



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 competidores 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 n.º: TED 133/2024

Contrato n.º: 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: jan/2024 a abril/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.	1,57%	98,43%	R\$ 6.679.247,33	R\$ 104.864,18	R\$ 6.574.383,15
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.	0,94%	99,06%	R\$ 2.180.196,63	R\$ 20.493,85	R\$ 2.159.702,78
3: Elaborar e validar 100% dos Protocolos padrões para coleta de amostras e processamento laboratorial em 36 meses.	0,26%	99,74%	R\$ 360.000,00	R\$ 936,00	R\$ 359.064,00
4: Capacitar 100% dos serviços habilitados em doenças raras em 36 meses.	0,46%	99,54%	R\$ 2.929.200,00	R\$ 13.474,32	R\$ 2.915.725,68
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.	0,36%	99,64%	R\$ 394.000,00	R\$ 1.418,40	R\$ 392.581,60

4. Resultados Alcançados:

Meta 1: Foram realizadas ações para padronizar materiais e ampliar a capacidade de exames genômicos, com negociação de equipamentos essenciais, como o NovSeq X Plus e NGS STAR 8/96 AL MOA, garantindo condições favoráveis de preço e infraestrutura adequada no LBMMG-IFF/FIOCRUZ. Reuniões com as equipes envolvidas também definiram os procedimentos para solicitação de testes genéticos e coleta de material biológico para o SUS.

Meta 2: A meta do projeto é disponibilizar 100% dos laudos em plataforma digital em até 36 meses, usando o sistema RedCap, escolhido com o CGRAR/MS. A análise dos dados será feita na plataforma Emedgene da Illumina, com os laudos gerados automaticamente e carregados no RedCap para fácil acesso. O fluxo do processo será discutido na Câmara Técnica Assessora (CTA) de Doenças Raras para implementação.

Meta 3: A equipe do LBMMG estruturou um fluxo detalhado para a solicitação de sequenciamento do exoma completo, com a meta de elaborar e validar 100% dos protocolos para coleta e processamento de amostras em até 36 meses. O fluxo inclui responsabilidades da unidade solicitante, triagem das solicitações e avaliação da

qualidade das amostras. Foram estabelecidas etapas de processamento nas unidades LBMMG-IFF/FIOCRUZ e LCCM-UFRJ, com documentos padronizando o transporte, coleta e análise de variantes genéticas. O objetivo é garantir protocolos robustos e validados, assegurando a qualidade e integridade dos dados genéticos processados.

Meta 4: No contexto da Meta 4, que visa capacitar 100% dos serviços habilitados em doenças raras em 36 meses, o LBMMG tem promovido ações para qualificar profissionais e otimizar diagnósticos. A equipe de analistas de genômica iniciou treinamento no software Emedgene e participou de cursos focados em sequenciamento completo do exoma, seguindo diretrizes do ACMG e ClinGen. Também foi realizado treinamento de um membro da equipe clínica do IFF/FIOCRUZ para análise de variantes e elaboração de laudos clínicos, estabelecendo um modelo de capacitação para outros profissionais, incluindo residentes. Além disso, os profissionais do LBMMG participaram de reciclagem para aprimorar suas habilidades no preparo de bibliotecas genômicas, utilizando o protocolo Illumina DNA Prep With Exome Plus Enrichment. Com o surgimento de novos centros de sequenciamento no Brasil, os profissionais do LBMMG compartilharão seu conhecimento, consolidando a expertise da instituição.

- Meta 5 : Como parte da Meta 5, o LBMMG-IFF/FIOCRUZ desenvolveu documentos técnicos para padronizar a coleta, armazenamento, transporte e processamento de amostras biológicas, compartilhados com o CGRAR/MS para apoiar a definição de normas ministeriais. A equipe também redigiu uma carta informativa para acompanhar kits de coleta de amostras biológicas, que será distribuída aos Centros de Referência de Doenças Raras. A avaliação de insumos incluiu a análise da eficiência da extração de DNA a partir de swabs de três fabricantes, com a marca DNA Genotek Inc. apresentando os melhores resultados. O relatório técnico final será enviado ao CGRAR/MS. Os avanços incluem a padronização de processos, capacitação de profissionais e avaliação de equipamentos para otimizar o diagnóstico genômico no SUS, com perspectivas de criar um polo genômico no IFF/FIOCRUZ e expandir a capacitação e qualificação de centros de sequenciamento no Brasil.

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 08/04/2025, às 16:04, 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 09/04/2025, às 11:25, 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 **4895458** e o código CRC **1168CC84**.

Referência: Processo nº 25384.001188/2024-52

SEI nº 4895458

Gestor: COGEPLAN
Versão: 01 - janeiro/2025