



## O que é o Genomas SUS?

O **Genomas SUS** é uma **rede acadêmica** que visa a caracterização dos **aspectos genômicos** que impactam o processo **saúde-doença na população brasileira**.

### Contextualização

O **Genomas SUS** foi criado em 2023 por pesquisadores de várias universidades públicas e está sendo financiado pelo Departamento de Ciência e Tecnologia (DECIT) da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (SECTICS) do Ministério da Saúde em convênio com a Fundação de Apoio ao Ensino Pesquisa e Assistência HCFMRP/USP. Esse projeto está inserido no contexto do **Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão (Genomas Brasil)** que é uma iniciativa do Ministério da Saúde consolidada pela portaria nº1949 de 4 de agosto de 2020 com a finalidade de fomentar o desenvolvimento científico e tecnológico nacional na área da genômica e da saúde de precisão, assim como estabelecer modelos práticos e suscetíveis de implementação no **Sistema Único de Saúde (SUS)**.

## Proposta do Genomas SUS

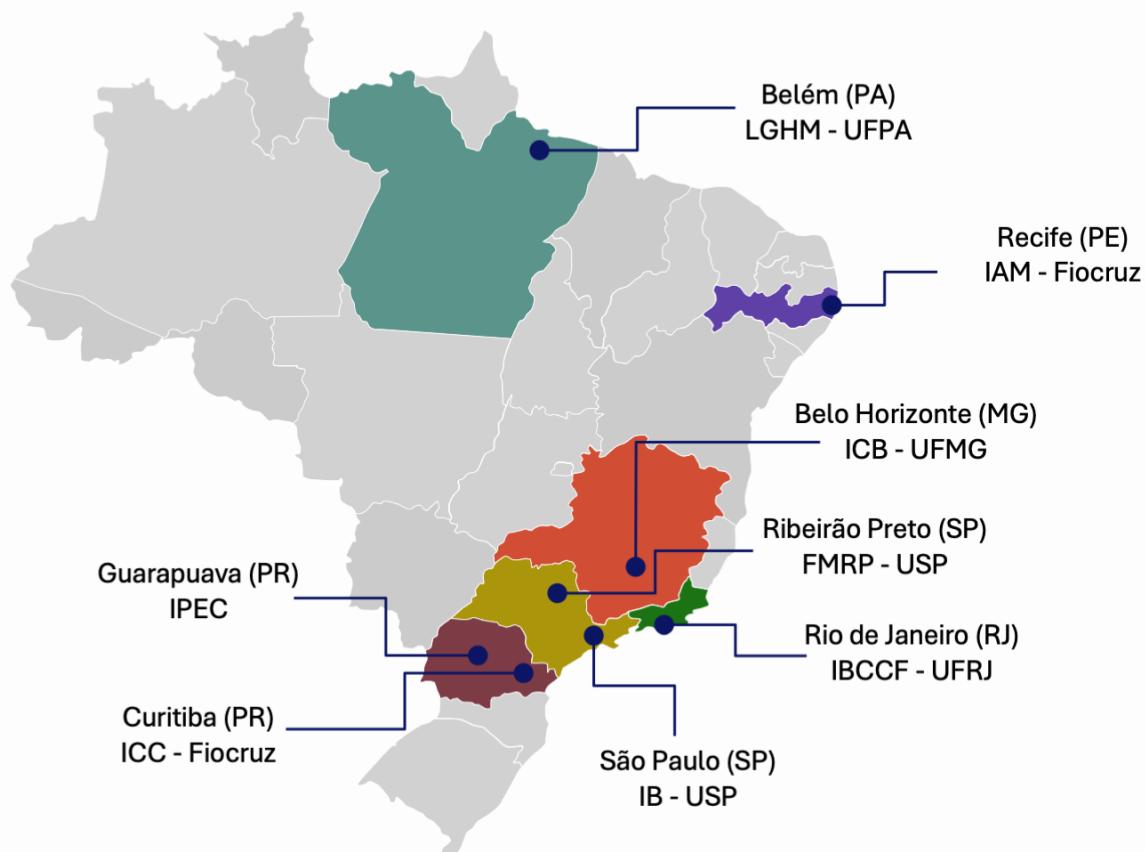
O **Genomas SUS** propõe **sequenciar 21.000 genomas** brasileiros das cinco regiões geográficas do Brasil no seu primeiro ano de execução, garantindo representatividade genômica, demográfica e de ancestralidade das regiões. Assim como **compartilhar informações genômicas e fenotípicas** com o Programa Genomas Brasil.

## Missão do Genomas SUS

O Genomas SUS tem como missão unir profissionais de universidades públicas de todo o Brasil a fim de criar uma estrutura de gerenciamento unificado para projetos que possuem impacto na saúde de precisão, permitindo a produção de novos dados, o estabelecimento de procedimentos operacionais padronizados que visam a redução de custos e aumento de qualidade, acompanhamento da execução de projetos de forma que haja minimização de riscos, cumprimento de metas e maximização de resultados, além de treinar grupos de pesquisa e da saúde na área da genômica.

## Estruturação do Genomas SUS

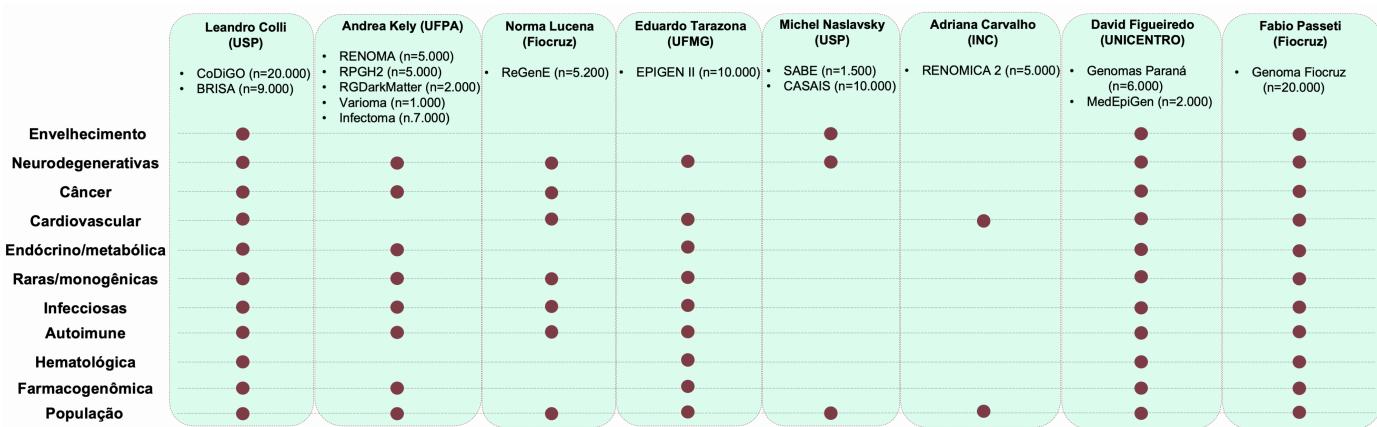
A rede é constituída por pesquisadores e instituições públicas de diversos estados brasileiros organizados em 8 Centros Âncoras (Figura 1) e demais Centros Colaboradores (Alagoas, Amapá, Amazonas, Bahia, Ceará, Maranhão, Minas Gerais, Pará, Pernambuco, Piauí, Rio de Janeiro, Rio Grande do Norte, Rio Grande do Sul, Roraima, São Paulo e Tocantins).



**Figura 1.** Centros âncoras do Genomas SUS.

Os Centros Colaboradores são os responsáveis pelas coletas de amostras e dados clínicos e envio das amostras para os Centros Âncoras. Os Centros Âncoras, por sua vez, além de realizar as coletas de amostras e dados clínicos, também são os responsáveis pelo sequenciamento do genoma e análise e armazenamento dos dados.

O Genomas SUS inclui coortes de projetos de pesquisa com coleta prospectiva e de projetos que já concluíram a coleta. A seguir estão listadas algumas das coortes inseridas na Rede: **(I) CoDiGO** (Coorte Dinâmica Genômica Oncológica), **(II) BRISA** (Coorte de nascimento brasileira São Luís e Ribeirão Preto), **(III) RENOMA** (Rede Genomas da Amazônia), **(IV) RPGPH-2** (Rede de Pesquisa em Genômica Populacional Humana), **(V) RGDarkMatter** (Redes Regulatórias da Matéria Escura do Genoma: do câncer primário ao metastático), **(VI) VARIOMA** (Caracterização do varioma de pacientes com adenocarcinoma gástrico de populações tradicionais da Amazônia), **(VII) INFECTOMA** (Vigilância genômica do COVID-19 baseada em novas estratégias de diagnóstico, prevenção e prognóstico), **(VIII) ReGenE** (Rede genômica do nordeste de apoio ao SUS), **(IX) EPIGEN II** (Epidemiologia Genética de Coortes Brasileiras II), **(X) SABE** (Saúde, Bem-Estar e Envelhecimento), **(XI) CASAIS** (Piloto Programa Nacional de Triagem de Casais), **(XII) RENOMICA DAC** (Rede Nacional de Genômica Cardiovascular - Doença Arterial Coronariana), **(XIII) Genomas Paraná**, **(XIV) MedEpiGen**, **(XV) Genomas Fiocruz**. Essas coortes estão organizadas em eixos temáticos de relevância para o SUS. Na figura 2 está descrita a quantidade de amostras e o eixo temático referente a cada projeto participante da Rede.



**Figura 2.** Eixos temáticos e número de amostras dos projetos inseridos na rede Genomas SUS.

De forma geral, a Rede está estruturada em três pilares principais: educacional, operacional e científico, sendo cada pilar composto por grupos de trabalho que podem incluir biólogos, monitor de pesquisa, cientista de dados, bioinformaticas, entre outros. Na tabela 1 estão sumarizados os principais cargos e suas respectivas funções dentro da Rede, não se limitando as funções da tabela.

**Tabela 1.** Descrição de cargos da rede Genomas SUS.

Cargo	Função
<b>Assistente de Pesquisa</b>	Profissional para auxiliar nas atividades do dia a dia do laboratório e execução de tarefas de apoio, tais como controle de estoques, envio e recebimento de amostras e bibliotecas, manutenção de registros de temperatura de freezers e geladeiras, comunicação com fornecedores, acompanhamento de entregas, solicitação de compras, entre outras.
<b>Bioinformata Sênior</b>	Profissional responsável pela supervisão e coordenação da equipe de bioinformaticas e responsável geral pelas análises de bioinformática, incluindo elaboração de pipelines, POPs* de análises de dados, testes de benchmarks, produção de relatórios, controle de qualidade dos dados e análises estatísticas genômicas, populacionais e clínicas.
<b>Bioinformata</b>	Apoio a área de bioinformática junto ao Bioinformata Sênior, realizando a elaboração de pipelines, POPs* de análises de dados, testes de benchmarks, elaboração de relatórios, controle de qualidade dos dados e análises estatísticas genômicas, populacionais e clínicas.
<b>Biólogo Sênior</b>	Profissional responsável pela supervisão e coordenação local da equipe de biólogos e pela realização dos experimentos nos laboratórios da rede (preparação de amostras, extração do DNA, avaliação de qualidade do DNA, preparação de bibliotecas, avaliação da qualidade das bibliotecas, experimentos de sequenciamento) sempre que necessário.
<b>Biólogo</b>	Profissional responsável por todas as atividades no dia a dia do laboratório de sequenciamento, incluindo cadastro e armazenamento de amostras recebidas, extração de DNA, avaliação de qualidade do DNA, preparação de bibliotecas, avaliação da

	qualidade das bibliotecas e experimentos de sequenciamento, sempre mantendo registros detalhados de todas as atividades (para rastreabilidade) e seguindo os procedimentos operacionais padrão da rede.
<b>Cientista de Dados</b>	Apoio às áreas de estatística da Rede, incluindo controle de qualidade dos dados, análises estatísticas genômicas, populacionais, epidemiológicas, clínicas e de associações fenótipo – genótipo, assim como elaboração de pipelines, POPs* de análises de dados e relatórios.
<b>Coordenador de Dados Sênior</b>	Profissional responsável pela supervisão e coordenação de atividades de toda a equipe de cientistas de dados e bioinformaticos do projeto. Será responsável por criar pipeline de análise, realizar as análises do projeto, além de zelar pela qualidade e segurança dos dados clínicos e genômicos produzidos e auxiliar na elaboração de relatórios e análises estatísticas.
<b>Coordenador Educacional</b>	Profissional responsável pelas atividades educacionais do projeto relacionadas à formação de pessoal. Ficará responsável por organizar as atividades de capacitação, tanto para profissionais que atuarão na própria rede (atividades práticas nos laboratórios da rede) quanto para externos, no contexto do curso online em genômica humana que será oferecido como entrega do projeto.
<b>Coordenador Geral</b>	Profissional responsável por toda a gestão executiva do projeto, incluindo seleção e contratação de pessoal, supervisão do trabalho de todos os membros da equipe, prospecção e convite a pesquisadores, coordenação de reuniões online ou presenciais, apresentação de resultados, elaboração de relatórios, monitoramento do projeto junto à equipe do Programa Genomas Brasil.
<b>Coordenador Operacional</b>	Profissional responsável por toda a gestão de operações do projeto, incluindo logística de amostras, insumos e equipamentos, organização de viagens, integração operacional entre os centros âncora e integração entre as diferentes equipes (cientistas de dados, bioinformaticos e biologistas).
<b>Monitor de pesquisa</b>	Profissional com experiência no recrutamento de participantes e monitoramento de bancos de dados clínicos para pesquisa. Tem a função de orientar os

	recrutadores, aplicar TCLE (se necessário), responder aos questionamentos dos participantes da pesquisa, revisar dados clínicos depositados no banco sob demanda dos cientistas de dados, comunicar e solicitar informações a outros centros envolvidos no estudo e orientar pesquisadores externos sobre os procedimentos do estudo.
<b>PIs (Principal Investigator)</b>	Pesquisador principal responsável pelo Centro Âncora.
<b>Profissional de TI</b>	Apoio técnico para informática e resolução de problemas de hardware.
<b>Recrutador</b>	Profissional para dar apoio às atividades de coleta de dados clínicos, com a função de receber participantes de pesquisa, explicar o estudo, aplicar TCLE e coletar amostras, quando for o caso. Poderá atuar tanto no caso de coletas prospectivas quanto no caso de amostras ‘legado’ que necessitam de complementação das informações clínicas junto aos centros originais.

\*POPs – procedimento operacional padronizado

A seguir estão esquematizados a estruturação geral do laboratório experimental dos Centros Âncora (Figura 3) e da equipe de análise de dados (Figura 4).

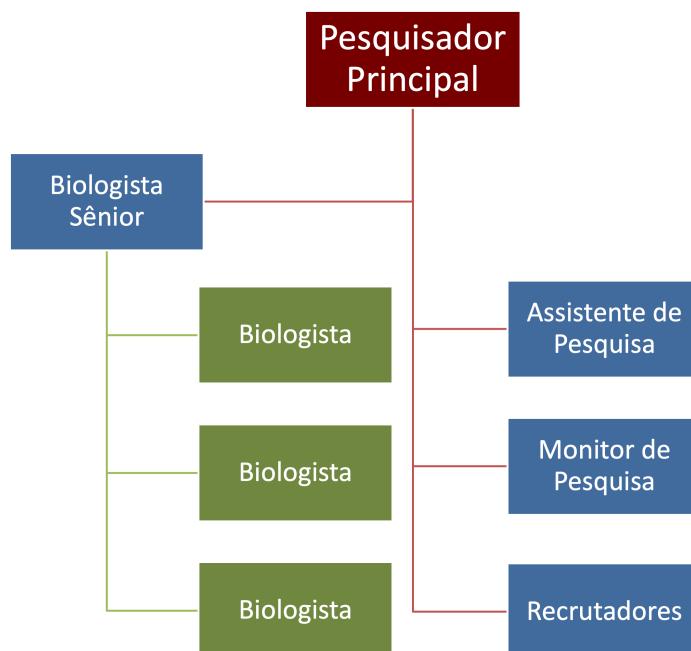


Figura 3. Estrutura do laboratório experimental dentro do Centro Âncora

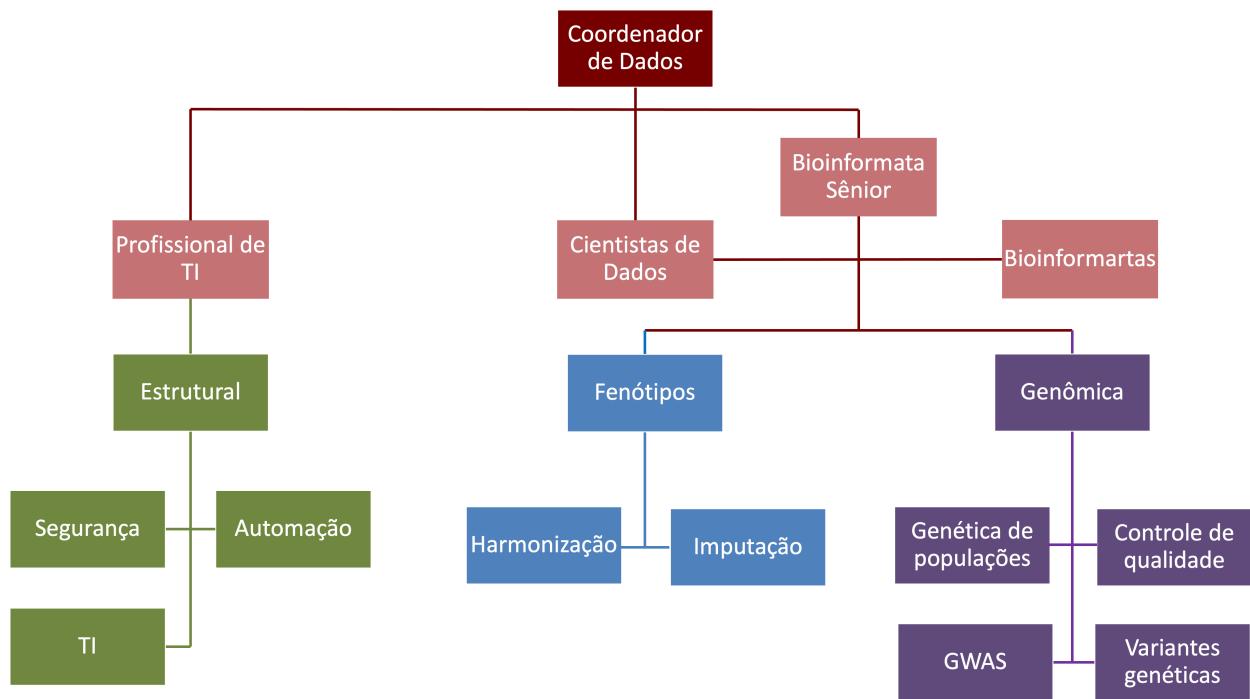


Figura 4. Estrutura da equipe de análise de dados

## Importância do Genomas SUS para o SUS

Diante do sequenciamento dos 21.000 genomas, o Genoma SUS espera identificar alelos raros e comuns associados a diversos fenótipos e doenças, tais como doenças oncológicas, cardiovasculares, neurológicas, infecciosas, autoimunes, endócrino-metabólicas, hematológicas, doenças raras e de aplicação farmacogenômica, assim como estimar a frequência desses alelos na população brasileira. Esse conhecimento permitirá a identificação de variantes genéticas que possam ser alvo de diagnóstico e de tratamento, contribuindo para um melhor cuidado de saúde.

De forma sistemática, a Rede possui duas aplicações principais no SUS: (I) executiva, ao estabelecer grupos de profissionais da área da genômica e laboratórios genômicos de referência padronizados nas diferentes regiões do Brasil e (II) consultiva, ao prover informações de variantes genéticas que são alvos de tratamento, de diagnóstico ou de aplicação farmacogenômica e que possam auxiliar na implementação da saúde de precisão no sistema público de saúde. Além de fornecer informações que possam auxiliar nas decisões de políticas públicas ao incluir os dados da Rede no banco de dados genômicos a ser criado pelo Programa Genomas Brasil.

## Instituições participantes



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



Instituto para Pesquisa  
do Câncer



**UFRJ**

UNIVERSIDADE FEDERAL  
DO RIO DE JANEIRO



## Equipe Central



**Adriana Carvalho**

PI do Centro Âncora  
Rio de Janeiro (RJ)



**Ândrea Ribeiro-dos-Santos**

PI do Centro Âncora  
Belém (PA)



**David Livingstone**

PI do Centro Âncora  
Guarapuava (PR)



**Eduardo Tarazona**

PI do Centro Âncora  
Belo Horizonte (MG)



**Fábio Passetti**

PI do Centro Âncora  
Curitiba (PR)



**Leandro Colli**

PI do Centro Âncora  
Ribeirão Preto (SP)



**Michel Naslavsky**

PI do Centro Âncora  
São Paulo (SP)



**Norma Lucena**

PI do Centro Âncora  
Recife (PE)



**Barbara Andrade**

Coordenadora Operacional



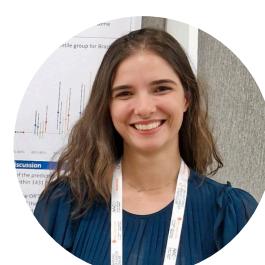
**Carolina Carvalho**

Coordenadora de Dados  
Sênior



**Dilza Campos**

Coordenadora de Dados  
Sênior



**Marina Cormedi**

Coordenadora Geral



**Rafaela Ferraz**

Coordenadora  
Educacional