciamento completo do exoma, com ênfase no diagnóstico clínico. A formação contemplou o uso da plataforma em nuvem Varstation, visando habilitar os participantes para a classificação de variantes genéticas e elaboração de laudos, conforme as recomendações do ACMG e ClinGen.
- **Treinamento de novos analistas incorporados à equipe e membros da equipe clínica de genética do centro de referência para doenças raras IFF/FIOCRUZ** – As analistas sêniores do LBMMG conduziram o treinamento dos novos analistas incorporados à equipe do laboratório, o qual se iniciou no dia 14 e foi finalizado no dia 28 de outubro, totalizando cinco aulas (ANEXO 25 A). O curso “Da teoria a prática: Análise de Exoma em Doenças raras” tem como objetivo capacitar profissionais como biólogos, biomédicos e médicos na compreensão das etapas envolvidas no sequenciamento de nova geração, desde o preparo de bibliotecas até o processamento de dados e interpretação de patogenicidade das variantes genéticas associadas a doenças raras. O treinamento visa integrar fundamentos teóricos e práticas aplicadas, promovendo a formação de especialistas capazes de correlacionar achados moleculares com o contexto clínico, para apoiar o diagnóstico genético de precisão (ANEXO 25 B). O curso foi dividido em módulos, sendo eles:
 - Módulo I - Fundamentos do NGS e Exoma;
 - Módulo II - Principais Etapas do Preparo de Biblioteca e Impacto na Qualidade dos Dados gerados;
 - Módulo III – Fluxo de Bioinformática do WES;
 - Módulo IV - Filtragem e Priorização de Variantes;
 - Módulo V - Interpretação e Classificação de Variantes (ACMG/AMP e ClinGen);
 - Módulo VI - Aspectos Éticos e de Comunicação - achados secundários e incidentais;
 - Módulo VII - Casos Práticos e exercícios.
- **Estabelecimento de um canal de assessoria médica** - Com o objetivo de fortalecer a integração entre as equipes de análise genômica e a equipe clínica dos centros de referência, foi criado um canal permanente de assessoria médica, através do e-mail cam.lbmmg@fiocruz.br, para o suporte técnico-científico relacionado à solicitação de exames de NGS e interpretação de resultados emitidos pelo LBMMG (ANEXO 26). A assessoria é conduzida por médicos geneticistas especializados, membros da equipe do LBMMG-IFF/Fiocruz, e tem como finalidade oferecer orientação especializada a geneticistas clínicos e moleculares e demais profissionais da saúde envolvidos no diagnóstico de doenças raras, garantindo que as solicitações de exames genéticos sejam direcionadas de forma precisa, considerando a suspeita diagnóstica, e assegurando a qualidade das interpretações clínicas decorrentes dos achados moleculares. O e-mail de contato do serviço foi disponibilizado aos médicos parceiros e também incluído nos laudos de NGS liberados pelo LBMMG, garantindo acesso direto à consultoria médica quando necessário (ANEXO 27).
- **Realização de consultas de aconselhamento genético para Doenças raras** - O SRDR-IFF/FIOCRUZ realizou consultas de aconselhamento genético voltadas a pacientes e familiares, com o objetivo de fornecer informações detalhadas sobre a natureza, herança e implicações clínicas das doenças raras investigadas. Essas consultas incluem a interpretação de resultados de exames genéticos, a explicação sobre a probabilidade de recorrência familiar, bem como a discussão das opções de manejo clínico e decisões reprodutivas, quando aplicável.
- Com o objetivo de viabilizar a execução das atividades previstas nesta meta, foi realizado o recrutamento de uma médica geneticista para atuação como analista de dados genômicos, que participa da análise, interpretação e gestão de dados oriundos de sequenciamento genético, e três geneticistas clínicas, que apoiam a integração com equipes multiprofissionais, garantindo a investigação clínica, interpretação de dados genômicos e aconselhamento genético, promovendo uma prática médica personalizada.

META 5: Colaborar na elaboração de estudos técnicos e manuais que subsidiarão a padronização dos processos e a otimização de recursos no SUS em 36 meses.

Atividades Fiocruz: 5.1: Apoiar a elaboração de documentos e estudos técnicos em parceria com o MS;

Atividades Fiocruz: 5.2: Contribuir para a padronização dos processos, fluxos e manuais de trabalho nos serviços habilitados.

O LBMMG promoveu a elaboração de documentos técnicos para padronizar as técnicas relacionadas à coleta de material biológico, ao armazenamento e transporte de amostras, bem como ao processamento para o sequenciamento do exoma completo de pacientes com doenças raras. Estes documentos foram compartilhados com a CGRAR-MS contribuindo para a padronização de fluxos, protocolos e manuais de trabalho para a integração entre os centros de referência.

A descrição a seguir detalha as principais ações executadas com vistas ao cumprimento da meta específica prevista:

- **Elaboração de estudos técnicos-** O LBMMG-IFF/FIOCRUZ elaborou diversos documentos técnicos para padronizar as técnicas relacionadas à coleta de material biológico, ao armazenamento e transporte de amostras, bem como ao processamento para o sequenciamento do exoma completo de pacientes com doenças raras. Esses documentos, descritos na meta 3, foram compartilhados com a equipe do CGRAR/MS para apoiar a definição de normas técnicas ministeriais. Além disso, foi redigida uma carta a ser enviada juntamente com os kits de coleta de amostras biológicas (*swab* oral) aos serviços de referência em doenças raras, a qual também foi encaminhada a equipe do CGRAR/MS (ANEXO 28).
- **Avaliação da eficiência de *swabs* orais para coleta de DNA no projeto piloto do SUS-** Considerando a produção de normas técnicas pelo MS, foi decidido que o centro de referência de sequenciamento de DNA (LBMMG-IFF/FIOCRUZ) iria avaliar a eficiência da extração de DNA a partir de *swabs* de três diferentes fabricantes: Oracollect (DNA Genotek Inc., Canadá), Kolplagene (Kolplast, Brasil) e *Sample Preservative Fluid* (Bioer, China). Esse teste visa o estabelecimento da marca de coletor de *swab* oral que será utilizado pelo SUS no atual projeto piloto.
Os *swabs* orais foram entregues ao LBMMG-IFF/FIOCRUZ em 21 de fevereiro de 2025, totalizando 27 amostras de indivíduos diferentes. Inicialmente, 19 amostras foram separadas para a realização da extração manual de DNA, utilizando o kit comercial ReliaPrep™ gDNA Tissue Miniprep System. A extração de DNA foi realizada no dia 27 de fevereiro, seguindo o protocolo estabelecido pelo fabricante, com algumas modificações descritas na Instrução Técnica de Extração de DNA a partir de *swab* oral. O DNA extraído foi avaliado quanto à integridade da molécula por meio de eletroforese em gel de agarose e teve a massa e qualidade inferidas a partir da quantificação pelo método de espectrofotometria, utilizando o equipamento Nanodrop (ThermoFisher Scientific Inc., USA).
Os resultados obtidos estão apresentados na tabela 1. Para a condução do WES, é desejável que a concentração de DNA esteja acima de 6,66 ng/μl. Desta forma, as amostras de alguns pacientes não teriam massa suficiente para seguir para a técnica de sequenciamento do exoma completo. Em relação à qualidade do DNA, a maioria das amostras apresentou relação Abs260/280 e Abs260/230 dentro do padrão esperado (Abs260/280: 1,8-2,0; Abs260/230: 2,0-2,2), indicando um alto grau de pureza do DNA extraído.

Tabela 1- Resultados de concentração e qualidade da amostra, obtidos a partir da extração de DNA genômico por swab oral de três fabricantes.

Amostra	Concentração(ng/μl)	260/280	Marca do Swab
MS-001/IFF	2,50	1,57	Kolplagene
MS-002/IFF	38,1	1,84	Kolplagene
MS-003/IFF	51,7	2,0	Kolplagene
MS-010/IFF	30,9	1,91	Kolplagene
MS-012/IFF	78,2	1,93	Kolplagene
MS-013/IFF	26,3	1,89	Kolplagene
MS-014/IFF	13,2	2,00	Kolplagene
MS-012/IFF	78,2	1,93	Kolplagene
MS-013/IFF	26,3	1,89	Kolplagene
MS-014/IFF	13,2	2,00	Kolplagene
MS-007/IFF	56,4	1,84	DNA Genotek Inc
MS-008/IFF	31,8	1,88	DNA Genotek Inc
MS-009/IFF	41,7	2,02	DNA Genotek Inc
MS-004/IFF	14,7	1,80	Bioer
MS-005/IFF	7,30	1,50	Bioer
MS-006/IFF	68,8	1,90	Bioer
MS-011/IFF	14,6	1,78	Bioer
MS-016/IFF	22,7	1,93	Bioer
MS-017/IFF	31,0	1,95	Bioer
MS-018/IFF	47,4	1,77	DNA Genotek Inc
MS-019/IFF	23,7	1,8	DNA Genotek Inc

A marca de *swab* oral que proporcionou a melhor uniformidade de resultado de concentração de massa e qualidade do DNA extraído, foi o da marca DNA Genotek Inc. Em contrapartida, as marcas Kolplagene e Bioer tiveram uma maior variabilidade entre as amostras extraídas, sendo que a marca Kolplagene apresentou resultados superiores em termos de qualidade do DNA, com melhores valores nas relações Abs260/280 e Abs260/230 em comparação à Bioer. Com base nos resultados obtidos para extração manual de DNA genômico, pode-se inferir que as marcas DNA Genotek Inc. e Kolplagene podem ser consideradas para uso em NGS. Por fim, o *swab* da marca Kolplagene parece uma opção vantajosa, pois, além de apresentar um bom desempenho, tem um custo inferior ao da DNA Genotek Inc., o que pode representar uma redução de custos significativa para o projeto a ser implementado no SUS.

Os resultados obtidos foram descritos em um relatório técnico parcial, que descreve as condições em que as amostras chegaram ao laboratório, a técnica utilizada para a extração do DNA genômico a partir do *swab* oral e os dados coletados (ANEXO 29). O relatório está em fase de finalização, aguardando os resultados das 10 amostras restantes, que foram enviadas ao LBMMG. Assim que os dados forem gerados, o relatório técnico final será enviado à equipe do CGRAR/MS para avaliação e discussão dos resultados obtidos pelo LBMMG.

- Com o objetivo de viabilizar a execução das atividades previstas nesta meta, procedeu-se ao recrutamento de uma colaboradora destinada à gestão da equipe científica e técnica do projeto, que presta apoio à supervisão, coordenação e articulação das ações desenvolvidas, garantindo o alinhamento às diretrizes estratégicas, aos prazos e às metas estabelecidas. Adicionalmente, foi contratada uma profissional sob regime celetista para atuar na gestão administrativa do projeto, sendo responsável pelo planejamento e compras de insumos, bem como pela observância dos prazos, metas, indicadores e diretrizes institucionais definidas no escopo do projeto.

Resultados alcançados

O presente relatório apresenta as atividades desenvolvidas e os progressos alcançados em relação às metas estabelecidas no projeto-base “Ampliação da linha de cuidado e de diagnóstico genômico alinhada à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”. O andamento do projeto é demonstrado por meio da descrição detalhada das ações executadas em cada meta prevista e os resultados obtidos.

• Meta 1

No aspecto prático do projeto, discutiram-se em reuniões com as equipes do LBMMG e CGRAR/MS as modalidades de solicitação dos testes genéticos e os procedimentos para a coleta do material biológico a ser enviado aos centros de sequenciamento do SUS.

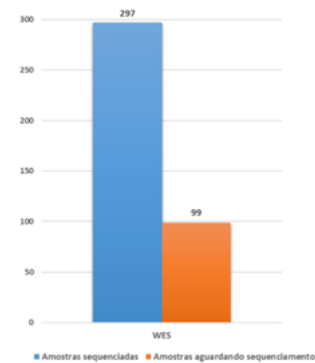
Foram realizadas ações estratégicas focadas na padronização dos materiais e na ampliação da capacidade instalada para a realização de exames genômicos. Neste sentido, o LBMMG realizou uma análise aprofundada para selecionar os insumos, equipamentos e ferramentas de análise mais adequados para o projeto. A negociações com fornecedores, com o objetivo de assegurar a disponibilidade de insumos, além de definir orçamentos, prazos de entrega e condições comerciais, foram essenciais para estabelecer as condições ideais para a implementação do projeto no SUS.

No âmbito da realização do exame de sequenciamento do exoma completo para pacientes com doenças raras, no período compreendido entre 1 de janeiro a 22 de outubro do corrente ano, foram encaminhados ao LBMMG 194 pacientes, dos quais 188 amostras foram destinadas ao WES. No decorrer desse período, foram processadas 279 bibliotecas genômicas e foram sequenciadas 297 amostras (22 amostras processadas em 2024 e 275 processadas em 2025). Dentre as bibliotecas genômicas preparadas no corrente ano, 96 foram processadas em outubro e serão sequenciadas em duas etapas, 36 foram submetidas ao sequenciamento em novembro, enquanto as 60 restantes estão programadas para serem enviadas ao sequenciamento em janeiro de 2026.

Com o objetivo de aprimorar a estrutura de análise dos dados provenientes do WES, foram contratados processamentos de arquivos na plataforma Varstation (Genesis Genomics), que contempla a implantação de software em nuvem para o processamento de dados por meio de pipelines de exoma germinativo com mapeamento.

No que se refere à produção, no período compreendido entre janeiro e outubro de 2025, o LBMMG realizou 297 reações de sequenciamento do exoma completo, referentes a pacientes com doenças raras encaminhados tanto em 2025 (57) quanto em anos anteriores (240). Adicionalmente, 99 amostras permanecem aguardando a execução da técnica de sequenciamento do exoma completo (Figura 1).

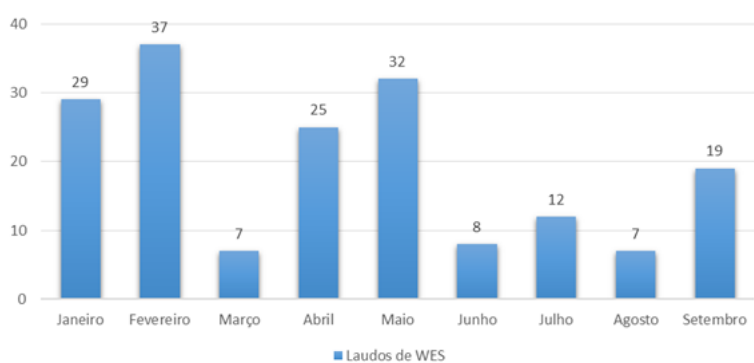
Figura 1 - Situação dos exames genéticos de pacientes encaminhados ao LBMMG.



Legenda: Processamento e sequenciamento de amostras de pacientes encaminhados ao LBMMG. No intervalo de janeiro a outubro de 2025, o LBMMG conduziu 261 reações de sequenciamento do exoma completo (WES). Permanecem em fila de processamento 133 amostras destinadas ao WES. Cabe ressaltar que existe uma fila de espera para a realização de sequenciamentos e que, no ano de 2025, foram processados pacientes encaminhados ao LBMMG em anos anteriores.

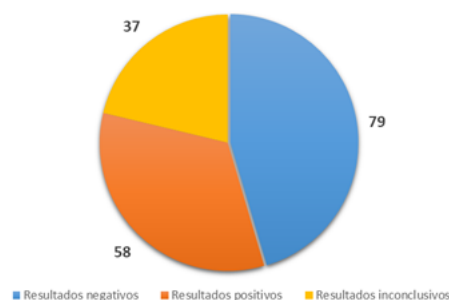
Neste mesmo período foram emitidos um total de 174 laudos genômicos (Figura 2), contemplando a análise de exoma completo realizadas para o diagnóstico de pacientes com doenças raras e 1 laudo emitido de sequenciamento pelo método de Sanger. Dentre os laudos emitidos, 62 apresentaram achados positivos, a partir da identificação de variantes genéticas potencialmente associadas ao fenótipo clínico dos pacientes. Em 38 casos, o diagnóstico molecular não pôde ser estabelecido, considerando a identificação de variantes de significado incerto, sendo então classificados como resultados inconclusivos, e em 79 casos não foi possível identificar variantes causais, sendo então classificados como resultados negativos (Figura 3). Cabe destacar que a maior parte dos laudos emitidos refere-se a análises de pacientes encaminhados ao LBMMG em anos anteriores, provenientes de demandas represadas.

Figura 2 - Emissão de laudos de sequenciamento do exoma completo pelo LBMMG.



Legenda: Quantitativo mensal de laudos de WES emitidos pelo LBMMG entre janeiro e setembro de 2025.

Figura 3 - Distribuição dos resultados de laudos de sequenciamento do exoma completo emitidos pelo LBMMG.



Legenda: Distribuição dos laudos de sequenciamento do exoma completo emitidos pelo LBMMG de acordo com o resultado obtido. Entre os meses de janeiro e outubro de 2025, o LBMMG emitiu 174 laudos genômicos. Destes, 58 apresentaram resultados positivos, com variantes classificadas como patogênicas ou provavelmente patogênicas associadas à manifestação clínica do paciente; 37 apresentaram resultados inconclusivos, com variantes de significado incerto (VUS) relacionadas à manifestação clínica; e 79 apresentaram resultados negativos, sem identificação de variantes causais. Ressalta-se que há uma fila de espera para realização de sequenciamentos e que, em 2025, foram processados pacientes encaminhados em anos anteriores.

• Meta 2

Considerando a meta do projeto que é garantir que, em até 36 meses, 100% dos laudos gerados estejam disponíveis em plataforma digital, assegurando a centralização e o fácil acesso às informações para os centros de referência em doenças raras, o sistema RedCap (*Research Electronic Data Capture*) foi selecionado, em conjunto com o CGRAR/MS, como a plataforma mais adequada para a execução do projeto piloto, garantindo um ambiente seguro e eficiente para a gestão dos dados. Os projetos já implementados pelo LBMMG no RedCap foram encaminhados à equipe do CGRAR/MS para que sejam utilizados como molde para a montagem do RedCap, do programa do SUS.

Atualmente, o projeto para disponibilização dos laudos por meio da plataforma REDCap foi concluído e encontra-se plenamente estruturado para o início da disponibilização dos laudos por meio dessa ferramenta, estabelecendo uma solução integrada e acessível a todos os profissionais envolvidos nos processos de análise e acompanhamento dos pacientes. A entrega dos laudos por meio do sistema REDCap está prevista para iniciar até o mês de dezembro do corrente ano, tendo como primeira etapa a implementação junto à equipe do Instituto Nacional de Doenças Raras (INRRas).

Adicionalmente, o LBMMG implantou o formulário eletrônico de solicitação de exames moleculares para serem realizados no laboratório, e todas as solicitações, tanto de médicos do IFF quanto de profissionais externos ao instituto, passaram a ser realizadas via REDCap.

A fim de tornar a visualização dos dados submetidos no REDCap mais dinâmica e eficiente para acompanhamento, foram iniciadas as tratativas para a construção de *dashboards* interativos, contemplando indicadores de desempenho do serviço, mecanismos de controle de duplicidade, telas de busca aprimoradas e atualizações automatizadas de dados por meio da integração entre Power BI e REDCap. Essa integração está sendo discutida com consultores especializados e visa facilitar a gestão do projeto.

• Meta 3

Visando atender à meta 3 de elaborar e validar 100% dos protocolos padrão para coleta de amostras e processamento laboratorial em até 36 meses, a equipe do LBMMG estruturou um fluxo detalhado para a solicitação de sequenciamento do exoma completo. Esse fluxo abrangeu as responsabilidades da unidade solicitante, que incluem a preparação da documentação necessária, o preenchimento dos dados clínicos e a coleta do *swab* oral. Além disso, foi definida uma etapa de triagem, que visa avaliar a elegibilidade das solicitações para exames genéticos, garantindo a pertinência e a qualidade das amostras.

No contexto do processamento das amostras, foram estabelecidas as etapas para o processamento e sequenciamento das amostras encaminhadas ao LBMMG. Para assegurar a padronização e a eficiência dos processos, foram produzidos documentos, abordando desde o acondicionamento e transporte das amostras até a coleta e armazenamento de *swab* oral, além da análise de variantes genéticas oriundas do sequenciamento do exoma completo. Dentre os documentos produzidos estão (a) IT de acondicionamento e transporte de amostras biológicas de origem humana destinadas a exames genéticos; (b) IT de coleta e armazenamento de *swab* oral; (c) IT de análise de dados e classificação de variantes oriundas do sequenciamento de nova geração. As ITs referentes ao acondicionamento e transporte de amostras biológicas e à coleta e armazenamento de *swab* oral já foram implementadas e disponibilizadas aos centros parceiros. Adicionalmente, a IT de análise de dados provenientes do sequenciamento de nova geração e classificação de variantes já está sendo utilizada para auxiliar os novos analistas de dados genômicos participantes do projeto.

Visando aprimorar a comunicação dos resultados e a padronização dos relatórios emitidos pelo laboratório, o modelo do laudo genético foi atualizado com o objetivo de tornar as informações mais claras aos profissionais solicitantes e às equipes envolvidas no cuidado dos pacientes. As modificações incluíram a reorganização da estrutura do documento, a melhoria na apresentação dos resultados e a inclusão de campos explicativos sobre o significado clínico das variantes. Essas adequações foram realizadas com a finalidade de manter o laudo em consonância com as atualizações mais recentes referentes ao processo de classificação de variantes germinativas provenientes de análises de NGS (ClinGen), assegurando maior precisão e alinhamento às práticas internacionais em diagnóstico a partir da técnica de WES.

• Meta 4

Em atendimento à meta estabelecida, foram conduzidas ações de capacitação e integração entre as equipes de geneticistas clínicos e moleculares envolvidos no diagnóstico molecular. Com o objetivo de discutir os resultados de WES obtidos com a equipe multidisciplinar, abrangendo Biólogos moleculares e médicos geneticistas, foram conduzidos seminários internos sobre análise de exoma e classificação de variantes conforme as diretrizes ACMG/ClinGen, utilizando a plataforma Varstation. As reuniões são conduzidas semanalmente são fundamentais para garantir a interpretação clínica precisa das variantes identificadas. Esse diálogo permite integrar dados laboratoriais e informações fenotípicas do paciente, favorecendo a correlação genótipo-fenótipo e a classificação adequada das variantes. Além disso, contribui para a tomada de decisões diagnósticas mais assertivas, aprimora o conhecimento técnico-científico das equipes envolvidas e fortalece a qualidade e a confiabilidade dos laudos emitidos. São fundamentais para se chegar ao estabelecimento de um laudo.

Nos dias 15, 16 e 18 de julho de 2025 a equipe do LBMMG participou de treinamento online que abordou a parte teórica do protocolo de preparo de bibliotecas genômicas e a análise dos dados genômicos no sistema Illumina, durante o qual foram esclarecidas dúvidas sobre o protocolo teórico promovido pela Illumina. O processo foi fundamental, pois permite que os profissionais do laboratório dominem uma das tecnologias mais avançadas de sequenciamento genético, garantindo a excelência no diagnóstico das doenças raras. Além disso, com o estabelecimento de novos centros de sequenciamento de DNA no Brasil, os profissionais do LBMMG terão a oportunidade de compartilhar seu conhecimento, liderando treinamentos para equipes desses centros, consolidando ainda mais a expertise da instituição no país.

Como parte das iniciativas de qualificação do processo de análise e interpretação de variantes, o LBMMG ofereceu o curso "Da Teoria à Prática: Análise de Exoma em Doenças Raras" com o objetivo de capacitar novos profissionais na aplicação das metodologias de sequenciamento e análise genômica voltadas ao diagnóstico de doenças raras. O curso contou com a participação de sete geneticistas clínicos e três geneticistas moleculares que receberam o certificado de conclusão no curso (ANEXO 30). Com base nesse treinamento inicial, os residentes do Centro de Genética Médica do IFF/FIOCRUZ continuaram o processo de qualificação junto ao analista de dados genômicos do LBMMG, ampliando a rede de especialistas capacitados no diagnóstico de doenças raras. Os participantes foram qualificados em relação à interpretação de variantes germinativas e à elaboração de laudos genéticos (ANEXO 31).

Integrando as ações de suporte técnico e comunicação entre o laboratório e os centros de referência, a equipe do LBMMG instituiu o canal de assessoria médica (CAM), destinado a oferecer suporte técnico-científico nas solicitações e na interpretação de exames de NGS. A partir do estabelecimento do canal, dia 09 de outubro de 2025, foram

conduzidas três assessorias médicas: (a) assessoria médica para auxiliar a interpretação das variantes descritas em um laudo de exoma completo liberado para uma geneticista clínica do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG); (b) assessoria para auxiliar na seleção do teste molecular mais apropriado junto a uma Hematologista do [Hospital Oswaldo Cruz](#) de Recife, considerando a suspeita clínica apresentada, visando otimizar a estratégia diagnóstica e a acurácia do diagnóstico genético; (c) assessoria médica para auxiliar na reclassificação da variante identificada em um paciente, considerando que a variante segregou com a condição clínica entre membros da família. Adicionalmente, foram realizadas consultas de aconselhamento genético no âmbito assistencial, com o objetivo de apoiar a interpretação clínica dos resultados e o melhor direcionamento para realização do teste molecular.

No âmbito das ações desenvolvidas no Serviço de Referência em Doenças Raras do IFF (SRDR-IFF/FIOCRUZ), entre os dias 1º e 15 de outubro do corrente ano, os três geneticistas clínicos vinculados ao projeto participaram de 102 atendimentos de aconselhamento genético, voltados à avaliação clínica e ao acompanhamento de pacientes e familiares.

● Meta 5

Como parte das ações previstas para a meta, que visa colaborar na elaboração de estudos técnicos e manuais para subsidiar a padronização dos processos e otimização de recursos no SUS, o LBMMG-IFF/FIOCRUZ desenvolveu documentos técnicos para padronizar as etapas de coleta, armazenamento e transporte de amostras biológicas a serem encaminhadas para o laboratório, processamento de amostras biológicas para extração de DNA a partir de swab oral, preparo de bibliotecas genômicas, entre outros. O conjunto de documentos foi submetido à apreciação do CGRAR/MS, com vistas a respaldar tecnicamente a definição de protocolos nacionais.

Com o intuito de assegurar a comunicação adequada entre os centros de referência e os profissionais envolvidos na coleta, a equipe do LBMMG elaborou também uma carta informativa que acompanhará os kits de coleta de amostras biológicas. O documento, encaminhado ao CGRAR/MS, e a equipe ficará responsável pela arte e viabilização dos folhetos para a posterior distribuição, garantindo a comunicação adequada sobre os procedimentos e as orientações necessárias para o uso dos coletores de swabs orais que serão entregues aos Centros de Referência de Doenças Raras.

No mesmo direcionamento, foi iniciada a avaliação de insumos utilizados nos procedimentos laboratoriais, por meio de uma análise comparativa da quantidade de DNA recuperado a partir de swabs de três fabricantes: Oracollect (DNA Genotek Inc.), Kolplagene (Kolplast) e Sample Preservative Fluid (Bioer). As amostras encaminhadas ao LBMMG foram processadas por extração manual de DNA, permitindo a análise da qualidade e uniformidade do material genético obtido. Os resultados indicaram que a marca DNA Genotek Inc. apresentou o melhor desempenho global, com maior uniformidade e pureza do DNA, enquanto a Kolplagene demonstrou boa qualidade, embora com maior variabilidade entre amostras. Já os produtos da Bioer apresentaram índices de qualidade abaixo do esperado. Considerando o bom desempenho técnico e o menor custo unitário, a Kolplagene se mostra alternativa vantajosa para utilização no SUS. O relatório técnico conclusivo será encaminhado ao CGRAR/MS para apreciação e validação dos resultados.

Os avanços alcançados até o momento evidenciam progresso significativo no cumprimento das metas do projeto, com destaque para a padronização de processos, capacitação de profissionais e avaliação criteriosa de equipamentos e insumos voltados ao aprimoramento do diagnóstico genômico no SUS. As próximas etapas contemplam a continuidade da implementação e do aperfeiçoamento dos protocolos técnicos, a consolidação do polo genômico no IFF/FIOCRUZ para ampliação da capacidade de sequenciamento de exoma completo, e a expansão das ações de formação voltadas à análise e interpretação de variantes genéticas, contribuindo para a qualificação de outros centros de sequenciamento no país.

Como resultado das ações conduzidas em 2025, foram processadas e sequenciadas mais de 200 amostras, marco que demonstra o fortalecimento da capacidade diagnóstica do LBMMG e o compromisso contínuo da FIOCRUZ com o avanço da medicina genômica no SUS.

Houve publicação de produção técnico-científica? () Sim; Qual:

() Não

Considerações Gerais

Foram realizadas as atividades conforme previsto no projeto básico, a saber:

Todas as ações executadas são para o desenvolvimento das metas e alcance dos resultados esperados em observâncias aos princípios públicos que norteiam a correta utilização do recurso de modo a cumprir o objetivo de fornecer o sequenciamento de nova geração de exoma completo e laudo técnico por meio de plataforma digital para os serviços habilitados em doenças raras de forma articulada.

Anexos/Evidências

Anexos/ Evidências:(5614383)

●Relação dos participantes do projeto

● Definição do papel do LBMMG-IFF/FIOCRUZ e LCCM para o sequenciamento do exoma no SUS.

● Fluxo de solicitação de teste genético, coleta e envio aos centros de sequenciamento de DNA.

● Viabilidade da compra do equipamento NovaSeq X Plus e insumos.

(A) Reunião para alinhamento da aquisição do NovaSeqX Plus e insumos necessários para o preparo de biblioteca genômica.

(B) Orçamento do custo de insumos plásticos para o preparo de bibliotecas genômicas e reação de sequenciamento no equipamento NovaSeq X Plus no IFF/FIOCRUZ.

● Viabilidade da compra da plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR.

(A) Reunião para determinação da viabilidade de compra da plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR.

(B) Orçamento de insumos plásticos para utilização da plataforma automatizada de pipetagem.

● Compartilhamento dos resultados da obtenção de DNA genômico a partir do sistema de coleta com *swab* oral Kolplagene da marca Kolplast.

● Dados para a realização da chamada pública da supervisora de técnicas de Biologia Molecular e Genômica.

● Encaminhamento da solicitação de aquisição do software em nuvem Varstation (Genesis Genomics).

(A) Solicitação de compra do software varstation via FIOTEC

(B) Aquisição concluída e disponibilização do serviço de processamento na plataforma.

● Reunião com os membros da equipe do LBMMG e CGRAR/MS. Apresentação dos projetos já montados pelo LBMMG no REDCap e fluxo envolvendo o processo de solicitação do exame até a liberação do resultado.

● Formulários já produzidos no REDCap referentes à solicitação de exame de sequenciamento do exoma completo e sequenciamento de Sanger.

(A) Máscara do REDCap para solicitação de exames disponibilizada ao CGRAR.

(B) Módulo no REDCap estruturado para viabilizar o processo de solicitação de exames

● Módulo no RedCap de dados gerais e dados clínicos dos pacientes.

(A) Formulário eletrônico para inserção de dados gerais de pacientes, desenvolvido no REDCap e disponibilizado ao CGRAR.

(B) Formulário eletrônico para inserção de dados clínicos de pacientes, desenvolvido no REDCap e disponibilizado ao CGRAR.

● Formulário eletrônico desenvolvido no REDCap para disponibilização dos laudos genômicos aos médicos solicitantes.

● Reunião técnica de alinhamento para o desenvolvimento do dashboard no Power BI e sua integração ao sistema REDCap.

(A) Reunião realizada para avaliação da viabilidade para o desenvolvimento do *dashboard* no Power BI e integração ao sistema REDCap.

(B) Reunião realizada em 28 de outubro para apresentação das demandas do laboratório referentes ao desenvolvimento do *dashboard* no Power BI e à integração com o sistema REDCap.

- Fluxo operacional de solicitação de sequenciamento de exoma completo, voltado ao diagnóstico de pacientes com doenças raras, estruturado na plataforma Bizagi.
- Instrução de trabalho para a coleta de amostras de mucosa bucal por meio de *swab* oral.
- Procedimento operacional padrão para o transporte de amostras para exames genéticos.
- Disponibilização do POP "Acondicionamento e Transporte de Amostras Biológicas para Exames Genéticos" aos centros parceiros.
- Instrução de trabalho para a extração de DNA a partir de *swab* oral.
- Instrução de trabalho para a extração de DNA a partir de sangue periférico.
- Instrução de trabalho para a construção de biblioteca genômica para o sequenciamento de nova geração a partir do kit de preparo da Illumina.
- Instrução de trabalho para a realização da análise de variantes provenientes do sequenciamento do exoma completo.
- Registro da reunião de alinhamento semanal do LBMMG.
- Coordenação de condutas do LBMMG para análise e laudagem de variantes genéticas.

(A) Reunião interna para discussão da análise de variantes identificadas por WES e elaboração dos respectivos laudos.

(B) Apresentação e discussão de caso clínico em reunião interna do LBMMG para liberação de laudo genômico.

- Alinhamento interno sobre a classificação de variantes de acordo com os critérios do ClinGen.
- Capacitação técnica dos colaboradores do LBMMG em preparo de biblioteca e processamento de dados genômicos com a equipe da Illumina.
 - (A) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram treinamento "Tecnologia Illumina/Preparo de Biblioteca" conduzido no dia 15 de julho de 2025.
 - (B) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento "NovaSeq X series: Overview" conduzido no dia 15 de julho de 2025.
 - (C) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento "How to Plan Your First Sequencing Project" conduzido no dia 15 de julho de 2025.
 - (D) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento "Emedgene overview" conduzido no dia 16 de julho de 2025.
 - (E) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento "Illumina Connected Analytics overview" conduzido no dia 18 de julho de 2025.
- Curso de capacitação ministrado pelo LBMMG abrangendo análise de dados de sequenciamento do exoma completo.

(A) Cadastramento do curso "Da teoria à prática: Análise de Exoma em Doenças Raras" na plataforma do IFF/FIOCRUZ.

(B) Realização do curso "Da Teoria à Prática: Análise de Exoma em Doenças Raras" para capacitação de profissionais em análise de dados de sequenciamento do exoma completo.

- Documentação da implementação do canal de assessoria médica do LBMMG e do e-mail de contato vinculado ao serviço.
- Atualização do laudo genético elaborado pelo LBMMG, com inclusão do endereço de e-mail do canal de assessoria médica.
- Carta informativa que será encaminhada junto aos kits de coleta de amostras biológicas aos Serviços de Referência para Doenças Raras. Registro do compartilhamento da carta com o CGRAR.
- Relatório técnico parcial referente à comparação da eficiência de extração manual de DNA genômico utilizando diferentes fabricantes de *swab* oral.
- Comprovante de Realização - Registro de presença no curso "Da Teoria à Prática: Análise de Exoma em Doenças Raras".
- Treinamento dos residentes em genética do IFF/FIOCRUZ para análise de variante genômicas oriundas do sequenciamento de nova geração.

Stella Regina Carletti
Mat. SIAPE 1703221
Coordenadora do Projeto

ANEXO 5.4 A

RELATÓRIO DE FISCALIZAÇÃO DAS ATIVIDADES REALIZADAS PELA FIOTEC

Informações gerais do projeto

ID:	IFF-002-FIO-25
Contrato:	04/2025
Vigência:	23/01/2025 a 23/01/2028
Título:	Ampliação da linha de cuidado e de diagnóstico genômico alinhada à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.
Processo	25384.001188/2024-52

Número e Valor da Parcela

2ª parcela / R\$ 8.080.948,00 (oito milhões, oitenta mil, novecentos e quarenta e oito reais.)
--

Atividades realizadas pela Fiotec

Foram realizadas as atividades conforme previsto no projeto básico, a saber: Concessão e pagamento de Pessoa Física, na modalidade bolsa, para execução e alcance do resultado das metas. Contratação de Pessoa Jurídica para o fornecimento de serviços necessários ao cumprimento das metas. Todas as ações executadas são para o desenvolvimento das metas e alcance dos resultados esperados em observâncias aos princípios públicos que norteiam a correta utilização do recurso de modo a cumprir o objetivo do desenvolvimento do projeto de fornecer o sequenciamento de nova geração de exoma completo e laudo técnico por meio de plataforma digital para os serviços habilitados em doenças raras de forma articulada.

Mario Gonzalez Romar
Matrícula SIAPE nº 1650546
Fiscal



Documento assinado eletronicamente por **MARIO GONZALEZ ROMAR, Analista de Gestão em Saúde**, em 11/11/2025, às 15:41, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



Documento assinado eletronicamente por **Stella Regina Carletti, Analista de Gestão em Saúde**, em 11/11/2025, às 15:52, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.fiocruz.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **5610524** e o código CRC **A33D135D**.

Referência: Processo nº 25384.001188/2024-52

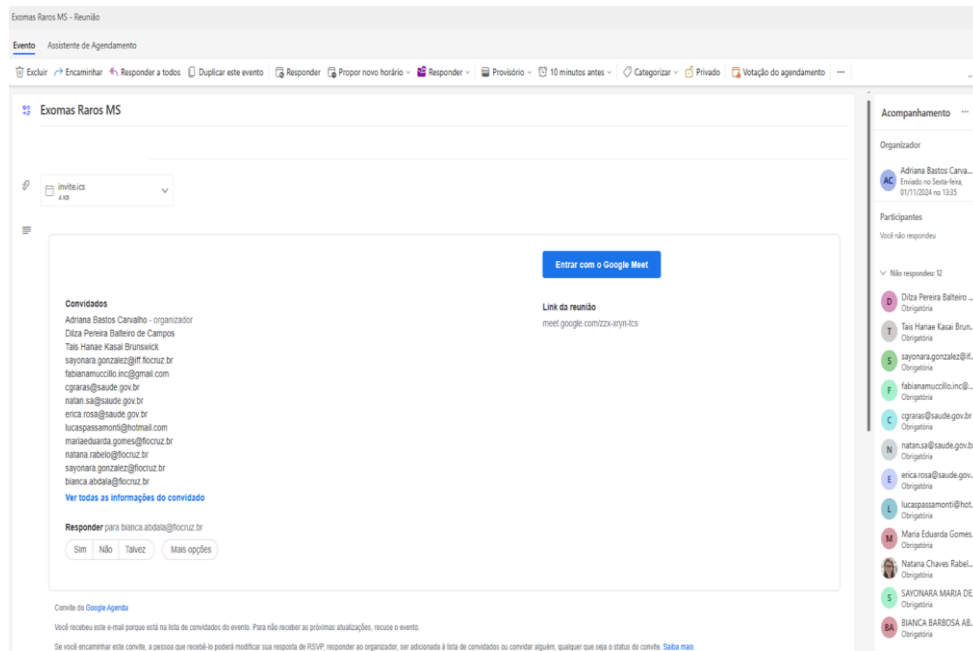
nº 5610524

SEI

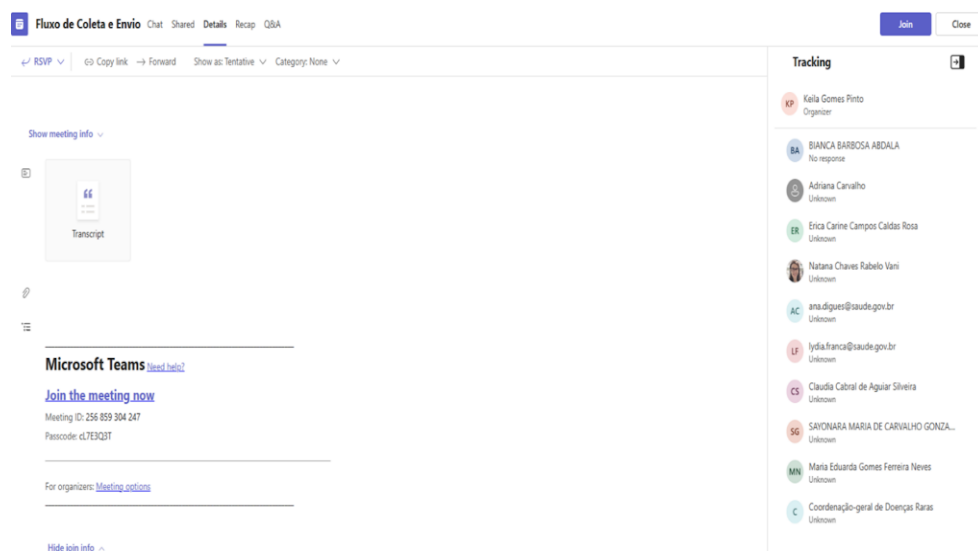
ANEXOS/EVIDÊNCIAS

II - RELATÓRIO DE ATIVIDADES PARCIAL E FINAL

ANEXO 1 – Definição do papel do LBMMG-IFF/FIOCRUZ e LCCM para o sequenciamento do exoma no SUS.



ANEXO 2 – Fluxo de solicitação de teste genético, coleta e envio aos centros de sequenciamento de DNA.



ANEXO 3 – Viabilidade da compra do equipamento NovSeq X Plus e insumos.

(A) Reunião para alinhamento da aquisição do NovaSeqX Plus e insumos necessários para o preparo de biblioteca genômica.

Reunião sobre TED - IFF

Chat

Compartilhado

Detalhes

Recapitulação

F&R

Responder

Copiar link

Encaminhar

Mostrar como: Provisório

Categoria: Nenhuma

Presencial e Virtual

Ocultar informações de reunião

Presencial para Peter - Aguardando definição do local

Link de acesso:

Mostrar informações de ingresso

Controle

C

Coordenação-geral de Doenças Raras

Organizador

BA

BIANCA BARBOSA ABDALA

Sem resposta

SR

Serafini, Peter

Desconhecido

SG

SAYONARA MARIA DE CARVALHO G...

Desconhecido

MR

MARIO GONZALEZ ROMAR

Desconhecido

ER

Erica Carine Campos Caldas Rosa

Desconhecido

AC

ana.digues@saude.gov.br

Desconhecido

(B) Orçamento do custo de insumos plásticos para o preparo de bibliotecas genômicas e reação de sequenciamento no equipamento NovaSeq X Plus no IFF/FIOCRUZ.



Número do Orçamento: 4691969

Página 2 of 6

PRODUTO E PREÇO							
Número de Catálogo	Descrição do Item	Preço de Tabela (BRL)	Desconto	Preço com Desconto (BRL)	Unidades	Período (Anos)	Subtotal (BRL)
20073777	Emedgene - Annual Support and Maintenance - Professional 1 year of access to Emedgene Analyze and Curate, including all major and minor software updates and feature releases. Includes deploy testing and production environments, Setup SOP preset filters and workflows for multiple assays, up to 50 users, Available APIs for integration with an internal LIMS, Up to 2 report templates (text and logo customization), Up to 2 PONs, Regular bioinformatics support calls as needed during setup. Termo do Contrato: 24.00 meses Billing Frequency: In-Full Advance Invoicing	85,500.00	42,750.00 (50.00%)	42,750.00	1	2.00	85,500.00
20073772	Emedgene - Genome Equivalent Sample - FASTQ Emedgene analysis starting from FASTQ on a per sample genome equivalent basis, whereby 1 genome is equivalent to 2 exomes or 6 panels. Any unused samples will automatically roll over provided that the Support and Maintenance fee is renewed on an annual basis.	889.00	323.15 (36.35%)	565.85	1000	0.00	565,850.00
20077595	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment, (S) Tagmentation Set B (96 Samples, 12-plex) Illumina DNA Prep with	53,071.00	0.00 (0.00%)	53,071.00	22	0.00	1,167,562.00

	Exome 2.5 Enrichment, (S) Tagmentation Set B (96 Samples, 12-plex)						
20093180	Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel can be used for combined enrichment of both human exome plus mitochondrial DNA from whole exome libraries. Provides 32 ul of material, sufficient for 96 samples when paired with Exome 2.5 Panel in the Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment kits (8 hybridization reactions at 12-plex with up to 4 ul oligo panel per reaction), or a minimum of 64 samples when paired with Exome 2.5 Panel in the Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment kit (16 hybridization reactions at 4-plex with 2 ul oligo panel per hybridization reaction).	3,276.00	0.00 (0.00%)	3,276.00	22	0.00	72,072.00
20085595	NovaSeq X Series 10B Reagent Kit (200 Cycle) This reagent kit provides one NovaSeq X Series 10B flow cell (with 8- lanes) and reagent consumables to support a single flow cell 200 cycles run on the NovaSeq X and NovaSeq X Plus systems.	56,430.00	0.00 (0.00%)	56,430.00	9	0.00	507,870.00
20091654	Illumina® DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples) Illumina® DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples) Includes 96, 10 bp indexes sufficient for labeling 96 samples. Purchase library prep and enrichment	3,591.00	0.00 (0.00%)	3,591.00	1	0.00	3,591.00

	reagents and probe panels separately.						
20091658	Illumina® DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples) Illumina® DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 Indexes, 96 Samples) Includes 96, 10 bp indexes sufficient for labeling 96 samples. Purchase library prep and enrichment reagents and probe panels separately.	3,591.00	0.00 (0.00%)	3,591.00	1	0.00	3,591.00
20042038	Illumina Analytics - 1 iCredit iCredits are used for data storage and analysis on either BaseSpace Sequence Hub or Illumina Connected Analytics.	5.70	0.00 (0.00%)	5.70	3000	0.00	17,100.00
Subtotal							2,423,136.00
Investimento Final (BRL)							2,423,136.00

Os impostos são uma estimativa e estão sujeitos a mudança mediante o faturamento com base nos regulamentos fiscais relevantes.

Condições de Pagamento: Net 30 Days

INCOTerms: DAP: Delivered At Place

ANEXO 4 – Viabilidade da compra da plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR.

(A) Reunião para determinação da viabilidade de compra da plataforma automatizada de pipetagem NGS STAR.

Reunião sobre TED IFF

Chat

Compartilhado

Detalhes

Recapitulação

Responder

60 Copiar link

Encaminhar

Mostrar como: Previsão

Categoria: Nenhuma

Mostrar informações da reunião

Obter o Outlook para iOS

De: Kella Gomes Pinto

Para: Kella Gomes Pinto <kella.gomes@saude.gov.br>; Jose Luis Avanzo <joseluis.avanzo@hamiltoncompany.com>; Silvio Barroso <silvio.barroso@hamiltoncompany.com>; Fernando Pacheco <fernando.pacheco@hamiltoncompany.com>; SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ <sayonara.gonzalez@focruz.br>; Ana Carolina Diques da Costa <ana.diques@saude.gov.br>
Assunto: Reunião sobre TED IFF

Onde: Reunião do Microsoft Teams

Mostrar informações de ingresso

Controle

Kella Gomes Pinto

Organizador

BIANCA BARBOSA ABDALA

Sem resposta

MARIO GONZALEZ ROMAR

Desconhecido

Joseluis Avanzo <joseluis.avanzo@hamiltoncompany.com>

Desconhecido

Silvio Barroso <silvio.barroso@hamiltoncompany.com>

Desconhecido

fernando Pacheco <fernando.pacheco@hamiltoncompany.com>

Desconhecido

SAYONARA MARIA DE CARVALHO G.

Desconhecido

ana.diques@saude.gov.br

Desconhecido

Coordenação-geral de Doenças Raras

Desconhecido

(B) Orçamento de insumos plásticos para utilização da plataforma automatizada de pipetagem.

HAMILTON DO BRASIL COMERCIO E SERVICOS LTDA

Rua Alberto Guizo, 680 - Distrito Industrial João Narezzi, Indaiatuba / SP

CEP 13.347-402

CNPJ: 13.723.346/0001-60

I.E.: 353.136.498.110

Venda

FUNDACAO OSWALDO CRUZ

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente - Fernandes Figueira

RIO DE JANEIRO

RJ

CNPJ 33781055/0002-16

Entrega

FUNDACAO OSWALDO CRUZ

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente - Fernandes Figueira

RIO DE JANEIRO

RJ

CNPJ 33781055/0002-16

Cod. Prod.	Descricao	NCM	Quant.	V.Unitario	V.Total	V.Unitario C/ Desconto	V.Total C/ Desconto	V.Total S/ Impostos	V.ICMS	V.IPI	V.IECP	A.ICMS	A.IPI	A.IECP
235948	Ponteira condutiva de 50µL, não esteril e com filtro, não empilhável. Caixa com 5.760 unidades ou 60 raques com 96 unidades.	39269040	1	R\$ 4.685,13	R\$ 4.685,13	R\$ 4.685,13	R\$ 4.685,13	R\$ 4.099,48	R\$ 199,59	R\$ 304,53	R\$ 93,70	4,0%	6,5%	2%
235903	Ponteira condutiva de 300µL, não esteril e com filtro, não empilhável. Caixa com 5.760 unidades ou 60 raques com 96 unidades.	39269040	1	R\$ 4.747,59	R\$ 4.747,59	R\$ 4.747,59	R\$ 4.747,59	R\$ 4.154,14	R\$ 202,25	R\$ 308,59	R\$ 94,95	4,0%	6,5%	2%
235905	Ponteira condutiva de 1000µL, não esteril e com filtro, não empilhável. Caixa com 3.840 unidades ou 40 raques com 96 unidades.	39269040	1	R\$ 3.206,71	R\$ 3.206,71	R\$ 3.206,71	R\$ 3.206,71	R\$ 2.805,87	R\$ 136,61	R\$ 208,44	R\$ 64,13	4,0%	6,5%	2%
56694-01	Capapas de Reagentes de 60 mL de volume, branca, COM Tampa. Caixa com 28 unidades	39269040	1	R\$ 1.501,32	R\$ 1.501,32	R\$ 1.501,32	R\$ 1.501,32	R\$ 1.313,66	R\$ 63,96	R\$ 97,59	R\$ 30,03	4,0%	6,5%	2%
814300	ComfortLid, 50 tampas/caixa.	39269040	1	R\$ 5.855,16	R\$ 5.855,16	R\$ 5.855,16	R\$ 5.855,16	R\$ 5.123,26	R\$ 249,43	R\$ 380,59	R\$ 117,10	4,0%	6,5%	2%
814302	Placa de PCR Sala Completa HAMILTON. Caixa com 50 unidades	84790090	1	R\$ 2.697,49	R\$ 2.697,49	R\$ 2.697,49	R\$ 2.697,49	R\$ 2.535,64	R\$ 107,90	R\$ -	R\$ 53,95	4,0%	0,0%	2%

Valor Total dos Produtos S.Desc

R\$ 22.693,39

Valor Total dos Produtos C.Desc

R\$ 22.693,39

Desconto

0,00%

Valor Total de Impostos

R\$ 2.713,33

Valor do IPI

R\$ 1.299,73

Frete

A combinar

Total de NF

R\$ 22.693,39

Prazo de Entrega (D.U.)

30

Validade da Proposta

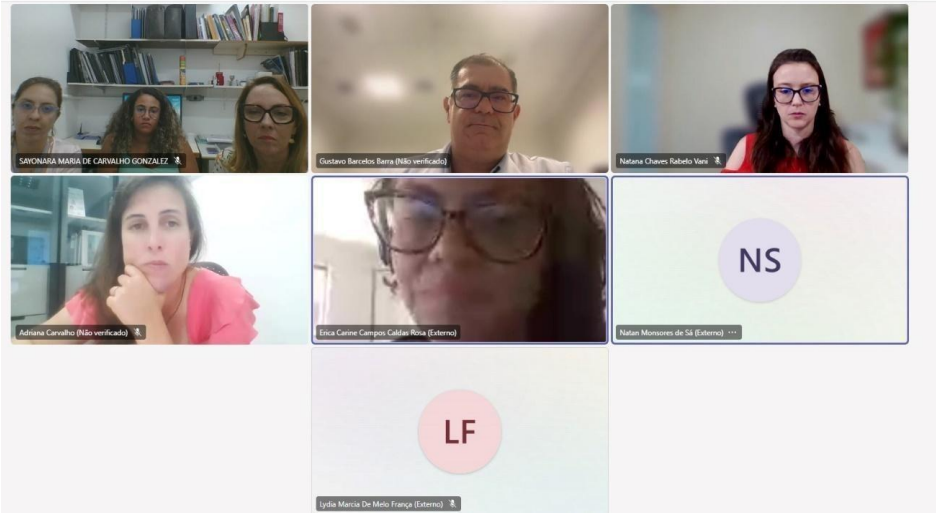
20 dias

Prazo de Pagamento

No pedido

Observações

ANEXO 5 – Compartilhamento dos resultados da obtenção de DNA genômico a partir do sistema de coleta com swab oral Kolplagene da marca Kolplast.



ANEXO 6 – Dados para a realização da chamada pública da supervisora de técnicas de Biologia Molecular e Genômica.

Supervisor de técnicas de biologia molecular e genômica Descrição da posição O profissional será responsável por supervisionar e executar atividades técnico-operacionais em biologia molecular e genômica, com ênfase na aplicação de técnicas de sequenciamento de nova geração (NGS) em plataformas Illumina e sequenciamento de Sanger. Atua na gestão da rotina laboratorial, gerando o cumprimento de protocolos, rastreabilidade dos processos, prazos estabelecidos e manutenção da qualidade analítica em todas as etapas, desde a recepção das amostras até a liberação de resultados. Requisitos para a vaga - Graduação em Biomedicina, Biologia ou Biotecnologia; - Doutorado completo em Biologia Molecular/Genômica; - Experiência comprovada no preparo de bibliotecas e execução de protocolos de NGS em plataformas Illumina; - Domínio de técnicas de biologia molecular aplicadas ao diagnóstico: extração de DNA/RNA, PCR (convencional e qPCR), eletroforese, sequenciamento (Sanger e NGS); - Conhecimento em controle de qualidade (QC) em todas as etapas do fluxo laboratorial; - Ínglis intermediário para interpretação de artigos científicos, protocolos técnicos e comunicação com equipes e parceiros internacionais. Competências comportamentais - Liderança com foco em cooperação, motivação e desenvolvimento da equipe; - Possibilidade na resolução de problemas técnicos e organizacionais; - Organização, gestão de prioridades e comunicação clara com times multidisciplinares (técnicos, bioinformata, clínicos, gestores); - Flexibilidade para adaptação contínua em novas metodologias de diagnóstico e genômica. Diferencial desejável - Experiência prévia em gestão de equipes de laboratório de diagnóstico clínico ou pesquisa aplicada; - Experiência com outras plataformas de sequenciamento (Illumina, MGII); - Familiaridade com ferramentas de gestão de projetos e dados, como Microsoft Planner e REDCap. Atribuições da vaga - Supervisionar as atividades técnicas de laboratório e executar, quando necessário, incluindo todas as etapas de NGS (preparo de bibliotecas, controle de qualidade e sequenciamento) e de sequenciamento de Sanger, desde a recepção da amostra até a geração dos dados; - Garantir o cumprimento dos protocolos, a rastreabilidade dos processos e a liberação dos resultados dentro do prazo pré-estabelecido;	- Assegurar o registro adequado das atividades/dados em sistemas eletrônicos, utilizando a plataforma REDCap; - Acompanhar atividades de Controle de Qualidade, incluindo investigação de não conformidades e implantação de ações corretivas; - Supervisionar a equipe técnica de laboratório na execução de protocolos e organização, distribuindo atribuições, monitorando desempenho e assegurando a organização da rede; - Coordenar a gestão de insumos, materiais e equipamentos necessários ao funcionamento da rotina laboratorial; - Monitorar e registrar todos os indicadores de qualidade, incluindo controle de qualidade das amostras, reagentes e procedimentos; - Garantir o cumprimento de consórcios e normas; - Auxiliar na seleção de reativos, documentos técnicos, protocolos internos e artigos científicos; - Garantir o registro adequado das atividades em sistemas eletrônicos, mantendo-os sempre atualizados; - Participar ativamente de reuniões de alinhamento técnico e estratégico com gestores e pesquisadores; - Manter registros detalhados e atualizados de todas as atividades relacionadas à qualidade e apresentar relatórios periódicos aos gestores do projeto; - Estimular o trabalho colaborativo, prevenindo resolução de conflitos quando necessário; - Planejar e conduzir treinamento e capacitação de novos colaboradores em técnicas de biologia molecular e NGS; - Cumprir normas de biossegurança e boas práticas laboratoriais (BPL). Equipe de seleção Critérios e Pontuação – Seleção de Supervisor de Biologia Molecular: 1. Análise Curricular – até 25 pontos -Formação acadêmica - Doutorado em ciências Biológicas e áreas afins -Experiência profissional comprovada em Biologia Molecular/Genômica – até 15 pontos -Produção técnica/científica (protocolos, artigos, participação em projetos relevantes) – até 10 pontos 2. Carta de Recomendação – até 10 pontos -Carta de descrição das competências técnicas e comportamentais – até 5 pontos -Referência da experiência destacada em relação à função de supervisor – até 5 pontos 3. Estudo de Caso Prático (2 questões de caso prático em Laboratório de Genômica) – até 20 pontos -Capacidade de análise crítica e solução de problemas em Biologia Molecular – até 15 pontos
-Aplicação de conceitos de gestão de qualidade e biossegurança – até 5 pontos 4. Entrevista (técnica, mini projeto e comportamental) – até 25 pontos 4.1. Entrevista Técnica (até 15 pontos): -Domínio de conhecimentos em Biologia Molecular/Genômica – até 7 pontos -Experiência em gestão laboratorial e implementação de protocolos – até 5 pontos -Capacidade de tomada de decisão em situações técnicas complexas – até 3 pontos 4.2. Apresentação do mini Projeto em “Sequenciamento do Exoma completo aplicado ao diagnóstico de Doenças raras” (máximo de 5 slides) – até 20 pontos -Originalidade e relevância do tema proposto – até 8 pontos -Exequibilidade técnica e adequação de recursos – até 8 pontos -Alinhamento com os objetivos institucionais e de saúde pública – até 4 pontos 4.3. Análise Comportamental e de Competências (até 10 pontos): -Liderança, gestão de equipes e colaboração – até 4 pontos -Comunicação, clareza e raciocínio lógico – até 3 pontos -Alinhamento institucional, ética e resiliência – até 3 pontos Pontuação máxima: 100 pontos. Será considerado aprovado o candidato que atingir, no mínimo, 70 pontos no total, desde que obtenha pelo menos 50% em cada etapa. Em caso de empate, terá preferência o candidato com maior pontuação na entrevista técnica, persistindo o empate, o de maior tempo de experiência comprovada em Biologia Molecular	

ANEXO 7 – Encaminhamento da solicitação de aquisição do software em nuvem Varstation (Genesis Genomics).

(A) Solicitação de compra do software varstation via FIOTEC

Solicitação de orientação para contratação de serviço de bioinformática

Boa tarde, Prezadas!

Segue anexo o formulário da RCC para que possa providenciar o preenchimento e nos encaminhar assim que possível.
Em seguida, poderemos dar andamento ao processo de contratação do WES – Serviço de Plataforma de Bioinformática (Varstation).
Desde já, agradeço pela colaboração!
Obter o [Outlook para iOS](#)

De: SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ <sayonara.gonzalez@fiocruz.br>
Enviado: terça-feira, setembro 23, 2025 10:57 AM
Para: ROBERTA ALVES DOS SANTOS <roberta.asantos@fiocruz.br>; Rosimeri Alves dos Santos <rosimeri.alves@fiocruz.br>
Cc: BIANCA BARBOSA ABDALA <bianca.abdala@fiocruz.br>; LEISE RICARDO DOS SANTOS PRADO <leise.prado@fiocruz.br>; MARIO GONZALEZ ROMAR <mario.romar@fiocruz.br>
Assunto: RE: Solicitação de orientação para contratação de serviço de bioinformática

Bom dia a todos!

Prezada Rosi, temos urgência na contratação do **WES – Serviço de Plataforma de Bioinformática (Varstation)**, que é um serviço em nuvem, classificado como SAAS (software as a service).

Para a referida contratação quem preenche a RCC?

Fico no aguardo,



SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ
Pesquisador em Saúde Pública
Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica
Professor
Programa de Pós-Graduação em Pesquisa Aplicada à Saúde da Criança e da Mulher (PPGPASCM)
Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF) • [Sandália Ovalado Cruz](#)
[Currículo Lattes](#) • [ORCID](#)
Tel.: +55 25 2417-35 • Cel.: +55 21 97881-3773

De: ROBERTA ALVES DOS SANTOS <roberta.asantos@fiocruz.br>
Enviado: sexta-feira, 19 de setembro de 2025 16:16
Para: Rosimeri Alves dos Santos <rosimeri.alves@fiocruz.br>
Cc: SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ <sayonara.gonzalez@fiocruz.br>; BIANCA BARBOSA ABDALA <bianca.abdala@fiocruz.br>; LEISE RICARDO DOS SANTOS PRADO <leise.prado@fiocruz.br>; MARIO GONZALEZ ROMAR <mario.romar@fiocruz.br>
Assunto: Solicitação de orientação para contratação de serviço de bioinformática

Prezada Rosimeri, boa tarde.

Solicito sua orientação quanto à contratação do **WES – Serviço de Plataforma de Bioinformática** para o processamento de 95 amostras de exoma.

Encaminho em anexo a cotação para sua análise.

Atenciosamente,

Roberta Alves dos Santos
Analista de Gestão de Projetos
Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica
Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ

(B) Aquisição concluída e disponibilização do serviço de processamento na plataforma.

RE: Solicitação de liberação de acesso - PEDIDO DE COMPRA: 4500463354 | PROJETO: IFF-002-FIO-25



ROBERTA ALVES DOS SANTOS

Para: Fabricio Lima <fabriciolima@fiotec.fiocruz.br>; @Thatiane Pinto; BIANCA BARBOSA ABDALA; Rosimeri Alves dos Santos; LEISE RICARDO DOS SANTOS PRADO; SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ
Cc: Logística - Acompanhamento de Compras <acompanhamentodecompras@fiotec.fiocruz.br>
Sei, 24/10/2025 16:24

Responder Responder a todos Encaminhar

Prezado Fabricio, boa tarde.

O acesso foi liberado ontem diretamente com a empresa fornecedora.

Atenciosamente,

Roberta Alves dos Santos
Analista de Gestão de Projetos
Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica
Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ

De: Fabricio Lima <fabriciolima@fiotec.fiocruz.br>
Enviado: sexta-feira, 24 de outubro de 2025 16:20
Para: Thatiane Pinto <thatianepinto@fiotec.fiocruz.br>; BIANCA BARBOSA ABDALA <bianca.abdala@fiocruz.br>; Rosimeri Alves dos Santos <rosimeri.alves@fiocruz.br>; ROBERTA ALVES DOS SANTOS <roberta.asantos@fiocruz.br>; LEISE RICARDO DOS SANTOS PRADO <leise.prado@fiocruz.br>; SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ <sayonara.gonzalez@fiocruz.br>
Cc: Logística - Acompanhamento de Compras <acompanhamentodecompras@fiotec.fiocruz.br>
Assunto: Solicitação de liberação de acesso - PEDIDO DE COMPRA: 4500463354 | PROJETO: IFF-002-FIO-25

Tipo: Informação Interna (Fiotec-Fiocruz)

@Thatiane Pinto e Prezados, Boa tarde!

Por gentileza, poderiam verificar pois o fornecedor nos informou que o acesso foi liberado, favor nos sinalizar de está tudo certo com o acesso após verificar.

Atenciosamente,



Fabricio Lima
Assistente de Logística
Avenida Brasil, 4036 - Rio de Janeiro
Telefone: (21) 4040-4418 - Ramal: 14001
[fiofocruz](#)

Arquivos | **Projetos MS**

Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves
Para: erica.nosa@saude.gov.br; natan.sa@saude.gov.br; SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ; Natana Chaves Rabelo Viani; BIANCA BARBOSA ABDALA

- Carta do kit_Serviços de Refe... 832 KB
- 04_11_24_TALE_IFF_06_a_12... 479 KB
- 04_11_24_TALE_IFF_12_a_18... 81 KB
- 01_11_24_TCLE_NOS_atualiza... 82 KB
- SolicitaCDEexames_Projeto... 43 KB
- DadosGerais_ProjetoMS.pdf 37 KB
- DadosCINicos_ProjetoMS.pdf 82 KB
- Carta do kit_Serviços de Refe... 832 KB

📎 9 anexos (3 MB) 🗄 Salvar tudo no OneDrive – FIOCRUZ ⚡ Baixar tudo

Boa tarde, Érica

Conforme combinado, envio em anexo os formulários de solicitação de exames do REDCap, o modelo de fluxo para solicitação do exame (modo 'survey'), os TCLEs/TALES e o modelo de carta para ser anexado ao kit de coleta.

Qualquer dúvida, é só nos avisar.

Atenciosamente,

MARIA EDUARDA GOMES
Bióloga | Analista Genética
 Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genética
 Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF) • Fundação Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CNPq)

Contato:
 Tel.: +55 21 2334-1735

(A) Máscara do REDCap para solicitação de exames disponibilizada ao CGRAR.

Solicitação de exames

Página 1

Prezado colaborador,

- Para garantir o processamento das amostras para análise genética, é imprescindível o preenchimento do formulário online contendo o parecer do médico geneticista.
- O envio das amostras só será autorizado após a conclusão desses procedimentos.
- ATENÇÃO:** não serão analisados no exame variantes estruturais, CNVs e STRs.

DADOS DO SOLICITANTE
Instituto de origem da solicitação ** _____
Nome e CRM do médico(a) ** _____
E-mail do médico solicitante *** _____
***Todos os contatos serão realizados através do e-mail informado. Verifique se está preenchido corretamente antes do envio.

Exame solicitado

☐ Exoma completo do probando
☐ Exoma completo do trio
☐ Genotipagem parental
☐ Reanálise de dados

Fazer upload do TCLE

Paciente é menor de idade?

☐ Sim ☒ Não

Paciente tem plenas capacidades?

☐ Sim ☒ Não

Fazer upload do TALE

Data da primeira análise _____

Motivo da solicitação da reanálise _____

Informações clínicas atualizadas _____

(B) Módulo no REDCap estruturado para viabilizar o processo de solicitação de exames

AAA



IFF
INSTITUTO NACIONAL
FERNANDES FIGUEIRA



FIOCRUZ



SUS

Solicitação de Exames

Prezado colaborador,

1) Para garantir o processamento das amostras para análise genética, é imprescindível o preenchimento do formulário online contendo o parecer do médico geneticista.

2) O envio das amostras só será autorizado após a conclusão desses procedimentos.

3) **ATENÇÃO:** não serão analisados no exame variantes estruturais, CNVs e STRs.

DADOS DO SOLICITANTE	
Nome do(a) médico(a) *	Informar nome completo
CRM (sem traços e/ou pontos) *	Informar CRM (apenas números)
Email do(a) médico(a) solicitante *	Informar e-mail de contato

Equipe de Genética Médica do IFF deverá utilizar o e-mail: Inforedcap.geneticaiff@fiocruz.br

ATENÇÃO: Todos os contatos serão realizados através do e-mail informado. Verifique se está preenchido corretamente antes do envio.

Origem da solicitação

* campo obrigatório

Exame solicitado

* campo obrigatório

Enviar

ANEXO 10 – Módulo no RedCap de dados gerais e dados clínicos dos pacientes.

(A) Formulário eletrônico para inserção de dados gerais de pacientes, desenvolvido no REDCap e disponibilizado ao CGRAR.

Confidencial

Dados gerais

Record ID

Prezado colaborador,

1) Para garantir o processamento das amostras para análise genética, é imprescindível o preenchimento do formulário online contendo o parecer do médico geneticista.

2) O envio das amostras só será autorizado após a conclusão desses procedimentos.

3) ATENÇÃO: não serão analisados no exame variantes estruturais, CNVs e STRs.

DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE

Instituição de origem do paciente **

Prontuário na instituição de origem **

Nome completo **

CPF

Data de nascimento **

Naturalidade

Sexo ao nascer **

Nome da mãe **

Nome do pai

Outro responsável Legal?

CONTATOS DO PACIENTE

E-mail **

Número do telefone **

Endereço

Nome do contato 2

Número do telefone do contato 2

Endereço do contato 2

Data de inserção dos dados

Idade do paciente

Idade do paciente

Idade do paciente

Deseja incluir alguma informação adicional?

Arquivos modelos

Carta d...Raras.docx

04_11_24...docx.pdf

04_11_24...(2).pdf

01_11_24...(1).pdf

Solicit...etoMS.pdf

DadosGe...etoMS.pdf

DadosCL...etoMS.pdf

Carta d...Raras.docx

Fluxo...survey.jpeg

Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves

Para: erica.rosa@saude.gov.br; natansa@saude.gov.br; Ter, 26/11/2024 15:12

● SAYONARA MARIA DE...
● Natana Chaves Rabel...
● BIANCA BARBOSA AB...

✉ Sinalizar para acompanhamento. Concluída em 23/03/2025.

Carta do kit_Serviços de Refe... 832 KB

04_11_24_TALE_JFF_06_a_12... 476 KB

04_11_24_TALE_JFF_12_a_18... 81 KB

01_11_24_TCLE_NGS_atualiza... 122 KB

SolicitaoDeExames_Projeto... 43 KB

(B) Formulário eletrônico para inserção de dados clínicos de pacientes, desenvolvido no REDCap e disponibilizado ao CGRAR.

DadosCLínicos_ProjetoMS.pdf

Dados clínicos

Prezado colaborador,

1) Para garantir o processamento das amostras para análise genética, é imprescindível o preenchimento do formulário online contendo o parecer do médico geneticista.

2) O envio das amostras só será autorizado após a conclusão desses procedimentos.

3) ATENÇÃO: não serão analisados no exame variantes estruturais, CNVs e STRs.

[geral_nome], DN [geral_dn], natural de [geral_naturalidade], idade atual [geral_dn_y] anos e [geral_dn_my] meses

Origem da solicitação [geral_origem]; médico solicitante [geral_medico]

Parecer do geneticista

Hipótese Clínica

Diagnóstico Clínico (descrever todas as características clínicas/sintomas relevantes)

Diagnósticos Diferenciais

Online Mendelian Inheritance in Man - OMIM (clique em cima para ser direcionado ao site oficial)

Hipótese clínica - Possíveis Genes Associados

☐ Sim ☐ Não

Hipótese clínica - Genes associados -Descrever (separar por vírgula (ex. x,y,z...))

Arquivos modelos

Carta d...Raras.docx

04_11_24...docx.pdf

04_11_24...(2).pdf

01_11_24...(1).pdf

Solicit...etoMS.pdf

DadosGe...etoMS.pdf

DadosCL...etoMS.pdf

Carta d...Raras.docx

Fluxo...survey.jpeg

Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves

Para: erica.rosa@saude.gov.br; natansa@saude.gov.br; Ter, 26/11/2024 15:12

● SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ;
● Natana Chaves Rabelo Vanic
● BIANCA BARBOSA ABDALA

✉ Sinalizar para acompanhamento. Concluída em 23/03/2025.

Carta do kit_Serviços de Refe... 832 KB

04_11_24_TALE_JFF_06_a_12... 476 KB

ANEXO 11 – Formulário eletrônico desenvolvido no REDCap para disponibilização dos laudos genômicos aos médicos solicitantes.

 **Laudos - upload**

 Editando Record ID existente **226**. 123456 Lucas

Record ID

226

Nome do paciente:

Lucas

Data de Nascimento:

12-08-1993

Número de prontuário:

123456

Origem da solicitação:

Especialidade de Genética Médica/IFF [geral_outra_espec_iff]

NGS

Projeto NGS - Upload de laudo(s)

 ☒ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

Projeto NGS - Upload de laudo 1



[Enviar arquivo](#)

FGFR3

Projeto FGFR3 - Upload de laudo(s)

 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

CHH

Projeto CHH - Upload de laudo(s)

 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

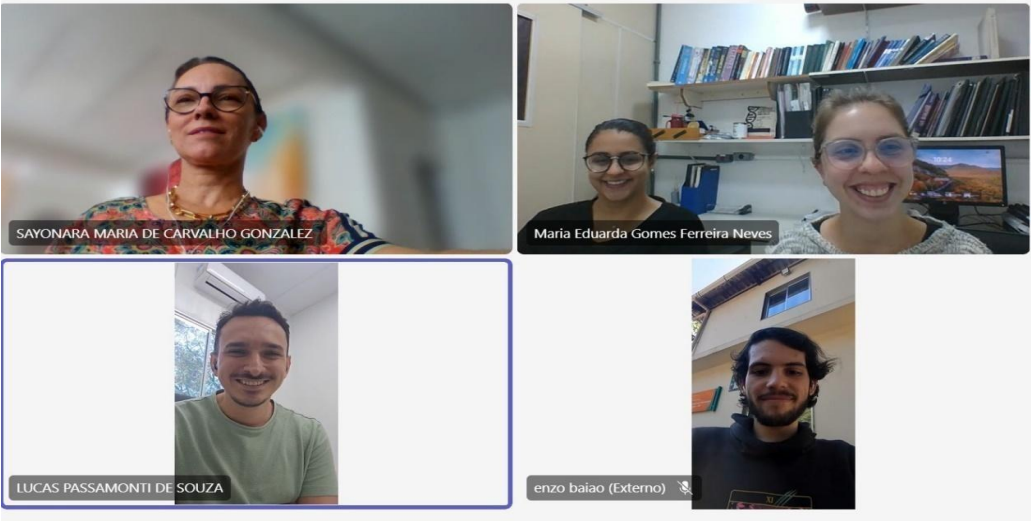
Craniossinostose

Projeto Craniossinostose - Upload de laudo(s)

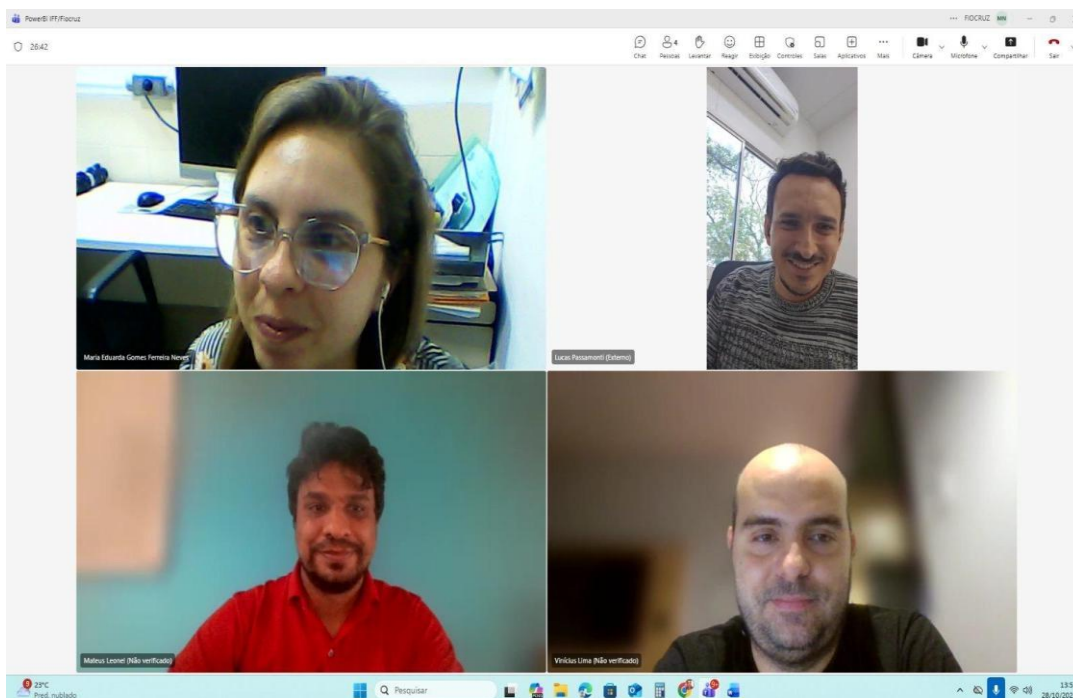
 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

ANEXO 12 - Reunião técnica de alinhamento para o desenvolvimento do dashboard no Power BI e sua integração ao sistema REDCap.

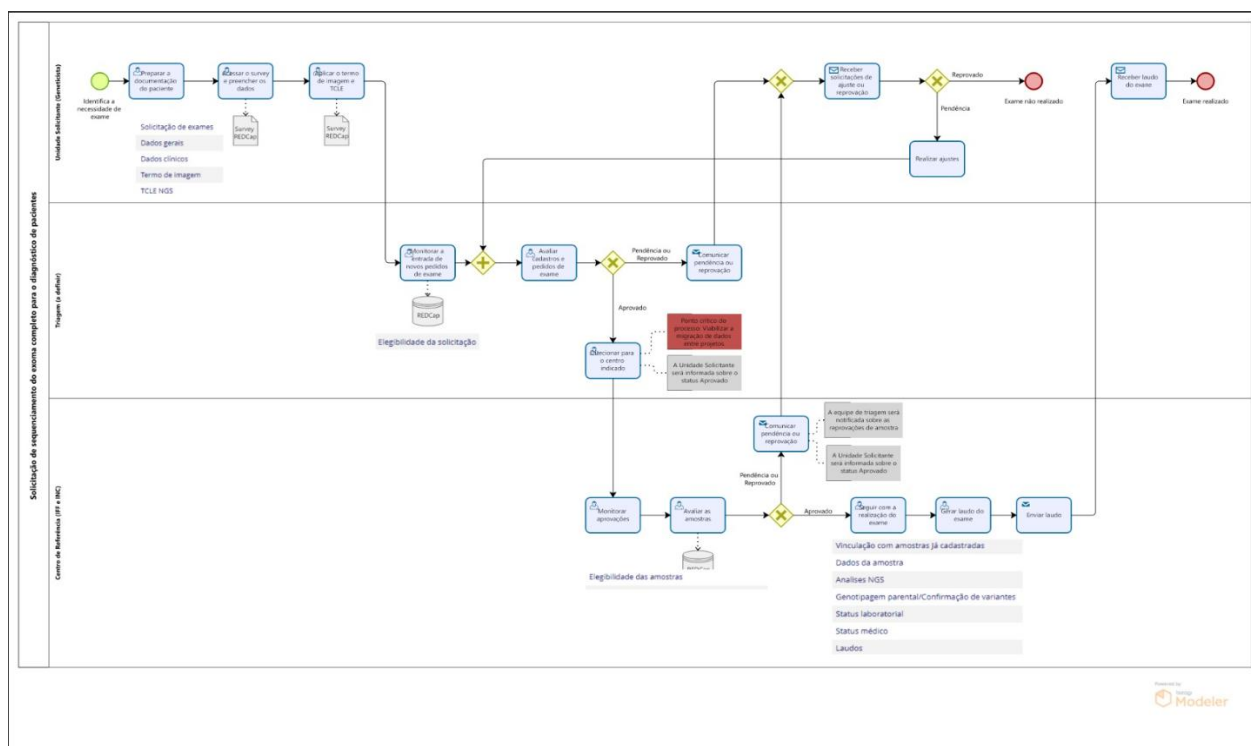
(A) Reunião realizada para avaliação da viabilidade para o desenvolvimento do *dashboard* no Power BI e integração ao sistema REDCap.



(B) Reunião realizada em 28 de outubro para apresentação das demandas do laboratório referentes ao desenvolvimento do *dashboard* no Power BI e à integração com o sistema REDCap.



ANEXO 13 – Fluxo operacional de solicitação de sequenciamento de exoma completo, voltado ao diagnóstico de pacientes com doenças raras, estruturado na plataforma Bizagi.



ANEXO 14 – Instrução de trabalho para a coleta de amostras de mucosa bucal por meio de *swab* oral.

INSTRUÇÃO DE TRABALHO	 IFF INSTITUTO NACIONAL de Saúde Fernando Filgueira  Ministério da Saúde FIOCRUZ Fundação Oswaldo Cruz  SUS
TÍTULO: Protocolo para coleta e armazenamento de amostra de <i>swab</i> oral	

DATA DA IMPLEMENTAÇÃO:	DATA LIMITE DA REVISÃO:	REVISÃO	CÓDIGO: IFF:XXX IT.001/00
------------------------	-------------------------	---------	---------------------------

SUMÁRIO DE REVISÃO		
Histórico da Revisão		
Rev	Data	Descrição ou Itens Revisados
00		

ELABORADO POR:	VERIFICADO POR	APROVADO POR
Natana Rabelo e Bianca Barbosa Abdala  Documento assinado digitalmente NATANA CHAVES RABELO VANI Data: 27/08/2025 15:49:46-0300 Verifique em https://validar.it.gov.br	 Documento assinado digitalmente MARIA EDUARDA GOMES FERREIRA NEVES Data: 27/08/2025 16:02:44-0300 Verifique em https://validar.it.gov.br CCIH: Qualidade:	 Documento assinado digitalmente SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ Data: 23/07/2025 15:02:44-0300 Verifique em https://validar.it.gov.br
 Documento assinado digitalmente BIANCA BARBOSA ABDALA Data: 02/09/2025 20:00:05-0300 Verifique em https://validar.it.gov.br		

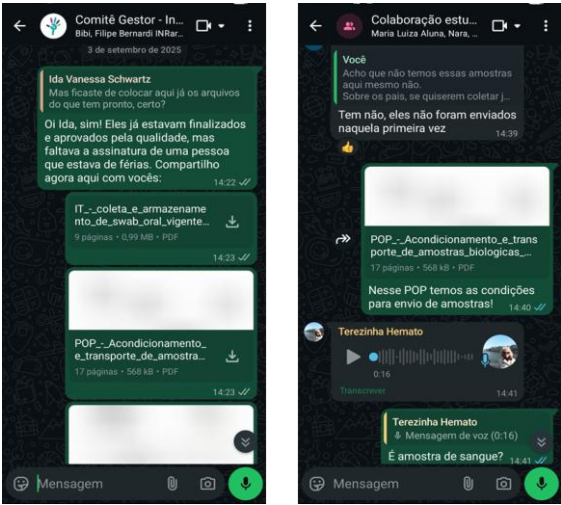
ANEXO 15 – Procedimento operacional padrão para o transporte de amostras para exames genéticos.

PROCEDIMENTO OPERACIONAL PADRÃO			
TÍTULO: Acondicionamento e transporte de amostras biológicas para exames genéticos			
DATA DA IMPLEMENTAÇÃO:	DATA LIMITE DA REVISÃO:	REVISÃO:00	CÓDIGO: IFF.XXX POP.001/00

Histórico de Revisões		
Rev.	Data	Descrição ou Itens Revisados
00		

ELABORADO POR:	VERIFICADO POR	APROVADO POR
 Bianca Barbosa Abdala Documento assinado digitalmente BIANCA BARBOSA ABDALA Data: 03/09/2025 14:01:48-0300 Verifique em https://validar.itl.gov.br	 Documento assinado digitalmente MARIA EDUARDA GOMES FERREIRA NEVES Data: 27/08/2025 16:04:14-0300 Verifique em https://validar.itl.gov.br CCIH: Qualidade:	 Documento assinado digitalmente SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ Data: 27/08/2025 16:49:01-0300 Verifique em https://validar.itl.gov.br

ANEXO 16 – Disponibilização do POP “Acondicionamento e Transporte de Amostras Biológicas para Exames Genéticos” aos centros parceiros.



ANEXO 17 - Instrução de trabalho para a extração de DNA a partir de swab oral.

INSTRUÇÃO DE TRABALHO		
TÍTULO: EXTRAÇÃO DE DNA POR SWAB ORAL		

DATA DA IMPLEMENTAÇÃO:	DATA LIMITE DA REVISÃO:	REVISÃO	CÓDIGO: IFF.XXX.IT.001/00
------------------------	-------------------------	---------	---------------------------

SUMÁRIO DE REVISÃO		
Histórico da Revisão		
Rev.	Data	Descrição ou Itens Revisados
00	18/03/2025	Primeira versão

ELABORADO POR:	VERIFICADO POR	APROVADO POR
Naiara Gomes F. da Silva Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica	Bianca Barbosa Abdala P/ assinatura vide Matriz de Responsabilidade	Nome do Aprovador Setor P/ assinatura vide Matriz de Responsabilidade
	CCIH: Qualidade:	

ANEXO 18 – Instrução de trabalho para a extração de DNA a partir de sangue periférico.

INSTRUÇÃO DE TRABALHO	  
TÍTULO: EXTRAÇÃO DE DNA A PARTIR DE SANGUE PERIFÉRICO – KIT COMERCIAL	

DATA DA IMPLEMENTAÇÃO:	DATA LIMITE DA REVISÃO:	REVISÃO:00	CÓDIGO: IFF.GELAB. IT.003/00
------------------------	-------------------------	------------	------------------------------

SUMÁRIO DE REVISÃO		
Histórico da Revisão		
Rev	Data	Descrição ou Itens Revisados
		Primeira versão

ELABORADO POR:	VERIFICADO POR	APROVADO POR
Naiara Gomes Ferreira da Silva	Bianca Barbosa Abdala	
 Documento assinado digitalmente NAIARA GOMES FERREIRA DA SILVA Data: 29/09/2025 20:07:14-0300 Verifique em https://validar.itl.gov.br	DCIH: Qualidade:	

ANEXO 19 – Instrução de trabalho para a construção de biblioteca genômica para o sequenciamento de nova geração a partir do kit de preparo da Illumina.

12

INSTRUÇÃO
DE
TRABALHO

TÍTULO: Construção de biblioteca genômica para Sequenciamento de Nova Geração a partir do kit da empresa Illumina

DATA DA IMPLEMENTAÇÃO:	DATA LIMITE DA REVISÃO:	REVISÃO	CÓDIGO: IFF:XXX IT.001/00
------------------------	-------------------------	---------	---------------------------

SUMÁRIO DE REVISÃO		
Histórico da Revisão		
Rev	Data	Descrição ou Itens Revisados
00		Primeira versão

ELABORADO POR:	VERIFICADO POR	APROVADO POR
Bianca Barbosa Abdala	Fernanda Rolemberg	
	CCIH:	
	Qualidade:	

ANEXO 20 – Instrução de trabalho para a realização da análise de variantes provenientes do sequenciamento do exoma completo.

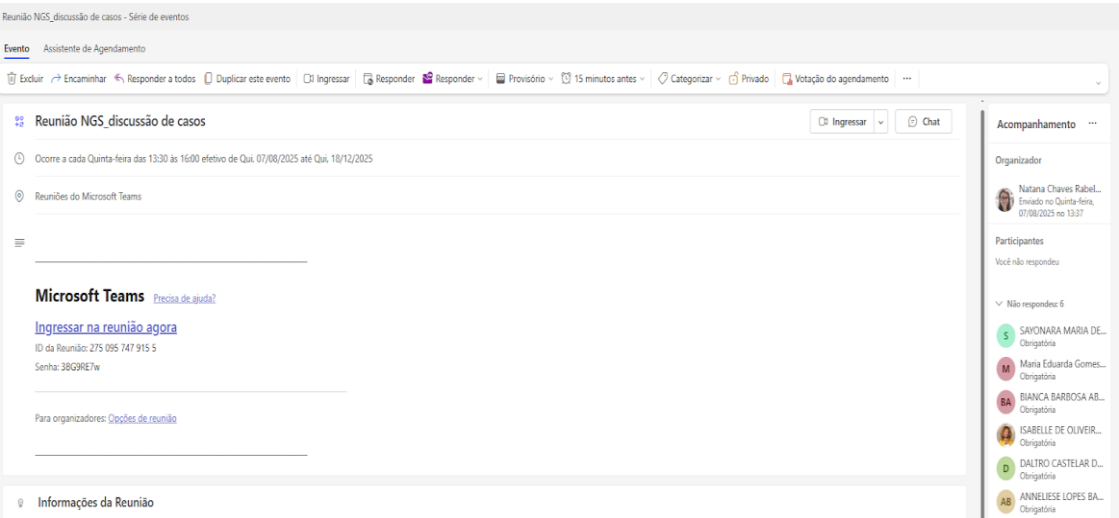
INSTRUÇÃO DE TRABALHO	  	
	TÍTULO: ANÁLISE DE VARIANTES PROVENIENTES DO SEQUENCIAMENTO DE NOVA GERAÇÃO	

DATA DA IMPLEMENTAÇÃO:	DATA LIMITE DA REVISÃO:	REVISÃO:00	CÓDIGO: IFF.XXX POP:001/00
------------------------	-------------------------	------------	-------------------------------

Histórico de Revisões		
Rev.	Data	Descrição ou Itens Revisados

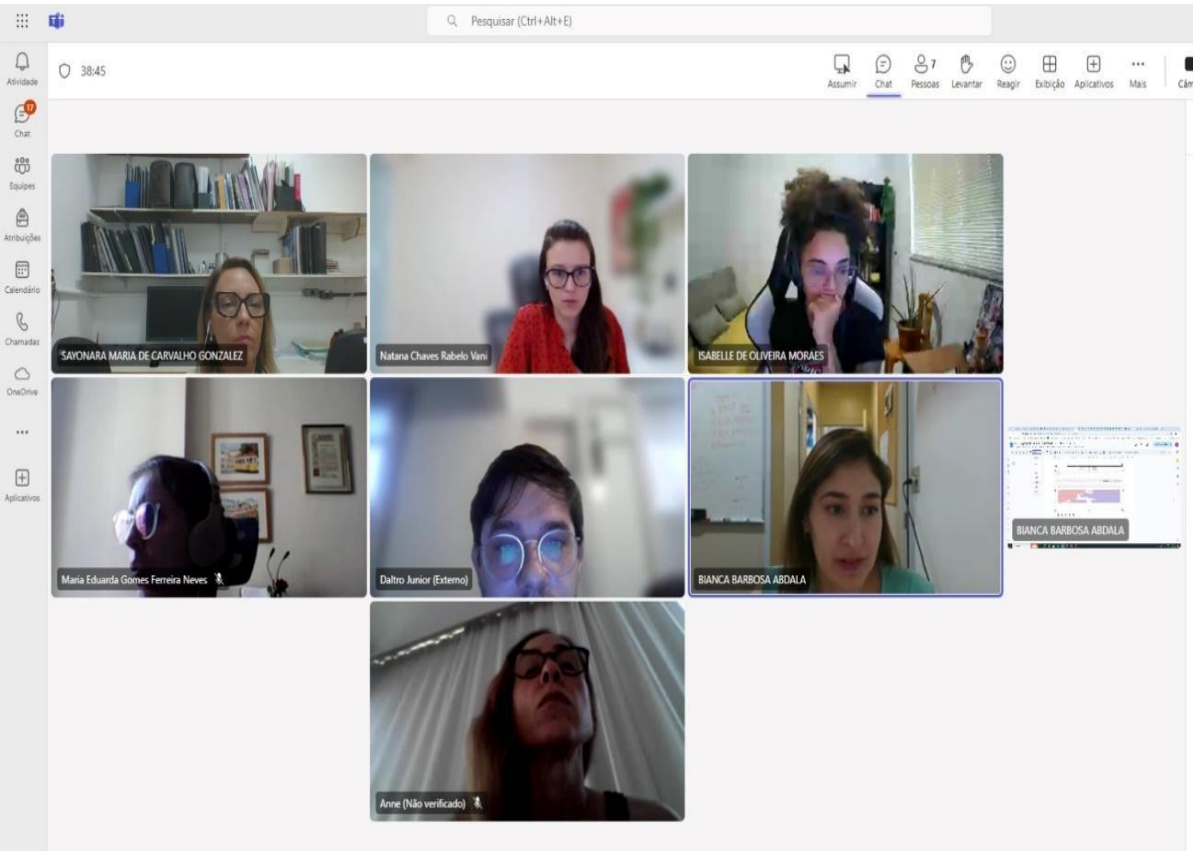
ELABORADO POR:	VERIFICADO POR	APROVADO POR
Natana Rabelo Setor P/ assinatura vide Matriz de Responsabilidade	Nome do Verificador Setor P/ assinatura vide Matriz de Responsabilidade CCIH: Qualidade:	Nome do Aprovador Setor P/ assinatura vide Matriz de Responsabilidade

ANEXO 21 – Registro da reunião de alinhamento semanal do LBMMG.



ANEXO 22 – Coordenação de condutas do LBMMG para análise e laudagem de variantes genéticas.

(A) Reunião interna para discussão da análise de variantes identificadas por WES e elaboração dos respectivos laudos.



(B) Apresentação e discussão de caso clínico em reunião interna do LBMMG para liberação de laudo genômico.

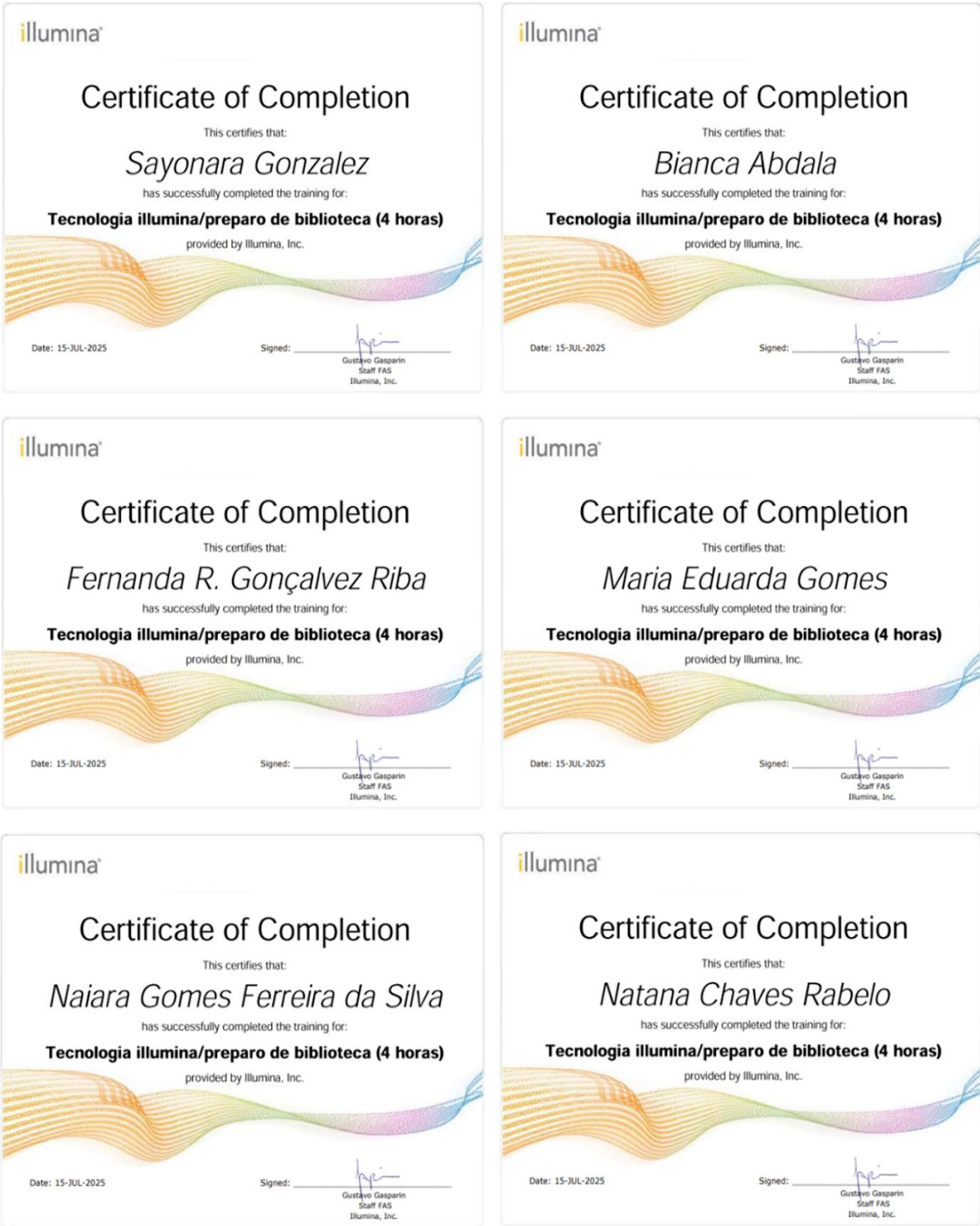
The screenshot shows a Zoom meeting interface. On the left, a slide titled "Caso Clínico" (Clinical Case) is displayed. The slide content includes: "LCP, masculino, 1 ano e 10 meses. Sem heredograma.", "Encaminhado por microcefalia primária, baixo peso, baixa estatura.", "Revisão de prontuário: Paciente encefalopata devido a parto difícil, investigando também imunodeficiência e síndrome disabsortiva (que não tem correlação propriamente com o quadro neurológico de ECNP).", "Cariótipo 46, XY", "Painel de doenças tratáveis normal (incluindo o gene *SBDS*)", and "HPOs: Microcephaly, Short stature, Decreased body weight, Malabsorption". On the right, the "Chat de reunião" (Meeting Chat) panel is visible, showing a list of participants: Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves, SAVONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ, Daltro Junior (Externos), BIANCA BARBOSA ABDALA, and Anne (Não verificado). Below the chat, a grid of video thumbnails shows the participants' faces. At the bottom right, a name tag for "BIANCA BARBOSA ABDALA" with the number "201469" is visible.

ANEXO 23 - Alinhamento interno sobre a classificação de variantes de acordo com os critérios do ClinGen.

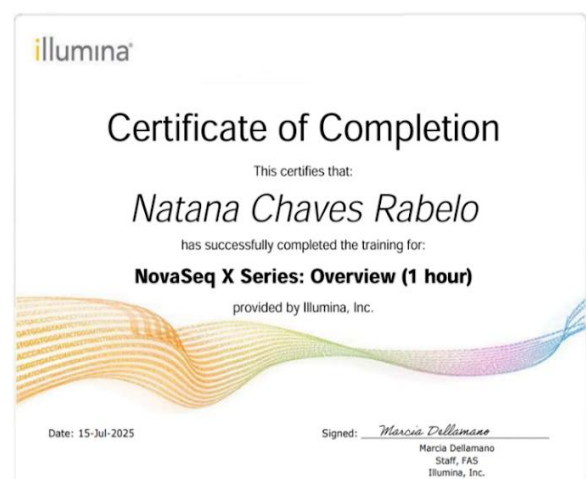
The screenshot shows a Zoom meeting interface. The main video window displays a close-up of a man with glasses, identified by a name tag as "DALTRO CASTELAR DE ALMEIDA JUNIOR". On the right, a grid of video thumbnails shows other participants. Below the main video window, a name tag for "DALTRO CASTELAR DE ALMEIDA JUNIOR" is visible.

ANEXO 24 - Capacitação técnica dos colaboradores do LBMMG em preparo de biblioteca e processamento de dados genômicos com a equipe da Illumina.

(A) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram treinamento “Tecnologia Illumina/Preparo de Biblioteca” conduzido no dia 15 de julho de 2025.



(B) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento “NovaSeq X series: Overview” conduzido no dia 15 de julho de 2025.



(C) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento “How to Plan Your First Sequencing Project” conduzido no dia 15 de julho de 2025.



(D) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento “Emedgene overview” conduzido no dia 16 de julho de 2025.



(E) Certificados dos membros do LBMMG que concluíram o treinamento “Illumina Connected Analytics overview” conduzido no dia 18 de julho de 2025.



(A) Cadastramento do curso “Da teoria a prática: Análise de Exoma em Doenças Raras” na plataforma do IFF/FIOCRUZ .

Informação Treinamento Interno		Página 1
Bem-vindo(a)!		Área:
Prezado(a),		☐ Anatomia Patológica ☐ Atenção Cirúrgica à Criança e Adolescente ☐ Atenção Clínica à Criança e ao Adolescente ☐ Atenção Clínica ao Recém-nascido ☐ Atenção Clínico-cirúrgica à Gestante ☐ Atenção Clínico-cirúrgica à Mulher ☐ Banco de Leite Humano ☐ Biossegurança ☐ Central de Material e Esterilização ☐ Comissão de Controle e Infecção Hospitalar ☐ Coordenação de Ações Nacionais e de Cooperação ☐ Coordenação de Atenção ☐ Coordenação de Educação ☐ Coordenação de Gestão e Desenvolvimento Institucional ☐ Coordenação de Pesquisa e Desenvolvimento Tecnológico ☐ Coordenação Técnica de Enfermagem ☐ Coordenação Técnica de Farmácia ☐ Coordenação Técnica de Fisioterapia ☐ Coordenação Técnica de Fonoaudiologia ☐ Coordenação Técnica de Medicina ☐ Coordenação Técnica de Nutrição ☐ Coordenação Técnica de Saúde Mental ☐ Coordenação Técnica de Serviço Social ☐ Coordenação Técnica de Terapia Ocupacional ☐ Direção ☐ Farmácia ☐ Genética Médica ☐ Gestão de Pessoas ☐ Gestão Executiva ☐ Hemoterapia ☐ Informação e documentação ☐ NAPEC ☐ Núcleo Hospitalar de Epidemiologia ☐ Núcleo Interno de Regulação ☐ Nutrição ☐ Patologia Clínica ☐ Planejamento ☐ Qualidade ☐ Radiologia ☐ Saúde e Brincar ☐ Tecnologia da Informação
Agradecemos por participar deste questionário, que tem como objetivo coletar dados relacionados aos(as) treinamentos institucionais. Sua participação é essencial para entendimento das características e necessidades das equipes, visando iniciativas de melhoria contínua e gestão do desenvolvimento institucional.		
Como preencher o questionário?		
- Leia atentamente cada pergunta antes de responder; - Escolha a resposta que mais se aplica à sua situação ou insira as informações solicitadas; - Responda às questões em CAIXA ALTA.		
O preenchimento do questionário levará, em média, 5 minutos.		
Muito obrigado(a) pela sua colaboração!		
Informações Responsável Treinamento		
Nome completo:	Natana Chaves Rabelo Vani	
Email Fiocruz:	natana.rabelo@fiocruz.br (Utilize apenas letras minúsculas. Confirme se a digitação está correta)	
Informações Treinamento		
Título:	Crie, anote e repasse o título aos participantes do treinamento	Da teoria à prática: Análise de Exoma em Doenças Raras. (Reduza o texto focando nas palavras principais/inicie as palavras com letras maiúsculas. Não utilize siglas, desmembre e considerando as orientações acima, não utilize artigo/preposição/pronome. Não utilize caractere especial)
09/10/2025 17:16	projectredcap.org REDCap®	09/10/2025 17:16 projectredcap.org REDCap®

Página 3		Página 4	
Tipo:	☐ Congresso ☐ Curso ☒ Integração ☐ Jornada Científica ☐ Oficina ☐ Palestra ☐ Prática em serviço ☐ Seminário ☒ Treinamento	Público-alvo:	☐ Administrativos ☐ Analistas ☐ Auxiliares de Serviços Gerais ☐ Auxiliares de Serviços Hospitalares ☐ Ascensoristas ☐ Assistentes ☐ Assistentes Sociais ☐ Auxiliares ☒ Biólogos ☐ Enfermeiros ☐ Farmacêuticos ☐ Fisioterapeutas ☐ Fonoaudiólogos ☐ Gestores ☒ Médicos ☐ Nutricionistas ☐ Pesquisadores ☐ Psicólogos ☐ Seguranças ☐ Técnicos ☐ Técnicos de Enfermagem ☐ Terapeutas Ocupacionais ☐ Todos ☐ Outro
Modalidade:	☐ Presencial ☐ Híbrida ☒ Remoto	Objetivo:	Capacitar profissionais das áreas biológicas, biomédicas e médicas na compreensão das etapas envolvidas no sequenciamento de nova geração, desde o preparo de bibliotecas até o processamento de dados e interpretação de patogenicidade das variantes genéticas associadas a doenças raras. O treinamento visa integrar fundamentos teóricos e práticas aplicadas, promovendo a formação de especialistas capazes de correlacionar achados moleculares com o contexto clínico, para apoiar o diagnóstico genético de precisão.
Nome do(a) instrutor(a):	Natana Chaves Rabelo Vani	Justificativa:	O sequenciamento de exoma tem se consolidado como ferramenta essencial no diagnóstico de doenças raras, exigindo profissionais capazes de compreender todo o fluxo analítico - da geração dos dados à interpretação clínica das variantes. Este treinamento visa capacitar novos integrantes da equipe do laboratório para atuar de forma integrada nas etapas laboratoriais, bioinformáticas e de interpretação clínica, fortalecendo a capacidade diagnóstica em genômica de precisão.
Formação do(a) instrutor(a):	Bióloga	O treinamento já foi realizado?	☒ Não, mas desejarei somente a certificação via AVA/IFF. ☐ Sim, desejo somente a certificação via AVA/IFF. ☐ Não, desejo realizar o treinamento completo via AVA/IFF.
Data de início:	14-10-2025	Código de identificação do treinamento:	(Ex: Treinamento de Lavagem de Mãos realizado em 22 de janeiro de 2025 -> Código = TLM202125)
Data de fim:	28-10-2025	O código deve ser criado pelo responsável e repassado aos participantes do treinamento.	
Carga horária:	10h		
Local:	Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica/Departamento de Genética Médica/IFF (Área/Setor/CEOVetc)		
Conteúdo programático:	Módulo I: Fundamentos do NGS e Exoma; Módulo II: Principais Etapas do Preparo de Biblioteca e Impacto na Qualidade dos Dados gerados; Módulo III: Fluxo Bioinformático do WES; Módulo IV: Filtragem e Priorização de Variantes; Módulo V: Interpretação e Classificação de Variantes (ACMG/AMP e ClinGen); Módulo VI: Aspectos Éticos e de Comunicação - achados secundários e Incidentais; Módulo VII: Casos Práticos e Exercícios		
Precisa de certificação?	☒ Sim ☐ Não		
Necessidade específica para o treinamento:	Novos integrantes que farão parte da equipe de analistas do LBMMG e precisam do treinamento para exercer a função.		
09/10/2025 17:16	projectredcap.org REDCap®	09/10/2025 17:16	projectredcap.org REDCap®

(B) Realização do curso “Da Teoria à Prática: Análise de Exoma em Doenças Raras” para capacitação de profissionais em análise de dados de sequenciamento do exoma completo.

The screenshot shows a Zoom meeting interface. At the top, there are participant icons labeled MN, SN, P, AB, DF, DJ, and DH. The main content area displays a presentation slide titled "Fundamentos do NGS e Exoma: Limitações do WES (short-read)". The slide includes several diagrams and text boxes:

- Regiões intrônicas**: A diagram showing exons and introns, with a note that short-reads often miss intronic variants.
- Regiões repetitivas, homopolímeros, ricas em GC ou AT**: A diagram showing repetitive regions and GC/AT-rich areas, with a note that short-reads often miss variants in these regions.
- Genes com pseudogenes**: A diagram showing a gene with a pseudogene, with a note that short-reads often miss variants in the pseudogene.
- Variantes estruturais (SVs)**: A diagram showing various structural variants (deletions, duplications, inversions, translocations) and a note that short-reads often miss these variants.

At the bottom left, the name "Chaves Rabelo Vani" is visible.

The screenshot shows a Zoom meeting interface. At the top, there are participant icons labeled SP, DJ, DF, AB, RT, and SG. The main content area displays a presentation slide titled "Critérios de patogenicidade – PVS1". The slide includes a diagram titled "Nonsense-mediated decay (NMD)" showing the process of NMD and the role of the EJC (Exon Junction Complex) and UPF1 phosphorylation.

At the bottom left, the name "Natana Chaves Rabelo Vani" is visible.

On the right side, there is a "Participantes" (Participants) list:

- SG SAYONARA MARIA DE CARVALHO ...
- AB ANNELIESE LOPES BARTH
- DH DAFNE DAIN GANDELMAN HOROV...
- DJ DALTRO CASTELAR DE ALMEIDA JU...
- D Daniela (Não verificado)
- DF DANIELLE DE FREITAS F. M. FINS
- ISABELLE DE OLIVEIRA MORAES
- Natana Chaves Rabelo Vani (Organizador)
- P Patrícia (Não verificado)

ANEXO 26 - Documentação da implementação do canal de assessoria médica do LBMMG e do e-mail de contato vinculado ao serviço.

CA

Canal de Assessoria Médica LBMMG ...

Private group • 8 Membros

Enviar Email

Visão geral

Membros

Sobre este grupo

Descrição

Canal para orientação de dúvidas técnicas e interpretativas relacionadas aos laudos e solicitação de exame de seq...

Email

cam.lbmmg@fiocruz.br

Membros (8)

AB

ANNELIESE LOPES BAR...

BA

BIANCA BARBOSA ABD...

D

DALTRO CASTELAR DE ...

LG

LABORATORIO MEDICI...

M

Maria Eduarda Gomes ...
CELETISTA FIOTEC

Natana Chaves Rabelo ...
CELETISTA FIOTEC

Mostrar mais membros

Apps

Email

Calendário

Grupos

Arquivos

Bloco de anotações

Site

Planner

Editar Grupo

Canal de Assessoria Médica LBMMG - Exomas Doenças Raras IFF/FIOCRUZ-MS

Grupo privado • 8 membros

Enviar email

Segundo na caixa de entrada

Email

Arquivos

Eventos

Membros

Caixa de Entrada

DG

Dra. Heloisa Griesse

(Sem assunto)

Tec 07:52

Bom dia! Solicito atualização do lau...

Semana passada

D

DALTRO CASTELAR DE ALMEIDA J...

enviando formulário...

(2)

Qui, 16/9

Prezada Dra, Apenas para a senhora...

NGS Laboratório de Medicina Genó...

Esclarecimentos sobre a ...

Seg, 13/9

Forwarded message - De: NGS Labo...

Este mês

C

Canal de Assessoria Médica

O novo grupo Canal de ...

Qui, 09/9

Bem-vindo(a) ao grupo Canal de As...

Esclarecimentos sobre a variante PPM1D

Bom dia, Ana,

Conforme a Sayonara nos informou, queremos esclarecer algumas dúvidas relacionadas ao processo de classificação da variante PPM1D: c.1220del, que será incluída no resumo a ser submetido para o CBGM.

Antes, precisamos situar que atualmente no laboratório as classificações das variantes de sequência identificadas por sequenciamento massivo em paralelo seguem as regras estabelecidas pelo ACMG (Richards et al., 2015) e Clingen, que realizou alguns ajustes nas classificações publicadas no artigo original do ACMG.

Abaixo seguem as explicações sobre a classificação da variante:

-A variante PPM1D: c.1220del se trata de uma alteração de perda de função. LoF é mecanismo conhecido de doença para o gene PPM1D, o que torna possível a aplicação do critério PVS1. Desta forma, seguindo a árvore de decisões para o PVS1 estabelecida pelo Clingen, para esta variante o PVS1 precisaria ser modulado, indo de "muito forte", para "forte" (PVS1_strong). Na árvore seguimos o caminho: Not predicted to undergo NMD=role of region in protein function is unknown>LoF variants in this exon are not frequent in the general population, 22 and exon 15 present in biologically-relevant transcripts>Variant removes >10% of protein> PVS1_Strong. A árvore de decisão estabelecida pelo Clingen, se encontra abaixo. O artigo do Clingen que mostra essa modulação está disponível em: <https://bmccntrnclim.nih.gov/articles/PMC6185799/>



-Esta variante não está presente em bancos de dados populacionais de consulta pública (gnomAD e AbRaOM), o que possibilita a aplicação do PM2. No entanto, pelas novas regras do Clingen, o PM2 precisaria ser modulado, indo de "moderado", para "suporte" (PM2_supporting). Esta alteração de peso segue a seguinte determinação do Clingen: "The ClinGen Sequence Variant Interpretation (SVI) Working Group proposes decreasing the weight of criterion PM2 ('Absent from controls, or at extremely low frequency if recessive, in Exome Sequencing Project, 1000Genomes Project, or Exome Aggregation Consortium') from a Moderate strength level to a Supporting strength level (PM2_Supporting)". O documento do Clingen que mostra essa modulação está disponível em: https://clinicalgenome.org/sites/assets/files/5182/m2_svi_recommendation_approved_sep2020.pdf

De acordo com as diretrizes internas, para os critérios que tivessem sido atualizados pelo Clingen, seguiríamos exatamente o que estivesse descrito nas recomendações publicadas. Sendo assim, sempre utilizamos o PM2 a nível de suporte.

- Outros critérios que poderiam ser utilizados para variantes de perda de função são: (I) PP1, que está relacionado à Co-segregação com a doença em múltiplos afetados dentro da família; (II) PS2/PM6, que são empregados para variante de novo confirmada (PS2) ou presumida (PM6) em um indivíduo afetado, com genitores saudáveis. Como não realizamos análise dos genitores e de outros indivíduos da família, não conseguimos aplicar estes critérios.

- A variante não está descrita na literatura, mas foi depositada no banco de dados de variantes com relevância clínica ClinVar (ID: 3728909) em fevereiro de 2025, após a liberação do laudo pelo nosso grupo (laudo liberado em 16/12/2024). Esta variante está classificada como VUS de acordo com a submissão da Invitae.

ANEXO 27 - Atualização do laudo genético elaborado pelo LBMMG, com inclusão do endereço de e-mail do canal de assessoria médica.



Ministério da Saúde
FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz

LAUDO DE TESTE GENÉTICO

Nome: XXXXXXXXX
Nome social: XXXXXXXXX
Exame: Sequenciamento do Exoma completo/clínico
Médico solicitante: XXXXXXXXX (CRM: XXXXXXXXX)
Tipo de Amostra recebida: Sangue periférico/Swab oral
Indicação clínica: XXXXXXXXX
Data de reemissão do laudo: XX/XX/20XX

Registro IFF: XXXXXX
Sexo: Feminino/Masculino
DN: XX/XX/20XX
Emissão do laudo: XX/XX/20XX

MOTIVO DA REEMISSÃO DO LAUDO: XX Inclusão do resultado dos genitpres, após genotipagem das variantes identificadas no pacienteXX OU Reanálise dos dados após novas informações clínicas XX, substituindo o laudo emitido em XX/XX/20XX.

RESULTADO

Não foram identificadas variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas que justifiquem o quadro clínico do paciente.

INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

As variantes descritas no quadro abaixo foram identificadas em genes associados a condições de herança autossômica recessiva e XXherança digênica. Considerando que não foi identificada uma segunda variante, estes achados isolados não são suficientes para confirmar a hipótese da condição clínica associada. No entanto, o diagnóstico não pode ser descartado visto que a metodologia utilizada não é indicada para o estudo de regiões não codificantes, regiões regulatórias, regiões intrônicas profundas, variação no número de cópias (CNVs) e variantes estruturais (SVs). Portanto, tais achados devem ser interpretados com cautela, necessitando de correlação clínica e, a critério médico, indicação de outras abordagens de investigação.

Gene	Coordenada genômica (GRCh38)	Variante	Zigossidade	Classificação
XXX	chr : _____ X>X	c. (p.)	Heterozigose/ Homozigose (VAF: 0,X)	XXXX

VAF: Frequência alélica da variante

A variante c.XXX (NM_XXX) foi identificada no éxon/intron XX do gene XXX. Esta alteração (dbSNP: rs_____) apresenta baixa frequência alélica em bancos de dados populacionais de consulta pública (gnomAD) (< %) e está classificada como XXXX no banco de dados de variantes com relevância clínica ClinVar (ID: _____).

XXXVCEP



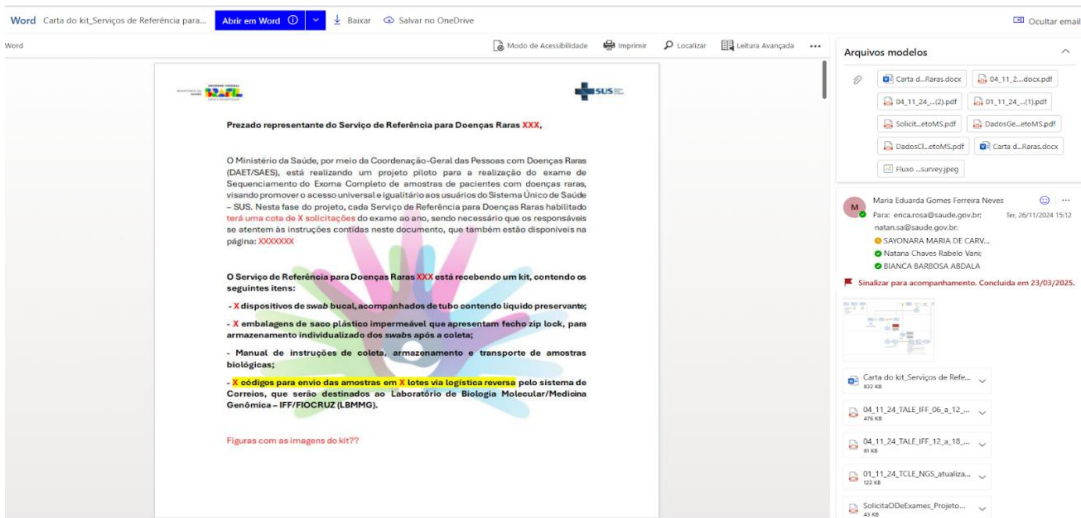
INSTITUTO NACIONAL
FERNANDES FIGUEIRA

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira – IFF/Fiocruz
Centro de Genética Médica Dr. José Carlos Cabral de Almeida – Laboratório de Medicina Genômica
Av. Rui Barbosa 716 – Flamengo – Rio de Janeiro/RJ – CEP: 22250-020
E-mail contato: cam.lbmmg@fiocruz.br



Laboratório de
Medicina Genômica

ANEXO 28 - Carta informativa que será encaminhada junto aos kits de coleta de amostras biológicas aos Serviços de Referência para Doenças Raras. Registro do compartilhamento da carta com o CGRAR.



ANEXO 29 – Relatório técnico parcial referente à comparação da eficiência de extração manual de DNA genômico utilizando diferentes fabricantes de swab oral.



Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz)
Laboratório de Biologia Molecular/Medicina Genômica

COMPARAÇÃO DA EFICIÊNCIA DE EXTRAÇÃO MANUAL DE DNA GENÔMICO UTILIZANDO DIFERENTES FABRICANTES DE SWAB ORAL

Autores

Experimentos

Naiara Gomes Ferreira da Silva
Fernada Rolemberg
Bianca Barbosa Abdala
Maria Eduarda Gomes
Natana Rabelo

Elaboração do relatório

Revisão do relatório

Sayonara Maria de Carvalho Gonzalez

1. Escopo e objetivo

A extração de DNA genômico é uma etapa crítica para diversas análises genéticas, sendo a qualidade e o rendimento obtidos parâmetros essenciais a serem considerados no processo de validação do método. Neste relatório, tem como objetivo avaliar a eficiência de extração manual de DNA utilizando o kit comercial ReliaPrep™ gDNA Tissue Miniprep System (Promega, USA), a partir de swabs orais de três diferentes fabricantes: DNA Genotek Inc., Kolplagene e Bioer.

ANEXO 30- Comprovante de Realização - Registro de presença no curso “Da Teoria à Prática: Análise de Exoma em Doenças Raras”.

Record	Survey	Timestam	Código e Título de identificação do tre	Nome completo:	Vínculo cor	Área:
2112	14/10/2025	13:20	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves	Terceirizado	Genética Médica
2113	14/10/2025	13:22	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Thais Siqueira Fernandes	Bolsista	Genética Médica
2114	14/10/2025	13:23	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Roberta carneiro Garcia tuche	Bolsista	Genética Médica
2115	14/10/2025	13:24	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sandra Vitória Thuler Pimentel	Residente	Genética Médica
2116	14/10/2025	13:37	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sayonara Maria de Carvalho Gonzalez	Servidor	Genética Médica
2117	14/10/2025	14:35	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Danielle de Freitas Figueiredo Monteiro Fins	Bolsista	Genética Médica
2118	14/10/2025	15:34	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Anneliese Lopes Barth	Servidor	Atenção Clínica à Criança e ao Adolescente
2119	15/10/2025	10:16	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daltro Castelar de Almeida Junior	Bolsista	Genética Médica
2120	15/10/2025	15:09	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sandra Vitória Thuler Pimentel	Residente	Genética Médica
2121	15/10/2025	16:45	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Anneliese Lopes Barth	Servidor	Atenção Clínica à Criança e ao Adolescente
2122	15/10/2025	16:22	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Roberta carneiro garcia tuche	Bolsista	Genética Médica
2123	15/10/2025	16:26	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Thais Siqueira Fernandes	Bolsista	Genética Médica
2124	15/10/2025	16:26	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves	Terceirizado	Genética Médica
2125	15/10/2025	16:32	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sayonara Maria de Carvalho Gonzalez	Servidor	Genética Médica
2128	15/10/2025	16:45	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	DANIELLE DE FREITAS FIGUEIREDO MONT	Bolsista	Genética Médica
2129	15/10/2025	17:18	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daltro Castelar de Almeida Junior	Bolsista	Genética Médica
2130	16/10/2025	09:29	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daniela Koeller Rodrigues Vieira	Servidor	Genética Médica
2179	21/10/2025	15:11	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daltro Castelar de Almeida Junior	Bolsista	Genética Médica
2180	21/10/2025	15:11	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves	Terceirizado	Genética Médica
2181	21/10/2025	15:11	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Anneliese Lopes Barth	Servidor	Atenção Clínica à Criança e ao Adolescente
2182	21/10/2025	15:12	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daniela Koeller Rodrigues Vieira	Servidor	Genética Médica
2183	21/10/2025	15:13	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sayonara Maria de Carvalho Gonzalez	Servidor	Genética Médica
2184	21/10/2025	15:12	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	DANIELLE FINS	Bolsista	Genética Médica
2185	21/10/2025	15:15	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Thais Siqueira Fernandes	Bolsista	Genética Médica
2186	21/10/2025	15:15	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sandra Vitória Thuler Pimentel	Residente	Genética Médica
2187	21/10/2025	16:26	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Roberta carneiro garcia tuche	Bolsista	Genética Médica
2191	22/10/2025	14:49	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sayonara Maria de Carvalho Gonzalez	Servidor	Genética Médica
2192	22/10/2025	15:07	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sandra Vitória Thuler Pimentel	Residente	Genética Médica
2193	22/10/2025	15:07	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Thais Siqueira Fernandes	Bolsista	Genética Médica
2194	22/10/2025	15:07	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Anneliese Lopes Barth	Servidor	Atenção Clínica à Criança e ao Adolescente
2195	22/10/2025	15:07	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Roberta Carneiro Garcia Tuche	Bolsista	Genética Médica
2196	22/10/2025	15:08	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Maria Eduarda Gomes Ferreira Neves	Terceirizado	Genética Médica
2197	22/10/2025	15:08	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Danielle Fins	Bolsista	Genética Médica
2201	22/10/2025	15:31	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daniela Koeller Rodrigues Vieira	Servidor	Genética Médica
2257	28/10/2025	15:14	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	daltro Castelar de Almeida Junior	Bolsista	Genética Médica
2258	28/10/2025	15:16	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Roberta Carneiro Garcia Tuche	Bolsista	Genética Médica
2259	28/10/2025	15:15	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Anneliese Lopes Barth	Servidor	Atenção Clínica à Criança e ao Adolescente
2260	28/10/2025	15:24	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Sandra Vitória Thuler Pimentel	Residente	Genética Médica
2269	28/10/2025	16:47	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Ana Laura da Costa Medeiros	Residente	Genética Médica
2270	28/10/2025	17:07	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Daniela Koeller Rodrigues Vieira	Servidor	Genética Médica
2271	28/10/2025	17:07	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Thais Siqueira Fernandes	Bolsista	Genética Médica
2272	28/10/2025	17:08	TPAE 14102025 - Teoria Prática: Análise Exoma	Danielle Fins	Bolsista	Genética Médica

ANEXO 31 – Treinamento dos residentes em genética do IFF/FIOCRUZ para análise de variante genômicas oriundas do sequenciamento de nova geração.

