MINISTÉRIO DA SAÚDE

PROGRAMA

Genomas Brasil

Trajetória, Marcos e Ações Estratégicas em Genômica e Saúde Pública de Precisão



2020-2025

DISTRIBUIÇÃO GRATUITA
VENDA PROIBIDA

Versão preliminar

Brasília – DF
2026

MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde
Departamento de Ciência e Tecnologia

PROGRAMA

Genomas Brasil

Trajetória, Marcos e Ações Estratégicas em Genômica e Saúde Pública de Precisão

2020-2025



DISTRIBUIÇÃO
VENDA PROIBIDA
GRATUITA

Versão preliminar

Brasília – DF
2026

2026 Ministério da Saúde.

Esta obra é disponibilizada nos termos da Licença Creative Commons – Atribuição – Não Comercial – Sem Derivações 4.0 Internacional. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.

A coleção institucional do Ministério da Saúde pode ser acessada, na íntegra, na Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde: bvsms.saude.gov.br.

Versão preliminar – 2026

Elaboração, distribuição e informações:
MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde
Departamento de Ciência e Tecnologia
SRTVN 701, Via W5 Norte, Ed. PO 700, 5º andar
CEP 70719-040 – Brasília/DF
Contato: (61) 3315-7742
Site: https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sectics/decit/genomas-brasil
E-mail: genbr@saude.gov.br

Supervisão-geral:
Evandro de Oliveira Lupatini
Fernanda De Negri
Meiruze Sousa Freitas

Organização:
Carlos Eduardo Ibaldo Gonçalves
Giovanny Vinícius Araújo de França

Equipe Técnica de Elaboração:
Ana Paula Anzolin
Carlos Eduardo Ibaldo Gonçalves
Carolina Carvalho Gontijo
Clênia dos Santos Azevedo
Evandro de Oliveira Lupatini
Giovanny Vinícius Araújo de França
Graziella Santana Feitosa Figueiredo
Isis Laynne de Oliveira Machado Cunha
Julia Freitas Daltro Vidal
Luciana Hentzy Moraes
Mariella Guimarães Lacerda
Olívia Laquis de Moraes
Rafaela De Cesare Parmezan Toledo
Rodrigo Theodoro Rocha
Simone Nardin Weis

Projeto gráfico:
Eduardo Albuquerque – Editora MS/CGDI

Revisão técnica:
Laura Patrícia da Silva – Decit/SCTIE/MS

Revisão Textual:
Cláudia Queiroz de Castro

Normalização:
Daniel Pereira Rosa – Editora MS/CGDI

Título para indexação:
Genomas Brasil Program: Trajectory, Milestones, and Strategic Actions in Genomics and Precision Public Health (2020–2025)

PRELIMINAR

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Linha do tempo das principais iniciativas globais de genômica e saúde de precisão 12

Figura 2 – Linha do tempo dos marcos mais importantes e dos principais projetos do Programa Genomas Brasil..... 15

Figura 3 – Eixos estratégicos do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão (Genomas Brasil) 23

Figura 4 – Panorama dos projetos fomentados pelo Programa Genomas Brasil..... 29

Figura 5 – Estratégias de implementação do Eixo Estratégico III – Inovação Industrial..... 36

Figura 6 – Estratégias de implementação do Eixo Estratégico IV – Capital Intelectual..... 39

Figura 7 – Arte das quatro edições do Summit realizado pelo Programa Genomas Brasil 51

Figura 8 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 26/2020 68

Figura 9 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 50/2022..... 110

Figura 10 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 16/2023... 146

Figura 11 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 33/2024... 254

Figura 12 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 46/2024... 322

Figura 13 – Perfil dos projetos fomentados por contratação direta no âmbito do Programa Genomas Brasil..... 337

Figura 14 – Perfil dos projetos fomentados via programas de renúncia fiscal e imunidade tributária, no âmbito do Programa Genomas Brasil 380

PRELIMINAR

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Organograma funcional da governança do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão 20

Quadro 2 – Chamadas Públicas lançadas pelo Programa Genomas Brasil no período 2020-2025 34

Quadro 3 – Links para acessar os vídeos do *3rd Genomas Brasil International Summit of Precision Medicine* 52

Quadro 4 – Links para acessar os vídeos da 4ª edição do *Genomas Brasil International Summit on Precision Public Health* 53

Quadro 5 – Links para acessar os vídeos e os relatórios do workshop regional para promover a geração e uso equitativo do conhecimento em genômica humana nas Américas 57

Quadro 6 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 26/2020 – Plataformas Inovadoras em Terapias Avançadas 65

Quadro 7 – Instituições proponentes, respectivas áreas de competências e etapas de participação na Chamada Pública MS-SCTIE-GenBR/Embrapii Nº 03/2022 para credenciamento de Centro de Competência em Terapias Avançadas 105

Quadro 8 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública CNPq/Decit/SCTIE/MS Nº 50/2022 – Testes Genéticos e de Biópsia Líquida 107

Quadro 9 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 16/2023 – Saúde de Precisão 143

Quadro 10 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 33/2024 – Genômica e Saúde Pública de Precisão 251

Quadro 11 – Temas Estratégicos em Saúde da Chamada Pública Nº 46/2024 – Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia 319

Quadro 12 – Instituições de excelência integrantes do Proadi-SUS 376

PRELIMINAR

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Número de projetos e recursos financeiros investidos pelo Programa Genomas Brasil no período 2020-2025, segundo Região e Unidade da Federação 30

Tabela 2 – Projetos com sequenciamento de genoma humano completo em larga escala, que serão compartilhados no banco nacional de dados genômicos do Programa Genomas Brasil 32

Tabela 3 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 26/2020, segundo Região e Unidade da Federação 66

Tabela 4 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Terapia Celular e Derivados da Chamada Pública Nº 26/2020 69

Tabela 5 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Terapia Gênica *ex vivo* e Derivados da Chamada Pública Nº 26/2020 77

Tabela 6 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Terapia Gênica *in vivo* da Chamada Pública Nº 26/2020 89

Tabela 7 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Tecido Engenheirado à Base de Células da Chamada Pública Nº 26/2020..... 97

Tabela 8 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 50/2022, segundo Região e Unidade da Federação 108

Tabela 9 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Testes Genéticos da Chamada Pública Nº 50/2022..... 111

Tabela 10 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Biópsias Líquidas da Chamada Pública Nº 50/2022..... 124

Tabela 11 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 16/2023, segundo Região e Unidade da Federação 144

Tabela 12 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha A, da Chamada Pública Nº 16/2023 147

Tabela 13 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha B, da Chamada Pública Nº 16/2023 171

Tabela 14 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha C, da Chamada Pública Nº 16/2023 184

Tabela 15 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha D, da Chamada Pública Nº 16/2023 219

Tabela 16 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 33/2024, segundo Região e Unidade da Federação 252

Tabela 17 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 1, da Chamada Pública Nº 33/2024 255

Tabela 18 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 2, da Chamada Pública Nº 33/2024 269

PRELIMINAR

Tabela 19 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 3, da Chamada Pública Nº 33/2024 280

Tabela 20 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 4A, da Chamada Pública Nº 33/2024 291

Tabela 21 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 4B, da Chamada Pública Nº 33/2024 303

Tabela 22 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 5, da Chamada Pública Nº 33/2024 313

Tabela 23 – Número de projetos de INCT contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 46/2024, segundo Região e Unidade da Federação 320

Tabela 24 – Resumo dos projetos de INCT da Linha de "Genômica, Medicina de Precisão e Doenças de Alta Prevalência no Século XXI" (GMP), da Chamada Pública Nº 46/2024 323

Tabela 25 – Resumo dos projetos de INCT da Linha de "Doenças Negligenciadas e Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde no Brasil" (DNDC), da Chamada Pública Nº 46/2024 330

Tabela 26 – Número de projetos e recursos financeiros investidos em contratação direta, segundo Região e Unidade da Federação 335

Tabela 27 – Resumo dos projetos de pesquisa via contratação direta 338

Tabela 28 – Número de projetos e recursos financeiros investidos no âmbito do Proadi-SUS e Pronon, segundo instituição e Unidade da Federação 378

Tabela 29 – Resumo dos projetos de pesquisa dos programas de imunidade tributária (Proadi-SUS) e renúncia fiscal (Pronon) 381

PRELIMINAR

SUMÁRIO

APRESENTAÇÃO ... 8

1 INTRODUÇÃO ... 10

1.1 Contexto Histórico ... 10

1.2 Consolidação da Saúde Pública de Precisão no Brasil ... 13

1.3 Inserção Internacional e Redução de Assimetrias ... 14

1.4 Regulamentação e Governança do Programa Genomas Brasil ... 17

1.5 Objetivos e Finalidades do Programa Genomas Brasil ... 22

1.6 Estrutura do Programa Genomas Brasil ... 23

1.7 Perspectivas do Programa Genomas Brasil ... 61

2 CHAMADAS PÚBLICAS ... 64

2.1 Chamada Pública Nº 26/2020 – Plataformas Inovadoras em Terapias Avançadas ... 64

2.2 Chamada Pública Nº 03/2022 – Credenciamento de Centro de Competência em Terapias Avançadas ... 104

2.3 Chamada Pública Nº 50/2022 – Apoio a Projetos de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação (PD) que Visem o Desenvolvimento de Testes Genéticos e de Biópsia Líquida Aplicados à Saúde Humana ... 106

2.4 Chamada Pública Nº 16/2023 – Saúde de Precisão ... 142

2.5 Chamada Pública Nº 33/2024 – Genômica e Saúde Pública de Precisão ... 250

2.6 Chamada Pública Nº 46/2024 – Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia ... 319

3 CONTRATAÇÃO DIRETA ... 334

3.1 Introdução ... 334

3.2 Resultados ... 335

3.3 Projetos de Pesquisa ... 338

4 IMUNIDADE TRIBUTÁRIA E RENÚNCIA FISCAL ... 376

4.1 Introdução ... 376

4.2 Resultados ... 378

4.3 Projetos de Pesquisa ... 381

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS ... 399

REFERÊNCIAS ... 401

PRELIMINAR

APRESENTAÇÃO

O Ministério da Saúde, por meio da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde (SCTIE) e do Departamento de Ciência e Tecnologia (Decit), coordena o Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Genomas Brasil, iniciativa estratégica do Governo Federal voltada à consolidação da genômica e da saúde pública de precisão no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Instituído em 2020, o Programa representa um marco na estruturação de capacidades nacionais em pesquisa, desenvolvimento tecnológico, inovação e incorporação de abordagens genômicas aplicadas à saúde, alinhando-se às demandas contemporâneas da saúde de precisão, da vigilância em saúde e do fortalecimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (Ceis).

O Programa Genomas Brasil foi concebido para promover a integração entre ciência, tecnologia, inovação e políticas públicas de saúde, fomentando pesquisas estratégicas, fortalecendo competências técnico-científicas e estimulando o desenvolvimento de soluções inovadoras em áreas como doenças raras, câncer, doenças infecciosas, terapias avançadas, bioinformática e testes diagnósticos de alta complexidade. Ao longo de sua trajetória, o Programa estruturou um amplo portfólio de investimentos, abrangendo Chamadas Públicas, projetos de contratação direta, iniciativas apoiadas por mecanismos de imunidade tributária e renúncia fiscal, além da implantação de infraestrutura estratégica para armazenamento de dados genômicos, biobancos, formação de recursos humanos e articulação de redes colaborativas nacionais e internacionais.

O presente documento reúne e sistematiza as principais ações, resultados e perspectivas do Programa Genomas Brasil. Inicialmente, são apresentados os fundamentos históricos, normativos e institucionais que orientam sua construção, bem como sua estrutura organizacional e seus eixos estratégicos. Em seguida, o documento detalha o conjunto de Chamadas Públicas financiadas no âmbito do Programa, contemplando seus objetivos, resultados alcançados e os projetos de pesquisa apoiados. Também são apresentados os investimentos realizados por meio de contratação direta e das modalidades de imunidade tributária e renúncia fiscal.

Por fim, esta publicação busca não apenas registrar os avanços alcançados, mas também consolidar um panorama abrangente das capacidades instaladas, das redes de colaboração fomentadas e das perspectivas futuras para a consolidação da saúde pública de

PRELIMINAR

precisão no país, reafirmando o compromisso do Ministério da Saúde com o fortalecimento da ciência, da inovação e da soberania tecnológica em saúde.

PRELIMINAR

1 INTRODUÇÃO

1.1 Contexto Histórico

No início do século XXI, a saúde de precisão consolidou-se como um novo paradigma no cuidado em saúde, ao integrar, de forma sistemática, dados clínicos, moleculares e genômicos. Essa abordagem possibilitou avanços significativos na prevenção de doenças, no aprimoramento diagnóstico e na definição de terapias mais eficazes e individualizadas. Nesse contexto, emergiu um ecossistema global altamente dinâmico, articulando bioinformática, inteligência artificial, tecnologias de sequenciamento genético, diagnósticos avançados e o complexo industrial farmacêutico.

O marco fundacional desse movimento foi o Projeto Genoma Humano que, ao decifrar a sequência do DNA humano, estabeleceu as bases para a compreensão da diversidade genética populacional. Esse avanço catalisou a formação de consórcios nacionais e internacionais voltados à incorporação da genômica na prática clínica, bem como à sua integração nas políticas públicas de saúde.

Com o reconhecimento crescente do potencial estratégico da saúde de precisão, tanto para o desenvolvimento de terapias direcionadas a perfis genéticos específicos quanto para o enfrentamento de desafios contemporâneos, como o envelhecimento populacional, as doenças crônicas e as emergências sanitárias, diversos países estruturaram programas nacionais de genômica com forte orientação para aplicação clínica e integração aos sistemas de saúde. Entre as principais iniciativas internacionais, destacam-se o projeto britânico 100 mil Genomas (1), vinculado ao *National Health Service* (NHS), e o programa norte-americano *All of Us* (2), coordenado pelo *National Institutes of Health (*NIH*)*.

Essas iniciativas têm contribuído para a consolidação da genômica na prática clínica, por meio da implantação de infraestruturas nacionais de serviços genômicos, da criação de bases de dados interoperáveis e do fortalecimento de marcos éticos e regulatórios robustos. Como resultado, impulsionaram a inovação tecnológica, o desenvolvimento de novos fármacos e a utilização estratégica da genômica populacional como instrumento de soberania científica e tecnológica. Inspirados por essas experiências, diversos países avançaram na implementação de programas estruturantes, como o *Genomic Medicine France* (3), o *Qatar*

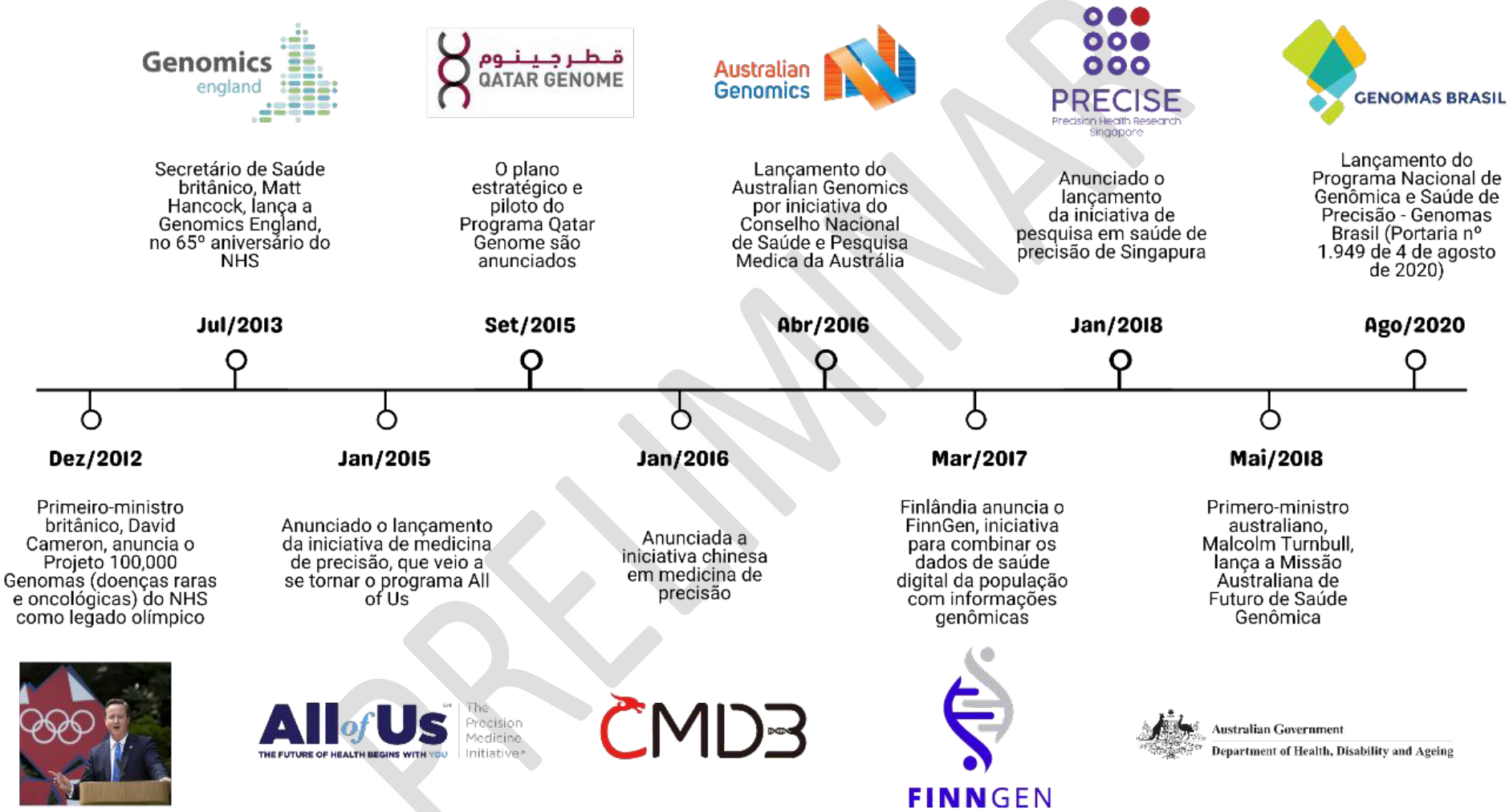
PRELIMINAR

Genome Programme (4), o *Australian Genomics* (5), o *Saudi Human Genome Program* (6), o Chinese *Millionome Database Project* (7) e o *FinnGen* (8).

Nesse cenário, o Brasil instituiu o Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Programa Genomas Brasil, posicionando-se entre as nações que reconhecem a genômica como eixo estratégico para o fortalecimento do Sistema Único de Saúde (SUS), da pesquisa científica e da inovação em saúde. A iniciativa representa um marco na incorporação da medicina de precisão como política pública, com potencial de transformar o modelo de atenção à saúde no país (**Figura 1**).

PRELIMINAR

Figura 1 – Linha do tempo das principais iniciativas globais de genômica e saúde de precisão



Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

1.2 Consolidação da Saúde Pública de Precisão no Brasil

No Brasil, a excelência dos grupos de pesquisa nas áreas de genômica e terapias avançadas – associada à progressiva redução dos custos de sequenciamento e à ampliação da capacidade nacional de processamento e análise de grandes volumes de dados – criou um ambiente propício à formulação de uma política pública estruturante em saúde de precisão. Nesse contexto, a robustez, capilaridade e universalidade do SUS constituíram a base institucional necessária para o desenvolvimento de uma estratégia orientada pelos princípios da sustentabilidade, da equidade e da integração federativa.

O Programa Genomas Brasil foi concebido como uma iniciativa estratégica de caráter nacional, voltada ao fortalecimento da pesquisa científica, da inovação tecnológica e da incorporação da genômica na prática clínica do SUS. Adicionalmente, o Programa contribui para o desenvolvimento da indústria genômica e para a consolidação do ecossistema de ciência, tecnologia e inovação em saúde no país. Entre seus objetivos centrais, destaca-se o mapeamento da diversidade genética da população brasileira, por meio da construção de um conjunto representativo de genomas, assegurando a soberania nacional sobre os dados gerados e mitigando riscos de dependência externa. Tal estratégia busca enfrentar a sub-representação de populações não europeias em bases de dados internacionais, fator que limita a acurácia diagnóstica e terapêutica e reforça iniquidades em saúde.

Já em seu primeiro ano de implementação, o Programa foi confrontado com o contexto da pandemia de covid-19 (9), que evidenciou fragilidades estruturais relacionadas à dependência de insumos estratégicos importados, especialmente no campo dos diagnósticos moleculares e da vigilância laboratorial. Nesse cenário, a incorporação da vigilância genômica como componente estruturante da saúde pública de precisão revelou-se fundamental.

O Genomas Brasil desempenhou papel relevante no enfrentamento da emergência sanitária da covid-19, por meio da articulação de uma rede colaborativa envolvendo unidades da Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz) em todas as regiões do país, os Laboratórios Centrais de Saúde Pública (Lacen) e a Coordenação-Geral de Laboratórios de Saúde Pública (CGLAB/SVSA/MS). Essa estrutura viabilizou o sequenciamento de amostras em escala nacional, permitindo a identificação e o monitoramento das variantes do SARS-CoV-2 em circulação no território brasileiro.

PRELIMINAR

A experiência acumulada consolidou a relevância da infraestrutura genômica como componente permanente da vigilância em saúde, ampliando a capacidade de resposta do país frente a emergências sanitárias e reforçando a necessidade de investimentos contínuos em capacidades tecnológicas estratégicas.

1.3 Inserção Internacional e Redução de Assimetrias

Um dos principais diferenciais do Programa Genomas Brasil no cenário internacional reside em seu compromisso estruturante com a equidade genômica. Ao gerar dados que refletem a diversidade de uma população historicamente marcada pela miscigenação, o Programa contribui para a redução da sub-representação do Sul Global em estudos genômicos internacionais, lacuna que compromete a efetividade clínica da medicina de precisão e aprofunda desigualdades no acesso aos seus benefícios.

Essa orientação está alinhada à Agenda 2030 das Nações Unidas, especialmente aos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS) (10), com destaque para: o ODS 10, ao contribuir para a redução das desigualdades; o ODS 3, ao promover saúde e bem-estar por meio da incorporação da medicina de precisão; o ODS 4, ao fomentar a formação de recursos humanos qualificados em genômica; e o ODS 9, ao fortalecer a infraestrutura científica e tecnológica e a capacidade nacional de inovação.

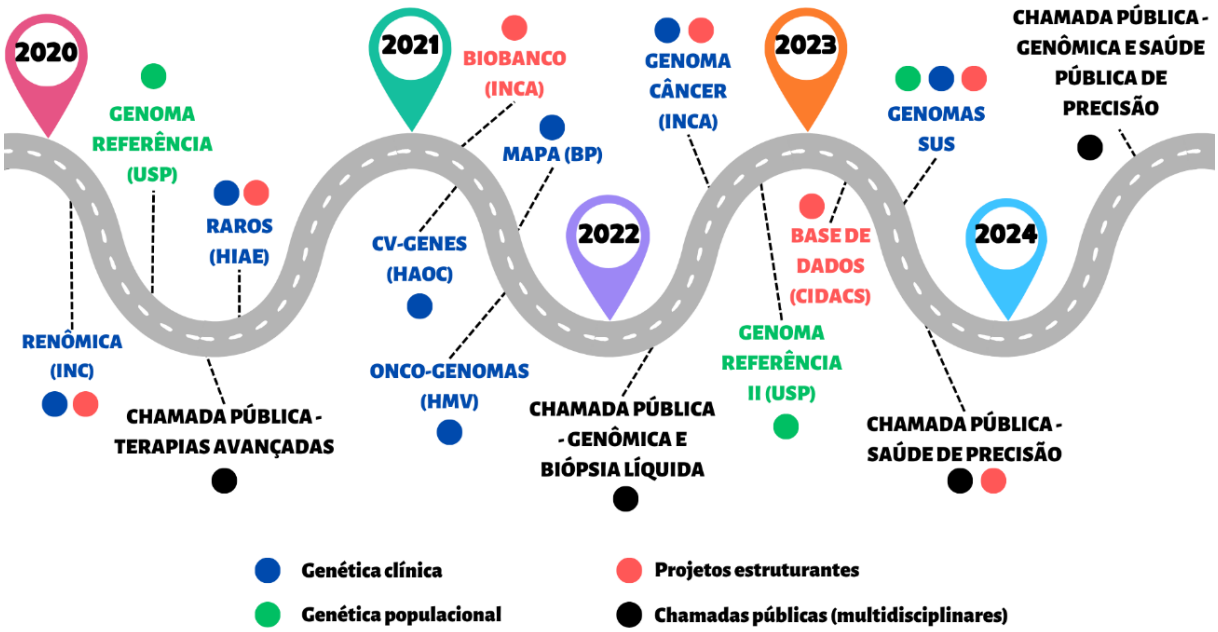
Em convergência com a agenda técnica da Organização Mundial da Saúde (OMS) voltada à ampliação do acesso equitativo às tecnologias genômicas, a Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS) realizou, em 2024, uma reunião regional em Brasília, com o apoio do Ministério da Saúde e com os objetivos de promover intercâmbio de experiências, identificar desafios comuns e estruturar estratégias colaborativas. Entre as principais recomendações, destacam-se: o mapeamento das capacidades e dos recursos existentes na região; a criação de instâncias técnicas e de um núcleo regional de cooperação; o desenvolvimento de estratégias de comunicação voltadas a gestores e à sociedade; o estabelecimento de modelos sustentáveis de financiamento; a promoção do compartilhamento ético, seguro e interoperável de dados; e a ampliação da capacitação técnica, inclusive por meio de soluções digitais (11).

Entre 2020 e 2025, o Programa Genomas Brasil consolidou-se como uma das principais iniciativas de geração de dados genômicos em larga escala voltadas à saúde pública no Sul

PRELIMINAR

Global (**Figura 2**). Com a meta de sequenciar 100 mil genomas completos de brasileiros, o Programa fomentou 268 projetos de pesquisa em áreas estratégicas, incluindo oncologia, doenças raras, doenças cardiovasculares, infecciosas, neurológicas e crônicas não transmissíveis, além de genômica populacional e aplicações em saúde de precisão. O investimento acumulado no âmbito do Programa, até dezembro de 2025, supera R$ 1,3 bilhão. No mesmo período, foram fomentados mais de 118 mil sequenciamentos, dos quais 56.997 genomas completos já foram efetivamente sequenciados.

Figura 2 – Linha do tempo dos marcos mais importantes e dos principais projetos do Programa Genomas Brasil



Fonte: elaboração própria.

No que se refere à equidade de gênero, observa-se uma distribuição relativamente equilibrada na coordenação dos projetos financiados, sendo 55,2% liderados por homens e 44,8% por mulheres, indicando avanços progressivos na participação feminina em áreas estratégicas da ciência.

A estratégia amostral foi delineada com base nas proporções de densidade populacional do IBGE, visando assegurar a representatividade regional e demográfica da população brasileira. Atualmente, 20 das 27 unidades federativas participam do Programa com projetos financiados, distribuídos da seguinte forma: 58,2% na Região Sudeste, 18,7% no Sul, 14,9% no Nordeste, 4,5% no Centro-Oeste e 3,7% no Norte. Persistem, entretanto,

assimetrias regionais historicamente estruturadas na capacidade científica e tecnológica. Embora os editais tenham incorporado mecanismos de indução, como pontuação adicional para propostas oriundas das regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste, tais medidas ainda se mostram insuficientes para superar desigualdades estruturais. Esse diagnóstico orienta a continuidade de estratégias de fortalecimento de capacidades locais, incluindo investimentos em infraestrutura, formação de recursos humanos e indução de redes colaborativas.

A infraestrutura do Programa foi concebida para responder ao volume crescente de dados gerados e, sobretudo, para viabilizar a tradução do conhecimento em aplicações concretas no âmbito do SUS. Nesse sentido, destaca-se a implantação do biobanco do Programa Genomas Brasil no Banco Nacional de Tumores e DNA (BNT) do Instituto Nacional de Câncer (Inca), iniciada em 2021, fortalecendo a governança, a padronização e a rastreabilidade de amostras biológicas estratégicas.

Complementarmente, encontra-se em fase de estruturação o banco nacional de dados genômicos e clínicos, em parceria com o Centro de Integração de Dados e Conhecimentos para Saúde (Cidacs/Fiocruz Bahia). Essa iniciativa configura-se como elemento central para a soberania informacional do país, bem como para a interoperabilidade e o uso seguro e ético de dados em pesquisa e inovação em saúde.

Um dos diferenciais do Programa Genomas Brasil no cenário internacional é o seu compromisso com a equidade genômica. Ao produzir dados que refletem a diversidade de uma população historicamente marcada pela miscigenação, o Programa busca reduzir a lacuna de sub-representação do Sul Global em estudos internacionais, condição que limita a efetividade clínica da saúde de precisão e aprofunda desigualdades no acesso aos seus benefícios.

Os esforços coordenados no âmbito do Programa possibilitam o intercâmbio seguro, ético e anonimizado de dados entre redes assistenciais, de pesquisa e de vigilância em saúde, em conformidade com a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD) (12) e alinhado a padrões nacionais de interoperabilidade. Destacam-se, nesse contexto, a integração com sistemas estruturantes do SUS, operacionalizados pelo Departamento de Informação e Informática do SUS (DATASUS), bem como a Rede Nacional de Dados em Saúde (RNDS), viabilizando a construção de uma infraestrutura digital robusta, escalável e orientada ao uso estratégico de dados.

PRELIMINAR

Essa arquitetura tem como objetivo dotar o SUS de ferramentas integradas para triagem, diagnóstico, monitoramento clínico e aplicações em farmacogenômica, por exemplo, incorporadas aos sistemas de informação em saúde e sustentadas por soluções avançadas de interoperabilidade, segurança da informação e governança de dados.

Os dados oriundos das pesquisas fomentadas pelo Programa contemplam múltiplos perfis populacionais e abrangem doenças prioritárias para o país. Esse conjunto de evidências permitirá o desenvolvimento de novos biomarcadores, a identificação de alvos terapêuticos e a formulação de abordagens clínicas inovadoras, fortalecendo a adoção de práticas assistenciais baseadas em evidências e promovendo a translação do conhecimento científico para a prática clínica no âmbito do SUS.

Nessa perspectiva, o Programa Genomas Brasil posiciona-se como um catalisador da incorporação da genômica e da medicina de precisão na atenção à saúde, contribuindo para a qualificação dos serviços, a ampliação do acesso equitativo às inovações e o fortalecimento das capacidades nacionais em ciência, tecnologia e inovação. Paralelamente, a iniciativa atua na redução da dependência externa e da vulnerabilidade produtiva do país em áreas estratégicas, reforçando a soberania sanitária e a resiliência do sistema de saúde.

1.4 Regulamentação e Governança do Programa Genomas Brasil

O Departamento de Ciência e Tecnologia (Decit), integrante da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde (SCTIE) do Ministério da Saúde (MS), é o principal agente federal de fomento à pesquisa estratégica em saúde. Instituído em 2000 e vinculado à SCTIE/MS desde 2003, teve suas competências atualizadas pelo Decreto nº 12.708, de 31 de outubro de 2025 (13), consolidando seu papel na articulação de políticas, instituições de pesquisa e agências de fomento.

O Decit/SCTIE/MS atua na implementação da Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde (PNCTIS) (14), promovendo o financiamento e a indução de pesquisas alinhadas às necessidades do SUS, em consonância com os princípios de relevância social e mérito científico.

A ações do Decit/SCTIE/MS são operacionalizadas por meio de diferentes modalidades de fomento, incluindo Chamadas Públicas, contratação direta de projetos estratégicos, também por meio do Programa Pesquisa para o SUS (PPSUS) e de iniciativas baseadas em

PRELIMINAR

renúncia fiscal ou imunidade tributária, como o Programa Nacional de Apoio à Atenção Oncológica (Pronon), o Programa Nacional de Apoio à Atenção da Saúde da Pessoa com Deficiência (Pronas/PCD) e o Programa de Apoio ao Desenvolvimento Institucional do SUS (Proadi-SUS).

No âmbito organizacional, o Decit/SCTIE/MS é composto pelas seguintes coordenações-gerais: Coordenação-Geral de Regulação e Ética em Pesquisa (CGREP), Coordenação-Geral de Evidências e Pesquisa em Saúde (CGPS) e Coordenação-Geral de Ações Estratégicas em Pesquisa (CGAEP). Além disso, duas coordenações compõem o Departamento: a Coordenação de Evidências em Saúde (Coevis), vinculada à CGPS; e a Coordenação de Gestão de Programas de Pesquisa (COPP), vinculada à CGAEP.

A CGAEP estrutura-se informalmente em quatro núcleos: Gestão e Monitoramento; Projetos, Programas e Inovação; Rede Brasileira de Pesquisa Clínica; e Programa Genomas Brasil. Essa coordenação é responsável pela elaboração de políticas e diretrizes voltadas ao desenvolvimento científico, tecnológico e à inovação em pesquisa pré-clínica e clínica e nas áreas de genômica e saúde de precisão. Atua no fomento a projetos estratégicos para o SUS, de capacitação e formação de profissionais, bem como em articulações interministeriais e institucionais nacionais e internacionais. O fomento ocorre tanto por meio de contratações diretas quanto por Chamadas Públicas. A COPP é responsável pela gestão de pesquisas fomentadas via renúncia fiscal e imunidade tributária.

Instituído pela Portaria GM/MS nº 1.949, de 4 de agosto de 2020, o Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão (Genomas Brasil) foi concebido com a finalidade de estruturar as bases da genômica e da saúde de precisão no âmbito do SUS (15). Desde sua instituição, o Programa foi delineado como uma política pública estratégica orientada ao fortalecimento do desenvolvimento científico e tecnológico nacional, à dinamização da indústria genômica e à avaliação, por meio de projetos demonstrativos e provas de conceito, da viabilidade de incorporação da genômica na prática assistencial do SUS. Trata-se de uma iniciativa estruturante, concebida para articular pesquisa, inovação e aplicação clínica, com vistas à consolidação da saúde de precisão como componente integrado ao sistema público de saúde.

O Programa é orientado por um conjunto de princípios que asseguram sua legitimidade ética, científica e social, em consonância com marcos normativos nacionais e padrões internacionais. Entre eles, destacam-se:

PRELIMINAR

- a promoção de práticas clínicas baseadas em evidências;
- a garantia do consentimento livre e esclarecido e o respeito à autonomia dos participantes; o direito à informação em saúde;
- a valorização da dignidade humana e dos princípios éticos; a não discriminação; a proteção da confidencialidade e da privacidade dos dados; e
- a responsabilidade ética, legal e social na produção, gestão e aplicação do conhecimento gerado.

Alguns anos depois, a Portaria GM/MS nº 6.581, de 29 de janeiro de 2025 (16), atualizou e ampliou o escopo do Programa Genomas Brasil, acrescentando cinco novas finalidades estratégicas. Entre as inovações mais relevantes, destacam-se a criação da Câmara Técnica de Assessoramento (CTA-GenBR) e a incorporação do termo "Saúde Pública de Precisão" à sua denominação, reforçando o caráter populacional da iniciativa, sua aderência aos princípios do SUS e sua consolidação como política pública estruturante, orientada à equidade, à soberania científica e à incorporação responsável da inovação tecnológica.

No arcabouço regimental do Programa Genomas Brasil, o Art. 837-V estabelece suas fontes de financiamento, incluindo dois mecanismos de renúncia fiscal (Pronon e Pronas/PCD) e um de imunidade tributária (Proadi-SUS). Esses instrumentos constituem fontes relevantes de financiamento, conforme previsto nas portarias que regulamentam o Programa no âmbito do Ministério da Saúde. Atualmente, destacam-se as contribuições do Proadi-SUS e do Pronon.

O Proadi-SUS tem como objetivo fortalecer o SUS por meio de parcerias com instituições de excelência certificadas, como Entidades de Saúde de Reconhecida Excelência (ESRE). No âmbito do Programa, essas instituições executam projetos estratégicos – incluindo capacitação profissional, pesquisa, incorporação tecnológica e inovação em gestão – mediante o uso de imunidade tributária, o que permite a aplicação de recursos correspondentes a contribuições sociais devidas em iniciativas previamente aprovadas pelo Ministério da Saúde.

O Pronon, por sua vez, é voltado ao fortalecimento da atenção oncológica no país, possibilitando que entidades sem fins lucrativos captem recursos por meio de renúncia fiscal, via dedução do imposto de renda de pessoas físicas e jurídicas. Os projetos apoiados abrangem ações de prevenção, diagnóstico, tratamento, formação, capacitação e pesquisa

PRELIMINAR

em oncologia, contribuindo para a ampliação e qualificação da assistência aos pacientes oncológicos.

1.4.1 Estrutura de Governança

A governança do Genomas Brasil está estruturada no âmbito do Ministério da Saúde de forma a assegurar alinhamento estratégico, coordenação técnica e supervisão normativa (**Quadro 1**). A condução estratégica do Programa compete à SCTIE/MS, responsável pela definição de diretrizes prioritárias, pela edição de atos normativos e pela deliberação sobre matérias estratégicas e casos omissos, garantindo sua coerência com as políticas nacionais de ciência, tecnologia e inovação em saúde.

Quadro 1 – Organograma funcional da governança do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão

NÍVEL DE GOVERNANÇA	COMPOSIÇÃO	COMPETÊNCIAS
DELIBERAÇÃO	**SCTIE/MS**	Definir as ações prioritárias e estratégicas do Programa.
		Publicar normas regulamentadoras do Programa.
		Decidir sobre casos omissos da Portaria GM/MS nº 6.581/2025.
SECRETARIA-EXECUTIVA	**Decit/SCTIE/MS** (coordenação)	Prover apoio logístico e administrativo necessário à execução do Programa.
		Representar o Programa em eventos e reuniões, quando necessário.
		Instituir grupos de trabalho com o objetivo de assessorar tecnicamente a execução do Programa.
		Dar publicidade às ações executadas no âmbito do Programa, conforme suas competências legais.
CTA-GenBR (caráter consultivo e permanente)	Composta por um representante do(a): Decit/SCTIE Decis/SCTIE Dgits/SCTIE Saes SGTES Seidigi	Contribuir com a proposição, revisão e implementação de ações e estratégias que tangenciam a operacionalização do Programa Genomas Brasil.
		Apoiar a execução e monitoramento das ações do Programa.
		Propor temas prioritários para o investimento em pesquisas científicas voltadas à genômica e saúde pública de precisão.

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

No plano operacional, o Decit/SCTIE/MS exerce a coordenação executiva do Programa Genomas Brasil, sendo responsável pelo planejamento, pela implementação, pelo acompanhamento e pelo monitoramento das ações. Compete ainda ao Departamento assegurar a articulação técnica entre parceiros institucionais, o cumprimento das metas pactuadas e a regularidade administrativa e financeira das iniciativas fomentadas. Essa arquitetura de governança permite combinar direção estratégica centralizada com execução técnica especializada, fortalecendo a efetividade, a sustentabilidade e a capacidade de resposta da política pública.

A CTA-GenBR, instância colegiada de caráter consultivo e permanente, destina-se a qualificar a governança científica e estratégica do Programa. Tem por finalidade apoiar a implementação, a execução e o monitoramento das ações, contribuindo para o aprimoramento contínuo de suas diretrizes e para a consolidação de sua base técnico-científica. Entre suas atribuições, incluem-se a proposição e revisão de estratégias, a indicação de temas prioritários de pesquisa e o subsídio à tomada de decisão técnica, atuando de forma articulada com o Decit/SCTIE/MS, que exerce sua Secretaria-Executiva.

A composição da Câmara Técnica reflete a natureza transversal da política de genômica e saúde pública de precisão no âmbito ministerial, sendo integrada por representantes das seguintes unidades: Departamento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (Decis/SCTIE/MS); Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (Dgits/SCTIE/MS); Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (Saes); Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde (SGTES); e Secretaria de Informação e Saúde Digital (Seidigi).

Cada membro titular possui respectivo suplente. A designação formal dos membros da Câmara Técnica é realizada por ato da SCTIE/MS, assegurando legitimidade institucional e alinhamento à estrutura hierárquica do Ministério da Saúde.

O coordenador da Câmara poderá convidar, sem direito a voto, representantes de órgãos e entidades públicas ou privadas, especialistas de notório saber, bem como representantes da sociedade civil e do controle social, sempre que necessário ao aprofundamento das discussões. Tal prerrogativa amplia a participação qualificada e fortalece a legitimidade técnico-científica das deliberações.

As reuniões ordinárias da CTA-GenBR devem ser realizadas semestralmente, podendo ser convocadas reuniões extraordinárias sempre que necessário ao cumprimento de suas

PRELIMINAR

atribuições. Os membros sediados no Distrito Federal participam presencialmente, enquanto os demais podem participar por videoconferência. O quórum de instalação e deliberação é de maioria simples, cabendo ao(à) coordenador(a) o voto de qualidade em caso de empate.

1.5 Objetivos e Finalidades do Programa Genomas Brasil

Entre os objetivos fundacionais do Programa Genomas Brasil, destacam-se: (i) o estabelecimento de um genoma de referência representativo da população brasileira; (ii) a criação de um banco nacional de dados genômicos e clínicos, seguro, interoperável e orientado ao uso estratégico; (iii) o fortalecimento da capacidade científica e da formação de recursos humanos qualificados em medicina genômica; (iv) o fomento à indústria nacional de insumos, tecnologias e produtos correlatos; e (v) a capacitação de profissionais do SUS para atuação em genômica e saúde de precisão, promovendo a incorporação qualificada dessas tecnologias na prática assistencial.

Nos termos da Portaria GM/MS nº 6.581, de 29 de janeiro de 2025 (16), constituem finalidades do Programa Genomas Brasil:

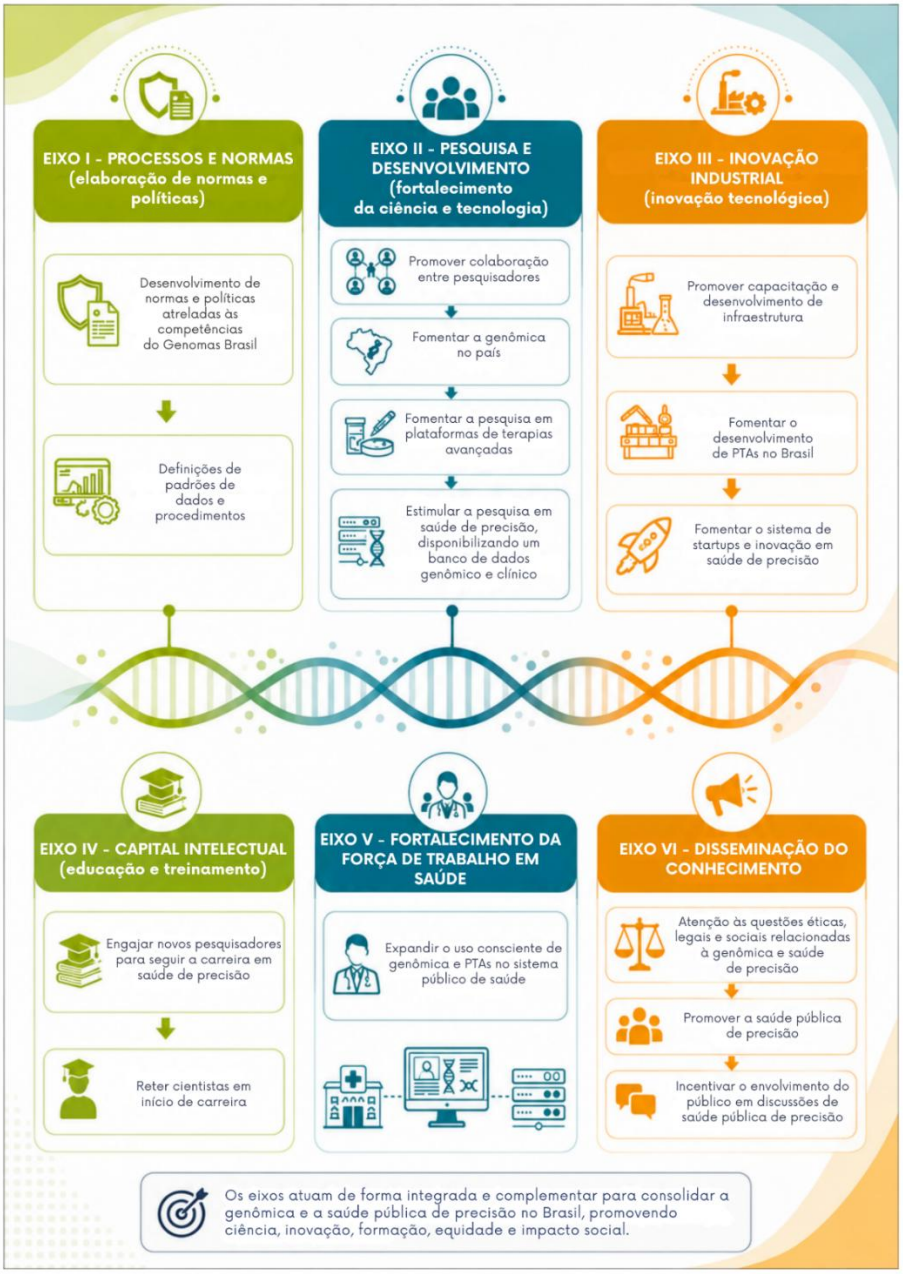
i. incentivar o desenvolvimento científico e tecnológico nacional nas áreas de genômica e saúde pública de precisão;
ii. promover o desenvolvimento da indústria nacional de genômica e saúde pública de precisão;
iii. estabelecer prova de conceito para uma linha de cuidado em genômica e saúde pública de precisão no âmbito do SUS;
iv. difundir informações acessíveis à população quanto à genômica, à saúde pública de precisão e às ações desenvolvidas pelo Programa;
v. fomentar pesquisas voltadas para o desenvolvimento de tecnologias aplicáveis ao SUS e que considerem a diversidade étnica e cultural da população brasileira;
vi. promover o fortalecimento da produção e da inovação em genômica e saúde pública de precisão, em alinhamento à Estratégia Nacional para o Desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde; e
vii. promover a formação e a contínua capacitação de profissionais de saúde nas áreas da genômica e da saúde pública de precisão.

PRELIMINAR

1.6 Estrutura do Programa Genomas Brasil

As ações do Programa Genomas Brasil estão organizadas em seis eixos estratégicos (**Figura 3**), considerados áreas-chave para a operacionalização dos objetivos do Programa: Eixo I – Processos e Normas; Eixo II – Pesquisa & Desenvolvimento; Eixo III – Inovação Industrial; Eixo IV – Capital Intelectual; Eixo V – Força de Trabalho; e Eixo VI – Disseminação do Conhecimento.

Figura 3 – Eixos estratégicos do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão (Genomas Brasil)



Fonte: elaboração própria.

Os eixos estão organizados de forma integrada, evidenciando a articulação entre governança, pesquisa, inovação, formação de recursos humanos, fortalecimento da assistência em saúde e disseminação do conhecimento. O Eixo I – Processos e Normas contempla a elaboração de normas e políticas e a padronização de procedimentos. O Eixo II – Pesquisa e Desenvolvimento concentra ações voltadas ao fortalecimento científico, à colaboração entre pesquisadores e à estruturação de bancos de dados genômicos e clínicos. O Eixo III – Inovação Industrial, por sua vez, busca estimular o desenvolvimento tecnológico, a infraestrutura e a inovação em saúde de precisão. O Eixo IV – Capital Intelectual prioriza a formação e retenção de pesquisadores, enquanto o Eixo V – Fortalecimento da Força de Trabalho em Saúde promove a incorporação qualificada da genômica e das terapias avançadas no SUS. Por fim, o Eixo VI – Disseminação do Conhecimento aborda aspectos éticos, sociais e de comunicação científica relacionados à saúde pública de precisão.

Essa arquitetura estratégica converte a missão do Programa em dimensões operacionais articuladas, integrando produção científica, qualificação profissional, fortalecimento da base produtiva e incorporação de tecnologias aos serviços do SUS. Ao organizar suas ações nesses eixos, o Programa consolida uma abordagem transversal que conecta ciência, assistência e desenvolvimento econômico, fortalecendo a sustentabilidade da saúde pública de precisão no país.

1.6.1 Eixo I – Processos e Normas

1.6.1.1 Introdução

O Eixo I tem como objetivo central a implementação do Programa Genomas Brasil, bem como o desenvolvimento e a consolidação do arcabouço normativo e das políticas públicas inerentes às suas competências. Para tanto, foram estruturadas estratégias orientadas à definição e institucionalização de diretrizes técnicas, normativas e operacionais indispensáveis ao pleno funcionamento e à sustentabilidade do Programa.

Nesse âmbito, destacam-se as iniciativas voltadas à elaboração de instrumentos normativos relativos à publicação, divulgação e disseminação científica; à regulamentação de aspectos éticos associados às pesquisas envolvendo o genoma humano; à definição de diretrizes para a segurança, o acesso e o uso de dados genômicos; e ao estabelecimento de

PRELIMINAR

regras relacionadas à propriedade intelectual, assegurando equilíbrio entre a proteção do conhecimento e a promoção da inovação.

1.6.1.2 Resultados

1.6.1.2.1 Portarias de Instituição e Atualização

Entre os resultados estruturantes do Programa Genomas Brasil, destaca-se sua institucionalização por meio da edição de atos normativos no âmbito do Ministério da Saúde. O Programa foi formalmente instituído pela Portaria GM/MS nº 1.949, de 4 de agosto de 2020 (15), ato administrativo que consolidou sua inserção na agenda estratégica do Ministério da Saúde, estabelecendo suas finalidades, seus objetivos, os princípios orientadores, as diretrizes de governança e as fontes de financiamento.

Posteriormente, em consonância com o amadurecimento institucional da iniciativa e a ampliação de suas frentes de atuação, o Programa foi atualizado pela Portaria GM/MS nº 6.581, de 29 de janeiro de 2025 (16). Essa atualização normativa incorporou aprimoramentos na estrutura de governança, nas diretrizes operacionais e nos mecanismos de coordenação, refletindo a evolução do Programa e seu papel estratégico no fortalecimento da genômica e da saúde de precisão no âmbito do SUS.

1.6.1.2.2 Orientação para construção do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e do Termo de Assentimento (TA)

Com o objetivo de orientar pesquisadores vinculados ao Programa Genomas Brasil, foram elaboradas, em articulação com a Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep), diretrizes específicas para a redação dos Termos de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e dos Termos de Assentimento (TA).

O documento tem por finalidade esclarecer dúvidas recorrentes e estabelecer parâmetros técnicos a serem observados quanto à obrigatoriedade de inclusão de disposições relativas ao compartilhamento de material biológico e de dados genômicos, clínicos e populacionais associados. Essas diretrizes consideram a finalidade estratégica do Programa de viabilizar o uso secundário desses dados em pesquisas futuras, em conformidade com os princípios éticos e legais aplicáveis à proteção dos participantes de pesquisa.

PRELIMINAR

1.6.1.2.3 Minuta de Política de Proteção da Propriedade Intelectual no âmbito do Programa

No âmbito do Programa Genomas Brasil, vêm sendo articuladas, em conjunto com outras áreas técnicas do Ministério da Saúde, propostas estruturantes voltadas à instituição de uma Política de Proteção da Propriedade Intelectual. Essa iniciativa tem como objetivo estabelecer diretrizes claras para a titularidade, a proteção e a exploração dos ativos intelectuais decorrentes das atividades de pesquisa, desenvolvimento e inovação fomentadas pelo Programa Genomas Brasil, assegurando segurança jurídica às instituições parceiras e aos pesquisadores envolvidos.

A proposta busca harmonizar o estímulo à inovação científica e tecnológica com o interesse público que orienta as ações do SUS, promovendo um ambiente regulatório equilibrado e favorável à geração e à aplicação de conhecimento. Nesse sentido, a formulação da política considera a natureza colaborativa, multicêntrica e frequentemente interinstitucional dos projetos em genômica e saúde de precisão.

Além disso, estão sendo definidos critérios para a atribuição de titularidade e cotitularidade, a repartição de benefícios, a proteção dos ativos por meio dos instrumentos legais cabíveis, a transferência de tecnologia e a eventual exploração econômica dos resultados. Tais parâmetros são orientados pelos princípios da transparência, da equidade, do interesse público e da função social da propriedade intelectual.

Dessa forma, a política em elaboração configura-se como instrumento estratégico para promover a inovação responsável, ampliar o retorno social dos investimentos públicos e fortalecer o ecossistema nacional de ciência, tecnologia e inovação em saúde, contribuindo para a soberania tecnológica e sanitária do país.

1.6.1.2.4 Política de Segurança, Acesso e Uso de Dados Genômicos

Encontra-se em estruturação uma política de segurança, acesso e uso de dados genômicos, destinada a disciplinar as condições para a disponibilização, o compartilhamento e a utilização de dados genômicos, clínicos e populacionais associados, gerados no contexto dos projetos fomentados. A iniciativa tem como objetivo assegurar que o tratamento desses dados ocorra de forma ética, segura, transparente e em conformidade com o interesse público, observando os marcos legais e regulatórios aplicáveis. Busca-se, assim, garantir a

PRELIMINAR

proteção dos direitos e das garantias dos titulares dos dados, bem como preservar a finalidade pública do Programa Genomas Brasil.

Adicionalmente, a política orienta-se por princípios de governança de dados, incluindo segurança da informação, controle de acesso, rastreabilidade, interoperabilidade e uso responsável, de modo a viabilizar o compartilhamento qualificado de dados para fins de pesquisa, inovação e melhoria da atenção à saúde no SUS.

1.6.1.2.5 Política de Ações Afirmativas do Ministério da Saúde

Em consonância com diretrizes institucionais voltadas à promoção da equidade e à redução de desigualdades estruturais na ciência e na saúde, o Programa Genomas Brasil passou a incorporar, em suas Chamadas Públicas e iniciativas de fomento, a Política de Ações Afirmativas do Ministério da Saúde (17). Essa diretriz se operacionaliza pela exigência de apresentação, pelas propostas submetidas, de um Plano de Ações Afirmativas estruturado, a ser implementado no âmbito dos projetos contratados.

A medida busca assegurar o alinhamento das iniciativas apoiadas aos princípios constitucionais da igualdade material, da dignidade da pessoa humana e da promoção do bem de todos, bem como às políticas públicas de inclusão de grupos historicamente sub-representados na pesquisa científica e na inovação em saúde.

Os planos devem contemplar estratégias concretas, mensuráveis e passíveis de monitoramento, incluindo, quando pertinente: promoção da diversidade nas equipes de pesquisa; inclusão de populações vulnerabilizadas ou sub-representadas nos estudos; adoção de práticas institucionais de prevenção e enfrentamento à discriminação; e produção de conhecimento sensível às desigualdades regionais, étnico-raciais, de gênero e socioeconômicas.

A exigência desses instrumentos passa a integrar os critérios de análise, seleção e acompanhamento das propostas, configurando-se como mecanismo de governança que reforça o compromisso do Programa com a justiça social, a equidade em saúde e a democratização do acesso às oportunidades científicas e aos benefícios da pesquisa genômica no âmbito do SUS.

PRELIMINAR

1.6.2 Eixo II – Pesquisa e Desenvolvimento

1.6.2.1 Introdução

O Eixo II é voltado à expansão e ao fortalecimento da capacidade científica nacional em saúde de precisão, contemplando o apoio financeiro a projetos de pesquisa em terapia avançada, o desenvolvimento de soluções tecnológicas para genômica clínica e a estruturação de um banco nacional de dados genômicos. Entre os objetivos estratégicos destacam-se:

- fomentar pesquisas na área de terapias avançadas e soluções inovadoras em genômica;
- promover cooperação científica internacional, incluindo parcerias com instituições como o *National Institutes of Health* (NIH) dos Estados Unidos e o *National Health Service* (NHS) da Inglaterra, fortalecendo parcerias e acelerando o intercâmbio de conhecimento;
- apoiar a geração de sequências genômicas completas de brasileiros, abrangendo diferentes áreas clínicas e epidemiológicas, para alimentar o GenBR Database e qualificar a base de dados nacional; e
- estruturar e disponibilizar uma plataforma nacional de dados genômicos e de saúde, integrada e orientada à produção de evidências para o SUS.

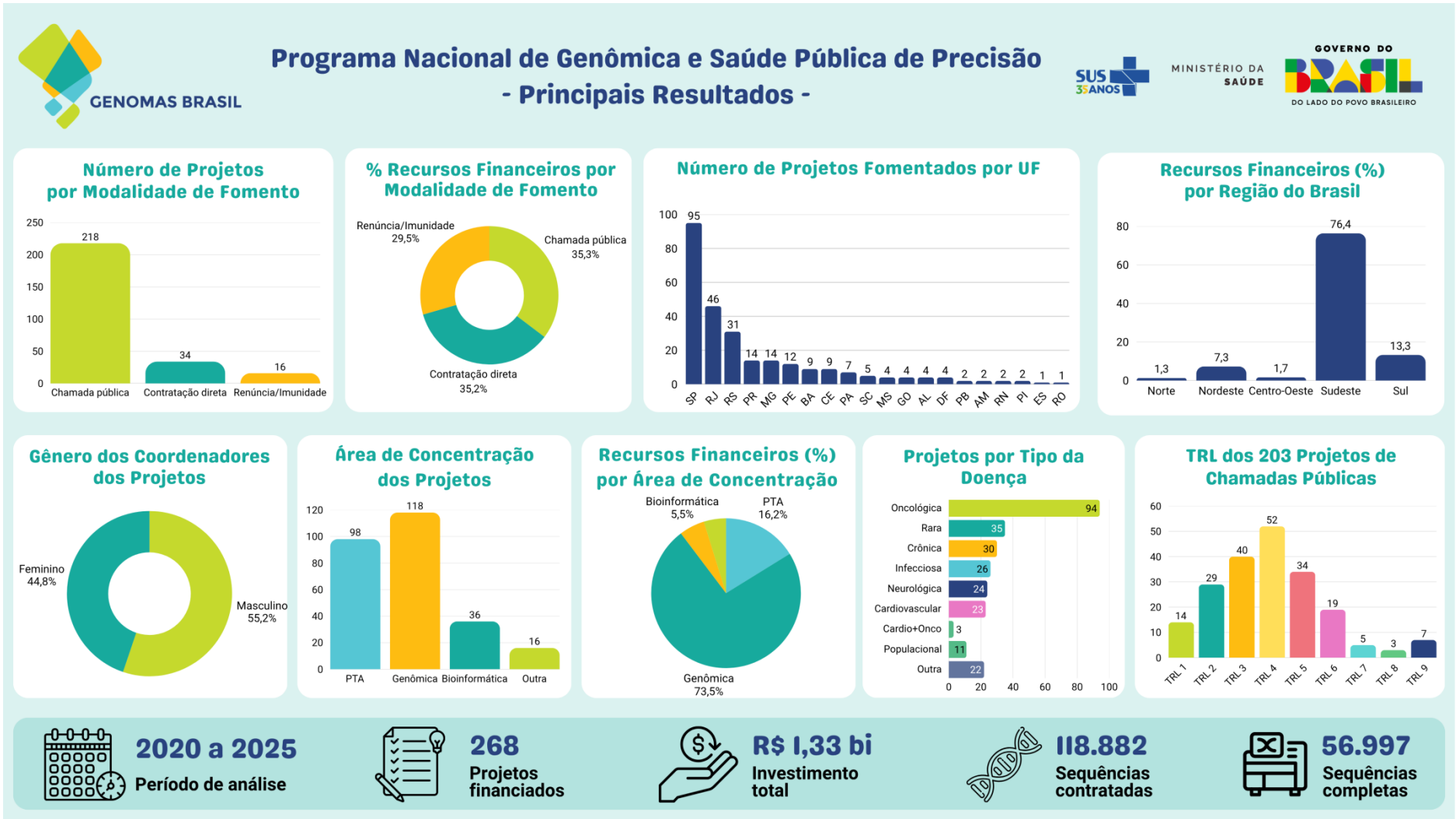
Nesse contexto, o Eixo II posiciona o Genomas Brasil como indutor do desenvolvimento científico e tecnológico, fortalecendo o protagonismo nacional em genômica populacional e na translação do conhecimento em saúde, com impactos diretos na qualificação das práticas clínicas e dos serviços ofertados à população.

1.6.2.2 Resultados

A **Figura 4** apresenta os principais resultados do período de 2020 a 2025. O Programa Genomas Brasil financiou 268 projetos de pesquisa, sendo 218 por meio de Chamadas Públicas, 34 por contratações diretas e 16 via renúncia fiscal ou imunidade tributária, totalizando um investimento de R$ 1.326.630.885,74.

PRELIMINAR

Figura 4 – Panorama dos projetos fomentados pelo Programa Genomas Brasil



Fonte: elaboração própria.

A análise da distribuição territorial (**Tabela 1**; **Figura 4**) evidencia concentração na Região Sudeste, responsável por 58,2% das propostas contempladas e com 76,4% dos recursos, com destaque para os estados de São Paulo e Rio de Janeiro. As Regiões Sul (18,7% das propostas; 13,3% dos recursos) e Nordeste (14,9%; 7,3%) apresentam participação intermediária, enquanto Centro-Oeste (4,5%; 1,7%) e Norte (3,7%; 1,3%) permanecem sub-representadas, refletindo desigualdades históricas na distribuição da infraestrutura e dos investimentos em ciência e tecnologia no país.

Tabela 1 – Número de projetos e recursos financeiros investidos pelo Programa Genomas Brasil no período 2020-2025, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**10**	**17.814.579,36**
Amazonas	2	1.341.350,90
Pará	7	15.694.908,46
Rondônia	1	778.320,00
NORDESTE	**40**	**96.559.487,58**
Alagoas	4	6.773.120,55
Bahia	9	49.137.775,81
Ceará	9	27.521.780,78
Paraíba	2	2.357.302,00
Pernambuco	12	9.107.588,44
Piauí	2	699.520,00
Rio Grande do Norte	2	962.400,00
CENTRO-OESTE	**12**	**22.525.312,90**
Distrito Federal	4	2.726.182,90
Goiás	4	8.307.740,00
Mato Grosso do Sul	4	11.491.390,00
SUDESTE	**156**	**1.014.039.021,00**
Espírito Santo	1	1.396.480,00
Minas Gerais	14	19.522.066,22
Rio de Janeiro	46	197.614.279,93
São Paulo	95	795.506.194,91
SUL	**50**	**175.692.484,84**
Paraná	14	21.408.372,31
Rio Grande do Sul	31	130.348.156,28
Santa Catarina	5	23.935.956,25
TOTAL	**268**	**1.326.630.885,74**

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

No recorte de gênero dos coordenadores dos projetos, observa-se distribuição relativamente equilibrada entre homens (55,2%) e mulheres (44,8%). Quanto às áreas de concentração, os projetos distribuem-se entre “Genômica” (118), “PTA” (98), “Bioinformática” (36) e “Outras” (16).

A distribuição dos projetos por classe de doença evidencia predominância da área oncológica, com 94 projetos financiados, seguida pelas doenças raras (35), condições crônicas (30), infecciosas (26) e neurológicas (24). As áreas cardiovasculares (23) e “outras” (22) apresentam participação semelhante, enquanto a genômica populacional (11) e a categoria cardio-onco (3) possuem menor representatividade. Esse perfil indica forte direcionamento do Programa para áreas de alta complexidade clínica e de elevado impacto em saúde pública, com destaque para oncologia e doenças raras.

No que se refere à distribuição percentual dos recursos financeiros por classe de doença, observa-se maior concentração em genômica populacional (25%), seguida pelas áreas oncológica (18,2%) e de doenças raras (14,3%). A categoria cardio-onco também apresenta participação relevante (14,1%), enquanto doenças infecciosas (8,8%), neurológicas (5,3%), “outras” (5,3%), cardiovasculares (4,8%) e crônicas (4,2%) recebem proporções menores de investimento. Em conjunto, os dados indicam uma estratégia de alocação de recursos que, além de acompanhar áreas com maior número de projetos, prioriza segmentos estratégicos para a geração de conhecimento estruturante, como a genômica populacional, e áreas de elevada complexidade e inovação, como oncologia e doenças raras.

A distribuição do Nível de Maturidade Tecnológica (TRL) dos projetos financiados por Chamadas Públicas evidencia concentração nas faixas intermediárias de desenvolvimento tecnológico. Observa-se maior frequência no TRL 4 (52 projetos), seguido pelos níveis TRL 3 (40), TRL 5 (34) e TRL 2 (29), indicando predominância de iniciativas em estágios de validação experimental e desenvolvimento tecnológico inicial. Os níveis mais avançados apresentam menor representatividade, com 19 projetos no TRL 6, 5 no TRL 7, 3 no TRL 8 e 7 no TRL 9. Por outro lado, o TRL 1 (14 projetos) indica a presença de iniciativas ainda em estágio inicial de pesquisa básica. Esse perfil reflete o papel do Programa na indução do desenvolvimento tecnológico em fases intermediárias, atuando como elo entre a pesquisa científica e a aplicação prática, com potencial de avanço progressivo rumo à incorporação no SUS.

A **Tabela 2** apresenta o conjunto de projetos responsáveis pela geração de sequenciamento genômico humano em larga escala no âmbito do Programa Genomas Brasil,

PRELIMINAR

evidenciando a diversidade institucional e temática das iniciativas financiadas. Observa-se a participação de instituições estratégicas, como USP, Inca, HIAE, HAOC, BP, HMV e Hcor, contemplando projetos voltados à genômica populacional, à genômica do câncer, às doenças raras, às cardiovasculares e às aplicações em saúde de precisão no SUS. Destaca-se o projeto Mapa Genoma Brasil, com 18.875 sequências e investimento superior a R$ 185 milhões, além das duas fases do Genomas SUS, que somam 71.000 sequências e mais de R$ 270 milhões, configurando-se como eixos centrais da estratégia de implementação do Programa.

Tabela 2 – Projetos com sequenciamento de genoma humano completo em larga escala, que serão compartilhados no banco nacional de dados genômicos do Programa Genomas Brasil

PROJETO	INSTITUIÇÃO	SEQ*	ORÇAMENTO (R$)
Genoma de Referência do Brasileiro – Fase 1	USP	2.186	7.977.453,00
Genoma de Referência do Brasileiro – Fase 2	USP	6.000	18.376.039,83
Genoma Câncer Brasileiro	Inca	940	19.702.266,00
Genomas SUS – Fase 1	FMRP-USP	21.000	92.226.944,22
Genomas SUS – Fase 2	FMRP-USP	50.000	179.576.881,00
Genomas Raros	HIAE	11.061	127.829.609,47
Projeto CV-Genes: avaliação do impacto do componente genético como fator de risco para doença cardiovascular aterosclerótica na população brasileira	HAOC	6.270	7.483.941,19
Mapa Genoma Brasil: saúde de precisão em oncologia e cardiologia no SUS	BP	18.875	185.131.992,24
Onco-Genomas Brasil: mapeamento do câncer de mama e de próstata no sistema público brasileiro	HMV	490	18.596.444,83
Rede Nacional de Genômica Cardiovascular (Renomica): bases para a construção de uma linha de cuidado em doenças cardiovasculares hereditárias no Sistema Único de Saúde	Hcor	1.000	9.103.997,17
ÁRTEMIS-Brasil: avaliação das principais variantes genéticas e seus	HMV	1.000	14.589.378,77

PRELIMINAR

PROJETO	INSTITUIÇÃO	SEQ*	ORÇAMENTO (R$)
impactos no acidente vascular cerebral no Sistema Único de Saúde			
Total		**118.822***	**680.594.947,72**

Fonte: elaboração própria.
Legenda: Seq – Número de sequências genômicas contratadas por projeto;
***** 56.997 genomas sequenciados até dezembro de 2025.

No total, foram contratadas 118.822 sequências genômicas, com investimento agregado de aproximadamente R$ 680,6 milhões, superando a meta inicial de fomento a 100 mil genomas completos. Dessas, 56.997 já foram efetivamente sequenciadas. Esse volume expressivo de dados reflete a capacidade do Programa de articular projetos multicêntricos e de grande escala, ao mesmo tempo em que evidencia a concentração de recursos em iniciativas estruturantes e de maior complexidade. A distribuição dos investimentos indica priorização de projetos com potencial de impacto sistêmico no SUS, especialmente aqueles voltados à construção de bases populacionais e à incorporação da genômica na prática clínica, reforçando o caráter estratégico do Programa para a soberania científica e a transformação do modelo de atenção à saúde.

1.6.2.2.1 Chamadas Públicas

Desde o lançamento do Programa Genomas Brasil, foram realizadas seis Chamadas Públicas, que se consolidam como principal instrumento de fomento à pesquisa em genômica e saúde de precisão no país. Essas iniciativas têm papel estratégico na ampliação do acesso a financiamento, viabilizando a execução de projetos científicos de alta relevância e promovendo o desenvolvimento tecnológico nacional.

Por meio dessas Chamadas, foram apoiadas 208 pesquisas científicas, além de 9 Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia (INCT) e um Centro de Competência em Terapias Avançadas (CCTA), totalizando investimento de R$ 468.414.367,51. Esse montante evidencia o compromisso do Programa com o fortalecimento da capacidade científica e com a expansão do acesso a tecnologias avançadas em benefício do SUS.

As Chamadas Públicas realizadas até 2025 estão descritas no **Quadro 2.**

PRELIMINAR

Quadro 2 – Chamadas Públicas lançadas pelo Programa Genomas Brasil no período 2020-2025

Chamadas Públicas (número e tema)		Nº de Projetos	Investimento (R$)
26/2020	Plataformas Inovadoras em Terapias Avançadas	30	39.102.442,12
03/2022	Credenciamento de Centro de Competência em Terapias Avançadas	1 (CCTA)	15.000.000,00
50/2022	Desenvolvimento de Testes Genéticos e de Biópsia Líquida Aplicados à Saúde Humana	27	21.094.622,39
16/2023	Saúde de Precisão	94	196.468.036,32
33/2024	Genômica e Saúde Pública de Precisão	57	96.749.266,68
46/2024	Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia	9 (INCT)	100.000.000,00
TOTAL		**218**	**468.414.367,51**

Fonte: elaboração própria.

As Chamadas Públicas ampliam o acesso equitativo a financiamento para pesquisadores de diferentes regiões e instituições do país, contribuindo para a capacitação científica, o fortalecimento da infraestrutura tecnológica e o desenvolvimento da base produtiva nacional em genômica e saúde de precisão. Nesse sentido, constituem instrumento estratégico para posicionar o Brasil como polo de inovação em medicina personalizada e para qualificar o cuidado em saúde, em alinhamento às prioridades do SUS e às políticas públicas nacionais.

Destaca-se, ainda, seu papel na democratização do acesso a recursos, no estímulo à produção científica independente e na ampliação do impacto social e tecnológico do conhecimento gerado, favorecendo a incorporação e difusão das inovações em saúde de precisão no país. A descrição detalhada de cada Chamada Pública encontra-se no item 2.

1.6.2.2.2 Contratações Diretas

Desde a concepção do Programa Genomas Brasil, foram empreendidos esforços para impulsionar a pesquisa nacional em genômica e saúde de precisão por meio de financiamento direto e convênios estratégicos. Ao todo, foram apoiadas 34 pesquisas nessas modalidades, com investimento acumulado de R$ 467.233.876,42.

PRELIMINAR

Esses recursos viabilizaram a execução de projetos em múltiplas áreas, contribuindo para o avanço do conhecimento científico, para o desenvolvimento de soluções inovadoras e para o fortalecimento do posicionamento do Brasil em genômica populacional. As iniciativas contemplam investigações em doenças cardiovasculares, oncológicas e infecciosas, incluindo SARS-CoV-2, bem como estudos em genômica populacional e vigilância genômica. Incluem, ainda, pesquisas em terapias avançadas, como células-tronco e CAR-T, além de projetos em bioinformática e em desenvolvimento e estruturação do banco de dados do Programa.

A descrição detalhada das contratações diretas encontra-se no item 3.

1.6.2.2.3 Renúncia Fiscal e Imunidade Tributária

Até 2025, o Programa Genomas Brasil contava com 16 projetos financiados por essas modalidades, sendo 4 deles via renúncia fiscal (Pronon) e 12 por imunidade tributária (Proadi-SUS), totalizando investimento de R$ 390.982.641,81. Esses recursos viabilizam estudos populacionais, avanços em diagnóstico e terapias, além de fortalecerem capacidades técnico-científicas em instituições públicas e filantrópicas, com impacto direto na qualificação da atenção à saúde.

O uso desses instrumentos reforça o compromisso do Programa com a sustentabilidade e a eficiência na aplicação de recursos públicos, promovendo pesquisas estratégicas e alinhadas às necessidades do país em saúde de precisão e genômica.

1.6.3 Eixo III – Inovação Industrial

1.6.3.1 Introdução

O Eixo Estratégico III do Programa Genomas Brasil configura-se como um componente estruturante voltado ao fomento do empreendedorismo e ao fortalecimento da base produtiva nacional em saúde de precisão. Trata-se de um pilar orientado à redução da dependência tecnológica externa e à mitigação de vulnerabilidades produtivas, contribuindo para a consolidação da soberania científica, tecnológica e sanitária do país. Nesse sentido, o eixo busca criar condições para que o Brasil amplie sua capacidade de desenvolver, produzir e ofertar soluções inovadoras em genômica e saúde pública de precisão, alinhadas às necessidades do SUS.

PRELIMINAR

As ações propostas não se restringem à indução de novas iniciativas empresariais, abrangendo, também, o fortalecimento de empresas já estabelecidas e promovendo a articulação entre a produção de conhecimento científico e sua incorporação no setor produtivo. Conforme ilustrado na **Figura 5**, o eixo estrutura-se como uma ponte entre a pesquisa acadêmica e a inovação tecnológica, trazendo mecanismos de translação do conhecimento. Entre as estratégias centrais, destaca-se a instituição de um Programa de Pré-Aceleração de *Startups*, voltado à capacitação de pesquisadores para o empreendedorismo científico e tecnológico. Essa iniciativa visa fomentar a transformação de resultados de pesquisa em produtos, processos e serviços inovadores, reconhecendo a necessidade de trajetórias estruturadas de transferência tecnológica e inserção no mercado, especialmente no contexto do SUS.

Figura 5 – Estratégias de implementação do Eixo Estratégico III – Inovação Industrial



Fonte: elaboração própria.
Nota: Imagem desenvolvida pelos autores, com apoio de sistema de IA generativa (ChatGPT).

Adicionalmente, prevê-se a constituição de um Consórcio Pré-Competitivo no âmbito do Programa Genomas Brasil, envolvendo o setor industrial. Essa estratégia tem como objetivo estabelecer um ambiente colaborativo, seguro e regulado para o compartilhamento de dados genômicos, permitindo que empresas dos segmentos de diagnóstico, farmacêutico, biotecnológico e de tecnologia da informação acessem conjuntos de dados selecionados do

Programa. A disponibilização desses dados, sob governança adequada, possibilita o desenvolvimento de produtos e serviços baseados em evidências genômicas da população brasileira, constituindo um ativo estratégico para a inovação e a competitividade da indústria nacional.

Por fim, destacam-se as estratégias já implementadas no âmbito do eixo, voltadas ao fomento da inovação industrial em genômica e saúde de precisão, bem como ao fortalecimento da saúde pública por meio do empreendedorismo científico e tecnológico, cujos resultados são apresentados nas seções subsequentes.

1.6.3.2 Resultados

O Eixo Estratégico III também contempla o fortalecimento de instrumentos de financiamento e de cooperação entre a academia e o setor produtivo, com vistas a impulsionar a inovação industrial no desenvolvimento de tecnologias genômicas e produtos de terapias avançadas. A diretriz central consiste em fomentar a pesquisa tecnológica orientada à aplicação efetiva (industrial, geração de produtos, de procedimentos de diagnóstico ou tratamento), promovendo a atuação conjunta entre Instituições Científicas, Tecnológicas e de Inovação (ICTs) e empresas, de modo a acelerar a tradução do conhecimento científico em soluções concretas para o SUS.

Nesse contexto, destaca-se como ação estruturante a inclusão do Ministério da Saúde como interveniente no Contrato de Gestão firmado entre o Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação (MCTI) e a Empresa Brasileira de Pesquisa e Inovação Industrial (Embrapii). Tal medida formaliza o papel estratégico do Ministério da Saúde na indução e na orientação de projetos de inovação industrial em saúde, permitindo o direcionamento de recursos e a priorização de agendas alinhadas às demandas do SUS. Essa cooperação institucional viabiliza a atuação sinérgica entre Centros de Pesquisa tecnológica e o setor empresarial, por meio de apoio financeiro compartilhado e da governança orientada a resultados, abrangendo desde o desenvolvimento de diagnósticos moleculares avançados até a geração de novas terapias.

Como desdobramento dessa articulação, foi lançada, em 2022, a Chamada Pública GenBR/MS-Embrapii para credenciamento de Centro de Competência em Terapias Avançadas (CCTA). A iniciativa previu o apoio financeiro de R$ 15 milhões, ao longo de 5 anos, para o desenvolvimento de competências, processos e plataformas tecnológicas nacionais em pelo

PRELIMINAR

menos uma das seguintes áreas: terapia gênica, terapia celular avançada e engenharia tecidual. O processo seletivo contou com a participação de 7 instituições candidatas, culminando no credenciamento da Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein (HIAE) como Centro de Competência Embrapii em Terapias Avançadas.

O Centro de Competência Embrapii Einstein em Terapias Avançadas conta, adicionalmente, com apoio da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (Fapesp) e é coordenado pelo Departamento de Hemoterapia Celular do Hospital Israelita Albert Einstein (DHTC/HIAE). Sua missão consiste em impulsionar a pesquisa, o desenvolvimento e a inovação em terapias celulares e gênicas, atuando como elo entre a geração de conhecimento científico e sua aplicação industrial. Entre seus focos estratégicos, destaca-se o desenvolvimento de tecnologias e infraestrutura para a produção de terapias avançadas, como as terapias celulares CAR-T voltadas ao tratamento de neoplasias, com o objetivo de reduzir a dependência tecnológica externa e ampliar o acesso a essas terapias no país.

Para além das atividades de pesquisa e desenvolvimento, o CCTA Embrapii Einstein desempenha papel relevante na dinamização do ecossistema de inovação, por meio da associação tecnológica com empresas, estruturada em modelo de membresia, do estímulo ao empreendedorismo com a atração e criação de startups em terapias avançadas, além da capacitação de recursos humanos especializados. Nesse âmbito, o Centro promove programas de mentoria e financiamento voltados à transformação de ativos científicos em soluções de mercado, ao mesmo tempo em que contribui para a formação de profissionais qualificados em áreas estratégicas, como bioinformática, biomanufatura e regulação. Essa abordagem integrada é fundamental para assegurar não apenas o desenvolvimento tecnológico, mas também a sustentabilidade e a competitividade da indústria nacional de terapias avançadas.

1.6.4 Eixo IV – Capital Intelectual

1.6.4.1 Introdução

A formação de capital humano constitui um dos pilares estruturantes do Programa Genomas Brasil, sendo operacionalizada por meio do Eixo Estratégico IV, concebido para enfrentar uma lacuna crítica no país: a insuficiência de profissionais altamente qualificados

PRELIMINAR

em genômica e saúde de precisão. Esse eixo tem como propósito central promover a formação, capacitação e qualificação científica e tecnológica de pesquisadores brasileiros, com vistas à internalização de competências estratégicas e à redução da dependência de expertise internacional. Trata-se, portanto, de uma agenda orientada à construção de autonomia técnico-científica nacional, especialmente em áreas-chave como genômica, bioinformática e terapias avançadas.

O Eixo IV estrutura-se a partir de um conjunto integrado de estratégias de implementação (**Figura 6**), delineadas para atuar de forma complementar ao longo de diferentes níveis de formação e estágios de carreira. Essa arquitetura programática reflete uma abordagem sistêmica de desenvolvimento de capacidades, articulando iniciativas de formação inicial, qualificação avançada e educação continuada. Entre as estratégias previstas, destacam-se programas de intercâmbio internacional e capacitação no exterior, voltados à absorção de conhecimento de fronteira, bem como o estímulo à oferta de cursos de curta duração no país, com foco na disseminação de competências técnicas em larga escala.

Figura 6 – Estratégias de implementação do Eixo Estratégico IV – Capital Intelectual



Fonte: elaboração própria.
Nota: Imagem desenvolvida pelos autores, com apoio de sistema de IA generativa (ChatGPT).

Adicionalmente, a criação de uma plataforma de ensino a distância (EaD) amplia o alcance das ações formativas, permitindo a capilarização do conhecimento e a democratização do acesso à formação qualificada em todo o território nacional. Essa

estratégia é particularmente relevante em um país de dimensões continentais, contribuindo para a redução de assimetrias regionais na formação de recursos humanos e para o fortalecimento de capacidades locais em saúde de precisão.

Em conjunto, essas iniciativas configuram uma ação estruturada de desenvolvimento de capital humano, essencial para sustentar o avanço científico, tecnológico e industrial promovido pelo Programa Genomas Brasil. Ao investir na formação de uma massa crítica de pesquisadores e profissionais qualificados, o eixo contribui diretamente para a consolidação de um ecossistema nacional robusto em genômica e saúde de precisão, alinhado às necessidades do SUS e às estratégias de soberania tecnológica do país.

O programa de intercâmbio científico em saúde de precisão constitui uma das principais estratégias para a internacionalização da formação de recursos humanos no âmbito do Eixo Estratégico IV. Seu objetivo é ampliar a inserção de pesquisadores brasileiros em ambientes de excelência global, por meio da realização de estágios e do desenvolvimento de projetos em instituições de referência. Para tanto, prevê-se o financiamento de bolsas de alto nível, incluindo modalidades como Pós-Doutorado no Exterior (PDE), Doutorado Sanduíche (SWE), Graduação Sanduíche (SWG) e bolsas de desenvolvimento tecnológico e inovação (DES e DEJ). Essa iniciativa visa não apenas à atualização científica e tecnológica dos pesquisadores, mas também à formação de uma massa crítica de lideranças capazes de internalizar e difundir conhecimentos estratégicos no país, contribuindo para o fortalecimento do SUS.

De forma complementar, o programa de capacitação tecnológica no exterior em terapias avançadas direciona-se a um segmento altamente especializado e estratégico. A proposta consiste em viabilizar estágios de curta duração em instituições internacionais de excelência, com ênfase na aquisição de competências práticas voltadas ao desenvolvimento de produtos de terapias avançadas. Nesse contexto, destaca-se o financiamento de bolsas de estágio e treinamento no exterior (BSP), com foco na absorção de conhecimentos aplicados em áreas como terapia gênica, terapia celular e engenharia tecidual. Essa estratégia busca acelerar a internalização de capacidades tecnológicas críticas, alinhando-se aos esforços de redução da dependência externa e de fortalecimento da base produtiva brasileira.

No âmbito nacional, o eixo contempla, ainda, o incentivo à oferta de cursos de curta duração no Brasil, como instrumento de disseminação e capilarização do conhecimento. Essa frente prevê o apoio financeiro a Instituições Científicas, Tecnológicas e de Inovação (ICTs) para a realização de cursos teóricos e práticos em áreas estratégicas, como genômica clínica,

PRELIMINAR

bioinformática aplicada e desenvolvimento de terapias avançadas. Iniciativas como escolas de verão e inverno configuram mecanismos ágeis e eficientes de qualificação profissional, permitindo a formação de recursos humanos em larga escala, sem a necessidade de deslocamento internacional.

Adicionalmente, em consonância com o Eixo V – Força de Trabalho, está prevista a implementação de um programa estruturado de ensino a distância (EaD), com o objetivo de ampliar o acesso à formação qualificada em saúde de precisão. A iniciativa contempla o desenvolvimento de cursos autoinstrucionais de curta duração, abrangendo desde conteúdos introdutórios e intermediários em bioinformática – área central para a análise de dados genômicos – até aspectos técnicos, operacionais e regulatórios relacionados ao desenvolvimento e à aplicação de tecnologias em saúde de precisão. A adoção de soluções educacionais baseadas em EaD permite superar barreiras geográficas e temporais, promovendo maior equidade no acesso à qualificação e contribuindo para a formação contínua da comunidade científica e profissional em todo o território nacional.

1.6.4.2 Resultados

Considerando o objetivo do Programa Genomas Brasil de fortalecer o desenvolvimento científico, tecnológico e industrial no campo dos Produtos de Terapias Avançadas (PTA), destaca-se a relevância da cooperação internacional como instrumento estratégico para a internalização de competências e a inserção do país em redes globais de inovação. Nesse contexto, o *Cell and Gene Therapy Catapult* (CGT *Catapult*), do Reino Unido, configura-se como um centro de excelência voltado à aceleração da inovação e à liderança global no desenvolvimento de terapias celulares e gênicas. Reconhecendo a convergência de interesses e os potenciais ganhos mútuos, foi firmado um Memorando de Entendimento (*Memorandum of Understanding* – MoU) entre o Ministério da Saúde e o CGT *Catapult*, com o objetivo de estruturar uma colaboração bilateral em temas estratégicos relacionados a PTA.

O MoU estabelece como objetivos centrais: (i) promover a cooperação entre Brasil e Reino Unido no campo das terapias avançadas; e (ii) desenvolver, de forma coordenada, mecanismos que viabilizem a cooperação em ciência, tecnologia e inovação (CT&I), por meio da articulação entre as comunidades científicas e industriais de ambos os países. Trata-se,

PRELIMINAR

portanto, de um instrumento de diplomacia científica orientado à construção de capacidades e à aproximação entre academia e setor produtivo em escala internacional.

Para a operacionalização desses objetivos, foram previstas atividades estruturantes, incluindo: a criação de oportunidades de financiamento conjunto para projetos de PTA envolvendo o CGT *Catapult*, instituições acadêmicas e empresas de biotecnologia do Reino Unido e suas contrapartes brasileiras; o apoio à realização de eventos científicos bilaterais, com vistas à troca de conhecimento e à formação de redes colaborativas; e a promoção do CGT *Catapult* junto a desenvolvedores brasileiros, visando apoiar o avanço tecnológico e a maturação de produtos em terapias avançadas.

Adicionalmente, o MoU assume papel estratégico no fortalecimento da capacitação de recursos humanos brasileiros em terapias avançadas no exterior, em consonância com as diretrizes do Eixo Estratégico IV. Ao viabilizar a inserção de pesquisadores em ambientes internacionais de excelência, a parceria contribui para a absorção de conhecimento de fronteira e para a internalização de competências críticas, essenciais ao desenvolvimento sustentável da área de PTA no Brasil.

Em síntese, a cooperação estabelecida entre o Ministério da Saúde e o CGT *Catapult* representa um vetor relevante para a integração do Brasil ao ecossistema global de inovação em terapias avançadas, potencializando sinergias entre formação de capital humano, desenvolvimento tecnológico e fortalecimento da base produtiva nacional.

Além desse resultado específico com o CGT *Catapult*, destaca-se, no âmbito de cada projeto de pesquisa apoiado, que a formação de capital humano no âmbito do Programa Genomas Brasil abrange também o fomento à trajetória acadêmica de pesquisadores em diferentes estágios de formação. Nesse sentido, as Chamadas Públicas em parceria com o CNPq e os instrumentos de apoio associados ao Programa contribuíram para a concessão de bolsas de mestrado, doutorado e pós-doutorado, ampliando a base de pesquisadores dedicados à genômica e à saúde de precisão. Isso auxilia na consolidação de uma massa crítica nacional, pois articula a formação avançada de recursos humanos com a produção de conhecimento científico estrategicamente orientado às necessidades do SUS.

Além disso, parte das iniciativas apoiadas pelo Programa contemplou a possibilidade de mobilidade internacional de pesquisadores, por meio de estágios, intercâmbios e períodos de capacitação em instituições estrangeiras de excelência. Essa estratégia foi especialmente relevante para ampliar o acesso a metodologias, infraestruturas e redes de colaboração ainda

PRELIMINAR

pouco consolidadas no Brasil, favorecendo a absorção de conhecimento de fronteira e sua posterior internalização no contexto local. Ao retornar, esses pesquisadores tendem a atuar como multiplicadores, fortalecendo grupos de pesquisa, programas de pós-graduação e iniciativas institucionais em território nacional.

Outro aspecto relevante foi a inclusão, em Chamadas Públicas, de linhas explicitamente voltadas à realização de ações de capacitação. Essa opção revela que o Programa não apenas financiou projetos de pesquisa, mas também induziu a formação continuada de equipes, a transmissão de competências técnicas e a consolidação de ambientes de aprendizagem em serviço e em pesquisa. Isso significou estimular propostas que combinassem geração de evidências com desenvolvimento de capacidades locais, reforçando o caráter estruturante do Programa.

De modo transversal, todas as Chamadas Públicas do Programa incentivaram a tradução do conhecimento para diferentes públicos, reconhecendo que a produção científica tem mais impacto quando convertida em produtos, linguagens e estratégias de comunicação adequadas a seus diversos destinatários. Essa diretriz favoreceu a elaboração de materiais técnicos, relatórios, conteúdos formativos e ações de divulgação voltadas tanto para gestores e profissionais de saúde quanto para a sociedade em geral. Com isso, o Programa fortaleceu não apenas a geração de evidências, mas também a sua circulação qualificada, condição indispensável para ampliar a apropriação social e institucional dos resultados.

Essa orientação para a tradução do conhecimento reforça os objetivos do Programa Genomas Brasil de integrar pesquisa, formação e aplicação em saúde. Ao estimular que os projetos contemplassem também a disseminação dos achados e a comunicação com diferentes públicos, o Programa contribuiu para reduzir a distância entre a produção científica e sua incorporação em práticas, serviços e políticas públicas. Trata-se, portanto, de um componente essencial para assegurar que o investimento em ciência gere efeitos concretos sobre a qualificação do cuidado, a gestão em saúde e a tomada de decisão baseada em evidências.

PRELIMINAR

1.6.5 Eixo V – Força de Trabalho

1.6.5.1 Introdução

O Eixo Estratégico V, dedicado à força de trabalho em saúde, tem como finalidade fortalecer as competências dos profissionais do SUS por meio da formação e capacitação em genômica e saúde de precisão. Esse eixo busca não apenas qualificar recursos humanos, mas também promover a incorporação responsável e baseada em evidências da genômica e dos Produtos de Terapias Avançadas (PTA) na prática assistencial, contribuindo para o aprimoramento dos serviços de genética clínica e para a ampliação do acesso da população a cuidados especializados.

A estratégia central do eixo está orientada no desenvolvimento de capacidades profissionais em diferentes níveis de formação e atuação, com ênfase na integração entre ensino, serviço e inovação. Nesse sentido, destaca-se a proposição de projetos político-pedagógicos de referência para a criação de programas de residência multiprofissional em genética e genômica, bem como em aconselhamento genético, com o objetivo de estruturar trajetórias formativas alinhadas às necessidades do SUS e às diretrizes da saúde de precisão.

Adicionalmente, prevê-se a oferta de cursos em áreas estratégicas, como farmacogenética e farmacogenômica, fundamentais para a personalização de terapias e para a otimização do uso de medicamentos no sistema de saúde. Complementarmente, o eixo contempla o desenvolvimento de um programa de capacitação tecnológica em vigilância genômica, reforçando a capacidade do SUS de monitorar, detectar e responder a eventos de interesse em saúde pública com base em dados genômicos.

Por fim, a instituição de um programa estruturado de ensino a distância (EaD) voltado a profissionais de saúde amplia o alcance das ações formativas, permitindo a atualização contínua e a qualificação em larga escala. Essa abordagem favorece a superação de barreiras geográficas e a redução de desigualdades regionais no acesso à formação, consolidando uma força de trabalho mais preparada para atuar no contexto da saúde de precisão.

PRELIMINAR

1.6.5.2 Resultados

1.6.5.2.1 Residências Multiprofissionais

As residências multiprofissionais em genética e genômica, bem como em aconselhamento genético, constituem uma das principais estratégias do Eixo Estratégico V para a qualificação da força de trabalho em saúde de precisão no âmbito do SUS. Esses programas têm como objetivo capacitar profissionais de diferentes áreas do conhecimento para atuação em genética clínica, promovendo uma abordagem interdisciplinar e alinhada às demandas assistenciais e tecnológicas do sistema de saúde.

Para a concepção dessas residências, foram instituídos grupos de trabalho compostos por integrantes do Programa Genomas Brasil, representantes de distintas categorias profissionais e membros da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) e da Sociedade Brasileira de Genética (SBG). Esses grupos foram responsáveis pela elaboração dos projetos político-pedagógicos de referência, estruturando diretrizes formativas, competências e conteúdos essenciais para a formação qualificada em genética e genômica.

Paralelamente, foi realizado o mapeamento de instituições de ensino com potencial para oferta desses programas, considerando critérios como infraestrutura instalada, capacidade técnico-científica e disponibilidade de corpo docente qualificado. As instituições identificadas foram incentivadas a submeter propostas ao Sistema Nacional de Residências em Saúde (Sinar), como parte da estratégia de indução e expansão da formação especializada no país.

Até dezembro de 2025, quatro programas haviam sido aprovados pelo Ministério da Educação (MEC), incluindo os programas de aconselhamento genético e de genética e genômica no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), no Rio Grande do Sul, e os programas de genética e genômica na Universidade Federal do Pará (UFPA) e na Universidade Federal de Pernambuco (UFPE). Embora a disponibilidade de bolsas tenha representado, inicialmente, um desafio para o início das atividades, o processo de solicitação passou a ocorrer de forma contínua, possibilitando que os programas aprovados pudessem requerer bolsas anualmente e avançar em sua implementação. Como importante avanço nesse percurso, a Universidade Federal do Pará (UFPA), situada na Amazônia Legal, foi contemplada com bolsas para a implantação da residência. A instituição realizou o processo seletivo e selecionou nove

PRELIMINAR

estudantes, encontrando-se em fase de implantação da Residência Multiprofissional em Genética e Genômica, o que representa um passo significativo para a formação de profissionais especializados e para o fortalecimento da saúde de precisão na Região Amazônica e no país.

Adicionalmente, estão previstas novas rodadas de mapeamento e indução, com o objetivo de ampliar a rede de instituições aptas a ofertar esses programas, especialmente em regiões historicamente menos contempladas. Essa estratégia visa fortalecer a capilaridade da formação e contribuir para a redução de assimetrias regionais na disponibilidade de profissionais qualificados em genética clínica e genômica.

1.6.5.2.2 Capacitações no âmbito do Proadi-SUS

No âmbito do projeto Mapa Genoma Brasil, contratado via Programa de Apoio ao Desenvolvimento Institucional do Sistema Único de Saúde (Proadi-SUS) junto à Real e Benemérita Associação Portuguesa de Beneficência, nos triênios 2021–2023 e 2024–2026, foi prevista, além das atividades de pesquisa, a qualificação dos profissionais dos centros participantes por meio da oferta estruturada de cursos em saúde de precisão. Essa estratégia buscou fortalecer as capacidades técnicas locais e padronizar competências essenciais à condução de atividades em genômica clínica.

Para esse fim, foram desenvolvidos seis cursos de formação na modalidade de educação a distância (EaD), com carga horária entre 20 e 30 horas, direcionados a diferentes perfis profissionais: (i) *Coleta e Registro de Dados em Medicina Genômica*, voltado a médicos, enfermeiros e assistentes de pesquisa; (ii) *Aconselhamento Genético em Medicina Genômica*, destinado a médicos e enfermeiros; (iii) *Introdução à Genética e Genômica: ênfase em oncogenética e cardiogenética*, direcionado a biomédicos, biólogos, farmacêuticos, enfermeiros e médicos; (iv) *Bioinformática, Análise e Interpretação de Dados em Medicina Genômica*, para biomédicos, biólogos, farmacêuticos, enfermeiros e médicos; (v) *Pesquisa Clínica e Boas Práticas em Genética e Genômica*, destinado a biomédicos, farmacêuticos, biólogos, enfermeiros e médicos; e (vi) *O Papel da Genética e Genômica na Saúde: foco em oncologia e cardiologia*, voltado a médicos, enfermeiros e agentes comunitários de saúde. Em conjunto, esses cursos configuram uma estratégia de capacitação em larga escala, orientada

PRELIMINAR

à disseminação de conhecimentos fundamentais e à qualificação rápida de profissionais em diferentes níveis de atuação.

Complementarmente, com o objetivo de suprir a carência de profissionais qualificados para apoiar o laudamento e a interpretação de testes genéticos, foi contratado, também via Proadi-SUS, um projeto de capacitação junto à Fundação Antônio Prudente – A.C.Camargo Cancer Center, intitulado *"Qualificação em interpretação de variantes genéticas no contexto clínico e confecção de laudo – Qualifica Laudo: genética do câncer e de doenças raras"*. A iniciativa tem como finalidade capacitar profissionais para a análise e interpretação de variantes genéticas germinativas identificadas por meio do sequenciamento de exoma e genoma humano, bem como para a elaboração de laudos técnicos completos e aplicáveis à prática clínica.

O programa adota uma abordagem teórico-prática, estruturada com tutoria especializada, sendo ofertado predominantemente na modalidade EaD, com momentos presenciais para consolidação de competências. O público-alvo inclui profissionais da saúde, como farmacêuticos, biólogos, biomédicos, enfermeiros e médicos, além de profissionais de áreas correlatas que atuem em genética no âmbito do SUS e possuam conhecimentos prévios em genética e genômica. A iniciativa busca formar profissionais capazes de atuar como referências técnicas em suas instituições e regiões, contribuindo para a qualificação da rede assistencial em genética clínica.

O projeto foi contratado em 2025 (vigência de 5/12/2025 a 31/12/2026), o edital de seleção foi publicado em janeiro de 2026, e o curso foi realizado de 20/03/2026 a 22/10/2026. Trata-se de uma ação estratégica para o fortalecimento das capacidades nacionais em interpretação de dados genômicos, etapa crítica para a incorporação efetiva da genômica na prática clínica e para a ampliação do acesso a diagnósticos de precisão no SUS.

1.6.6 Eixo VI – Disseminação do Conhecimento

1.6.6.1 Introdução

O Programa Genomas Brasil representa uma iniciativa estratégica para posicionar o país na fronteira da genômica e da saúde pública de precisão, articulando investimentos em pesquisa, formação de recursos humanos e desenvolvimento de infraestrutura científica, com

PRELIMINAR

destaque para a constituição de um banco nacional de dados com 100 mil genomas. Essa base constitui um ativo crítico para a geração de conhecimento, viabilizando novas descobertas e a incorporação de abordagens de saúde de precisão no SUS. Nesse contexto, o Programa reforça o compromisso do Estado brasileiro com a tradução do conhecimento científico em benefícios concretos para a população, ampliando o papel estruturante do Eixo Estratégico VI na democratização do acesso ao conhecimento.

O Eixo VI, dedicado à disseminação e à tradução do conhecimento, ocupa posição central na estratégia do Programa ao promover a transparência, o acesso e o uso qualificado das evidências geradas em saúde de precisão. A tradução do conhecimento, conforme definida por Andrade e Pereira (18), compreende um processo dinâmico e interativo que envolve a síntese das evidências (contextualização e integração de resultados de pesquisa), a disseminação (comunicação adaptada aos diferentes públicos), o intercâmbio (interação entre produtores e usuários do conhecimento) e a aplicação (incorporação na prática, considerando dimensões éticas, culturais e regulatórias). Trata-se, portanto, de um componente essencial para maximizar o impacto das inovações científicas nos sistemas de saúde.

No contexto brasileiro, caracterizado por desigualdades regionais e heterogeneidade na capacidade de absorção tecnológica, a implementação de estratégias estruturadas de tradução do conhecimento é particularmente relevante. A persistência de lacunas entre a produção científica e sua incorporação nos serviços de saúde pode resultar em ineficiências, subutilização de tecnologias e aprofundamento de iniquidades. Nesse sentido, o Eixo VI foi concebido para atuar como um mecanismo de redução dessas assimetrias, promovendo a disseminação acessível e qualificada do conhecimento em genômica e saúde de precisão para diferentes públicos, incluindo gestores, profissionais de saúde e a população em geral.

Ao democratizar o acesso ao conhecimento científico, o eixo contribui para o fortalecimento da confiança social nos investimentos públicos em ciência, tecnologia e inovação em saúde, ao mesmo tempo em que favorece a construção de políticas públicas baseadas em evidências. Essa abordagem está alinhada aos princípios do SUS, particularmente no que se refere à equidade, integralidade e participação social, e constitui um elemento-chave para a consolidação de um ecossistema nacional de genômica e saúde de precisão sustentável e orientado ao interesse público.

PRELIMINAR

1.6.6.2 Resultados

As ações de disseminação e tradução do conhecimento no âmbito do Eixo Estratégico VI são amplas, estruturadas e multimodais, combinando diferentes mídias, formatos educativos e canais institucionais para ampliar o alcance e a efetividade da comunicação científica. Essa abordagem reflete o compromisso do Programa Genomas Brasil com a democratização do acesso à informação e com a promoção do uso qualificado das evidências em saúde de precisão.

Dentre as iniciativas de maior relevância, destaca-se a realização de edições do *Summit* Internacional do Programa Genomas Brasil, evento que reúne pesquisadores, profissionais de saúde, gestores públicos e representantes da sociedade civil. O *Summit* configura-se como um espaço estratégico de atualização científica, intercâmbio de experiências e articulação interinstitucional, abordando avanços em genômica, terapias avançadas e suas implicações para a qualidade do cuidado no SUS. Além de sua função como vitrine científica, o evento desempenha papel relevante no engajamento social, promovendo debates sobre aspectos éticos, legais e sociais associados à incorporação dessas tecnologias no sistema público de saúde.

No campo da produção científica, o Programa já resultou na publicação de artigos relevantes, incluindo estudos sobre inovações em oncologia e genômica (19) e análises institucionais sobre os seus cinco anos de implementação (20). Essas publicações contribuem para a difusão do conhecimento gerado e para o posicionamento do país no cenário internacional. Adicionalmente, técnicos e gestores do Genomas Brasil participam ativamente de eventos científicos e de divulgação, fortalecendo o diálogo interdisciplinar e ampliando a visibilidade das iniciativas desenvolvidas.

A transparência institucional constitui outro eixo estruturante das ações de disseminação, sendo assegurada por meio do atendimento a demandas da imprensa e do cumprimento de instrumentos legais de acesso à informação, como a Lei de Acesso à Informação (LAI), os Requerimentos de Informação (RIC), o Sistema Eletrônico do Serviço de Informação ao Cidadão (e-SIC) e a Plataforma Integrada de Ouvidoria e Acesso à Informação (Fala.BR). Esses mecanismos garantem o fluxo contínuo e qualificado de informações públicas, fortalecendo a *accountability* e a confiança social nas ações do Programa.

PRELIMINAR

Adicionalmente, as Chamadas Públicas do Programa Genomas Brasil incorporam cláusulas específicas que condicionam o financiamento de projetos à realização de atividades de tradução do conhecimento e de extensão junto à comunidade. Essa diretriz assegura que os resultados das pesquisas transcendam o meio acadêmico, alcançando a sociedade de forma ampla, contextualizada e socialmente relevante.

Dessa forma, o Eixo Estratégico VI reafirma seu compromisso com a democratização da ciência, o fortalecimento do diálogo entre ciência e sociedade e a promoção da participação social na construção do conhecimento. Ao integrar disseminação, transparência e engajamento, o eixo contribui para consolidar o Programa Genomas Brasil como referência na articulação entre ciência, políticas públicas e sociedade, em benefício do SUS e da população brasileira.

1.6.6.2.1 Eventos promovidos pelo Programa Genomas Brasil

Summit Internacional do Programa Genomas Brasil

O *Genomas Brasil International Summit on Precision Public Health* constitui uma das principais iniciativas do Eixo Estratégico VI voltadas à disseminação e à tradução do conhecimento em genômica e saúde pública de precisão. Trata-se de um evento anual com objetivos de promover a atualização científica, discutir os impactos dessas tecnologias na saúde, fortalecer cooperações nacionais e internacionais e conferir visibilidade global às ações desenvolvidas no âmbito do Programa Genomas Brasil. Realizado desde 2021, no formato virtual ou híbrido, o *summit* reúne especialistas nacionais e internacionais para debater avanços tecnológicos, desafios regulatórios e aplicações no SUS, configurando-se como uma plataforma estratégica de democratização do conhecimento para cientistas, profissionais de saúde, gestores e para a sociedade em geral (**Figura 7**).

A primeira edição, intitulada *1st Genomas Brasil International Summit of Precision Medicine*, ocorreu entre 30 de novembro e 3 de dezembro de 2021, em formato integralmente virtual, em função das restrições de mobilidade e aglomeração impostas pela pandemia de covid-19. O evento teve como foco a difusão de avanços em medicina de precisão, estruturando-se em painéis temáticos que abordaram iniciativas nacionais, incluindo o próprio Programa Genomas Brasil, a diversidade genética da população brasileira,

PRELIMINAR

com destaque para o Projeto DNA do Brasil, e experiências internacionais de implementação da genômica em sistemas de saúde, como o *National Health Service* (NHS) da Inglaterra.

Adicionalmente, a programação contemplou discussões sobre genomas raros, desenvolvimento de Produtos de Terapias Avançadas (PTA), desafios regulatórios e financeiros, bem como estratégias de integração da genômica na prática profissional. Destacaram-se, nesse contexto, experiências relacionadas à incorporação do aconselhamento genético em equipes multiprofissionais, incluindo sua aplicação na enfermagem e na atenção primária à saúde, evidenciando o potencial da saúde de precisão para qualificar diferentes níveis de cuidado no SUS.

Figura 7 – Arte das quatro edições do Summit realizado pelo Programa Genomas Brasil



Fonte: elaboração própria.

O *2nd Genomas Brasil International Summit of Precision Medicine*, aconteceu de 29 de novembro a 2 de dezembro de 2022, ainda no formato virtual. A segunda edição adotou o tema "Medicina de Precisão em Benefício de um Sistema de Saúde Público" e abordou tópicos como aplicações da tecnologia de genômica no SUS; aspectos éticos, legais e sociais do uso de dados genômicos; genômica em populações sub-representadas; aceleração global do acesso à saúde de precisão; aplicações clínicas da informação genômica, como a farmacogenômica e PTAs. Cabe destacar diferentes painéis, como o de discussão a respeito do uso clínico da genômica, com a apresentação de dados do Projeto Renomica, financiado pelo Programa Genomas Brasil, e do Projeto Genomas Raros, executado no âmbito do Proadi-SUS. Ainda, ocorreu o painel sobre compartilhamento de dados por meio da apresentação da *Brazilian Initiative on Precision Medicine* (BIPMed) (21) e com participação da entidade internacional *Global Alliance for Genomics and Health* (GA4GH) (22).

O *3rd Genomas Brasil International Summit of Precision Medicine* aconteceu de 29 a 31 de janeiro de 2024, também no formato virtual. Nessa edição, pela primeira vez houve a transmissão do evento pelo canal do Departamento de Informação e Informática do SUS (DATASUS) no *Youtube* (https://www.youtube.com/@DATASUSAOVIVO), o que deixou o evento disponível para ampla audiência, sem a necessidade de inscrição. Os vídeos gravados contam com tradução simultânea do evento, o que permite ser assistido integralmente em português ou em inglês proporcionando um alcance maior dos temas discutidos na terceira edição (**Quadro 3**).

Quadro 3 – Links para acessar os vídeos do *3rd Genomas Brasil International Summit of Precision Medicine*

3rd Genomas Brasil International Summit of Precision Medicine		
Transmissão		**Links do Canal do DataSUS**
Idioma	**Data**	
Português	29/01/2024	https://www.youtube.com/live/RFtjni-gfww
	30/01/2024	https://www.youtube.com/live/Kwwv6yiKBZo
	31/01/2024	https://www.youtube.com/live/tgu3X3ECmuM
Inglês	29/01/2024	https://www.youtube.com/live/OGWylIsnwyM
	30/01/2024	https://www.youtube.com/live/MWd4lK1wWR0
	31/01/2024	https://www.youtube.com/watch?v=kFlOfInrtOs

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

O terceiro *Summit* do Programa Genomas Brasil aprofundou discussões e trouxe novidades no campo da genômica, produtos de terapias avançadas, principalmente relacionadas a tecnologias de CAR-T e CAR-NK, biópsia líquida, oncogenética e farmacogenômica. Destaca-se a palestra da Anvisa a respeito da regulação no desenvolvimento de produtos de terapias avançadas e, também, um painel dedicado à discussão sobre a sustentabilidade no SUS frente às demandas crescentes de medicamentos de alto custo. Outros painéis incluíram a celebração dos três anos do Programa Genomas Brasil, no qual houve relatos da história do programa, bem como, de projetos financiados. Iniciativas mundiais em genômica fizeram parte da programação, trazendo os desafios e experiências de outros países. Também houve compartilhamento de experiências nacionais na estruturação de serviços de oncogenética.

O *4th Genomas Brasil International Summit on Precision Public Health* aconteceu nos dias 13 e 14 de novembro de 2025. Essa edição ocorreu após a reformulação do Programa Genomas Brasil, por meio da Portaria GM/MS nº 6.581, de 29 de janeiro de 2025. Nesse sentido, o evento também teve seu título atualizado para acompanhar novos conceitos científicos e ampliar o escopo do evento para saúde pública de precisão. A quarta edição aconteceu no formato híbrido e foram dois dias de evento com transmissão on-line por meio do canal do DataSUS no *Youtube* (**Quadro 4**) e com 200 vagas para participação de forma presencial. Assim como na terceira edição, os vídeos estão disponíveis em português e em inglês. Dentre as diferentes temáticas abordadas houve painéis sobre a história do Programa, assim como um panorama das perspectivas futuras.

Quadro 4 – Links para acessar os vídeos da 4ª edição do *Genomas Brasil International Summit on Precision Public Health*

4º Genomas Brasil International Summit on Precision Public Health		
Transmissão		**Links do Canal do DataSUS**
Idioma	**Data**	
Português	13/11/2025	https://www.youtube.com/live/aHvwQlkVvBQ
	14/11/2025	https://www.youtube.com/live/O32OxGDT1iU
Inglês	13/11/2025	https://www.youtube.com/live/8scuYuDqlqQ
	14/11/2025	https://www.youtube.com/live/VK6_nbBv5JY

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Além disso, houve apresentações importantes a respeito de infraestrutura de dados, com representante do Cidacs/Fiocruz Bahia, Laboratório Nacional de Computação Científica e da iniciativa internacional *ELIXIR-EUROPE* (23). Outros painéis abordaram a aplicação de escores de risco poligênico à população brasileira e a consolidação de redes genômicas brasileiras com a apresentação do Projeto Genomas SUS (conferências transmitidas e disponibilizadas no canal do YouTube do Genomas SUS em https://www.youtube.com/@GenomasSUS), da Rede Nacional de Genômica Cardiovascular (Renomica) e da Rede Nacional de Genômica dos Erros Inatos da Imunidade (Renomieii), todos fomentados pelo Decit/SCTIE/MS por meio do Programa Genomas Brasil. Ainda, estiveram presentes representantes da Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS/OMS) que apresentaram o *WHO Technical Advisory Group on Genomics* (24). Além de painéis sobre produtos de terapias avançadas; implicações éticas, sociais e legais do uso de dados genômicos; e aconselhamento genético multiprofissional no SUS. Cabe destacar o painel de iniciativas do Sul Global e equidade de acesso que contou com representantes do México, Angola e Índia.

1st UK-Brazil International Summit of Precision and Personalized Medicine

O *1st UK-Brazil International Summit of Precision and Personalized Medicine* (UK/BR-ISPPM) foi um evento bilateral dedicado ao intercâmbio de experiências e ao estímulo à interação entre instituições e organizações do Reino Unido e do Brasil no campo da saúde de precisão, abrangendo temas como iniciativas nacionais em genômica, terapias avançadas (ATMPs), acesso equitativo a tecnologias de alto custo, inovação industrial e colaborações pré-competitivas. A primeira edição do evento foi realizada nos dias 8, 10 e 12 de março de 2021, em formato virtual, reunindo lideranças científicas, clínicos, gestores de saúde pública, representantes da indústria e de organismos internacionais do Brasil e do Reino Unido para debater os desafios e as oportunidades da implementação da medicina de precisão em sistemas públicos de saúde. A programação contemplou palestras, painéis temáticos e sessões de discussão, com participação de instituições de referência como o NHS *England*, o *Genomics England*, a *Cell and Gene Therapy Catapult*, a Organização Mundial da Saúde (OMS), a Embrapii, a Fiocruz e diversas universidades e empresas de base tecnológica dos dois países.

PRELIMINAR

A organização do UK/BR-ISPPM foi conduzida conjuntamente pela Embaixada Britânica no Brasil e pelo Ministério da Saúde, por meio do Programa Genomas Brasil, no âmbito do *Better Health Programme – Prosperity Fund*, evidenciando o alinhamento do evento com a agenda de cooperação bilateral em saúde e inovação. O envolvimento institucional do Decit/SCTIE/MS foi expresso tanto na coorganização quanto na participação ativa de sua gestão. O programa científico do evento incluiu, ainda, a apresentação do Programa Genomas Brasil, com a exposição do desenho do Programa, de seus seis eixos de ação estratégica (processos e regulação, pesquisa e desenvolvimento, inovação industrial, capital intelectual, formação da força de trabalho em saúde e disseminação do conhecimento) e de seus objetivos de estabelecer a base estrutural para a implementação da saúde de precisão no SUS.

O evento propiciou a aproximação com iniciativas de referência mundial, como a *Cell and Gene Therapy Catapult* do Reino Unido, e fomentou discussões sobre modelos de parceria entre governo, academia e setor privado que puderam subsidiar a implementação dos eixos estratégicos do Genomas Brasil, em especial no que tange à inovação industrial, à transferência tecnológica e ao fortalecimento da capacidade científica nacional em medicina de precisão.

Human Genome Meeting

O *Human Genome Meeting* (HGM), promovido anualmente pela *Human Genome Organization* (HUGO), constitui um dos principais fóruns globais de discussão em genômica humana, reunindo lideranças científicas, jovens pesquisadores, clínicos, formuladores de políticas e representantes de organismos internacionais para debater os avanços no sequenciamento e na aplicação do genoma humano em saúde.

Em 2023, a 26ª edição do HGM foi realizada, pela primeira vez, no Brasil, na cidade do Rio de Janeiro, em parceria com a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), sob o tema *"The Human Genome Project – bringing all genomes and all benefits of genomics to humanity"*. O evento teve como eixo estruturante a promoção da educação genômica, a formação de novas gerações de cientistas e o fortalecimento de colaborações internacionais.

Com cerca de 700 participantes presenciais, o HGM 2023 contou com uma programação abrangente, incluindo sessões científicas, *workshops* e atividades educacionais

PRELIMINAR

voltadas especialmente a estudantes e pesquisadores em início de carreira. O encontro configurou-se como um espaço estratégico para a apresentação de resultados científicos, discussão de desafios éticos, regulatórios e tecnológicos, e articulação de redes colaborativas, contribuindo para o fortalecimento da inserção do Brasil na agenda global de genômica humana.

A realização do HGM 2023 no Brasil contou com apoio direto do Ministério da Saúde, por meio do Decit/SCTIE/MS, no âmbito de cooperação com a Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS). Esse apoio institucional reconheceu o evento como uma ação estratégica de disseminação do conhecimento alinhada aos objetivos do Programa Genomas Brasil.

Adicionalmente, a participação da Diretora do Decit na programação científica, com apresentação das ações do Departamento e da estrutura do Programa Genomas Brasil, contribuiu para posicionar a iniciativa como uma política pública de referência em genômica e saúde de precisão em países de renda média. Ao inserir o Genomas Brasil em um dos mais relevantes congressos internacionais da área, o Ministério da Saúde ampliou a visibilidade do SUS como ambiente de implementação de estratégias de saúde de precisão, ao mesmo tempo em que fortaleceu a inserção do país em iniciativas globais de colaboração científica, compartilhamento de dados e desenvolvimento de capacidades em genômica.

Workshop regional para promover a geração e uso equitativo do conhecimento em genômica humana nas Américas

Nos dias 15 e 16 de maio de 2024, o Ministério da Saúde, por meio do Programa Genomas Brasil e em estreita articulação com a Organização Pan-Americana da Saúde/Organização Mundial da Saúde (OPAS/OMS), sediou a *Consulta Regional das Américas sobre Genômica Humana e Saúde: melhorando o impacto das pesquisas*, realizada em Brasília (DF). A iniciativa, de caráter inédito na região, alinhou-se às recomendações do relatório do Conselho Científico da OMS, *"Acelerando o acesso à genômica para a saúde global"* (2022), e reuniu representantes governamentais, especialistas e instituições-chave para discutir estratégias de fortalecimento da genômica na saúde pública.

O evento contou com a participação de pesquisadores e especialistas de 19 países da América Latina e do Caribe, além de técnicos do Ministério da Saúde e da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), representantes de instituições científicas e tecnológicas,

PRELIMINAR

hospitais filantrópicos e sociedades científicas na área de genética. A programação incluiu sessões técnicas voltadas ao compartilhamento de experiências, ao mapeamento de capacidades regionais e à formação de grupos de trabalho temáticos, sendo integralmente transmitida pelo canal do DATASUS (**Quadro 5**), o que ampliou seu alcance e sua transparência.

Quadro 5 – Links para acessar os vídeos e os relatórios do workshop regional para promover a geração e uso equitativo do conhecimento em genômica humana nas Américas

***Workshop* regional para promover a geração e uso equitativo do conhecimento em genômica humana nas Américas**			
Transmissão			
Idioma	**Data**	**Título**	**Links**
Português	**15/05/2024**	Genômica humana e saúde: melhorando o impacto das pesquisas	https://www.youtube.com/live/4i3G6m5c6vI
Inglês		*Human genomics for health: enhancing the impact of effective research*	https://www.youtube.com/live/uX35Wq8BisQ
Espanhol		*Genómica humana para la salud: cómo mejorar el impacto de una investigación eficaz*	https://www.youtube.com/live/PachC1WxoYs
Português	**16/05/2024**	Genômica humana e saúde: melhorando o impacto das pesquisas	https://www.youtube.com/live/8M-jB30N_ho
Inglês		*Human genomics for health: enhancing the impact of effective research*	https://www.youtube.com/live/SwwFgLhhBfw
Espanhol		*Genómica humana para la salud: cómo mejorar el impacto de una investigación eficaz*	https://www.youtube.com/live/sW2sVLkned0
Relatório			

PRELIMINAR

***Workshop* regional para promover a geração e uso equitativo do conhecimento em genômica humana nas Américas**		
Português	Genômica humana para a saúde: ampliando o impacto de pesquisas eficazes. Relatório da reunião regional realizada na Região das Américas. Brasília, 15 e 16 de maio de 2024.	https://iris.paho.org/items/1a6b3408-6f1e-428d-938b-6d956f4a6fad
Inglês	*Human genomics for health: enhancing the impact of effective research. Report of the first regional meeting for the Americas. Brasília, 15-16 May 2024.*	https://iris.paho.org/items/2d9dc65b-0e80-4e3e-b414-5e367233e6c8

Fonte: elaboração própria.

A consulta teve como objetivos principais: (i) informar os Estados Membros e as partes interessadas sobre o conteúdo e as implicações do relatório da OMS para aceleração do acesso à genômica; (ii) identificar prioridades e oportunidades estratégicas para o desenvolvimento da genômica humana na região; (iii) promover o intercâmbio de experiências em pesquisa e tradução do conhecimento, evidenciando possibilidades de adaptação e escalonamento em diferentes contextos nacionais; (iv) discutir as iniciativas em curso e as capacidades necessárias para pesquisa, desenvolvimento e inovação; e (v) mapear facilitadores e barreiras à implementação de tecnologias genômicas, incluindo aspectos éticos, legais e regulatórios.

A parceria estratégica com a OPAS/OMS reforçou o posicionamento do Programa Genomas Brasil como referência regional em saúde pública de precisão, destacando seu modelo de integração da genômica ao Sistema Único de Saúde (SUS), sob coordenação do Decit/SCTIE/MS e em alinhamento com a estratégia do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (Ceis). A transmissão multilíngue (português, inglês e espanhol) contribuiu para a ampliação da participação e para a consolidação do evento como um espaço de diálogo regional inclusivo.

O evento desempenhou papel central na agenda regional ao ampliar a conscientização sobre o potencial da genômica em níveis individual e populacional, identificar gargalos estruturais e propor caminhos colaborativos para sua superação. Entre os principais desafios identificados, destacam-se o subfinanciamento crônico; a escassez de profissionais qualificados, como geneticistas, bioinformatas e conselheiros genéticos; limitações de

PRELIMINAR

infraestrutura para sequenciamento em larga escala; barreiras regulatórias e questões relacionadas ao uso ético e governança de dados genômicos; além de dificuldades na priorização política da agenda de genômica frente a outras demandas em saúde.

Como desdobramento direto da Consulta, foi elaborado o relatório *"Genômica humana para a saúde: ampliando o impacto de pesquisas eficazes"* (11), que sintetiza as contribuições de mais de 100 especialistas da região. O documento consolida um diagnóstico abrangente das capacidades e dos desafios regionais, ao mesmo tempo em que apresenta recomendações voltadas ao fortalecimento de políticas públicas, ao financiamento sustentável, ao compartilhamento ético de dados e à capacitação de recursos humanos, configurando-se como um marco orientador para o avanço da genômica em saúde nas Américas.

O documento propõe sete recomendações prioritárias para os países da América Latina e do Caribe:

1. Mapeamento de recursos regionais: inventário de iniciativas genômicas existentes para detectar sobreposições e lacunas de esforços e conhecimento para alavancar capacidades e fortalecer colaborações.
2. Comitê assessor regional: criação de grupo técnico OPAS para buscar soluções sobre questões desafiadoras, convocando especialistas sub-regionais pra recomendações práticas (doenças prioritárias, fluxos de trabalho).
3. Núcleo de colaboração regional: criação de grupo junto a OPAS para a interação de Estados Membros e representantes da academia incentivando o compartilhamento sobre práticas, documentos técnicos e compras coletivas de equipamentos e reagentes (modelo vacinas).
4. Material de comunicação: documentos técnicos simples para os Ministérios a respeito dos retornos sobre investimentos em genômica, e estudos de custo-efetividade, apresentados diretamente para *advocacy* político e priorização de populações vulneráveis (raras, indígenas).
5. Compartilhamento ético de dados e amostras: formulação de diretrizes para repatriamento de dados enviados ao exterior, proteção de populações vulneráveis e governança de biobancos regionais.
6. Capacitação harmonizada: laboratórios certificados por ISO 15189, além da disponibilização de educação à distância por meio da OPAS/Campus Virtual, bem

PRELIMINAR

como a acreditação de laboratórios e a capacitação de recursos humanos, como bioinformatas e geneticistas.

7. Marcos éticos e jurídicos: elaboração e harmonização de normas como a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD), adaptadas para a genômica, incluindo indígenas, crianças e devolução de amostras de pesquisas externas.

Publicações Jornalísticas

A cobertura jornalística do Programa Genomas Brasil configura-se como um instrumento estratégico de disseminação científica e de promoção da transparência pública, em consonância com as diretrizes institucionais do Decit/SCTIE/MS. Ao ampliar o alcance das informações para além dos círculos acadêmicos, técnicos e regulatórios, a mídia exerce papel fundamental na aproximação entre ciência, políticas públicas e sociedade.

Em um contexto no qual a saúde de precisão ainda é frequentemente percebida como distante da realidade cotidiana, a veiculação de reportagens em meios de comunicação de grande alcance contribui para a tradução de conceitos complexos, como sequenciamento genômico, biobancos nacionais e terapias personalizadas, em linguagem acessível ao público geral. Esse processo favorece o letramento em saúde e amplia a compreensão social sobre o potencial da genômica para a prevenção, o diagnóstico e o tratamento de doenças, especialmente no âmbito do SUS.

Além de seu papel educativo, a exposição midiática reforça a transparência e a *accountability* do poder público, ao evidenciar investimentos realizados, resultados alcançados e perspectivas de impacto das ações do Programa. Ao tornar visíveis os avanços institucionais e científicos, a cobertura jornalística contribui para o fortalecimento da confiança social nas políticas de ciência, tecnologia e inovação em saúde.

Por fim, a divulgação contínua de avanços do Programa pelos canais institucionais do Ministério da Saúde, tanto no site quanto nas mídias sociais, amplia de forma significativa sua visibilidade pública e contribui para manter o tema em circulação qualificada. Somam-se a isso os subsídios técnicos prestados para atendimento a demandas de veículos de comunicação de diferentes portes, desde mídias especializadas e regionais até grandes veículos de circulação nacional e internacional, o que favorece a difusão ampliada das iniciativas, dos resultados e da relevância estratégica do Programa Genomas Brasil.

PRELIMINAR

1.7 Perspectivas do Programa Genomas Brasil

As perspectivas futuras do Programa Genomas Brasil indicam sua progressiva consolidação como uma política de Estado, orientada à transformação do conhecimento genômico acumulado em inovação estruturante para o SUS, em vetor de dinamização do Ceis e em instrumento de promoção da equidade social. Nesse horizonte, o Programa tende a evoluir de uma iniciativa predominantemente indutora de capacidades para um arranjo institucional robusto, capaz de integrar ciência, tecnologia, assistência e produção em saúde de forma sustentável e coordenada. Os próximos passos se concentram em duas grandes frentes integradas: a consolidação da saúde de precisão no cenário nacional e a projeção do Brasil como referência global em genômica e governança de dados.

1.7.1 Consolidação Nacional: da Inovação Clínica ao Desenvolvimento Econômico e Social

Os próximos passos do Programa Genomas Brasil concentram-se na conversão do conhecimento científico em benefícios concretos para a população, com ênfase no avanço dos Produtos de Terapias Avançadas (PTA), incluindo terapias gênicas, celulares e de engenharia tecidual. Até o momento, mais de R$ 214 milhões foram destinados a 98 projetos nessa área; contudo, o desenvolvimento, a produção e a incorporação dessas tecnologias ao SUS ainda enfrenta desafios relevantes, como os elevados custos, as exigências regulatórias complexas e a necessidade de infraestrutura altamente especializada.

Nesse contexto, o fortalecimento da pesquisa e da inovação nacional são fundamentais para viabilizar soluções que reduzam custos, ampliem o acesso e garantam a sustentabilidade do sistema, em consonância com o princípio da equidade. A estratégia do Programa tem se apoiado no fortalecimento da infraestrutura científica e produtiva já instalada no país, com destaque para a criação do Centro de Competência em Terapias Avançadas (CCTA), que representa um marco na articulação entre desenvolvimento tecnológico e formação de recursos humanos qualificados. Complementarmente, instituições como a Fiocruz desempenham papel estratégico na produção de insumos críticos, como vetores virais, essenciais para a viabilização dessas terapias.

Esse movimento está diretamente alinhado ao fortalecimento do Ceis, ao estimular a produção local de tecnologias e reduzir a dependência externa, contribuindo para a soberania

PRELIMINAR

tecnológica e o desenvolvimento econômico. Entretanto, persistem desafios relacionados às desigualdades regionais, evidenciadas pela concentração de aproximadamente 60% dos projetos na Região Sudeste. Nesse sentido, torna-se essencial ampliar redes colaborativas e investir na formação de profissionais especializados em todo o território nacional, especialmente por meio de residências em genética, genômica e aconselhamento genético.

1.7.2 Governança de Dados, Equidade Genômica e Liderança Internacional

A sustentabilidade dos avanços promovidos pelo Programa Genomas Brasil está diretamente condicionada à consolidação de uma governança de dados robusta, ética e interoperável, elemento central para posicionar o país como ator relevante no cenário global da saúde pública de precisão. Nesse contexto, destaca-se a implementação do *GenBR Database*, banco nacional de dados genômicos e clínicos, cuja arquitetura será desenvolvida em conformidade com padrões internacionais de segurança e interoperabilidade, como os da GA4GH (22). A médio prazo, projeta-se a incorporação de modelos de consentimento dinâmico, ampliando a autonomia dos participantes na gestão do uso de seus dados, em consonância com princípios éticos e com a legislação de proteção de dados. Paralelamente, evidencia-se a necessidade de aprimoramento do arcabouço normativo para prevenir discriminação genética em áreas sensíveis, como acesso a seguros e ao mercado de trabalho.

Essa estrutura de governança articula-se à principal contribuição internacional do Programa: a promoção da equidade genômica. Em um cenário no qual a grande maioria dos dados genômicos globais ainda se concentra em populações de ancestralidade europeia, o Genomas Brasil assume protagonismo ao priorizar a diversidade genética da população brasileira, com ênfase em grupos historicamente sub-representados, como povos indígenas, comunidades quilombolas e populações tradicionais. O investimento já realizado em genômica populacional amplia a aplicabilidade da saúde de precisão no território nacional e posiciona o Brasil como referência para países da América Latina, em alinhamento com agendas internacionais de saúde e desenvolvimento.

Para além do fortalecimento das residências em genética, genômica e aconselhamento genético, a consolidação do *GenBR Database* abre uma oportunidade para produzir evidências mais aderentes à miscigenação e à realidade epidemiológica da população brasileira. O valor desse conjunto de dados não se limita ao apoio diagnóstico, embora esse seja um efeito

PRELIMINAR

importante, mas também à geração de conhecimento aplicável ao desenvolvimento de novos medicamentos, exames e terapias mais compatíveis com a diversidade genética da população. Esse avanço tende a qualificar a produção científica e a apoiar intervenções preventivas mais precoces, permitindo identificar riscos e orientar ações antes do aparecimento de doenças, sempre com base em evidências robustas e em sua incorporação progressiva e sustentável ao SUS.

PRELIMINAR

2 CHAMADAS PÚBLICAS

2.1 Chamada Pública Nº 26/2020 – Plataformas Inovadoras em Terapias Avançadas

2.1.1 Introdução

O Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) e a SCTIE/MS, por meio do Decit, Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde (Dgitis) e da Coordenação Geral do Complexo Industrial da Saúde (CGCIS), lançaram esse edital, com o objetivo de apoiar financeiramente projetos de pesquisa que visem contribuir significativamente para o desenvolvimento científico e tecnológico e a inovação do país, por meio do desenvolvimento de plataformas de conhecimento, testagem e exploração em torno de conceitos inovadores com tecnologia nacional para obtenção e desenvolvimento de produtos de terapias avançadas, dentre os quais incluem-se os produtos de terapia celular (minimamente e extensivamente manipulados), de terapia gênica (*in vivo* e *ex vivo*) e de engenharia tecidual. Estas plataformas devem abranger os componentes necessários para criar uma base sólida sobre a qual será possível criar novas abordagens terapêuticas ou superar gargalos específicos no desenvolvimento de produtos de terapias avançadas, a depender das especificidades das linhas de pesquisas dispostas nesta Chamada, que incluem:

- Desenvolvimento: que compreende as fases de planejamento, construção, caracterização, refinamento e manufatura do produto terapêutico;
- Ensaios exploratórios e não clínicos: que compreendem as fases de elucidação dos mecanismos de ação e a demonstração de prova de conceito, *in vitro* e *in vivo*, do produto terapêutico em modelos animais;
- Ensaios clínicos: que compreende a demonstração de prova de conceito de segurança e eficácia clínica do produto terapêutico.

As propostas elegíveis para análise e julgamento deveriam se enquadrar em uma das linhas de pesquisa descritas no **Quadro 6**.

PRELIMINAR

Quadro 6 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 26/2020 – Plataformas Inovadoras em Terapias Avançadas

Eixo Temático I – Desenvolvimento de Produtos Minimamente Manipulados	
I.a	Ensaio clínico pivotal de fase II ou III com produto terapêutico investigacional à base de células mononucleares ou seus derivados para o tratamento de doenças vasculares periféricas.
Eixo Temático II – Desenvolvimento de Produtos Extensivamente Manipulados	
II.a	Desenvolvimento de produto terapêutico investigacional à base de linfócitos ou linfócitos engenheirados para o tratamento de doenças oncológicas, autoimunes ou infecciosas.
II.b	Desenvolvimento de produto terapêutico investigacional de terapia celular ou terapia gênica *ex vivo* à base de células-tronco mesenquimais, hematopoiéticas, de pluripotência induzida (iPS) ou seus derivados para o tratamento de doenças neurodegenerativas, cardiovasculares, oculares, acidente vascular cerebral (AVC) e lesão raquimedular.
II.c	Desenvolvimento de produto terapêutico investigacional de terapia celular ou terapia gênica (*in vivo* ou *ex vivo*) para doenças raras monogênicas não oncológicas.
II.d	Desenvolvimento de produto terapêutico investigacional de terapia celular ou terapia gênica (*in vivo* ou *ex vivo*) para hemofilia ou anemia falciforme.
II.e	Desenvolvimento de produto terapêutico investigacional de terapia gênica (*in vivo* ou *ex vivo*) à base de técnicas de edição de genômica para doenças raras monogênicas, oncológicas, neurodegenerativas ou cardiovasculares.
II.f	Desenvolvimento de produto terapêutico investigacional de engenharia tecidual para lesões epiteliais ou doenças oculares.

Fonte: elaboração própria.

Os recursos financeiros destinados à essa chamada tiveram o valor global de R$ 47.245.845,00, oriundos da SCTIE/MS, sendo R$ 32.215.845,00 para despesas de custeio e R$ 15.030.000,00 destinados às despesas de capital, provenientes do Termo de Execução Descentralizada – TED nº 48/2020, firmado entre o MS e o CNPq.

Foram submetidas 109 propostas de pesquisa para esse edital, sendo que, após análise do Comitê Julgador (CJ) do CNPq e do Comitê de Relevância Social (CRS) do MS, foram recomendados 30 projetos dentro do orçamento da chamada, totalizando R$ 39.102.442,12, sendo R$ 29.393.366,88 de custeio e R$ 9.709.075,24 de capital.

2.1.2 Resultados

Os resultados da análise dos projetos contemplados na Chamada Pública nº 26/2020 são apresentados na **Tabela 3** e na **Figura 8**. Foram financiados 30 projetos, com investimento total de aproximadamente R$ 39,1 milhões, evidenciando uma estratégia estruturada de indução à pesquisa em terapias avançadas.

PRELIMINAR

Os 30 projetos foram reclassificados em quatro linhas para melhor visualização: “Produtos de Terapia Celular e Derivados” (TC) com 7 propostas; “Produtos de Terapia Gênica ex vivo e Derivados” (TGe) com 10 propostas; “Produtos de Terapia Gênica in vivo” (TGi) com 7 propostas; e “Produtos de Tecido Engenheirado à Base de Células” (TE) com 6 propostas.

Observou-se predominância da Linha TGe em número de projetos (n=10), seguida pelas Linhas TC e TGi (n=7 cada) e TE (n=6), com maior alocação nas Linhas TGe (33%) e TC (27,5%). A distribuição geográfica revelou concentração no Sudeste, especialmente em São Paulo (n=11) e Rio de Janeiro (n=5), com menor participação dos demais estados, refletindo também a predominância regional na alocação de recursos. Todos os projetos foram classificados na área de Plataformas de Terapias Avançadas (PTA), que concentrou 100% do financiamento.

Tabela 3 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 26/2020, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**1**	**1.124.348,40**
Amazonas	1	1.124.348,40
NORDESTE	**4**	**3.835.684,64**
Bahia	2	2.024.484,64
Ceará	1	918.700,00
Paraíba	1	892.500,00
CENTRO-OESTE	**1**	**5.352.000,00**
Goiás	1	5.352.000,00
SUDESTE	**19**	**23.481.255,08**
Minas Gerais	3	1.759.728,00
Rio de Janeiro	5	9.121.489,78
São Paulo	11	12.600.037,30
SUL	**5**	**5.309.154,00**
Paraná	1	3.076.000,00
Rio Grande do Sul	4	2.233.154,00
TOTAL	**30**	**39.102.442,12**

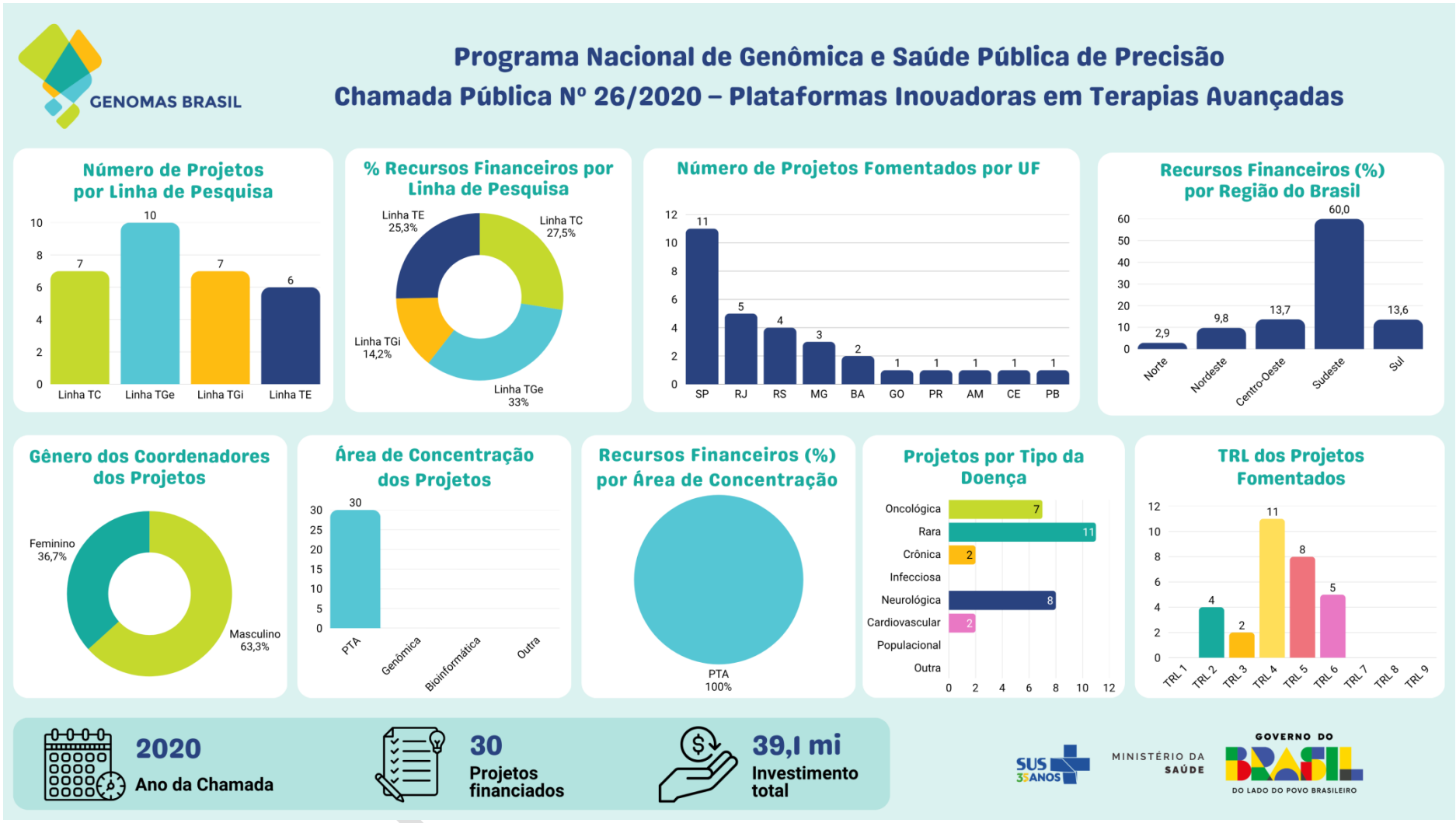
Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Em relação ao perfil dos coordenadores, houve predominância do sexo masculino (63,3%), em comparação ao feminino (36,7%). Quanto às áreas de aplicação, destacaram-se doenças raras (n=11), seguidas por doenças neurológicas (n=8) e oncológicas (n=7), além de menor participação de doenças crônicas (n=2) e cardiovasculares (n=2). Por fim, a análise do nível de maturidade tecnológica evidenciou concentração nos estágios intermediários, com maior frequência em TRL 4 (n=11), seguido por TRL 5 (n=8) e TRL 6 (n=5), indicando que os projetos se encontram majoritariamente em fases de desenvolvimento e validação tecnológica.

PRELIMINAR

Figura 8 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 26/2020



Fonte: elaboração própria.

2.1.3 Projetos de Pesquisa

2.1.3.1 Resumos Executivos – Linha de Produtos de Terapia Celular e Derivados

A **Tabela 4**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha de Produtos de Terapia Celular e Derivados da Chamada Pública Nº 26/2020.

Tabela 4 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Terapia Celular e Derivados da Chamada Pública Nº 26/2020

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Avaliação do efeito terapêutico das vesículas extracelulares derivadas de iPS e de cardiomiócitos derivados de iPS em modelo de cardiomiopatia induzida por doxorrubicina	UFRJ	RJ	964.014,80
Cardiomiócitos derivados de iPSC humanas (hiPSC-CMs) para reparo e regeneração cardíaca pós-infarto em suínos	USP	SP	2.241.660,80
Células artificiais biomiméticas à base de linfócitos engenheirados como estratégia inovadora na terapia do câncer	USP	SP	1.583.713,80
Efeito de UM171 na expansão *in vitro* de células-tronco hematopoéticas de pacientes com telomeropatias	USP	SP	844.000,00
Otimização da plataforma de obtenção de exossomos derivados de células estromais mesenquimais cultivadas em larga escala e incorporação dos mesmos como ativo em formulação de uso tópico para o tratamento de úlceras crônicas em modelo de anemia falciforme	USP	SP	610.691,92
Produto terapêutico à base de vesículas extracelulares derivadas de células-tronco mesenquimais humanas para tratamento de lesão raquimedular e neuropatias	Fiocruz	BA	1.430.800,00
Terapia de microRNAs de células precursoras neuronais no tratamento da doença de Parkinson	HPP	PR	3.076.000,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Avaliação do efeito terapêutico das vesículas extracelulares derivadas de iPS e de cardiomiócitos derivados de iPS em modelo de cardiomiopatia induzida por doxorrubicina

Antônio Carlos Campos de Carvalho
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
Este estudo irá investigar o papel terapêutico das vesículas extracelulares derivadas de iPS em modelo de cardiomiopatia induzida por doxorrubicina, buscando compreender seu possível mecanismo de ação. Entendemos que, se o uso de vesículas extracelulares derivadas de iPS se mostrar eficaz no modelo pré-clínico, um ensaio clínico de segurança/eficácia deverá ser conduzido e, se bem-sucedido, trará um enorme benefício ao SUS. Isso porque os pacientes que desenvolvem cardiomiopatia induzida por antraciclinas necessitam de acompanhamento contínuo, com internações frequentes e tratamento prolongado com drogas caritativas.

Relevância para o SUS
O uso de vesículas extracelulares para prevenir a cardiotoxicidade das antraciclinas poderia reduzir os casos de insuficiência cardíaca induzida por antraciclinas, diminuir custos anuais de tratamento e oferecer uma alternativa terapêutica custo-efetiva.

Resultados esperados
Validação do uso de vesículas extracelulares no tratamento da cardiomiopatia induzida por antraciclinas; definição da via de administração mais eficaz e menos invasiva; formulação de prova de conceito para desenvolvimento de terapia avançada; potencial redução de custos e benefícios significativos ao SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Visitas semestrais ao INCA e ao Instituto Nacional de Cardiologia para divulgação dos resultados da pesquisa por meio de palestras e materiais informativos (*folders*); estímulo à criação de um ambulatório de cardio-oncologia no INC; atuação junto à Sociedade Brasileira de Cardiologia, com a proposta de palestras sobre cardio-oncologia em seus congressos anuais, ampliando a difusão de conhecimento entre profissionais de saúde.

PRELIMINAR

Cardiomiócitos derivados de iPSC humanas (hiPSC-CMs) para reparo e regeneração cardíaca pós-infarto em suínos

José Eduardo Krieger
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O objetivo geral do projeto é testar a hipótese de que o co-transplante de cardiomiócitos derivados de iPSCs humanas com deleção do gene IRX3 e células mesenquimais de gordura em suínos promove um reparo/regeneração cardíaca superior ao tratamento farmacológico disponível aos pacientes pós-infarto do miocárdio.

Relevância para o SUS
O tratamento para os casos mais graves de insuficiência cardíaca é caro para o indivíduo e oneroso para o SUS, seja por meio de transplantes ou por aparelhos de assistência circulatória. Diante disso, a proposta apresentada busca criar alternativas terapêuticas, combinando novos procedimentos com técnicas cirúrgicas e clínicas já existentes. O objetivo é aumentar a eficácia do tratamento. Se uma dessas novas abordagens se mostrar muito eficiente, ela pode se tornar um procedimento individual, o que exigiria o desenvolvimento de novos equipamentos para a aplicação das células diretamente no coração.

Resultados esperados
Espera-se criar uma tecnologia para substituir células cardíacas danificadas, especificamente desenvolver células que se transformem em cardiomiócitos de trabalho (responsáveis pela contração do coração) e evitar a formação de células de condução, que podem causar arritmias. Para testar essa tecnologia, será desenvolvida uma plataforma pré-clínica com porcos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Serão utilizadas estratégias acadêmicas usuais de divulgação de resultados parciais e completos com a participação em reuniões científicas gerais e especializadas da área e com a divulgação de conjunto de dados por meio de publicações em revistas científicas especializadas. Estas iniciativas serão complementadas por ações de divulgação no site do Laboratório de Genética em Cardiologia Molecular no endereço https://genetica.incor.usp.br/ e em mídias sociais.

PRELIMINAR

Células artificiais biomiméticas à base de linfócitos engenheirados como estratégia inovadora na terapia do câncer

Valtencir Zucolotto
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto focará no desenvolvimento de células artificiais usando lipídios e proteínas de membranas de células de tumor (pulmão e glioblastoma) e de linfócitos T. Essas células artificiais serão modificadas para transportar e entregar, de forma direcionada, agentes terapêuticos como carboplatina, temozolomida e o anticorpo monoclonal bevacizumabe. O objetivo é criar um tratamento para o câncer de pulmão de células não pequenas e para o glioblastoma. A pesquisa também visa ampliar o conhecimento sobre o comportamento desses nanossistemas no ambiente tumoral, contribuindo para avanços científicos e biomédicos na luta contra o câncer.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado com a Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer, pois trará inovação no tratamento do câncer de pulmão de células não pequenas e glioblastoma; com o Programa Nacional de Apoio à Atenção Oncológica, pois busca o desenvolvimento de novas alternativas terapêuticas; e com o Programa Nacional de Controle do Tabagismo, já que propõe um tratamento que pode diminuir a mortalidade de pacientes com câncer de pulmão.

Resultados esperados
O projeto visa criar e validar células artificiais para tratar cânceres de pulmão e glioblastomas. Essas células, feitas com membranas de linfócitos T e células tumorais, transportarão medicamentos para combater o câncer e fortalecer a resposta imunológica. Os resultados esperados incluem a produção de artigos científicos e patentes, além do desenvolvimento de células otimizadas para testes pré-clínicos.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto adotará três estratégias principais de divulgação. A primeira é a realização de seminários técnicos on-line, com foco em temas como a manipulação de membranas celulares e a fabricação de células artificiais para o tratamento do câncer, voltados para pesquisadores e profissionais da saúde. A segunda estratégia é a realização de palestras técnicas para profissionais da área farmacêutica e médica, com a colaboração da Sindusfarma. Por fim, a terceira estratégia prevê o envio de boletins informativos para uma base de dados que inclui os públicos-alvo, com o intuito de divulgar os avanços do projeto.

PRELIMINAR

Efeito de UM171 na expansão *in vitro* de células-tronco hematopoéticas de pacientes com telomeropatias

Rodrigo do Tocantins Calado De Saloma Rodrigues
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O objetivo desse projeto é estabelecer uma plataforma de cultivo e expansão de CTHs de pacientes com telomeropatias utilizando UM171. Será testada a estabilidade genômica, a dinâmica telomérica e o potencial de enxertia dessas CTHs em modelo murino de xenotransplante. Os resultados obtidos serão necessários para a condução de ensaios clínicos utilizando CTHs expandidas com UM171 para transplante autólogo em telomeropatias. Tal estratégia pode restabelecer a hematopoese nesses pacientes, evitando complicações dos transplantes alogênicos.

Relevância para o SUS
Redução da morbidade de pacientes com telomeropatias por meio de diminuição da necessidade transfusional e de transplante alogênico de medula óssea; melhora da qualidade de vida e redução da mortalidade por infecções, sangramentos e hemossiderose; potencial efeito irradiador para outros serviços de referência do SUS; e base para aplicação de estratégias similares em outras falências medulares herdadas, como a anemia de Fanconi.

Resultados esperados
Estabelecer uma plataforma de expansão de células-tronco hematopoéticas de pacientes com telomeropatias usando UM171; avaliação da eficiência e segurança para ensaios clínicos de transplante autólogo; redução de complicações associadas a transplantes alogênicos; e diminuição dos custos do SUS com transplantes de órgãos e tratamentos de câncer.

Proposta de disseminação do conhecimento
Elaboração e envio de boletins informativos sobre o andamento das pesquisas; realização de *workshops* virtuais para capacitação de profissionais e gestores da saúde; produção de conteúdos digitais para site e mídias sociais, ampliando o acesso às informações do projeto; e gravação de mesas redondas e entrevistas para aprofundamento dos temas estudados e divulgação científica.

PRELIMINAR

Otimização da plataforma de obtenção de exossomos derivados de células estromais mesenquimais cultivadas em larga escala e incorporação dos mesmos como ativo em formulação de uso tópico para o tratamento de úlceras crônicas em modelo experimental de anemia falciforme

Kelen Cristina Ribeiro Malmegrim de Farias
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto visa otimizar a produção de exossomos derivados de MSCs em larga escala e incorporá-los a formulações tópicas para tratar úlceras de pele em anemia falciforme. As MSCs serão cultivadas em biorreatores sob diferentes condições de pré-condicionamento, e os exossomos serão isolados, caracterizados e analisados quanto ao miRNoma, metaboloma e proteoma. Cinco tipos de formulações serão testados em camundongos com úlceras crônicas, avaliando cicatrização, histologia, respostas imunológicas e expressão gênica. Os resultados pré-clínicos poderão subsidiar futuras aplicações clínicas e tornar essas terapias avançadas acessíveis pelo SUS.

Relevância para o SUS
Desenvolvimento de terapias celulares avançadas para úlceras crônicas em doenças inflamatórias; criação de produtos nacionais seguindo boas práticas de manufatura; promoção de tratamentos seguros, eficazes e de menor custo para o SUS; e aumento do acesso e da qualidade de vida de pacientes refratários às terapias convencionais.

Resultados esperados
Desenvolver nova terapia avançada com exossomos de MSCs para úlceras crônicas; testar eficácia *in vivo* em anemia falciforme; criar biotecnologia nacional para uso clínico e potencial aplicação pelo SUS; e possibilitar uso futuro em outras doenças inflamatórias crônicas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Capacitação de médicos sobre terapias avançadas; divulgação de resultados do projeto a pós-graduandos e pesquisadores em *workshops*; realização de simpósio regional para troca de experiências em medicina regenerativa; e apresentação de resultados a gestores do Ministério da Saúde, promovendo discussão e colaboração.

PRELIMINAR

Produto terapêutico à base de vesículas extracelulares derivadas de células-tronco mesenquimais humanas para tratamento de lesão raquimedular e neuropatias dolorosas

Milena Botelho Pereira Soares
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)

Resumo
A presente proposta foi delineada para desenvolver um produto terapêutico *off-the-shelf* à base de VE-MSC humanas, produzidas em escala otimizada e em condições xeno-*free* e GMP, bem como investigar seu perfil de estabilidade e validar suas propriedades terapêuticas pré-clínicas na lesão raquimedular e na dor neuropática. Ressalta-se que os dados desse projeto poderão ser aplicados na geração de um produto de terapia celular avançada alogênico, disponibilizando uma abordagem terapêutica inovadora para o tratamento de pacientes com LRM e dor neuropática refratária.

Relevância para o SUS
Disponibilização de uma alternativa terapêutica inovadora para lesão raquimedular e dor neuropática refratária, com potencial de melhorar o curso da doença, aumentar a qualidade de vida dos pacientes e reduzir o impacto econômico do cuidado contínuo dessas condições sobre o SUS.

Resultados esperados
Estabelecimento de plataforma de produção de VE-MSC humanas em escala otimizada e condições GMP; geração de produto terapêutico à base de VE-MSC para uso humano; e validação pré-clínica de suas propriedades na lesão raquimedular e em neuropatias dolorosas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Criação de website com boletins semestrais e atualizações para gestores e profissionais de saúde; manutenção de mídias sociais com produção semanal de conteúdos digitais; e realização de *meeting* de *advocacy* científico com apresentação de portfólio de resultados, ampliando a difusão do conhecimento e o diálogo com o SUS.

PRELIMINAR

Terapia de microRNAs de células precursoras neuronais no tratamento da doença de Parkinson

Katherine Athayde Teixeira de Carvalho
Hospital Pequeno Príncipe (HPP)

Resumo
O objetivo desse projeto é isolar miRNAs das células precursoras neuronais para o desenvolvimento de terapia para a doença de Parkinson. Os miRNAs serão testados *in vitro* quanto à toxicidade em células sanguíneas e de neuroblastoma, avaliando funcionalidade por transfecção, proliferação celular e efeitos na neuroinflamação; os miRNAs com resultados satisfatórios e sem toxicidade serão incorporados em nanoemulsões e utilizados em teste pré-clínico, com parkinsonismo induzido por 6-hidroxidopamina, tratamento por quatro semanas, avaliação motora e análise histopatológica do cérebro, visando ao desenvolvimento de um nanomedicamento seguro para futura aplicação clínica.

Relevância para o SUS
Desenvolvimento de nanomedicamento para a doença de Parkinson visando à regeneração neuronal; criação de terapia inovadora nacional com potencial custo-efetivo; redução dos gastos com tratamentos sintomáticos e intervenções multidisciplinares; promoção de maior qualidade de vida para pacientes idosos atendidos pelo SUS; e fortalecimento da capacidade tecnológica nacional em terapias neurorregenerativas.

Resultados esperados
Publicação de três artigos científicos sobre avanços em terapia para a doença de Parkinson; apresentação de resultados em quatro congressos nacionais e internacionais; identificação de miRNAs de vias antioxidantes para desenvolvimento de novo fármaco; e criação de nanomedicamentos para regeneração neuronal visando ao tratamento da doença de Parkinson.

Proposta de disseminação do conhecimento
Publicação de artigos científicos e divulgação para a comunidade científica; apresentações em congressos e encontros médicos; elaboração de relatórios para gestores de saúde; e realização de seminários anuais para equipes multidisciplinares e estudantes.

PRELIMINAR

2.1.3.2 Resumos Executivos – Linha de Produtos de Terapia Gênica ex vivo e Derivados

A **Tabela 5**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha de Produtos de Terapia Gênica *ex vivo* e Derivados da Chamada Pública Nº 26/2020.

Tabela 5 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Terapia Gênica *ex vivo* e Derivados da Chamada Pública Nº 26/2020

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
ChABC-MSC: desenvolvimento pré-clínico de produtos de terapia celular e gênica para o tratamento de lesões medulares espinhais	Fiocruz	BA	593.684,64
Desenvolvimento de produtos terapêuticos investigacionais de terapia celular e gênica *ex vivo* à base de células-tronco mesenquimais e seus derivados para o tratamento de doenças neurodegenerativas, oculares e AVC	UFRJ	RJ	1.846.006,98
Desenvolvimento de uma plataforma para produção de células imunes alogênicas expressando CAR para o tratamento de neoplasias CD19+	USP	SP	1.108.000,00
Desenvolvimento de uma terapia inovadora para a doença de Alzheimer combinando terapia celular e vesículas extracelulares geneticamente modificadas	UFRJ	RJ	1.637.400,00
Edição de células-tronco hematopoiéticas com CRISPR/Cas9 para terapia gênica *ex vivo* das mucopolissacaridoses	UFRGS	RS	890.920,00
Estabelecimento de uma plataforma de produção de células imunes reprogramadas geneticamente para o combate a linfomas e leucemias de células B CD19 positivas	USP	SP	965.777,88
Plataforma de nanopartículas carregadas com mRNA para induzir diretamente células T a expressarem CAR para reconhecimento de tumores sólidos *in vivo* e *ex vivo*	UFMG	MG	569.145,00
Plataforma integrada para o desenvolvimento de células CAR-T	Inca	RJ	3.121.350,00

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Seleção, desenvolvimento e validação de novos vetores para a manufatura de células de defesa geneticamente modificadas para o tratamento de pacientes portadores de mieloma múltiplo e leucemia mieloide aguda - Um projeto BR-CART-Platform	USP	SP	1.478.550,00
Utilização da técnica do CRISPR/Cas9 como ferramenta de edição gênica do genótipo homozigoto (HbSS) de pacientes portadores da anemia falciforme, visando à obtenção de células hematopoéticas heterozigóticas de genótipos similares às de pacientes portadores do traço falcêmico (HbAS)	Unifesp	SP	693.600,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

ChABC-MSC: desenvolvimento pré-clínico de produtos de terapia celular e gênica para o tratamento de lesões medulares espinhais

Bruno Solano de Freitas Souza
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)

Resumo
O objetivo do presente estudo de prova de conceito é desenvolver a tecnologia MSC-ChABC, consistindo na transferência de células mesenquimais modificadas geneticamente para expressão da enzima condroitinase ABC ou na administração das vesículas extracelulares liberadas por estas células (Exo-MSC-ChABC) no tratamento da LME.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado às Diretrizes de Atenção à Pessoa com Lesão Medular, uma vez que busca o desenvolvimento de um produto que auxiliará na reabilitação do paciente com lesão medular, promovendo a recuperação de funções neurológicas perdidas e, consequentemente, levando a ganhos de independência funcional e à reinserção na sociedade e no mercado de trabalho.

Resultados esperados
O projeto busca alcançar três resultados principais para o país. Primeiramente, visa desenvolver tecnologia nacional para o tratamento de trauma raquimedular, uma doença de alta incidência no Brasil, reduzindo a dependência de produtos importados. Em segundo lugar, o projeto pretende formar recursos humanos qualificados em uma nova área da medicina. Por fim, espera-se que o projeto gere novos produtos que possam diminuir o alto custo social e econômico do trauma raquimedular, proporcionando terapias capazes de recuperar as perdas neurológicas de pacientes que, em sua maioria, estão em idade produtiva.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto busca divulgar seus resultados com três estratégias principais. Primeiro, irá realizar *workshops* e palestras para profissionais de saúde, focando no uso de células-tronco e vesículas extracelulares para tratar lesões medulares. Segundo, os pesquisadores irão participar de congressos da área, com apresentações e propostas de mesas redondas para debater os resultados. Por fim, a equipe se compromete a publicar os dados em revistas científicas internacionais para alcançar um público global.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de produtos terapêuticos investigacionais de terapia celular e gênica *ex vivo* à base de células-tronco mesenquimais e seus derivados para o tratamento de doenças neurodegenerativas, oculares e AVC

Rosalia Mendez-Otero
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O objetivo deste projeto é investigar o potencial terapêutico de produtos avançados derivados de células mesenquimais modificadas geneticamente ou não, assim como dos seus produtos celulares (vesículas extracelulares) em modelos animais já padronizados pelo grupo, incluindo esclerose lateral amiotrófica (ELA), doença de Alzheimer, glaucoma, AVC hemorrágico, bem como em um novo modelo a ser desenvolvido de comorbidade Alzheimer/doença cerebrovascular. Além dos modelos animais, serão utilizadas células-tronco de pluripotência induzida (iPSCs) paciente-específicas como plataforma de investigação de mecanismos fisiopatológicos e terapias em ELA.

Relevância para o SUS
Desenvolvimento de terapias avançadas com células-tronco mesenquimais e derivados para doenças neurológicas; uso de iPSCs de pacientes para tratamentos personalizados; aplicação futura em estudos clínicos e no SUS; e redução do impacto clínico e socioeconômico de AVC, ELA e Alzheimer.

Resultados esperados
Estabelecer protocolos clínicos de terapia celular com hWJ-MSCs para pacientes com ELA e AVC hemorrágico; validar mecanismos e efeitos terapêuticos de hWJ-MSCs e mBM-MSC-hIGF1 em modelos de ELA, glaucoma e Alzheimer; desenvolver modelo pré-clínico de comorbidade Alzheimer/doença cerebrovascular; e testar a eficácia dessas terapias nesse contexto combinado.

Proposta de disseminação do conhecimento
Produção semestral de vídeos educativos e divulgação contínua de boletins e postagens em mídias digitais; e criação de website institucional atualizado semestralmente para divulgação de informações, participantes e publicações do projeto.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de uma plataforma para produção de células imunes alogênicas expressando CAR para o tratamento de neoplasias CD19+

Dimas Tadeu Covas
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O objetivo desta proposta é desenvolver uma plataforma de imunoterapia celular por meio da expressão de CAR em células alogênicas que não expressam o TCR αβ ou em células T αβ cujos TCR e HLA sejam deletados por edição gênica utilizando a tecnologia de CRISPR/Cas9, a fim de viabilizar a disponibilização dessa terapia no SUS. Foi realizado um acordo estratégico de cooperação para o desenvolvimento de um CAR anti-CD19 inédito, com o apoio do CNPq. O grupo desenvolveu uma plataforma para produção de células T-CAR autólogas anti-CD19 para aplicação clínica e realizou o primeiro tratamento de um paciente utilizando células T-CAR na América Latina.

Relevância para o SUS
Desenvolvimento de terapias com células CAR-T para leucemias e linfomas; criação de plataformas alogênicas nacionais de baixo custo para o SUS; avaliação econômica frente às terapias convencionais; e aumento do acesso a tratamentos eficazes para pacientes com opções limitadas.

Resultados esperados
Disponibilizar vetor CAR anti-CD19 inovador para terapias autólogas e alogênicas; implementar plataforma de imunoterapia avançada alogênica de baixo custo com acesso imediato para tratamento de neoplasias CD19+ no SUS; e disponibilizar plataforma de modificação genética e expansão de células imunocompetentes alogênicas para uso por outros grupos e adaptação a diferentes neoplasias.

Proposta de disseminação do conhecimento
Elaboração e envio de boletins informativos semestrais sobre pesquisas em imunoterapia; realização anual de *workshop* on-line com pesquisadores nacionais e internacionais para apresentação e debate de resultados; promoção de mesas redondas virtuais sobre imunoterapia no Brasil para discussão com a comunidade científica, gestores e profissionais de saúde; e produção contínua de conteúdos digitais para sites e mídias sociais do Hemocentro de Ribeirão Preto, Centro de Terapia Celular (CTC-USP) e Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Células-Tronco e Terapia Celular no Câncer (INCTC), ampliando o acesso às informações do projeto.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de uma terapia inovadora para a doença de Alzheimer combinando terapia celular e vesículas extracelulares geneticamente modificadas

Fernanda Guarino De Felice
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto propõe uma nova terapia para a doença de Alzheimer, usando vesículas extracelulares (VEs) de células-tronco geneticamente modificadas para transportar um fator neuroprotetor ao cérebro. O objetivo é criar um tratamento mais seguro e eficaz, que evite reações indesejadas e tenha um processo de aprovação mais simples pela Anvisa, facilitando sua aplicação pelo SUS.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado com duas políticas públicas principais. A pesquisa contribui para a Política Nacional de Saúde da Pessoa Idosa ao focar no desenvolvimento de uma nova terapia para a doença de Alzheimer. Além disso, a iniciativa se encaixa na Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, pois busca criar uma abordagem inovadora para doenças neurodegenerativas, com o potencial de reduzir os custos da doença para o SUS e formar novos pesquisadores na área.

Resultados esperados
O projeto tem cinco objetivos principais: produzir vesículas extracelulares (VEs) com níveis elevados de irisina, determinar sua segurança e farmacocinética em camundongos, e avaliar sua eficácia no tratamento da doença de Alzheimer em modelos animais. Por fim, a pesquisa irá comparar a nova abordagem com terapias já existentes e testar a segurança e a eficácia em macacos.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto buscará contribuir para a comunicação científica no Brasil por meio de três estratégias principais. Primeiro, serão realizados pelo menos dois webinários anuais, com a participação de cientistas e médicos, para discutir os avanços da pesquisa. Em segundo lugar, será produzido um boletim informativo bimestral, com infográficos e resultados do projeto. Por fim, a equipe criará um canal chamado "AlzFatos" em mídias sociais e WhatsApp, com a meta de publicar no mínimo dois posts por mês para combater a disseminação de *fake news* sobre a doença de Alzheimer.

PRELIMINAR

Edição de células-tronco hematopoiéticas com CRISPR/Cas9 para terapia gênica *ex vivo* das mucopolissacaridoses

Guilherme Baldo
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O objetivo desse projeto é o desenvolvimento de um produto terapêutico baseado em terapia gênica *ex vivo*, no qual células-tronco hematopoiéticas (CTH) são submetidas à edição genômica *ex vivo* e transplantadas ao paciente (no caso, no modelo animal), constituindo um transplante autólogo e suprindo as deficiências do transplante convencional. Os produtos consistem em vetores recombinantes adeno-associados (rAAV) contendo transgenes para a expressão das enzimas IDUA e IDS – para o tratamento das MPS do tipo I e II – e sequências de homologia para integração a um *locus safe harbor* no genoma após indução da quebra do DNA pelo sistema CRISPR/Cas9.

Relevância para o SUS
Desenvolvimento de terapia gênica *ex vivo* para mucopolissacaridoses; criação de produto curativo de dose única com potencial de prevenção de manifestações físicas e cognitivas; redução de custos em relação à terapia de reposição enzimática e procedimentos corretivos; e ampliação do acesso e aplicabilidade para outras doenças lisossômicas, promovendo impacto positivo na saúde dos pacientes e sustentabilidade para o SUS.

Resultados esperados
Desenvolver terapia gênica *ex vivo* com edição de CTH para MPS I e II; estabelecer produção de rAAV e cultivo/editagem de células na instituição; possibilitar futura incorporação ao SUS como tratamento único e econômico; e expandir aplicação do produto tecnológico para outras doenças lisossômicas, promovendo divulgação científica e engajamento da comunidade.

Proposta de disseminação do conhecimento
Capacitação de alunos e médicos geneticistas em edição genômica por meio do curso anual da ELAG e disciplina de pós-graduação; apresentação dos resultados do projeto a gestores em Brasília; divulgação de dados em congressos científicos nacionais e internacionais; e publicação de artigos de alto impacto para promover o avanço do conhecimento em terapia gênica e doenças genéticas.

PRELIMINAR

Estabelecimento de uma plataforma de produção de células imunes reprogramadas geneticamente para o combate a linfomas e leucemias de células B CD19 positivas

Vanderson Geraldo Rocha
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto busca desenvolver uma plataforma para criar células imunes modificadas com CARs anti-CD19 para combater tumores. A pesquisa tem três abordagens principais: a produção rápida de células CAR-T a partir de sangue periférico; a reprogramação e expansão de células NK de sangue de cordão umbilical; e a modificação de monócitos para se tornarem células dendríticas e macrófagos. A eficácia de cada produto será validada por meio de testes rigorosos *in vitro* e *in vivo*.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado com duas políticas públicas de saúde: a de Seguridade Social, ao desenvolver terapias celulares para cânceres refratários que podem ser ofertadas pelo SUS, e a de Universalidade e Equidade de Acesso, ao criar terapias genéticas que podem ser usadas de forma ampla no sistema público, melhorando o desempenho e a equidade do serviço de saúde.

Resultados esperados
O projeto busca desenvolver terapias celulares inovadoras, como células CAR-T, CAR-NK e CAR-Monócitos, para tratar cânceres de sangue resistentes em pacientes do SUS. Para isso, a pesquisa visa aproveitar cerca de 12 mil unidades de sangue de cordão umbilical criopreservadas em bancos públicos brasileiros, atualmente subutilizadas. Além de desenvolver novas terapias, o projeto pretende gerar um volume significativo de conhecimento científico, com publicações em revistas de alto impacto, e formar novos pesquisadores na área.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto adota uma estratégia de divulgação multifacetada, segmentada para quatro públicos: gestores de saúde, profissionais da área, diretores de hospitais e o público geral. As ações incluem o envio de boletins e *newsletters*, a publicação em jornais da USP e do HC, e o uso de plataformas on-line com *workshops*, videoaulas e *lives*. Para a comunicação com especialistas, o projeto usará canais como jornais de conselhos de classe e sociedades médicas, além de participar de eventos e congressos.

Plataforma de nanopartículas carregadas com mRNA para induzir diretamente células T a expressarem CAR para reconhecimento de tumores sólidos *in vivo* e *ex vivo*

Pedro Pires Goulart Guimarães
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
O projeto busca desenvolver e implementar uma plataforma de nanopartículas lipídicas (LNPs) para entregar mRNA de forma segura e eficaz. O objetivo é fazer com que as células T expressem um CAR para reconhecer e combater tumores sólidos, tanto *in vivo* quanto *ex vivo*, e assim reduzir a progressão do câncer. Essa abordagem visa superar os desafios da entrega de material genético em células imunes. Além disso, o projeto espera correlacionar a estrutura

PRELIMINAR

das LNPs com sua biodistribuição e eficácia em diferentes tipos de células imunes. A longo prazo, essa tecnologia poderá ser usada para o desenvolvimento de terapias gênicas direcionadas a diversas células do sistema imunológico.

Relevância para o SUS

O projeto se alinha à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer no SUS. Ele atende a essa política ao focar no desenvolvimento de novas tecnologias e no aumento do conhecimento científico nacional na área, conforme estabelecido no Artigo 16. Além disso, a iniciativa segue as diretrizes do Artigo 21, que incentivam o intercâmbio de experiências e a pesquisa para aprimorar o tratamento e os cuidados com pacientes com câncer.

Resultados esperados

O projeto visa criar uma plataforma de nanopartículas lipídicas (LNPs) para entregar mRNA a células T, fazendo com que expressem um CAR capaz de combater tumores sólidos. A expectativa é que essa abordagem reduza a progressão do câncer e que a plataforma possa ser usada no futuro para desenvolver terapias genéticas direcionadas a diferentes células imunes.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto buscará disseminar conhecimento sobre o tratamento do câncer por meio de aulas e discussões, e de uma exposição de imagens de microscopia. As imagens serão divulgadas em diversos locais, incluindo o campus da UFMG, redes sociais, museus e espaços de grande circulação.

PRELIMINAR

Plataforma integrada para o desenvolvimento de células CAR-T

Martín Hernán Bonamino
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo

O objetivo desse projeto é estabelecer uma plataforma completa de desenvolvimento de células CAR-T *off the shelf* para uso no contexto pós-transplante hematopoético que compreenda desde o desenho do CAR até a geração do produto celular final para terapia. A rede de competências reunida neste projeto permite abordar a cadeia completa de geração de células CAR-T estabelecendo uma iniciativa nacional para implementação e expansão das imunoterapias baseadas em CARs.

Relevância para o SUS

Desenvolvimento de novos CARs anti-CD19 e anti-CD20 com liberdade de uso; criação de alternativas nacionais custo-efetivas às terapias comerciais; redução do impacto econômico para o SUS; fortalecimento da capacidade nacional em terapias celulares; e expansão para outras doenças onco-hematológicas e crônicas.

Resultados esperados

Desenvolver novos CARs direcionados a CD19 e CD20 com validação pré-clínica e pedido de patentes; otimizar procedimentos de obtenção de células CAR-T com tecnologia microfluídica; gerar e escalar protocolos de VSTs com e sem CAR para uso clínico em pacientes do Inca e do A.C. Camargo Cancer Center; e estabelecer banco validado de VSTs para reativações virais e leucemia, com potencial de expansão para outros centros de transplante no país.

Proposta de disseminação do conhecimento

Realização de *workshops* anuais em diferentes cidades para capacitação de profissionais da saúde em terapia com células CAR-T; divulgação de conteúdos científicos e resultados do projeto no site martinlab.net e em mídias sociais; fortalecimento da extensão científica por meio de parcerias com iniciativas nacionais e internacionais; e promoção da atualização contínua de pesquisadores, profissionais de saúde e sociedade sobre avanços em imunoterapia.

PRELIMINAR

Seleção, desenvolvimento e validação de novos vetores para a manufatura de células de defesa geneticamente modificadas para o tratamento de pacientes portadores de mieloma múltiplo e leucemia mieloide aguda – Um projeto BR-CART-Platform

Renato Luiz Guerino Cunha
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto visa: 1. Validar, por meio de novos vetores lentivirais e experimentos *in vitro*, os novos clones scFv selecionados; 2. Validar modelos animais para experimentos *in vivo* dos novos clones scFv e vetores lentivirais desenvolvidos; e 3. Validar o processo de manufatura em sala limpa de acordo com as BPF de vetores e células CAR-T para uso clínico. Ao final, espera-se que a nova tecnologia brasileira seja traduzida para uso em protocolos de pesquisa clínica como opções de tratamento para portadores de MM e LMA, com o objetivo de incorporá-la ao SUS.

Relevância para o SUS

O projeto está alinhado às seguintes políticas públicas de saúde: Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer, pois busca ampliar o acesso de pacientes do SUS a uma nova terapia; e Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, ao desenvolver uma tecnologia brasileira com potencial de patenteamento e incorporação ao SUS.

Resultados esperados

O projeto tem como objetivos principais: validar novos clones scFv para combater antígenos específicos de mieloma múltiplo (BCMA) e leucemia mieloide aguda (CD123 ou CD99), utilizando novos vetores lentivirais e testes *in vitro*. A pesquisa também busca validar modelos animais para a realização de experimentos *in vivo*. Futuramente, buscará traduzir essa tecnologia para protocolos de pesquisa clínica e registrar patentes para proteger a tecnologia desenvolvida.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto vai utilizar quatro estratégias de comunicação para alcançar profissionais de saúde, gestores e o público geral. As ações incluem o envio de boletins informativos sobre as pesquisas, a realização de *workshops* virtuais com especialistas para capacitação, a produção de conteúdo para mídias digitais e a gravação de mesas redondas e entrevistas para discutir e divulgar os resultados.

PRELIMINAR

Utilização da técnica do CRISPR/Cas9 como ferramenta de edição gênica do genótipo homozigoto (HbSS) de pacientes portadores da anemia falciforme, visando à obtenção de células hematopoéticas heterozigóticas de genótipos similares às de pacientes portadores do traço falcêmico (HbAS)

Maria Stella Figueiredo
Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Resumo
O objetivo geral do projeto é padronizar/validar um protocolo de edição gênica, altamente seguro e eficaz, por meio do emprego de HiFi-Cas9/RNP por eletroporação, utilizando oligonucleotídeos sintéticos, sem presença de vírus e bactérias; para posterior aplicação clínica no tratamento em humanos com vistas à correção do genótipo da AF.

Relevância para o SUS
O tratamento da anemia falciforme encontra-se alinhado com a "Política Nacional de Saúde Integral da População Negra" e também com a "Política Nacional de Transplantes de Órgãos e Tecidos", esta fundamentada na Legislação (Lei nº 9.434/1997 e Lei nº 10.211/2001), tendo como diretrizes a gratuidade da doação, a beneficência em relação aos receptores e a não maleficência em relação aos doadores vivos.

Resultados esperados
A incorporação da tecnologia desenvolvida ao SUS impactará sobremaneira as despesas do SUS, pois, segundo dados obtidos no site do Ministério da Saúde, o Brasil gasta anualmente cerca de 6 milhões de reais apenas no tratamento das complicações destes pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
Serão ofertados cursos de atualização sobre o uso de CRISPR/Cas9 na pesquisa médica e sobre a anemia falciforme para gestores de saúde, profissionais de saúde e alunos de ensino superior da área da saúde.

PRELIMINAR

2.1.3.3 Resumos Executivos – Linha de Produtos de Terapia Gênica in vivo

A **Tabela 6**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha de Produtos de Terapia Gênica *in vivo* da Chamada Pública Nº 26/2020.

Tabela 6 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Terapia Gênica *in vivo* da Chamada Pública Nº 26/2020

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Avaliação da eficácia e segurança de uma estratégia para tratamento da anemia falciforme baseada na terapia gênica com um vetor viral para expressão de hemopexina	Unicamp	SP	311.823,00
Desenvolvimento de terapia genética baseada em vetor viral multialvo para o tratamento do Alzheimer	UFAM	AM	1.124.348,40
Desenvolvimento de vetores de rAAV para terapia gênica neuroprotetora mediada por CRISPR/Cas9	UFRJ	RJ	1.552.718,00
Edição gênica não viral com o sistema CRISPR/Cas9 por via intra-articular para tratamento da mucopolissacaridose tipo I	UFRGS	RS	420.240,00
Edição gênica por via nasal na mucopolissacaridose I: estudo de segurança e eficácia em modelo canino e em primata não humano com vistas a um ensaio clínico	UFRGS	RS	631.000,00
Superexpressão da NEGR1 utilizando o sistema de CRISPR/dCas9 como ferramenta para o tratamento da doença de Alzheimer	UFMG	MG	526.643,00
Terapia gênica para epidermólise bolhosa distrófica recessiva: indução de *exon skipping* do gene COL7A1 através da edição gênica por *base-editing*	HIAE	SP	982.222,90

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Avaliação da eficácia e segurança de uma estratégia para tratamento da anemia falciforme baseada na terapia gênica com um vetor viral para expressão de hemopexina

Erich Vinicius de Paula
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo
Este projeto tem como objetivo avaliar a eficácia e a segurança do uso de um vetor em um modelo animal de anemia falciforme (AF), no qual serão avaliados parâmetros clínicos e laboratoriais que representam a gravidade das complicações da AF. O princípio desse vetor se baseia na capacidade de induzir os hepatócitos a produzir uma proteína terapêutica, que é então liberada na corrente sanguínea. Os dados gerados têm o potencial de servir como evidências pré-clínicas sobre a utilidade deste vetor no tratamento da AF, além de contribuírem para a compreensão do papel do heme na fisiopatologia da AF.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado com duas políticas públicas principais. A Política Nacional de Saúde Integral da População Negra é uma delas, já que a pesquisa se concentra em estratégias terapêuticas para a anemia falciforme, uma doença de alta morbidade e mortalidade que afeta principalmente a população afrodescendente. Além disso, a proposta se alinha com o Programa Nacional de Triagem Neonatal, que inclui diretrizes e assistência para o tratamento de pacientes com anemia falciforme.

Resultados esperados
O projeto busca alcançar três resultados principais. Ele pretende desenvolver uma nova estratégia de tratamento para a anemia falciforme, com potencial para impactar futuramente o SUS. O projeto também contribuirá para a formação de pesquisadores na área de terapia gênica no Brasil. Por fim, espera-se que a pesquisa qualifique o debate sobre o uso da terapia gênica, tanto entre profissionais e gestores de saúde quanto entre os próprios pacientes, abordando os aspectos éticos do tema.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto de pesquisa tem um plano de divulgação multifacetado. Ele pretende publicar artigos científicos, bem como apresentar os resultados em congressos nacionais e internacionais. Para manter o público informado durante o processo de patenteamento, o projeto usará as redes sociais da Unicamp, com postagens mensais que abordam temas de terapia gênica.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de terapia genética baseada em vetor viral multialvo para o tratamento do Alzheimer

Spartaco Astolfi Filho
Universidade Federal do Amazonas (UFAM)

Resumo
O projeto foca em reduzir a produção de proteínas associadas ao Alzheimer, como a beta-amiloide e a TAU. Utilizando a técnica de RNA de interferência (RNAi), ele buscará diminuir a expressão do RNA mensageiro da proteína precursora de beta-amiloide, beta-secretase e TAU, reduzindo assim o acúmulo de beta-amiloide e a formação de placas no cérebro. Além disso, a pesquisa pretende silenciar microRNAs que inibem a alfa-secretase, uma enzima benéfica, por meio de um RNA circular.

Relevância para o SUS
O projeto se alinha a três políticas públicas principais: o Programa Nacional de Gestão de Custos, já que busca uma nova terapia para o Alzheimer que, por tratar as causas da doença e não apenas os sintomas, pode reduzir significativamente os custos do governo; a Política Nacional de Assistência Farmacêutica, já que tem como objetivo desenvolver um produto com alta eficiência e baixo custo de produção; e o Programa de Pesquisa para o SUS (PPSUS).

Resultados esperados
O projeto busca alcançar os seguintes resultados: a publicação científica de trabalhos que ajudem profissionais do SUS na tomada de decisões; desenvolver uma nova terapia para o Alzheimer que possa reduzir significativamente os custos do tratamento para o SUS; oferecer assistência técnica e formar novos pesquisadores em terapias avançadas; e implementar na Universidade Federal do Amazonas uma linha de pesquisa focada em terapia gênica para doenças com grande impacto no Brasil e no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação do projeto se concentra em quatro públicos-alvo distintos: gestores de hospitais, que receberão boletins informativos e relatórios com os resultados de cada etapa do projeto; profissionais de saúde, que participarão de palestras de atualização; gestores de empresas farmacêuticas em reuniões específicas, visando obter financiamento e parcerias para estudos clínicos e transferência de tecnologia; e a comunidade em geral, por meio de canais acessíveis, como o site do Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia da UFAM e programas de TV aberta.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de vetores de rAAV para terapia gênica neuroprotetora mediada por CRISPR/Cas9

Hilda Petrs Silva
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
No projeto é proposto o desenvolvimento de um produto de terapia avançada baseado na tecnologia de CRISPR/Cas9, com emprego de vetores de vírus adeno-associado recombinante, para terapia gênica permanente do glaucoma. Esse produto promoverá a inserção do transgene neuroprotetor MAX nas células ganglionares da retina, aplicado por injeção intravítrea, técnica simples e com baixos efeitos colaterais.

Relevância para o SUS
Alto custo e baixa adesão aos tratamentos atuais do glaucoma, associados à insuficiência das terapias tradicionais em impedir a progressão da perda de visão, reforçam a necessidade de estratégias neuroprotetoras permanentes; a terapia gênica surge como alternativa inovadora de aplicação única, com potencial de reduzir gastos a longo prazo e oferecer maior eficácia terapêutica ao SUS.

Resultados esperados
Construção do produto investigacional CRISPR/Cas9-MAX em sistema de duplo vetor rAAV; inserção do transgene neuroprotetor MAX no sítio ROSA26 das células ganglionares da retina; demonstração de superexpressão terapêutica em modelo experimental de glaucoma; avaliação pré-clínica de biodistribuição, segurança e eficácia; e produção de conteúdos audiovisuais inclusivos para divulgação científica e capacitação da comunidade e gestores em saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realização anual de lives no YouTube sobre terapias avançadas para glaucoma, com interação entre especialistas e público da saúde; produção de vídeos técnico-científicos gratuitos para capacitação de profissionais; e participação em congressos nacionais e internacionais, ampliando a divulgação dos resultados e o diálogo com a comunidade científica e gestores.

PRELIMINAR

Edição gênica não viral com o sistema CRISPR/Cas9 por via intra-articular para tratamento da mucopolissacaridose tipo I

Ursula da Silveira Matte
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O objetivo desse projeto é desenvolver formulações lipídicas nanotecnológicas carreadoras do sistema de edição gênica CRISPR/Cas9 e de um anti-inflamatório esteroidal para tratamento de células sinoviais e de um modelo murino de MPS I por meio de injeção intra-articular. As formulações serão produzidas, otimizadas, caracterizadas físico-quimicamente e testadas em sinoviócitos quanto à viabilidade celular e à efetividade na produção de IDUA. Os complexos serão injetados por via intra-articular em camundongos MPS I, e serão realizadas dosagem da atividade e expressão de IDUA no líquido sinovial e articulações, bem como análises imuno-histoquímicas e histológicas.

Relevância para o SUS
Popularização de informações confiáveis sobre doenças raras e terapias inovadoras por meio do sistema de saúde digital; alinhamento à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras para rápida divulgação de resultados; redução significativa dos custos públicos com terapias pouco eficazes, como a reposição enzimática; e desenvolvimento de uma abordagem inédita de terapia gênica intra-articular com grande potencial de impacto científico e clínico.

Resultados esperados
Popularizar informações sobre a MPS I e outras doenças raras para facilitar o diagnóstico; criar uma plataforma de divulgação em redes sociais e e-mail, reduzindo custos com campanhas; e prever diminuição de despesas com terapias paliativas para sintomas articulares da MPS I.

Proposta de disseminação do conhecimento
Difusão de terapias avançadas em seminários e eventos de educação continuada; reuniões com gestores do SUS e da UFRGS para discutir incorporação tecnológica; produção anual de artigos, materiais de divulgação e patentes; participação em eventos científicos; e oferta de cursos de atualização para profissionais de saúde e alunos.

PRELIMINAR

Edição gênica por via nasal na mucopolissacaridose I: estudo de segurança e eficácia em modelo canino e em primata não humano com vistas a um ensaio clínico

Roberto Giugliani
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O objetivo geral do trabalho é verificar a segurança e a eficácia do sistema CRISPR/Cas9 administrado por via nasal como tratamento no modelo canino de mucopolissacaridose tipo I e em primatas não humanos, realizando estudos de biodistribuição, escalonamento de dose, segurança e eficácia. Caso comprovadas eficácia e segurança, estudos clínicos poderão ser iniciados, permitindo que a terapia seja aplicada sem internação, que alcance órgãos como o cérebro, que tenha efeito vitalício e que reduza drasticamente o custo do tratamento para o SUS.

Relevância para o SUS
O desenvolvimento de terapia gênica para MPS I poderia reduzir a necessidade de tratamentos semanais de reposição enzimática, diminuir complicações neurológicas e cirúrgicas, reduzir custos anuais com terapias atuais e oferecer uma alternativa terapêutica de longo prazo, potencialmente aplicável a outras doenças genéticas, ampliando o acesso ao cuidado e beneficiando economicamente o SUS.

Resultados esperados
Avaliação da segurança e eficácia da aplicação nasal de lipossomos com CRISPR/Cas9 para MPS I; potencial desenvolvimento de protótipos para outras doenças genéticas raras; promoção de conhecimento sobre terapia e edição gênica para pacientes; e capacitação de médicos para diagnóstico precoce e manejo adequado das mucopolissacaridoses.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realização de palestras sobre novos tratamentos e edição gênica na Escola Latino-Americana de Genética Humana e Médica (ELAG); apresentação de resultados do projeto em congressos nacionais e internacionais; apresentações anuais dos dados em Brasília para gestores do MS e CNPq; e publicação de artigos científicos sobre os dados obtidos em cães e primatas em revistas de circulação internacional.

PRELIMINAR

Superexpressão da NEGR1 utilizando o sistema de CRISPR/dCas9 como ferramenta para o tratamento da doença de Alzheimer

Fabiola Mara Ribeiro
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
O principal objetivo deste projeto de pesquisa é determinar se a superexpressão de NEGR1 é capaz de diminuir, ou mesmo parar, a progressão da doença de Alzheimer (DA) por reduzir a ativação da via patológica Aβ/PrPC/mGluR5 e aumentar o número de terminais sinápticos, levando a uma melhora dos déficits de memória típicos da DA. Para isso, propõe-se desenvolver ferramentas baseadas na utilização de CRISPR/dCas9, capazes de aumentar a expressão de NEGR1 em camundongos modelo da DA, bem como em neurônios e neuroesferas derivados de iPSCs de pacientes com a doença. A NEGR1 nunca foi testada como alvo terapêutico em doenças neurodegenerativas ou como estratégia para reduzir os efeitos deletérios de Aβ. A demência afeta mais de 50 milhões de pessoas, com custo anual de US$ 1 trilhão, destacando a necessidade de terapias eficazes para idosos.

Relevância para o SUS
Redução da perda de terminais sinápticos, diminuição da ativação de vias patológicas e melhora de déficits cognitivos, oferecendo uma alternativa terapêutica inovadora, capaz de aumentar a qualidade de vida dos pacientes idosos e reduzir o impacto econômico da demência sobre o SUS.

Resultados esperados
Desenvolvimento de ferramenta baseada em CRISPR/dCas9 para reduzir a progressão da doença de Alzheimer; apresentação de resultados a profissionais de saúde sobre novas tecnologias genômicas; e criação de aplicativo e cursos para informar o público leigo e apoiar cuidadores, melhorando o cuidado e a qualidade de vida dos pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
Curso na UNA-SUS para capacitar profissionais da atenção primária; envio de boletins a especialistas e gestores para atualizar sobre avanços e apoiar a implementação de terapias gênicas no SUS.

PRELIMINAR

Terapia gênica para epidermólise bolhosa distrófica recessiva: indução de *exon skipping* do gene COL7A1 através da edição gênica por base-editing

Ricardo Weinlich
Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE)

Resumo
O projeto propõe usar *base-editing* para induzir o *skipping* do *exon* 54 e expressar C7 funcional, com entrega das ferramentas via vírus Sendai; fibroblastos editados serão usados para montagem de peles para transplante autólogo e a aplicação tópica será testada em modelos de pele tridimensionais, incluindo incorporação em hidrogéis de alginato, visando acelerar a cicatrização, reduzir infecções e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Relevância para o SUS
O desenvolvimento de terapia gênica tópica para pacientes com EBDR poderia acelerar a cicatrização de feridas, reduzir a necessidade de internações e gastos com insumos e tratamentos paliativos, e oferecer uma alternativa terapêutica custo-efetiva, ampliando o acesso ao cuidado e melhorando a qualidade de vida dos pacientes.

Resultados esperados
Geração de protocolo de edição gênica para restaurar a expressão de colágeno VII; criação de pele editada para transplante autólogo em EBDR; desenvolvimento de método de entrega *in vivo* com hidrogéis de alginato; fortalecimento de plataformas nacionais de P&D em terapia gênica; e formação de recursos humanos qualificados na área.

Proposta de disseminação do conhecimento
Produção de conteúdos informativos e web-aulas sobre terapia gênica em epidermólise bolhosa; realização de lives trimestrais para interação com a comunidade; elaboração anual de relatórios e folders digitais para gestores de saúde; e divulgação acadêmica por meio de artigos e participação em congressos.

PRELIMINAR

2.1.3.4 Resumos Executivos – Linha de Produtos de Tecido Engenheirado à Base de Células

A **Tabela 7**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha de Produtos de Tecido Engenheirado à Base de Células da Chamada Pública Nº 26/2020.

Tabela 7 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Produtos de Tecido Engenheirado à Base de Células da Chamada Pública Nº 26/2020

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Avaliação *in vitro* e *in vivo* de arcabouços poliméricos biocompatíveis desenvolvidos e aplicados à medicina regenerativa em lesões epiteliais	USP	SP	1.780.000,00
Bioimpressão 3D de matrizes a base de humor vítreo extraído de peixe associadas a células-tronco mesenquimais ou vesículas extracelulares para a engenharia de tecidos oculares e da pele	UFC	CE	918.700,00
Desenvolvimento de produtos multifuncionais e individualizáveis para o tratamento de lesões de diabetes: bioengenharia de tecido epitelial	UFMG	MG	63.940,00
Desenvolvimento de um substituto cutâneo composto por membrana amniótica e células derivadas de pele humana de descarte hospitalar: avaliação *in vitro* e *in vivo*	UFCSPA	RS	290.994,00
Engenharia de tecidos no reparo epitelial: *scaffold* biodegradável para regeneração tecidual	UFCG	PB	892.500,00
Terapia avançada inovadora aplicada à degeneração macular relacionada à idade (DMRI): membrana contendo células do epitélio pigmentar da retina (RPE) oriundas de células-tronco dentárias para implante no espaço subretinal	UFG	GO	5.352.000,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Avaliação *in vitro* e *in vivo* de arcabouços poliméricos biocompatíveis desenvolvidos e aplicados à medicina regenerativa em lesões epiteliais

Antonio Claudio Tedesco
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
A linha de pesquisa proposta para este projeto visa à combinação de processos da engenharia de tecidos e impressão 3D associada a culturas celulares de diferentes origens, com o objetivo de produzir *scaffolds* para regeneração epitelial em um modelo 3D adequado para cultura *ex vivo* a longo prazo, além de implantes 3D contendo ativos. O produto final possui caráter inovador, criando as bases para a futura área da medicina personalizada. Espera-se que o produto gerado com o projeto de pesquisa seja implantado no SUS como método alternativo para regeneração tecidual em diferentes lesões, como feridas, queimaduras, úlceras diabéticas e reparações decorrentes de remoções cirúrgicas de grandes áreas afetadas por neoplasias, contribuindo para a recuperação com qualidade das margens pós-ressecção cirúrgica.

Relevância para o SUS
O uso da terapia avançada para regeneração de feridas e queimaduras pode acelerar a recuperação, reduzir complicações em feridas diabéticas, diminuir procedimentos ambulatoriais e gerar economia para o SUS, além de criar um modelo de pele aplicável a testes futuros de fármacos e estudos cutâneos.

Resultados esperados
Refinamento de um sistema de arcabouços poliméricos para reparo tecidual, a fim de gerar um produto para disponibilização ao SUS; efetuação de testes animais a fim de validação para modelo humano; e produção de uma patente com colaboração do Ministério da Saúde para poder efetuar uma rápida transferência de tecnologia.

Proposta de disseminação do conhecimento
Produção semestral de boletins informativos para gestores estaduais e municipais de saúde, destacando os avanços da pesquisa e fortalecendo a relação entre universidade e SUS; realização de web conferência com gestores para identificar lacunas no sistema e alinhar a pesquisa em engenharia tecidual às necessidades do SUS, ampliando o potencial de aplicação da nova tecnologia no serviço público de saúde.

PRELIMINAR

Bioimpressão 3D de matrizes à base de humor vítreo extraído de peixe associadas a células-tronco mesenquimais ou vesículas extracelulares para a engenharia de tecidos ocular e da pele

Rodrigo Silveira Vieira
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Resumo
O projeto busca criar produtos inovadores para a engenharia de tecidos (ET) usando a bioimpressão 3D, que permite a construção de *scaffolds* com maior controle de qualidade. A inovação central é o uso de humor vítreo (HV) de olho de peixe como base para esses *scaffolds*, um material com componentes semelhantes aos da matriz extracelular. A eles serão incorporadas células-tronco mesenquimais ou vesículas extracelulares, agentes terapêuticos com potencial para regenerar os tecidos.

Relevância para o SUS
O projeto se alinha a duas políticas de saúde do Brasil. A Política de Rede de Atenção a Queimados é beneficiada, pois a pesquisa busca criar um tratamento menos invasivo com um biomaterial nacional. Isso pode reduzir internações, riscos de infecção e custos para o SUS. Já a Política Nacional de Atenção em Oftalmologia se alinha ao projeto por ele propor a regeneração de tecido ocular com o mesmo tipo de biomaterial, o que pode diminuir a necessidade de transplantes e o uso de imunossupressores, também reduzindo custos para o SUS.

Resultados esperados
Com os resultados deste projeto, espera-se obter evidências sólidas para o desenvolvimento de um dossiê para a aprovação de estudos em humanos, abrindo caminho para uma terapia inovadora no Brasil e no mundo. A pesquisa visa que o uso de um biomaterial de origem e produção totalmente nacional seja uma alternativa segura, menos invasiva e mais econômica para o tratamento de lesões de pele e oculares no sistema de saúde brasileiro.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto planeja divulgar a pesquisa sobre engenharia de tecidos por meio de cursos e oficinas em hospitais e universidades, focando na aplicação prática de biomateriais para a regeneração de tecidos. A equipe também busca parcerias com as secretarias de saúde para demonstrar os benefícios financeiros e de saúde da tecnologia. A divulgação científica ocorrerá com a publicação de artigos, registro de patentes e participação em congressos, enquanto a imprensa e os sites das universidades serão usados para atingir o público em geral.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de produtos multifuncionais e individualizáveis para o tratamento de lesões de diabetes: bioengenharia de tecido epitelial

Herman Sander Mansur
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
O projeto tem como meta criar terapias inovadoras para tratar úlceras diabéticas, usando engenharia de tecidos. O foco é desenvolver suportes tridimensionais, feitos de polímeros naturais e células do próprio paciente, que podem receber medicamentos e bioativos para um tratamento personalizado. A tecnologia busca ser economicamente viável para o SUS, ajudando a reduzir os altos custos com a doença e aprimorando a eficiência da cicatrização.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado com três políticas públicas de saúde. A pesquisa contribui para a Política Nacional de Saúde da Pessoa Idosa e a Rede de Atenção à Pessoa com Doença Crônica ao focar no desenvolvimento de curativos avançados para úlceras em pacientes diabéticos. Além disso, o projeto se alinha à Estratégia de Saúde da Família (ESF), pois os produtos desenvolvidos poderão ser usados em várias lesões, reduzindo a necessidade de atendimento em unidades de alta complexidade.

Resultados esperados
O projeto busca criar produtos terapêuticos para tratar úlceras diabéticas, usando a bioengenharia e a engenharia de tecidos. O objetivo é desenvolver *scaffolds* poliméricos que serão acoplados a células e medicamentos, criando um tratamento multifuncional e personalizável. A tecnologia é 100% nacional e de baixo custo, com a meta de reduzir o tempo de tratamento, diminuir despesas médicas e cortar custos indiretos como internações.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto busca divulgar sua tecnologia e resultados a profissionais de saúde, gestores e empresas. Para isso, a equipe participará de eventos científicos e publicará artigos em acesso aberto. Após os estudos pré-clínicos, os produtos serão apresentados a empresas de biotecnologia para transferência de tecnologia. Também serão realizadas visitas técnicas aos laboratórios, permitindo que os profissionais e gestores conheçam de perto o processo de desenvolvimento.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de um substituto cutâneo composto por membrana amniótica e células derivadas de pele humana de descarte hospitalar: avaliação *in vitro* e *in vivo*

Márcia Rosângela Wink
Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)

Resumo
O projeto propõe o desenvolvimento de um curativo cutâneo proveniente de membrana amniótica descelularizada combinado com queratinócitos, melanócitos e células mesenquimais humanas. Este biocurativo será proposto como um facilitador para regeneração tecidual de pele, consistindo em um processo para a geração de um enxerto de "pele artificial" produzida em ambiente laboratorial utilizando técnicas especializadas de bioengenharia e com o cultivo de células em atmosfera controlada.

Relevância para o SUS
O biocurativo será avaliado em um modelo murino pré-clínico de ferida. A ideia proposta poderá ser translacionada posteriormente como substituto cutâneo ou um curativo biológico para a regeneração e o tratamento de feridas de espessura parcial e/ou total causadas por queimaduras, úlceras diabéticas, patologias dérmicas ou outras lesões teciduais e poderá futuramente ser incorporado ao SUS.

Resultados esperados
Neste projeto o biocurativo será avaliado em um modelo murino pré-clínico de ferida. Contudo, a ideia proposta, poderá ser translacionada posteriormente como substituto cutâneo ou um curativo biológico para a regeneração e o tratamento de feridas de espessura parcial e/ou total causadas por queimaduras, úlceras diabéticas, patologias dérmicas ou outras lesões teciduais.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê três diferentes ações de disseminação dos resultados. O primeiro deles é a participação na Feira de Saúde, um Programa de Extensão institucionalizado da UFCSPA que propõe ações educativas organizadas em bancas de promoção à saúde para comunidades das escolas públicas de Porto Alegre. O segundo é a participação no evento UFCSPA Acolhe, que é um evento que promove ações informativas, visitações, oficinas, palestras e atividades culturais. Por fim, alunos de ensino médio da rede pública serão acolhidos no Laboratório de Biologia Celular da UFCSPA para vivência científica e introdução à pesquisa.

PRELIMINAR

Engenharia de tecidos no reparo epitelial: *scaffold* biodegradável para regeneração tecidual

Marcus Vinícius Lia Fook
Universidade Federal de Campina Grande (UFCG)

Resumo
O projeto de engenharia de tecidos busca criar curativos inovadores. Ele utilizará a bioimpressão 3D para produzir *scaffolds* a partir de humor vítreo de olho de peixe, incorporando células-tronco e vesículas extracelulares para melhorar a cicatrização de feridas crônicas, como as de pacientes com diabetes. A pesquisa também visa usar materiais naturais como quitosana, colágeno e a planta pinhão-bravo para tornar os curativos biodegradáveis e de baixo custo. Todo o desenvolvimento e avaliação dos biomateriais ocorrerão no laboratório CERTBIO, em Campina Grande.

Relevância para o SUS
Os custos da saúde são cinco vezes maiores em indivíduos com diabetes e úlceras no pé quando comparados com a ausência de úlceras. Estima-se que os custos anuais totais estimados para todo o Brasil foram de R$ 586,1 milhões. Dessa forma, o projeto visa produzir curativos a partir de matéria-prima abundante na região objetivando a acessibilidade abrangente da população.

Resultados esperados
O projeto tem como principais objetivos obter um curativo biodegradável e inovador para regeneração de tecidos e aprimorar continuamente a produção de novos biomateriais. Além disso, busca treinar e desenvolver os pesquisadores envolvidos, promover a cooperação entre o CERTBIO/UFCG e outras instituições, consolidar a transferência de tecnologia para o Ministério da Saúde/Sistema de Saúde e viabilizar a mudança de TRL-5 para TRL-7.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto buscará a divulgação de seus resultados por meio de diversas atividades direcionadas a diferentes públicos. Para profissionais de saúde, pesquisadores, estudantes e empresas públicas e privadas, a estratégia principal será a participação em congressos, simpósios e seminários. Além disso, será oferecida a oportunidade de realizar visitas técnicas às instalações do CERTBIO para esses mesmos públicos, a fim de que conheçam de perto o trabalho desenvolvido.

PRELIMINAR

Terapia avançada inovadora aplicada à degeneração macular relacionada à idade (DMRI): membrana contendo células do epitélio pigmentar da retina (RPE) oriundas de células-tronco dentárias para implante no espaço subretinal

Marize Campos Valadares
Universidade Federal de Goiás (UFG)

Resumo
Tendo em vista que a terapia celular tem sido considerada uma das alternativas mais promissoras para o tratamento da DMRI, o objetivo desse projeto é desenvolver, caracterizar e avaliar a aplicabilidade de uma biomembrana biodegradável e biocompatível para implantação guiada de células pigmentares da retina em pacientes acometidos pelas diferentes formas da doença.

Relevância para o SUS
O projeto de pesquisa se alinha com três políticas públicas de saúde: a Política Nacional de Atenção em Oftalmologia, ao focar no desenvolvimento de um dispositivo para tratar doenças oftalmológicas de alta complexidade; a Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, ao buscar o incremento científico e tecnológico dentro da área de atuação do SUS, especialmente para tratamentos de média e alta complexidade; e a Política Nacional de Medicamentos, ao propor uma nova terapia para uma doença sem tratamento resolutivo.

Resultados esperados
Este projeto busca fortalecer a autonomia do Brasil em terapias celulares avançadas, utilizando células-tronco dentárias para regeneração. Espera-se que ele desenvolva um dispositivo inovador e uma membrana híbrida com potencial de patenteamento, contribuindo para ensaios clínicos futuros. A longo prazo, o projeto pode oferecer uma tecnologia resolutiva para a DMRI, o que traria benefícios econômicos ao SUS e melhoria significativa na qualidade de vida dos pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto utilizará uma estratégia de divulgação dupla. Para a comunidade científica, os resultados serão apresentados em eventos e congressos, além de publicados em revistas científicas. Já para o público em geral, a divulgação ocorrerá por meio de eventos de popularização da ciência, com o apoio da assessoria de imprensa da UFG para a mídia impressa e televisiva, e pela produção de conteúdo semanal para as mídias sociais, como *Twitter*, *Instagram* e *YouTube*.

PRELIMINAR

2.2 Chamada Pública Nº 03/2022 – Credenciamento de Centro de Competência em Terapias Avançadas

2.2.1 Introdução

A SCTIE/MS, no âmbito do Programa Genomas Brasil, em parceria com a Associação Brasileira de Pesquisa e Inovação (Embrapii), lançaram, em 2022, a Chamada Pública MS-SCTIE-GenBR/Embrapii Nº 03/2022, com o objetivo de selecionar uma Instituição Científica, Tecnológica e de Inovação (ICT) para ser credenciada como Centro de Competência em Terapias Avançadas (CCTA) do GenBR/MS-Embrapii.

O CCTA credenciado deveria constituir um Conselho Consultivo com a participação de empresas e receberia recursos financeiros não reembolsáveis com o objetivo de ampliar e desenvolver competências voltadas para:

- pesquisa, desenvolvimento e inovação tecnológica em temas relacionados com a aplicação de terapias avançadas;
- pesquisa e desenvolvimento de produtos de terapias avançadas (PTA); e
- formação e capacitação de recursos humanos com foco nas tecnologias de terapias avançadas e de desenvolvimento de PTA.

O plano de execução estabelecido foi de cinco anos, período no qual o CCTA credenciado deveria desenvolver capacidades científicas e tecnológicas voltadas ao enfrentamento dos desafios do setor de saúde no Brasil, atuando como instrumento estruturante de política pública para orientar e ampliar o desenvolvimento de soluções tecnológicas inovadoras nesse segmento.

A área de competência do CCTA deveria concentrar-se no desenvolvimento de processos e plataformas tecnológicas nacionais voltados à atuação em pelo menos um dos três tipos de PTA: produtos de terapia celular avançada e seus derivados; terapias gênicas e suas derivações; ou engenharia tecidual. Esses processos e plataformas deveriam abranger as seguintes etapas tecnológicas:

- desenvolvimento: que compreende as fases de planejamento, construção, caracterização, refinamento e manufatura de PTA;
- ensaios exploratórios clínicos e não clínicos: que compreendem as fases de elucidação dos mecanismos de ação e da demonstração de prova de conceito, *in vitro* e *in vivo* em modelos experimentais adequados; e

PRELIMINAR

- ensaios não clínicos e clínicos: que compreendem a demonstração de prova de conceito de segurança e eficácia clínica do produto terapêutico.

A chamada contou com investimento de R$ 15 milhões, provenientes do Programa para o Fortalecimento do CEIS e recebeu, ao todo, sete propostas de instituições (**Quadro 7**).

Quadro 7 – Instituições proponentes, respectivas áreas de competências e etapas de participação na Chamada Pública MS-SCTIE-GenBR/Embrapii Nº 03/2022 para credenciamento de Centro de Competência em Terapias Avançadas

Etapa	Instituições Proponentes	Área de Competência
1	Universidade Federal de Campina Grande (UFCG)	Tecidos ou órgãos artificiais, biológicos ou sintéticos, aplicando a engenharia tecidual por meio de biomateriais porosos biodegradáveis
1	Universidade de Caxias do Sul (UCS)	Engenharia tecidual e terapia avançada e seus derivados
1	Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)	Terapias gênicas e suas derivações
1-2	Instituto de pesquisas tecnológicas do Estado de São Paulo (IPT)	Terapias gênicas
1-3	SENAI CIMATEC – Bahia	Terapias avançadas
1-4	Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR)	Terapia celular avançada
1-4	Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein (HIAE)	Terapias avançadas

Fonte: elaboração própria.

2.2.2 Resultados

Das sete instituições proponentes, três não demonstraram os requisitos mínimos obrigatórios para enquadramento na primeira etapa de avaliação. As quatro instituições restantes passaram para a segunda etapa, onde suas propostas foram avaliadas por consultores *ad hoc*. Como resultado, três candidaturas atingiram o desempenho mínimo requerido e prosseguiram na seleção com visitas *in loco*. Dos três grupos candidatos visitados, um foi eliminado após as visitas, restando duas propostas finalistas. Dentre elas, a melhor classificada foi a da Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein (HIAE),

PRELIMINAR

que foi selecionada. O CCTA credenciado passou a se denominar Centro de Competência Embrapii Einstein em Terapias Avançadas.

2.3 Chamada Pública Nº 50/2022 – Apoio a Projetos de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação (PD) que Visem o Desenvolvimento de Testes Genéticos e de Biópsia Líquida Aplicados à Saúde Humana

2.3.1 Introdução

O Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), em parceria com o Decit/SCTIE/MS, lançou edital com o objetivo de fomentar projetos de pesquisa, desenvolvimento e inovação (PD&I) voltados ao desenvolvimento de testes genéticos e de biópsia líquida aplicados à saúde humana.

O edital teve como objetivos específicos: (i) apoiar financeiramente projetos de pesquisa capazes de contribuir para a melhoria da qualidade de vida e do cuidado à saúde dos usuários do SUS, bem como para o avanço científico, tecnológico e inovativo do país, por meio do desenvolvimento de testes genéticos e de biópsia líquida; e (ii) promover ações de educação e divulgação científica dirigidas a diferentes públicos, ampliando o alcance social do conhecimento gerado, em articulação com instituições e atores dos campos da educação formal e não formal.

As propostas submetidas deveriam enquadrar-se em uma das linhas de pesquisa estabelecidas no **Quadro 8**, que orientaram a análise e o julgamento das iniciativas apoiadas. Os 27 projetos foram classificados nas duas linhas principais “Testes Genéticos”, com 11 propostas, e “Biópsias Líquidas”, com 16 propostas, pois vários deles inseriam-se em mais de uma das linhas do edital.

Os recursos financeiros destinados à essa chamada tiveram o valor global de R$ 20.000.000,00, oriundos do Decit/SCTIE/MS, sendo R$ 18.000.000,00 para despesas de custeio e R$ 2.000.000,00 destinados às despesas de capital, provenientes dos Termos de Execução Descentralizada – TED nº 05/2022 e TED nº 12/2022, firmado entre o MS e o CNPq.

PRELIMINAR

Quadro 8 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública CNPq/Decit/SCTIE/MS Nº 50/2022 – Testes Genéticos e de Biópsia Líquida

Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 50/2022	
A	**Testes Genéticos de Triagem Neonatal:** Desenvolvimento de testes baseados na detecção de ácidos nucleicos, incluindo os testes *point-of-care* (PoCT), desenvolvidos a partir da tecnologia de sequenciamento de nova geração (NGS, do inglês *Next-Generation Sequencing*), para detecção de múltiplas doenças genéticas e hereditárias de neonatos (recém-nascidos).
B	**Testes Genéticos Diagnóstico para Doenças Crônicas e Degenerativas:** Desenvolvimento de testes baseados na detecção de ácidos nucleicos, incluindo os testes *point-of-care* (PoCT), desenvolvidos a partir de NGS, para fins diagnósticos de doenças raras, oncológicas, cardiovasculares, neurológicas/neurodegenerativas, hematológicas ou metabólicas.
C	**Testes Genéticos Pré-Natal:** Desenvolvimento de testes baseados na detecção de ácidos nucleicos, incluindo os testes *point-of-care* (PoCT), desenvolvidos a partir de NGS, para detectar alterações genéticas relacionadas com possíveis distúrbios hereditários e defeitos congênitos de um feto antes do nascimento.
D	**Testes Genéticos Preditivos e Pré-Sintomáticos:** Desenvolvimento de testes baseados na detecção de ácidos nucleicos, incluindo os testes *point-of-care* (PoCT), desenvolvidos a partir de NGS, para detectar variantes relacionadas com o aumento de risco de suscetibilidade em desenvolver doenças de base genética.
E	**Testes Genéticos de Prognóstico:** Desenvolvimento de testes baseados na detecção de ácidos nucleicos, incluindo os testes *point-of-care* (PoCT), desenvolvidos a partir de NGS, para identificar assinaturas genéticas com valor prognóstico.
F	**Testes Farmacogenéticos:** Desenvolvimento de testes baseados na detecção de ácidos nucleicos, incluindo os testes *point-of-care* (PoCT), desenvolvidos a partir de NGS, para identificar variantes genéticas que influenciam na variabilidade individual da resposta a medicamentos para portadores de doenças raras, oncológicas, cardiovasculares, neurológicas/neurodegenerativas, hematológicas ou metabólicas.
G	**Teste de Biópsia Líquida para Diagnóstico:** Desenvolvimento de teste de biópsia líquida não invasivo para identificar marcadores moleculares em fluidos corporais para fins de diagnóstico.
H	**Teste de Biópsia Líquida para Prognóstico:** Desenvolvimento de teste de biópsia líquida não invasivo para identificar marcadores moleculares em fluidos corporais para fins de prognóstico.
I	**Teste de Biópsia Líquida para Monitoramento:** Desenvolvimento de teste de biópsia líquida não invasivo para identificar marcadores moleculares em fluidos corporais para fins de monitoramento de recorrências de doenças.

Fonte: elaboração própria.

Foram submetidas 78 propostas de pesquisa para esse edital, sendo que, após análise do Comitê Julgador (CJ) do CNPq e do Comitê de Relevância Social (CRS) do MS, foram recomendados 25 projetos dentro do orçamento da chamada. Devido a aportes adicionais de

PRELIMINAR

recursos, mais 2 projetos foram contemplados, totalizando 27 projetos contratados e um valor total de R$ 21.094.622,39, sendo R$ 18.225.622,39 de custeio e R$ 2.869.000,00 de capital.

2.3.2 Resultados

A **Tabela 8** e a **Figura 9** apresentam um panorama dos resultados da Chamada Pública nº 50/2022, voltada ao desenvolvimento de testes genéticos e biópsia líquida aplicados à saúde humana, no âmbito do Programa Genomas Brasil. No total, foram financiados 27 projetos, com investimento aproximado de R$ 21,1 milhões, evidenciando a consolidação de uma agenda estratégica orientada à incorporação de tecnologias diagnósticas avançadas no SUS.

Tabela 8 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 50/2022, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**1**	**574.340,00**
Pará	1	574.340,00
NORDESTE	**3**	**790.000,00**
Ceará	1	202.200,00
Pernambuco	1	114.600,00
Rio Grande do Norte	1	473.200,00
CENTRO-OESTE	**3**	**4.133.772,90**
Distrito Federal	2	2.174.772,90
Goiás	1	1.959.000,00
SUDESTE	**15**	**12.922.402,77**
Minas Gerais	2	166.930,00
Rio de Janeiro	3	5.421.987,12
São Paulo	10	7.333.485,65
SUL	**5**	**2.674.106,72**
Paraná	2	995.000,00
Rio Grande do Sul	3	1.679.106,72
TOTAL	**27**	**21.094.622,39**

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

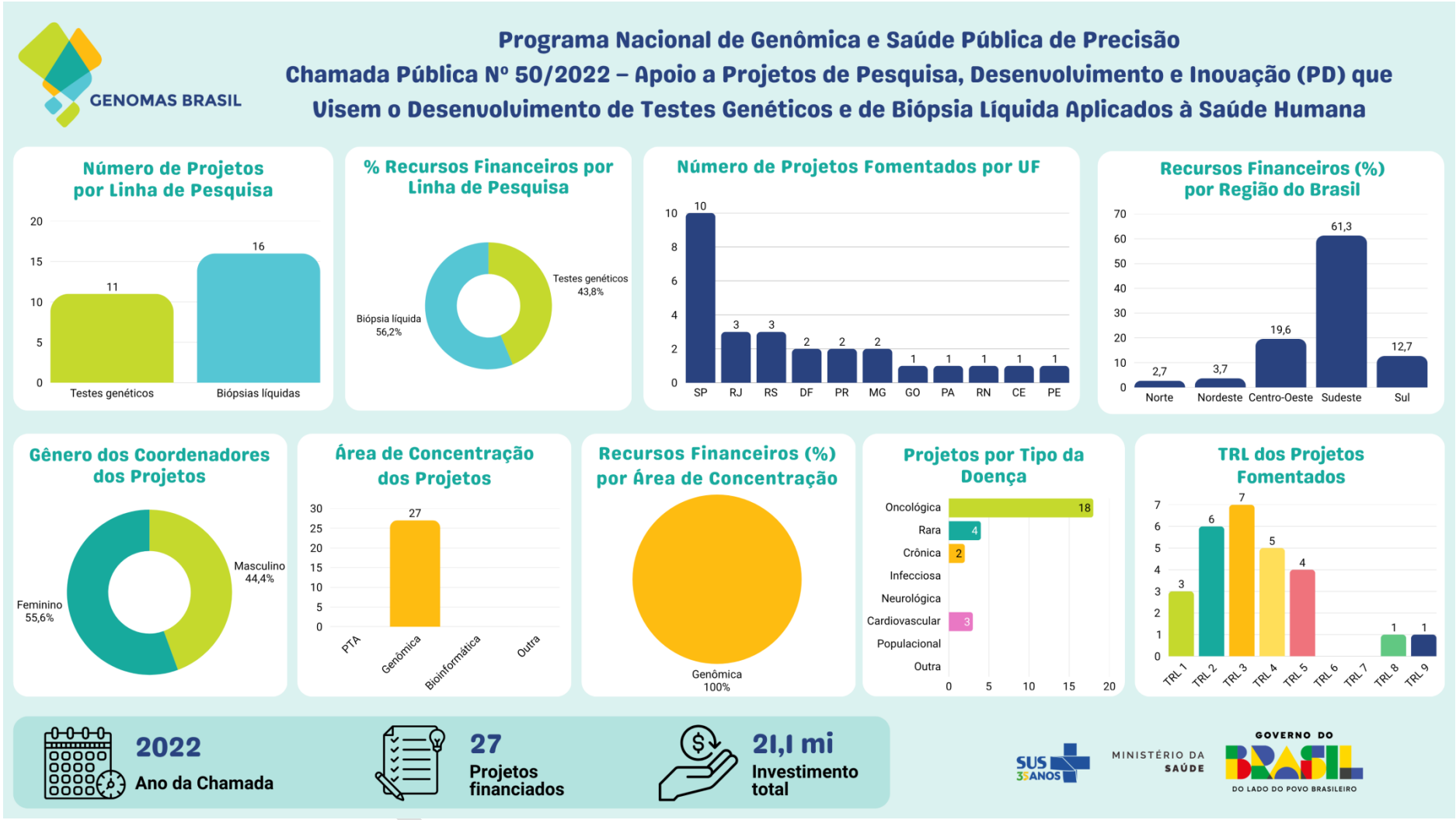
No que se refere à distribuição por linha de pesquisa, observa-se maior número de projetos em biópsia líquida (n=16) em comparação aos testes genéticos (n=11). Essa diferença também se reflete na alocação de recursos, com 56,2% destinados à biópsia líquida e 43,8% aos testes genéticos, indicando maior intensidade de financiamento nessa abordagem. A distribuição geográfica evidencia concentração no Sudeste, com destaque para São Paulo (n=10), seguido por Rio de Janeiro e Rio Grande do Sul (n=3 cada), além de participação mais pulverizada de outros estados. Esse padrão também se expressa na distribuição regional dos recursos, com predominância do Sudeste, seguido pelas regiões Centro-Oeste e Sul, e menor participação do Norte e Nordeste.

Quanto ao perfil dos coordenadores, observa-se predominância feminina (55,6%), em contraste com padrões historicamente observados em outras chamadas. Em relação à área de concentração, há forte centralidade da genômica (n=27), que também concentra 100% dos recursos financeiros, evidenciando o alinhamento temático da chamada com o desenvolvimento de tecnologias genômicas. No que diz respeito às áreas de aplicação, destaca-se a predominância de projetos voltados à oncologia (n=18), seguida por doenças raras (n=4), cardiovasculares (n=3) e crônicas (n=2), refletindo a priorização de condições de alta complexidade e relevância epidemiológica.

Por fim, a análise do nível de maturidade tecnológica (TRL) indica concentração nos estágios intermediários, com maior frequência em TRL 3 (n=7) e TRL 2 (n=6), seguidos por TRL 4 (n=5) e TRL 5 (n=4), além de menor presença em níveis mais avançados (TRL 8 e 9, com n=1 cada). Esse perfil sugere que os projetos se encontram majoritariamente em fases de desenvolvimento e validação inicial, com potencial de evolução para etapas mais avançadas de aplicação clínica e incorporação tecnológica no sistema de saúde.

PRELIMINAR

Figura 9 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 50/2022



Fonte: elaboração própria.

2.3.3 Projetos de Pesquisa

2.3.3.1 Resumos Executivos – Linha de Testes Genéticos

A **Tabela 9**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha de Testes Genéticos da Chamada Pública Nº 50/2022.

Tabela 9 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Testes Genéticos da Chamada Pública Nº 50/2022

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Ampliação da triagem neonatal no Brasil: avaliação de uma alternativa para as fases 3, 4 e 5 com o emprego de sequenciamento de nova geração de painéis de genes selecionados	UFRGS	RS	1.290.377,22
Amplificação isotérmica mediada por *loop* (LAMP): *point-of-care testing* promissor na triagem da variante patogênica germinativa TP53 p.R337H como teste genético de prognóstico, preditivo e pré-sintomático	UFG	GO	1.959.000,00
Avaliação do escore de risco poligênico em pacientes com variantes patogênicas em BRCA1 e BRCA2 em uma coorte do nordeste brasileiro	IDOR	CE	202.200,00
Desenvolvimento de um painel genético para detecção de alterações moleculares dos erros inatos da imunidade e falências medulares por sequenciamento de nova geração	HCB	DF	974.920,00
Desenvolvimento, validação e implementação de plataforma de diagnóstico e definição de risco para a leucemia mieloide aguda	Inca	RJ	1.252.914,00
Diagnóstico das doenças autoinflamatórias através do uso de painel de genes por sequenciamento massivo paralelo	UFRGS	RS	168.029,50
Identificação do subgrupo Ph-*like* em crianças, adolescentes e adultos diagnosticados com LLA-B no contexto do SUS	Inca	RJ	292.763,08
Impacto clínico da análise do perfil de metilação global e variação do número de cópias para o diagnóstico integrado de tumores do sistema nervoso central	ACCamargo	SP	700.000,00
Painel NGS para identificação de mutações de predisposição ao câncer infantojuvenil	Boldrini	SP	782.186,40

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Saúde pública genômica no SUS: estudo de caso para o desenvolvimento, implementação e monitoramento de painel genético para diagnóstico, prognóstico, monitoramento e tratamento pré- e pós-cirúrgico de pacientes com nódulos da tiroide	Unifesp	SP	766.282,20
Uso de ULP-WGS para caracterização de alterações estruturais associadas com o prognóstico de pacientes com tumores de sistema nervoso central	Boldrini	SP	849.625,50

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Ampliação da triagem neonatal no Brasil: avaliação de uma alternativa para as fases 3, 4 e 5 com o emprego de sequenciamento de nova geração de painéis de genes selecionados

Roberto Giugliani
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O estudo objetiva validar a análise molecular por meio do uso de painéis gênicos, utilizando o sequenciamento de nova geração, para doenças lisossômicas de depósito (DLDs) a serem detectadas na fase 3 da expansão da triagem neonatal, e para imunodeficiência grave combinada (SCID) e atrofia muscular espinhal (AME), a serem detectadas nas fases 4 e 5, respectivamente. Os dados obtidos contribuirão para a definição das melhores estratégias, considerando robustez técnica, exequibilidade prática e custos, para a ampliação da triagem neonatal no Brasil, uma vez que o diagnóstico precoce dessas doenças costuma ser um fator decisivo no desenvolvimento e na qualidade de vida dos indivíduos afetados e seus familiares, e constitui a principal justificativa para a instituição de programas de triagem populacional em recém-nascidos.

Relevância para o SUS
Definição de um novo método para rastreamento neonatal e diagnóstico de doenças raras para atualização das tecnologias implementadas no SUS.

Resultados esperados
Espera-se definir quais protocolos laboratoriais relacionados às diferentes opções de ensaios podem ser utilizados na triagem neonatal, assim como avaliar o impacto da triagem nas diferentes doenças selecionadas. Definir bem um protocolo com sistema de pontuação para eleger quais doenças deverão ser incluídas e qual metodologia deve ser utilizada, com o objetivo de subsidiar o Ministério da Saúde em relação às políticas públicas para a eventual implantação da terceira, quarta e quinta fases da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021.

Proposta de disseminação do conhecimento
Visitas guiadas, explicativas e educativas ao laboratório de pesquisa, com exposição dos equipamentos utilizados no projeto e explicação do funcionamento para estudantes de graduação; seminários científicos e educativos e cursos de treinamento para estudantes de pós-graduação; cursos de preceptoria para treinamento e capacitação, com abordagem dos temas triagem neonatal, sequenciamento de nova geração (NGS), biologia molecular e triagem expandida realizados na Casa dos Raros, para profissionais de saúde.

PRELIMINAR

Amplificação isotérmica mediada por *loop* (LAMP): *point-of-care testing* promissor na triagem da variante patogênica germinativa TP53 p.R337H como teste genético de prognóstico, preditivo e pré-sintomático

Elisângela de Paula Silveira Lacerda
Universidade Federal de Goiás (UFG)

Resumo
O grande número de famílias portadoras da Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) devido à alta prevalência da variante patogênica (VP) germinativa TP53 p.R337H na população brasileira sugere que essa variante pode causar milhares de casos de câncer a cada ano, sendo considerada um problema de saúde pública atual. Apesar da grande incidência, o SUS não oferece teste genético para investigar esta VP, e a maioria dos pacientes não têm acesso aos testes de diagnósticos disponíveis, principalmente devido ao alto custo. Assim, o estudo objetiva inovar utilizando a técnica de LAMP, que tem se mostrado uma metodologia de operação simples, amplificação rápida, altamente específica, de fácil análise e de baixo custo como *point-of-care testing* (PoCT) para detecção da VP TP53 p.R337H.

Relevância para o SUS
A realização do estudo possibilitará um teste genético acessível para o SUS, bem como a identificação dos portadores de VP de predisposição ao câncer. Sua vigilância permitirá a detecção de neoplasias em estágios precoces e intervenção ainda nos estágios iniciais, evitando tratamentos onerosos.

Resultados esperados
Espera-se tornar a metodologia de LAMP um PoCT de fácil execução e análise e que apresente custo-efetividade superior aos testes de genotipagem convencionais, para diagnóstico molecular da VP TP53 p.R337H. Além disso, espera-se que o teste genético seja implantado no SUS e sirva como paradigma para ampliar outros estudos na detecção de outras variantes recorrentes em outros genes relacionados com a predisposição ao câncer hereditário. Espera-se, ainda, que profissionais da saúde utilizem novas metodologias moleculares, que haja triagem precoce da doença em neonatos e que pacientes considerados de alto risco sejam diagnosticados.

Proposta de disseminação do conhecimento
Palestras e demonstrações práticas para a comunidade; desenvolvimento de metodologias interativas com a comunidade, incluindo atividades educativas sobre as principais formas de câncer hereditário e doenças raras; boletim informativo para as secretarias municipal e estadual de saúde; palestras e treinamento para os oncologistas e profissionais; materiais para redes sociais; organização anual de *workshop*; cursos para estudantes sobre aconselhamento genético; e artigos científicos.

PRELIMINAR

Avaliação do escore de risco poligênico em pacientes com variantes patogênicas em BRCA1 e BRCA2 em uma coorte do nordeste brasileiro

Ana Carolina Leite Vieira Costa Gifoni
Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino (IDOR)

Resumo
O objetivo é caracterizar pacientes com variantes germinativas patogênicas (VP) ou provavelmente patogênicas em BRCA1 e BRCA2 (principais genes relacionados ao câncer de mama), diagnosticados ou não com câncer, numa coorte do estado do Ceará, e analisar a associação entre o Escore de Risco Poligênico (PRS) e o risco de câncer de mama nessa população. Trata-se de um estudo caso-controle, em que os casos serão os pacientes com VP em BRCA1/2 diagnosticados com câncer de mama, e o grupo-controle serão os pacientes com VP em BRCA1/2 sem neoplasia. Há escassez de informações sobre as características dos pacientes portadores de VP em BRCA1/2 no Nordeste brasileiro, incluindo a relação com possíveis modificadores de risco, como o PRS. O melhor conhecimento sobre o perfil dos portadores de VP em BRCA 1/2, associado à análise do PRS, pode fornecer informações essenciais para o aconselhamento genético dos pacientes, auxiliando na individualização das medidas de rastreamento e redução do risco de câncer.

Relevância para o SUS
A associação do PRS poderá permitir personalizar ainda mais essas medidas, portanto é uma excelente estratégia para diminuir o impacto econômico do câncer de mama.

Resultados esperados
Melhor caracterização das variantes patogênicas em BRCA na população cearense, como a frequência de distribuição, os tipos de variantes encontradas, bem como características epidemiológicas e demográficas; avaliação se o PRS para câncer de mama utilizado na população europeia tem uma performance semelhante na população cearense.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realização de palestra on-line, de acesso aberto por meio de redes sociais. Realização de um encontro presencial com colaboradores do Hospital São Carlos durante o Outubro Rosa. Realização de um *workshop* para pacientes do serviço de oncologia do Hospital São Carlos. Reunião clínica com apresentação dos resultados da pesquisa para oncologistas e mastologistas. Apresentação virtual dos resultados da pesquisa para cientistas e pesquisadores do IDOR. Publicação dos resultados da pesquisa em periódico, público-alvo: profissionais de saúde em geral.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de um painel genético para detecção de alterações moleculares dos erros inatos da imunidade e falências medulares por sequenciamento de nova geração

Isis Maria Quezado Soares Magalhães
Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB)

Resumo
O estudo objetiva desenvolver e validar um painel genético utilizando o sequenciamento de nova geração (NGS), que seja sustentável em contexto SUS e contemple tanto genes associados aos Erros Inatos da Imunidade (EII) quanto às falências medulares, a fim de permitir um diagnóstico assertivo e célere. Em virtude da grande heterogeneidade e complexidade dessas doenças, a utilização do NGS possibilita a investigação genética ampla, proporcionando incrementos significativos na precisão e precocidade diagnóstica e, assim, em tratamentos mais assertivos e mais eficazes.

Relevância para o SUS
O estudo propiciará diagnóstico especializado e individualizado de pacientes com quadro clínico sugestivo de imunodeficiências ou falências medulares e o desenvolvimento de algoritmo para o uso racional de tecnologias para diagnóstico de precisão em doenças raras. Ainda, possibilitará a redução de custos terapêuticos do paciente que aguarda o diagnóstico.

Resultados esperados
Espera-se a produção de tecnologia patenteável de acesso à medicina de precisão em tempo oportuno para crianças com doenças raras, em particular os EII e as falências medulares, otimizando os recursos, aprimorando a assistência aos pacientes e ofertando um melhor suporte diagnóstico laboratorial. Ainda, espera-se consolidar o Hospital da Criança de Brasília (HCB) como centro de referência em doenças raras, qualificando tanto a assistência quanto o ensino e a pesquisa institucional e a realização de 400 testes de NGS para pacientes com suspeitas de EII e falências medulares.

Proposta de disseminação do conhecimento
Visitas guiadas ao laboratório de pesquisa translacional do HCB; curso de extensão sobre o uso do sequenciamento de nova geração com ferramenta de diagnóstico de doenças raras; vídeos educativos para a comunidade; série sobre as doenças raras no canal de podcast do hospital (Rádio Dodói); boletins informativos; publicações educativas para as redes sociais do hospital; e eventos.

PRELIMINAR

Desenvolvimento, validação e implementação de plataforma de diagnóstico e definição de risco para a leucemia mieloide aguda

Eliana Saul Furquim Werneck Abdelhay
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O estudo objetiva desenvolver uma plataforma própria, com painel gênico customizado, que poderá permitir uma análise suficientemente abrangente para detecção das anormalidades genéticas relevantes na leucemia mieloide aguda (LMA), ajustadas às novas recomendações da OMS/ELN 2022, sem aumentar significativamente o custo do exame, trazendo benefícios tanto para os pacientes quanto para o SUS. Os eventos genéticos envolvidos têm se tornado cada vez mais conhecidos, assim como o real impacto deles no diagnóstico, no curso da doença e na escolha terapêutica a ser adotada. Sendo assim, a investigação das anormalidades genéticas recorrentes da LMA é de suma importância para o estabelecimento do diagnóstico preciso da doença.

Relevância para o SUS
A realização do estudo possibilitará diagnósticos mais precisos, criação de algoritmos prognósticos e oferta de terapia mais atualizada e estratificada pelo risco, contribuindo, assim, para a melhoria significativa nas taxas de sobrevida dos pacientes adultos e pediátricos com LMA em atendimento no SUS.

Resultados esperados
Espera-se a implementação de uma plataforma de sequenciamento de nova geração (NGS) para diagnóstico e determinação de risco, atualizada de acordo com as classificações da Organização Mundial da Saúde (OMS) e da Rede Europeia de Leucemia (ELN), o fornecimento de dados genômicos precisos que permitam a escolha terapêutica correta aos médicos e a melhoria da sobrevida dos pacientes com LMA no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Palestras em associações de moradores sobre o sangue e como as leucemias ocorrem, como identificá-las e os tratamentos disponíveis; atividades em laboratório para o programa INCA de portas abertas; divulgação científica e discussão sobre as abordagens à LMA; webinário na Associação Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular (ABHH); palestras para estudantes e docentes universitários; e treinamento técnico para 10 alunos da Faetec, com realização de experimentos de NGS.

PRELIMINAR

Diagnóstico das doenças autoinflamatórias através do uso de painel de genes por sequenciamento massivo paralelo

Ricardo Machado Xavier
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
Com este estudo será feito o diagnóstico molecular dos pacientes por sequenciamento massivo paralelo, seguido da validação dos testes pela metodologia de Sanger, em que as mutações encontradas serão confirmadas, concluindo o diagnóstico dos pacientes participantes e identificando as variantes causadoras de doença. O Hospital de Clínicas de Porto Alegre possui todos os requisitos para desenvolver projetos por meio do sequenciamento massivo paralelo, pois possui toda a infraestrutura, os equipamentos laboratoriais e computadores, e a capacidade técnica para promissoras pesquisas.

Relevância para o SUS
Encurtar o tempo para definição do diagnóstico, diminuir exames e medicações desnecessárias e facilitar ao paciente e aos profissionais envolvidos o diagnóstico correto, preciso e em menor tempo, esses são excelentes benefícios para o SUS.

Resultados esperados
Diagnóstico de pacientes com síndromes autoinflamatórias; facilitar o acesso de pacientes do SUS a esse diagnóstico; poupar tempo e dinheiro do SUS com diagnóstico mais rápido, correto e eficaz.

Proposta de disseminação do conhecimento
Aula/palestra para alunos do terceiro ano do ensino médio de escolas regulares; visitas informativas a postos de saúde do SUS de Porto Alegre, levando informações de forma verbal e também de forma física (panfletos, banner e outros) sobre as doenças autoinflamatórias, com o objetivo de auxiliar médicos, enfermeiros e técnicos de enfermagem a identificar precocemente possíveis casos de doenças autoinflamatórias na comunidade. Assim como instruir o encaminhamento ao médico reumatologista.

PRELIMINAR

Identificação do subgrupo Ph-*like* em crianças, adolescentes e adultos diagnosticados com LLA-B no contexto do SUS

Mariana Emerenciano Cavalcanti de Sá
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
A fusão gênica BCR::ABL1, derivada do cromossomo Filadélfia (Ph+), é um marco na terapia-alvo em câncer. Apesar de biomarcador de mau prognóstico, pacientes com leucemia linfoblástica aguda de células B precursoras (LLA-B) Ph+ apresentam boas respostas aos inibidores de tirosina quinase. Estudos recentes identificaram um subgrupo de 15% das crianças e 40% dos adolescentes/jovens adultos com LLA-B, sem Ph+, mas com expressão gênica semelhante, denominado BCR::ABL1-*like* ou Ph-*like*. Sua detecção é desafiadora, pois exige análises de expressão gênica em RNA, padrão-ouro atual. Propomos desenvolver um teste genético prognóstico viável no SUS, baseado em DNA, a partir de dados genômicos (NGS) que identifiquem SNPs exclusivos da LLA Ph-*like*. O painel será validado em amostras de indivíduos brasileiros caracterizadas pelos dois métodos. O objetivo é oferecer uma ferramenta de estratificação prognóstica que amplie o acesso à terapia-alvo no SUS, favorecendo um atendimento oncológico mais inclusivo.

Relevância para o SUS
O teste genético proposto permitirá otimizar os custos do tratamento da LLA-B, ao personalizar a prática clínica e evitar terapias ineficazes em subgrupos específicos. Além de reduzir a dependência tecnológica externa, a pesquisa gerará capital intelectual e inteligência competitiva. Atualmente, não há no SUS teste viável para diagnóstico molecular da LLA Ph-like, lacuna que será suprida com o desenvolvimento desta tecnologia.

Resultados esperados
Acelerar a translação do conhecimento em estratificação prognóstica da LLA-B para a prática clínica no SUS; ampliar o acesso a teste genético de prognóstico viável e de precisão; desenvolver teste validado na população brasileira, com custo-efetividade para o SUS; e estruturar linha de cuidado com estratificação prognóstica precisa, elevando a qualidade assistencial e a vida dos pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
Atividades incluem extensão comunitária com visita ao Inca, estágios de iniciação científica júnior, curso de verão em oncologia com minicurso em medicina de precisão das leucemias agudas, produção de conteúdos audiovisuais e *workshops* de divulgação do painel para detecção de Ph-*like*, além de estratégias de comunicação digital direcionada.

PRELIMINAR

Impacto clínico da análise do perfil de metilação global e variação do número de cópias para o diagnóstico integrado de tumores do sistema nervoso central

Felipe D'Almeida Costa
A.C. Camargo Cancer Center (ACCamargo)

Resumo
Este estudo objetiva implementar análise de perfis de metilação e de variação do número de cópias para a classificação dos tumores cerebrais no Brasil, no intuito de auxiliar a identificação dessas neoplasias e proporcionar aos pacientes um diagnóstico mais preciso, permitindo melhores escolhas terapêuticas. Para isso, será realizado um estudo de coorte de 80 pacientes brasileiros abaixo de 40 anos (crianças, adolescentes e adultos jovens) com tumores primários do sistema nervoso central, utilizando tecido parafinado fixado em formol, para análise em *arrays* de metilação. Será utilizado o classificador DKFZ/Heidelberg, validando seus resultados por meio de painéis de sequenciamento de nova geração (NGS). O conjunto dos achados será discutido em reuniões multidisciplinares para um diagnóstico integrado. A classificação molecular será comparada ao diagnóstico inicial e correlacionada com as características morfológicas e clínicas.

Relevância para o SUS
Por meio do diagnóstico molecular preciso dos tumores do sistema nervoso central, é possível evitar tratamentos desnecessários e utilizar os recursos da saúde para a atenção oncológica de forma mais racional e custo-efetiva.

Resultados esperados
Proporcionar diagnósticos precisos para tumores do sistema nervoso central; possibilitar seleção apropriada dos pacientes para protocolos de tratamento e seguimento; identificar novos tipos tumorais com relevância em nossa população.

Proposta de disseminação do conhecimento
Disseminação do conhecimento sobre a classificação das neoplasias por meio do perfil de metilação. Divulgação dos resultados obtidos, enfatizando os casos cuja metilação tenha sido capaz de modificar ou refinar o diagnóstico inicial. Ações científicas de discussão, virtuais e presenciais – webinários e cursos. Público-alvo de crianças (seus responsáveis), adolescentes e adultos jovens, bem como associações de pacientes. Eventos bimensais com participação de cerca de 50 pessoas por evento.

PRELIMINAR

Painel NGS para identificação de mutações de predisposição ao câncer infantojuvenil

José Andrés Yunes
Centro Infantil Boldrini (Boldrini)

Resumo
As mutações de predisposição ao câncer (MPC) contribuem para a incidência de cerca de 8,5% de todos os tumores pediátricos. Sob o aspecto populacional, a prevalência de mutações de predisposição genética entre crianças com câncer ainda é pouco investigada, e identificar a suscetibilidade genética ao câncer é relevante para o paciente e sua família, pois essas informações podem impactar as diretrizes de vigilância e manejo clínico. Assim, o estudo objetiva implementar um painel de sequenciamento de nova geração (NGS) para mutações germinativas relevantes para o aconselhamento genético de crianças com câncer e torná-lo disponível para pacientes de diversas localidades brasileiras.

Relevância para o SUS
A realização do estudo possibilitará um melhor diagnóstico de MPC e assim poderá contribuir para a adoção de estratégias de redução do risco de desenvolvimento do câncer. Ainda, o painel proposto tem potencial de ser diretamente aplicado em nível nacional por meio de uma rede cooperativa via Sociedade Brasileira de Oncologia Pediátrica, abrangendo centros distribuídos em várias regiões brasileiras, com potencial melhora dos desfechos de crianças em tratamento oncológico no país.

Resultados esperados
Espera-se que o estudo atenda a cerca de 300 pacientes e famílias, que não teriam informação de predisposição fora do contexto desse projeto; que as informações geradas sejam divulgadas para a comunidade em geral, informando sobre a importância de testes genéticos preditivos, sinais clínicos de alerta e conscientização da população sobre a importância de acompanhamento médico e diagnóstico precoce de tumores pediátricos; e que haja o aprimoramento da formação de profissionais da saúde, fazendo com que se tornem disseminadores de informações sobre medicina de precisão e melhorando a capacidade para atenderem e acompanharem pacientes e famílias com mutações de predisposição.

Proposta de disseminação do conhecimento
Podcast Medicina de Precisão; eventos para as famílias; pequenas reuniões da equipe de saúde com os familiares; e eventos abertos aos familiares e à comunidade em geral, objetivando transmitir as informações do estudo.

PRELIMINAR

Saúde pública genômica no SUS: estudo de caso para desenvolvimento, implementação e monitoramento de painel genético para diagnóstico, prognóstico, monitoramento e tratamento pré- e pós-cirúrgico de pacientes com nódulos da tiroide

Janete Maria Cerutti
Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Resumo
Com objetivo de reduzir o número de cirurgias desnecessárias, utilizamos as estratégias de *Serial Analysis of Gene Expression* (SAGE) e o sequenciamento de nova geração (NGS), para a identificação de variantes somáticas e expressão diferencial nos diferentes subtipos de tumores da tiroide na população adulta e pediátrica brasileira. Após 20 anos de investigação e validação na população brasileira e na dos Estados Unidos, identificamos um painel de marcadores para fins de diagnóstico e prognóstico com sensibilidade e especificidade superior aos testes atualmente disponíveis. Estes marcadores identificados também têm o potencial de serem utilizados nos fluidos biológicos para monitoramento de persistência/recorrência da doença ou tratamento-alvo, pois são considerados parte dos *druggable genomes*. Portanto, trata-se de uma proposta inovadora, que se baseia em dados obtidos da população brasileira e da ampla aplicação clínica, cujos resultados têm relevância para o SUS, pois podem ter aplicação imediata.

Relevância para o SUS
Estratégia de desenvolvimento e implementação de testes genéticos já validada por todos os atores sociais com interesse em seu uso no SUS, a fim de aprimorar os processos de atenção e cuidados em saúde com enfoque na perspectiva da medicina 5P, e priorizando sua viabilidade político-econômica, dada a análise de retorno social dos recursos investidos e a avaliação de impacto de saúde, oportunamente.

Resultados esperados
Desenvolvimento de um painel gênico para diagnóstico, prognóstico, monitoramento e apoio ao tratamento pós-cirúrgico de pacientes com nódulos ou câncer de tiroide esporádicos que busquem atendimento em um dos centros parceiros deste projeto no contexto do SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão disseminados para a população em geral a partir dos 16 anos de idade; pacientes e familiares portadores de nódulos e/ou câncer de tiroide esporádico; associações de pacientes portadores de doenças hereditárias e/ou familiares, câncer e/ou doenças raras; grupos de *advocacy*; profissionais de saúde; associações de profissionais de saúde; gestores e produtores/fornecedores de tecnologias de saúde.

PRELIMINAR

Uso de ULP-WGS para caracterização de alterações estruturais associadas com o prognóstico de pacientes com tumores de sistema nervoso central

Mariana Camargo Maschietto
Centro Infantil Boldrini (Boldrini)

Resumo
Esta proposta é um projeto-piloto para caracterizar as alterações estruturais de forma em uma coorte pediátrica de instituição única, para avaliar o custo-benefício de implementar as informações moleculares na rotina do hospital. No momento da conclusão do projeto, o desenho da proposta permitirá estimar a viabilidade da sua implementação em outros hospitais de referência. O diagnóstico preciso que resulta em um tratamento mais adequado tem impacto direto para o SUS, uma vez que seleciona os pacientes que necessitam de tratamentos mais agressivos, diminuindo os custos relacionados aos efeitos de longo prazo.

Relevância para o SUS
Considerando o risco de "excesso de mortalidade", o manejo adequado dessas crianças vai resultar em diminuição no número de mortes, com uma projeção de ganho de 318 milhões de anos vividos. Do ponto de vista econômico, a produtividade ganha com esses anos vividos resulta em ganhos na ordem de 2,580 bilhões de dólares em 30 anos, quase 5 vezes superior ao custo cumulativo desses tratamentos, que fica em torno de 594 bilhões de dólares.

Resultados esperados
Caracterização do panorama de alterações estruturais de tumores de sistema nervoso central (SNC) em uma coorte institucional; e identificação de pacientes para os quais a conduta clínica pode ser alterada.

Proposta de disseminação do conhecimento
Médicos (oncologistas, pediátricos clínicos, cirurgiões), enfermeiros, técnicos de enfermagem, equipes laboratoriais e alunos de pós-graduação.

PRELIMINAR

2.3.3.2 Resumos Executivos – Linha de Biópsias Líquidas

A **Tabela 10**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha de Biópsias Líquidas da Chamada Pública Nº 50/2022.

Tabela 10 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha de Biópsias Líquidas da Chamada Pública Nº 50/2022

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Anastrozol neoadjuvante para pacientes com câncer de mama luminal e baixo índice proliferativo: factibilidade, eficácia e busca de novos biomarcadores de resposta	HA	SP	370.600,00
Avaliação da técnica de biópsia líquida para detecção da mutação BRAF p.V600E em pacientes com ameloblastoma	UFMG	MG	86.930,00
Avaliação de painel de miRNAs plasmáticos: um novo teste de biópsia líquida na disfunção ventricular após o infarto agudo do miocárdio	UFRN	RN	473.200,00
Biópsia líquida como alternativa à medula óssea para a avaliação diagnóstica e monitoramento das neoplasias mielodisplásicas	USP	SP	759.087,17
Biópsia líquida como instrumento para a detecção de biomarcadores genéticos em amostras de sangue e urina aplicáveis no rastreio e diagnóstico do câncer colorretal	UFMG	MG	80.000,00
Biópsia líquida de saliva para o diagnóstico alternativo de doenças renais crônicas	Unicamp	SP	255.000,00
Biópsia líquida (foco em Células Tumorais Circulantes e Microêmbolos Tumorais Circulantes) no monitoramento de pacientes com câncer de mama estádios iniciais	IBCC	SP	1.214.400,00
Biópsia líquida para diagnóstico de câncer de pâncreas por NGS através da detecção de mutações em KRAS, SMAD4, TP53 e CDKN2A em *cell-free* DNA	Fiocruz	PR	633.000,00
Biópsia líquida para diagnóstico de rejeição em transplantes de coração	Inca	RJ	3.876.310,04
Desenvolvimento e avaliação do teste tFAM para quantificação de ctDNA como marcador do risco de recidiva para o manejo de pacientes com câncer colorretal	UnB	DF	1.199.852,90

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Determinação de um painel RNAs não codificantes como biomarcadores em biópsia líquida urinária para diagnóstico e prognóstico de câncer de bexiga	Fiocruz	PR	362.000,00
DNA circulante tumoral como forma de classificação genética, estratificação de risco e acompanhamento de pacientes com linfoma difuso de grandes células B	Unicamp	SP	303.135,34
Expressão do interferon para monitoramento de resposta terapêutica e identificação de recidivas na nefrite lúpica	UFPE	PE	114.600,00
Identificação de biomarcadores baseados em microbioma em biópsia líquida para *screening* e diagnóstico precoce de câncer colorretal	HA	SP	1.333.169,04
microRNAs circulantes como prognóstico de síndrome metabólica em mulheres na transição para a menopausa	UFPel	RS	220.700,00
Teste de biópsia líquida para diagnóstico precoce da sepse em plaquetas por meio de microRNAs	UFPA	PA	574.340,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Anastrozol neoadjuvante para pacientes com câncer de mama luminal e baixo índice proliferativo: factibilidade, eficácia e busca de novos biomarcadores de resposta

Carlos Eduardo Paiva
Hospital do Amor (HA)

Resumo

Neste ensaio clínico de fase II não randomizado, propõe-se avaliar a factibilidade de uso de HTn para pacientes pós-menopausadas, estádios II e III, com tumores luminais e HER2-, com análise precoce do ki67 em rebiópsia após duas a quatro semanas, para triar aquelas pacientes que devem seguir HTn ou que devem ser direcionadas para QTn. Pretende-se testar o uso de HTn de forma estendida, por até dez meses, em protocolo de acompanhamento seriado com US de mamas e suspensão da HTn por meio de critérios ultrassonográficos e clínicos padronizados. Por meio da avaliação do perfil de expressão de miRNAs por *NanoString* nas amostras de plasma de pacientes antes do início do anastrozol e no momento da rebiópsia, pretende-se identificar e validar potenciais biomarcadores de resposta terapêutica, para que futuramente possam substituir a rebiópsia do tumor. Adicionalmente, planeja-se isolar e caracterizar vesículas extracelulares de amostras de plasma de pacientes submetidas à rebiópsia tumoral. Em sequência, desenvolver e validar um modelo para avaliar a resposta terapêutica com baixo custo, altas sensibilidade e especificidade, por meio da detecção de marcadores moleculares e aprendizado de máquina, capaz de ser aplicado diretamente no SUS.

Relevância para o SUS

Esse estudo tem a possibilidade de definir um novo modelo preditor, envolvendo mRNAs, vesículas extracelulares e aspectos clínicos e patológicos, que poderá ser útil na prática diária da oncologia.

Resultados esperados

A identificação de biomarcadores genéticos em amostras de biópsia líquida poderá trazer novas informações que auxiliem no processo de decisão sobre quando indicar a HTn e quando suspendê-la de forma precoce. Os resultados têm impacto prático e trarão importantes fundamentações para estudos subsequentes, em que novas drogas poderão inclusive ser adicionadas ao grupo de pacientes com ki67>10%.

Proposta de disseminação do conhecimento

Educação sobre prevenção de câncer de mama; educação sobre prevenção primária do câncer de mama; e educação em saúde para pacientes com câncer de mama, familiares e pessoas da população geral não doente.

PRELIMINAR

Avaliação da técnica de biópsia líquida para detecção da mutação BRAF p.V600E em pacientes com ameloblastoma

Carolina Cavalieri Gomes
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
Devido ao potencial infiltrativo do ameloblastoma convencional (AM) e à alta prevalência da mutação em BRAF, o estudo objetiva detectar a mutação BRAF p.V600E em amostras de plasma sanguíneo de pacientes com AM BRAF p.V600E-positivo por meio de biópsia líquida e digital *droplet* PCR. Confirmada a detecção, a técnica será promissora para o monitoramento e a predição de casos agressivos e recorrentes, favorecendo intervenções precoces em casos de recidiva, minimizando a morbidade associada ao retratamento cirúrgico e minimizando a mortalidade. Com a biópsia líquida, obtêm-se amostras consecutivas de forma não invasiva, com baixo risco para o paciente, evitando-se cirurgias repetitivas extensas com internação e diminuindo comorbidades, sendo, então, uma alternativa menos onerosa ao SUS que estaria alinhada a políticas públicas de saúde.

Relevância para o SUS
A partir da realização do estudo, espera-se que, a longo prazo, a realização de biópsias líquidas periódicas permita que os investimentos realizados pelo SUS para internações hospitalares, uso de bloco cirúrgico, leitos ocupados, cirurgias para remoção de recidiva e reconstrução da face advindas de acometimento por ameloblastomas possam ser canalizados para outros procedimentos de saúde, em benefício do usuário SUS.

Resultados esperados
Espera-se detectar a mutação BRAF p.V600E por meio da técnica de biópsia líquida em indivíduos com caso de ameloblastoma positivo para a mutação e contribuir no monitoramento e na predição de ameloblastomas potencialmente mais agressivos e recorrentes, diminuindo morbidades para os pacientes e custos para o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Ação de incentivo à educação e promoção da saúde para alunos do ensino fundamental e médio e para alunos de graduação dos cursos da área de saúde da UFMG; apresentação dos resultados em eventos nacionais e internacionais; publicação de artigos científicos; disseminação de boletins informativos com os resultados aos gestores e profissionais de saúde do SUS; e elaboração de tese de doutorado.

PRELIMINAR

Avaliação de painel de miRNAs plasmáticos: um novo teste de biópsia líquida na disfunção ventricular após o infarto agudo do miocárdio

André Ducati Luchessi
Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN)

Resumo
O presente teste objetiva buscar perfis de expressão de miRNAs obtidos de exossomos plasmáticos como potenciais ferramentas de monitorização, além de identificar possíveis vias regulatórias que estejam associadas à disfunção sistólica ventricular esquerda. Assim, esse teste de biópsia líquida irá compreender a detecção de níveis de expressão de miRNAs maduros envolvidos na fisiopatologia da doença, sendo útil para o monitoramento precoce de disfunções cardíacas em pacientes que sofreram infarto agudo do miocárdio (IAM) e, também, na avaliação da resposta a tratamento medicamentoso ou cirúrgico. Portanto, essa tecnologia beneficiará muitas vidas, auxiliando a intervenção clínica, que permitirá reduzir os custos do SUS no tratamento desses pacientes.

Relevância para o SUS
A aplicação dessa tecnologia no sistema de saúde poderá fornecer um melhor acompanhamento do paciente com a disfunção sistólica ventricular esquerda após IAM, favorecendo a adoção de medidas mais efetivas no manejo do paciente, reduzindo, dessa forma, as taxas de internações hospitalares. Além disso, a tecnologia permitirá a detecção precoce dessa disfunção cardíaca, minimizando os custos com procedimentos e hospitalizações devido ao agravo da doença, resultando num significativo impacto financeiro no orçamento do SUS.

Resultados esperados
Definir o painel de miRNAs para o monitoramento da disfunção sistólica ventricular após IAM; aplicar o teste na rotina médica dos pacientes, favorecendo o emprego de terapias mais efetivas em seu tratamento; promover o rastreamento da disfunção sistólica ventricular após IAM; e contribuir para a redução dos gastos do SUS, no tratamento medicamentoso e hospitalar dos pacientes hospitalizados.

Proposta de disseminação do conhecimento
Media training; material informativo sobre pesquisas; divulgação científica; vídeos temáticos; simpósios/congressos e palestras.

PRELIMINAR

Biópsia líquida como alternativa à medula óssea para a avaliação diagnóstica e monitoramento das neoplasias mielodisplásicas

Fabíola Traina
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
Este trabalho propõe-se a analisar o papel da avaliação das alterações moleculares e citogenéticas na síndrome mielodisplásica (SMD) em amostras de sangue periférico (SP) - biópsia líquida. Para esse fim, serão comparadas, por meio do sequenciamento de nova geração (NGS) e do *genome-wide cytogenetic analysis* (GDA-Cyto) e as alterações moleculares e citogenéticas encontradas na biópsia líquida (cfDNA e no DNA dos leucócitos do SP) aos achados do DNA da medula óssea (MO).

Relevância para o SUS
A utilização de um material mais fácil de ser obtido, tal qual o SP, pode tornar a biologia molecular e a citogenética mais disponíveis para o uso na prática clínica diária. Nesse sentido, o sequenciamento do DNA e a citogenética molecular de biópsia líquida (DNA livre circulante – cfDNA) e DNA de leucócitos de SP podem tornar a avaliação prognóstica e o acompanhamento dos pacientes com SMD mais simples, menos traumáticos e aumentar a capacidade de atendimento do SUS para os pacientes com neoplasias hematológicas.

Resultados esperados
Instituir o SP como a principal fonte de material biológico para a avaliação diagnóstica e prognóstica e para o acompanhamento dos pacientes com SMD; reduzir drasticamente a necessidade de coletas de MO nos serviços de hematologia e melhorar o fluxo dos pacientes no ambulatório; melhorar a qualidade de vida dos pacientes com SMD, reduzir o número de iatrogenias relacionadas à obtenção da MO, aumentar a capacidade de atendimento de pacientes no SUS com neoplasias hematológicas; estabelecer uma estratégia acessível aos pacientes do SUS, a ser avaliada em estudos posteriores de custo-efetividade; gerar dados do perfil genômico de SMD na população brasileira e compartilhar os dados clínicos e moleculares obtidos com o banco de dados do Programa Genomas Brasil do Ministério da Saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
Boletins informativos sobre o andamento das pesquisas; *workshops* virtuais; conteúdo para site e mídias sociais; mesas redondas e entrevistas; apresentações em congressos nacionais e internacionais; publicações em revistas com seletiva política editorial e com acesso público.

PRELIMINAR

Biópsia líquida como instrumento para a detecção de biomarcadores genéticos em amostras de sangue e urina aplicáveis no rastreio e diagnóstico do câncer colorretal

Luciana Bastos Rodrigues
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
O estudo objetiva averiguar, em amostras de sangue e urina, a aplicabilidade do ctDNA com variantes alélicas nos genes KRAS, NRAS, BRAF e APC para a detecção do câncer colorretal (CCR). A análise será realizada em pacientes submetidos à colonoscopia por suspeita de lesão colorretal que serão divididos em quatro grupos: CCR, adenoma avançado, adenoma não avançado ou pólipo hiperplásico e sem lesão (controle). O DNA será analisado por PCR digital de gotículas (ddPCR). O emprego desses marcadores para rastreio de CCR irá beneficiar os pacientes do SUS atendidos no Hospital das Clínicas da UFMG e a abrangência pode se estender para outros centros em parcerias futuras.

Relevância para o SUS
A realização do estudo poderá reduzir os custos e a morbidade associada ao encaminhamento indevido aos serviços de atenção secundária e terciária à saúde, incrementando as taxas de cura, sobrevida e qualidade de vida da população acometida e otimizando, ainda, os recursos despendidos com tratamento e acompanhamento da doença.

Resultados esperados
Espera-se detectar ctDNA em sangue de pacientes acometidos de CCR, por meio da técnica de biópsia líquida, detectar ctDNA em urina de pacientes acometidos de CCR, por meio da técnica de biópsia líquida e correlacionar, de forma fidedigna, as alterações no ctDNA às alterações teciduais.

Proposta de disseminação do conhecimento
Visitas guiadas ao laboratório de pesquisa de genética molecular da UFMG; palestras em escolas públicas; conscientização da comunidade a respeito da prevenção e do rastreamento do CCR abordando questões referentes à alimentação, prática de atividade física, etilismo e tabagismo; apresentação on-line para divulgação dos resultados para gestores e profissionais de laboratórios de patologia clínica e gestores de serviços de saúde privados; apresentação presencial no Hospital das Clínicas (HCUFMG) para divulgação dos resultados da pesquisa e da viabilidade de aplicação na prática clínica aos médicos e profissionais da saúde que atuem no hospital, no cuidado direto ao paciente e na Secretaria de Saúde; divulgação de resultados e discussão da viabilidade de aplicação na perspectiva do SUS aos gestores da rede de atenção primária, secundária e terciária do município de Belo Horizonte.

PRELIMINAR

Biópsia líquida de saliva para o diagnóstico alternativo de doenças renais crônicas

Javier Erick Lobatón Villa
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo

Um novo sensor espectroquímico será desenvolvido para o monitoramento *in situ* de creatinina em amostras de saliva. O sensor será aplicado na análise de amostras de pacientes diagnosticados com doença renal crônica (DRC) e indivíduos saudáveis, visando à discriminação dos grupos a partir dos sinais espectrais da creatinina. Amostras de saliva serão analisadas devido à simplicidade de amostragem e à sua identificação na literatura como um fluido biológico alternativo para esse tipo de diagnóstico. Como a espectroscopia Raman intensificada por superfície (SERS) é uma técnica que permite realizar medidas *in situ*, o método será adaptado para análises no local do paciente usando materiais simples, como o papel, para fabricar os substratos SERS. Nanopartículas metálicas serão sintetizadas, caracterizadas e depositadas na superfície do papel e permitirão a determinação de creatinina em concentrações clinicamente relevantes por meio da intensificação do sinal. Métodos de análise multivariada de dados serão incorporados, o que permitirá a análise rápida de novas amostras e facilitará o trabalho dos profissionais da saúde.

Relevância para o SUS

Contribuir para a acessibilidade da população a um diagnóstico eficiente. O teste poderá ser feito em locais remotos, com rapidez e mínimo preparo de amostra, o que facilitará sua implementação em campanhas para o cuidado da saúde pública. Além disso, o teste será desenvolvido para determinar simultaneamente vários biomarcadores usando papel como substrato, o que irá minimizar o custo e o tempo de análise.

Resultados esperados

Disponibilizar um teste espectroscópico para o diagnóstico rápido e *in situ* de DRC; demonstrar a viabilidade da utilização de amostras de saliva como fluido biológico alternativo para o diagnóstico de DRC; automatizar o tratamento de dados coletados de biópsias líquidas para auxiliar o profissional da saúde no diagnóstico de DRC.

Proposta de disseminação do conhecimento

Palestras nas escolas. Visitas aos profissionais da saúde serão feitas com o intuito de apresentar a tecnologia desenvolvida. O sistema será apresentado por meio de seus componentes e do sistema de análise de dados incorporados.

PRELIMINAR

Biópsia líquida (foco em Células Tumorais Circulantes e Microêmbolos Tumorais Circulantes) no monitoramento de pacientes com câncer de mama estádios iniciais

Ludmilla Thomé Domingos Chinen
Instituto Brasileiro de Controle do Câncer (IBCC)

Resumo
Biópsia líquida (BL) é um método minimamente invasivo que detecta componentes circulantes do tumor em fluidos corporais. As células tumorais circulantes (CTCs) constituem um dos compartimentos da BL. Algumas CTCs tendem a adaptar-se ao ambiente extratumoral formando microêmbolos tumorais circulantes (MTCs), associados à formação de metástase. Os casos receptores estrógeno (RE) negativos parecem ser mais agressivos, ligados a prognóstico pior do que os positivos. O REα é considerado um biomarcador para prever a resposta à terapia endócrina; 60% dos RE+ mostraram resposta objetiva. A metilação RE (ESR1) foi observada em 80% de CMTNs, 28% de luminal A e 36% dos casos luminais B; correlacionou-se com pior sobrevida global. Células endoteliais circulantes (CECs) podem contribuir para avaliar a resposta ao tratamento. Pensando em CM luminal e TN em estádios iniciais, pode ser que as CTCs/ MTCs sejam úteis se for avaliada sua quantificação associada à expressão de receptores hormonais, HER-2 e status de metilação de ESR1. Em paralelo, avaliar-se-ão CECs em coletas seriadas. Caso se consiga padronizar o método para CECs, haverá a chance de validar o ISET (técnica de isolamento das células epiteliais do tumor por tamanho) para análise de CECs na clínica, além das CTCs.

Relevância para o SUS
A partir do estudo, serão possíveis diagnóstico e acompanhamento mais precisos e, assim, menos tratamentos ineficazes, com menores efeitos colaterais para os pacientes e custos para o SUS.

Resultados esperados
Espera-se validar a BL (foco em CTCs/ MTCs) e todas as análises como ferramentas auxiliares no monitoramento de pacientes com câncer de mama estadios I-III. Espera-se que as CECs tragam informações importantes para o monitoramento das pacientes com câncer de mama estadios I-III e que seja possível reclassificar os subtipos de tumores com base nas CTCs, como forma de auxiliar os médicos em casos em que a imuno-histoquímica falhar e levar a subtratamentos ou a hipertratamentos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Atividades com idosos do programa Universidade Aberta à Pessoa Idosa (Uapi), com cursos e demonstrações claras e casos clínicos; e aulas presencias de duas horas, com jogos, teatro e cartilhas.

PRELIMINAR

Biópsia líquida para diagnóstico de câncer de pâncreas por NGS através da detecção de mutações em KRAS, SMAD4, TP53 E CDKN2A em *cell-free* DNA

Mateus Nóbrega Aoki
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Paraná)

Resumo
Este projeto tem como objetivo desenvolver um teste molecular para biópsia líquida por sequenciamento de nova geração (NGS), para detecção de mutação nos genes KRAS, TP53, SMAD4 e CDKN2A em *cell-free* DNA em pacientes com câncer de pâncreas. Além do conceito de diagnóstico molecular, esse teste poderá ser utilizado para avaliação de prognóstico da doença, com a detecção de acúmulo de mutações nesses genes durante o período da doença. Com isso, apresentaremos uma solução sensível, moderna e aplicável à prática clínica em pacientes com câncer de pâncreas, que representará um avanço substancial no seu diagnóstico e prognóstico.

Relevância para o SUS
Com uma inclusão maior de pacientes para procedimento cirúrgico, será possível elevar as chances de cura e sobrevida, com um claro impacto social. A depender do estadiamento tumoral, pacientes operáveis poderão não ser submetidos a tratamento adjuvante e poderá ocorrer redução em internamentos em enfermarias e principalmente Unidades de Terapia Intensiva (UTIs), o que representa gastos muito altos para o SUS. A solução aqui proposta pode também ser utilizada para avaliação prognóstica, o que impactará em ferramentas para tomada de decisão médica, permitindo condutas terapêuticas e clínicas adequadas e racionais. Mais do que isso, em pacientes operáveis, esse teste pode ser realizado como acompanhamento periódico pós-cirúrgico, buscando presença de ctDNA como um indicativo de recidiva tumoral.

Resultados esperados
Diagnóstico precoce em pacientes com câncer de pâncreas; avaliação prognóstica de pacientes com câncer de pâncreas; desenvolvimento de teste NGS para detecção de ctDNA sensível e economicamente viável.

Proposta de disseminação do conhecimento
I. Projeto Cientista na Escola: com organização da Secretaria Municipal de Educação de Curitiba, ocorre a mobilização de cientistas do Instituto Carlos Chagas (ICC) para palestras e ações educativas em escolas municipais da cidade. Neste projeto, os cientistas devem levar de forma simples e acessível os temas e resultados de suas pesquisas para alunos de diversas escolas municipais, sendo previstas quatro escolas por ano; II. feira de profissões; III. projeto Fiocruz Ciência na Rua; IV. visitas técnicas ao ICC; V. palestras técnicas/teóricas.

PRELIMINAR

Biópsia líquida para diagnóstico de rejeição em transplantes de coração

Helena Cramer Veiga Rey
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo

O objetivo geral deste projeto é testar e validar metodologias ômicas que permitam o monitoramento do processo de rejeição imunológica durante o transplante de coração utilizando a técnica de biópsia líquida, sem a necessidade de biópsias invasivas, estabelecendo uma prova de conceito de que a biópsia líquida para diagnóstico da rejeição no transplante de coração é viável, mais segura e custo-efetiva no âmbito do SUS. Este projeto propõe investigar técnicas ômicas aplicadas a amostras de sangue para comparar sua sensibilidade e especificidade ao padrão ouro atualmente utilizado, que é a biópsia endomiocárdica. Para tanto, realizaremos análises de DNA livre de células de origem do doador no plasma do receptor por genômica.

Relevância para o SUS

Se comprovada a custo-efetividade do diagnóstico por biópsia líquida nos transplantes de órgãos sólidos, este projeto tem o potencial de delinear as bases para a inclusão desse tipo de diagnóstico como uma política pública de saúde no país. Além disso, a estruturação do Sistema Nacional de Transplantes facilitará a disseminação do uso e da importância desse tipo de diagnóstico entre os profissionais de equipes de transplante de órgãos do SUS.

Resultados esperados

Demonstração da viabilidade da biópsia líquida como método alternativo à biópsia invasiva para detecção de rejeição no transplante de órgãos sólidos; validação da detecção de rejeição pelo método do DNA livre de células de origem do doador no plasma de recipientes de transplantes de coração; demonstração da custo-efetividade do diagnóstico de rejeição por biópsia líquida.

Proposta de disseminação do conhecimento

Criação de páginas informativas no site do Instituto Nacional de Cardiologia, do Ministério da Saúde, da Sociedade Brasileira de Cardiologia e do Sistema Nacional de Transplantes (SNT), sobre a viabilidade de se usar a biópsia líquida como método de avaliação da rejeição ao transplante de órgãos sólidos; palestras em hospitais que realizam transplante de órgãos sólidos; produção de material de divulgação sobre as vantagens da biópsia líquida.

PRELIMINAR

Desenvolvimento e avaliação do teste tFAM para quantificação de ctDNA como marcador do risco de recidiva para o manejo de pacientes com câncer colorretal

Fábio Pittella Silva
Universidade de Brasília (UnB)

Resumo
O estudo objetiva desenvolver e avaliar teste de uso prognóstico baseado na quantificação do ctDNA para detectar a presença de doença residual mínima em pacientes com câncer colorretal (CCR) após a primeira intervenção terapêutica (cirúrgica ou quimioterápica) e identificar subgrupos de pacientes com alto risco de recorrência, em comparação a critérios radiológicos convencionais. Por fim, pretende-se avaliar a relação de custo-efetividade de implementação do teste de biópsia líquida aqui proposto para o manejo de pacientes com CCR no sistema público de saúde, comparada à estratégia convencional utilizada atualmente.

Relevância para o SUS
O estudo subsidiará a implementação de políticas de saúde pública na prevenção, no tratamento e no manejo de pacientes com CCR no SUS e poderá direcionar a implementação de estratégias prioritárias para o SUS na administração do seguimento de pacientes diagnosticados com CCR. Assim, será capaz de melhorar a relação de custo-efetividade no manejo dos pacientes com CCR e contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e para o fortalecimento do SUS.

Resultados esperados
Espera-se fornecer subsídios técnico-científicos para instituir, a médio e longo prazos, nova ferramenta para a avaliação prognóstica de pacientes com CCR atendidos no SUS, possibilitar a detecção de recidivas precocemente, de forma menos invasiva, em pacientes tratados e acompanhados no SUS, e aplicar o índice de risco de recidivas determinado pelo teste, a fim de estratificar grupos de risco para o acompanhamento e manejo mais eficiente de pacientes portadores de CCR.

Proposta de disseminação do conhecimento
Divulgação em redes sociais; eventos de "*Open Lab*", com visitas em grupos; debates e encontros com a comunidade; *workshops* e palestras com discussão sobre as técnicas e ferramentas de biópsia líquida, sua aplicação clínica atual e potencial impacto social; divulgação em boletins, sites e e-mails institucionais; apresentação de resultados em congressos científicos; publicação de artigos científicos em jornais e revistas científicas; e treinamento de profissionais nas técnicas do projeto.

PRELIMINAR

Determinação de um painel RNAs não codificantes como biomarcadores em biópsia líquida urinária para diagnóstico e prognóstico de câncer de bexiga

Dalila Lucíola Zanette
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Paraná)

Resumo
O projeto propõe um teste baseado em RT-qPCR para quantificar um painel de biomarcadores proposto com base em extensa busca na literatura científica e em bancos de dados públicos de transcriptoma. A combinação dos biomarcadores confere o caráter inovador da proposta, embasada em conhecimentos prévios e técnica amplamente reconhecida pela alta sensibilidade e especificidade. A testagem simultânea de 81 biomarcadores em uma coorte de descoberta seguida de testagem em coorte de validação permitirá selecionar um painel reduzido de biomarcadores de diagnóstico no câncer de bexiga (CB) que, aliado a dados de seguimento dos pacientes, poderá também indicar biomarcadores de prognóstico. Assim, vislumbra-se aprimorar a detecção precoce e aumentar a qualidade de vida dos pacientes, além de evitar a evolução para doença invasiva, que apresenta alto custo para o SUS e alta taxa de mortalidade.

Relevância para o SUS
A implementação de um painel de diagnóstico e acompanhamento não invasivo do câncer de bexiga resultaria em maior eficácia do diagnóstico, com menor repetição de cistoscopias e, assim, uma melhoria na qualidade de vida dos pacientes e geração de economia para o SUS.

Resultados esperados
Obtenção de um painel de RNAs não codificadores que, isolados ou combinados, possam ser usados como biomarcadores urinários e não invasivos de diagnóstico de câncer de bexiga; propor a utilização dos marcadores não invasivos descritos neste projeto como possíveis biomarcadores de prognóstico, com o objetivo de diminuir o número de cistoscopias de acompanhamento do câncer de bexiga; melhorar os critérios de diagnóstico e acompanhamento do câncer de bexiga.

Proposta de disseminação do conhecimento
Visita técnica ao ICC/Fiocruz e aos laboratórios por estudantes do ensino médio; projeto Fiocruz Ciência na Rua; Fiocruz na escola; grupo de pesquisa e discussão de métodos moleculares aplicados ao diagnóstico do câncer para profissionais de saúde; apresentação dos resultados do projeto para gestores da saúde.

PRELIMINAR

DNA circulante tumoral como forma de classificação genética, estratificação de risco e acompanhamento de pacientes com linfoma difuso de grandes células B

Irene Gyongyver Heidemarie Lorand-Metze
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo
Com a análise do ctDNA em diferentes momentos (no diagnóstico, no meio do tratamento quimioterápico, ao seu término e como acompanhamento), esperamos: auxiliar na caracterização genotípica desse câncer em pacientes brasileiros; correlacionar com outros parâmetros e traçar modelos prognósticos; estabelecer uma plataforma para estudos clínicos nos casos de maior risco; contribuir no cuidado de pacientes do SUS com linfoma difuso de grandes células B (LDGCB).

Relevância para o SUS
Diminuição da necessidade de internação, de exames pré-operatórios, acompanhamento médico de pós-operatório e possíveis complicações advindas de um procedimento intervencionista. Os pacientes em remissão podem evitar exames de imagem custosos e com grandes filas em sua rotina, como a Tomografia Computadorizada por Emissão de Pósitrons (PET/CT). Pelo mesmo motivo de o teste ter importante papel prognóstico e ser possivelmente capaz de predizer melhor os pacientes não responsivos, medidas podem ser traçadas de forma mais precoce, com o intuito de diminuir a taxa de recaídas clínicas, que culminam com mais ciclos de quimioterapia e transplante de medula óssea autólogo.

Resultados esperados
O ctDNA se mostra factível como ferramenta de genotipagem de pacientes com LDGCB; subgrupos genéticos de LDGCB são traçados para população brasileira, delineando um paralelo com o reportado em coortes internacionais; o ctDNA confirma seu papel prognóstico em pacientes com LDGCB, comparável, ou com maior importância que outros parâmetros clínico-laboratoriais e de imagem (PET/CT); estipula-se um modelo prognóstico de pacientes com LDGCB, para futuros estudos em pacientes de riscos maior e menor; o ctDNA se mostra importante medidor de doença residual mensurável em LDGCB.

Proposta de disseminação do conhecimento
Resultados serão traduzidos para linguagem acessível e disseminados em revistas científicas e publicações (fotos, vídeos e matérias) nas redes sociais e no site institucional. As atividades também serão divulgadas em programas de graduação e pós-graduação da universidade, tanto dentro de sua programática usual quanto na forma de eventos paralelos de foco específico.

PRELIMINAR

Expressão do interferon para monitoramento de resposta terapêutica e identificação de recidivas na nefrite lúpica

Paula Sandrin Garcia
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)

Resumo
A utilização de marcadores que se correlacionem adequadamente com a inflamação renal durante o tratamento é capaz de indicar a modulação correta da imunossupressão, permitir a customização da terapia, evitar protocolos ineficientes, minimizar os efeitos adversos e prevenir a doença renal crônica (DRC) e a necessidade futura de terapia renal substitutiva (hemodiálise e transplante renal). Assim, o estudo objetiva avaliar a expressão da assinatura do Interferon (IFN) em resposta ao tratamento com imunossupressor. Além disso, os pacientes serão seguidos prospectivamente para avaliação de possíveis recidivas, à medida que o tratamento de imunossupressão é reduzido (fase de manutenção). Com o uso de técnicas simples, utilizando sangue periférico e soro, pretendemos reduzir custos diretos e indiretos para o SUS, gerados pelo procedimento da biópsia renal de repetição, e principalmente eventuais complicações que possam ocorrer em decorrência do procedimento nos pacientes.

Relevância para o SUS
Redução dos custos para o SUS relacionados direta ou indiretamente ao procedimento de biópsias durante o tratamento com imunossupressor e uma possível recidiva de nefrite lúpica (NL) no paciente.

Resultados esperados
Espera-se a utilização das tecnologias do projeto desenvolvido para implementação no acompanhamento de pacientes com NL na prática clínica, para avaliação de resposta terapêutica e recidivas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Evento para promoção de saúde e prevenção de doenças renais com expectativa de atendimento de 100 pessoas; palestras educativas; seminários e eventos sobre o tema; divulgação científica dos resultados para comunidade científica em congressos e reuniões científicas; e artigos científicos.

PRELIMINAR

Identificação de biomarcadores baseados em microbioma em biópsia líquida para *screening* e diagnóstico precoce de câncer colorretal

Rui Manuel Vieira Reis
Hospital de Amor (HA)

Resumo

Este projeto pretende desenvolver um teste ddPCR (*droplet digital* PCR) de diagnóstico precoce do câncer colorretal em biópsia líquida (fezes), baseado no microbioma intestinal. Para isso, DNA microbioma será isolado de amostras de teste imunoquímico de sangue oculto nas fezes (FIT) de participantes do programa de rastreamento que apresentaram teste positivo e submetidos à colonoscopia, sendo 100 participantes sem lesão e 100 com lesão precursora ou câncer. O perfil microbiano completo será identificado por *next generation sequencing* (MinION da Nanopore) e permitirá identificar, além da *F. nucleatum*, outras bactérias associadas à tumorigênese CCR. Em seguida, será desenvolvido um teste ultrassensível pela técnica de droplet digital PCR (PCR) multiplex, contemplando as bactérias tumorigênicas (biomarcadores). Esse teste será, depois, validado em uma segunda etapa, em amostras de FIT (biópsia líquida) de uma população de 500 participantes do nosso programa de rastreamento, com o objetivo de auxiliar no diagnóstico de lesões precursoras (adenoma precoce e avançado) e do CCR da população Brasileira.

Relevância para o SUS

A biópsia líquida pode levar à redução dos custos com o tratamento das doenças em fases mais avançadas. A incorporação de um teste de rastreamento do CCR mais específico reduz o custo de colonoscopias diagnósticas desnecessárias, também reduzindo os riscos desse procedimento.

Resultados esperados

Desempenho do teste de biópsia líquida na detecção do câncer colorretal em estádios precoces durante o rastreamento e na detecção do adenoma precoce durante o rastreamento.

Proposta de disseminação do conhecimento

Programa de Educação em Saúde e Câncer nas Escolas (Pesce). Simpósio internacional de biópsia líquida para rastreamento e detecção precoce de câncer colorretal – 2024. Conscientização sobre o câncer colorretal.

PRELIMINAR

microRNAs circulantes como prognóstico de síndrome metabólica em mulheres na transição para a menopausa

Augusto Schneider
Universidade Federal de Pelotas (UFPel)

Resumo
O estudo objetiva identificar microRNAs circulantes associados com a menopausa e preditores de síndrome metabólica. A medição dos miRNAs será feita inicialmente a partir de sequenciamento dos miRNAs sanguíneos entre mulheres pré e pós-menopausa com diagnóstico de síndrome metabólica e controles. Após identificados os miRNAs-alvo mais relevantes, esses serão validados em uma reação de PCR em tempo real em forma de kit. Dessa maneira, será possível observar como os miRNAs selecionados estão alterados, indicando o risco de desenvolvimento de complicações pós-menopausa. Ainda, o sangue das mulheres em perimenopausa será coletado e, posteriormente, em três e seis anos após a menopausa, serão medidos esses miRNAs selecionados pelo kit. Assim, será possível determinar se a medição desses miRNAs antes da ocorrência da menopausa pode prever a ocorrência de síndrome metabólica pós-menopausa.

Relevância para o SUS
O produto proposto terá um impacto positivo para a saúde, pois visa diminuir a incidência de doenças crônicas como as doenças cardiovasculares (DCVs) em mulheres pós-menopausa. Ainda, auxiliará na tomada de decisão de uso das atuais terapias de reposição hormonal existentes no mercado, reduzindo o custo econômico com o tratamento e a mortalidade por efeitos colaterais das atuais terapias, como o tromboembolismo.

Resultados esperados
Espera-se a identificação de biomarcadores à base de miRNAs para menopausa e síndrome metabólica e a redução de custo com tratamento de doenças crônicas, bem como a redução de complicações do uso de terapia de reposição hormonal com estrógenos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Ação de conscientização de mulheres peri e pós-menopausa da região; capacitação de profissionais da saúde envolvidos com o acompanhamento de mulheres peri e pós-menopausa; atualização de estudantes de graduação dos cursos de Nutrição, Medicina, Enfermagem e Farmácia da UFPel e universidades da região de Pelotas; publicação de artigos científicos e apresentação dos resultados em congressos da área; criação de um canal nas redes sociais e de lista de e-mail mensal com atualizações científicas sobre diagnósticos e complicação da menopausa.

PRELIMINAR

Teste de biópsia líquida para diagnóstico precoce da sepse em plaquetas por meio de microRNAs

Rommel Mario Rodríguez Burbano
Universidade Federal do Pará (UFPA)

Resumo
O objetivo da proposta é diagnosticar a sepse precocemente por biópsia líquida, inclusive na fase infecciosa pré-clínica, para permitir intervenções e alterações de conduta terapêutica que evitem a progressão da infecção e melhorem as condições de saúde dos pacientes atendidos em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) no SUS. A tecnologia de biópsia líquida de plaquetas por meio de microRNAs (miRNAs) é sensível o suficiente para não precisar de coleta de amostras da área da infecção. O desenvolvimento da tecnologia envolveu estudos *in vitro* em bolsas de concentrados de plaquetas de banco de sangue e por meio de uma série de miRNAs e análises de bioinformática, foi verificado que a quantificação dos miRNA miR-127 e miR-320a é capaz de identificar as bolsas de plaquetas que sofreram proliferação de agentes infecciosos. Esse protótipo *in vitro* evoluiu para uma avaliação clínica em condições reais na UTI de um hospital de alta complexidade. O intuito do projeto é validar a tecnologia em 1000 pacientes, em um estudo multicêntrico envolvendo três hospitais do SUS de estados do Norte-Nordeste (Pará, Amazonas e Ceará).

Relevância para o SUS
O impacto econômico da tecnologia de biópsia líquida proposta é que se trata de um teste cujo custo-benefício é melhor e menos sofisticado que a detecção de DNA de bactérias, vírus, fungos ou protozoários no sangue de pacientes com suspeita clínica de evolução para sepse.

Resultados esperados
Esperamos demonstrar que a eficácia da biópsia líquida de miRNAs de plaquetas é semelhante à detecção de DNA de microrganismos patogênicos, no sangue, por biologia molecular, e que a biópsia líquida proposta tem um melhor custo-benefício para o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Divulgação científica com oncologistas; apresentação dos resultados em congressos relevantes da área; publicação dos resultados em revistas científicas de alto impacto; apresentação dos resultados no Simpósio Internacional de Cuidados Paliativos e Qualidade de Vida; divulgação científica entre pesquisadores da área de biologia molecular do câncer; apresentação dos resultados no Simpósio de Oncologia Translacional; reunião com gestores.

PRELIMINAR

2.4 Chamada Pública Nº 16/2023 – Saúde de Precisão

2.4.1 Introdução

O Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), em parceria com o Decit/SCTIE/MS, lançou edital com o objetivo de fomentar projetos de pesquisa voltados ao desenvolvimento científico, tecnológico e à inovação na área de saúde de precisão no Brasil.

O edital estabeleceu como objetivos específicos: (i) apoiar projetos destinados ao desenvolvimento, avaliação e aplicação de tecnologias terapêuticas em saúde de precisão, incluindo Produtos de Terapias Avançadas (PTA), ferramentas de bioinformática e outras abordagens correlatas, com potencial de contribuir para o diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças; (ii) reduzir a vulnerabilidade tecnológica nacional, promovendo a geração de produtos e soluções a partir do conhecimento científico, com vistas à futura incorporação dessas tecnologias no SUS e à ampliação do acesso da população a intervenções inovadoras; e (iii) fomentar ações de educação, popularização e divulgação científica, direcionadas a diferentes públicos, em articulação com instituições e atores dos campos da educação formal e não formal.

As propostas submetidas deveriam enquadrar-se nas linhas de pesquisa definidas no **Quadro 9**, que orientaram o processo de análise e julgamento das iniciativas apoiadas.

Os recursos financeiros destinados a essa Chamada tiveram o valor global de R$ 100.000.000,00, oriundos do Decit/SCTIE/MS, sendo R$ 69.000.000,00 para despesas de custeio e R$ 31.000.000,00 destinados às despesas de capital, provenientes do Termo de Execução Descentralizada – TED nº 07/2023, firmado entre o MS e o CNPq.

Foram submetidas 330 propostas de pesquisa para esse edital, sendo que, após análise do Comitê Julgador (CJ) do CNPq e do Comitê de Relevância Social (CRS) do MS, foram recomendados 80 projetos dentro do orçamento da chamada. Devido a aportes adicionais de recursos, mais 14 projetos foram contemplados, totalizando 94 projetos contratados e um valor total de R$ 196.468.036,32, sendo R$ 148.282.341,39 de custeio e R$ 48.185.694,93 de capital.

PRELIMINAR

Quadro 9 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 16/2023 – Saúde de Precisão

Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 16/2023 – Saúde de Precisão	
A	**Produtos de Terapias Avançadas**: projetos de pesquisa que visem ao desenvolvimento de produtos de terapias avançadas, sendo eles produtos de terapia gênica, celular e engenharia tecidual.
B	**Desenvolvimento de Ferramentas de Bioinformática**: projetos de pesquisa que visem ao desenvolvimento de ferramentas de bioinformática aplicadas à genômica clínica e populacional humana, incluindo técnicas e algoritmos de interoperabilidade, ontologias, anonimização de dados sensíveis e treinamento de modelos de aprendizado de máquina (*machine learning*).
C	**Pesquisas Aplicadas à Saúde de Precisão**: projetos de pesquisa que visem à realização de estudos translacionais, intervenções terapêuticas, incluindo pesquisas clínicas, estudos de custo-efetividade e estudos de efetividade, que tenham como objetivo principal a utilização ou aplicação de produtos de terapia avançada e/ou análise genética.
D	**Recém-Doutores**: projetos de pesquisa coordenados por investigadores com até 5 (cinco) anos da obtenção do título de doutor, que contemplem a realização de pesquisas que visem ao desenvolvimento de produtos de terapias avançadas, ferramentas de bioinformática e/ou pesquisas aplicadas à Saúde de Precisão, ou seja, pesquisas que se enquadrem em uma das linhas anteriores (linhas A, B e C).

Fonte: elaboração própria.

Os recursos financeiros destinados à essa chamada tiveram o valor global de R$ 100.000.000,00, oriundos do Decit/SCTIE/MS, sendo R$ 69.000.000,00 para despesas de custeio e R$ 31.000.000,00 destinados às despesas de capital, provenientes do Termo de Execução Descentralizada – TED nº 07/2023, firmado entre o MS e o CNPq.

Foram submetidas 330 propostas de pesquisa para esse edital, sendo que, após análise do Comitê Julgador (CJ) do CNPq e do Comitê de Relevância Social (CRS) do MS, foram recomendados 80 projetos dentro do orçamento da chamada. Devido a aportes adicionais de recursos, mais 14 projetos foram contemplados, totalizando 94 projetos contratados e um valor total de R$ 196.468.036,32, sendo R$ 148.282.341,39 de custeio e R$ 48.185.694,93 de capital.

2.4.2 Resultados

A **Tabela 11** e a **Figura 10** apresentam um panorama dos resultados Chamada Pública nº 16/2023, que se destacou como a de maior volume de investimento e de propostas contempladas em um único edital. No total, foram financiados 94 projetos, com investimento aproximado de R$ 196,5 milhões, configurando a maior chamada entre as analisadas.

PRELIMINAR

Tabela 11 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 16/2023, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**3**	**3.757.001,90**
Pará	2	2.978.681,90
Rondônia	1	778.320,00
NORDESTE	**15**	**16.520.411,41**
Alagoas	2	1.820.824,55
Bahia	2	2.210.796,00
Ceará	3	5.994.185,40
Pernambuco	6	5.512.685,46
Piauí	1	492.720,00
Rio Grande do Norte	1	489.200,00
CENTRO-OESTE	**5**	**9.288.570,00**
Goiás	2	996.740,00
Mato Grosso do Sul	3	8.291.830,00
SUDESTE	**54**	**149.635.626,98**
Espírito Santo	1	1.396.480,00
Minas Gerais	3	3.039.920,00
Rio de Janeiro	17	57.807.828,13
São Paulo	33	87.391.398,85
SUL	**17**	**17.266.426,03**
Paraná	6	7.191.279,93
Rio Grande do Sul	9	9.089.686,10
Santa Catarina	2	985.460,00
TOTAL	**94**	**196.468.036,32**

Fonte: elaboração própria.

No que se refere à distribuição por linhas de pesquisa, observa-se predominância da Linha C (n=32), seguida pelas Linhas D (n=28), A (n=22) e B (n=12). Essa distribuição se reflete de forma ainda mais acentuada na alocação de recursos, com a Linha C concentrando 66,4% do financiamento, enquanto as Linhas A (20,7%), D (10,4%) e B (2,5%) apresentam participações menores, indicando forte direcionamento estratégico para essa linha. A distribuição geográfica revela elevada concentração no Sudeste, com destaque para São Paulo (n=33) e Rio de Janeiro (n=17), seguidos por outros estados com menor participação, refletindo também a predominância regional na alocação de recursos financeiros.

Em relação ao perfil dos coordenadores, observa-se predominância do sexo masculino (57,4%), em comparação ao feminino (42,6%). Quanto às áreas de concentração, destacam-se Plataformas de Terapias Avançadas (PTA, n=37) e Genômica (n=33), seguidas por

PRELIMINAR

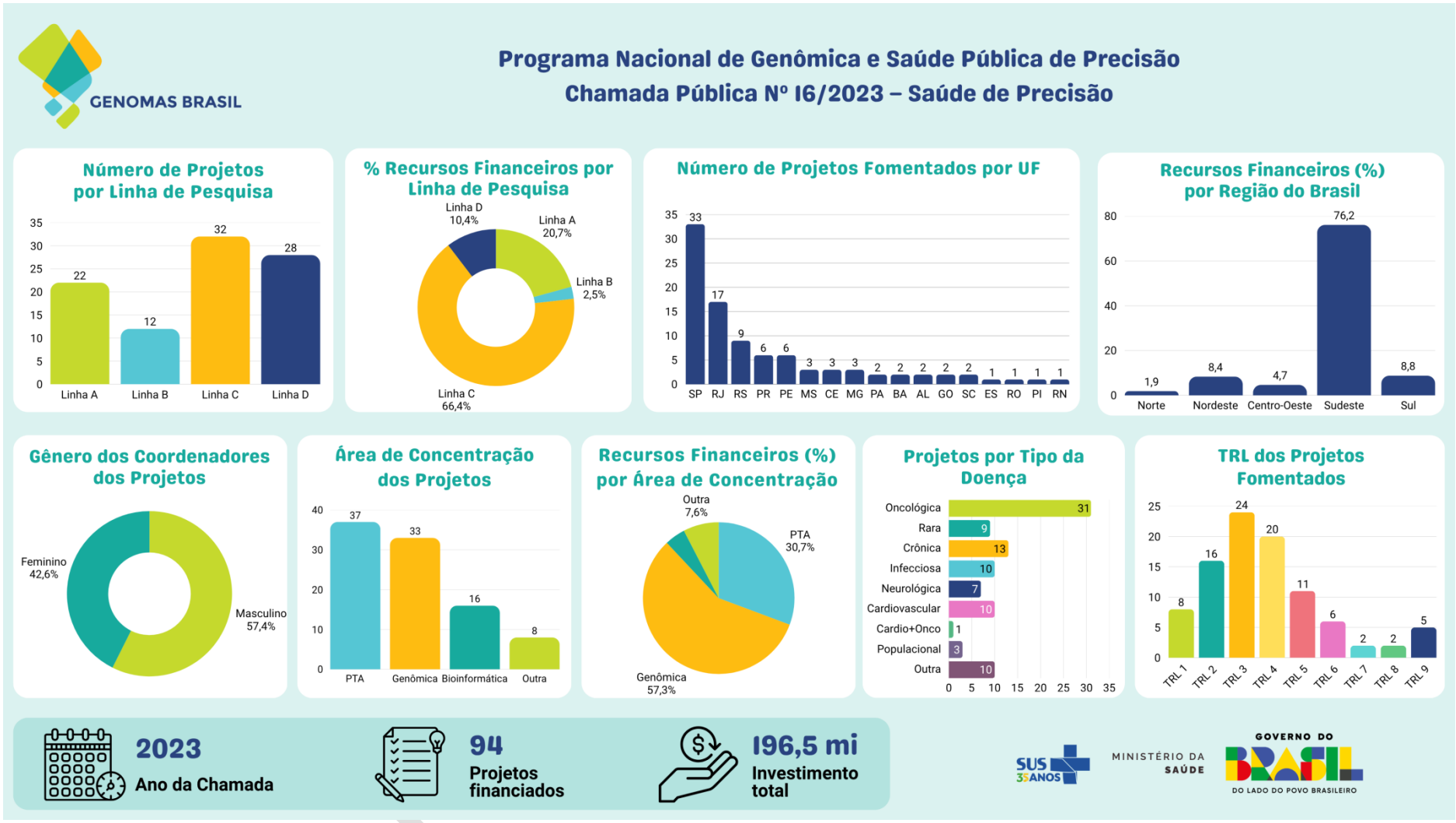
Bioinformática (n=16) e outras áreas (n=8), com distribuição proporcional semelhante também nos recursos financeiros, embora com maior peso relativo para Genômica e PTA.

No que diz respeito às áreas de aplicação, há clara predominância de projetos voltados à oncologia (n=31), seguida por doenças raras (n=9), infecciosas (n=10), cardiovasculares (n=10), crônicas (n=13), neurológicas (n=7), além de estudos populacionais (n=3) e outras categorias (n=11), indicando diversificação temática, mas com forte centralidade em condições de alta complexidade e carga de doença.

Por fim, a análise do nível de maturidade tecnológica (TRL) evidencia distribuição mais ampla ao longo do pipeline de inovação, com concentração nos níveis intermediários e de transição, especialmente TRL 3 (n=24) e TRL 4 (n=20), seguidos por TRL 2 (n=16), TRL 5 (n=11) e níveis mais avançados como TRL 6 a 9 em menor número. Esse perfil sugere um portfólio mais robusto e diversificado, abrangendo desde fases iniciais até estágios mais próximos da aplicação, refletindo o amadurecimento da política de fomento em saúde de precisão no país.

PRELIMINAR

Figura 10 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 16/2023



Fonte: elaboração própria.

2.4.3 Projetos de Pesquisa

2.4.3.1 Resumos Executivos – Linha A

A **Tabela 12**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha A – Produtos de Terapias Avançadas – da Chamada Pública Nº 16/2023.

Tabela 12 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha A, da Chamada Pública Nº 16/2023

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
AcoustoChip Cancer Assay: sistema *lab-on-a-chip* com tecnologia de acustofluídica para pesquisa de câncer e teste de novos fármacos	UFAL	AL	1.320.914,00
Biocurativo à base de biopolímeros de nanocelulose bacteriana com liberação sustentada para engenharia de tecidos – tratamento da cicatrização e regeneração em queimaduras profundas	UEL	PR	1.455.600,00
Bioimpressão 3D, terapia gênica e imagem molecular: nanorradiofármacos ultraespecializados como teranósticos para tumores cerebrais	CNEN	SP	1.553.822,10
Desenvolvimento, caracterização e análise da eficácia de lipoplexos visando ao *delivery* cérebro-direcionado de siRNA para tratamento de desordens neuroinflamatórias	UFRJ	RJ	849.659,20
Desenvolvimento de CAR-T cell direcionado para a mutação S310F de ERBB2 como proposta terapêutica para o câncer gástrico	UFPA	PA	668.273,40
Desenvolvimento pré-clínico e clínico de terapia celular para reparação cardíaca em pacientes com isquemia miocárdica crônica	HIAE	SP	5.516.100,00
Desenvolvimento de terapia CAR-T para tumores expressando GD2	Inca	RJ	600.000,00
Desenvolvimento de uma plataforma para entrega de ácidos nucleicos para terapias gênicas usando nanopartículas lipídicas	UFMG	MG	1.956.300,00
Desenvolvimento de uma terapia alogênica com células NK-CAR.19 com o complexo IL-15/IL-15Rα, com alta capacidade de proliferação e o efeito antitumoral	USP	SP	3.394.833,50
Eficácia da terapia gênica com AAV-9-CAPN1 em modelos pré-clínicos de paraparesia espástica hereditária	UFRGS	RS	728.041,39
Emprego de mRNA em processos de edição genômica e terapia para mucopolissacaridose	UFRGS	RS	1.344.440,00

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Estudo de viabilidade, desenvolvimento e reprodução de clones suínos geneticamente modificados livres de patógenos para a fabricação de órgãos para xenotransplante	USP	SP	6.048.319,90
Formulação ocular carreadora do sistema CRISPR/Cas9 para tratamento da mucopolissacaridose tipo I	UFRGS	RS	667.960,00
Hidrogel multifuncional à base de fontes renováveis contendo vesículas extracelulares para regeneração da córnea	UFC	CE	1.777.220,00
Implante de liberação lenta de acetazolamida para edema macular cistoide em pacientes portadores de retinose pigmentar e retinosquise ligada ao X	USP	SP	1.881.190,00
Implante intravítreo de acetazolamida para edema macular cistoide pseudofácico	USP	SP	952.800,00
Modelos cutâneos 3D imunocompetentes para estudo da leishmaniose tegumentar: desenvolvimento, testagem e aplicação	UFPE	PE	747.532,04
NanoTROP2: produto de terapia gênica CRISPR/Cas9 carreado em nanopartículas conjugadas com anticorpo tumor-seletivo para uso em doenças oncológicas	UFSC	SC	609.570,00
Produção de células CAR-T anti-BCMA para aplicação em estudo pré-clínico no combate ao mieloma múltiplo	USP	SP	1.632.092,80
Protocolo de terapia gênica para acidemia glutárica	UFRGS	RS	1.056.900,01
Saúde de precisão no contexto de cânceres hematológicos e doenças ósseas: o uso da citometria de fluxo multiparamétrica e de ômicas em nível de células únicas para o desenvolvimento de estratégias inovadoras de diagnóstico, monitoramento e tratamento	UFRJ	RJ	4.250.183,24
Terapia gênica para neurodegeneração glaucomatosa com vetores de rAAV	UFRJ	RJ	1.662.363,40

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Acoustochip cancer assay: sistema *lab-on-a-chip* com tecnologia de acustofluídica para pesquisa de câncer e teste de novos fármacos

Glauber José Ferreira Tomaz da Silva
Universidade Federal de Alagoas (UFAL)

Resumo
O foco do projeto é o câncer de mama. Em 2021, foram estimados 66 mil casos novos de câncer de mama no Brasil. Sendo assim, o projeto tem como objetivo desenvolver e implementar sistema inovador baseado na tecnologia de acustofluídica e no conceito *lab-on-a-chip*, voltado para a pesquisa do câncer de mama e avaliação de novos fármacos; através da análise de simulações computacionais, controle de temperatura e fluxo, compostos terapêuticos e nanopartículas, cultura e diferenciação celular, testes de proliferação e viabilidade de esferoides tumorais, ensaios de hipóxia, citotoxicidade e morte celular, e técnicas de microscopia.

Relevância para o SUS
Os impactos para o SUS incluem a geração de alternativas terapêuticas mais eficazes para tratamento imunoterápico; divulgação de informações em saúde; e relevância social e econômica na agricultura familiar do semiárido alagoano.

Resultados esperados
Espera-se desenvolver o *AcoustoChip Cancer Assay* para criar modelos tridimensionais (3D) de tumores de mama, utilizando células MCF-7 em um ambiente controlado que replica a microfisiologia da mama. Essa plataforma permite o crescimento de microtumores sem contato com substrato, em formato esferoidal, dentro de micropoços interconectados, viabilizando ensaios e testes de novos fármacos de maneira precisa e eficiente.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: educação popular em saúde para pacientes, familiares e cuidadores; treinamento de apoio para cuidadores e familiares; publicação de artigos; participação em eventos na área de saúde; e divulgação nas redes sociais e em outras mídias.

PRELIMINAR

Biocurativo à base de biopolímeros de nanocelulose bacteriana com liberação sustentada para engenharia de tecidos – tratamento da cicatrização e regeneração em queimaduras profundas

Gerson Nakazato
Universidade Estadual de Londrina (UEL)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um biocurativo (*scaffold*) multifuncional, à base de biopolímeros de nanocelulose bacteriana, de liberação sustentada de agentes farmacológicos para a cicatrização e regeneração do tecido da derme reticular em queimaduras profundas, tornando-se uma alternativa ao processo de enxertia.

Relevância para o SUS
O caráter inovador em saúde da proposta está na utilização de um biomaterial multifuncional para o tratamento de queimaduras. O biomaterial tem potencial para acelerar a cicatrização e a regeneração tecidual, diminuindo o tempo de recuperação dos pacientes; para reduzir o risco de infecções; e para melhorar a aparência estética da cicatriz e ser mais confortável para o paciente. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro gerando novos produtos e serviços, promovendo a inovação e reduzindo os gastos e tempo de recuperação dos pacientes.

Resultados esperados
Espera-se desenvolver um biocurativo a partir de biopolímeros de nanocelulose bacteriana produzido pelo laboratório de bacteriologia básica e aplicada da UEL junto com outros biopolímeros e ativos farmacológicos (antimicrobiano, anti-inflamatório e cicatrizante). O desenvolvimento do biomaterial será a partir de nanocelulose bacteriana, um material natural que apresenta propriedades de biodegradabilidade, biocompatibilidade e liberação controlada de fármacos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: escrita de artigos científicos; divulgação em jornais, TV e mídias sociais; criação de um site do projeto e canais de comunicação entre os pesquisadores envolvidos; organização de eventos e participação em feiras tecnológicas (atividade extensionista comunitária).

PRELIMINAR

Bioimpressão 3D, terapia gênica e imagem molecular: nanorradiofármacos ultraespecializados como teranósticos para tumores cerebrais

Ralph Santos-Oliveira
Comissão Nacional de Energia Nuclear (CNEN)

Resumo
O projeto objetiva desenvolver nanopartículas (NPs) carregadas com siRNA para o silenciamento do gene da Tenascina-C, uma proteína matricelular largamente secretada no microambiente tumoral envolvida na proliferação e na invasão do tumor, na angiogênese, na resistência à quimioterapia e na imunomodulação. Esses nanocarreadores serão ainda decorados com peptídeos RGD para o endereçamento ao sítio tumoral (alvo); e radiomarcados com 99mTecnécio para monitoramento do tratamento utilizando imagem molecular (microSPECT/CT). Para avaliar a eficácia do tratamento com as nanopartículas serão realizados testes *in vivo* e *in vitro*, utilizando um modelo bioimpresso de cultura 3D do tecido nervoso em um sistema microfluídico. Assim, pretende-se construir partículas nanoestruturadas de maneira a intervir nos mecanismos moleculares para possibilitar o tratamento e o acompanhamento do sucesso da intervenção farmacológica utilizando imagem molecular.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer (PNPCC), Política Nacional de Medicamentos (PNM) e Política Nacional de Promoção da Saúde (PNPS). O desenvolvimento de um nanorradioteranóstico em associação com a bioimpressão 3D para câncer cerebral tem potencial para revolucionar tanto a abordagem clínica quanto os aspectos econômicos da atenção à saúde, além do impacto positivo no Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, fortalecendo a capacidade de pesquisa, impulsionando o crescimento econômico, criando empregos de alta qualificação e melhorando o acesso a tratamentos avançados para os pacientes.

Resultados esperados
Desenvolvimento de um novo radiofármaco, nanoestruturado, com ação teranóstica e com aplicação direta à saúde humana, no diagnóstico preciso e na terapia efetiva da glioblastoma multiforme. O projeto será desenvolvido junto a uma fábrica de radiofármacos, o que permitirá a sua inserção, após todas as etapas legais, do novo medicamento junto ao pipeline da indústria.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê apresentações em congressos, divulgação por meio das agências de fomentos e para gestores (Conasems e Conass).

PRELIMINAR

Desenvolvimento, caracterização e análise da eficácia de lipoplexos visando ao *delivery* cérebro-direcionado de siRNA para tratamento de desordens neuroinflamatórias

Julia Helena Rosauro Clarke
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver, caracterizar, e avaliar a eficácia de lipoplexos visando *brain-targeted delivery* de siRNA para TNF-alpha em modelos pré-clínicos de desordens neuroinflamatórias visando a translação para a prática médica. O desenvolvimento deste produto irá auxiliar na profilaxia e diminuição da taxa de disseminação infecções virais e progressão de doenças neurodegenerativas, contribuindo para redução de custos com saúde, tempos de internação e cooperar com o desafogamento da rede pública de saúde.

Relevância para o SUS
A tecnologia é potencialmente escalável, o que a torna atraente para a indústria farmacêutica. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois o projeto possui o potencial de impactar positivamente o SUS, reduzindo custos e melhorando a qualidade de vida dos pacientes.

Resultados esperados
Desenvolvimento de lipoplexos para direcionamento de siRNA para silenciamento da citocina TNF-α para o sistema nervoso (SN). A incorporação do siRNA em lipoplexos direcionados ao SN leva à proteção do siRNA contra degradação enzimática, aumenta a permeabilidade do siRNA a membranas celulares e barreira hematoencefálica, mas principalmente possibilita o direcionamento ativo, reduzindo a bioacumulação de siRNAs em diferentes tecidos, diminuindo eventuais efeitos colaterais e toxicidade, e permitindo o silenciamento gênico efetivo em baixas doses. Além disso, espera-se uma significativa melhora da qualidade de vida dos pacientes, fomento à pesquisa e inovação nacional, capacitação profissional e estabelecimento de políticas públicas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: produção de vídeos educativos; elaboração de cartilhas falando sobre doenças neuroinflamatórias e possíveis estratégias para prevenção e tratamento; visitas de alunos de escolas públicas em laboratórios de pesquisa e inovação da instituição sede; escrita de artigos científicos.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de CAR-T cell direcionado para a mutação S310F de ERBB2 como proposta terapêutica para o câncer gástrico

André Salim Khayat
Universidade Federal do Pará (UFPA)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver terapia de células adotivas com receptor de antígeno quimérico específica para a mutação S310F de ERBB2 como proposta terapêutica para o câncer gástrico. Por meio deste estudo será feita a seleção de fragmentos de anticorpos scFV, a partir de bibliotecas humanas previamente obtidas, para identificar como alvo a mutação S310F em HER-2. Assim, as moléculas obtidas terão maior segurança, além de reduzir efeitos adversos, tendo como alvo antígenos mutados exclusivos dos tumores.

Relevância para o SUS
O projeto irá colaborar no desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao contribuir com o desenvolvimento de uma nova tecnologia, internamente, estabelecendo forte relação com a indústria. O caráter inovador em saúde do projeto deve-se ao fato de propor o desenvolvimento de linfócitos T modificados por CAR, as CAR-T, direcionadas especificamente para a mutação S310F de ERBB2, mutação esta associada à resistência a vários medicamentos.

Resultados esperados
A presente proposta objetiva a seleção de fragmentos de anticorpos scFV a partir de bibliotecas humanas, previamente obtidas, para identificar como alvo a mutação S310F em HER-2. Assim, as moléculas obtidas terão maior segurança, além de reduzir efeitos adversos, tendo como alvo antígenos mutados exclusivos dos tumores. Desse modo, o projeto apresenta um grande potencial para o desenvolvimento de insumos e uma terapia de relevância clínica, podendo ainda, ser um modelo para a construção desses agentes para outras mutações-alvos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: I. ofertar aulas e palestras para um público de 500 pessoas; II. publicação dos resultados em revistas científicas, além de apresentação em congressos e eventos; e III. realizar divulgações em redes sociais e mídias.

PRELIMINAR

Desenvolvimento pré-clínico e clínico de terapia celular para reparação cardíaca em pacientes com isquemia miocárdica crônica

Pedro Alves Lemos Neto
Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE)

Resumo
O projeto tem como objetivo definir a biodistribuição e os efeitos colaterais do transplante intracardíaco de células-tronco mesenquimais alogênicas humanas extraídas de tecido adiposo (hCTMs) e expandidas em modelo suíno, a fim de subsidiar o desenvolvimento de um produto de terapia celular (TC) combinado à cirurgia de revascularização miocárdica em pacientes portadores de doença arterial coronária.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à política pública de saúde do SUS "Programa de Terapia Celular e Gênica". O desenvolvimento de tratamentos de TC se concentra nas grandes indústrias a custos altos, inviabilizando o acesso da população a este tipo de tratamento. Por isso, o desenvolvimento de uma TC nacional reduzirá custos para implantação no SUS, além de contribuir para a expansão do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro.

Resultados esperados
Será feita a análise de aspectos éticos e sanitários; triagens (doador, clínica e social, laboratorial); avaliação física; exames de qualidade, caracterização e viabilidade das hCTMs; testes de estabilidade de longa duração, potência e imunomodulação das hCTMs, farmacocinética-dinâmica; toxicologia; histopatologia; genotoxicidade; e tolerância. Assim, pretende-se avaliar a segurança da injeção de diferentes doses de células hCTMs no coração, bem como o desenvolvimento de um PTA.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: Programa Cientista do Amanhã (alunos do ensino fundamental); e publicação de conteúdo sobre TC no LinkedIn, Instagram, Facebook e site da Eretz.bio.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de terapia CAR-T para tumores expressando GD2

Martín Hernán Bonamino
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo

O projeto tem como objetivo geral produzir células CAR-T anti GD2 utilizando o sistema Transposon/Transposase *Sleeping Beauty*. Este objetivo será amparado por um desenho racional de abordagem imunoterapêutica baseado na caracterização de retinoblastomas (RB) e neuroblastomas (NB) por instituições de referência no Brasil, de modo a testar as células CAR-T em modelos relevantes pré-clínicos e avaliar estratégias para potencializar seus efeitos.

Relevância para o SUS

Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois, além de estabelecer redes colaborativas entre instituições localizadas em unidades federativas diferentes, tem a intenção de desenvolver capacidade nacional de geração, validação e aplicação clínica de novas tecnologias em saúde, com a possibilidade de gerar terapias que possam ser validadas e ofertadas ao SUS a uma fração do custo dos produtos comerciais que vem sendo demandados judicialmente no país.

Resultados esperados

Utilizar vetores não virais baseados no sistema transposons/transposase para geração de células CAR-T. Tais vetores não virais apresentam resultados clínicos positivos em termos de eficácia e segurança a uma fração do custo de uso de outras plataformas tecnológicas. Por meio deste estudo será feita a análise de: I. caracterização do microambiente tumoral em RB e NB; II. desenvolvimento de protocolo de geração de células CAR-T; III. caracterização do efeito de fármacos nas células tumorais; e IV. estabelecimento do modelo pré-clínico de xenoenxerto. Esta terapia, se validada, pode se tornar uma alternativa para aplicação no SUS e substitutivo para eventuais imunoterapias, com custos mais elevados, que estão em fases tardias de desenvolvimento clínico e certamente serão ofertadas ao SUS no horizonte de 5 a 10 anos.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: divulgação de resultados através da página e rede social, gerando conteúdo interativo; desenvolvimento de jogo interativo de tabuleiro para ser aplicado em escolas pública; e disponibilização de vídeos voltados ao público leigo.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de uma plataforma para entrega de ácidos nucleicos para terapias gênicas usando nanopartículas lipídicas

Mauro Martins Teixeira
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
O projeto tem como objetivo gerar uma plataforma otimizada para entrega de ácidos nucleicos com nanopartículas lipídicas (LNPs) para terapias gênicas *ex vivo* e *in vivo*. Por meio deste estudo será feita a análise do efeito do uso de normalizadores do microambiente tumoral para melhor funcionamento das LNPs e reduzir muito o custo da sua produção, com potencial de aplicação da tecnologia no SUS.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à política pública de saúde do SUS: Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer na Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas. Sendo assim, contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois servirá de plataforma para o desenvolvimento de outras terapias direcionadas ao câncer e a outras doenças. Este nicho de pesquisa ainda é pouco explorado no país, mas estratégico em termos de soberania nacional, quando consideramos o impacto socioeconômico que as doenças como o câncer representam para o SUS.

Resultados esperados
Desenvolver um produto menos dispendioso, em menor tempo, possivelmente com menos efeitos adversos, e que pode ser modificado para tratar tumores sólidos e hematológicos. Além disso, pretende-se otimizar e validar uma plataforma de LNPs com ácidos nucleicos para: I. gerar células CAR-T *in vitro* e *in vivo*; II. entregar ácidos nucleicos com atividade imune e antitumoral de forma tecido-específica *in vivo*. Esta plataforma poderá interagir com outros projetos em rede e permitir o desenvolvimento de novas terapias para o câncer de forma segura, mais barata e com proteção intelectual do Brasil; tudo isto permitirá o uso de terapias antitumorais potentes e inovadoras no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: publicações em revistas de divulgação científica e reuniões, cursos e interações com as secretarias de saúde municipal e estadual em que serão discutidos os resultados e apresentação da tecnologia, do seu potencial e alcance e possível uso para o SUS.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de uma terapia alogênica com células NK-CAR.19 com o complexo IL-15/IL-15Rα, com alta capacidade de proliferação e o efeito antitumoral

Dimas Tadeu Covas
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo realizar uma avaliação da eficácia e segurança das células NK-CAR IL15/IL15Ra em um modelo pré-clínico sob condições de boas práticas de laboratório (BPL). Por meio deste estudo será possível avançar com relação ao desenvolvimento de uma terapia com células NK-CAR totalmente brasileira, com potencial de oferecer tratamentos mais acessíveis e seguros para os pacientes com neoplasias hematológicas.

Relevância para o SUS
A iniciativa tem potencial não apenas de melhorar o acesso a tratamentos de câncer mais eficazes, mas também de criar oportunidades econômicas, reduzir custos de tratamento e atrair investimentos em pesquisa e desenvolvimento no Brasil. O caráter inovador em saúde da proposta caracteriza-se pelo desenvolvimento de uma terapia com CAR-NK, que proporcionará contribuições e impactos positivos para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro no que tange ao desenvolvimento de tecnologia nacional, investimento em capacitação de recursos humanos, impulsionamento de subsídios futuros à indústria de exportação de produtos de saúde (trazendo divisas para o país) e redução dos custos do tratamento.

Resultados esperados
Avançar no desenvolvimento de uma terapia com células NK-CAR totalmente brasileira, com potencial para oferecer tratamentos mais acessíveis e seguros para pacientes com neoplasias hematológicas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: elaboração de boletins informativos sobre as pesquisas desenvolvidas durante o projeto e *workshop* de imunoterapia (evento anual).

PRELIMINAR

Eficácia da terapia gênica com AAV-9-CAPN1 em modelos pré-clínicos de paraparesia espástica hereditária

Jonas Alex Morales Saute
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um protocolo e avaliar a eficácia de terapia gênica com uso do vetor viral adeno-associado tipo 9 (AAV-9), modificado para carrear o gene da calpaína-1 em modelos pré-clínicos de paraparesia espástica hereditária do tipo 76 (SPG76), visando ao desenvolvimento de um ensaio clínico futuro.

Relevância para o SUS
O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois busca parcerias ou mesmo transferência de tecnologia para instituições públicas que tenham vocação para a produção de fármacos e que tenham capacidade de atender a boas práticas de fabricação (BPF) para humanos instalada e escalonável para produção, ou para parcerias privadas como laboratórios farmacêuticos nacionais que cumpram os mesmos requisitos ou ainda para startups nacionais que busquem atuar na produção de fármacos para terapias avançadas.

Resultados esperados
Por meio deste estudo espera-se analisar a eficácia do vetor AAV-9-CAPN1 *in vitro* no modelo de fibroblastos de pacientes com SPG76, avaliar a segurança da terapia no modelo gênico transgênico CAPN1 -/- e analisar a história natural da SPG76 em pacientes brasileiros com desfechos de avaliação clínica, de performance e tecnologias digitais de saúde e neuroimagem.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: elaboração de site de divulgação científica do projeto, bem como perfis nas mídias sociais Instagram e YouTube, elaboração de boletim de resultados parciais e elaboração de vídeo-resumos dos resultados parciais.

PRELIMINAR

Emprego de mRNA em processos de edição genômica e terapia para mucopolissacaridose

Roberto Giugliani
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um produto terapêutico de edição e expressão gênica para a mucopolissacaridose tipo I (MPS I), baseado em mRNA e vetores não virais. A MPS I é uma doença rara, causada por mutações no gene IDUA. Por meio deste estudo será desenvolvido um vetor não viral (lipossomo), para a edição de genes utilizando o sistema CRISPR/Cas9 na forma de mRNA (mRNA de Cas9). A expectativa é fornecer ao SUS um produto seguro, já que não envolve partículas virais, único, ou seja, não repetido por toda a vida do paciente, e com custo muito inferior à reposição enzimática, tratamento atual e de uso constante.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS, como a Política Nacional de Saúde da Criança e a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A contribuição para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro relaciona-se ao desenvolvimento de um produto baseado em mRNA, tecnologia que foi recentemente empregada na produção de vacinas para covid-19. Desta forma, a expectativa é que este tipo de produto seja produzido internamente.

Resultados esperados
Análises sobre a segurança e eficácia de um produto de edição gênica baseado em mRNA para MPS I, para um futuro estudo clínico. Ademais, informações comparativas sobre o produto, entregando os componentes via mRNA ou via DNA. Espera-se ainda que profissionais de saúde e pacientes com doenças raras, em especial os com mucopolissacaridoses, tenham claro o que é a terapia gênica e a edição gênica, seus riscos e benefícios.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, estão previstas as ações: publicação de 3 artigos científicos em revistas de circulação internacional, depósito de patente do produto e realização do curso anual da Escola Latino-Americana de Genética Humana e Médica (ELAG).

PRELIMINAR

Estudo de viabilidade, desenvolvimento e reprodução de clones suínos geneticamente modificados livres de patógenos para a fabricação de órgãos para xenotransplante

Mayana Zatz
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo investigar a sobrevivência e a capacidade reprodutiva de suínos clones geneticamente modificados e estabelecer uma linhagem suína livre de patógenos específicos, visando a produção de órgãos para xenotransplante.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Transplante de Órgãos; à Política de Vigilância, Prevenção e Controle de Zoonoses instituído do Ministério da Saúde; à Política Nacional do Meio Ambiente; e à Política de Boas Práticas Agropecuárias e Bem-Estar Animal. Possui carácter inovador, pois proporciona alta tecnologia, posicionada na vanguarda do conhecimento e pesquisada por poucos países, como EUA, Alemanha, Nova Zelândia, China e Coreia do Sul.

Resultados esperados
Por meio desse estudo, espera-se que com o desenvolvimento dos xenotransplantes no Brasil, este possa contribuir para construir uma solução para o problema nacional da escassez de órgãos. O desenvolvimento deste projeto poderá reforçar a presença do Brasil no cenário de inovação biotecnológica de engenharia genética para a saúde humana.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: divulgação de resultados científicos à comunidade científica; divulgação das atividades para a comunidade científica geral, gestores, profissionais da saúde e associações de pacientes renais crônicos; discussões técnicas com representantes de entidades religiosas (cristãs, judaicas e muçulmanas) visando disseminar as informações da técnica e facilitar sua aceitabilidade; além de manter as discussões com representantes do poder jurídico, visando mapear pontos de vácuo legal em que o xenotransplante pode ser inserido e construir propostas em conjunto.

PRELIMINAR

Formulação ocular carreadora do sistema CRISPR/Cas9 para tratamento da mucopolissacaridose tipo I

Helder Ferreira Teixeira
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um sistema de gelificação termossensível contendo lipossomas como carreadores de duas sequências de DNA (um plasmídeo do sistema CRISPR/Cas9 e um plasmídeo doador da sequência da proteína IDUA para servir como modelo para recombinação homóloga no *locus* ROSA26) para o tratamento da opacificação da córnea que ocorre na mucopolissacaridose tipo I.

Relevância para o SUS
O projeto tem carácter inovador, com grande potencial e possibilidade de redução de gastos públicos em comparação com os pacientes tratados com reposição enzimática atualmente. O desenvolvimento deste projeto proporcionará a criação de uma plataforma de divulgação sobre doenças raras em rede social e por e-mail, especialmente, o que previne gastos com campanhas de divulgação sobre essas doenças. O projeto alinha-se à Política de Saúde Digital (e-SUS); Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde.

Resultados esperados
Por meio desse estudo, espera-se que, com a utilização da terapia gênica tópica ocular, os cuidados paliativos como fisioterapia e infiltrações de corticosteroides podem ser reduzidos ou até extintos. E ainda, a utilização do sistema de saúde digital para popularizar dados confiáveis sobre as doenças raras e sobre as terapias inovadoras.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: artigos de divulgação, artigos científicos e patentes; participação em eventos científicos; produção de livreto e folder digital; cursos de atualização.

PRELIMINAR

Hidrogel multifuncional à base de fontes renováveis contendo vesículas extracelulares para regeneração da córnea

Rodrigo Silveira Vieira
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Resumo
Estima-se que 12,7 milhões de pessoas sofram de perda de visão da córnea mundialmente, uma problemática que causa grande impacto individual e alto custo para o SUS. O transplante de córnea é o principal tratamento para a etiologia; entretanto, o custo elevado e a baixa disponibilidade de doadores são fatores limitantes, o que ocasiona aumento da fila de espera para a cirurgia. Duas abordagens terapêuticas da engenharia de tecidos oferecem resolução à problemática: desenvolvimento de materiais para tratar os estágios iniciais da lesão e recuperar o tecido; e desenvolvimento de enxertos biomiméticos em substituição à córnea humana. Sendo assim, o projeto pretende desenvolver um hidrogel multifuncional para uso como tratamento direto de lesões iniciais na córnea, e como biotinta para a bioimpressão de substituto córneo para aplicação e regeneração da córnea humana.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção em Oftalmologia. Ademais, contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro no que se refere a tornar o país menos dependente da importação de insumos na área médica. Assim, espera-se maior autonomia e resiliência frente às oscilações do mercado internacional e redução da vulnerabilidade tecnológica do SUS. Os produtos gerados contribuirão para impulsionar a indústria farmacêutica e de tecnologia em saúde brasileira, possibilitando geração de empregos e ganho com exportações desse produto.

Resultados esperados
Espera-se que o hidrogel apresente características físico-químicas adequadas e alta eficácia nos ensaios biológicos pré-clínicos, sendo capaz de promover o reparo do tecido córneo. Tais resultados possibilitarão níveis de evidências científicas sólidas para aprovar a realização de ensaios clínicos futuros, passo importante para aprovação e regulamentação do produto junto a Anvisa. O desenvolvimento de uma terapia inovadora poderá contribuir para a redução da fila para transplante de córnea.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: envio de materiais informativos sobre o estudo, publicação de artigos científicos e participação em feiras científicas.

PRELIMINAR

Implante de liberação lenta de acetazolamida para edema macular cistoide em pacientes portadores de retinose pigmentar e retinosquise ligada ao X

Rodrigo Jorge
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
As distrofias hereditárias da retina constituem um grupo heterogêneo de doenças com prevalência de 1 em 3.000 a 4.000 indivíduos. Entre elas, destacam-se a retinose pigmentar e a retinosquise ligada ao X, caracterizadas por nictalopia, perda do campo visual e baixa acuidade visual. O edema macular cistoide, manifestado pela espessura retiniana central aumentada, pode surgir mesmo nos estágios iniciais, contribuindo para a piora visual aguda. O tratamento clínico, dependente da etiopatogenia, inclui inibidores da anidrase carbônica, como colírios e acetazolamida oral, cuja eficácia é limitada por efeitos adversos e baixa adesão. Recentemente, um implante intravítreo de acetazolamida seguro, testado em modelo animal e eficaz em edema macular pós-cirurgia de catarata, demanda avaliação em pacientes com distrofias retinianas.

Relevância para o SUS
A pesquisa alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS – Projeto Olhar Brasil: pretende triar casos de baixa acuidade visual primariamente em jovens; e ao Projeto de Lei 2366/22, que institui a Política Nacional de Conscientização e Assistência aos Portadores de Retinose Pigmentar (o texto está em análise na Câmara dos Deputados). O desenvolvimento de um novo dispositivo para liberação de fármacos oftálmicos representa uma oportunidade econômica para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, com potencial de geração de empregos e retorno financeiro via produção em escala.

Resultados esperados
Espera-se que o implante de acetazolamida não cause toxicidade à retina, o que possibilitará o desenvolvimento de uma nova terapia para o edema macular cistoide em pacientes portadores de retinose pigmentar ou retinosquise ligada ao X. Além disso, a expectativa é que a terapia melhore a acuidade visual dos pacientes e diminua a espessura macular. Isso possibilitará a aplicação da nova terapia em paciente do SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação científica e disseminação de resultados inclui participação em eventos científicos, publicação em periódicos, diálogo com associações de deficientes visuais, além de ações educativas presenciais e divulgação em redes sociais sobre o edema macular na retinose pigmentar e retinosquise juvenil.

PRELIMINAR

Implante intravítreo de acetazolamida para edema macular cistoide pseudofácico

André Marcio Vieira Messias
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O edema macular cistoide pseudofácico (EMCP) é definido como um edema macular cistoide que se desenvolve após uma cirurgia de catarata (incidência clínica de 1% a 2%). O EMCP é diagnosticado quando o paciente refere diminuição recente da acuidade visual (AV) associada a um edema macular confirmado pela espessura macular (CSFT) na Tomografia de Coerência Óptica (OCT). Esta síndrome é a causa mais importante de deterioração da AV após cirurgia de catarata sem complicações. Muitas vezes, resolve-se espontaneamente, mas também pode ocorrer persistência ou edema refratário. Existe grande variabilidade, mas não há consenso quanto à forma de conduzir o tratamento do EMCP. O objetivo do trabalho é testar a segurança da utilização intravítrea do implante de acetazolamida (260 mcg) no tratamento do edema macular cistoide refratário, recidivante ou intolerante ao tratamento tradicional.

Relevância para o SUS

O desenvolvimento do estudo pode contribuir para um tratamento com custo menor, visto que elimina a necessidade de colírios por meses, aumenta a adesão ao tratamento aumentando as chances de sucesso deste, trata os casos que até hoje não possuem tratamento proposto (recidivantes e refratários) e impede reações adversas sistêmicas e necessidade de tratamento para essas ocorrências. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao viabilizar um novo dispositivo de liberação de fármacos, configurando oportunidade promissora para o setor industrial.

Resultados esperados

Por meio desse estudo, espera-se obter um implante de liberação lenta que pode liberar doses seguras de acetazolamida por meses de maneira local, sem efeitos colaterais sistêmicos e com isso proteger também contra a recorrência. Além disso, aumentar a adesão ao tratamento e eliminar a necessidade de uso de colírios anti-inflamatórios hormonais e não hormonais por longos períodos.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: envio de materiais informativos sobre o projeto; e participação em feiras e congressos científicos.

PRELIMINAR

Modelos cutâneos 3D imunocompetentes para estudo da leishmaniose tegumentar: desenvolvimento, testagem e aplicação

Maria Carolina Accioly Brelaz de Castro
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver, testar e aplicar modelos cutâneos 3D imunocompetentes para estudo da leishmaniose tegumentar (LT), uma doença negligenciada e considerada um grave problema de saúde pública no Brasil. Por meio deste estudo, será feita a análise de dois novos modelos cutâneos 3D, equivalentes de pele humana imunocompetentes, para triagem de fármacos, que por simularem o ambiente onde o parasito se desenvolve, permitem um melhor entendimento da relação parasito-hospedeiro.

Relevância para o SUS
Os resultados deste projeto trarão aplicações importantes para o SUS ao propor dois novos e modernos sistemas de pele 3D imunocompetentes, o que facilitará a translação dos resultados e o avanço das pesquisas em saúde sobre LT. O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS, como o Manual de Vigilância da Leishmaniose Tegumentar do Ministério da Saúde; a Agenda de Prioridades de Pesquisa do Ministério da Saúde; e o Programa de Pesquisa para o SUS. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois poderá ser utilizado como uma plataforma para estudo e desenvolvimento de novas drogas para a LT, bem como para outras doenças da pele, como infecções fúngicas e bacterianas, dentre outras patologias de importância no nosso país e no mundo.

Resultados esperados
Espera-se desenvolver, testar e utilizar modelos de pele em 3D, que incluem componentes imunológicos, além de elucidar tais interações e contribuir com um novo modelo de triagem de fármacos para a doença. Essas análises poderão gerar novas estratégias profiláticas e de tratamento para a LT, contribuindo na triagem e seleção de novos compostos leishmanicidas mais eficazes e com maior eficiência.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: participação nas reuniões científicas dos residentes/profissionais de dermatologia dos hospitais universitários; elaboração e divulgação de mídia impressa sobre cultura de células em 3D, seus desafios e possíveis utilizações na área de saúde.

PRELIMINAR

NanoTROP2: produto de terapia gênica CRISPR/Cas9 carreado em nanopartículas conjugadas com anticorpo tumor-seletivo para uso em doenças oncológicas

Alfeu Zanotto Filho
Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC)

Resumo
Este projeto tem como propósito o desenvolvimento e validação da eficácia e toxicidade pré/não clínica da nanoTROPv2, uma nanopartícula lipídica conjugada com anticorpo anti-TROP2 destinada a ser utilizada como plataforma de entrega para sistemas de edição genômica CRISPR/Cas9 em tumores.

Relevância para o SUS
A nanoTROP surge como uma promissora plataforma terapêutica para o avanço de diversos produtos de terapia gênica. Este projeto propõe um estímulo nacional ao desenvolvimento desse tipo de terapia, fundamental para integrar pesquisadores na pesquisa translacional, permitindo-lhes contribuir para o SUS e para o desenvolvimento tecnológico nacional. Isso resultaria na oferta de produtos eficazes e processos mais acessíveis para esse segmento terapêutico.

Resultados esperados
Este estudo abrangerá análises de preparo e caracterização físico-química de nanopartículas lipídicas conjugadas com anticorpo anti-TROP2 carregadoras de plasmídeos CRISPR/Cas9. Inclui ainda a avaliação da captação celular das partículas, entrega do sistema CRISPR/Cas9, eficiência de edição genômica e depleção proteica em cultivos 2D e 3D de linhagens tumorais tratadas com a nanoTROP. Além disso, abordará a avaliação da entrega intratumoral do sistema CRISPR/Cas9, eficiência de edição genômica e depleção proteica pela nanoTROP em modelo tumoral *in vivo*, e a determinação de marcadores de toxicidade, mutagenicidade e tumorigênese em animais tratados com nanoTROP.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: divulgações em redes sociais; participação no evento “Next Frontiers to Cure Cancer” no Hospital A.C. Camargo Cancer Center e no “Congresso CEPON” com profissionais do Centro de Pesquisas Oncológicas/CEPON (Florianópolis); sensibilização e socialização dos dados com gestores de saúde sobre o uso de terapias avançadas no tratamento do câncer; conferência/palestra em congressos científicos voltados para o câncer.

PRELIMINAR

Produção de células CAR-T anti-BCMA para aplicação em estudo pré-clínico no combate ao mieloma múltiplo

Vanderson Geraldo Rocha
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O mieloma múltiplo (MM) é uma neoplasia hematológica derivada da linhagem plasmocitária, considerada incurável e com estimativa de sobrevida de menos de 12 meses. Nesse contexto, a terapia com células CAR-T tem demonstrado eficiência em um número limitado de centros, porém com alto custo. Diante desse cenário, surge a necessidade de desenvolvimento de novas estratégias para disponibilização de terapias avançadas para o tratamento de malignidades plasmocitárias cujo custo se enquadre na realidade do SUS. Em parceria com um grupo de pesquisa de Barcelona, pretende-se estabelecer no Serviço de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular do HC/FMUSP a produção de células CAR-T anti-BCMA para futuras aplicações clínicas.

Relevância para o SUS
O projeto desenvolverá terapias celulares hoje inexistentes para pacientes com doenças onco-hematológicas refratárias, promovendo um aprimoramento das possibilidades terapêuticas ofertadas pela Seguridade Social. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro porque propõe, por meio de produção acadêmica e descentralizada de células CAR-T anti-BCMA, uma opção terapêutica com custo-efetividade importante para a diminuição do impacto financeiro sobre o setor de saúde suplementar no Brasil, bem como para ampliação e democratização do acesso a uma terapia avançada.

Resultados esperados
Expansão e transdução de linfócitos T com vetor viral carreando o gene CAR anti-BCMA via sistema CliniMACS Prodigy; avaliação da capacidade funcional *in vitro;* perfil de segurança da infusão intravenosa de células CAR-T em modelo murino; e ensaio da atividade antitumoral de células CAR-T contra células tumorais BCMA+ humanas. Espera-se obter um produto seguro, eficaz e viável para futuras aplicações em testes em humanos, com menor custo para o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: envio de informes a gestores de saúde; publicação de *newsletters*; realização de *workshops*; gravação e divulgação de videoaulas; realização de lives; divulgação nos jornais dos conselhos de classe e sociedades médicas; e participação em eventos científicos.

PRELIMINAR

Protocolo de terapia gênica para acidemia glutárica

Guilherme Baldo
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo

O projeto tem como objetivo desenvolver um protocolo de terapia gênica para acidemia glutárica (AG), pela administração de um vetor adeno-associado (AAV) carregando uma cópia funcional do gene GCDH, no modelo murino da doença. Por meio deste estudo será feito o desenho e teste de um protocolo pré-clínico de terapia gênica para AG, através da administração de vetor AAV no modelo animal murino da doença. De acordo com a Lei 14.154, de 2021, a AG será incluída no teste do pezinho no país nos próximos anos, o que deve aumentar o número de pacientes diagnosticados e permitir um tratamento precoce no SUS.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se às seguintes políticas públicas de saúde do SUS: Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria GM/MS número 199 de 30/01/2014), Política Nacional de Medicamentos e Política Nacional de Saúde da Criança. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois trata-se de estudo visando à geração de um produto de terapia gênica exclusivo do país, sem concorrência com o exterior, o que poderia impulsionar a indústria brasileira.

Resultados esperados

Espera-se obter um produto de terapia gênica para AG e o seu melhor protocolo de tratamento, incluindo parâmetros como dose, via de administração, segurança e eficácia. Ao desenvolver tal expertise no país, novos protocolos para outras acidemias e doenças similares, como fenilcetonúria e outras aminoacidopatias, também poderão ser desenvolvidos.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: publicação do informativo “Caiu na Rede”, com frequência de 4 números por ano, em que novidades sobre as mucopolissacaridoses e doenças relacionadas são publicadas e difundidas entre médicos, profissionais de saúde, familiares, pacientes e público em geral de forma on-line; realização de encontros de familiares afetados por doenças raras; divulgação dos resultados em revistas e jornais leigos; e curso anual.

PRELIMINAR

Saúde de precisão no contexto de cânceres hematológicos e doenças ósseas: o uso da citometria de fluxo multiparamétrica e de ômicas em nível de células únicas para o desenvolvimento de estratégias inovadoras de diagnóstico, monitoramento e tratamento

Angelo Maiolino
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo

O projeto tem como objetivo utilizar as metodologias de citometria de fluxo de alta sensibilidade (*next generation flow*) e de ômicas em nível de células únicas (*single cell omics*) para desvendar, em um contexto básico, como são reguladas, em nível celular e molecular, as distintas funções das células do microambiente medular. Por meio deste estudo será feita a análise da influência do compartilhamento esquelético/estromal na iniciação e/ou progressão de leucemias e de mieloma múltiplo, do papel das células da linhagem esquelético/estromal na manutenção da massa óssea e na regeneração de fraturas, determinação de novos marcadores e alvos terapêuticos para fins de diagnósticos, prognósticos, tratamento, monitoramento para as patologias estudadas e adequação da infraestrutura laboratorial existente na instituição para validação do que for desenvolvido com o estudo.

Relevância para o SUS

A proposta apresenta potencial impacto no SUS, com benefícios assistenciais e econômicos. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro por meio da atuação da instituição como centro de referência para a disseminação destes produtos, processos e/ou insumos, promovendo parcerias público-privadas, capacitação profissional e estímulo à inovação.

Resultados esperados

Gerar conhecimento para embasar o desenvolvimento de novos métodos (diagnósticos, terapêuticos e de monitoramento) para doenças que afetam o osso e a medula óssea, utilizando metodologias de análises de células individuais para descobrir quais são e como são reguladas as funções das células do compartimento esquelético/estromal da medula óssea.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: publicações científicas; participações em conferências e congressos; *workshops*; treinamentos; e elaboração de material didático.

PRELIMINAR

Terapia gênica para neurodegeneração glaucomatosa com vetores de rAAV

Hilda Petrs Silva
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo estabelecer uma terapia para o glaucoma por superexpressão do gene neuroprotetor MAX direcionada às células ganglionares da retina, por administração intravítrea. Por meio deste estudo será feita a análise do potencial regenerativo do gene NGN2 com objetivo de buscar um efeito aditivo da terapia gênica neuroprotetora com transgene MAX.

Relevância para o SUS
O emprego da terapia gênica por meio de seu efeito permanente tem o potencial de reduzir despesas de longo prazo no SUS, comparadas com os custos cumulativos de tratamento do glaucoma. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois os produtos biotecnológicos a serem desenvolvidos neste projeto têm o potencial de gerar soluções que podem melhorar a qualidade de vida dos pacientes acometidos por neurodegeneração glaucomatosa, contribuindo para a saúde pública. Este projeto também irá ampliar infraestruturas existentes envolvidas em atividades de PD&I, que poderão, no futuro, fornecer vetores de rAAV de qualidade internacional para o setor acadêmico e, no médio/ longo prazo, para a indústria.

Resultados esperados
O projeto visa o desenvolvimento de um produto de terapia avançada com uso da tecnologia CRISPR/Cas9 e vetores de vírus adeno-associados recombinantes (rAAV). Espera-se desenvolver uma terapia para o glaucoma por superexpressão do gene neuroprotetor MAX direcionada às células ganglionares da retina, por administração intravítrea – uma técnica simples com efeitos adversos mínimos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: realização de lives sobre terapias avançadas e seu uso no glaucoma; produção e divulgação de vídeos técnico-científicos, que buscam capacitar em temas relacionados com terapias avançadas para o tratamento de glaucoma; participação e divulgação de resultados em congresso de alcance internacional.

PRELIMINAR

2.4.3.2 Resumos Executivos – Linha B

A **Tabela 13**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha B – Desenvolvimento de Ferramentas de Bioinformática – da Chamada Pública Nº 16/2023.

Tabela 13 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha B, da Chamada Pública Nº 16/2023

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Criação de um sistema de alerta à saúde de idosos baseado nas condições de tempo	UFFS	RS	190.297,10
Enfermagem de precisão e inteligência artificial: variáveis preditoras e modelos preditivos de eventos adversos em hospital	UFSC	SC	375.890,00
Estabelecimento de algoritmo para extração e estruturação de campos de texto livre de prontuários eletrônicos e modelo preditivo de resposta ao esquema de tratamento em pacientes com câncer de mama	USP	SP	159.300,00
Metodologias de *deep learning* aplicadas a dados e imagens clínico-patológicas	Unifesp	SP	486.294,98
Modelo de predição de dados clínicos em pacientes com calazar baseado em aprendizagem de máquina	UFPI	PI	492.720,00
Modelo preditivo para o diagnóstico de endometriose por meio de *machine learning*	BP	SP	453.989,82
Otimização da acurácia na detecção de variantes genéticas clinicamente relevantes em doenças cardiovasculares para identificação de famílias brasileiras em risco	USP	SP	499.170,00
PharmaGenoNet: uma plataforma integrada de farmacogenômica populacional e *deep learning* para predição de interações fármaco-alvo	UFRN	RN	489.200,00
PreciseCaller: uma plataforma completa, escalonável, de fácil uso e de código aberto para detecção de variantes genômicas em oncologia e medicina de precisão	HSL	SP	407.440,00
Sequenciamento por nanoporos e desenvolvimento de algoritmos de *machine learning* para diagnóstico e classificação de tumores de células germinativas pediátricos	HA	SP	276.070,00
Uma ferramenta computacional baseada em *machine learning* para registro e análise de potenciais evocados auditivos nos domínios do tempo e da frequência	Uncisal	AL	499.910,55
Uso do microbioma humano como biossensor na detecção de doenças inflamatórias e infecciosas	UFRJ	RJ	500.000,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Criação de um sistema de alerta à saúde de idosos baseado nas condições de tempo

Anderson Spohr Nedel
Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS)

Resumo
A meteorologia avançou com modelos cada vez mais precisos para previsão do tempo e clima, porém sua aplicação na estimativa de morbimortalidade respiratória e cardiovascular ainda é limitada. A integração de modelos matemáticos e estatísticos com previsões meteorológicas pode possibilitar a predição de agravos à saúde, especialmente em idosos, decorrentes de condições climáticas adversas, como ondas de calor. O projeto busca utilizar o avanço tecnológico em benefício da saúde pública, fornecendo subsídios, como o desenvolvimento de um sistema de alerta que apoie ações preventivas e mitigativas na saúde pública, otimizando a alocação de recursos e melhorando a qualidade de vida dessa população vulnerável.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à política pública do SUS da Atenção Primária à Saúde, que será contemplada a partir do monitoramento/previsão/detecção pelo modelo (com antecedência de dias) de situações desfavoráveis à saúde do idoso, para possibilitar a prevenção e mitigação de danos, e contribuindo, assim, com Tecnologia de Informação e Comunicação (TIC) na saúde. Ademais, relaciona-se à Política Nacional de Vigilância em Saúde, considerando ações de planejamento para acompanhar a população idosa mais vulnerável, a partir da previsão/detecção de condições de tempo (futuras) desfavoráveis à saúde.

Resultados esperados
Compreender a contribuição de variáveis meteorológicas (temperatura, umidade relativa do ar e índices de conforto térmico) na mortalidade de idosos por doenças cardiovasculares (DCV) no Rio Grande do Sul. Por meio das previsões de tempo do modelo *Global Forecast System* (GFS/NCEP/NOAA) espera-se ser possível predizer com certa antecedência (o "risco" de) a ocorrência de mortalidade de idosos por DCV, com o desenvolvimento de um modelo que preveja esse impacto à saúde da população idosa. Além disso, espera-se a criação de sistemas de alertas (com antecedência de vários dias) a partir da previsão de condições desfavoráveis de tempo.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação, o projeto prevê a divulgação dos resultados da pesquisa, por meio de diferentes ferramentas, à sociedade em geral, pesquisadores, gestores e profissionais da saúde.

PRELIMINAR

Enfermagem de precisão e inteligência artificial: variáveis preditoras e modelos preditivos de eventos adversos em hospital

Elisiane Lorenzini
Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver modelos preditivos de inteligência artificial em cinco hospitais do Sul do Brasil, a partir dos indicadores de segurança do paciente, e gerar uma aplicação web a ser incorporada no sistema de gestão de risco do hospital. Assim, espera-se redução da ocorrência de eventos adversos que comprometem a segurança do paciente e ainda redução de gastos com tempo de internação e incapacidades. O desenvolvimento do projeto pode contribuir para a segurança dos pacientes atendidos no SUS.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Estratégia de Saúde Digital (ESD) do Brasil para 2020 a 2028; aos Objetivos do Desenvolvimento Sustentável (ODS) no Brasil com metas a serem atingidas até 2030; e à orientação da Organização Pan-Americana de Saúde (OPAS). No que se refere ao desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, o projeto poderá ser replicado para demais instituições de saúde, contribuindo para a segurança dos pacientes e para a gestão dos recursos.

Resultados esperados
Identificar as variáveis preditoras, a partir do referencial teórico de enfermagem de precisão, de eventos adversos em pacientes hospitalizados; definir os melhores algoritmos para predição de eventos adversos em pacientes hospitalizados, desenvolver um Web App a partir do modelo de melhor performance preditiva para estimar a probabilidade de ocorrência de um evento adverso em pacientes hospitalizados.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: envio de materiais informativos e publicação de artigos científicos.

PRELIMINAR

Estabelecimento de algoritmo para extração e estruturação de campos de texto livre de prontuários eletrônicos e modelo preditivo de resposta ao esquema de tratamento em pacientes com câncer de mama

Luciana Rodrigues Carvalho Barros
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto tem como objetivo desenvolver um modelo preditivo para cálculo de risco de recidiva em pacientes com câncer de mama a partir de dados extraídos de texto livre de prontuário eletrônico. Por meio deste estudo será feita a análise de casuística, base de dados, processamento de linguagem natural (PLN), estrutura computacional para armazenamento e processamento dos dados, e de modelos preditivos. Será avaliada, em estudo retrospectivo, a performance dos tratamentos oferecidos nos últimos 15 anos a fim de buscar a modalidade com menores taxas de recidiva e óbito das pacientes atendidas, podendo o modelo ser aplicado no SUS, o que poderá diminuir custos e otimizar o tratamento.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS “Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher” e “Política Nacional de Promoção da Saúde”. Ademais, contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro porque os resultados obtidos poderão auxiliar na conduta médica sem geração de custos e procedimentos adicionais.

Resultados esperados

Espera-se o desenvolvimento de um algoritmo robusto para estruturação de dados de campos de textos de prontuários eletrônicos para pacientes com câncer de mama em um banco de dados do Icesp com mais de 15.000 casos com dados longitudinais. Além disso, o estabelecimento de modelo preditivo e interface ou aplicativo poderá ser aplicado pelas equipes médicas ao diagnóstico e classificar a paciente quanto ao risco de progressão de doença, recidiva ou resposta completa.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: conscientização sobre o câncer de mama e a pesquisa científica em estações de metrô de São Paulo; minicurso e *workshop* de modelos preditivos em câncer; página no Instagram sobre as novidades da pesquisa em AI em câncer; apresentação dos resultados nas reuniões periódicas das equipes assistenciais e em congressos.

PRELIMINAR

Metodologias de *deep learning* aplicada a dados e imagens clínico-patológicas

Matheus Cardoso Moraes
Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver, aplicar e criar modelos de inteligência artificial (IA), redes neurais e redes neurais convolucionais, para a classificação de tumores neurais em imagens histopatológicas. Por meio deste estudo será feita a análise de métodos e arquiteturas de *deep learning* para a correta classificação dos tumores neurais, aprimorando o diagnóstico e o tratamento de pacientes, o que poderá ocasionar redução de custos para o SUS e aumento da eficácia do processo.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS "Política Nacional de Atenção Oncológica", "Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher" e "Política Nacional de Saúde do Trabalhador e da Trabalhadora". As startups criadas contribuem com soluções de alto valor agregado diretamente para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro.

Resultados esperados
Construção de conhecimento e geração de dados em torno das áreas específicas e intersecções; validação de performance de modelos de visão computacional construídos para outras aplicações; contribuição na construção e propostas de modelos seja por Ensemble e/ou otimização de estruturas e parâmetros; assim, o modelo de melhor performance poderá virar API em plataformas on-line para uso dos profissionais da saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: realização de *workshops* para capacitação de patologistas de lesões de cabeça e pescoço; desenvolvimento de materiais informativos e recursos on-line; publicação de artigos e realização de apresentações em congressos.

PRELIMINAR

Modelo de predição de dados clínicos em pacientes com calazar baseado em aprendizagem de máquina

Vinicius Ponte Machado
Universidade Federal do Piauí (UFPI)

Resumo
O projeto tem como objetivo criar um modelo preditivo baseado em aprendizagem de máquina (AM) para inferir dados clínicos ausentes, além de estimar prognósticos do avanço das intervenções em pacientes com calazar. Assim, será conduzido um estudo transversal com pessoas admitidas no Instituto de Doenças Tropicais Natan Portela (Teresina – PI) com sintomas sugestivos de calazar e com diagnóstico laboratorial. Serão realizados experimentos utilizando diversos tipos de algoritmos de AM visando alcançar as melhores taxas preditivas para estimar valores de dados clínicos inexistentes.

Relevância para o SUS
Um sistema preditor de diagnóstico automático (ou preditor de dados ausentes, como é o caso desta proposta) pode ter um impacto significativo no SUS, melhorando a eficiência, a qualidade e o acesso aos serviços de saúde.

Resultados esperados
O estudo propõe desenvolver um processo de predição dos valores baseados em AM em um ambiente de diagnóstico clínico, e o planejamento envolve o desenvolvimento da entrega com ações voltadas à capacitação da equipe, validação e implementação da entrega.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: publicação de matérias sobre o desenvolvimento da proposta (elaboração de relatórios técnicos, artigos, dissertação e tese de doutorado) e divulgação para profissionais da saúde (boletins e seminários).

PRELIMINAR

Modelo preditivo para o diagnóstico de endometriose por meio de *machine learning*

Mauricio Simões Abrão
Real e Benemérita Associação Portuguesa de Beneficência de São Paulo (BP)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenhar um modelo preditivo para o diagnóstico de endometriose utilizando *machine learning* a partir de dados clínicos e de exames de imagem. Será realizado um estudo retrospectivo cuja casuística envolverá aproximadamente 3000 pacientes, incluídas no Banco de Registro Endometriose, submetidas a laparoscopia com confirmação histológica de endometriose (grupo endometriose) ou ausência de doenças (grupo controle). Assim, almeja-se que o SUS tenha uma ferramenta capaz de diminuir o tempo de diagnóstico das pacientes, levando a maior eficiência e velocidade no início do tratamento.

Relevância para o SUS
No que tange às políticas públicas de saúde do SUS, o projeto demonstrou relação com o PROADI Endometriose Brasil: programa de aprimoramento profissional para diagnóstico e tratamento da doença. A contribuição para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro inclui a criação de produto que visa a melhora da acurácia diagnóstica, a diminuição do número de exames desnecessários realizados e a redução do tempo de espera para o diagnóstico, permitindo o tratamento em fases iniciais da doença.

Resultados esperados
Desenvolvimento de modelo preditivo para o diagnóstico de endometriose utilizando machine learning e elaboração de aplicativo e/ou software utilizando o modelo construído.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: conferências e seminários (com periodicidade anual); publicações científicas; e desenvolvimento de um site que abrigará artigos, vídeos, infográficos e outras informações pertinentes sobre inteligência artificial e endometriose.

PRELIMINAR

Otimização da acurácia na detecção de variantes genéticas clinicamente relevantes em doenças cardiovasculares para identificação de famílias brasileiras em risco

José Salvatore Leister Patané
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver uma combinação otimizada de algoritmos voltados à priorização de variantes genéticas usando métodos de aprendizado de máquina, relacionados especificamente para detecção de variantes associadas a doenças cardíacas na população brasileira. Com isso, será possível disponibilizar o processo em plataforma web, de código aberto e gratuito, que permita a integração de dados clínicos e genéticos, a análise de priorização de variantes e informações sobre as vias metabólicas associadas.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS no que tange: I. ao Programa Genomas Brasil, pois busca "promover o aumento da capacidade científica instalada e do capital intelectual nacional em medicina genômica e saúde de precisão"; II. à Política Nacional de Informação e Informática em Saúde (PNIIS); e III. à Estratégia de Saúde Cardiovascular (ECV) no âmbito de Atenção Primária à Saúde. No que se refere ao desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pretende disponibilizar uma plataforma web robusta para priorização de variantes de código aberto e de uso livre que reduzirá os elevados custos com licenças de uso de plataformas proprietárias.

Resultados esperados
Disponibilização de uma plataforma web de priorização de variantes de código aberto e de uso livre que permita a integração de dados clínicos, genéticos e de vias metabólicas associadas ao fenótipo investigado, para aprimorar a identificação de variantes genéticas de interesse clínico em pacientes brasileiros. Ademais, espera-se a otimização, por meio do uso da plataforma, da rotina dos serviços de aconselhamento genético oferecidos pelo SUS no contexto da medicina preventiva e personalizada.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê apresentações em simpósios e congressos; e submissão de artigos científicos em periódicos.

PRELIMINAR

PharmaGenoNet: uma plataforma integrada de farmacogenômica populacional e *deep learning* para predição de interações fármaco-alvo

Marcelo Augusto Costa Fernandes
Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver e implementar a plataforma "PharmaGenoNet", que integra farmacogenômica populacional e aprendizado profundo para a predição precisa de interações fármaco-alvo. Por meio deste estudo será ofertada uma solução abrangente para a personalização de tratamentos farmacológicos. Assim, uma ferramenta avançada poderá ser utilizada nos protocolos de tratamento, reduzindo custos e melhorando a eficácia dos cuidados de saúde.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política de Inovação em Saúde, à Política de Acesso a Medicamentos e à Política de Desenvolvimento Tecnológico em Saúde. No que se refere ao desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde trará contribuições significativas ao impulsionar a inovação e a competitividade no setor farmacêutico brasileiro. Além disso, ao facilitar o reposicionamento de medicamentos, o projeto pode resultar em novas oportunidades de negócios e parcerias na indústria farmacêutica.

Resultados esperados
Desenvolvimento e implementação da plataforma "PharmaGenoNet" para farmacogenômica populacional e *deep learning*. A predição precisa de interações fármaco-alvo poderá acelerar a descoberta de medicamentos e possibilitar o reposicionamento de fármacos já aprovados.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: seminários e *workshops* sobre farmacogenômica e genômica na prática clínica; e criação de conteúdos educativos on-line sobre farmacogenômica.

PRELIMINAR

PreciseCaller: uma plataforma completa, escalonável, de fácil uso e de código aberto para detecção de variantes genômicas em oncologia e medicina de precisão

Pedro Alexandre Favoretto Galante
Hospital Sírio-Libanês (HSL)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver a ferramenta computacional PreciseCaller, de modo a integrar metodologias já existentes e incluir a anotação de regiões complexas do genoma (elementos retrotransponíveis) para melhorar a precisão de identificação de variações genéticas em pacientes oncológicos. Por meio deste estudo será feita a detecção acurada de variantes genéticas em amostras de tumores oncológicos, assim espera-se uma abordagem mais personalizada no tratamento oncológico.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS, sendo particularmente relevante para a política oncológica, já que busca desenvolver uma ferramenta de bioinformática que melhora a detecção de variantes genéticas em amostras tumorais. A identificação mais precisa de tais variantes pode levar a terapias mais direcionadas, contribuindo para aumentar as taxas de sucesso no tratamento do câncer. A ferramenta PreciseCaller contribuirá para o manejo eficiente de dados em saúde, especialmente dados genômicos, alinhando-se assim com os objetivos da PNIIS de melhorar a gestão da informação em saúde. No que se refere ao desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, o projeto apresenta impactos econômicos relevantes, tais como: redução de custos, otimização de recursos, estímulo à pesquisa nacional e geração de empregos.

Resultados esperados
Desenvolvimento de ferramenta computacional que poderá contribuir para a tomada de decisões clínicas importantes como escolha de drogas alvos e/ou definição de grupos prognósticos; e, devido a possibilidade de ampla utilização, por ser uma ferramenta de acesso aberto e gratuita, prevê-se a diminuição de custos para a interpretação de exames complexos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê apresentações de palestras em conferências e reuniões científicas ou tecnológicas, *workshops* e escrita de material técnico (artigos científicos). Os resultados também serão divulgados, quando for pertinente, em redes sociais de amplo acesso a profissionais da saúde.

PRELIMINAR

Sequenciamento por nanoporos e desenvolvimento de algoritmos de *machine learning* para diagnóstico e classificação de tumores de células germinativas pediátricos

Mariana Tomazini Pinto
Hospital do Amor (HA)

Resumo
O projeto tem como objetivo analisar a viabilidade da implementação do diagnóstico de Tumores de Células Germinativas (TCGs) e classificação histológica baseados em sequenciamento por nanoporos e algoritmos de *machine learning*. O desenvolvimento do estudo pode contribuir para o diagnóstico precoce, assertivo e de baixo custo, trazendo melhorias para o manejo clínico do paciente. A proposta trará benefícios ao Sistema Único de Saúde, e ainda para diversos países de baixa e média renda.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer. No que se refere ao desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro propõe uma melhor designação de recursos para diagnóstico e tratamento envolvendo pacientes com TCG do SUS.

Resultados esperados
Espera-se o estabelecimento de um método de diagnóstico assertivo e de baixo custo para tumores de células germinativas. O teste desenvolvido poderá ser ofertado para todas as instituições brasileiras do Sistema Único de Saúde, principalmente as 28 instituições que fazem parte da Aliança AMARTE.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: envio de materiais informativos sobre o projeto e publicação de artigos científicos.

PRELIMINAR

Uma ferramenta computacional baseada em *machine learning* para registro e análise de potenciais evocados auditivos nos domínios do tempo e da frequência

Pedro de Lemos Menezes
Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (Uncisal)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver uma ferramenta computacional, baseada em algoritmos de aprendizado de máquina, capaz de registrar e avaliar os potenciais evocados auditivos nos domínios de tempo e frequência. Por meio deste estudo será desenvolvido um aplicativo para dispositivo móvel que, utilizando técnicas de aprendizado de máquina, poderá auxiliar no diagnóstico de indivíduos com alterações auditivas.

Relevância para o SUS
O desenvolvimento de aplicativos inteligentes para diagnóstico e prevenção de doenças pode ser benéfico para o SUS ao proporcionar a melhoria do acesso a serviços de saúde auditiva, detecção precoce de alterações auditivas, podendo também ajudar a reduzir os custos. Ademais, podem servir como ferramentas de apoio para profissionais de saúde, auxiliando-os no diagnóstico precoce e no acompanhamento dos pacientes. O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS como a Política Nacional de Atenção à Saúde Auditiva, a Política Nacional da Pessoa Portadora de Deficiência e a Política Nacional de Educação Permanente em Saúde. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro a partir da melhoria da eficiência operacional, ao otimizar o processo de diagnóstico de pacientes com alterações auditivas; do aumento da precisão do diagnóstico médico; da redução de erros de diagnósticos; e do impulsionamento do crescimento da indústria de tecnologia em saúde, criando empregos e oportunidades econômicas, já que se observa um aumento na demanda por aplicativos de saúde baseados em *machine learning*.

Resultados esperados
Desenvolvimento de um aplicativo para dispositivo móvel, simples, acessível e ao mesmo tempo eficiente e preciso na geração de diagnósticos do limiar auditivo.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: publicação de 6 artigos em conferências e 5 em periódicos internacionais; registro de software; depósito da patente da solução baseada em aprendizado de máquina; e produção de material sobre o projeto para as mídias digitais.

PRELIMINAR

Uso do microbioma humano como biossensor na detecção de doenças inflamatórias e infecciosas

Fabiano Lopes Thompson
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo

Microbioma é o conjunto de microrganismos que vivem em um hospedeiro. Em indivíduos doentes ocorre o processo de disbiose, ou seja, desequilíbrio da flora microbiana normal, com aumento ou aparecimento de certos grupos microbianos. A utilização de biossensores para a detecção precoce e precisa de doenças inflamatórias pode revolucionar a maneira como o SUS aborda o diagnóstico e o tratamento de condições de saúde, melhorando a qualidade de vida dos pacientes, reduzindo os custos associados a tratamentos tardios e hospitalizações prolongadas. O estudo do microbioma intestinal de pacientes com doenças inflamatórias (ex. Crohn, ileíte) e de pacientes acometidos pela covid-19 pode gerar conhecimentos sobre possíveis biossensores associados com saúde e doença humana. Para isso, será utilizada a tecnologia de sequenciamento de alta vazão do gene 16S rRNA. Concomitantemente, análises de ultraestrutura e biologia celular do intestino serão realizadas. A partir dos dados obtidos de pacientes e por meio de aprendizado de máquina (AM) pretende-se detectar características de associações. Assim, será possível correlacionar os dados de sequências com os dados clínicos, mediadores inflamatórios e permeabilidade intestinal, com o intuito de construir um classificador para detecção precoce de enfermidades.

Relevância para o SUS

O projeto coaduna-se ao Programa Nacional de Prevenção e Controle de Infecções Relacionadas à Assistência à Saúde (PNPCIRAS). A pesquisa contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro no que se refere ao seu potencial de criar oportunidades significativas para a indústria de biotecnologia e saúde, impulsionando o desenvolvimento de tecnologias de ponta, como kits de diagnósticos, dispositivos médicos e terapias personalizadas.

Resultados esperados

Espera-se que a análise integrada de informações possa fornecer insights valiosos para o desenvolvimento de novas ferramentas de prognóstico e potenciais abordagens terapêuticas com base em assinaturas microbianas.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê a divulgação dos dados para a comunidade em geral, a participação em congressos e eventos científicos, e produção e publicação de artigos em revistas científicas da área.

PRELIMINAR

2.4.3.3 Resumos Executivos – Linha C

A **Tabela 14**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha C – Pesquisas Aplicadas à Saúde de Precisão – da Chamada Pública Nº 16/2023.

Tabela 14 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha C, da Chamada Pública Nº 16/2023

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Análise integrativa entre genoma e epigenoma para definir biomarcadores de risco genéticos para progressão para a cardiopatia chagásica crônica	Fiocruz	RJ	5.991.630,00
Aplicação de um painel de biomarcadores como ferramenta para a estratificação de risco do câncer de colo de útero no contexto do Sistema Único de Saúde (SUS)	HA	SP	3.205.712,00
Avaliação da acurácia, impacto clínico e custo efetividade da implementação do T-NGS no diagnóstico precoce e monitoramento de TB droga resistente	UFRJ	RJ	632.579,77
Avaliação farmacoeconômica, efetividade e segurança relacionada à farmacogenômica integrada ao gerenciamento da terapia medicamentosa no SUS	Unicamp	SP	4.750.712,60
ATPBR - Atlas Tumoral da População Brasileira	Inca	RJ	8.725.803,00
Calibração de um escore de risco poligênico (PRS) para câncer de próstata em uma coorte de brasileiros e avaliação de custo-utilidade do rastreamento de precisão	USP	SP	623.290,62
Capacitação de dispositivos baseados na tecnologia de biossensor guiada pela proteômica clínica para aprimorar prognóstico de câncer oral	CNPEM	SP	3.792.785,85
Caracterização da compatibilidade imunológica entre humanos e suínos geneticamente modificados para xenotransplante, por meio de ensaio de prova cruzada e comparação dos *loci* HLA e SLA	USP	SP	5.636.500,00
Desenvolvimento de um painel gênico customizado para avaliação prognóstica e diagnóstica de linfomas de células T periféricas nodais no Sistema Único de Saúde (SUS)	USP	SP	594.642,27
ESTUDO ANA – Desenvolvimento de teste diagnóstico e Avaliação diNâmicA de ctDNA em pacientes com tumores de colo de útero e canal anal para otimização de seguimento e desfechos clínicos no SUS	USP	SP	8.570.216,90

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Estudo clínico randomizado, prospectivo, controlado, unicêntrico e aberto de fase II para avaliar a segurança e a eficácia da terapia com células-tronco mesenquimais autólogas para úlceras em portadores de isquemia crítica de membros inferiores – ESTUDO STEM CELL I	Unesp	SP	4.414.000,00
ESTUDO DE FASE 1: teste farmacogenômico no local de atendimento para otimizar a dosagem de isoniazida no tratamento de tuberculose latente. POCPOI (*Point-Of-Care Pharmacogenomics Optimize Isoniazid*)	UFMS	MS	1.257.800,00
Exercício físico para indivíduos hipertensos e seu impacto perfil metabolômico: ensaio clínico randomizado	UEMS	MS	1.042.400,00
Explorando dados de oncogenômica hereditária como base para pesquisas translacionais no Sistema Único de Saúde do Brasil	Fiocruz	PE	1.980.700,00
Fixação do fenótipo de *stem cell-like memory* em células CAR-T por meio de terapias epigenéticas para o tratamento de tumores sólidos	ACCamargo	SP	520.160,00
Fundamentação teórica e prática da medicina de precisão voltada a terapias no Sistema Único de Saúde	UFPA	PA	2.310.408,50
Identificação de biomarcadores e desenvolvimento de assinatura gênica para a predição de resposta à terapia com inibidores de *checkpoint* imunológico em pacientes com melanoma avançado	HA	SP	884.300,00
Identificação dos fatores causais associados ao desenvolvimento do câncer colorretal em idade jovem	Inca	RJ	7.807.751,00
Implementação de plataforma de *screening* farmacológico para manejo de encefalopatias epilépticas genéticas	PUCRS	RS	3.204.800,00
INOVACRIANÇA – Inovação terapêutica em crianças com tumores sólidos – Uma jornada de precisão	HA	SP	9.109.764,82
MedEpiGen 4P (medicina preventiva, personalizada, preditiva e participativa) na infância	UFPR	PR	2.824.028,93
Medicina de precisão para identificação de biomarcadores e busca de alvos terapêuticos em doenças autoimunes e neurodegenerativas do sistema nervoso central	UNIRIO	RJ	8.582.920,00
Mitocepção: transfusão autóloga e heteróloga de mitocôndrias como tratamento contra lesões por infarto e revascularização, e insuficiência cardíaca	UFRJ	RJ	691.940,03
Nanovesículas celulares como fontes de bioassinaturas para doença de Alzheimer: uma	UFC	CE	2.197.394,00

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
investigação clínico-molecular de marcadores para diagnóstico de precisão			
Núcleo integrado de medicina personalizada: criação do ambulatório de prevenção ao câncer e desenvolvimento de painel genético para mutações preditoras de neoplasias hematológicas e doenças cardiovasculares no SUS	UFC	CE	2.019.571,40
Nutrição de precisão no cuidado da pessoa com obesidade: escores (epi)genéticos e orientação personalizada no controle do apetite e da saciedade	UFV	MG	898.600,00
Perfil transcricional de pacientes vítimas de ofidismo por Bothrops submetidos à terapia com laser de baixa intensidade	Fiocruz	RO	778.320,00
Personalização da terapia anticoagulante com heparina: explorando farmacocinética e glicosilação da antitrombina	UFRJ	RJ	6.379.583,80
Rede Nacional de Genômica dos Erros Inatos da Imunidade (Renomieii)	Fiocruz	RJ	12.220.430,50
Tratamento personalizado das neoplasias intraepiteliais cervicais de alto grau utilizando o equipamento CerCa System® de terapia fotodinâmica	USP	SP	1.878.800,00
Triagem de casais para identificação de variantes patogênicas visando a prevenção de doenças genéticas raras	USP	SP	14.075.160,00
Uso da biópsia líquida personalizada (DNA tumoral circulante) na seleção de pacientes com adenocarcinoma de reto baixo para tratamento não cirúrgico	ACCamargo	SP	2.928.390,10

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Análise integrativa entre genoma e epigenoma para definir biomarcadores de risco genéticos para progressão para a cardiopatia chagásica crônica

Roberto Magalhães Saraiva
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Rio de Janeiro)

Resumo
O projeto busca identificar biomarcadores de progressão da cardiopatia chagásica crônica (CCC) por meio de perfis genético e epigenético, visando otimizar o tratamento da doença de Chagas (DC) com base em dados epidemiológicos, clínicos e genético-moleculares. O estudo incluirá a validação de dados genéticos, a associação de biomarcadores com fatores não genéticos e o desenvolvimento de um modelo de risco para prever a progressão da CCC, alinhado com políticas públicas de saúde. A inovação do projeto reside na integração dessas informações para validar marcadores prognósticos, o que poderá melhorar a conduta clínica, a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes, além de impulsionar o desenvolvimento de terapias no SUS e fortalecer o Complexo Econômico-Industrial da Saúde no Brasil.

Relevância para o SUS
A expectativa é oferecer ao SUS uma nova tecnologia de predição e de progressão da DC em pacientes que se encontram na fase indeterminada da doença, considerada crônica. A identificação de um grupo de pacientes com maior risco de progressão ou de eventos cardiovasculares aumenta o benefício clínico e reduz os custos relacionados às diversas complicações da DC cardíaca.

Resultados esperados
Fortalecimento da pesquisa clínica na Fiocruz; geração de conhecimento sobre mecanismos moleculares para identificação e validação de biomarcadores de progressão para a CCC; análises multiparamétricas de dados obtidos pelas metodologias ÔMICAS em pacientes bem caracterizados clínica e nutricionalmente; desenvolvimento de ensaios clínicos com novos protocolos terapêuticos; mitigação de diferenças étnicas e contribuição com dados de genoma e epigenoma na população brasileira; e desenvolvimento de protótipo de diagnóstico para predizer progressão CCC usando dados genéticos e não genéticos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: uso de materiais informativos; realização de reuniões, palestras e divulgação da DC via canal do YouTube “Falamos de Chagas”; uso da tecnologia social “Expresso Chagas”, na qual são utilizadas estratégias de diálogo direto com a população afetada pela infecção ou em risco socioambiental; e publicação dos resultados em periódicos científicos.

PRELIMINAR

Aplicação de um painel de biomarcadores como ferramenta para a estratificação de risco do câncer de colo de útero no contexto do Sistema Único de Saúde (SUS)

Marcia Maria Chiquitelli Marques Silveira
Hospital de Amor (HA)

Resumo
O projeto visa desenvolver e validar biomarcadores genéticos para identificar pacientes com alto e baixo risco de progressão do câncer de colo de útero por meio de um painel transcriptômico. Após validação multicêntrica representativa da população brasileira, serão avaliados os impactos desses biomarcadores na prática clínica. A proposta está alinhada com políticas públicas do SUS, como a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher, a Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer e a Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde. Seu caráter inovador reside na criação de um painel transcriptômico para identificar pacientes com risco aumentado de progressão do câncer. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde no Brasil, impulsionando a biologia molecular, o diagnóstico molecular e a indústria de saúde, especialmente no diagnóstico precoce do câncer de colo de útero.

Relevância para o SUS
A expectativa é disponibilizar ao SUS os biomarcadores desenvolvidos, o que permitirá um diagnóstico mais precoce, a personalização do tratamento, bem como uma alocação mais eficiente dos recursos do SUS, direcionando-os para estratégias de prevenção, diagnóstico e tratamento mais eficazes.

Resultados esperados
Apoio a estudos utilizando amostras biológicas multicêntricas; desenvolvimento e validação de biomarcadores para identificar risco de progressão do câncer de colo de útero; implementação de painel transcriptômico; avaliação do impacto dos biomarcadores na prática clínica, incluindo eficácia e custo-benefício do tratamento; promoção da conscientização sobre prevenção do câncer de colo de útero; e capacitação da equipe multiprofissional envolvida.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: cursos de capacitação para gestores e profissionais de saúde; apresentação dos resultados em eventos científicos nacionais e internacionais; e publicação dos resultados em revistas de alto impacto da área de interesse.

PRELIMINAR

Avaliação da acurácia, impacto clínico e custo efetividade da implementação do T-NGS no diagnóstico precoce e monitoramento de TB droga resistente

Afrânio Lineu Kritski
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo validar, analisar custos e o impacto clínico da implementação da técnica de T-NGS para a detecção de tuberculose drogarresistente (TB-DR), assim como oferecer um algoritmo de diagnóstico mais apropriado para o início do tratamento da TB-DR.

Relevância para o SUS
Por meio deste projeto, pretende-se utilizar os dados de acurácia obtidos para finalizar análise de custo-efetividade e impacto orçamentário para o SUS. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro a partir da incorporação de novo teste diagnóstico ao SUS.

Resultados esperados
Neste estudo será feita a análise, por T-NGS (Deeplex), de amostras clínicas de pacientes com provável TB-DR com resultados positivos para resistência nos testes Xpert MTB Ultra ou MTBDRplus, MTBDRsl ou MGIT SIRE/2ª linha. Essas amostras terão seus isolados de MTB que cresceram no MGIT analisados por WGS e MIC para confirmação dos dados do T-NGS. O T-NGS detecta resistência a 15 drogas e foi recomendado em julho de 2023 pela OMS para agilizar o diagnóstico de TB-DR.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: oficinas para gestores, alunos e profissionais de saúde, ativistas e pacientes dos Comitês Metropolitanos; elaboração de panfletos; participação em entrevistas; realização de cursos pré-congresso; publicação de artigos em revistas de alto impacto.

PRELIMINAR

Avaliação farmacoeconômica, efetividade e segurança relacionada à farmacogenômica integrada ao gerenciamento da terapia medicamentosa no SUS

Patricia Moriel
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo
O projeto visa avaliar a farmacoeconomia da farmacogenômica integrada ao gerenciamento da terapia medicamentosa no SUS, em três regiões do Brasil (sul, sudeste e nordeste). O estudo analisará a variabilidade na resposta a fármacos, incluindo aqueles usados no tratamento de doenças prevalentes. Será realizada uma análise de custo-efetividade para determinar a viabilidade da implementação da farmacogenômica no SUS. O caráter inovador da proposta reside na avaliação da efetividade e segurança dessa integração, com o potencial de melhorar a segurança, reduzir custos e qualificar a farmacoterapia no SUS, contribuindo para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro.

Relevância para o SUS
Benefícios a curto prazo incluem a escolha mais precisa do tratamento, evitando desperdícios com terapias ineficazes ou inseguras. A longo prazo, o estudo permitirá comparar características genotípicas e fenotípicas de diferentes regiões, identificando semelhanças e subpopulações específicas, além de impulsionar a busca por medicamentos direcionados a essas populações. A análise de efetividade e segurança, independentemente da farmacogenômica, possibilitará a implementação de ações de farmacovigilância, cuidados preventivos e protocolos de intervenção, com impacto positivo nos custos em saúde.

Resultados esperados
A implementação da farmacogenômica no SUS aumentará a segurança e efetividade das terapias e ser mais custo-efetiva em relação aos custos e desfechos avaliados atualmente; a frequência dos polimorfismos variará em relação à média mundial e entre as regiões brasileiras (sul, sudeste e nordeste); o monitoramento de reações adversas e a segurança do paciente serão aprimorados, facilitando o atingimento dos objetivos do tratamento.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as seguintes ações: boletins informativos, publicações científicas e página do projeto na web.

PRELIMINAR

ATPBR - Atlas Tumoral da População Brasileira

João Paulo de Biaso Viola
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo

O projeto tem como objetivo conhecer as bases moleculares de diferentes tipos tumorais na população brasileira, em especial tumores ginecológicos como câncer de ovário (CO), de colo de útero (CCU) e de endométrio (CE) por meio da geração, análise e integração de dados multiômicos. A pesquisa envolverá a coleta de dados multiômicos de pacientes com tumores ginecológicos de grande incidência, como colo de útero, ovário e endométrio. Isso incluirá informações genômicas, proteômicas, transcriptômicas, epigenômicas e outros tipos de dados ômicos. Além disso, será realizado um armazenamento seguro, e técnicas de aprendizado de máquina serão aplicadas aos dados para identificar biomarcadores de diagnóstico, prognóstico e resposta ao tratamento.

Relevância para o SUS

O projeto tem abordagem abrangente e integrativa, focalizado na população brasileira, na aplicação de técnicas avançadas de aprendizado de máquina e na promoção da medicina de precisão no contexto do SUS. Todos esses elementos têm o potencial de impulsionar avanços significativos na pesquisa e tratamento do câncer no Brasil. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro contribuindo para o avanço da medicina de precisão no SUS, adaptando o tratamento do câncer com base nas características moleculares dos tumores e nas características dos pacientes.

Resultados esperados

Criação do ATPBR - Atlas Tumoral da População Brasileira, um repositório público que abrigará os dados multiômicos gerados neste projeto e de outras iniciativas paralelas como o Genomas Brasil - Câncer.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados para gestores e profissionais de saúde, será realizada a publicação de artigos científicos; seminários educativos sobre câncer ginecológico e medicina de precisão; cursos e atividades para alunos em diferentes níveis de escolaridade e campanha de conscientização nas redes sociais.

PRELIMINAR

Calibração de um escore de risco poligênico (PRS) para câncer de próstata em uma coorte de brasileiros e avaliação de custo-utilidade do rastreamento de precisão

Maria Aparecida Azevedo Koike Folgueira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo calibrar um escore de risco poligênico (PRS) para carcinoma de próstata em uma coorte de indivíduos brasileiros e avaliar a custo-utilidade do rastreamento do câncer de próstata baseado em PRS. Ademais, será avaliada a ancestralidade genética e a determinação do espectro e frequência de variantes patogênicas em genes de predisposição ao câncer de próstata. O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção Integral à Saúde do Homem; à Política Nacional do Idoso; e à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer (PNPCC). O caráter inovador, que contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, é devido à proposta de calibrar o PRS para uma coorte de indivíduos brasileiros, utilizando para a determinação dos SNPs duas tecnologias de domínio público: o sequenciamento do genoma completo, que permite a detecção de SNPs sem realizar a imputação de variante; e a genotipagem em GWAS array.

Relevância para o SUS
O PRS pode contribuir para a identificação de indivíduos com risco aumentado para o desenvolvimento do câncer de próstata, e propõe que o uso do PRS poderia ser realizado no desenvolvimento e aprimoramento de um programa de rastreamento personalizado no SUS.

Resultados esperados
Ajustar os valores de PRS para câncer de próstata para uma coorte de indivíduos brasileiros, partindo de variantes incluídas em PRS prévios; avaliar a custo utilidade do rastreamento de precisão, incorporando o PRS; determinar o espectro e frequência de variantes patogênicas em genes de predisposição ao câncer; propor um array de genotipagem que possa ser utilizado na população brasileira e que tenha um custo favorável.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: publicação em periódicos revisados por pares; apresentação de dados parciais em congressos nacionais e internacionais; apresentação anual em reunião do Centro de Investigação Translacional em Oncologia (CTO – Icesp); depósito em site de vídeo curto sobre conceitos e resultados parciais; ações de saúde pública.

PRELIMINAR

Capacitação de dispositivos baseados na tecnologia de biossensor guiada pela proteômica clínica para aprimorar prognóstico de câncer oral

Adriana Franco Paes Leme
Centro Nacional de Pesquisa em Energia e Materiais (CNPEM)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um biossensor para prognóstico de câncer oral a partir de potenciais biomarcadores previamente identificados por proteômica clínica baseada em espectrometria de massas. Por meio deste estudo será feita uma análise por uma equipe de especialistas em oncologia, biotecnologia e engenharia.

Relevância para o SUS
O impacto para o SUS do projeto proposto é significativo, pois pode contribuir para a melhoria do diagnóstico e prognóstico do carcinoma epidermoide ou espinocelular (CEC), o quinto tumor maligno mais comum em homens no Brasil.

Resultados esperados
O projeto propõe a utilização de um biossensor prognóstico para CEC baseado em biomarcadores de proteínas provenientes de biópsias líquidas. A maioria dos projetos de biossensores para CEC se concentra em biomarcadores de DNA ou RNA. A abordagem proposta neste projeto é inovadora, pois pode ser mais acessível e fácil de realizar do que as abordagens tradicionais.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: elaboração e submissão de artigos e relatórios científicos; o trabalho será apresentado em uma linguagem mais abrangente no evento Ciência Aberta, promovido anualmente pelo CNPEM; os avanços obtidos serão apresentados em linguagem técnica no *Workshop* de Proteômica, organizado pela pesquisadora e realizado anualmente no CNPEM; encontro com gestores e profissionais da saúde do Icesp, FOP Unicamp, FMJ e Unesp.

PRELIMINAR

Caracterização da compatibilidade imunológica entre humanos e suínos geneticamente modificados para xenotransplante, por meio de ensaio de prova cruzada e comparação dos *loci* HLA e SLA

Silvano Mário Attilio Raia
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo identificar linhagens celulares suínas geneticamente modificadas e imunologicamente compatíveis com humanos, por meio de ensaio de prova-cruzada (crossmatch) com soro humano e tipagem dos *loci* HLA (human leukocyte antigen) e SLA (swine leukocyte antigen); estabelecer metodologia reprodutível de tipificação de moléculas SLA por sequenciamento de nova geração (NGS), de teste de reatividade cruzada entre soro humano (contendo anticorpos anti-HLA) e células suínas (contendo moléculas SLA); e produzir embriões suínos alfa gal safe, cujos órgãos terão seu desempenho comparado com os TKO em experiências pré-clínicas já em curso no InCor. A proposta alinha-se ao Regulamento Técnico do Sistema Nacional de Transplantes (Portaria n. 2.600/2009). O aumento das filas de espera para transplantes reflete a escassez crescente de órgãos. O projeto é inovador ao explorar o xenotransplante de órgãos suínos geneticamente modificados como alternativa viável. Se bem-sucedido, contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, propondo alelos relevantes para a construção de um kit de triagem de anticorpos anti-HLA/anti-SLA em candidatos a xenotransplante, semelhante aos kits usados em alotransplantes.

Relevância para o SUS
Implementação no SUS de técnicas para destinação mais compatível de órgãos, visando maior vida útil do enxerto e melhor qualidade de vida para o transplantado.

Resultados esperados
Estabelecer sistema de tipificação e análise de haplótipos SLA de suínos geneticamente para xenotransplantes; caracterizar alelos SLA e suas frequências em amostras de suínos comerciais (Landrace x Large White) e de raças de tamanho menor; estabelecer sistema de detecção de anticorpos anti-HLA em soro humano capaz de se ligar a moléculas de SLA (ensaio de prova-cruzada); e identificar linhagens suínas imunocompatíveis com amostras de soro humano por meio de ensaio de prova-cruzada.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê a realização de palestras e a publicação dos resultados em periódicos científicos.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de um painel gênico customizado para avaliação prognóstica e diagnóstica de linfomas de células T periféricas nodais no Sistema Único de Saúde (SUS)

Juliana Pereira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver e validar para aplicação prática nas instituições do SUS um painel gênico custo efetivo para diagnóstico diferencial e prognóstico dos principais subtipos de linfomas não Hodgkin de células T periféricas nodais (LCTPn) tendo como desfecho primário a taxa de resposta global (TRG) ao tratamento de primeira linha. Por meio deste estudo serão gerados dados de sequenciamento do exoma, metilação gênica e quantificação de proteínas alteradas em pacientes com LCTPn.

Relevância para o SUS
A abordagem integrada é uma inovação no diagnóstico e prognóstico de LCTPn e pode ter implicações significativas na prática clínica. Sendo esse o primeiro projeto de LCTPn a ser desenvolvido com caráter prático e aplicável no SUS. Assim, o projeto tem potencial para contribuir para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro porque se propõe a desenvolver tecnologia médica, que possui potencial de exportação; estimular a pesquisa e inovação; formar recursos humanos qualificados; reduzir custos no sistema de saúde; e melhorar a competitividade do setor de saúde brasileiro.

Resultados esperados
Criação de um painel gênico, acessível e universalmente aplicável, de fácil interpretação para diagnóstico diferencial e prognóstico. Essa abordagem auxiliará na tomada de decisão, melhorando a conduta clínica dos pacientes com LCTPn.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: seminários de sensibilização sobre biologia molecular e testes moleculares no SUS; desenvolvimento de materiais informativos sobre testes moleculares (distribuição on-line); treinamento em biologia molecular e interpretação de exames genéticos moleculares; programa de capacitação em genômica e bioinformática.

PRELIMINAR

ESTUDO ANA – Desenvolvimento de teste diagnóstico e Avaliação diNâmicA de ctDNA em pacientes com tumores de colo de útero e canal anal para otimização de seguimento e desfechos clínicos no SUS

Maria Del Pilar Estevez Diz
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um teste de ctDNA de baixo custo focado no ctDNA HPV e acessível localmente para pacientes no SUS. Serão analisadas a acurácia do ctDNA padrão em comparação com o ctDNA focado em HPV e em relação ao controle radiológico padrão, baseado em imagens; a custo-efetividade do uso do ctDNA como ferramenta de acompanhamento pós-tratamento; e a eficácia da imunoterapia em diminuir o risco de progressão de doença. O projeto alinha-se à "Política Nacional para Prevenção e Controle do Câncer" e ao "Programa Nacional de Combate ao Câncer do Colo do Útero - Viva Mulher". O caráter inovador em saúde da proposta é devido a esta ferramenta ter potencial para aprimorar os métodos de seguimento tradicionais e guiar intensificação de tratamento complementar das neoplasias HPV-relacionadas de canal anal e colo de útero.

Relevância para o SUS
O acompanhamento de pacientes com neoplasias anogenitais HPV-relacionadas através da dosagem seriada de ctDNA poderá se mostrar melhor estratégia para monitoramento, identificação precoce de recidivas, e diminuição da necessidade de múltiplos exames de imagem e de biópsias, desonerando o SUS.

Resultados esperados
Desenvolver e validar localmente um teste de ctDNA focado em pesquisa de HPV, com menor custo e com sensibilidade e especificidade semelhantes ao teste comercialmente disponível; demonstrar que a pesquisa seriada de ctDNA associada a avaliação clínica é uma estratégia eficaz de acompanhamento de tumores anogenitais e a diminuição da necessidade de exames de imagem reduziria a exposição de pacientes à radiação, contraste e procedimentos invasivos como rebiópsias; e determinar se o uso da imunoterapia nos pacientes com ctDNA positivo após a conclusão do tratamento definitivo pode modificar o risco de recidiva ou progressão de doença, aumentando a taxa de cura destes grupos de pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: apresentação de vídeos no Icesp para profissionais da saúde e pacientes; informações no site da instituição; reuniões mensais da oncologia clínica; 12 apresentações em congressos e 4 manuscritos publicados.

PRELIMINAR

Estudo clínico randomizado, prospectivo, controlado, unicêntrico e aberto de fase II para avaliar a segurança e a eficácia da terapia com células-tronco mesenquimais autólogas para úlceras em portadores de isquemia crítica de membros inferiores – ESTUDO STEM CELL I

Matheus Bertanha
Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (Unesp)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar a segurança e a eficácia da terapia celular com células-tronco mesenquimais (CTM) autólogas expandidas no tratamento de portadores de doença arterial periférica (DAP) com isquemia crítica do membro (ICM) inferior e úlceras arteriais crônicas. O estudo consistirá em um ensaio clínico randomizado aberto, com dois grupos: um receberá tratamento convencional com curativo de hidrogel e ácidos graxos essenciais, e o outro, aplicação de CTM por injeção subcutânea perilesional no membro inferior afetado. A proposta alinha-se à Política Pública de Saúde em Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNT). O projeto é inovador ao propor um protocolo que utiliza CTM autólogas, obtidas de tecido adiposo abdominal, na forma de um biocurativo estável, aplicado em uma única sessão de tratamento. Contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao promover avanços tecnológicos e impulsionar a indústria de saúde, reduzindo custos e a dependência de tecnologias importadas.

Relevância para o SUS
Oferecimento de tratamento clínico alternativo e menos oneroso ao SUS para pacientes em estágio avançado de DAP.

Resultados esperados
Efetivação do Centro de Processamento Celular do HC/FMB/Unesp; treinamento da equipe; estabelecimento de protocolo de tratamento com terapia celular avançada para DAP em ICM com risco iminente de perda de membro; determinação do custo médio para este tipo de terapia; divulgação da tecnologia de terapia celular; e possível obtenção de patente e licença de produto de terapia celular avançada na Anvisa para futura comercialização.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: realização de seminários e simpósios; reunião com gestores; apresentação dos resultados em eventos científicos nacionais e internacionais; e publicação do protocolo de estudo e dos resultados em periódicos de alto impacto e de acesso aberto.

PRELIMINAR

ESTUDO DE FASE 1: teste farmacogenômico no local de atendimento para otimizar a dosagem de isoniazida no tratamento de tuberculose latente. POCPOI (*Point-Of-Care Pharmacogenomics Optimize Isoniazid*)

Julio Henrique Rosa Croda
Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS)

Resumo

O projeto tem como objetivo validar um protótipo de teste molecular rápido baseado em cartucho, custo-efetivo, usando amostras minimamente invasivas para testar a viabilidade da genotipagem de NAT2 (acetilador) em ambientes clínicos e realizar estudos farmacocinéticos para determinar se a modificação da dose de isoniazida guiada por NAT2 pode reduzir a variação nos níveis da droga, reduzindo toxicidades e melhorando os resultados ao tratamento da tuberculose (TB).

Relevância para o SUS

Este estudo não apenas beneficia a saúde dos pacientes, mas também fortalece as estratégias de controle da TB no âmbito nacional, contribuindo significativamente para a redução da incidência da doença em todo o país e alinhando-se com os objetivos do SUS de promover saúde, prevenir doenças e melhorar o acesso aos serviços de saúde para todos os cidadãos brasileiros, além de contribuir para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro com produção de tecnologia nacional.

Resultados esperados

Análise de precisão do teste usando sangue total venoso, sangue capilar digital e *swabs* orais; e determinar se a dosagem semanal de isoniazida guiada por farmacogenômica entre acetiladores lentos e rápidos alcança equivalência à dosagem padronizada entre acetiladores intermediários.

Proposta de disseminação do conhecimento

Quanto ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: ação social nas comunidades carentes em Campo Grande; capacitação de profissionais de saúde; conscientização sobre a importância da identificação precoce e da conclusão do tratamento da TB; simpósios; e divulgação por meio de cartilhas e redes sociais.

PRELIMINAR

Exercício físico para indivíduos hipertensos e seu impacto perfil metabolômico: ensaio clínico randomizado

Antonio José Grande
Universidade Estadual de Mato Grosso do Sul (UEMS)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar a redução da pressão arterial e índices metabolômicos em pacientes hipertensos submetidos a um protocolo de exercício físico. Por meio deste estudo será conduzido um ensaio clínico randomizado composto por grupo de intervenção, que seguirá um protocolo que combina exercícios físicos supervisionados com terapia medicamentosa, e grupo controle, que receberá apenas o tratamento medicamentoso convencional.

Relevância para o SUS
O projeto propõe contribuir para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro apontando uma maior especificidade e eficácia da conduta de diagnóstico e tratamento para os setores prestadores de serviços (hospitais, ambulatórios, serviços de diagnóstico e tratamento). Assim, os resultados poderão contribuir com a redução de custos pela diminuição de remédios nas farmácias do SUS e do número de complicações causadas pela Hipertensão Arterial Sistêmica (HAS), como infartos, AVC e outros.

Resultados esperados
A avaliação da redução da pressão arterial e índices metabolômicos em pacientes hipertensos submetidos a um protocolo de exercício físico poderá promover melhorias para a saúde da população no que se refere à hipertensão. A integração dos dados clínicos com o perfil metabolômico dos indivíduos poderá impactar a formulação de políticas públicas voltadas para a prevenção e diagnóstico precoce de doenças.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: publicação de artigos em periódicos científicos (com foco na comunidade científica internacional) e apresentação dos dados nas ações de letramento em saúde após os resultados parciais e finais (voltada para a população regional).

PRELIMINAR

Explorando dados de oncogenômica hereditária como base para pesquisas translacionais no Sistema Único de Saúde do Brasil

Túlio de Lima Campos
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Pernambuco)

Resumo
O projeto tem como objetivo caracterizar variantes genômicas que possam contribuir para a predisposição ao câncer hereditário e validar novos marcadores moleculares. Por meio deste estudo será feita análise para caracterizar o perfil mutacional da população sequenciada, este conhecimento possibilitará um diagnóstico mais preciso e precoce de cânceres hereditários, permitindo intervenções médicas mais eficazes. Isso resultará em tratamentos mais direcionados, reduzindo os custos associados a tratamentos de câncer avançados e prolongados.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS: Política Nacional para Prevenção e Controle do Câncer; Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica; e abordagem de Saúde da Família.

Resultados esperados
Identificar e anotar outras variantes genômicas mais complexas como *copy-number variation* (CNV), *short-tandem repeats* (STR) e elementos transponíveis em escala genômica; identificar e anotar genes sabidamente relevantes clinicamente para o câncer; identificar outras possíveis variantes intragênicas, intergênicas e multigênicas; desenvolver e testar um painel de diagnóstico para novas variantes com forte associação clínica com base no presente estudo; propor um modelo estatístico/probabilístico de predisposição para o câncer hereditário, considerando o perfil populacional estudado; promover o conhecimento por meio de cursos, treinamentos e mídias sociais, buscando redução de iniquidades no conhecimento sobre genômica humana e seus benefícios na área oncológica.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê ações educacionais para estudantes e professores do ensino médio; ações educacionais para estudantes de medicina, biomedicina e biologia; ações educacionais para o público em geral; ações voltadas para médicos e profissionais de biomedicina; ações voltadas para enfermeiros e profissionais de saúde; e ações voltadas para gestores de saúde.

PRELIMINAR

Fixação do fenótipo de *stem cell-like memory* em células CAR-T por meio de terapias epigenéticas para o tratamento de tumores sólidos

Tiago da Silva Medina
A.C. Camargo Cancer Center (ACCamargo)

Resumo
O projeto avaliará o potencial imunomodulatório da remodelação epigenética (usando inibidores farmacológicos ou expressão/deleção de proteínas envolvidas no processo) em células CAR-T anti-HER2, a fim de induzir um perfil de memória-tronco nessas células, favorecendo sua capacidade antitumoral em modelo de câncer de ovário. A proposta busca expandir o uso de CAR-T para tumores sólidos. O estudo incluirá análise do perfil molecular dos linfócitos T de doadores saudáveis por RNA-Seq e análise por citometria de fluxo da expressão proteica de marcadores de ativação (CD25), residência tecidual (CD69 e CD103), resposta efetora (PRF1, GzmB, IFNg, TNFa), *checkpoints* imunológicos (PD-1, TIM-3 e LAG-3) e perfil de diferenciação (CCR7, CD45RA/RO, CD27 e CD95). O projeto alinha-se ao Plano de Saúde (2020-2023); ao Plano de Ações Estratégicas para o Enfrentamento das Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNT); à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; e às Diretrizes Diagnósticas e Terapêuticas - Neoplasia Maligna Epitelial de Ovário. O projeto é inovador ao aprimorar terapias com CAR-T, contribuindo para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, com potencial para redução de custos a longo prazo.

Relevância para o SUS
Pacientes com câncer de ovário ou com outros tumores HER2+, e eventualmente tumores sólidos de uma maneira geral, podem se beneficiar dessa abordagem, mitigando o impacto atual no sistema de saúde e nos planos de saúde, e tornar o país autônomo na criação de suas próprias terapias.

Resultados esperados
Geração de dados a fim de possibilitar terapias com células CAR-T para tumores sólidos; elaboração de um protocolo custo-efetivo e simples que possibilite a fixação do fenótipo de stemness durante a geração de células CAR-T, protocolo que será testado e validado em modelos pré-clínicos e que será crucial para prevenir a exaustão celular em tumores sólidos e a manutenção de respostas antitumorais a longo prazo; e formação de recursos humanos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: *Research Board* e *Tumor Board*; seminários e cursos; parceria com ICTs do norte e nordeste do país; organização anual do *Next Frontiers to Cure Cancer*, criação do Canal de Imuno-oncologia e Imunoterapia.

PRELIMINAR

Fundamentação teórica e prática da medicina de precisão voltada a terapias no Sistema Único de Saúde

Rommel Mário Rodríguez Burbano
Universidade Federal do Pará (UFPA)

Resumo
O projeto investigará o perfil farmacogenômico de 200 indivíduos de populações tradicionais (indígenas e quilombolas) e 500 indivíduos miscigenados das 5 regiões do país; e construirá painéis de marcadores moleculares de resposta e toxicidade a fármacos, que auxiliem a maximizar a eficácia terapêutica e diminuir as reações adversas causadas por diversas terapias empregadas no tratamento de diferentes enfermidades. O estudo propõe avaliar o exoma de genes envolvidos na administração, distribuição, metabolismo e excreção de fármacos. E alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; à Política Nacional de Atenção à Saúde dos Povos indígenas; e à Política Nacional de Educação Permanente em Saúde. A inserção de dados de populações tradicionais na criação de painéis genéticos que representem a população brasileira confere o caráter inovador da proposta, contribuindo para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro e redução de custos para o SUS.

Relevância para o SUS
Fornecimento de painéis de baixo custo a serem utilizados na rotina clínica no SUS a fim de fornecer máxima resposta terapêutica e mínima toxicidade a diferentes terapias.

Resultados esperados
Rastrear variantes que modulem a resposta terapêutica farmacológica das áreas propostas; identificar variantes raras e exclusivas da população brasileira e inferir seu papel biológico; identificar terapias de risco para a população brasileira miscigenada e populações tradicionais; auxiliar no estabelecimento de políticas públicas voltadas para populações tradicionais amazônicas (indígenas e quilombolas) e populações miscigenadas das diferentes regiões do Brasil; individualizar o tratamento de acordo com o perfil farmacogenético de cada paciente; aumentar a sobrevida dos pacientes pela melhora na relação resposta x toxicidade; e diminuir custos associados a internações e complicações decorrentes de tratamentos não individualizados aos sistemas de saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: palestras para hospitais públicos nas 5 regiões do Brasil; criação de disciplinas para graduação e pós-graduação na área de medicina de precisão/farmacogenética; e publicação de artigos científicos e resumos em congressos.

PRELIMINAR

Identificação de biomarcadores e desenvolvimento de assinatura gênica para a predição de resposta à terapia com inibidores de *checkpoint* imunológico em pacientes com melanoma avançado

Lidia Maria Rebolho Batista Arantes
Hospital de Amor (HA)

Resumo
O projeto visa identificar biomarcadores preditivos de resposta à imunoterapia e criar uma assinatura gênica preditiva aplicável na prática clínica. Por meio deste estudo, biomarcadores serão validados e novos poderão ser identificados para a proposição de um painel genético personalizado preditivo de resposta em pacientes com melanoma avançado submetidos à imunoterapia. A proposta alinha-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; à Política Nacional de Inovação Tecnológica na Saúde; ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; e emerge na íntima relação saúde-desenvolvimento, concebida pela OMS e que é norteadora do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro. Assim, tratando-se de uma pesquisa de cunho translacional, espera-se que a ferramenta desenvolvida otimize a tomada de decisão em oncologia.

Relevância para o SUS
A proposta visa otimizar a indicação da imunoterapia para melanoma no SUS, diante da ausência de biomarcadores aprovados no Brasil. Apesar de já incorporada ao SUS, a imunoterapia enfrenta desafios, especialmente em relação à viabilidade econômica. Espera-se que os resultados orientem a aplicação prática da terapia, reduzindo os gastos com judicialização em saúde e facilitando sua implementação no sistema público.

Resultados esperados
Identificação de biomarcadores preditivos de resposta à imunoterapia em pacientes com melanoma avançado submetidos à imunoterapia por meio das técnicas de Nanostring e scRNA-seq; construção de um painel personalizado de 36 genes para avaliação de predição de resposta à imunoterapia em pacientes com melanoma avançado; e aplicação do painel personalizado com identificação e validação de assinatura gênica preditiva de resposta à imunoterapia em uma coorte de 200 pacientes com melanoma avançado.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê apresentação dos resultados em eventos científicos e realização de palestras.

PRELIMINAR

Identificação dos fatores causais associados ao desenvolvimento do câncer colorretal em idade jovem

Edenir Inez Palmero
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O projeto tem como objetivo identificar os fatores genéticos causais ou associados ao desenvolvimento do câncer colorretal (CCR) em idade jovem (abaixo dos 50 anos) e as vias biológicas relevantes para esse desenvolvimento. Por meio deste estudo será feita uma análise multimodal que envolverá sequenciamento germinativo e somático, aliado à análise de alterações epigenéticas, tais como alterações no padrão de metilação no tumor. A avaliação oncogenética e o diagnóstico molecular de predisposição hereditária ao câncer não estão disponíveis no SUS. O estabelecimento da prevalência de variantes patogênicas no CCR hereditário permitirá, a médio e longo prazo, a criação de políticas públicas de mitigação de riscos para portadores.

Relevância para o SUS
O uso combinado dessas estratégias poderá promover o desenvolvimento de um painel gênico a ser disponibilizado ao SUS. Além disso, a proposta está alinhada a diferentes políticas e programas do SUS, dentre os quais a Política Nacional de Promoção da Saúde (PNPS); a Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; a Estratégia Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovações (ENCTI); ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Genomas Brasil; e a Política de Saúde: Redução das Desigualdades Regionais.

Resultados esperados
Desenvolvimento de plataformas e ensaios moleculares de baixo custo para diagnóstico, prognóstico e definição de tratamento do CCR. Embora a proposta demonstre o uso de tecnologias validadas e utilizadas em contexto acadêmico e diagnóstico, o uso combinado dessas estratégias poderá promover o desenvolvimento de um painel gênico a ser disponibilizado ao SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: reunião clínica com apresentação dos resultados da pesquisa para oncologistas; *workshop* para gestores e profissionais da saúde; *workshop* presencial em faculdades de medicina do Rio de Janeiro; publicação dos resultados da pesquisa em periódico; e apresentação dos resultados em eventos científicos.

PRELIMINAR

Implementação de plataforma de *screening* farmacológico para manejo de encefalopatias epilépticas genéticas

Jaderson Costa da Costa
Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS)

Resumo
O projeto tem como objetivo criar uma plataforma de bioinformática e genômica, de alta performance para amplo *screening* farmacológico com subsequente avaliação *in vitro* das predições *in silico* visando ao manejo de encefalopatias epilépticas causadas por mutações genéticas. Por meio deste estudo será feita a análise das condições que causam as encefalopatias epilépticas considerando os avanços de bioinformática e de genômica para identificar, de forma personalizada, medicamentos já existentes que possam ser eficazes no tratamento dessas enfermidades. As encefalopatias iniciam o comprometimento em etapas produtivas da vida e compreendem atendimento multiprofissional e de custo elevado. Dessa forma, a utilização da plataforma de *screening* farmacológico de alta performance pode ajudar a alavancar a terapêutica personalizada para os pacientes do SUS.

Relevância para o SUS
O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro por buscar o reposicionamento de fármacos já utilizados em prática clínica para aprimorar os padrões assistenciais atualmente prestados aos pacientes com encefalopatias epilépticas causadas por variações genéticas. Isto reduz o investimento econômico, uma vez que dados de toxicidade e dose suportada já estão estabelecidos.

Resultados esperados
Geração de uma plataforma baseada em bioinformática, ciência de dados e medicina. A plataforma terá como base um ambiente integrativo, com participação ativa de profissionais assistenciais de diversas áreas (multidisciplinar), todos colaborando com o mesmo propósito em devolver e promover saúde para os pacientes com encefalopatias epilépticas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: palestras sobre manejo, cuidado e atenção a pacientes com epilepsia que ocorrerão no dia mundial de conscientização sobre a epilepsia; e participação em seminários e encontros durante o decorrer do projeto.

PRELIMINAR

INOVACRIANÇA – Inovação terapêutica em crianças com tumores sólidos – Uma jornada de precisão

Rui Manuel Vieira Reis
Hospital de Amor (HA)

Resumo
O projeto visa implementar métodos diagnósticos precisos para os principais tumores sólidos pediátricos atendidos no Hospital de Amor de Barretos (tumores cerebrais, neuroblastomas, tumores ósseos e de partes moles e tumores de células germinativas), quer no tumor, quer em biópsia líquida (sangue ou líquor); identificar a presença de câncer hereditário, através da pesquisa de alterações germinativas nas crianças; implementar modelos xenográficos em camundongos (avatares) dos tumores pediátricos; e criar uma plataforma pré-clínica de *screening* de fármacos, para identificar agentes terapêuticos mais eficazes. O projeto alinha-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; à Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do SUS; e à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde (PNCTIS).

Relevância para o SUS
Impacto no diagnóstico: a análise de perfil de metilação de DNA permitirá a classificação dos tumores do sistema nervoso central a partir de um único exame, identificando novos genes envolvidos na carcinogênese e resposta imune, com potencial para novos alvos terapêuticos; impacto social: melhoria na sobrevida em crianças com tumores pediátricos, além da criação de estratégias de aconselhamento genético para síndromes hereditárias; impacto tecnológico: desenvolvimento de painéis inéditos no Brasil para tumores pediátricos e evolução do parque tecnológico do SUS; impacto econômico: otimização de recursos para diagnóstico e tratamento no SUS.

Resultados esperados
I. Diagnóstico Molecular de precisão: classificação molecular, integrando alterações mutacionais, de metilação e expressão; alterações moleculares em biópsia líquida (sangue e líquor); diagnóstico das síndromes genéticas de predisposição ao câncer; II. Modelos *Patient Derived Xenograft* (PDX) representativos dos principais tumores sólidos que acometem a população infantojuvenil brasileira; III. Plataforma pré-clínica de *screening* de fármacos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê a produção de boletins periódicos, artigos científicos, realização de um simpósio internacional e a construção de um site com informações sobre o projeto.

PRELIMINAR

MedEpiGen 4P (medicina preventiva, personalizada, preditiva e participativa) na infância

Angelica Beate Winter Boldt
Universidade Federal do Paraná (UFPR)

Resumo
O projeto tem como objetivo construir um painel de marcadores (epi)genéticos e metabólicos para detecção precoce de estresse crônico em crianças, que permitam o acompanhamento das mesmas para avaliação do sucesso da intervenção e prevenção de síndrome metabólica e comorbidades associadas. Será realizado um estudo longitudinal do tipo coorte, sendo incluídos os pais e filhos de 8-17 anos, estudantes do ensino fundamental, que aceitarem participar voluntariamente da pesquisa e que respondam completamente ao questionário para coleta de dados epidemiológicos, realizarem a biometria e avaliação psicométrica, e entregarem amostras biológicas que permitam sua classificação em portadores/não portadores de síndrome metabólica (SM), com ou sem desregulação dos níveis salivares de cortisol.

Relevância para o SUS
O painel de biomarcadores construído ao final do projeto será sugerido para implementação na rede SUS para aplicação dos princípios da Medicina 4P, após validação em coorte independente, e poderá ser patenteado, retroalimentando o Complexo Econômico-Industrial da saúde brasileiro, além de diminuir os custos com tratamento de doenças crônicas.

Resultados esperados
Construção de painel de marcadores (epi)genéticos e metabólicos para detecção precoce de estresse crônico em crianças. Além da detecção precoce de crianças sob risco de desenvolver transtornos mentais e SM, o projeto pretende capacitar equipes multidisciplinares em Medicina 4P para reduzir riscos à saúde mental e cardiovascular nos futuros adultos e nas próximas gerações de brasileiros.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: *workshop* MedEpigen 4P; curso de capacitação em neurociência e epigenética; publicação dos resultados em revistas científicas.

PRELIMINAR

Medicina de precisão para identificação de biomarcadores e busca de alvos terapêuticos em doenças autoimunes e neurodegenerativas do sistema nervoso central

Soniza Vieira Alves-Leon
Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO)

Resumo
O projeto visa identificar biomarcadores precoces e alvos terapêuticos para doenças autoimunes e neurodegenerativas do sistema nervoso central (SNC) utilizando abordagens de medicina de precisão e tecnologias computacionais avançadas. Serão analisados biomarcadores plasmáticos (NfL, GFAP, UCH-L1, TAU, Beta amiloide, alfa-sinucleína, Anti-MOG, Anti-AQP4) e de susceptibilidade genética associados aos fenótipos clínicos, letalidade e resposta terapêutica; e a categorização da correlação entre mimetismos clínicos nas fases aguda e pós-infecciosa por vírus endêmicos (arbovírus), e por vírus emergentes (SARS-COV-2), com BM plasmáticos (anti-NMDAR, anti-CASPR2, anti-GAD, anti-GD1a e anti-Tau, GFAP, NfL e UCHL1), buscando prova do conceito e alvos terapêuticos. A proposta alinha-se às Políticas Nacionais de Atenção ao Portador de Doença Neurológica; de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS; de Produtos Estratégicos para o SUS; e apresenta caráter inovador ao integrar análise multimodal de coortes, aprendizado de máquina e modelos preditivos aplicados à saúde. Trata-se do primeiro grande estudo a reunir diferentes doenças autoimunes e neurodegenerativas em uma população brasileira, com potencial para fortalecer o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro e ampliar o acesso a tecnologias diagnósticas avançadas.

Relevância para o SUS
Aplicação de modelos preditivos e algoritmos computacionais para otimizar diagnóstico e manejo clínico, racionalizando recursos do SUS e aprimorando tratamentos por meio da medicina de precisão.

Resultados esperados
Padronização de novas metodologias e formação de recursos humanos; mensuração de resultados; expansão do uso da tecnologia de análise de molécula única ultrassensível para investigar biomarcadores em doenças autoimunes inflamatórias desmielinizantes do SNC, correlacionando-os com variantes genéticas para elucidar o papel dos gatilhos virais em doenças autoimunes associadas a vírus emergentes e reemergentes.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê organização de evento científico sobre medicina de precisão e treinamento de profissionais de saúde nos laboratórios da equipe do projeto.

PRELIMINAR

Mitocepção: transfusão autóloga e heteróloga de mitocôndrias como tratamento contra lesões por infarto e revascularização, e insuficiência cardíaca

Leonardo Maciel de Oliveira Pinto
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar se a transferência de mitocôndrias intactas (autólogas e heterólogas), associado ao pré-condicionamento isquêmico remoto, atuaria na prevenção ou atenuação das lesões por infarto e revascularização e na prevenção do desenvolvimento da insuficiência cardíaca. Por meio deste estudo será feita a análise da função de corações, tratados com a transfusão de mitocôndrias frescas ou pré-condicionadas (no qual os animais doadores foram submetidos ao pré-condicionamento isquêmico remoto), antes e após serem submetidos ao infarto e revascularização.

Relevância para o SUS
A implementação bem-sucedida do projeto no Sistema Único de Saúde acarretaria impactos na atenção à saúde e na economia do sistema de saúde. O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS como a Política Nacional de Prevenção e Controle às Doenças Cardiovasculares e Programa Linha de Cuidado do Infarto Agudo do Miocárdio do Ministério da Saúde.

Resultados esperados
Desenvolvimento de uma nova terapêutica contra a morbidade após o infarto e revascularização miocárdica, no qual, por meio da medicina de precisão, mitocôndrias apropriadas para cada indivíduo seriam transfundidas após um evento isquêmico.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: realização de *workshop* de comunicação científica, visita ao Centro de Pesquisas de Medicina de Precisão e desenvolvimento de materiais didáticos.

PRELIMINAR

Nanovesículas celulares como fontes de bioassinaturas para doença de Alzheimer: uma investigação clínico-molecular de marcadores para diagnóstico de precisão

Danielle Macedo Gaspar
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Resumo
O projeto visa validar, na população brasileira, marcadores plasmáticos para diagnóstico menos invasivo e com menor custo para doença de Alzheimer (DA). Serão comparadas tecnologias já estabelecidas, que analisam proteínas amiloides e Tau no líquor e plasma, com uma nova abordagem baseada na detecção de biomarcadores em exossomos derivados de neurônios (EDNs) extraídos do plasma. Considerando a emergência de tratamentos como o anticorpo anti-amiloide, ainda indisponível no SUS, e que essa terapia de alto custo deve ser administrada na fase inicial da doença, destaca-se a necessidade de técnicas diagnósticas eficazes para viabilizar a identificação do alvo terapêutico e preparar os serviços de saúde para sua incorporação.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Saúde da Pessoa Idosa do SUS. Além disso, o método diagnóstico proposto pode, se funcional, ser patenteado, produzido localmente e implementado por meio dos Lacen, contribuindo para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro.

Resultados esperados
Atualmente os marcadores utilizados para diagnóstico da DA são obtidos através da coleta invasiva de materiais biológicos, ou seja, são detectados no líquido cefalorraquidiano (LCR), bem como por meio de PET-CT, um exame caro e indisponível no SUS para o diagnóstico da DA. A análise de biomarcadores no LCR também é um exame caro e inacessível aos pacientes do SUS. Com isso, a proposta visa desenvolver painéis de marcadores para a detecção no plasma de proteínas ou microRNAs exossomais como forma de diagnosticar a DA.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê estratégias recreativas para idosos com musicoterapia e dança abrangendo tanto acometidos pela DA quanto público-geral. Ademais, a proposta prevê apresentação de relatórios para gestores municipais de saúde.

PRELIMINAR

Núcleo integrado de medicina personalizada: criação do ambulatório de prevenção ao câncer e desenvolvimento de painel genético para mutações preditoras de neoplasias hematológicas e doenças cardiovasculares no SUS

Ronald Feitosa Pinheiro
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Resumo
O projeto visa criar um Núcleo Integrado de Medicina Personalizada (NIMP) para atendimento preventivo e analisar mutações gênicas preditoras de cânceres hematológicos e doenças cardiovasculares (mutações CHIP) em pacientes do SUS para aplicação dos três P's – Medicina de Precisão, Preventiva e Personalizada. Será aplicado um protocolo para identificação de fatores de risco e feito mapeamento genético através do painel de mutações CHIP em 600 indivíduos encaminhados de ambulatórios especializados. O projeto alinha-se à Política Nacional para Prevenção e Controle do Câncer. A inovação da proposta reside na abordagem preventiva por meio da medicina de precisão, com foco na identificação de riscos para o desenvolvimento de doenças. Ao integrar a farmacogenômica, contribui para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, gerando maior assertividade diagnóstica e terapêutica.

Relevância para o SUS
O sequenciamento de DNA para prevenção e diagnóstico de neoplasias hematológicas ainda não é oferecido pelo SUS e sua incorporação pode promover melhores estratégias preventivas e de direcionamento para terapias-alvo, assim como maior custo-efetividade.

Resultados esperados
Criação de serviço multiprofissional especializado em promoção da saúde e prevenção do câncer e de doenças cardiovasculares no Nordeste; desenvolvimento e customização de painel genético para investigação de mutações CHIP, com potencial patente; inserção de NGS para a prevenção ou diagnóstico de doenças crônicas não transmissíveis; redução, a longo prazo, da incidência de neoplasias hematológicas ou doenças cardiovasculares com consequente redução dos custos para tratamento dessas doenças através da aplicação da Medicina Preventiva (ambulatório de prevenção) e da Medicina de Precisão (mapeamento genético CHIP); formação de recursos humanos especializados em análise genética e sequenciamento de DNA.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: lançamento de *workshop* de introdução à técnica de sequenciamento; elaboração, produção e distribuição de folhetos, esquemas e infográficos; e seminários sobre atualizações em artigos científicos.

PRELIMINAR

Nutrição de precisão no cuidado da pessoa com obesidade: escores (epi)genéticos e orientação personalizada no controle do apetite e da saciedade

Helen Hermana Miranda Hermsdorff
Universidade Federal de Viçosa (UFV)

Resumo
O projeto visa desenvolver kits genéticos e intervenções nutricionais personalizadas para o cuidado nutricional da pessoa com obesidade. No início e no final do ensaio, serão avaliadas a perda de peso e a composição corporal; os marcadores cardiometabólicos, (epi)genéticos, de controle neuroendócrino da saciedade, metagenômica e permeabilidade intestinal; e a percepção de qualidade de vida e da saciedade. A proposta é inovadora quanto à estratificação de risco pela presença de polimorfismos envolvidos no controle do apetite/saciedade e ao protocolo de cuidado nutricional personalizado. Logo, ambas as tecnologias propostas podem resultar em diagnóstico mais preciso e melhor eficácia no tratamento, além de estarem desenhadas para fácil execução e baixo custo, o que potencializa sua aplicação no SUS.

Relevância para o SUS
O projeto contribui para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois a pesquisa proposta impacta os setores industriais de base química e biotecnológica voltados ao desenvolvimento de kits genéticos tidos como ferramentas que sustentam os tratamentos voltados à saúde de precisão e se vinculam à prestação de serviços, promoção e vigilância em saúde por meio de sua incorporação ao SUS.

Resultados esperados
Desenvolvimento de um kit genético prático e de baixo custo para utilização no SUS, que determinará a presença de polimorfismos de nucleotídeo único de genes (FTO, MC4R, LEP) envolvidos no controle da saciedade. Realização de um ensaio clínico do tipo controlado, randomizado e paralelo, de 20 semanas, com desfecho primário para perda de peso corporal de 5 a 10%. Homens e mulheres adultos com obesidade serão recrutados e avaliados de acordo com escore genético: baixo risco (BR) ou alto risco (AR).

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: webinários, ciclo de debates, oficinas culinárias, caderno de receitas no formato e-book, materiais educativos e infográficos, podcasts, boletim informativo.

PRELIMINAR

Perfil transcricional de pacientes vítimas de ofidismo por Bothrops submetidos à terapia com laser de baixa intensidade

Juliana Pavan Zuliani
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Rondônia)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar a presença de genes diferencialmente expressos em leucócitos humanos, por meio do uso de microarranjos, analisando o perfil de expressão gênica que ocorre no hospedeiro humano antes e após a terapia por fotobiomodulação (FBM) em vítima de acidente ofídico, considerado um problema de saúde pública nos trópicos.

Relevância para o SUS
A implementação de um protocolo da terapia de FBM no SUS trará subsídios importantes, fornecendo uma terapia inovadora, de baixo custo e a curto prazo para o tratamento local do ofidismo diminuindo, assim, sequelas, custos e tempo de hospitalização. O projeto encontra-se alinhado às políticas públicas de saúde do SUS, como o Programa Nacional de Controle de Acidentes por Animais Peçonhentos; o Plano Nacional de Saúde; e a Estratégia de Saúde da Família.

Resultados esperados
Desenvolvimento de uma terapia inovadora (FBM), de baixo custo e que pode vir a ser utilizada a curto prazo. Caso os resultados da pesquisa demonstrem eficácia, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao estimular o aumento da produção de equipamentos médicos de FBM no Brasil, fortalecendo o setor industrial e aumentando a capacidade de inovação tecnológica no país.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê apresentação dos resultados em eventos científicos e realização de reuniões.

PRELIMINAR

Personalização da terapia anticoagulante com heparina: explorando farmacocinética e glicosilação da antitrombina

Paulo Antônio de Souza Mourão
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto visa compreender a variabilidade da resposta terapêutica da heparina não fracionada (HNF). Serão realizadas avaliação do glicofenótipo da antitrombina, como uma molécula que pode estar envolvida nessa variabilidade de resposta; preparações farmacêuticas de HNF mais homogêneas; e a avaliação da farmacodinâmica da HNF após a administração endovenosa e subcutânea. A inovação do projeto reside na proposta de uso de um derivado da heparina bovina com propriedades semelhantes à heparina suína, visando estabilizar seu suprimento global. Além disso, o composto apresenta potencial como agente antimetastático no tratamento do câncer. O projeto também contribui para o fortalecimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao viabilizar a produção nacional em escala, promover a autossuficiência, ampliar mercados e atrair investimentos.

Relevância para o SUS
A expectativa é oferecer ao SUS mais uma alternativa de heparina, a HNF-Bovina F2, ampliando as opções terapêuticas disponíveis e reduzindo a dependência de fontes externas (principalmente da China).

Resultados esperados
Estabelecimento da relação entre a estrutura glicosilada da antitrombina e a resposta individual à HNF, considerando diferentes vias de administração; avaliação da farmacocinética da heparina em pacientes com insuficiência renal em hemodiálise e em indivíduos saudáveis; comparação da eficácia terapêutica da HNF-Bovina F2 com a HNF suína e sua intercambialidade, com possíveis impactos no mercado. Visa ainda desenvolver critérios para individualização da dosagem, contribuindo para a medicina de precisão e explorando o potencial antimetastático da HNF-Bovina F2.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê participação em eventos de inovação, *webinars*, transmissões ao vivo; e publicação dos resultados em periódicos científicos.

PRELIMINAR

Rede Nacional de Genômica dos Erros Inatos da Imunidade (Renomieii)

Zilton Farias Meira de Vasconcelos
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Rio de Janeiro)

Resumo
O projeto tem como objetivo mapear os genes associados a erros inatos da imunidade, utilizando diferentes metodologias ômicas, contribuindo para avaliação do impacto no prognóstico, tratamento, aconselhamento genético e análise econômica de diferentes estratégias diagnósticas genéticas no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS; Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT e ao Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

Resultados esperados
Por meio deste estudo, espera-se uma compreensão aprofundada da biologia molecular de pacientes portadores de doenças genéticas raras do sistema imunológico, o que é crucial para o desenvolvimento de terapias personalizadas e estratégias de tratamento direcionadas. Entende-se que os projetos de ômica têm o potencial de acelerar a descoberta de novos medicamentos e, assim, contribuir para a inovação e crescimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro. Este é um projeto que se encontra com 440 exomas completos já sequenciados que poderão ser comparados com os resultados do WGS para análise de custo-benefício do uso de cada uma das metodologias no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê minidocumentários, videoaulas para médicos da rede básica de saúde e gestores das unidades de saúde com especialidades.

PRELIMINAR

Tratamento personalizado das neoplasias intraepiteliais cervicais de alto grau utilizando o equipamento CerCa System® de terapia fotodinâmica

Natalia Mayumi Inada
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto tem como objetivo avaliar a eficácia da individualização do protocolo clínico de tratamento de neoplasias intraepiteliais cervicais de alto grau com terapia fotodinâmica (TFD). Por meio deste estudo será feita a análise de citologia e colposcopia 28 dias após cada sessão para decisão se a paciente seguirá para o acompanhamento ou receberá mais uma sessão de TFD, correlação entre o tipo e localização da lesão com a resposta ao protocolo individualizado, detecção da carga viral e o(s) tipo(s) de HPV antes e após finalizar o tratamento por captura híbrida e PCR, histopatologia e imuno-histoquímica. O projeto alinha-se à "Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher", "Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer", "Política Nacional de Gestão de Tecnologia em Saúde" e "Programa Nacional de Gestão de Custos no SUS". Este projeto irá proporcionar um crescimento na indústria, alavancando os setores de equipamentos para a TFD e o de fármacos, contribuindo para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro.

Relevância para o SUS

A inovação do projeto, e a sua aplicabilidade no SUS, está em individualizar o protocolo para cada paciente, que será tratada e acompanhada até a eliminação da neoplasia, preservando o colo do útero, além do protocolo ter um custo, risco e complexidade menores que o da cirurgia de alta frequência (CAF).

Resultados esperados

Tratar com duas sessões (ou mais) de TFD as neoplasias intraepiteliais cervicais de alto grau (2/3); comprovar que tratar as lesões de alto grau com TFD é mais indicado do que apenas acompanhar as pacientes; comprovar que tratar as lesões de alto grau com TFD é mais indicado do que realizar a remoção de porção do colo uterino por CAF; comprovar, após acompanhamento de dois anos, que as pacientes tratadas por TFD apresentaram taxa de cura acima de 90%, preservando o colo uterino e com menos impacto orçamentário que a CAF.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: palestras nos postos de saúde e escolas públicas; divulgação na Semóptica e Feira de Ciências, televisão, sites e redes sociais; reuniões para apresentação do projeto e resultados; e distribuição de folhetins.

PRELIMINAR

Triagem de casais para identificação de variantes patogênicas visando a prevenção de doenças genéticas raras

Michel Satya Naslavsky
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto visa oferecer teste de triagem genética para identificação de variantes em genes associados a doenças recessivas e Síndrome do X-Frágil e, por meio do aconselhamento genético, orientar casais com interesse em ter filhos sobre riscos reprodutivos. Serão realizados sequenciamentos de exoma total (WES) visando a triagem de variantes patogênicas em 401 genes associados a condições recessivas e Síndrome do X-Frágil; MLPA dos genes SMN1/SMN2; e TP-PCR do gene FMR1, identificando casais em risco (CERs). A proposta alinha-se à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; à Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica; ao Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN); e às ações de Planejamento Familiar, trazidas pela Lei 9.263/1996 (regula o §7º do art. 226 da CF de 88). Esse conhecimento poderá orientar estratégias eficazes para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro e abranger a expansão de laboratórios e ambulatórios no SUS e sistema de saúde suplementar, além de envolver a indústria de medicina reprodutiva, farmacêuticas e biotecnologia.

Relevância para o SUS

Avaliação de um protocolo para implementação no SUS, com hipótese de custo-efetividade. Espera-se, a médio e longo prazo, reduzir a incidência de doenças genéticas, aliviar os custos associados, ampliar o conhecimento sobre a população brasileira, orientar políticas de planejamento familiar e acesso aos serviços genéticos, além de disseminar conhecimento e capacitar profissionais de saúde para prevenção de doenças genéticas raras.

Resultados esperados

Seleção das unidades participantes e dos profissionais responsáveis pela triagem de 5000 casais; capacitação de profissionais; processamento das amostras e execução dos testes moleculares para detecção de variantes patogênicas em indivíduos e identificação de CERs; aconselhamento genético; oferta de alternativas reprodutivas (reprodução assistida); elaboração de fluxograma, protocolos de operação-padrão, materiais informativos, relatórios e artigos científicos, bem como estudo de custo-efetividade.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê a publicação de manuais técnicos em PDF; palestras e capacitações; relatórios e publicações científicas.

PRELIMINAR

Uso da biópsia líquida personalizada (DNA tumoral circulante) na seleção de pacientes com adenocarcinoma de reto baixo para tratamento não cirúrgico

Dirce Maria Carraro
A.C. Camargo Cancer Center (ACCamargo)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar a acurácia de uma ferramenta de biópsia líquida por DNA tumoral circulante (ctDNA) de adenocarcinoma de reto (AdR) denominada de PATS (*Personalized Amplicon Target Sequencing*) a ser incorporada aos métodos convencionais de avaliação de resposta; testar o PATS como ferramenta decisória para preservação de reto em pacientes com resposta clínica quase completa (qCR) após tratamento com quimio-radioterapia (QRT). Será realizada a coleta de tecido tumoral por biópsia endoscópica antes do início do tratamento, no momento do diagnóstico. A amostra será processada pelo procedimento padrão de fixação em formalina e emblocamento em parafina (FFPE) para a realização do diagnóstico. Serão realizadas lâminas de hematoxilina e eosina (1 por bloco) e lâminas brancas (8 por bloco), que serão encaminhadas ao centro coordenador. Esse material será utilizado para extração de DNA e realização da análise de mutação somática.

Relevância para o SUS
A redução de cirurgias complexas pode diminuir sequelas permanentes e melhorar a qualidade de vida de muitos pacientes, além de reduzir os custos totais da assistência oncológica. O teste PATS tem alta sensibilidade e especificidade e potencial de utilização em ampla gama de contextos clínicos na oncologia, podendo ser ajustado como ferramenta de utilidade clínica a qualquer protocolo oncológico utilizado no SUS.

Resultados esperados
Avaliação de ctDNA como fator preditivo de resposta e ferramenta adicional para seleção de pacientes para preservação de órgão em AdR (que ainda é pouco estudado). Os resultados poderão contribuir com a redução de cirurgias complexas, diminuindo sequelas permanentes e melhorando a qualidade de vida de muitos pacientes, além de reduzir os custos totais da assistência oncológica.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: *workshop* ciência educa; *webinars* para público leigo; programa CIPE de portas abertas; curso de verão em biologia celular e molecular do câncer; publicações científicas.

PRELIMINAR

2.4.3.4 Resumos Executivos – Linha D

A **Tabela 15**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha D – Recém-Doutores – da Chamada Pública Nº 16/2023.

Tabela 15 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha D, da Chamada Pública Nº 16/2023

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Algoritmo farmacogenético preditor de dose da varfarina: protocolo de aperfeiçoamento e eficácia da terapia anticoagulante	UPE	PE	712.926,42
Alterações epigenéticas na pré-eclâmpsia e uso profilático de aspirina	UFRJ	RJ	1.434.145,64
Alterações genéticas associadas à homeostase do ferro e seu impacto na predição dos desfechos de tratamento antituberculose: um estudo prospectivo multicêntrico do RePORT-Brasil	Fiocruz	BA	780.636,00
Análise integrada de proteômica e interatômica na identificação de marcadores proteicos de tumores cerebrais pediátricos	UFPR	PR	496.761,00
Aplicação de triagem diagnóstica diferencial utilizando o sequenciamento de *long reads* para a investigação de mosaicismo em pacientes sem um desfecho clínico	USP	SP	714.920,00
Avaliação de hematopoiese clonal em pacientes submetidos ao transplante de células progenitoras hematopoéticas alogênico para tratamento da doença falciforme	USP	SP	1.102.834,00
Biobancos digitais: plataforma para gestão epidemiológica e medicina personalizada	UFBA	BA	1.430.160,00
Decodificando mecanismos moleculares de carcinogênese em pacientes com câncer de pulmão relacionado à poluição atmosférica	USP	SP	441.521,66
Desenho racional e produção de proteínas multiepítopo de SARS-CoV-2: uma abordagem para a produção de imunoterápicos	UFRJ	RJ	393.320,00
Desenvolvimento de arcabouços tridimensionais biocompatíveis e pró-regenerativos para tratamento de lesões ósseas de tamanho crítico	Fiocruz	PR	670.300,00
Desenvolvimento de estruturas tridimensionais para regeneração cardíaca: a bioimpressão de curativos cardíacos	Fiocruz	PR	928.790,00
Desenvolvimento de implantes oculares contendo células-tronco mesenquimais do limbo da córnea encapsuladas para o tratamento da retinopatia diabética	UFG	GO	554.100,00
Desenvolvimento de implantes regenerativos personalizados para defeitos parciais de meniscos	UB	SP	365.720,00

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
do joelho por meio de tecnologias avançadas de bioimpressão 3D			
Desenvolvimento de modelos multimodais para auxílio no diagnóstico precoce do câncer de pele	UFES	ES	1.396.480,00
Desenvolvimento de protocolo otimizado para estimulação não invasiva do nervo vago: uma prova de conceito	UFF	RJ	665.525,00
Desenvolvimento de uma ferramenta para automação da detecção de tuberculose por baciloscopia utilizando inteligência artificial	IF Goiano	GO	442.640,00
Edição gênica não viral por via intra-articular para tratamento de um modelo murino de artrite reumatoide	UFRGS	RS	679.090,00
Identificação de biomarcador inflamatório associado à resposta ao tratamento no transtorno por uso de substâncias e sua relação com exposição a adversidades na infância	PUCRS	RS	618.487,60
Nanoemulsões mucoadesivas co-carreadoras do sistema CRISPR/Cas9 e de dexametasona para administração nasal visando o tratamento das manifestações neurológicas e neuroinflamatórias da mucopolissacaridose tipo I	UFRGS	RS	599.670,00
Prospecção de biomarcadores a partir da expressão diferencial de genes de vias pró-inflamatórias e desenvolvimento de uma plataforma digital integrada para prognóstico e classificação de risco do câncer de mama em pacientes HPV-positivos	UFPE	PE	310.227,00
Reprodutibilidade, validade e responsividade de um aplicativo de smartphone e acessório vestível em medir e aumentar a aderência ao exercício físico em pessoas com desordens musculoesqueléticas crônicas	Unesp	SP	469.357,00
Retenção de peso pós-parto e fatores associados: estudo observacional para fundamentar uma linha de cuidado à saúde da mulher em nutrição de precisão	UNIRIO	RJ	632.881,48
Saúde de precisão na odontologia: estratégia com filmes de galactomanana enriquecidos com derivados sanguíneos para potencializar a cicatrização oral	UPE	PE	1.350.100,00
Terapia contra inibidores de *checkpoints* empregando anticorpos biespecíficos e pequenos RNAs de interferência (siRNA) no tratamento da leishmaniose	Fiocruz	RJ	916.860,00
Unindo radioterapia e engenharia tecidual: criação de uma rede de braquiterapia para tratamento de câncer ósseo	FICSAE	SP	913.070,00
Uso de levedura como plataforma para terapia gênica contra o câncer cervical visando remodelar o perfil de macrófagos do microambiente tumoral	UFPE	PE	411.200,00

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Uso de plataformas multiômicas para estratificação de pacientes diagnosticadas com o subtipo luminal B de câncer de mama	UFPR	PR	815.800,00
Validação longitudinal da versão brasileira do *Dentine Hypersensitivity Experience Questionnaire* (DHEQ-15)	UFVJM	MG	185.020,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Algoritmo farmacogenético preditor de dose da varfarina: protocolo de aperfeiçoamento e eficácia da terapia anticoagulante

Maria Mariana Barros Melo da Silveira
Universidade de Pernambuco (UPE)

Resumo
O projeto tem como objetivo implementar protocolo de algoritmo farmacogenético preditor de dose da varfarina guiado por genótipo *versus* o protocolo clínico baseado somente na dosagem medicamentosa na população com fibrilação atrial, e avaliar a superioridade do tratamento.

Relevância para o SUS
O projeto contribuirá para o SUS pois o enlace entre as dimensões médico-sanitárias e científico-tecnológicas para a redução de iniquidades em saúde é um fenômeno complexo que objetiva a materialização da pesquisa científica assimilada no acesso universal ao SUS.

Resultados esperados
O caráter inovador em saúde da proposta é devido à tecnologia proposta ser de simples obtenção, por ser baseada em algoritmo, e ter comprovação na literatura que previu 47% da variação da dose de varfarina entre caucasianos usando as informações sobre os genes CYP2C9 e VKORC1, idade, altura, peso, uso de amiodarona e raça. Estudos anteriores indicaram que os algoritmos farmacogenéticos em geral preveem a dose da varfarina com mais precisão do que outros métodos de dosagem.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: ação de educação sobre terapia nutricional ao paciente anticoagulado, comunidade científica e público em geral; sala de espera sobre cuidados com a terapia anticoagulante; treinamento dos profissionais de saúde do ambulatório em como cuidar do paciente anticoagulado; e reuniões com os coordenadores dos centros de pesquisa dos hospitais, com a Reitoria da UPE e com a Secretaria de Saúde de Pernambuco.

PRELIMINAR

Alterações epigenéticas na pré-eclâmpsia e uso profilático de aspirina

Karina Bilda de Castro Rezende
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto visa conduzir estudo de prova de conceito para identificar potencial marcador biológico preditivo e prognóstico da pré-eclâmpsia (PE) e de sua profilaxia com aspirina, através do estudo do padrão de metilação no DNA de mulheres na gestação e no puerpério, na placenta e no sangue de cordão umbilical. O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro no que se refere ao desenvolvimento de novos tratamentos e terapias; melhoria na saúde materna e fetal; redução de custos de cuidados de saúde; e aumento da competitividade da indústria farmacêutica. Quanto ao nível de maturidade tecnológica, o projeto encontra-se em estágio inicial de desenvolvimento com aplicabilidade a longo prazo.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher (PNAISM); à Política Nacional de Promoção da Saúde (PNPS); à Política Nacional de Atenção Básica (PNAB); à Política Nacional de Humanização do Parto e Nascimento (PNHPN); e à Política Nacional de Medicamentos (PNM).

Resultados esperados
Este estudo visa contribuir significativamente para a redução da mortalidade materna e perinatal no Brasil, por meio da investigação de estratégias profiláticas eficazes contra a PE. Tais estratégias impactam positivamente a saúde materna, perinatal e global, melhorando indicadores de saúde e diminuindo as taxas de mortalidade materna, perinatal e de doenças não transmissíveis, como as cardiovasculares. Além disso, os resultados poderão subsidiar a implementação de protocolos para predição e prevenção da PE e suas complicações, evidenciando os benefícios do uso da aspirina e possibilitando a identificação precoce de mulheres e seus filhos que se beneficiariam de intervenções preventivas para doenças cardiovasculares e síndrome metabólica.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: publicações científicas em periódicos; apresentações em congressos e conferências nacionais e internacionais; palestras sobre epigenética e as possibilidades de incorporação das descobertas nas práticas clínicas para profissionais de saúde; e mesas redondas com pesquisadores do projeto.

PRELIMINAR

Alterações genéticas associadas à homeostase do ferro e seu impacto na predição dos desfechos de tratamento antituberculose: um estudo prospectivo multicêntrico do RePORT-Brasil

Mariana Araújo Pereira
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)

Resumo
O projeto visa investigar as alterações genéticas associadas à homeostase do ferro em pacientes com tuberculose (TB) pulmonar que podem predizer os desfechos de tratamento antituberculose (antiTB). Por meio deste estudo será feita a análise integrativa de biologia de sistemas, ao analisar de forma conjunta dados genéticos, clínicos, laboratoriais e imunológicos, assim como sua associação com os desfechos de tratamento.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao "Plano Nacional pelo Fim e Controle da Tuberculose" e à "Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde". O caráter inovador em saúde da proposta é devido ao potencial desenvolvimento de modelos preditivos que ajudem a identificar pacientes com maior risco de desfechos desfavoráveis, permitindo intervenções preventivas direcionadas. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois personaliza o tratamento da TB com base em parâmetros genéticos, clínicos e laboratoriais, estimulando o desenvolvimento e a produção de testes diagnósticos avançados e terapias direcionadas. Desta forma, cria oportunidades para a indústria de diagnóstico molecular e farmacêutica, promovendo inovações tecnológicas e novos produtos no mercado de saúde.

Resultados esperados
Identificação precisa dos genes e vias intimamente relacionados com os distintos desfechos do tratamento antiTB, através da realização de experimentos com tecnologia de ponta e ferramentas avançadas de inteligência artificial.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: realização de *webinars* científicos, abordando tópicos relacionados à pesquisa sobre genética e TB; publicação de boletins informativos que resumem os principais resultados da pesquisa; produção de artigos, vídeos e infográficos informativos e acessíveis ao público em geral.

PRELIMINAR

Análise integrada de proteômica e interatômica na identificação de marcadores proteicos de tumores cerebrais pediátricos

Talita Helen Bombardelli Gomig
Universidade Federal do Paraná (UFPR)

Resumo
O projeto tem como objetivo analisar o conjunto de proteínas expresso por tumores cerebrais pediátricos, bem como suas interconexões com moléculas de relevância no câncer, para identificar biomarcadores da doença, com potencial para aplicações diagnósticas, terapêuticas e prognósticas.

Relevância para o SUS
No câncer pediátrico, um dos maiores problemas é a terapêutica, que pode resultar em efeitos colaterais tanto imediatos quanto a longo prazo, incluindo o surgimento de novas malignidades. Portanto, a pesquisa por novas proteínas e moléculas que sejam biomarcadoras de tumores é essencial para conhecer o desenvolvimento da doença, estabelecer novas formas de diagnóstico, acompanhamento da resposta do paciente ao tratamento e para a formulação de novos fármacos. Assim, com os resultados obtidos neste estudo, novas investigações podem ser conduzidas para avaliar se esses biomarcadores podem ser aplicados para o diagnóstico precoce do câncer, monitoramento da doença e da resposta do paciente à abordagem terapêutica e para o desenvolvimento de novos fármacos, refletindo na diminuição da mortalidade de crianças e adolescentes por câncer e seu impacto sobre o SUS.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a análise integrada do perfil proteico e de suas interações, que permitirá elucidar as principais funções e vias biológicas comprometidas no câncer cerebral pediátrico, evidenciando potenciais alvos para a intervenção terapêutica, para assim contribuir para o desenvolvimento de novos fármacos, refletindo na diminuição da mortalidade de crianças e adolescentes por câncer e seu impacto sobre o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: divulgação científica sobre tumores pediátricos e o papel da ciência no combate ao câncer através de sites e mídias sociais; realização de dez palestras em diferentes cursos de graduação nas áreas da saúde; divulgação dos resultados em eventos e revistas de extensão; divulgação dos resultados para comunidade científica.

PRELIMINAR

Aplicação de triagem diagnóstica diferencial utilizando o sequenciamento de *long reads* para a investigação de mosaicismo em pacientes sem um desfecho clínico

Yanca Gasparini de Oliveira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto visa realizar o diagnóstico diferencial (análise do genoma e transcriptoma) para a investigação de mosaicismo em pacientes sem um desfecho clínico, utilizando o sequenciamento de *long reads* (3ª geração) e a nova tecnologia *Oxford Nanopore Sequencing* (ONT) com o objetivo de elevar a taxa de diagnóstico de mosaicismo para doenças genéticas, além de obter um melhor manejo clínico.

Relevância para o SUS
Coletivamente os resultados podem levar à criação de um novo patamar para a investigação genômica, que futuramente poderá ser aplicado no SUS para aumentar a taxa geral de diagnósticos para as pessoas com condições clínicas raras. Individualmente, pacientes (e suas famílias) envolvidos no projeto têm a possibilidade de obter uma conclusão diagnóstica que pode orientar intervenções terapêuticas e/ou preventivas mais rápidas e efetivas. Implícita à realização do sequenciamento de leitura longa em laboratórios, em clínicas e no SUS, está uma compreensão abrangente da relação entre genes e seus fenótipos clínicos observados associados, o que produzirá um volume significativo de novas informações e conhecimentos que poderão ser aplicados em prol da nossa população, sem depender de bancos genômicos não representativos.

Resultados esperados
Por meio deste estudo espera-se criar um teste genômico factível de ser internalizado em pouquíssimo tempo no sistema público, permitindo o beneficiamento de muitos pacientes com doenças raras.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: publicação de artigos científicos e cursos de extensão.

PRELIMINAR

Avaliação de hematopoiese clonal em pacientes submetidos ao transplante de células progenitoras hematopoéticas alogênico para tratamento da doença falciforme

Thalita Cristina de Mello Costa
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar a presença de hematopoiese clonal e de instabilidade genômica em pacientes com doença falciforme (DF) submetidos ao transplante de células progenitoras hematopoéticas (TCPH) alogênico. O estudo da presença e do desenvolvimento de hematopoiese clonal pode ajudar a identificar pacientes com maior risco de desenvolver neoplasias hematológicas. Isso pode permitir que esses pacientes recebam um acompanhamento mais rigoroso ou um tratamento preventivo. Essa é uma área de pesquisa relativamente nova, e ainda não se sabe muito sobre a frequência e o impacto desse fenômeno.

Relevância para o SUS
A pesquisa tem o potencial de fornecer informações importantes sobre o risco de desenvolvimento de neoplasias hematológicas em pacientes submetidos ao TCPH alogênico para tratamento da DF. Essas informações podem ajudar a melhorar a segurança e a eficácia desse tratamento, já incorporado no SUS.

Resultados esperados
Avaliação de alterações moleculares e hematopoiese clonal antes e após o TCPH, através da realização de testes de citogenética molecular, sequenciamento em larga escala de um painel de genes e do exoma, a partir da extração e purificação de DNA de amostras de sangue periférico.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê: apresentações em congressos nacionais e internacionais, *workshops* virtuais, boletins informativos sobre o andamento da pesquisa (informações por e-mail, texto curto, conforme escolha do público-alvo), conteúdo para sites e mídias sociais e publicação de artigos científicos.

PRELIMINAR

Biobancos digitais: plataforma para gestão epidemiológica e medicina personalizada

Marcos Antônio Dórea Machado
Universidade Federal da Bahia (UFBA)

Resumo
O projeto tem como objetivo otimizar a assistência aos pacientes do SUS a partir do acesso a novos biomarcadores e ferramentas de bioinformática. A solução desenvolvida oferecerá informações clínicas estruturadas, incorporando biomarcadores de imagens e dados extraídos de fontes não estruturadas usando linguagem natural (Natural Language Processing – NLP).

Relevância para o SUS
O projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde Brasileiro, pois a tecnologia tem o potencial de aprimorar decisões médicas, melhorar a qualidade de vida dos pacientes, reduzir hospitalizações e diminuir a recidiva de doenças, beneficiando milhares de pacientes do SUS.

Resultados esperados
Serão desenvolvidos painéis epidemiológicos, novos biomarcadores, recursos de interoperabilidade e melhorias em uma plataforma de visualização de imagens (PACS/*Viewer*). O caráter inovador está no uso de um biobanco digital para reunir novos biomarcadores de imagens e informações padronizadas da taxonomia médica. Isso permitirá que os pesquisadores tenham acesso a um conjunto de dados mais abrangente e consistente, o que é essencial para o desenvolvimento de novas tecnologias de medicina de precisão.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê a realização de aulas nas sessões clínicas do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (Hupes/UFBA); *workshop* e treinamentos técnicos; avaliação de tecnologias em saúde (ATS); divulgação da tecnologia e prospecção de novos usuários; e publicação de artigos científicos.

PRELIMINAR

Decodificando mecanismos moleculares de carcinogênese em pacientes com câncer de pulmão relacionado à poluição atmosférica

Saulo Brito Silva
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar mecanismos moleculares de carcinogênese em pacientes portadores de carcinoma pulmonar de células não pequenas (CPCNP) suscetíveis a poluentes atmosféricos denominados material particulado fino (MP).

Relevância para o SUS
A possível translação da fase pré-clínica para clínico-prática do conceito que associa exposição ao MP com carcinogênese em CPCNP possibilitaria que medidas epidemiológicas nacionais, com impacto em sobrevida no combate ao tipo de câncer mais letal dentre todos, possam ser rediscutidas e adotadas, sendo exemplo delas: a otimização de políticas públicas que visem a reduzir a emissão de MP; e a rediscussão de medidas epidemiológicas de rastreio (como com tomografia de tórax de baixa dose) em subgrupos de maior risco ocupacional.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será definido o perfil transcricional espacial do tecido pulmonar e tumoral, a identificação do perfil funcional das células imunes infiltradas no microambiente pulmonar e tumoral e a avaliação da distinção da composição celular do microambiente tumoral de pacientes portadores de CPCNP em maior risco de exposição ao MP, com mutações no gene EGFR (EGFRmut) ou nunca-tabagistas. Ademais, será feita avaliação de assinaturas e redes de associação genéticas para identificar potenciais alvos moleculares preditivos e terapêuticos em CPCNP relacionado à exposição ao MP.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: simpósio anual, espaço para demonstrar a pesquisa em desenvolvimento, assim como as atividades comunitárias que serão realizadas; reuniões com os principais gestores agrícolas da região, a fim de discutir a criação de indicadores medidores da redução de queimadas agrícolas (em cada área de plantação entregadora de produtos agrícolas aos respectivos setores industriais).

PRELIMINAR

Desenho racional e produção de proteínas multiepítopo de SARS-CoV-2: uma abordagem para a produção de imunoterápicos

Mayara Torquato Lima da Silva
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo produzir uma nova proteína multiepítopo ao vírus SARS-CoV-2 e utilizar essa tecnologia para a produção heteróloga de anticorpos neutralizantes capazes de conter a infecção da covid-19.

Relevância para o SUS
O caráter inovador em saúde da proposta é devido à consolidação da tecnologia de produção de moléculas multiepítopo para atuar como aliadas no diagnóstico e terapias de outras infecções virais. Sendo assim, o projeto contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois contribuirá com um novo produto para a comunidade local e gerará uma patente em torno da nova tecnologia produzida com a proteína multiepítopo de SARS-CoV-2.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a análise da capacidade de anticorpos de camundongos de reconhecer e se ligar a antígenos comerciais de SARS-CoV-2, a partir da administração subcutânea da proteína multiepítopo de SARS-CoV-2 e, assim, analisar seu potencial neutralizante contra essa infecção, e a molécula produzida a partir desse estudo poderá ser incorporada ao SUS para auxiliar no controle da covid-19.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: participação em congressos e conferências científicas; realização de *webinar* e cursos on-line sobre a temática da produção *in silico* de proteínas multiepítopos; oferecimento de cursos teórico-práticos de capacitação em eventos internos do Instituto de Biofísica e Centro de Ciências, e disciplinas livres sobre a temática da produção *in silico* de proteínas multiepítopos no mestrado profissional.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de arcabouços tridimensionais biocompatíveis e pró-regenerativos para tratamento de lesões ósseas de tamanho crítico

Bruna Hilzendeger Marcon
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Paraná)

Resumo
O projeto visa o desenvolvimento e a avaliação de arcabouços tridimensionais de cerâmica e de vidro biocompatíveis e com propriedades mecânicas, imunomodulatórias e pró-regenerativas para aplicação no tratamento de lesões ósseas com perda tecidual.

Relevância para o SUS
Aplicação para o SUS reside, em uma perspectiva futura, no uso do dispositivo desenvolvido no tratamento de perdas ósseas, reduzindo, por exemplo, a fila de espera de quase vinte mil brasileiros para realização de artroplastia de quadril ou joelho. O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Redução das Filas (PNRF) de cirurgias eletivas lançado em 2023.

Resultados esperados
Por meio deste estudo serão produzidos arcabouços tridimensionais de vidro (oxicarbeto de silício) e de cerâmica (alumina e fosfato de cálcio), caracterização das propriedades físicas, mecânicas, citotóxicas e biofuncionais das estruturas produzidas, bem como realização de ensaios pré-clínicos em modelo animal.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: programa cientista na escola; divulgação de textos de linguagem acessível em redes sociais; infográficos para profissionais e gestores da saúde; bem como participação em eventos.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de estruturas tridimensionais para regeneração cardíaca: a bioimpressão de curativos cardíacos

Anny Waloski Robert Kulig
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Paraná)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar qual a melhor combinação de células-hidrogel para produção de uma biotinta para bioimpressão de uma estrutura tridimensional, visando a futura aplicação no tratamento de lesões cardíacas. O estudo relaciona-se à caracterização das condições que favoreçam a estabilidade do "curativo" e a sobrevivência e maturação celular.

Relevância para o SUS
O projeto pretende trazer inovações no desenvolvimento de materiais avançados com foco na regeneração cardíaca para oferecer soluções clínicas por meio de novas terapias regenerativas para tratamento cardíaco. Além disso, o investimento nesta área pode fomentar no Brasil a consolidação de equipe multidisciplinar para atuar na área de bioimpressão e bioengenharia aplicada ao desenvolvimento de produtos para a saúde. O desenvolvimento de uma terapia eficaz para tratar lesões cardíacas no SUS poderá impactar na melhora da saúde da população, no aumento da qualidade de vida, na redução dos custos a longo prazo, na diminuição da sobrecarga do SUS e no avanço da pesquisa médica.

Resultados esperados
Por meio deste estudo pretende-se desenvolver uma biotinta otimizada para bioimpressão de um "curativo" cardíaco, a partir da testagem de diferentes formulações de hidrogéis com distintos tipos celulares. Também será analisado o potencial imunomodulador destas estruturas sobre monócitos e macrófagos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: programa de divulgação científica em redes sociais para público geral, com publicação de imagens e material em linguagem acessível, com periodicidade mensal ou quinzenal; programa para sensibilização de profissionais da saúde e gestores com palestras, material didático e infográficos; e divulgação acadêmica em eventos, encontros, congressos e publicação de artigo científico.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de implantes oculares contendo células-tronco mesenquimais do limbo da córnea encapsuladas para o tratamento da retinopatia diabética

Artur Christian Garcia da Silva
Universidade Federal de Goiás (UFG)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver, caracterizar e verificar a aplicabilidade de dispositivos contendo células-tronco mesenquimais do limbo da córnea encapsuladas para implante intraocular, visando o tratamento da retinopatia diabética (RD). O projeto fornecerá subsídios para a indústria biotecnológica nacional adquirir autonomia no desenvolvimento e escalonamento de dispositivos para terapia celular e engenharia tecidual.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS: Política Nacional de Prevenção do Diabetes e de Assistência Integral à Pessoa Diabética; Política Nacional de Atenção em Oftalmologia; Política Nacional de Conscientização e Incentivo à Doação e Transplante de Órgãos e Tecidos; e Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a análise da eficácia *in vitro* dos dispositivos desenvolvidos quanto à capacidade de reverter/prevenir os danos teciduais induzidos pela hiperglicemia no modelo de retinopatia diabética estabelecido, como forma de gerar menor impacto sobre o orçamento do SUS, visto que a atual diretriz de tratamento da RD envolve o uso de medicamentos de alto custo.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: capacitação de estudantes e profissionais em técnicas e ferramentas para elaboração e produção de produtos de terapia avançada baseados em terapia celular e engenharia tecidual; e reuniões científicas com oftalmologistas.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de implantes regenerativos personalizados para defeitos parciais de meniscos do joelho por meio de tecnologias avançadas de bioimpressão 3D

Thiago Domingues Stocco
Universidade Brasil (UB)

Resumo

O projeto tem como objetivo desenvolver, caracterizar e validar experimentalmente um implante regenerativo funcional, personalizado para o paciente, destinado especificamente ao tratamento de lesões meniscais parciais, por meio da modelagem 3D de imagens médicas e nas técnicas avançadas de bioimpressão 3D. Este implante busca não apenas restaurar a função meniscal, mas também oferecer solução inovadora para atuar como uma estratégia profilática contra a instauração precoce da osteoartrite (OA).

Relevância para o SUS

Em termos de impactos para o SUS mencionam-se a redução dos custos associados ao tratamento da AO; e a diminuição dos custos de reabilitação e economia indireta pela reintegração mais rápida e eficaz dos pacientes à sociedade e ao trabalho.

Resultados esperados

A pesquisa se desdobrará em quatro etapas: a primeira envolve a geração de modelos digitais 3D dos meniscos a partir de imagens médicas. A segunda etapa concentra-se na biofabricação dos implantes, explorando técnicas avançadas de bioimpressão 3D para a criação dos scaffolds meniscais personalizados. Na terceira etapa, o foco será na otimização das propriedades do implante, especialmente sua resistência mecânica e resposta biológica *in vitro*. Por fim, a última etapa se concentrará na implementação e análise das respostas a partir a aplicação *ex vivo* e *in vivo*, do implante desenvolvido.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: publicações de artigos científicos; participação ativa em congressos nacionais e internacionais de bioengenharia e engenharia tecidual; participação em eventos científicos de ortopedia e traumatologia; *webinars* para divulgação dos resultados, avanços e desafios do projeto de pesquisa; promoção dos resultados via plataformas de redes sociais; interação com a mídia.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de modelos multimodais para auxílio no diagnóstico precoce do câncer de pele

André Georghton Cardoso Pacheco
Universidade Federal do Espírito Santo (UFES)

Resumo
O projeto tem como objetivo contribuir no desenvolvimento de modelos multimodais baseados em aprendizado máquina na área de classificação de lesões cutâneas para diagnóstico de câncer de pele.

Relevância para o SUS
Auxílio no diagnóstico mais confiável de tumores, impactando na efetividade e agilidade do diagnóstico do câncer de pele contribuindo com o avanço da telessaúde dentro do Sistema Único de Saúde.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a proposição de um modelo computacional que usará diferentes formatos de entrada de dados, tais como múltiplas imagens de inúmeras fontes geradoras e informações clínicas, para auxiliar no diagnóstico mais confiável de tumores, impactando na efetividade e agilidade do diagnóstico do câncer de pele.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: atendimento gratuito para o diagnóstico clínico e histopatológico de lesão de pele em doze diferentes municípios; ação de extensão intitulada “descobrindo a informática em saúde” com alunos dos ensinos fundamental e médio; palestras informativas para profissionais e gestores de saúde; e *workshop* na temática da proposta.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de protocolo otimizado para estimulação não invasiva do nervo vago: uma prova de conceito

Gabriel Dias Rodrigues
Universidade Federal Fluminense (UFF)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um protótipo capaz de otimizar a estimulação elétrica auricular transcutânea do nervo vago (tVNS) através de um circuito fechado personalizado com os ritmos fisiológicos de cada paciente (respiração e frequência cardíaca).

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas e diretrizes públicas de saúde do SUS no que tange à desmedicalização da saúde e envelhecimento saudável.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a prova de conceito, passo essencial até a implementação do dispositivo proposto no SUS.

Proposta de Disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: capacitação de profissionais de saúde; divulgação técnica para gestores por meio relatórios; e fomento à inovação e ao empreendedorismo.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de uma ferramenta para automação da detecção de tuberculose por baciloscopia utilizando inteligência artificial

Heyde Francielle do Carmo França
Instituto Federal Goiano (IF Goiano)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver uma ferramenta baseada em inteligência artificial que seja capaz de contar e classificar bacilos de *Mycobacterium tuberculosis* em amostras de baciloscopia de forma automatizada e precisa.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS: Política Nacional de Controle da Tuberculose; e Plano Nacional de Combate à Tuberculose em Populações Vulneráveis.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a análise de testes clínicos rigorosos em colaboração com instituições de saúde, para avaliar a precisão da ferramenta em comparação com diagnósticos tradicionais e sua capacidade de identificar casos de tuberculose resistente a medicamentos. E sua aplicação no SUS se dará pela redução de custos, pela aceleração do tratamento e, em última instância, pela contribuição para o controle eficaz da tuberculose.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: realização de seminários para gestores de saúde pública, palestras em instituições acadêmicas e *workshops* para profissionais de saúde.

PRELIMINAR

Edição gênica não viral por via intra-articular para tratamento de um modelo murino de artrite reumatoide

Roselena Silvestri Schuh
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar o efeito da administração intra-articular de formulações nanotecnológicas lipídicas contendo mRNA da Cas9, RNA guia e um plasmídeo doador da sequência codificadora do gene de interesse, para deleção de TNF-α e inserção de IFN-β, *in vitro* e *in vivo*, em camundongos modelo de artrite reumatoide (AR) induzida por colágeno.

Relevância para o SUS
Considerando que a terapêutica da AR é essencialmente farmacológica, envolvendo substâncias que possuem ação sistêmica e provocam muitos eventos adversos, a expectativa é de que esta nova terapia, duradoura e com eficácia em todo o quadro clínico da doença, a depender dos resultados, possa futuramente ser disponibilizada ao SUS, impactando diretamente nos gastos com a população que sofre com AR.

Resultados esperados
Por meio deste estudo, as formulações nanotecnológicas lipídicas serão produzidas, otimizadas e caracterizadas *in vitro* (em sinoviócitos). Após avaliação de sua segurança e efetividade, serão então injetadas, por via intra-articular, em camundongos modelo de AR para análise da expressão gênica de citocinas, de imuno-histoquímica, e da histologia dos tecidos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: apresentação dos resultados em eventos científicos; publicação dos dados em periódicos científicos; realização de cursos de atualização; produção de livretos e folders digitais; e realização de palestras.

PRELIMINAR

Identificação de biomarcador inflamatório associado à resposta ao tratamento no transtorno por uso de substâncias e sua relação com exposição a adversidades na infância

Carolina Luft
Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS)

Resumo
O projeto tem como objetivo identificar biomarcadores inflamatórios plasmáticos relacionados com a resposta ao tratamento no transtorno por uso de substâncias e a sua relação com a exposição a adversidades na infância.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Saúde Mental; ao Programa de Atenção Integral à Família (PAIF); e aos Centros de Atenção Psicossocial para Álcool e Drogas (CAPS AD).

Resultados esperados
Por meio deste estudo, espera-se que a identificação dos biomarcadores por meio de aprendizado de máquina (*machine learning*) crie uma ferramenta para prever a resposta ao tratamento, promovendo uma medicina de precisão mais eficiente e personalizada. A técnica de *machine learning* é amplamente usada na pesquisa farmacêutica para acelerar a descoberta de novos medicamentos, identificando alvos moleculares e modelando a eficácia de compostos químicos, podendo reduzir os custos de produção e desenvolvimento.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: publicação em revistas científicas; apresentação em conferências científicas nacionais e internacionais; e realização de seminários virtuais ou presenciais.

PRELIMINAR

Nanoemulsões mucoadesivas co-carreadoras do sistema CRISPR/Cas9 e de dexametasona para administração nasal visando o tratamento das manifestações neurológicas e neuroinflamatórias da mucopolissacaridose tipo I

Flávia Nathiely Silveira Fachel
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
A mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença causada pelo acúmulo lisossomal de glicosaminoglicanos (GAGs) devido a deficiências na produção da enzima α-L-iduronidase (IDUA). Neste contexto, este projeto tem como objetivo desenvolver e caracterizar nanoemulsões mucoadesivas, contendo a dexametasona, os plasmídeos do sistema CRISPR/Cas9 e o vetor doador da sequência codificadora do gene IDUA enzima α-L-iduronidase, com vistas à sua utilização nasal no tratamento das manifestações neurológicas e neuroinflamatórias em MPS I.

Relevância para o SUS
Considerando que a proposta se mostre eficaz e segura, o impacto na diminuição dos gastos públicos do SUS seria considerável, uma vez que hoje o tratamento com reposição enzimática custa cerca de R$ 850.000,00/ano por paciente, além de não ser efetivo para os sintomas neurológicos. O projeto está alinhado às políticas públicas de saúde do SUS, como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; a Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde; e a Saúde Digital (e-SUS).

Resultados esperados
Por meio deste estudo, as nanoemulsões mucoadesivas serão otimizadas, caracterizadas quanto às suas propriedades físico-químicas e testadas *in vitro*, em cultura primária de astrócitos, quanto à viabilidade celular e atividade anti-inflamatória. Por fim, as nanoemulsões serão administradas pela via nasal em camundongos MPS I e serão realizados testes de biodistribuição, dosagem da atividade e expressão de IDUA.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: participação em simpósios; postagens em redes sociais; e apresentação dos resultados em eventos científicos.

PRELIMINAR

Prospecção de biomarcadores a partir da expressão diferencial de genes de vias pró-inflamatórias e desenvolvimento de uma plataforma digital integrada para prognóstico e classificação de risco do câncer de mama em pacientes HPV-positivos

Vanessa Emanuelle Pereira Santos
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)

Resumo
O projeto tem como objetivo definir biomarcadores específicos e disponibilizar uma plataforma digital integrada para classificação de risco de pacientes portadores de câncer de mama e HPV-positivos.

Relevância para o SUS
O caráter inovador em saúde da proposta é devido à construção de uma plataforma digital integrada, com entrada de dados moleculares e imuno-histoquímicos para escore prognóstico e estratificação de risco para auxiliar o direcionamento clínico de pacientes a partir de uma ferramenta de fácil manuseio e uso público a ser amplamente disseminada como instrumento de precisão em hospitais, na qual profissionais da saúde poderão correlacionar resultados de seus pacientes e classificá-los quanto ao risco e sucesso no tratamento do câncer. Uma vez estabelecida, a plataforma poderá ser um modelo para acompanhamento de outros cânceres HPV-relacionados como o câncer cervical, câncer de pulmão e cânceres de cabeça e pescoço. Em adicional, os biomarcadores identificados poderão ser avaliados posteriormente para utilização em terapias gênicas para tratamento do câncer de mama, estimulando a indústria de biotecnologia nacional.

Resultados esperados
Construir uma plataforma digital para utilização clínica que facilite o direcionamento do tratamento de pacientes com câncer de mama e HPV-positivos, que poderá agilizar a decisão clínica-oncológica e selecionar pacientes com maior grau de sucesso em imunoterapias; auxiliar o entendimento do papel do HPV na tumorigênese mamária e investigar a modulação de vias imunológicas e a ativação de alvos específicos relacionados a infecção pelo HPV no câncer de mama; e indicar biomarcadores específicos a serem utilizados no prognóstico e estratificação de risco de pacientes com câncer de mama e HPV-positivos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: palestras em escolas, panfletos informativos, cartilha informativa e workshop.

PRELIMINAR

Reprodutibilidade, validade e responsividade de um aplicativo de smartphone e acessório vestível em medir e aumentar a aderência ao exercício físico em pessoas com desordens musculoesqueléticas crônicas

Ronaldo Valdir Briani
Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (Unesp)

Resumo
O projeto tem como objetivo testar a reprodutibilidade, validade e responsividade de um aplicativo de smartphone e de um acessório vestível em medir e aumentar a aderência ao exercício físico em pessoas com desordens musculoesqueléticas crônicas. Por meio desse estudo, espera-se validar uma tecnologia acessível a brasileiros profissionais da saúde capaz de monitorar e aumentar a aderência ao exercício domiciliar.

Relevância para o SUS
O desenvolvimento do estudo pode contribuir para aprimorar e viabilizar a capacidade de medir e incentivar a aderência ao exercício. Além de solucionar a problemática da inexistência de ferramentas de baixo custo que viabilizem medir acuradamente a atividade física e aderência ao exercício, esta tecnologia também pode aumentar o comprometimento do paciente ao exercício e ao tratamento.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será determinada a reprodutibilidade e validade de um aplicativo de smartphone e acessório vestível de baixo custo em medir o nível e intensidade de atividade física em ambiente laboratorial e domiciliar sem supervisão; comparada a acurácia do aplicativo em medir a aderência ao exercício domiciliar sem supervisão em relação às medidas auto reportadas; determinada a capacidade destas ferramentas de monitoramento de aumentar a aderência ao exercício domiciliar sem supervisão; e comparado o desfecho clínico de pacientes inseridos em um mesmo programa de reabilitação com ou sem monitoramento da aderência ao exercício domiciliar.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: apresentação da tecnologia para diretores, gerentes e gestores de instituições de saúde e reabilitação; apresentação da tecnologia e disseminação dos resultados em eventos científicos na área da fisioterapia; e exposição da tecnologia para profissionais fisioterapeutas.

PRELIMINAR

Retenção de peso pós-parto e fatores associados: estudo observacional para fundamentar uma linha de cuidado à saúde da mulher em nutrição de precisão

Karina dos Santos
Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO)

Resumo
O projeto tem como objetivo investigar fatores associados à retenção de peso pós-parto, em mulheres brasileiras, para fundamentar uma linha de cuidado à saúde da mulher em nutrição de precisão.

Relevância para o SUS
Considerando que a obesidade é uma doença crônica, de etiologia multifatorial e multigênica, que atinge cerca de 30% das brasileiras, a expectativa é implementar, futuramente ao SUS, uma linha de cuidado à saúde da mulher em nutrição de precisão. O projeto alinha-se à Política Nacional de Alimentação e Nutrição (PNAN) e à Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher.

Resultados esperados
Por meio deste estudo observacional, mulheres no período de até um ano pós-parto serão avaliadas em relação às características sociodemográficas e econômicas, ao estado nutricional antropométrico, ao consumo alimentar, à prática de atividade física, às histórias clínica e obstétrica, ao perfil genético de predisposição para obesidade, entre outras variáveis. Trata-se de um projeto inovador por propor a criação e implementação de um laboratório de referência para pesquisa em nutrição de precisão (LANP) e de um grupo de pesquisa em nutrição de precisão e tecnologia (GENP-Tech), pioneiro na área da nutrição de precisão associada à tecnologia, de caráter multidisciplinar, aberto para colaborações entre pesquisadores brasileiros e de outros países.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: atividade de extensão “LANP de portas abertas”; o envio de dois relatórios semestrais de atividades, do LANP para a direção da Escola de Nutrição, e do ambulatório para a direção do Hospital Universitário Gafrée e Guinle (HUGG), a fim de ser incorporado aos resultados do Plano de Desenvolvimento Institucional (PDI) da UNIRIO.

PRELIMINAR

Saúde de precisão na odontologia: estratégia com filmes de galactomanana enriquecidos com derivados sanguíneos para potencializar a cicatrização oral

Moan Jéfter Fernandes Costa
Universidade de Pernambuco (UPE)

Resumo
O projeto tem como objetivo explorar a aplicação da saúde de precisão na odontologia, com foco no desenvolvimento de filmes de galactomanana enriquecidos com derivados sanguíneos para melhorar a cicatrização oral. Isso envolve a avaliação ética, a extração da galactomanana das sementes de *C. grandis*, a caracterização da galactomanana, a produção do filme de galactomanana e a incorporação de derivados sanguíneos.

Relevância para o SUS
O caráter inovador da pesquisa está na utilização de um filme de galactomanana enriquecido com derivados sanguíneos. Essa combinação de elementos naturais e terapias personalizadas tem o potencial de acelerar e melhorar a cicatrização oral, estimulando a regeneração celular, formação de tecido de granulação e angiogênese; e promover a melhoria da qualidade de vida dos pacientes, ao mesmo tempo em que busca gerar inovações tecnológicas, promover a pesquisa científica, melhorar a saúde pública e fortalecer o setor de saúde brasileiro. Alinha-se às políticas do SUS: Brasil Sorridente; Programa Nacional de Prevenção e Controle do Câncer Bucal no Brasil; Estratégia Saúde da Família; e Programa Nacional de Saúde da Pessoa Idosa.

Resultados esperados
O projeto visa realizar testes em cultura de células, em animais (ratos Wistar) e ensaios clínicos de fase I em seres humanos para avaliar a eficácia e segurança da abordagem proposta.

Proposta de disseminação do conhecimento
A pesquisa propõe a execução de oficinas regulares para a confecção de materiais educativos (folders, panfletos, vídeos e macromodelos); reuniões para treinamentos dos voluntários e tutores das oficinas; realização da feira de ciências na semana nacional de tecnologia; visitas periódicas às escolas, focando na disseminação de informações científicas e na inspiração dos alunos; *workshop* inicial de apresentação do projeto e potenciais impactos na saúde pública; continuação do programa de treinamento e avaliação de resultados intermediários para cirurgiões-dentistas; publicação em revistas científicas; e participação em conferências.

PRELIMINAR

Terapia contra inibidores de checkpoints empregando anticorpos biespecíficos e pequenos RNAs de interferência (siRNA) no tratamento da leishmaniose

Alessandra Marcia da Fonseca Martins
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Rio de Janeiro)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver imunoterapia com a tecnologia de anticorpos biespecíficos que já se encontram em estudos pré-clínicos no campo da oncologia, em associação ou não com pequenos RNAs de interferência (siRNA) para PD-L1, que também já se encontram em testes clínicos para o câncer, fornecendo uma alternativa de cura ou controle da leishmaniose em pacientes que já não respondem mais às terapias convencionais.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS: Política Nacional de Promoção da Saúde; Estratégia de Saúde da Família; e Política Nacional de Vigilância em Saúde.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será feita a análise tanto do siRNA quanto o uso de anticorpos biespecíficos no potencial de reverter o fenótipo de supressão de células T observado em camundongos BALB/c na infecção por *Leishmania spp*., utilizando uma menor dose terapêutica. Acredita-se que o fortalecimento da produção nacional, por meio da parceria com o Instituto de Tecnologia em Imunobiológicos – BioManguinhos/Fiocruz-RJ, possa reduzir os custos dos tratamentos e, consequentemente, diminuir as despesas hospitalares associadas à internação em unidades de terapia intensiva para pacientes do SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: roda de conversa para orientação do público; apresentação de palestras sobre utilização de anticorpos biespecíficos e de siRNA para leishmaniose como estratégia terapêutica.

PRELIMINAR

Unindo radioterapia e engenharia tecidual: criação de uma rede de braquiterapia para tratamento de câncer ósseo

Roger Borges
Faculdade Israelita de Ciências da Saúde Albert Einstein (FICSAE)

Resumo
O projeto tem como objetivo criar uma Rede de Conhecimento em Braquiterapia visando promover a braquiterapia no SUS e desenvolver um novo tratamento all-in-one que seja capaz de tratar o câncer ósseo, regenerar o tecido ósseo lesionado e atuar na diminuição da dor do paciente.

Relevância para o SUS
A pesquisa contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, pois espera-se gerar produto com tecnologia nacional para tratamento de câncer ósseo e estimular a indústria de biotecnologia por meio da criação de *phantoms* realísticos (usado no processo de braquiterapia) e de baixo custo, suprindo demanda de produtos nacionais de radioterapia.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será desenvolvido um sistema injetável multifuncional à base de hidrogel para entrega local, e minimamente invasiva, do fármaco ácido zoledrônico e de vidros bioativos radioativos usados em braquiterapia e regeneração óssea. Ademais, o projeto também desenvolverá uma metodologia de dosimetria experimental e numérica que busca definir a dose acurada, promovendo melhor planejamento e precisão da terapia no tecido ósseo, de modo a facilitar a chegada do tratamento ao SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: engenhosidades negras – mulheres e homens cientistas negros no Brasil em escolas da rede pública; palestras temáticas em comunidade carente; palestras técnicas para alunos da universidade; bem como criação de uma rede envolvendo inúmeras instituições e gestores para estimular a temática no sistema de saúde.

PRELIMINAR

Uso de levedura como plataforma para terapia gênica contra o câncer cervical visando remodelar o perfil de macrófagos do microambiente tumoral

Anna Jéssica Duarte Silva
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver produto de terapia gênica baseado em RNA de interferência para modular o perfil de macrófagos presentes no microambiente característico do câncer cervical, de modo a favorecer a resposta imune antitumoral.

Relevância para o SUS
O projeto pretende desenvolver um produto de terapia gênica a partir de uma plataforma de carreamento que, mediante a realização da prova de conceito e padronização das técnicas, poderá ser adaptada para o tratamento de diferentes doenças. Tal estruturação contribuirá de maneira estratégica na redução dos custos de viabilização de novos produtos de base biotecnológica, dado ao caráter adaptável desta tecnologia. Os avanços oriundos da pesquisa poderão acarretar ganhos econômicos por minimizar as necessidades de importação e contribuir na redução do impacto financeiro que o acompanhamento destas doenças demanda ao SUS.

Resultados esperados
Por meio deste estudo será utilizada a levedura *Pichia pastoris* como sistema de carreamento para RNAi, tendo como alvo o gene CSF1R. A tecnologia proposta poderá desenvolver um tratamento auxiliar, com consequente melhora do prognóstico das pacientes e na morbidade associada à doença.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: simpósios e *workshops* para alunos de graduação, pós-graduação e profissionais de saúde; encontros anuais para divulgação dos resultados para equipe gestora da UFPE e Secretarias Estaduais de Saúde; e fóruns virtuais para profissionais atuantes e em formação das áreas de ciências biológicas e saúde, visando promover atualização sobre terapias avançadas.

PRELIMINAR

Uso de plataformas multiômicas para estratificação de pacientes diagnosticadas com o subtipo luminal B de câncer de mama

Carolina Mathias
Universidade Federal do Paraná (UFPR)

Resumo
O projeto tem como objetivo aplicar abordagens multiômicas para estratificação de pacientes classificadas com o subtipo luminal B de câncer de mama.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer (PNPCC). Considera-se o desenvolvimento do projeto relevante para o SUS, pois fornecerá uma ferramenta avançada que poderá ser utilizada nos protocolos de tratamento, reduzindo custos e melhorando a eficácia dos cuidados de saúde.

Resultados esperados
Por meio deste estudo espera-se obter uma estratificação mais acurada de pacientes luminal B com possibilidade de um impacto significativo na conduta terapêutica desses pacientes, com potencial de aplicação direta em aspectos econômicos do SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: realização de cursos de curta duração para educar os profissionais de saúde; *workshops* virtuais e aulas teórico-práticas.

PRELIMINAR

Validação longitudinal da versão brasileira do Dentine Hypersensitivity Experience Questionnaire (DHEQ-15)

Dhelfeson Willya Douglas de Oliveira
Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri (UFVJM)

Resumo
A hipersensibilidade dentinária (HD) é a condição dolorosa aguda, de curta duração, que acomete o dente e não pode ser explicada por nenhuma outra patologia. Sabe-se que a HD interfere negativamente na qualidade de vida das pessoas. O projeto tem como objetivo validar longitudinalmente a versão brasileira do DHEQ-15 (Dentine Hypersensitivity Experience Questionnaire). Na literatura, há poucos estudos e instrumentos validados para avaliar a qualidade de vida em pacientes com HD. Dada a alta prevalência de HD entre os brasileiros, este estudo será um marco para poder avaliar a responsividade do DHEQ-15 brasileiro. No cenário nacional, não está disponível aos cirurgiões-dentistas uma ferramenta validada longitudinalmente capaz de captar as nuances de qualidade de vida relacionada especificamente às mudanças dos sinais/sintomas da HD após o tratamento.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se às políticas públicas de saúde do SUS: Política Nacional de Saúde Bucal; e Brasil sorridente.

Resultados esperados
Disponibilizar uma ferramenta aos cirurgiões-dentistas, validada longitudinalmente, capaz de captar as nuances de qualidade de vida relacionada especificamente às mudanças dos sinais/sintomas da HD após o tratamento.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: apresentação de trabalho e participação em congressos nacionais; confecção de folders e materiais de divulgação sobre o correto manejo caseiro da HD, contendo informações de fácil entendimento sobre as causas da hipersensibilidade, tipos de tratamento, manejo pelo paciente, os impactos da HD na qualidade de vida e as formas de melhorar o bem-estar e qualidade de vida. Este material será distribuído entre os usuários das unidades básicas de saúde do município de Diamantina/MG.

PRELIMINAR

2.5 Chamada Pública Nº 33/2024 – Genômica e Saúde Pública de Precisão

2.5.1 Introdução

O Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) e o Departamento de Ciência e Tecnologia (Decit), da então SECTICS/MS, lançaram esse edital, com o objetivo de apoiar projetos de pesquisa e de capacitação que visem contribuir significativamente para o desenvolvimento científico e tecnológico e a inovação do país, nas áreas de genômica e saúde pública de precisão. Os objetivos específicos foram:

- Apoiar projetos de pesquisa nas temáticas de doenças tropicais negligenciadas, neurodegenerativas, doenças crônicas não transmissíveis e doenças relacionadas ao envelhecimento populacional, que objetivem o desenvolvimento, a avaliação ou a utilização de tecnologias em saúde nas áreas de genômica e saúde pública de precisão, como os Produtos de Terapia Avançada (PTA), sequenciamento completo do genoma humano (WGS, do inglês *Whole Genome Sequencing*) e ferramentas de Inteligência Artificial (IA);
- Apoiar projetos que proponham capacitação nas áreas de genômica e saúde pública de precisão;
- Promover ações de educação, popularização e/ou divulgação científica para diferentes tipos de público, alcançando amplos setores da sociedade, em articulação com especialistas, grupos e instituições que atuam nas áreas de educação formal e não formal.

As propostas elegíveis para análise e julgamento deveriam se enquadrar em uma das linhas de pesquisa descritas no **Quadro 10**.

Os recursos financeiros destinados à essa chamada tiveram o valor global de R$ 100.000.000,00, oriundos do Decit/SECTICS/MS, sendo R$ 80.000.000,00 para despesas de custeio e R$ 20.000.000,00 destinados às despesas de capital, provenientes do Termo de Execução Descentralizada – TED nº 19/2024, firmado entre o MS e o CNPq.

Foram submetidas 353 propostas de pesquisa para esse edital, sendo que, após análise do Comitê Julgador (CJ) do CNPq e do Comitê de Relevância Social (CRS) do MS, foram recomendados 57 projetos, totalizando R$ 96.749.266,68, sendo R$ 79.126.370,09 de custeio e R$ 17.622.896,59 de capital.

PRELIMINAR

Quadro 10 – Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 33/2024 – Genômica e Saúde Pública de Precisão

Linhas de Pesquisa da Chamada Pública Nº 33/2024 – Genômica e Saúde Pública de Precisão	
1	**Produtos de Terapias Avançadas (PTA):** pesquisas nas temáticas de doenças tropicais negligenciadas, neurodegenerativas, doenças crônicas não transmissíveis e doenças relacionadas ao envelhecimento, que visem ao desenvolvimento de PTA.
2	**Tecnologias em Saúde Pública de Precisão:** pesquisas nas temáticas de doenças tropicais negligenciadas, neurodegenerativas, doenças crônicas não transmissíveis e doenças relacionadas ao envelhecimento que envolvam o sequenciamento completo do genoma humano (WGS) ou que visem ao desenvolvimento, aprimoramento ou aplicação de tecnologias em saúde pública de precisão.
3	**Inteligência Artificial:** pesquisas na temática de inteligência artificial que proponham soluções nas áreas de genômica e saúde pública de precisão.
4A	**Jovens Doutores I:** projetos de pesquisa coordenados por investigadores que tenham obtido o título de doutor nos anos de 2020 até 2024, que contemplem a realização de pesquisas que se enquadrem em uma das linhas anteriores (1, 2 ou 3).
4B	**Jovens Doutores II:** projetos de pesquisa coordenados por investigadores que tenham obtido o título de doutor nos anos de 2015 até 2019, que contemplem a realização de pesquisas que se enquadrem em uma das linhas anteriores (1, 2 ou 3).
5	**Capacitação em Instituições Nacionais:** propostas que envolvam a elaboração e execução de cursos para capacitação em genômica e saúde pública de precisão, propostos por pesquisadores e com oferta gratuita de vagas.

Fonte: elaboração própria.

2.5.2 Resultados

A **Tabela 16** e a **Figura 11** apresentam os resultados da Chamada Pública nº 33/2024 – Genômica e Saúde Pública de Precisão, evidenciando a continuidade e consolidação da política de fomento no âmbito do Programa Genomas Brasil. Foram financiados 57 projetos, com investimento total de aproximadamente R$ 96,7 milhões, indicando manutenção de escala relevante, ainda que inferior à chamada anterior.

A distribuição por linhas de pesquisa mostra relativa heterogeneidade, com destaque para a Linha 1 (n=12), seguida pelas Linhas 4A (n=11), 2 (n=10) e 3 (n=10), enquanto as Linhas 4B (n=9) e 5 (n=5) apresentam menor participação. Em termos de recursos financeiros, observa-se maior concentração na Linha 1 (36,6%) e na Linha 2 (31,5%), seguidas pela Linha 3 (12,3%), Linhas 4B (9,2%) e 4A (8,9%), e pela Linha 5 (1,5%), evidenciando priorização dessas duas primeiras linhas na alocação orçamentária.

PRELIMINAR

Tabela 16 – Número de projetos contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 33/2024, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**4**	**5.680.168,71**
Amazonas	1	217.002,50
Pará	3	5.463.166,21
NORDESTE	**9**	**9.100.202,18**
Alagoas	1	2.671.800,00
Bahia	1	1.276.497,20
Pernambuco	5	3.480.302,98
Paraíba	1	1.464.802,00
Piauí	1	206.800,00
CENTRO-OESTE	**3**	**3.750.970,00**
Distrito Federal	2	551.410,00
Mato Grosso do Sul	1	3.199.560,00
SUDESTE	**30**	**49.206.913,98**
Minas Gerais	4	3.771.833,00
Rio de Janeiro	8	12.011.948,37
São Paulo	18	33.423.132,61
SUL	**11**	**29.011.011,81**
Paraná	4	7.687.937,38
Rio Grande do Sul	6	20.993.778,18
Santa Catarina	1	329.296,25
TOTAL	**57**	**96.749.266,68**

Fonte: elaboração própria.

A distribuição geográfica mantém o padrão de concentração no Sudeste, com destaque para São Paulo (n=18), seguido por Rio de Janeiro (n=8) e Rio Grande do Sul (n=6), além de participação mais dispersa de outros estados. Esse padrão também se reflete na distribuição regional dos recursos, com predominância do Sudeste, seguido pelas regiões Sul e Nordeste, enquanto Norte e Centro-Oeste apresentam menor participação relativa.

Quanto ao perfil dos coordenadores, observa-se predominância feminina (56,1%), superando a participação masculina (43,9%), o que representa um diferencial em relação a outras chamadas analisadas. Em relação às áreas de concentração, destaca-se a Genômica (n=22), seguida por Plataformas de Terapias Avançadas (PTA, n=18) e Bioinformática (n=15), com menor participação de outras áreas (n=2), sendo que a distribuição dos recursos acompanha essa centralidade, com maior peso relativo para Genômica e PTA.

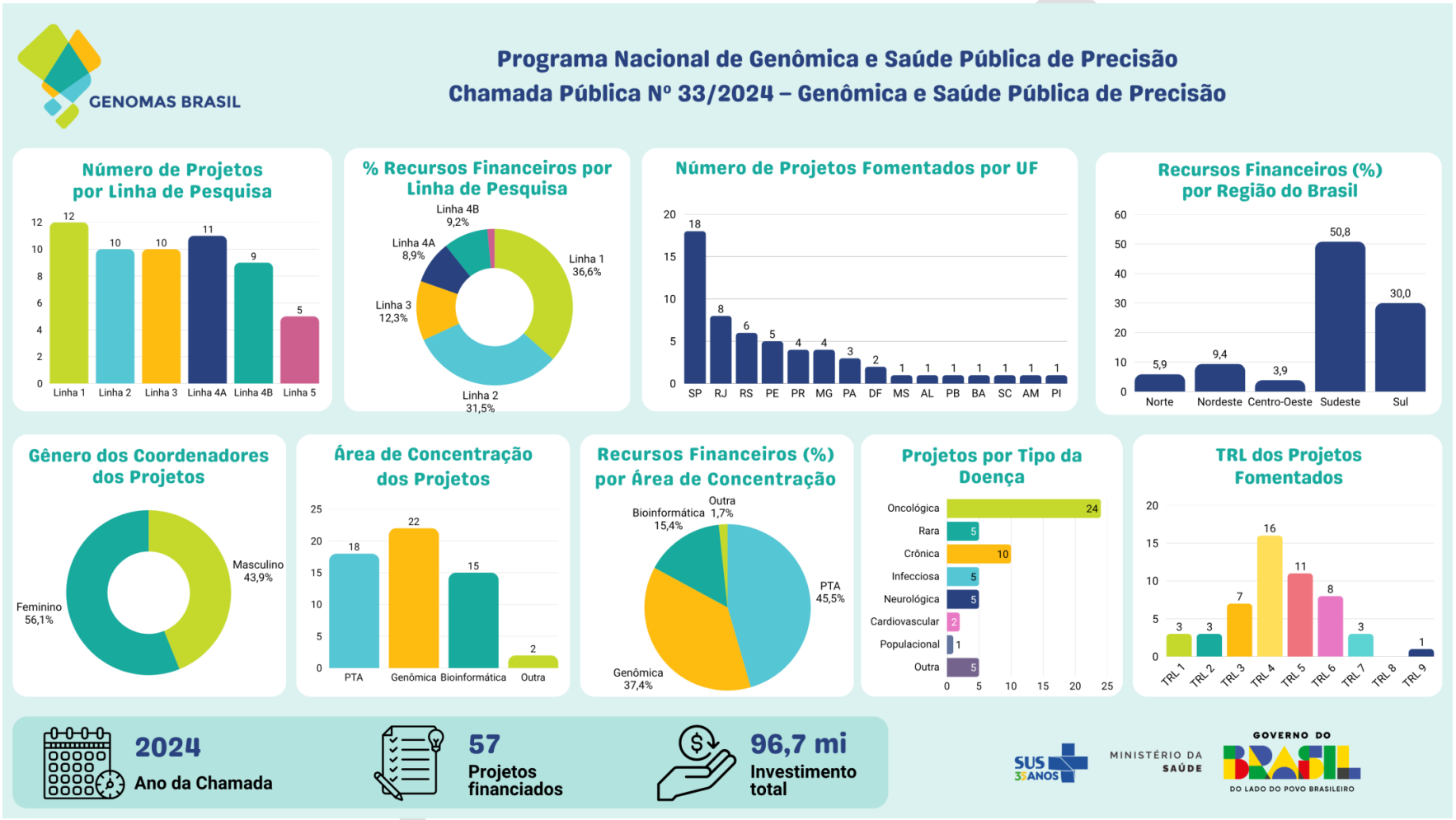
No que se refere às áreas de aplicação, há predominância de projetos voltados à oncologia (n=24), seguida por doenças crônicas (n=10), doenças raras (n=5), infecciosas (n=5),

PRELIMINAR

neurológicas (n=5), além de menor participação de estudos cardiovasculares (n=2), populacionais (n=1) e outras categorias (n=5). Por fim, a análise do nível de maturidade tecnológica (TRL) evidencia concentração nos níveis intermediários, com destaque para TRL 4 (n=16), seguido por TRL 5 (n=11) e TRL 6 (n=8), além de menor presença em níveis iniciais (TRL 1–3) e avançados (TRL 7–9), indicando um portfólio predominantemente voltado a estágios de desenvolvimento tecnológico mais próximos da aplicação, embora ainda em fase de consolidação.

PRELIMINAR

Figura 11 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 33/2024



Fonte: elaboração própria.

2.5.3 Projetos de Pesquisa

2.5.3.1 Resumos Executivos – Linha 1

A **Tabela 17**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha 1 – Produtos de Terapias Avançadas – da Chamada Pública Nº 33/2024.

Tabela 17 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 1, da Chamada Pública Nº 33/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Aplicação da engenharia tecidual no tratamento das doenças degenerativas osteoarticulares a partir de tecidos humanos combinados com engenharia reversa e impressão 3D	PUCPR	PR	2.831.460,00
Biofármaco de rAAV para terapia gênica neuroprotetora e regenerativa contra distúrbios neurodegenerativos, com foco na lesão medular traumática e na doença de Alzheimer	UFMG	MG	1.998.804,00
Desenvolvimento de imunoterapias com linfócitos T para o melanoma acral	Inca	RJ	2.073.800,00
Desenvolvimento de terapia de células precursoras neuronais para leucodistrofia metacromática	HPP	PR	2.925.869,38
Desenvolvimento de um produto de terapia avançada com vesículas extracelulares derivadas de células mesenquimais para tratamento de doenças inflamatórias intestinais	USP	SP	4.497.216,00
Desenvolvimento de vetores nacionais de rAAV para terapias gênicas em doenças neurodegenerativas	UFRJ	RJ	2.640.401,04
Imunoterapia oral contra o câncer de colo de útero: uma abordagem inovadora usando antígeno sintético multiepítopo associado à vacina de célula toda baseada em levedura ou à vacina de DNA carreada por levedura	UFPE	PE	638.000,00
Linfócitos T infiltrados em tumores metastáticos de melanoma como produto de terapia avançada	HIAE	SP	4.798.150,00
Novas estratégias por terapias celulares geneticamente codificadas e não geneticamente codificadas para o aumento da taxa de sucesso no transplante de células-tronco hematopoéticas	UFMS	MS	3.199.560,00
Plataforma de medicina de precisão para terapias avançadas em glioblastoma	IPT	SP	1.757.663,00

PRELIMINAR

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Tratamento de pacientes com lúpus eritematoso sistêmico e nefrite lúpica refratária ao tratamento convencional utilizando células T com receptor de antígeno quimérico (CAR-T) anti-CD19: uma abordagem inovadora	USP	SP	7.319.840,00
Validação da NEGR1 como alvo terapêutico em organoides cerebrais derivados de iPSCs humanas modelo da doença de Alzheimer	UFMG	MG	689.629,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Aplicação da engenharia tecidual no tratamento das doenças degenerativas osteoarticulares a partir de tecidos humanos combinados com engenharia reversa e impressão 3D

Felipe Francisco Bondan Tuon
Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR)

Resumo
A proposta atual visa desenvolver um bioenxerto combinando grânulos ósseos e pericárdio humano com PLA (Ácido Poliláctico) e PEEK (Poliéter-éter-cetona). O projeto inclui a impressão 3D de scaffolds, a incorporação de tecidos humanos, e a realização de testes de biocompatibilidade e eficácia. O processo também envolve a submissão de um dossiê técnico à Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) e a condução de estudos clínicos para garantir a segurança e a eficácia do produto. Em resumo, a pesquisa busca criar soluções econômicas e eficazes para a reconstrução óssea, utilizando tecnologias avançadas como impressão 3D e engenharia tecidual, com o objetivo de melhorar a qualidade de vida dos pacientes e atender às necessidades do SUS.

Relevância para o SUS
Inovação em Saúde: desenvolvimento de tecnologias, dispositivos médicos, sistemas de informação em saúde (site para reconstrução 3D) que melhorem a prestação de serviços de saúde, o diagnóstico e o tratamento. Empreendedorismo em Saúde: fundar uma empresa no setor de saúde, como uma startup de tecnologia médica, para criar empregos e inovar no campo, englobando, além de profissionais da área da saúde, engenheiros e cientistas de dados.

Resultados esperados
Espera-se que os scaffolds de PLA ou PEEK, com a adição de múltiplos tecidos, proporcionem um ambiente adequado para a regeneração óssea, promovendo a formação de novo tecido ósseo de maneira eficaz e estável.

Proposta de disseminação do conhecimento
Aulas para ortopedistas e neurocirurgiões, participação em feiras e congressos, publicações científicas, além de entrevistas em jornais de circulação nacional, uma vez que a PUCPR apresenta uma forte equipe de marketing para divulgação das pesquisas relevantes para a população em mídias digitais, entre outras.

PRELIMINAR

Biofármaco de rAAV para terapia gênica neuroprotetora e regenerativa contra distúrbios neurodegenerativos, com foco na lesão medular traumática e na doença de Alzheimer

Vinicius de Toledo Ribas
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
A ausência de estratégias terapêuticas neuroprotetoras e regenerativas eficazes em distúrbios neurodegenerativos de alta incidência e prevalência, tais como a lesão medular (LM) e doença de Alzheimer (DA), contribui para um elevado número de pacientes com deficiências permanentes e custos financeiros importantes para o SUS. A proposta visa desenvolver uma nova terapia gênica para o tratamento da LM e DA, utilizando vetores de vírus adeno-associado (rAAV) para expressar o microRNA 146a (miR-146a) especificamente em neurônios do sistema nervoso central, e avaliar o seu efeito neuroprotetor e regenerativo em neurônios humanos derivados de células-tronco pluripotentes induzidas (iPSCs) e modelos animais de LM e DA.

Relevância para o SUS
Desenvolvimento de um biofármaco de terapia gênica para tratar a LM e a DA, que são condições incuráveis e que acarretam altos custos para o SUS. Vetores de rAAV serão produzidos no Brasil, no Centro de Produção de Vetores Virais da UFMG, contribuindo para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro. O projeto alinha-se com a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência e a Política Nacional de Cuidado Integral às Pessoas com Doença de Alzheimer e Outras Demências.

Resultados esperados
Testar o efeito terapêutico neuroprotetor e regenerativo do produto de terapia gênica investigacional rAAV.miR-146a em modelos de lesão axonal (mimetizando a LM) e de exposição ao peptídeo beta-amiloide (mimetizando a DA) em neurônios humanos derivados de iPSCs e em modelos *in vivo* de LM em ratos e da DA em camundongos. Os resultados poderão dar embasamento para futuros testes pré-clínicos em animais de maior porte (primatas não humanos).

Proposta de disseminação do conhecimento
Divulgação científica na Semana Nacional do Cérebro para o público geral; divulgação de conteúdo didático e acessível sobre terapia gênica e distúrbios neurodegenerativos nas plataformas virtuais do grupo de pesquisa; divulgação de boletim semestral dos resultados alcançados no projeto para profissionais de saúde e gestores cadastrados no site do grupo de pesquisa; publicação de artigos científicos e resumos em congressos.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de imunoterapias com linfócitos T para o melanoma acral

Martín Hernán Bonamino
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo

O melanoma acral (MA) é um subtipo raro de melanoma cutâneo. Em 2015, a FDA aprovou pela primeira vez a viroterapia oncolítica para melanoma recorrente e, em 2024, a terapia celular baseada em linfócitos infiltrantes de tumor (TILs). Células CAR-T direcionadas ao gangliosídeo GD2 também possuem potencial no tratamento do MA. Desenvolveremos combinações de imunoterapias para estas doenças. Serão gerados TILs de MA para serem validados em linhagens primárias tumorais e em *in vivo* com modelos PDX murinos. Novos alvos terapêuticos serão identificados e validados em linhagens de MA. O protocolo de TILs será adaptado para incluir a expressão de um CAR contra GD2, além do uso de um vírus oncolítico expressando TRAIL.

Relevância para o SUS

O desenvolvimento de TILs propostos no projeto servirá como plataforma sobre a qual a capacidade intelectual instalada no INCA em termos de terapias celulares com linfócitos seja potencializada com novos conhecimentos mecanísticos (primeiras fases de descoberta de novos alvos e mecanismos terapêuticos) e com competências complementares que envolvem o desenvolvimento de anticorpos (em diferentes configurações como scFv e BiTE), de vírus oncolíticos e de células CAR-T. Um Hub de inovações biotecnológicas convergentes para o tratamento do câncer com terapias celulares, gênicas e de base imunológica será configurado, que poderá ser posteriormente reproduzido em outros tumores de relevância nacional.

Resultados esperados

Espera-se encontrar novos alvos terapêuticos, além de combinações de imunoterapias que possam ser aplicadas não somente ao melanoma acral, mas também em outras neoplasias.

Proposta de disseminação do conhecimento

Plataformas digitais, visitas a escolas, oferecimento de cursos para alunos de pós-graduação.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de terapia de células precursoras neuronais para leucodistrofia metacromática

Katherine Athayde Teixeira de Carvalho
Hospital Pequeno Príncipe (HPP)

Resumo
O projeto visa desenvolver uma terapia inovadora para a leucodistrofia metacromática (LDM), doença rara e grave que afeta o sistema nervoso. A terapia utilizará células precursoras neuronais (PN), derivadas de células-tronco da Geleia de Wharton, para restaurar a produção da enzima deficiente na LDM. O estudo inclui testes *in vitro* e em animais nocauteados para o gene da LDM, além da otimização de nanopartículas para administração intratecal da terapia.

Relevância para o SUS
A pesquisa alinha-se com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, focando em doenças de origem genética, como a LDM. Ela contribui para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao promover a inovação e pesquisa clínica, reduzir a dependência tecnológica do SUS e qualificar profissionais em processos regulatórios. Busca-se oferecer uma alternativa mais segura e acessível para pacientes com LDM, impulsionando o desenvolvimento de terapias avançadas no Brasil.

Resultados esperados
Os resultados esperados incluem o desenvolvimento de uma terapia celular inovadora, segura e acessível para a LDM, com potencial para aplicação em crianças em diferentes estágios da doença; o desenvolvimento de um bioprocesso tecnológico que poderá ser testado e implementado no sistema de saúde; e a publicação de artigos científicos em revistas de alto impacto. A pesquisa busca aumentar o conhecimento, fortalecer a pesquisa científica e formar recursos humanos qualificados na área de terapias avançadas.

Proposta de disseminação do conhecimento
Disseminação do conhecimento sobre a LDM por meio de cartilhas explicativas em formato de folder virtual, com o objetivo de alertar para o diagnóstico precoce da doença. A cartilha será divulgada em redes sociais (LinkedIn, Instagram) e enviada para associações de pacientes no Brasil e no exterior. O projeto também inclui a produção de cartazes para unidades de saúde de Curitiba e Região Metropolitana.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de um produto de terapia avançada com vesículas extracelulares derivadas de células mesenquimais para tratamento de doenças inflamatórias intestinais

Kelen Cristina Ribeiro Malmegrim de Farias
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto visa desenvolver um produto de terapia avançada (PTA) inovador para o tratamento de doenças inflamatórias intestinais (DII), usando vesículas extracelulares (VE) derivadas de células estromais mesenquimais (MSC) de cordão umbilical. O objetivo é produzir MSC-VE em um bioprocesso escalável, isento de xenoantígenos e compatível com boas práticas de fabricação (BPF). O PTA será formulado para administração intrarretal ou intravenosa, visando modular a inflamação e promover a regeneração tecidual. A pesquisa inclui otimização do bioprocesso, formulação farmacêutica e avaliação em modelos pré-clínicos de colite, contribuindo para novas terapias acessíveis e eficazes no tratamento de DII.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se com a Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde; a Política Nacional de Medicamentos; e o Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. Contribui com o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro a partir da nacionalização da produção de MSC-VE, fortalecimento da autonomia tecnológica do país, estímulo à inovação e expansão da indústria brasileira de biotecnologia.

Resultados esperados

Desenvolvimento de um bioprocesso escalável para a produção de MSC-VE em condições compatíveis com BPF, viabilizando sua futura incorporação ao SUS. Serão otimizados o rendimento e a potência terapêutica, maximizando as propriedades anti-inflamatórias e regenerativas das vesículas. A eficácia será validada em modelos murinos de doenças inflamatórias intestinais e três lotes-piloto serão produzidos para avaliação pré-clínica.

Proposta de disseminação do conhecimento

Campanha de informação comunitária, com materiais educativos para pacientes com DII, cuidadores e gestores, facilitando a incorporação da terapia ao SUS; oficinas escolares para estimular o interesse dos jovens pela ciência; *workshop* para capacitação de profissionais do SUS em terapias avançadas, abordando boas práticas clínicas e implementação da nova abordagem terapêutica.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de vetores nacionais de rAAV para terapias gênicas em doenças neurodegenerativas

Hilda Petrs Silva
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O objetivo desta pesquisa é desenvolver novos vetores de terapia gênica, que são como "veículos" microscópicos capazes de levar material genético terapêutico diretamente às células do sistema nervoso central. Esses novos vetores serão criados usando uma técnica chamada evolução direcionada, que permite melhorar sua eficiência e especificidade, tornando o tratamento mais seguro e eficaz.

Relevância para o SUS
O projeto visa desenvolver vetores de terapia gênica para o tratamento de doenças neurodegenerativas, como Alzheimer e Parkinson. A pesquisa se alinha à Política Nacional de Saúde do Idoso e à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, e pode contribuir para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro com novos produtos e serviços, além da formação de profissionais na área.

Resultados esperados
Espera-se, como resultado, o desenvolvimento de novos vetores de terapia gênica mais eficientes e seguros para o tratamento de doenças neurodegenerativas. Além disso, espera-se que o projeto contribua para o desenvolvimento de novas tecnologias e para a formação de novos profissionais na área de terapia gênica.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta de disseminação do projeto de pesquisa inclui a publicação de artigos científicos em revistas especializadas, a apresentação de trabalhos em congressos nacionais e internacionais, a realização de palestras e *workshops* para profissionais da área da saúde e a divulgação dos resultados em meios de comunicação, como sites e redes sociais.

PRELIMINAR

Imunoterapia oral contra o câncer de colo de útero: uma abordagem inovadora usando antígeno sintético multiepítopo associado à vacina de célula toda baseada em levedura ou à vacina de DNA carreada por levedura

Antônio Carlos de Freitas
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)

Resumo

O câncer de colo de útero, ligado ao Papilomavírus Humano (HPV), é o quarto mais comum entre as mulheres. Tratamentos para estágios avançados são limitados a cuidados paliativos, tornando novas terapias essenciais. O projeto visa desenvolver uma imunoterapia oral usando a levedura *Pichia pastoris* como sistema de carreamento para vacinas de DNA e antígenos recombinantes derivados de proteínas de HPVs oncogênicos. As vacinas serão testadas em camundongos em estudos pré-clínicos, oferecendo uma potencial estratégia terapêutica para cânceres de mucosa.

Relevância para o SUS

A plataforma proposta poderá estabelecer uma nova opção terapêutica ou aumentar a eficiência dos tratamentos existentes, contribuindo para a melhora do prognóstico das pacientes. Além disso, a utilização de leveduras como sistema de entrega para vacinas de ácidos nucleicos poderá ser adaptada para outras doenças, como arboviroses endêmicas e doenças negligenciadas. A proposta alinha-se ao Plano de Ações Estratégicas para o Enfrentamento das Doenças Crônicas e Agravos não Transmissíveis no Brasil 2021-2030; à Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Mulher; à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; à Iniciativa Brasil-Biotec (Portaria 4.488/2021).

Resultados esperados

Desenvolvimento de vetor de expressão para vacinas de DNA com antígenos sintéticos específicos para imunoterapias contra tumores relacionados ao HPV. Aperfeiçoamento de protocolos para carreamento de vacinas terapêuticas pela levedura *Pichia pastoris*, reduzindo custos e possibilitando produção nacional. Avanço de plataformas biotecnológicas aptas para prova de conceito, visando tratar o câncer cervical e reduzir a morbimortalidade associada à doença.

Proposta de disseminação do conhecimento

Promoção de palestras, oficinas e rodas de conversa sobre HPV, infecções sexualmente transmissíveis (ISTs), vacinação e relação HPV/câncer; visitas de estudantes ao laboratório; eventos científicos com foco em terapias avançadas e prevenção/tratamento de cânceres por HPV, publicações na página do Instagram @lemte_ufpe; reuniões com a equipe gestora e secretarias estaduais de saúde para apresentação dos resultados e discussão de ajustes necessários.

PRELIMINAR

Linfócitos T infiltrados em tumores metastáticos de melanoma como produto de terapia avançada

Luciana Cavalheiro Marti
Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE)

Resumo
O câncer de pele é uma das neoplasias mais comuns no Brasil, representando cerca de 30% dos tumores malignos. O melanoma, um dos mais agressivos, ainda carece de terapias capazes de erradicar a doença. Este projeto busca validar uma técnica para obtenção e expansão de linfócitos T de melanoma metastático em ambiente cGMP. Propõe inovações no processo de expansão, potencializando a ativação linfocitária com nanopartículas e modificações funcionais. Além disso, desenvolverá modelos pré-clínicos e realizará sequenciamento de células únicas nos linfócitos T expandidos e infiltrantes, gerando conhecimento para otimizar essa terapia.

Relevância para o SUS
O projeto TILs (linfócitos infiltrantes de tumores) contribui para a Estratégia Nacional de Combate ao Câncer ao alinhar-se às diretrizes do SUS, oferecendo uma nova opção terapêutica para pacientes com câncer metastático. Busca fortalecer o SUS com tecnologias inovadoras, ampliando opções de tratamento para cânceres resistentes. Além disso, visa reduzir desigualdades no acesso a terapias avançadas, geralmente restritas ao setor privado. A iniciativa pode integrar programas de pesquisa como Proadi-SUS e Pronon, garantindo financiamento e inovação. Também apoia as Diretrizes de Atenção Oncológica, promovendo melhores desfechos e qualidade de vida para os pacientes.

Resultados esperados
Melhoramento da terapia celular utilizando linfócitos infiltrantes em tumores; e compreensão da heterogeneidade e da expressão gênica destes linfócitos T, a partir da realização de sequenciamento de células únicas, gerando conhecimento para melhorar a eficácia desta terapia.

Proposta de disseminação do conhecimento
Panfleto para informar a população sobre os riscos da exposição ao sol e do câncer de pele e um curso on-line para estudantes de pós-graduação.

PRELIMINAR

Novas estratégias por terapias celulares geneticamente codificadas e não geneticamente codificadas para o aumento da taxa de sucesso no transplante de células-tronco hematopoéticas

Edgar Julian Paredes-Gamero
Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS)

Resumo

A manipulação das células-tronco hematopoéticas (CTH) por métodos geneticamente codificados (GenCod) que levem ao aumento da expressão de proteínas associadas com o *homing* (capacidade de migração das CTH para seu microambiente) pode melhorar a taxa de sucesso dos transplantes, mas requer rotinas especializadas. Uma alternativa mais econômica é o estabelecimento de métodos não geneticamente modificados (GenNaoCod), que podem ser desenvolvidos utilizando a própria capacidade de homing carregando nanopartículas. Assim, este projeto visa estabelecer os procedimentos para a melhora da taxa de eficiência de transplante por métodos GenCod e compará-los por métodos GenNaoCod, visando à sua posterior aplicação no sistema de saúde.

Relevância para o SUS

O transplante de CTH é a terapia celular extensamente mais realizada no mundo para regenerar ou tratar doenças como os cânceres sanguíneos. Métodos que melhorem a taxa de sucesso do transplante de CTH com custos mais baixos que os atuais no SUS (chegam a R$100.000), que realiza 90% dos transplantes no Brasil, são de extrema importância. Além disso, contribui positivamente ao Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, gerando inovação e tecnologia com maior sustentabilidade ao sistema de saúde, e qualificação técnico-científica.

Resultados esperados

Adequação de sala de cultura de células para manipulação de: material humano na UFMS; e lentivírus com segurança nível NB2 para uso humano. Padronização do protocolo para expressão de proteínas em CTH a fim de aumentar a taxa de sucesso do transplante de CTH. Aumento da taxa de sucesso dos transplantes de medula óssea. Comparação de métodos alternativos de menor custo. Capacitação de profissionais para realização de terapias celulares avançadas.

Proposta de disseminação do conhecimento

Serão desenvolvidas ações de divulgação científica em escolas, uma disciplina optativa anual para graduação e pós-graduação, e um curso on-line de capacitação voltado a alunos, professores e agentes de saúde. Também será produzido material audiovisual para ampla disseminação.

PRELIMINAR

Plataforma de medicina de precisão para terapias avançadas em glioblastoma

Natalia Neto Pereira Cerize
Instituto de Pesquisas Tecnológicas do Estado de São Paulo (IPT)

Resumo
O glioblastoma (GB), tumor cerebral mais agressivo em adultos, é tratado no Brasil com cirurgia, radioterapia e Temozolomida (TMZ). A resistência à TMZ, contudo, reduz a eficácia do tratamento, impactando negativamente os pacientes e gerando custos elevados ao SUS. Será desenvolvida uma plataforma de medicina de precisão para superar essa resistência por meio de terapia gênica, focando na análise de amostras de pacientes e no mapeamento de mutações genômicas. A iniciativa visa melhorar os tratamentos de GB, educar profissionais de saúde e pacientes, e fomentar a integração dessas terapias no SUS, estabelecendo novo padrão para futuras inovações no tratamento do câncer.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, desenvolvendo pesquisa em genômica e medicina de precisão para inovar no SUS com terapias personalizadas para GB; à Política Nacional de Atenção Oncológica, expandindo o acesso a tratamentos inovadores no SUS, promovendo equidade e avanço na atenção oncológica. E contribui para as metas do Plano Nacional de Saúde ao visar reduzir a mortalidade por câncer e melhorar a qualidade de vida, oferecendo terapias gênicas personalizadas que podem aumentar a sobrevida e reduzir o sofrimento dos pacientes.

Resultados esperados
Desenvolvimento de um banco de dados para associar mutações genômicas em GB a terapias gênicas, adequado à população brasileira. Isso facilitará a personalização de tratamentos e a decisão clínica, incluindo a identificação de mutações de resistência e o estudo de vias de sinalização relacionadas. Também fortalecerá a pesquisa translacional, formará especialistas na área e gerará propriedade intelectual.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano visa disseminar resultados científicos sobre GB para diversos públicos, aumentando a conscientização e o entendimento sobre tratamentos avançados. Incluirá material educativo acessível para pacientes e familiares, focado em terapias gênicas e medicina de precisão. Também promoverá palestras para profissionais de saúde, fortalecendo a implementação de novas terapias no SUS. O objetivo é melhorar políticas públicas de saúde, combater desinformação e capacitar tanto pacientes quanto profissionais.

PRELIMINAR

Tratamento de pacientes com lúpus eritematoso sistêmico e nefrite lúpica refratária ao tratamento convencional utilizando células T com receptor de antígeno quimérico (CAR-T) anti-CD19: uma abordagem inovadora

Diego Villa Clé
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
As células CAR-T são linfócitos T modificados geneticamente para expressarem receptor contra um alvo específico. As células CAR-T anti-CD19 já são usadas clinicamente e revolucionaram o tratamento dos cânceres de linfócitos B (linfomas ou leucemias). Estas células podem combater outras doenças causadas por linfócitos B, como o lúpus eritematoso sistêmico (LES). Cerca de 60% dos pacientes com LES apresentam lesão renal e 20% são refratários ao tratamento convencional, permanecendo sem alternativas terapêuticas. O projeto visa avaliar a segurança e a eficácia das células CAR-T anti-CD19 desenvolvidas no Hemocentro de Ribeirão Preto, com tecnologia nacional, no tratamento de 16 pacientes com LES e nefrite lúpica (NL) refratária.

Relevância para o SUS
A proposta alinha-se à Política Nacional de Proteção ao Paciente com Doenças Raras e Reumáticas; à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde; e ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. Contribui para estabelecer uma nova abordagem com produto de terapia avançada, autóloga e específica, que possa ser disponibilizada futuramente pelo SUS, de forma equitativa, igualitária e progressiva, para o paciente com LES, uma doença crônica não transmissível.

Resultados esperados
Completar o tratamento com células CAR-T anti-CD19 em 16 pacientes com LES e NL, refratários ao tratamento convencional, e acompanhá-los durante 12 meses. Demonstrar a segurança do tratamento com células CAR-T anti-CD19 no LES e NL. Demonstrar a efetividade do tratamento com células CAR-T anti-CD19 no LES e NL: ao menos 80% dos pacientes incluídos atingirem resposta clínica, com diminuição dos níveis de proteinúria de pelo menos 25% em 3 meses, e 50% em 6 meses após o tratamento com as células CAR-T.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados do projeto serão divulgados ao público por meio de entrevistas e materiais em TV, rádio, jornais, revistas, sites e redes sociais. Médicos especialistas em LES terão acesso às informações em palestras de eventos médicos nacionais, já gestores de saúde por meio de palestras e distribuição de materiais impressos (boletins).

PRELIMINAR

Validação da NEGR1 como alvo terapêutico em organoides cerebrais derivados de iPSCs humanas modelo da doença de Alzheimer

Fabiola Mara Ribeiro
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
Dados de estudos anteriores do grupo de pesquisa mostram que a NEGR1 interage com os dois principais receptores de glutamato envolvidos na doença de Alzheimer (DA), o mGluR5 e o NMDAR, e que a diminuição da expressão de NEGR1 altera a sinalização de Ca2+ estimulada por glutamato e aumenta a morte neuronal por excitotoxicidade. Assim, a proposta é aumentar a expressão de NEGR1 utilizando uma ferramenta (VPR-NEGR1) baseada na tecnologia CRISPR/dCas9 que foi desenvolvida pelo grupo. A hipótese é que o aumento da expressão de NEGR1 em organoides cerebrais irá atenuar a perda neuronal e sináptica e reverter o desenvolvimento das alterações associadas à DA através da modulação dos receptores mGluR5 e NMDAR.

Relevância para o SUS
Devido ao envelhecimento populacional, estima-se que o número de pessoas vivendo com demência aumente e que os custos associados à demência mais do que dobrem até 2030, gerando um grande impacto econômico sobre o sistema de saúde. Assim, é de suma importância a busca por terapias eficazes.

Resultados esperados
Obtenção de uma ferramenta tecnológica capaz de diminuir a progressão da DA em organoides cerebrais humanos, modelo da DA. Tal tecnologia envolve o uso de lentivírus e CRISPR/dCas9: VPR-NEGR1. A estratégia é aumentar a expressão da proteína NEGR1, que se encontra diminuída no cérebro de pacientes com DA, levando a uma normalização da sinalização via mGluR5 e NMDAR e aumentando o número de terminais sinápticos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Divulgação científica para a população em geral, e para alunos de ensino médio e fundamental, por meio de entrevistas e postagens nas mídias sociais do laboratório de Neurobioquímica e através do oferecimento de cursos. As postagens visam esclarecer a população, utilizando uma linguagem acessível, sobre a progressão da sintomatologia associada à DA. Os cursos objetivam informar os participantes sobre as novas tecnologias de edição genômica que estarão disponíveis na clínica médica em breve.

PRELIMINAR

2.5.3.2 Resumos Executivos – Linha 2

A **Tabela 18**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha 2 – Tecnologias em Saúde Pública de Precisão – da Chamada Pública Nº 33/2024.

Tabela 18 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 2, da Chamada Pública Nº 33/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Algoritmo para predição de desfechos pós transplantes renais: imunopeptidômica na saúde pública de precisão	UEM	PR	768.820,00
Análise genômica do envelhecimento: estudo longitudinal e plataforma de integração para o Sistema Único de Saúde	UFPel	RS	13.644.760,00
Análise genômica integrativa no câncer gástrico	UFPA	PA	3.291.363,56
Desenvolvimento e implantação de um painel genético para prognóstico de câncer de pulmão	UFAL	AL	2.671.800,00
Genômica funcional para a confirmação e descrição de novas doenças neurodegenerativas no contexto do Sistema Único de Saúde	UFRGS	RS	1.399.668,84
Implementação de biossensor molecular em biópsia líquida para câncer de próstata: avanço tecnológico específico e acessível para triagem populacional eficiente	Inca	RJ	1.697.189,00
Incorporação do sequenciamento completo do genoma para abordagem etiológica de indivíduos com transtornos de neurodesenvolvimento no Sistema Único de Saúde	Unifesp	SP	2.045.142,00
OMICS-pCAN: integrando abordagens ômicas para elucidar o diagnóstico de síndromes de predisposição hereditária ao câncer em casos inconclusivos	ACCamargo	SP	1.508.600,00
Plataforma tecnológica baseada em nanopartículas lipídicas para desenvolvimento de vacina de mRNA contra leishmanioses	UFMG	MG	978.400,00
Terapia epigenética como ferramenta para a melhoria de terapias adotivas com células CAR-T e com linfócitos infiltrantes do tumor (TILs)	ACCamargo	SP	2.524.400,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Algoritmo para predição de desfechos pós transplantes renais: imunopeptidômica na saúde pública de precisão

Jeane Eliete Laguila Visentainer
Universidade Estadual de Maringá (UEM)

Resumo
O objetivo da pesquisa é desenvolver uma ferramenta tecnológica que auxiliará o corpo clínico a tomar decisões mais seguras e personalizadas no tratamento de pacientes que receberam transplantes de órgãos, como rins, a fim de identificar e prevenir possíveis problemas, personalizar o tratamento e aumentar as chances de sucesso do transplante.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; à Política Nacional de Atenção Especializada em Saúde; e à Política Nacional de Conscientização e Incentivo à Doação e ao Transplante de Órgãos e Tecidos. A proposta visa à implementação de uma ferramenta que aprimora o manejo de pacientes transplantados, alinhando-se aos objetivos da PNAES de oferecer atendimento especializado e acessível, aumentar a conscientização sobre doação de órgãos, otimizar os processos de doação e transplante, e assegurar o sucesso dos procedimentos realizados.

Resultados esperados
Desenvolvimento do software de predição do risco de rejeição pós-transplante; validação do sistema em diferentes cenários clínicos, garantindo que a ferramenta seja aplicável a muitos pacientes e em diferentes populações; personalização das estratégias terapêuticas, de acordo com o perfil de risco do paciente, aumentando a eficácia do tratamento e reduzindo complicações pós-transplante, por meio da identificação precoce dos riscos e intervenção eficaz; ações extensionistas para aproximar a população das tecnologias desenvolvidas.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano é promover a disseminação e a tradução do conhecimento à comunidade geral, sobre temas relacionados ao transplante e à rejeição de órgãos e uso de ferramentas de bioinformática na assistência à saúde, por meio de recursos multimidiáticos, tais como publicações de textos explicativos, vídeos e podcasts; palestras e rodas de conversa, sobre temas relacionados ao projeto, com estudantes da educação básica; *workshops* educacionais; encontros com familiares e pacientes transplantados para conscientização sobre os riscos inerentes ao transplante.

PRELIMINAR

Análise genômica do envelhecimento: estudo longitudinal e plataforma de integração para o Sistema Único de Saúde

Flávio Fernando Demarco
Universidade Federal de Pelotas (UFPel)

Resumo
O envelhecimento populacional no Brasil desafia o SUS com o aumento de doenças crônicas. Este projeto visa desenvolver uma plataforma integrada de dados genômicos para o SUS, utilizando dados do estudo "COMO VAI?" (coorte de idosos em Pelotas). A plataforma, baseada em IA, permitirá análises genômicas e personalização de tratamentos, identificando predisposições genéticas e melhorando o cuidado à saúde. Além disso, capacitará profissionais do SUS em aconselhamento genético e apoiará políticas públicas mais eficientes, contribuindo para um sistema de saúde mais inclusivo e preparado para os desafios do envelhecimento.

Relevância para o SUS
A plataforma integrada de dados genômicos alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão e à Política Nacional de Atenção à Saúde do Idoso, promovendo atendimento personalizado e preventivo no SUS. Ao viabilizar análises genéticas acessíveis, reduz custos com tratamentos e internações, fortalecendo a sustentabilidade do sistema. A iniciativa também contribui para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao desenvolver tecnologia inovadora e capacitar profissionais, melhorando a qualidade de vida da população idosa e apoiando políticas públicas eficazes.

Resultados esperados
No primeiro ano, serão realizados 876 sequenciamentos genômicos e 878 microarranjos da população com mais de 70 anos, além de 850 entrevistas no estudo "Como Vai?". 576 sequenciamentos e 850 microarranjos serão concluídos no segundo ano, e a plataforma será finalizada. Serão publicados 5 artigos científicos e realizadas 5 apresentações em eventos. Cursos de capacitação para profissionais do SUS e *workshops* presenciais serão oferecidos. No terceiro ano, 276 sequenciamentos serão finalizados, e o programa de mestrado profissional será implementado.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto inclui *workshops* para capacitar gestores e profissionais do SUS no uso da Plataforma de Dados Genômicos, campanhas comunitárias com palestras e materiais educativos, e sessões informativas para participantes da pesquisa. Parcerias com organizações locais ampliarão o alcance, enquanto um portal on-line centralizará dados e recursos interativos.

PRELIMINAR

Análise genômica integrativa no câncer gástrico

Paulo Pimentel de Assumpção
Universidade Federal do Pará (UFPA)

Resumo

O projeto visa caracterizar molecular e funcionalmente potenciais biomarcadores e alvos terapêuticos no adenocarcinoma gástrico (AG) de pacientes do Pará. Para isso, será realizada uma análise integrada de 1000 amostras, incluindo sequenciamento de genoma completo e transcriptoma total, com foco na identificação de variantes genômicas, expressão gênica humana e não humana, microbiota gástrica, mutações transcritas e células imunes do microambiente tumoral. Os achados mais relevantes serão validados por imuno-histoquímica e PCR. Espera-se contribuir para a classificação molecular do AG, identificar biomarcadores clínicos e propor novas estratégias terapêuticas aplicáveis ao SUS.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer; e à Política Nacional de Saúde Integral das Populações do Campo e da Floresta. Contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao fomentar tecnologias nacionais para caracterização molecular do AG. Ademais, ao propor uma classificação molecular funcional baseada em marcadores de desfechos clínicos, subsidiará o acesso a diagnósticos precoces e terapias personalizadas. O uso de sequenciamento genômico e inteligência artificial fortalecerá a inovação no SUS, garantindo equidade no acesso a tecnologias avançadas e ampliando políticas públicas para redução da mortalidade por câncer gástrico.

Resultados esperados

Espera-se desenvolver uma classificação molecular para estratificação precisa dos tumores gástricos, aprimorando o diagnóstico, prognóstico, além de capacitar profissionais em oncologia.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: seminários e palestras sobre câncer gástrico e prevenção em hospitais e universidades, com foco em profissionais e sociedade; criação de materiais informativos, como quadrinhos e vídeos sobre hábitos saudáveis; ações comunitárias com estandes interativos sobre saúde; publicação de artigos científicos e patentes, visando compartilhar resultados com a comunidade científica e promover inovações no tratamento do câncer gástrico.

PRELIMINAR

Desenvolvimento e implantação de um painel genético para prognóstico de câncer de pulmão

Carlos Alberto de Carvalho Fraga
Universidade Federal de Alagoas (UFAL)

Resumo
O câncer de pulmão é uma das principais causas de morte no Brasil (por volta de 32.000 óbitos anuais) e no mundo, representando cerca de 18% das mortes por câncer globalmente. O SUS enfrenta desafios no diagnóstico precoce e na estratificação da doença, dificultando tratamentos eficazes. Esta pesquisa visa validar e implementar um painel genético para câncer de pulmão, melhorando a estratificação de risco e a personalização do tratamento. O estudo inclui validação clínica, análise de custo-efetividade e capacitação de profissionais. A implantação do painel permitirá decisões baseadas em evidências, otimizando recursos e melhorando o atendimento no SUS.

Relevância para o SUS
A pesquisa tem grande relevância para o SUS ao aprimorar o diagnóstico e tratamento do câncer de pulmão, reduzindo diagnósticos imprecisos e otimizando recursos. O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção Oncológica, promovendo detecção precoce e tratamento personalizado. Também dialoga com a Política Nacional de Promoção da Saúde e a Política Nacional de Assistência Farmacêutica, ao incentivar novas abordagens terapêuticas. No Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, fortalece a bioinformática e biotecnologia nacionais, impulsionando a produção local e reduzindo dependência de importações.

Resultados esperados
Espera-se a validação clínica do painel genético, demonstrando sua eficácia na estratificação de risco e personalização do tratamento do câncer de pulmão no SUS. Os resultados incluem maior precisão diagnóstica, redução de tratamentos ineficazes e otimização de recursos. Além disso, prevê-se a capacitação de profissionais, desenvolvimento de protocolos clínicos e análise de custo-efetividade, contribuindo para a integração da genômica na saúde pública.

Proposta de disseminação do conhecimento
A disseminação do conhecimento será feita por meio de publicações científicas, participação em congressos e eventos acadêmicos. Estão planejados *workshops* e capacitações para profissionais de saúde, além do desenvolvimento de materiais educativos e ferramentas digitais para facilitar a adoção do painel genético no SUS, incluindo uma plataforma on-line para compartilhamento de diretrizes clínicas e monitoramento da implementação do painel.

PRELIMINAR

Genômica funcional para a confirmação e descrição de novas doenças neurodegenerativas no contexto do Sistema Único de Saúde

Jonas Alex Morales Saute
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O projeto visa utilizar tecnologias avançadas de genômica e biologia celular para melhorar o diagnóstico das axonopatias hereditárias (AH), doenças que causam degeneração dos axônios dos neurônios motores. Com mais da metade dos casos sem diagnóstico genético, o estudo utilizará sequenciamento do exoma (WES) e do genoma (WGS) para identificar novas associações gene-fenótipo em cerca de 200 pacientes. A análise será complementada por sequenciamento adaptativo de leituras longas e modelos celulares com CRISPR/Cas9. O projeto busca avanços no diagnóstico e tratamento das AH, com aplicação direta no SUS.

Relevância para o SUS
A proposta visa impactar positivamente a saúde pública no SUS, usando genômica avançada para diagnosticar axonopatias hereditárias (AH). A identificação mais rápida e precisa dessas doenças reduzirá a "odisseia diagnóstica" e possibilitará condutas clínicas personalizadas e eficazes. Economicamente, diminuirá custos com diagnósticos errôneos e tratamentos inadequados. O projeto também desenvolverá protocolos e tecnologias para capacitar profissionais do SUS, com o intuito de integrar essas inovações ao sistema de saúde. As descobertas criarão um banco de dados de variantes genéticas, ampliando o impacto para outras doenças raras e complexas.

Resultados esperados
Espera-se criar um interatoma de genes relacionados às AH para otimizar diagnósticos, além de avaliar o rendimento do WES/WGS na população brasileira, com impacto na adoção dessas tecnologias no SUS. Busca-se integrar pesquisa e assistência, promovendo expertise em genômica e genômica funcional. Além disso, criar um banco de dados genômicos integrado ao Programa Genomas Brasil e desenvolver modelos celulares com CRISPR/Cas9, gerar publicações acadêmicas e conteúdo de divulgação científica.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto visa expandir a iniciativa Cientista na Escola, promovendo educação científica e inclusão social. Serão realizados encontros presenciais e virtuais com escolas públicas para aproximar crianças e adolescentes da ciência e estimular a carreira científica. Também ocorrerá o Encontro de Pacientes e Famílias com Axonopatias Hereditárias, reunindo pacientes, familiares, pesquisadores e gestores. O projeto terá site e mídias sociais para disseminação de informações.

PRELIMINAR

Implementação de biossensor molecular em biopsia líquida para câncer de próstata: avanço tecnológico específico e acessível para triagem populacional eficiente

Matias Eliseo Melendez
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O câncer de próstata (CaP) é um dos tipos de câncer mais comuns globalmente. A baixa especificidade do antígeno prostático específico (PSA), principal método de triagem para CaP, destaca a necessidade de novas metodologias. Cerca de 50% dos casos de CaP apresentam a fusão gênica TMPRSS2:ERG e aumento da expressão do lncRNA PCA3, detectados em amostras de biópsia líquida de urina. O projeto visa avaliar e validar o biossensor em três diferentes contextos clínicos: pacientes com CaP; rastreamento populacional com base em fatores de risco; e indivíduos com suspeita de predisposição familiar ao CaP. Participantes com resultados positivos no biossensor serão sequenciados por NGS com um painel gênico ampliado.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Promoção da Saúde, à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; ao Programa Nacional de Controle do Câncer de Próstata; à Política Nacional de Atenção Integral à Saúde do Homem; à Estratégia Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovações; ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; e à Política de Saúde para Redução das Desigualdades Sociais e Territoriais.

Resultados esperados
O estudo avaliará três coortes: coorte de validação diagnóstica – 500 homens diagnosticados com CaP; coorte de rastreamento populacional – 2000 homens de ≥50 anos com risco médio para CaP e expectativa de vida de pelo menos mais 10 anos; e coorte de alto risco genético – 500 homens ≥40 anos com ou sem CaP e que apresentem pelo menos um dos dois critérios: ancestralidade africana (autodeclarada); e história pessoal/familiar sugestiva de síndrome hereditária de predisposição ao câncer.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e disseminação de resultados, a proposta prevê: campanhas educativas em comunidades de baixa renda; tenda da saúde em feiras livres; vídeos e textos educativos nas redes sociais; chatbot para combate à desinformação sobre CaP; e reunião clínica com apresentação dos resultados da pesquisa sobre o teste diagnóstico molecular para CaP.

PRELIMINAR

Incorporação do sequenciamento completo do genoma para abordagem etiológica de indivíduos com transtornos de neurodesenvolvimento no Sistema Único de Saúde

Maria Isabel de Souza Aranha Melaragno
Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Resumo
O projeto tem como objetivo o estudo de pacientes com transtornos do desenvolvimento de etiologia desconhecida, utilizando o sequenciamento completo do genoma de forma a avaliar a viabilidade, eficácia e utilidade clínica deste exame no SUS. Espera-se aprimorar o atendimento aos pacientes, impulsionar o avanço científico e tecnológico, além de capacitar recursos humanos no Brasil.

Relevância para o SUS
A implementação de técnicas avançadas de sequenciamento de DNA no SUS permitirá uma medicina mais eficiente e personalizada, aprimorando diagnósticos, prognósticos, prevenção e terapias. Contribuirá para o desenvolvimento científico e tecnológico do Brasil nas áreas de genômica e medicina de precisão, com impacto positivo no desenvolvimento econômico e social do país, além de melhorar significativamente a atenção à saúde dos pacientes no SUS.

Resultados esperados
Pacientes serão beneficiados pelo aprimoramento do diagnóstico etiológico dos seus quadros clínicos, o que contribuirá para definição de prognóstico, aconselhamento genético e oportunidade de terapias mais adequadas. Será desenvolvido, testado e avaliado um modelo de incorporação do sequenciamento completo do genoma no SUS, sendo gerados dados sobre o custo-efetividade. Haverá formação de pesquisadores qualificados para trabalharem com inovações tecnológicas e aprimoramento científico em medicina genômica e de precisão.

Proposta de disseminação do conhecimento
Atividades propostas: “Entendendo as variantes de nosso genoma?" e “Princípios relevantes a se considerar quanto aos dados de WGS no aconselhamento genético” – discussão com médicos e outros profissionais da saúde; “Entendendo as variantes de nosso genoma: o que isto impacta na minha família?” – reuniões com pacientes e familiares; preparo de relatórios dos dados genômicos; e divulgação científica nas mídias sociais.

PRELIMINAR

OMICS-pCAN: integrando abordagens ômicas para elucidar o diagnóstico de síndromes de predisposição hereditária ao câncer em casos inconclusivos

Giovana Tardin Torrezan
A.C. Camargo Cancer Center (ACCamargo)

Resumo
O projeto tem como objetivo aprimorar o diagnóstico de síndromes de predisposição hereditária ao câncer (SPHC) em pacientes com testes genéticos inconclusivos. Para isso, utilizará abordagens ômicas avançadas, como sequenciamento de RNA, avaliação de mosaicismo e sequenciamento de genoma completo com tecnologia long-read. A pesquisa será conduzida com 200 pacientes de diferentes instituições, permitindo identificar variantes genéticas não detectadas por métodos convencionais, aumentando a taxa de diagnóstico e contribuindo para o aprimoramento da oncogenética no Brasil.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão e à Política Nacional de Atenção Oncológica. Sua implementação pode melhorar o diagnóstico de SPHC, permitindo rastreamento e prevenção mais eficazes no SUS. Além disso, a integração de novas tecnologias genômicas pode contribuir para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, reduzindo a dependência de testes genéticos importados e fomentando o desenvolvimento de soluções diagnósticas acessíveis à população brasileira.

Resultados esperados
Espera-se aumentar a taxa de diagnóstico das SPHC em pacientes com testes genéticos inconclusivos com a identificação de variantes complexas e reclassificação de variante de significado incerto (VUS), permitindo melhor manejo clínico e aconselhamento genético. O estudo permitirá estabelecer protocolos para a integração de sequenciamento de genoma completo e análise transcriptômica na rotina clínica, promovendo a inovação tecnológica no diagnóstico genético de câncer hereditário.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação científica e disseminação de resultados prevê: *workshop* Ciência Educa para alunos e professores do ensino médio, com atividades sobre câncer hereditário; perfil em redes sociais que trará conteúdos educativos semanais para o público leigo; reuniões multidisciplinares quinzenais para discutir casos clínicos e otimizar diagnósticos para profissionais de saúde; e *webinars* semestrais, que capacitarão profissionais do SUS e gestores, promovendo a implementação das novas tecnologias.

PRELIMINAR

Plataforma tecnológica baseada em nanopartículas lipídicas para desenvolvimento de vacina de mRNA contra leishmanioses

Pedro Pires Goulart Guimarães
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
Doenças causadas por parasitas da família *Trypanosomatidae*, como as leishmanioses, são consideradas negligenciadas e resultam em milhares de mortes anuais em todo o mundo. O controle tem se baseado na eliminação do vetor, dos reservatórios e no tratamento dos doentes, mas essas medidas têm se mostrado insuficientes. O arsenal terapêutico é limitado, com medicamentos tóxicos, necessidade de tratamentos prolongados, resistência e poucas opções disponíveis. Por isso, é urgente o desenvolvimento de formas de controle mais eficazes, como uma vacina. Nesse sentido, o objetivo do projeto consiste no desenvolvimento de uma vacina de mRNA contra as leishmanioses, utilizando uma plataforma tecnológica baseada em nanopartículas lipídicas.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão e contribuirá para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro quanto à possível disponibilização de plataforma destinada a preparar o país para enfrentar tanto doenças negligenciadas como leishmaniose, como também futuras emergências sanitárias, desempenhando um papel estratégico no SUS, no fortalecimento da produção científico-tecnológica e industrial na área da saúde e na promoção da soberania nacional.

Resultados esperados
Implementação de uma equipe com liderança nacional e internacional no desenvolvimento de novas plataformas vacinais para doenças negligenciadas, como a leishmaniose. Formação de recursos humanos em temas complexos, com foco em inovação na prevenção de doenças negligenciadas. Validação da eficácia e imunogenicidade da vacina de ácidos nucleicos contra leishmanioses. Desenvolvimento de plataforma de nanopartículas para aplicação em vacinas contra doenças negligenciadas. Publicação de artigos, depósito de patentes e divulgação científica.

Proposta de disseminação do conhecimento
Publicações em revistas de divulgação científica para profissionais da saúde que trabalham com vacinação (o foco não será na descrição dos resultados, mas na explicação da tecnologia, do seu potencial, alcance e possível uso para o SUS); reuniões, cursos e interações com gestores das secretarias de saúde municipal e estadual que trabalham com campanhas de vacinação.

PRELIMINAR

Terapia epigenética como ferramenta para a melhoria de terapias adotivas com células CAR-T e com linfócitos infiltrantes do tumor (TILS)

Tiago da Silva Medina
A.C. Camargo Cancer Center (ACCamargo)

Resumo
O projeto avaliará o efeito de uma terapia epigenética (TE) sobre TILs de pacientes com melanoma avançado ou com carcinoma renal de células claras e sobre células CAR-T para tumores de ovário. Utilizando ensaios *in vitro* e modelos animais, será avaliado se a TE será capaz de melhorar as terapias adotivas com TILs e com células CAR-T ao: 1. induzir um fenótipo celular mais funcional; 2. mitigar a exaustão; 3. promover uma resposta duradoura; e 4. aumentar a capacidade de eliminação tumoral das células CAR-T e dos TILs. Abordagens clínicas que incorporem a TE podem beneficiar diretamente pacientes oncológicos do SUS refratários às terapias existentes.

Relevância para o SUS
A proposta visa baratear e aprimorar o processo de manufatura das terapias adotivas com CAR-T ou com TILs, e criar um protocolo de terapia celular eficaz para o tratamento de tumores sólidos no SUS. Este projeto, com seus objetivos e entregas, se alinha aos seguintes objetivos do Plano Nacional de Saúde vigente: fomentar a produção do conhecimento científico, promovendo o acesso da população às tecnologias em saúde de forma equitativa, igualitária, progressiva e sustentável; e promover ações que garantam e ampliem o acesso da população a medicamentos e insumos estratégicos, com qualidade, segurança, eficácia, em tempo oportuno, promovendo seu uso racional.

Resultados esperados
Por meio de ferramentas ômicas, incluindo *single cell RNA-Seq* e transcriptoma espacial, aliadas a ensaios funcionais *in vitro* e *in vivo*, têm-se identificado alvos terapêuticos capazes de melhorar as terapias adotivas com células CAR-T ou com TILs. Assim, objetiva-se o desenvolvimento de um protocolo simples e custo-efetivo, que possibilitará a manutenção do fenótipo de *stemness* antitumoral em células CAR-T e resgatar TILs terminalmente exaustos, com o intuito de melhorar a qualidade dos produtos de terapias avançadas no Brasil.

Proposta de disseminação do conhecimento
Com o objetivo de ampliar a divulgação do projeto e de seus resultados, foi contratada uma profissional em redação científica para desenvolver conteúdos acessíveis em redes sociais e na página institucional. Os achados também têm sido disseminados por meio de eventos científicos nacionais e internacionais, visitas de estudantes do ensino médio e da graduação, interações com grupos das regiões Norte e Nordeste e capacitação de profissionais da saúde.

PRELIMINAR

2.5.3.3 Resumos Executivos – Linha 3

A **Tabela 19**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha 3 – Inteligência Artificial – da Chamada Pública Nº 33/2024.

Tabela 19 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 3, da Chamada Pública Nº 33/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Aplicação de inteligência artificial na detecção de biomarcadores de câncer para o Sistema Único de Saúde (SUS)	ACCamargo	SP	668.400,00
Criação da Plataforma Cross-Reactome para inferência de redes de imunogenicidade	Unilasalle	RS	825.035,62
Desenvolvimento e otimização de biossensores para detecção de RNAs virais empregando aprendizagem de máquina	Unesp	SP	387.140,00
Implementação de um centro nacional para diagnóstico e tratamento de melanomas uveais: análise molecular e classificação prognóstica avançada utilizando inteligência artificial	HA	SP	1.721.590,36
InteligênciÔmica: integrando inteligência artificial e ômicas para uma saúde pública de precisão	LNCC	RJ	915.420,00
Modelo de risco baseado em inteligência artificial para identificar indivíduos portadores de mutações no câncer de mama e ovário hereditário	UFPI	PI	206.800,00
Predição da capacidade oocitária utilizando genômica e inteligência artificial	UFRGS	RS	1.799.280,00
Predição da resposta terapêutica a medicamentos biológicos em pacientes com artrite reumatoide: personalizando o tratamento através do aprendizado de máquina	UFPE	PE	515.760,00
Prognóstico e resposta ao tratamento de câncer de ovário no SUS: abordagem integrada de dados multiômicos, histológicos e aprendizado de máquina	Inca	RJ	2.692.231,40
Saúde de precisão no SUS: usando o poder da inteligência artificial para melhorar desfechos clínicos em doenças crônicas	HIAE	SP	2.185.200,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Aplicação de inteligência artificial na detecção de biomarcadores de câncer para o Sistema Único de Saúde (SUS)

Israel Tojal da Silva
A.C. Camargo Cancer Center (ACCamargo)

Resumo

O câncer é uma doença genética complexa que exige a avaliação precisa de biomarcadores essenciais para o tratamento. No entanto, desafios como alto custo, escassez de especialistas e subjetividade na interpretação dos ensaios biológicos limitam sua escalabilidade, especialmente no SUS. O projeto propõe o uso de inteligência artificial (IA) para detectar HER2, MMRD e HRD, reduzindo tempo e custo diagnóstico, enquanto melhora a precisão. A hipótese central é que a IA pode reduzir tanto o tempo quanto o custo dos diagnósticos desses biomarcadores, ao mesmo tempo em que aumenta a precisão. Aplicar-se-ão modelos de IA para analisar imagens histológicas, viabilizando uma ferramenta escalável e acessível à personalização do tratamento oncológico.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se a diversas políticas públicas de saúde e estratégias nacionais voltadas para a democratização do acesso a tecnologias diagnósticas e terapêuticas no SUS, contribuindo diretamente para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro. A proposta está em consonância com o Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão, que busca expandir o uso de tecnologias avançadas para diagnósticos oncológicos, promovendo a equidade no acesso à medicina personalizada. Além disso, o projeto contribui para a Política Nacional de Atenção Oncológica, que prioriza a detecção precoce e o tratamento adequado do câncer na rede pública de saúde.

Resultados esperados

Espera-se o desenvolvimento e a validação de modelos baseados em IA para a detecção automática de biomarcadores oncológicos essenciais (HER2, MMRD e HRD) a partir de imagens histológicas, viabilizando um diagnóstico rápido, acessível e escalável para o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento

Para assegurar o impacto e ampla disseminação dos resultados, foi elaborada uma estratégia de difusão científica, acadêmica e tecnológica direcionada a pesquisadores, profissionais de saúde, gestores públicos e sociedade. As ações principais incluem publicações científicas, participação em congressos e parcerias com instituições de saúde e pesquisa.

PRELIMINAR

Criação da Plataforma Cross-Reactome para inferência de redes de imunogenicidade

Gustavo Fioravanti Vieira
Universidade La Salle – Canoas (Unilasalle)

Resumo
O Cross-Reactome é uma ferramenta inovadora baseada em inteligência artificial para prever a reatividade cruzada e imunogenicidade de peptídeos de proteínas virais, bacterianas, próprias e tumorais. Seu objetivo é personalizar vacinas e imunoterapias, melhorando tratamentos contra o câncer e prevenindo reações autoimunes. Diferente das abordagens tradicionais, considera superfícies de interação molecular, aumentando a precisão da predição. Essa tecnologia pode beneficiar o SUS ao tornar vacinas mais eficazes para a população brasileira e reduzir custos com tratamentos.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional para Prevenção e Controle do Câncer; ao Programa Brasil Saudável: Unir para Cuidar; e ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. A pesquisa contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao viabilizar uma plataforma inovadora para o desenvolvimento de imunoterapias e vacinas customizadas, reduzindo a dependência de tecnologias estrangeiras. Isso permitirá a produção nacional de imunoterapias personalizadas e vacinas adaptadas às características genéticas da população brasileira, aumentando a eficácia dos tratamentos e a sustentabilidade do SUS.

Resultados esperados
O projeto busca desenvolver uma ferramenta para reproduzir redes de reatividade cruzada e identificar alvos imunogênicos, aprimorando tratamentos e vacinas. A calibração personalizada ajustará predições conforme características genéticas individuais. Ensaios de tetramerização validarão epítopos imunogênicos. O sequenciamento de linfócitos mapeará TCRs específicos para otimizar terapias. A análise da estabilidade de neoepítopos contribuirá para imunoterapias mais eficazes e redução de custos com tratamentos ineficazes.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano inclui: Imuno na Escola, com oficinas e palestras sobre imunologia e imunoterapia para estudantes e professores; Imunoterapia: Ciência e Sociedade, com materiais educativos e *webinars* para capacitação de gestores de saúde; e Jovens Cientistas em Imunoterapia, com mentoria e visitas a laboratórios para incentivar a pesquisa científica. As ações visam popularizar a ciência, capacitar tomadores de decisão e formar novos pesquisadores, contribuindo para o combate à desinformação e a disseminação do conhecimento.

PRELIMINAR

Desenvolvimento e otimização de biossensores para detecção de RNAs virais empregando aprendizagem de máquina

Danielle Biscaro Pedrolli
Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (Unesp)

Resumo
Toehold switches são elementos sintéticos projetados para detectar um RNA alvo e controlar a expressão gênica, sendo úteis como biossensores, especialmente para detecção de RNAs virais. Recentemente foram projetados switches com controle transcricional, mas estes ainda apresentam baixa sensibilidade. O objetivo deste trabalho é otimizar esta nova classe de switches utilizando aprendizagem de máquina (AM). Um protocolo de transcrição *in vitro* otimizado será utilizado para avaliar uma biblioteca de RNA switches, projetada com o software NUPACK. Os resultados serão utilizados para o treinamento de algoritmo de AM, que será então utilizado para o desenho de novos switches otimizados, que serão analisados e validados.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão e contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao disponibilizar um processo tecnológico inovador para o desenvolvimento rápido e eficiente de biossensores para detecção de RNA viral. A detecção rápida de surtos de doenças virais pode direcionar políticas de saúde pública mais eficientes, de forma a melhor conter a disseminação do vírus e a tratar de forma adequada os infectados. Além disso, a criação de tecnologia nacional para diagnóstico deve favorecer a indústria nacional de insumos.

Resultados esperados
Desenvolvimento de software de AM para análise de RNAs; construção e validação de biblioteca de RNAs switches; treinamento do algoritmo de AM com a biblioteca para correlação entre sequência e função, resultando em um software com capacidade de design de biossensores funcionais de RNA; construção e validação de biossensores de RNA, desenhados pelo algoritmo após treinamento, com alvos para viroses relevantes, como a gripe aviária e Oropouche.

Proposta de disseminação do conhecimento
No Brasil, menos da metade das escolas de ensino médio possui laboratório de ciências. Inspirados pelos espaços Maker, foi criado o kit LeDNA, que permite projetar, traduzir, transcrever e editar sequências de DNA sem necessidade de infraestrutura laboratorial, facilitando o ensino de genética. O LeDNA será expandido com peças para biossensores e vacinas de RNA, de forma a ensinar conceitos de infecção viral, diagnóstico de doenças infecciosas e vacinação.

PRELIMINAR

Implementação de um centro nacional para diagnóstico e tratamento de melanomas uveais: análise molecular e classificação prognóstica avançada utilizando inteligência artificial

Lidia Maria Rebolho Batista Arantes
Hospital de Amor (HA)

Resumo
A proposta visa criar um Centro Nacional de Diagnóstico e Tratamento de Melanoma Uveal no Hospital de Amor em Barretos, que integrará a caracterização molecular e a classificação prognóstica avançada e tratamento com braquiterapia. A pesquisa também desenvolverá uma plataforma de testagem personalizada para a realidade brasileira, alinhada às práticas internacionais já estabelecidas para outros tipos de tumores.

Relevância para o SUS
O projeto introduz tecnologias avançadas para o diagnóstico e tratamento de melanomas uveais, garantindo equidade no cuidado e otimizando recursos no SUS. O uso de técnicas minimamente invasivas viabilizará a braquiterapia e permitirá diagnósticos precisos sem enucleação. A criação de um Centro Nacional impulsionará o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, fomentando pesquisa translacional e parcerias.

Resultados esperados
Investigação do melanoma uveal em pacientes brasileiros, identificação de biomarcadores e desenvolvimento de modelos preditivos com inteligência artificial. Proposição de técnicas minimamente invasivas, implementação da braquiterapia no HA e criação do Centro Nacional de Diagnóstico e Tratamento, além de disseminação do conhecimento científico.

Proposta de disseminação do conhecimento
Extensões Comunitárias: 1. De olho na saúde; 2. Painel interativo – Melanoma Uveal; 3. Cartilha – Melanoma Uveal. Disseminação dos resultados da pesquisa: 1. Capacitação – Diagnóstico e Tratamento do Melanoma Uveal; 2. Produção de boletins técnicos e divulgação de resultados; 3. I Encontro Nacional de Diagnóstico e Tratamento de Melanomas Uveais.

PRELIMINAR

InteligênciÔmica: integrando inteligência artificial e ômicas para uma saúde pública de precisão

Ana Tereza Ribeiro de Vasconcelos
Laboratório Nacional de Computação Científica (LNCC)

Resumo
O projeto pretende desenvolver uma plataforma de inteligência artificial (IA) utilizando grandes modelos de linguagem (LLMs, do inglês *Large Language Models*), ajustada para o conhecimento científico e a inclusão de metadados, que permitirá agilizar e otimizar a pesquisa científica em saúde pública no SUS. Essa plataforma será de acesso aberto e gratuito no âmbito dos projetos de pesquisas governamentais e estará disponível para a comunidade científica, gestores e profissionais da área da saúde.

Relevância para o SUS
A proposta alinha-se à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; à Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do Sistema Único de Saúde; à Iniciativa Brasil-Biotec, principalmente na área temática de Biotecnologia para Saúde Humana; ao Programa para o Desenvolvimento do Complexo Industrial da Saúde; e à Política Nacional de Atenção Básica. O projeto visa otimizar a pesquisa científica em saúde no âmbito do SUS, especialmente em um cenário de crescimento do volume de dados gerados pelos sequenciamentos em larga escala.

Resultados esperados
Espera-se que a plataforma possibilite uma maior acurácia das informações, além da otimização da interpretação do impacto da variação genética intra e interindividual possibilitando a detecção precoce de predisposições genéticas para diversas doenças.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação científica e de disseminação de resultados da proposta prevê as ações: realização de palestras envolvendo a temática de genômica e IA, para alunos do ensino fundamental e médio; produção de vídeos educativos curtos que estimulem discussões sobre abordagens de IA e genômica aplicadas à área da saúde; treinamento na plataforma para comunidade científica da área da saúde, gestores e profissionais da saúde; e divulgação por meio de artigos científicos e resumos em congressos nacionais e internacionais.

PRELIMINAR

Modelo de risco baseado em inteligência artificial para identificar indivíduos portadores de mutações no câncer de mama e ovário hereditário

Felipe Cavalcanti Carneiro Da Silva
Universidade Federal do Piauí (UFPI)

Resumo
A avaliação do risco genético em pacientes com câncer baseia-se na análise detalhada da história pessoal e familiar. Embora existam diretrizes para identificar indivíduos com alto risco de portarem mutações, modelos matemáticos têm sido empregados para estimar esse risco. Esses modelos preditivos auxiliam na seleção do membro familiar mais indicado para o teste genético, proporcionando evidências mais robustas para o SUS. A proposta objetiva desenvolver um modelo inovador, baseado em inteligência artificial, para predizer o risco de mutações germinativas associadas ao câncer hereditário de mama e ovário, a ser integrado ao Sistema de Informação do Câncer (SISCAN) e disponibilizado ao SUS.

Relevância para o SUS
A proposta busca garantir o acesso ao teste genético que identifica a mutação do gene BRCA para mulheres com alto risco de desenvolver câncer de mama, promovendo avanços em genômica e medicina personalizada. A implementação de um programa baseado em inteligência artificial para predição de risco no SUS visa otimizar o custo-benefício da testagem genética, contribuindo para a personalização do tratamento e manejo clínico de pacientes.

Resultados esperados
Espera-se construir um software custo-efetivo e integrado ao SUS para análise de predição de risco de ser portador de mutação nos genes BRCA1/2 em indivíduos com alto risco para câncer de mama, adaptado à população brasileira. Adicionalmente, a proposta espera disseminar o conhecimento sobre câncer, os principais fatores de risco e contribuir para divulgar os direitos que os pacientes de câncer hereditário possuem ao teste genético.

Proposta de disseminação do conhecimento
Ações de promoção de saúde em locais públicos e comunidades quilombolas com três intervenções anuais nesses locais; intervenções com estudantes de escolas públicas para conhecerem a universidade como forma de incentivo aos estudos e interesse pela ciência; serão realizadas palestras anuais para capacitar prestadores de serviço do SUS na identificação do câncer hereditário e como tratar esse grupo de pacientes de alto risco. Além disso, serão produzidos encartes que serão distribuídos em hospitais e UBS.

PRELIMINAR

Predição da capacidade oocitária utilizando genômica e inteligência artificial

Fábio Klamt
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
A infertilidade afeta milhões de brasileiros, e a seleção eficiente de oócitos é essencial para melhorar as taxas de sucesso da fertilização *in vitro* (FIV). O projeto visa desenvolver uma ferramenta baseada em inteligência artificial (IA) e genômica para prever a qualidade oocitária de forma não invasiva. Será criado o maior banco de dados transcriptômicos de células do *cumulus oophorus* (CCs) de mulheres brasileiras, permitindo a identificação de genes preditores da qualidade oocitária. A ferramenta resultante poderá ser aplicada em clínicas privadas e no SUS, otimizando tratamentos e reduzindo custos, além de impulsionar novas pesquisas na área da fertilidade.

Relevância para o SUS
O projeto contribui para a política de atenção à saúde da mulher e à reprodução assistida no SUS, otimizando a seleção de oócitos para FIV e reduzindo custos e tempo para obtenção da gravidez. Alinhado ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão e ao Complexo Econômico-Industrial da Saúde, fortalece a inovação em biotecnologia e IA no país. Ao criar um banco de dados inédito sobre fertilidade feminina, promove a autonomia nacional na concepção de métodos diagnósticos avançados, assegura o acesso equitativo a tratamentos de FIV e estimula a pesquisa e inovação em saúde.

Resultados esperados
Espera-se construir o maior banco de dados transcriptômico de CCs, identificando genes associados à qualidade oocitária. A ferramenta de IA será treinada para predizer a viabilidade dos oócitos com alta acurácia, permitindo maior eficiência na seleção para FIV. O desenvolvimento inicial de um kit de testagem ampliará a aplicabilidade clínica. A disponibilização dos dados fomentará novas pesquisas, impulsionando avanços na fertilidade feminina e na reprodução assistida.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão divulgados em periódicos científicos e em congressos nacionais e internacionais. O banco de dados será disponibilizado em repositórios públicos, promovendo transparência e colaboração científica. Serão promovidas ações de divulgação para médicos e pacientes (materiais educativos e *workshops* sobre fertilidade e reprodução assistida), ampliando o acesso à informação e fortalecendo o impacto do projeto no SUS e na sociedade.

PRELIMINAR

Predição da resposta terapêutica a medicamentos biológicos em pacientes com artrite reumatoide: personalizando o tratamento através do aprendizado de máquina

Maira Galdino da Rocha Pitta
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE)

Resumo
A artrite reumatoide (AR) é uma doença autoimune que afeta articulações, causando dor e incapacidade. Cerca de 30% dos pacientes não respondem bem aos tratamentos convencionais, levando a múltiplas trocas de terapias e altos custos para o SUS. O projeto propõe uma ferramenta de aprendizado de máquina (AM) para prever a resposta a medicamentos biológicos, otimizando tratamentos e reduzindo desperdícios. Treinada com dados clínicos, a ferramenta ajudará reumatologistas a personalizar terapias, melhorando a eficácia e a gestão de recursos. Sua implementação no SUS pode reduzir custos e aprimorar os cuidados oferecidos aos pacientes com AR.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, e ao InovaDados, e contribui para a otimização e gestão de dados na reumatologia. A ferramenta baseada em AM permitirá previsões mais precisas de resposta terapêutica à AR, reduzindo trocas frequentes de medicamentos biológicos e otimizando recursos do SUS. Ademais, fortalece o Complexo Econômico-Industrial da Saúde ao fomentar inovação nacional, reduzir a dependência de soluções importadas e promover a sustentabilidade do SUS por meio do uso racional de medicamentos de alto custo.

Resultados esperados
Desenvolvimento de ferramenta de AM com precisão mínima de 85% nas previsões terapêuticas para AR, a fim de oferecer aos reumatologistas um dispositivo robusto para personalização do tratamento de pacientes e redução de custos para o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto inclui a capacitação de profissionais para o uso da ferramenta de IA, com *workshops* e atividades práticas para reumatologistas. Além disso, conta com um projeto de extensão para educar a comunidade sobre doenças reumatológicas e avanços no tratamento, utilizando redes sociais como o Instagram. Essa abordagem integrando inovação, educação e capacitação garante a ampla disseminação dos benefícios, fortalecendo o impacto do projeto na prática clínica e na conscientização pública.

PRELIMINAR

Prognóstico e resposta ao tratamento de câncer de ovário no SUS: abordagem integrada de dados multiômicos, histológicos e aprendizado de máquina

Mariana Lima Boroni Martins
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O câncer de ovário (CaOv) é uma neoplasia de alta letalidade e representa um desafio para o SUS. A falta de métodos eficazes para predição de prognóstico e resposta ao tratamento resulta em terapias subótimas. O projeto desenvolverá modelos preditivos baseados em *machine learning* (ML) para melhorar a estratificação de risco e personalizar o tratamento de pacientes com CaOv. A metodologia integrará dados multiômicos e clínicos, utilizando ML para criar algoritmos preditivos, validados em coortes independentes. Também incluirá uma plataforma digital integrada ao SUS, melhorando a precisão diagnóstica e terapêutica, com potencial para transformar o tratamento do CaOv no Brasil.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; à Estratégia Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovações; ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; e à Estratégia Brasileira de Inteligência Artificial. Contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao desenvolver novas tecnologias de previsão de prognóstico e resposta ao tratamento para CaOv, baseadas em biomarcadores específicos. Essas tecnologias poderão ser implementadas no SUS, resultando em tratamentos personalizados, diagnósticos precoces, melhores taxas de sobrevivência e otimização de recursos.

Resultados esperados
Identificação de novos biomarcadores moleculares e histológicos para testes diagnósticos e preditivos; melhoria na alocação de recursos por meio da seleção mais precisa de terapias; e contribuição para a implementação da medicina de precisão no SUS, democratizando o acesso a tecnologias avançadas e promovendo a equidade no cuidado à saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação científica prevê: realização de 3 seminários sobre câncer ginecológico e medicina de precisão para profissionais da saúde (foco na disseminação das tecnologias e no aprimoramento das habilidades dos participantes); organização de evento anual "Genética em Jogo" em escolas públicas de ensino médio; e produção de conteúdos sobre bioinformática e inteligência artificial no câncer, com postagens semanais em mídias sociais.

PRELIMINAR

Saúde de precisão no SUS: usando o poder da inteligência artificial para melhorar desfechos clínicos em doenças crônicas

Helder Takashi Imoto Nakaya
Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver uma plataforma de inteligência artificial (IA) para integrar e analisar dados clínicos, laboratoriais e demográficos de pacientes do SUS, a fim de melhorar a detecção precoce de complicações em doenças crônicas, como diabetes, hipertensão e doenças cardiovasculares. Utilizando modelos avançados de IA, a plataforma permitirá intervenções personalizadas e otimização de recursos no SUS, contribuindo para melhores desfechos clínicos e redução de custos na saúde pública.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão, e à Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Crônicas Não Transmissíveis, fortalecendo a detecção precoce e a personalização do tratamento no SUS. Além disso, contribui para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde ao impulsionar o desenvolvimento de soluções tecnológicas nacionais em IA reduzindo a dependência de softwares importados e promovendo inovação acessível. A plataforma de IA otimiza a gestão de recursos e aprimora os serviços de saúde, tornando a atenção às doenças crônicas mais eficiente e sustentável.

Resultados esperados
O projeto prevê o desenvolvimento e validação de uma plataforma de IA para integrar e analisar dados clínicos, laboratoriais e demográficos de pacientes do SUS. Espera-se identificar padrões preditivos para complicações em doenças crônicas, possibilitando intervenções personalizadas. A pesquisa inclui a implementação da plataforma em hospitais do Amazonas, Bahia e São Paulo, além da publicação de artigos científicos e capacitação de profissionais de saúde para o uso da tecnologia no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê a disseminação dos resultados por meio de palestras para profissionais do SUS, especialmente em hospitais de referência. Serão realizadas capacitações para médicos e gestores, promovendo o uso da plataforma de IA. Além disso, a pesquisa será divulgada por meio de artigos científicos, apresentações em congressos nacionais e internacionais e materiais educativos.

PRELIMINAR

2.5.3.4 Resumos Executivos – Linha 4A

A **Tabela 20**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha 4A – Jovens Doutores I – da Chamada Pública Nº 33/2024.

Tabela 20 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 4A, da Chamada Pública Nº 33/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Ampliação e validação de um painel gênico customizado para avaliação prognóstica e diagnóstica de linfomas de células T periféricas no Sistema Único de Saúde (SUS)	USP	SP	949.591,25
Biofármacos de rAAV para expressão de proteínas terapêuticas para neurodegeneração com base em terapia gênica e CRISPRa	UFMG	MG	105.000,00
Desenvolvimento de ensaio para diagnóstico molecular de sepse em pacientes oncológicos	Inca	RJ	159.875,13
Integração de biomarcadores e inteligência artificial para predição da resposta à imunoterapia e sobrevida em melanoma avançado	HA	SP	533.300,00
Inteligência artificial e aprendizado de máquina na fibrilação atrial: uma abordagem preditiva para terapias personalizadas baseada em modelos genéticos	UPE	PE	503.702,98
Inteligência artificial na era da saúde de precisão: aplicação de redes neurais convolucionais na predição de marcadores moleculares de suscetibilidade à imunoterapia em carcinoma espinocelular de boca	UPE	PE	817.000,00
Investigação das bases genômicas e inflamatórias da falha terapêutica em pacientes com tuberculose em uma coorte multicêntrica brasileira: um estudo do RePORT-Brasil	Fiocruz	BA	1.276.497,20
Investigação de variantes genômicas em pacientes com suspeita de doenças genéticas raras sem diagnóstico definido	UnB	DF	327.600,00
Investigação ômica translacional da resistência ao tamoxifeno em câncer de mama receptores hormonais positivos: mecanismos e biomarcadores	UFPR	PR	1.161.788,00
Modelos tridimensionais de pele a partir de células isoladas de pele humana de descarte hospitalar com diferentes pigmentações	UFCSPA	RS	1.325.034,00
Prevalência, caracterização clínica e molecular das distrofias musculares no Nordeste do Brasil	UFPB	PB	1.464.802,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Ampliação e validação de um painel gênico customizado para avaliação prognóstica e diagnóstica de linfomas de células T periféricas no Sistema Único de Saúde (SUS)

Cadiele Oliana Reichert
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo desenvolver um painel gênico para diagnóstico e prognóstico de linfomas de células T periféricos (LCTP) no SUS, por meio da análise do exoma. Em seguida, as variantes genéticas serão validadas em uma coorte de linfoma T. Também serão avaliados os custos da implementação do painel gênico no SUS.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer; à Política Nacional de Educação Permanente em Saúde; entre outros. A principal contribuição para o desenvolvimento do Complexo Econômico-Industrial da Saúde é a possível disponibilização de um painel gênico nacional para diagnóstico e prognóstico de LCTP no SUS, mais barato e de fácil implementação nos principais serviços de saúde públicos secundários e terciários.

Resultados esperados
Espera-se encontrar, por meio do sequenciamento do exoma, um padrão genético-molecular que possa discriminar os subtipos de LCTP em 500 indivíduos. Em seguida, essas alterações serão validadas, por castPCR, em uma coorte de 100 indivíduos com provável diagnóstico de LCTP.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação científica compreende três frentes amplas: uma delas é a tradicional disseminação por meio de publicação de artigos e congressos. A segunda frente é referente à popularização da ciência por meio da criação de conteúdos em linguagem leiga para a população. A terceira engloba a conscientização de gestores, por meio de palestras e eventos científicos, a fim de implementar técnicas genéticas nos serviços públicos.

PRELIMINAR

Biofármacos de rAAV para expressão de proteínas terapêuticas para neurodegeneração com base em terapia gênica e CRISPRa

Maria Carolina Machado da Silva
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
Distúrbios neurodegenerativos (DNs) causam degeneração axonal e morte celular, levando a déficits irreversíveis e altos custos socioeconômicos. Sem tratamentos eficazes, cresce o interesse em terapias modificadoras, como a terapia gênica. Investigar-se-á o potencial neuroprotetor e regenerativo dos genes NGN2 e MAX em modelo de lesão medular. Utilizando vetores rAAV e CRISPRa, testar-se-á a superexpressão de NGN2 e sua ativação endógena. Também analisar-se-á o efeito combinatório de NGN2 e MAX. O projeto é fruto de colaborações e financiamentos nacionais e internacionais, e busca inserir o Brasil no cenário global das terapias avançadas.

Relevância para o SUS
Estudos que desenvolvem novas estratégias terapêuticas proporcionam um ambiente acolhedor e tratamento baseado em evidências. O envolvimento de pacientes com lesão medular na pesquisa amplia sua visibilidade e voz na sociedade, humanizando suas experiências. Além disso, a divulgação dos resultados educa o público e profissionais da saúde. Estudos clínicos também influenciam políticas públicas baseadas em evidências, promovendo inclusão e acesso a oportunidades, reduzindo o estigma social.

Resultados esperados
O projeto visa desenvolver métodos para avaliação dos vetores e possibilitar o depósito de patentes para terapias gênicas inovadoras. Além disso, pretende-se investigar o potencial terapêutico dos genes NGN2 e MAX para tratar distúrbios neurodegenerativos, com foco inicial na lesão medular. Ensaios pré-clínicos em animais de pequeno porte fornecerão dados para futuras etapas em modelos maiores e ensaios clínicos, com perspectiva de desenvolvimento de um medicamento biológico baseado em terapia gênica.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os conhecimentos científicos gerados através do projeto serão publicados em periódicos especializados e eventos científicos. Espera-se também a publicação de artigos científicos em revistas internacionais indexadas de alto impacto até o final de vigência do projeto. Além disso, o conhecimento também será divulgado em forma de cursos de atualização e eventos de extensão universitária.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de ensaio para diagnóstico molecular de sepse em pacientes oncológicos

Nathália Faro de Brito
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo

As infecções associadas à neutropenia são complicações graves do tratamento oncológico e podem evoluir para sepse, exigindo diagnóstico e intervenção rápidos para prevenir choque séptico e falência de órgãos. Os métodos microbiológicos tradicionais são lentos e suscetíveis a erros, enquanto técnicas moleculares, como PCR, são caras e demandam equipamentos complexos. O projeto propõe um método de triagem molecular simples e acessível, baseado na amplificação isotérmica do DNA via RPA em fase sólida com detecção luminométrica. Operando à temperatura constante e sem necessidade de termocicladores, essa abordagem viabiliza o diagnóstico rápido e eficiente de sepse, facilitando sua aplicação em ambientes com recursos limitados.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção Oncológica, à Gestão de Tecnologias em Saúde, à Humanização e Vigilância em Saúde, além da ESD28, e fortalece o SUS ao oferecer um método de detecção rápido, eficiente, economicamente viável e descentralizado de patógenos associados à sepse em pacientes oncológicos, reduzindo tempo de internação e otimizando recursos hospitalares. No Complexo Econômico-Industrial da Saúde, incentiva pesquisa, desenvolvimento e inovação em biotecnologia, fortalece a produção nacional, reduz custos, amplia o acesso em regiões carentes e capacita profissionais.

Resultados esperados

Desenvolvimento e validação de um método de triagem molecular baseado em RPA para detectar patógenos associados à sepse em pacientes oncológicos, com sensibilidade e especificidade acima de 90%. A expectativa é reduzir o tempo de diagnóstico de dias para menos de 5 horas, diminuindo custos hospitalares e melhorando os prognósticos. Também se espera a capacitação de profissionais de saúde e o depósito de uma patente no Instituto Nacional da Propriedade Industrial – INPI.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto planeja as ações: palestras e oficinas para capacitar profissionais de saúde; campanhas educativas para informar pacientes e a comunidade sobre sepse; *workshops* com gestores de saúde para influenciar políticas públicas; relatórios técnicos para promover a adoção dos novos métodos diagnósticos; e plataforma on-line com resultados e materiais educativos, promovendo acesso amplo ao conhecimento gerado. A divulgação também incluirá a publicação de artigos científicos e apresentações em congressos.

PRELIMINAR

Integração de biomarcadores e inteligência artificial para predição da resposta à imunoterapia e sobrevida em melanoma avançado

Bruna Pereira Sorroche
Hospital de Amor (HA)

Resumo

O melanoma cutâneo é um câncer altamente agressivo, com elevadas taxas de mortalidade em estágios avançados. Embora a imunoterapia com inibidores de *checkpoint* imunológico tenha revolucionado o tratamento, apenas 30% a 60% dos pacientes respondem, resultando em uso ineficiente de recursos no SUS. Atualmente, a ausência de biomarcadores validados no SUS limita a personalização terapêutica. O projeto visa desenvolver uma calculadora preditiva de resposta à imunoterapia para pacientes com melanoma avançado, utilizando dados de transcriptômica espacial na identificação de biomarcadores moleculares, combinados com informações clínicas, epidemiológicas e análises avançadas de bioinformática e inteligência artificial (IA).

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer; à Política Nacional de Inovação Tecnológica na Saúde; à Política Nacional de Gestão de Tecnologias em Saúde; e ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. Contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde ao ofertar uma ferramenta personalizada para predição da resposta à imunoterapia em pacientes com melanoma, que poderá ser incorporada no SUS e promover a sustentabilidade do sistema ao otimizar a indicação de tratamentos e reduzir custos. A capacitação profissional resultante impulsionará a inovação e fortalecerá a competitividade do Brasil no cenário internacional.

Resultados esperados

Identificação e validação de biomarcadores preditivos para resposta à imunoterapia em pacientes com melanoma avançado, usando transcriptômica espacial e IA; desenvolvimento de um painel genético personalizado para melanoma, integrado à prática clínica, permitindo estratificação precisa e tratamentos mais direcionados; e criação de uma ferramenta computacional integrada que combinará dados clínicos, moleculares e epidemiológicos para prever desfechos, otimizando a tomada de decisão terapêutica.

Proposta de disseminação do conhecimento

A proposta inclui as ações: atividades educativas para estudantes; painel informativo para a população de Barretos; cartelas de conscientização; boletins técnicos para capacitação de profissionais do SUS em imunoterapia, com ênfase no melanoma e biomarcadores preditivos; e divulgação dos achados do projeto em artigos científicos e congressos nacionais e internacionais.

PRELIMINAR

Inteligência artificial e aprendizado de máquina na fibrilação atrial: uma abordagem preditiva para terapias personalizadas baseada em modelos genéticos

Maria Mariana Barros Melo da Silveira
Universidade de Pernambuco (UPE)

Resumo
O projeto visa avaliar a eficácia da utilização de metodologias de inteligência artificial e aprendizado de máquina na geração de novos entendimentos sobre a fibrilação atrial e na capacidade de oferecer tratamentos personalizados através da análise preditiva de dados clínicos, eletrocardiográficos e genéticos.

Relevância para o SUS
No contexto do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, e considerando a visão de saúde pública, a pesquisa translacional ocorre quando se transforma em acesso universal, equânime e integral ao cidadão os resultados de pesquisa e desenvolvimento científico e tecnológico, para que todo esse conhecimento chegue à prática clínica e aos usuários do SUS. O enlace entre as dimensões científico-tecnológicas para a redução de iniquidades em saúde é um fenômeno complexo que objetiva a materialização da pesquisa científica assimilada no acesso universal ao SUS. Este projeto procura trabalhar as vulnerabilidades no setor da saúde, os mecanismos que permitam que o conhecimento chegue ao usuário e aos profissionais do SUS e que marquem a própria agenda de pesquisa e de inovação.

Resultados esperados
Os resultados da pesquisa têm o potencial de transformar significativamente a saúde pública ao oferecer evidências concretas para a implementação de novas práticas e políticas para os pacientes com doenças cardiovasculares como a fibrilação atrial. Para garantir que esses resultados sejam efetivamente integrados ao SUS, serão adotadas medidas estratégicas, como a elaboração de diretrizes clínicas baseadas nas descobertas da pesquisa e a realização de treinamentos específicos para os profissionais de saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os informes para o público geral serão realizados pela UPE, que conta com assessoria de comunicação especializada para divulgação de resultados das pesquisas desenvolvidas pela instituição. Atividades de extensão comunitária serão realizadas para todos os participantes presentes na sala de espera, seus acompanhantes e os profissionais de saúde dos serviços. Reuniões serão executadas com os coordenadores dos centros de pesquisa dos hospitais e com a Reitoria da UPE.

PRELIMINAR

Inteligência artificial na era da saúde de precisão: aplicação de redes neurais convolucionais na predição de marcadores moleculares de suscetibilidade à imunoterapia em carcinoma espinocelular de boca

Allan Vinícius Martins de Barros
Universidade de Pernambuco (UPE)

Resumo
O câncer de boca (CB) é um importante problema de saúde pública devido às altas taxas de morbimortalidade. Neste cenário, o uso de ferramentas de inteligência artificial (IA) capazes de predizer a suscetibilidade de pacientes com CB a tratamentos personalizados, como a imunoterapia, tem ganhado destaque na oncologia de precisão (OP). O projeto tem como objetivo avaliar a acurácia de um modelo de *Deep Learning* (DL) na predição do status de um marcador molecular de suscetibilidade à imunoterapia (PD-L1) em lesões de CB utilizando fotomicrografias coradas em hematoxilina e eosina (H&E) e, a partir disso, possibilitar um diagnóstico mais rápido e preciso, otimizando a alocação de recursos na linha de cuidado aos usuários com CB no Brasil.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer; à Política Nacional de Saúde Bucal; e à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde. A proposta contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde na oferta de solução tecnológica inovadora para o diagnóstico oncológico, promovendo o setor de saúde digital e IA no Brasil. Ao demonstrar a eficácia do uso dos modelos de DL na patologia digital e OP, o estudo tem o potencial de contribuir com o desenvolvimento de novos produtos e serviços diagnósticos com custo mais acessível e potencial de incorporação ao SUS.

Resultados esperados
Espera-se que o modelo de DL desenvolvido possa identificar de maneira precisa e acurada a expressão de PD-L1 utilizando apenas imagens histológicas coradas em H&E, proporcionando uma alternativa mais acessível para a seleção de pacientes elegíveis para imunoterapia.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui as ações: cursos de atualização para profissionais dos serviços de anatomopatologia do SUS vinculados aos centros participantes da pesquisa; divulgação das ações e benefícios da pesquisa entre pacientes em acompanhamento em centros de referência em oncologia; projeto de extensão comunitária para possibilitar visitas guiadas de estudantes da rede básica aos laboratórios da pesquisa; e publicização dos resultados por meio de artigos e resumos científicos.

PRELIMINAR

Investigação das bases genômicas e inflamatórias da falha terapêutica em pacientes com tuberculose em uma coorte multicêntrica brasileira: um estudo do RePORT-Brasil

Mariana Araújo Pereira
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)

Resumo
No Brasil, a tuberculose (TB) afeta milhares de pessoas anualmente, impondo uma carga significativa ao SUS com tratamentos que, em alguns casos, resultam em falha terapêutica. A pesquisa visa investigar como variantes genômicas do hospedeiro e coinfecções respiratórias estão associadas à falha no tratamento anti-TB na maior coorte multicêntrica de pessoas com TB do Brasil (RePORT-Brasil). Além disso, serão identificados genes de resistência, correlação com a inflamação local e sistêmica e seu impacto nos desfechos. Os dados serão integrados e utilizados para desenvolver modelos preditivos para identificar pacientes com maior risco de falha, que poderá ser implementado no SUS.

Relevância para o SUS
A pesquisa se destaca por sua inovação ao combinar dados clínicos, genômicos, metagenômicos e inflamatórios para oferecer uma visão holística dos fatores que contribuem para a falha no tratamento anti-TB. A identificação desses fatores abrirá caminho para futuros projetos, como o desenvolvimento de dispositivos *point-of-care* para detectar esses indivíduos no ambiente clínico. Os resultados são relevantes para o SUS pelo potencial de contribuir para a personalização das terapias e implementação de intervenções mais eficazes no controle da TB, reduzir custos e melhorar a qualidade de vida. Ainda, a pesquisa coopera para o cumprimento das metas do Plano Nacional pelo Fim da TB.

Resultados esperados
Identificação de biomarcadores genômicos e metagenômicos associados à falha terapêutica do tratamento anti-TB, o que permitirá a personalização do tratamento, aumentando as chances de sucesso terapêutico e reduzindo a necessidade de tratamentos prolongados e mais complexos. Isso resultará em uma melhoria significativa na qualidade do cuidado prestado aos pacientes, diminuindo as taxas de recidiva e transmissão da TB. A pesquisa também contribui para a redução de custos diretos e indiretos relacionados à TB.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realizar-se-ão ações de divulgação científica nas capitais onde os pacientes forem recrutados, com oficinas, materiais didáticos interativos, *workshops* e conteúdo para redes sociais. A comunidade participará da revisão dos materiais, garantindo que a linguagem utilizada seja apropriada e compreensível para o público-alvo.

PRELIMINAR

Investigação de variantes genômicas em pacientes com suspeita de doenças genéticas raras sem diagnóstico definido

Vanessa Sodré de Souza
Universidade de Brasília (UnB)

Resumo
O projeto pretende investigar variações no genoma que expliquem as alterações fenotípicas em pacientes com doenças genéticas raras (DR) e sem diagnóstico. Pretende-se mapear possíveis variações estruturais, alterações de sequência e do padrão de metilação do DNA, e correlacioná-las com o fenótipo dos afetados por meio de duas metodologias emergentes de análise: o mapeamento óptico genômico (OGM) e o sequenciamento long-read Oxford Nanopore Technology (ONT). A análise integrativa dessas duas metodologias poderá contribuir de forma significativa para a elucidação dos casos sem diagnóstico, tendo em vista que esses novos exames permitem a avaliação e a identificação de novas regiões genômicas e genes relacionados a DR.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão e à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A partir dos resultados, a expectativa é poder orientar condutas terapêuticas adequadas, realizar aconselhamento genético e orientar sobre história natural e prognóstico da condição clínica. O projeto contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde quanto à possível disponibilização de novas estratégias de investigação e consequente diagnóstico de DR no âmbito do SUS, contribuindo, assim, para a prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação de pessoas com DR.

Resultados esperados
O estudo propõe avaliar, por meio de metodologias de OGM e ONT, pacientes atendidos em serviços de genética e que sejam portadores de fenótipo alterado sem diagnóstico definido. Espera-se identificar a possível etiologia genética e avaliar a porcentagem de pacientes que se beneficiaram dos testes extrapolando uma possível aplicação em número amostral maior. Ademais, espera-se utilizar essas informações para orientar gestores públicos e do SUS e contribuir para geração de dados epidemiológicos sobre DR.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui as ações: criação de páginas informativas nas principais redes sociais digitais; produção contínua de materiais para divulgação de ações e avanços promovidos pelo projeto, como infográficos e vídeos; publicação de cartilhas e materiais educativos sobre DR; e promoção de projeto de extensão para divulgar, conscientizar e orientar estudantes e profissionais da saúde.

PRELIMINAR

Investigação ômica translacional da resistência ao tamoxifeno em câncer de mama receptores hormonais positivos: mecanismos e biomarcadores

Carolina Mathias
Universidade Federal do Paraná (UFPR)

Resumo
O câncer de mama é o mais incidente em mulheres, com 73.610 novos casos previstos (2023-2025). Os subtipos luminais (50-60% dos casos) são tratados com tamoxifeno, mas 30% das pacientes desenvolvem resistência. O estudo visa investigar os mecanismos de resistência ao tamoxifeno em brasileiras, utilizando sequenciamento genômico, análise do microambiente tumoral, monitoramento de DNA livre circulante, sequenciamento de células únicas do sistema imunológico, a fim de avaliar os aspectos relacionados à resistência intrínseca e adquirida. Após aquisição dos dados em larga escala, pretende-se desenvolver um kit de monitoramento molecular para ser implementado pelo SUS.

Relevância para o SUS
A resistência ao tamoxifeno no tratamento do câncer de mama gera um alto custo para o SUS, estimado em R$ 30.090.420,00 por ano, devido à ineficácia do tratamento em 30% das pacientes. A implementação de análises moleculares prévias e durante o tratamento pode evitar esse desperdício, otimizando recursos. A proposta alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; e à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer. O desenvolvimento de um painel de investigação molecular, resultado deste projeto, contribuirá significativamente para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro. A produção de sondas e oligonucleotídeos, baseada em parcerias para o desenvolvimento produtivo (PDP), pode ser escalonada, e a economia gerada pode ser reinvestida em novas tecnologias de saúde de precisão.

Resultados esperados
Identificação de marcadores moleculares relacionados com os mecanismos de resistência intrínseca e adquirida ao tamoxifeno; construção de um painel molecular para monitoramento da resistência; e criação de um painel para identificação de pacientes com resistência intrínseca.

Proposta de disseminação do conhecimento
Anualmente, o projeto promoverá: *workshop* sobre câncer de mama para gestores e profissionais do SUS; cursos de biologia molecular para profissionais e gestores do SUS; evento "Outubro Rosa" para conscientização sobre diagnóstico precoce; e boletins informativos sobre o progresso da pesquisa para profissionais de saúde.

PRELIMINAR

Modelos tridimensionais de pele a partir de células isoladas de pele humana de descarte hospitalar com diferentes pigmentações

Liliana Ivet Sous Naasani
Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)

Resumo
Vários substitutos de pele têm sido desenvolvidos a fim de imitar a composição da pele. A maioria das publicações em dermatologia tem como referência a pele clara, porém, a pele negra apresenta particularidades biológicas distintas. Considerando a necessidade de desenvolvimento nacional de substitutos cutâneos que possam ser utilizados como plataforma para testagem de eficácia de medicamentos e toxicidade de substâncias químicas para pele, o objetivo deste projeto é desenvolver um substituto cutâneo a partir de células isoladas de pele humana de descarte hospitalar com diferentes pigmentações, que poderá resultar em oportunidade para o Brasil liderar inovações que impactam positivamente na dermatologia inclusiva.

Relevância para o SUS
O SUS visa fornecer acesso universal e equitativo a tratamentos de saúde de qualidade. O desenvolvimento de substitutos cutâneos com base em materiais biológicos e de baixo custo pode ajudar a oferecer alternativas mais acessíveis para o tratamento de queimaduras e lesões. O projeto poderá contribuir para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao desenvolver um modelo tridimensional de pele negra, gerando inovação tecnológica, aprimorando protocolos de testagem de medicamentos e substâncias químicas, e acelerando o desenvolvimento de novos produtos nos setores farmacêutico e cosmético.

Resultados esperados
Espera-se observar as diferenças nos substitutos elaborados com células isoladas a partir de diferentes pigmentações e que possam ser utilizados como plataforma de teste de moléculas. Isso pode contribuir para a criação de tratamentos dermatológicos mais eficazes e personalizados para diferentes grupos de pacientes. Esses resultados podem ajudar a avançar a pesquisa em engenharia de tecidos, promovendo inovações que beneficiem a prática clínica.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui a divulgação do conhecimento nas “Feiras de Saúde”, programa de extensão institucionalizado da UFCSPA em parceria com o Rotary Club Porto Alegre Leste, realizado em comunidades da capital; e no “UFCSPA Acolhe”, evento gratuito de portas abertas a toda comunidade. Além disso, também prevê o acolhimento de alunos de ensino médio da rede pública no laboratório de biologia celular da universidade.

PRELIMINAR

Prevalência, caracterização clínica e molecular das distrofias musculares no Nordeste do Brasil

Karina Carvalho Donis
Universidade Federal da Paraíba (UFPB)

Resumo
O Nordeste (NE) brasileiro apresenta altas taxas de casamentos consanguíneos, seja por questões culturais, intelectuais e nível socioeconômico da população, além dos mecanismos relacionados à deriva genética, tal como o efeito fundador. Estes fatores resultam em aumento da prevalência de doenças autossômicas recessivas. Desta forma, o objetivo da pesquisa é realizar o rastreio, diagnóstico e aconselhamento de famílias com distrofia muscular (DM) e descrever as características clínicas, moleculares e epidemiológicas das DM na região NE, com foco na distrofia muscular de cintura (DMC), um grupo de doenças que acomete a musculatura proximal de membros superiores e inferiores de forma progressiva, causando limitação funcional dos afetados.

Relevância para o SUS
O caráter inovador dá-se pela falta de dados seguros relacionados à prevalência e classificação dos subtipos destas distrofias na região NE. A compreensão desta população irá favorecer a elaboração de políticas públicas relacionadas à capacitação de centros de saúde para rastreio, diagnóstico, aconselhamento genético e tratamento adequado, com criação de um fluxo para centros de referência e pesquisa, além de adequação das medidas de inclusão relacionadas à inserção destas pessoas no ambiente acadêmico, laboral e social.

Resultados esperados
Espera-se a compreensão da prevalência das DM no NE do Brasil, oferecendo a famílias acesso a testes moleculares para diagnóstico, acompanhamento clínico, terapias de reabilitação e aconselhamento genético adequados. Serão gerados dados de custo-efetividade do sequenciamento de exoma e genoma completo e também de testes específicos para distrofia muscular facioescapuloumeral (FSHD) e distrofia miotônica tipo 1 (DM1) para investigação etiológica das DM. Também estão previstas a formação de pesquisadores qualificados, a produção de manual sobre DM para a população e documento orientativo para políticas públicas do NE relacionadas às DM.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui as ações: discussão de casos e resultados de exames genéticos com médicos envolvidos; palestras educativas sobre DM que serão realizadas de forma híbrida (remota e presencial) para as cidades polos de cada estado; e divulgação por meio de projetos de extensão.

PRELIMINAR

2.5.3.5 Resumos Executivos – Linha 4B

A **Tabela 21**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha 4B – Jovens Doutores II – da Chamada Pública Nº 33/2024.

Tabela 21 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 4B, da Chamada Pública Nº 33/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Algoritmos de aprendizagem de máquina interpretáveis e sensores espectroquímicos portáteis para o estudo personalizado de câncer e diabetes	Unicamp	SP	396.800,00
Avaliação de estratégias de modulação de receptores Trk em modelos experimentais complexos de melanoma acral	UFF	RJ	1.679.789,80
Bioimpressão 3D de tecido ósseo com células-tronco do ligamento periodontal (PDLSCs) para o tratamento das sequelas da periodontite com interesse para o SUS	UFPel	RS	1.999.999,72
Biologia molecular do câncer de endométrio: fotografia brasileira	IMIP	PE	1.005.840,00
Caracterização molecular do câncer gástrico e desenvolvimento de um painel de biomarcadores circulantes para otimizar o diagnóstico e tratamento na população brasileira	Unifesp	SP	543.000,00
Construção de painéis e guidelines de saúde de precisão específicos a população miscigenada brasileira a serem usados em pacientes oncológicos no SUS	UFPA	PA	1.488.549,68
Desenvolvimento de anticorpo monoclonal anti-claudina 18.2 (CLDN 18.2), em plataforma vegetal, para uso terapêutico no adenocarcinoma gástrico	UFPA	PA	683.252,97
Desenvolvimento de vetores minicirculares com CRISPR-Cas13d encapsulado em nanopartículas lipídicas para terapia gênica de isquemia crítica de membros	FCMSCSP	SP	997.100,00
Genômica aplicada ao diagnóstico de pacientes com distúrbios/diferenças da diferenciação do sexo sindrômicos	Unicamp	SP	90.000,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Algoritmos de aprendizagem de máquina interpretáveis e sensores espectroquímicos portáteis para o estudo personalizado de câncer e diabetes

Javier Erick Lobatón Villa
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo
O projeto visa contribuir com o desenvolvimento de novas estratégias para a prevenção, diagnóstico e monitoramento personalizado, com bom custo-benefício, de doenças crônicas não transmissíveis (DCNT), tais como o câncer e o diabetes, através da implementação de espectroscopia Raman intensificada por superfície (SERS), inteligência artificial (IA) e medicina de precisão. Para tal, sensores espectroscópicos portáteis baseados em papel e impressão 3D serão fabricados para a detecção simultânea de metabólitos (potenciais biomarcadores) em amostras de soro por SERS. A combinação desses dados espectroquímicos com o histórico clínico e hábitos pessoais dos pacientes será explorada como estratégia em estudos personalizados de câncer e diabetes empregando aprendizagem de máquina interpretável baseada em árvores de decisão (XGBoost).

Relevância para o SUS
O projeto visa facilitar o acesso da população a análises clínicas personalizadas, rápidas e eficientes, independentemente da região em que o centro de saúde se encontra. Isso promoverá a descentralização de diagnósticos eficientes e com um excelente custo-benefício para a população brasileira.

Resultados esperados
Será disponibilizado um sensor portátil de baixo custo que proporcionará perfis metabólicos de forma rápida e *in situ* para o estudo, acompanhamento e prevenção de câncer e diabetes. Será demonstrada a viabilidade da utilização de uma técnica espectroscópica portátil (espectroscopia Raman) para o estudo e acompanhamento personalizado de DCNT. A análise de dados coletados de amostras de soro e histórico clínico e comportamental será automatizada usando IA para auxiliar o profissional da saúde no estudo e acompanhamento personalizado de pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui as ações: palestras em escolas e visitas guiadas de estudantes ao laboratório de química. Além disso, a tecnologia proposta será apresentada aos profissionais da saúde que serão potenciais operadores da tecnologia.

PRELIMINAR

Avaliação de estratégias de modulação de receptores Trk em modelos experimentais complexos de melanoma acral

Istéfani Luciene Dayse da Silva
Universidade Federal Fluminense (UFF)

Resumo
O projeto tem como objetivo testar compostos químicos e siRNAs como inibidores de receptores tirosina quinase Trk em modelos complexos de melanoma acral (tumoroides, pele reconstruída e organ-on-a-chip). Ademais, vesículas extracelulares serão utilizadas como carreadoras destes compostos, sendo uma importante estratégia terapêutica baseada em produtos de terapias avançadas. Espera-se que as novas terapias testadas sejam promissoras e possam ser implementadas no tratamento dos pacientes oncológicos no SUS.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado com a Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer no SUS e com o Programa Nacional de Navegação da Pessoa com Diagnóstico de Câncer, visando à melhoria da qualidade de vida dos pacientes oncológicos por meio de tratamentos mais eficazes e da redução da mortalidade e das incapacidades associadas. Nesse contexto, contribuirá para o fortalecimento dos três grandes blocos de atividade do Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro, por meio da inovação incremental de inibidores de Trk e siRNAs, do uso de modelos complexos como *organ-on-a-chip* e pele reconstruída, e da qualificação dos serviços e tratamentos a serem oferecidos.

Resultados esperados
O estudo propõe sintetizar compostos derivados de inibidores de Trk já descritos na literatura e que possuem utilização limitada devido à sua alta hidrofobicidade, melhorando sua absorção e biodistribuição. Também serão sintetizados siRNAs com alvo em NTRK (*Neurotrophic Tyrosine Receptor Kinase*). As ações inibitórias destas estratégias serão testadas em modelos complexos. Ainda, vesículas extracelulares serão utilizadas como transportadoras destes compostos. Espera-se que excelentes resultados sejam obtidos *in vitro* e possam ser também testados *in vivo*.

Proposta de disseminação do conhecimento
A divulgação dos resultados será realizada por meio de reuniões com comitês gestores e gestores dos serviços de saúde municipal, estadual e nacional, incluindo apresentação dos resultados preliminares e definição de estratégias para a incorporação da tecnologia no SUS. Para a sociedade, os resultados serão simplificados em conceitos acessíveis e disseminados por meio de redes sociais, visando maior compreensão e engajamento da população.

PRELIMINAR

Bioimpressão 3D de tecido ósseo com células-tronco do ligamento periodontal (PDLSCs) para o tratamento das sequelas da periodontite com interesse para o SUS

Wellington Luiz de Oliveira da Rosa
Universidade Federal de Pelotas (UFPel)

Resumo
O objetivo desse projeto é desenvolver tecidos ósseos bioimpressos com células-tronco do ligamento periodontal (PDLSCs) para o reparo de sequelas da periodontite com interesse para o SUS.

Relevância para o SUS
A pesquisa proposta tem grande relevância para o SUS, alinhando-se à Política Nacional de Saúde Bucal e à Atenção Primária à Saúde. Ao desenvolver um tratamento inovador para periodontite com hidrogel fotorreticulável, o projeto visa reduzir sequelas infraósseas, prevenindo a necessidade de cirurgias invasivas e implantes. O uso de tecnologia nacional pode reduzir custos, ampliando o acesso ao tratamento. A proposta contribui para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde, promovendo a inovação no setor e estimulando a produção de biomateriais em território nacional, diminuindo a dependência de importações.

Resultados esperados
Os resultados esperados incluem o isolamento e proliferação de células-tronco do ligamento periodontal (PDLSC) de doadores atendidos pelo SUS, encapsulação dessas células em microesferas de hidrogel, e a avaliação da diferenciação osteogênica. Também será desenvolvido um processo de bioimpressão para criar tecido periodontal e ósseo para reparo de defeitos, com análises bioquímicas, histológicas e in vivo. O projeto visa a formação de recursos humanos, proteção intelectual e divulgação científica em congressos e periódicos de alto impacto.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta visa divulgar os resultados da pesquisa para gestores, profissionais de saúde do SUS, sociedade e participantes. Serão realizados *workshops*, treinamentos, *webinars* e palestras para capacitar e esclarecer sobre o uso da bioimpressão. Materiais informativos, como boletins e folhetos, serão distribuídos para tornar o conhecimento mais acessível. Também serão organizados grupos de discussão com participantes da pesquisa e usuários do SUS. A meta inclui três *workshops*, cinco boletins e três *webinars*, combatendo desinformação com dados científicos.

PRELIMINAR

Biologia molecular do câncer de endométrio: fotografia brasileira

Carla Rameri Alexandre Silva de Azevedo
Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP)

Resumo

O câncer de endométrio é o segundo tumor ginecológico mais comum em nossa população, com incidência crescente. Alterações moleculares como mutações em TP53, POLE, HER2 e genes de reparo (MMR) impulsionam sua progressão, resultando em instabilidade de microssatélites (MSI). Além disso, a expressão de receptores hormonais e HER2 pode ter impacto prognóstico e preditivo. Este estudo avaliará a prevalência dessas alterações em 200 pacientes brasileiras com câncer de endométrio avançado ou metastático, por meio de imuno-histoquímica – IHC (receptor hormonal, TP53, HER2 e MMR) e sequenciamento de nova geração – NGS (genes de reparo, HER2, TP53 e POLE), em amostras teciduais do IMIP e instituições parceiras.

Relevância para o SUS

A pesquisa sobre o câncer de endométrio é essencial para o SUS, alinhando-se à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer e ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão, promovendo o uso de IHC e NGS no diagnóstico oncológico. Também contribui para a redução das desigualdades regionais, ampliando o acesso a testes genéticos no Nordeste. No Complexo Econômico-Industrial da Saúde, fortalece a biotecnologia nacional. Seu impacto inclui aprimorar tratamentos personalizados, gerar dados para novas diretrizes e impulsionar a medicina de precisão no Brasil.

Resultados esperados

Os resultados esperados incluem a determinação da prevalência de mutações nos genes TP53, POLE, HER2 e MMR no câncer de endométrio em pacientes brasileiras. A pesquisa gerará dados inéditos para aprimorar o diagnóstico e o tratamento, além de apoiar a incorporação de testes genéticos no SUS. Os achados serão publicados em revistas científicas e apresentados em eventos. Também contribuirá para a capacitação de profissionais, fortalecendo a oncologia de precisão no Brasil.

Proposta de disseminação do conhecimento

A proposta de disseminação inclui um podcast educativo com especialistas; um evento no IMIP para profissionais de saúde discutirem aspectos moleculares do câncer de endométrio; palestras educativas para equipes oncológicas sobre prevenção, diagnóstico precoce e direitos dos pacientes; e um e-book informativo abordando prevenção, hábitos saudáveis e direitos dos pacientes com câncer, garantindo amplo acesso ao conhecimento.

PRELIMINAR

Caracterização molecular do câncer gástrico e desenvolvimento de um painel de biomarcadores circulantes para otimizar o diagnóstico e tratamento na população brasileira

Bruno Takao Real Karia
Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Resumo
O estudo busca compreender a heterogeneidade molecular do câncer gástrico (CG) na população brasileira, utilizando sequenciamento genômico e de RNA em amostras de tecido gástrico, e posterior validação em soro. Portanto, serão identificadas alterações genômicas somáticas, além de padrões de expressão gênica e vias moleculares alteradas. A análise de biomarcadores circulantes contribuirá para a criação de testes diagnósticos mais acessíveis, melhorando a detecção precoce e tratamento. O estudo visa a personalização terapêutica, otimização de recursos e a redução do impacto financeiro do CG no Brasil.

Relevância para o SUS
A pesquisa alinha-se a várias políticas públicas do SUS: Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer, ao contribuir para o diagnóstico precoce e personalização do tratamento; Política Nacional de Atenção Oncológica, melhorando as diretrizes para o CG; Plano Plurianual PPA 2024-2027, ao desenvolver novas tecnologias; Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas; e Programa de Melhoria do Acesso e da Qualidade da Atenção Básica, otimizando o rastreamento precoce e o manejo do CG e fortalecendo o Complexo Econômico-Industrial da Saúde com inovação tecnológica.

Resultados esperados
Espera-se estabelecer um perfil molecular de tumores gástricos com alterações genômicas e de expressão que permitam estratificar pacientes brasileiros; e desenvolver um painel de biomarcadores circulantes para diagnóstico precoce e prognóstico, contribuindo para tratamentos personalizados. A capacitação de profissionais de saúde, fortalecimento da vigilância epidemiológica e redução de custos no SUS também são esperados. Por fim, a disseminação de resultados contribuirá para a atualização das práticas clínicas e políticas públicas.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto inclui três ações de disseminação: Ciência em Ação, que oferece visitas aos laboratórios para alunos do ensino médio, com o objetivo de despertar o interesse científico e discutir bioética; capacitação de profissionais de saúde com curso on-line sobre biópsia líquida no CG; compartilhamento de informações científicas sobre câncer de forma acessível ao público geral nas redes sociais.

PRELIMINAR

Construção de painéis e guidelines de saúde de precisão específicos a população miscigenada brasileira a serem usados em pacientes oncológicos no SUS

Marianne Rodrigues Fernandes
Universidade Federal do Pará (UFPA)

Resumo
Investigar o perfil genômico miscigenado da população brasileira é essencial, a fim de permitir a identificação de variantes genéticas associadas à toxicidade em fármacos oncológicos utilizados no SUS. Objetiva-se sequenciar genomas de pacientes em tratamento oncológico no SUS das cinco regiões brasileiras para identificar variantes genéticas específicas; e desenvolver painéis de biomarcadores preditivos de resposta e toxicidade, validando-os clinicamente para estabelecer diretrizes de oncologia de precisão. A individualização de terapias deve aumentar a eficácia terapêutica, reduzir custos e toxicidades severas e contribuir para a melhoria da saúde pública no Brasil.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção Oncológica, ao Plano Nacional de Oncologia, e ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. Contribuirá para a inovação e produção de conhecimento científico nacional, reduzindo a dependência de protocolos terapêuticos desenvolvidos para outras populações. A validação de biomarcadores específicos para o Brasil pode impulsionar a personalização de terapias e fortalecer a indústria nacional de biotecnologia e farmacogenômica, cooperando com o Complexo Econômico-Industrial da Saúde, ao promover a soberania nacional e a sustentabilidade do SUS.

Resultados esperados
O estudo propõe investigar o perfil farmacogenômico por meio de metodologias de sequenciamento de nova geração de exoma de genes envolvidos em terapias oncológicas, de pacientes tratados nas cinco regiões do Brasil. Com os dados obtidos, propõe-se a construção e aplicação de painéis de saúde de precisão para a validação das variantes relevantes na prática clínica de pacientes oncológicos miscigenados. Por fim, almeja-se a implementação dos painéis no SUS, relacionando a ancestralidade genômica com os perfis de toxicidade.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui a divulgação da importância da saúde de precisão oncológica e de testes preditivos para o desfecho clínico de pacientes assistidos pelo SUS em redes sociais, *workshops* e treinamentos, boletins informativos, sessões de esclarecimento, e disciplinas para estudantes de graduação e pós-graduação.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de anticorpo monoclonal anti-claudina 18.2 (CLDN 18.2), em plataforma vegetal, para uso terapêutico no adenocarcinoma gástrico

Lívia Érika Carlos Marques
Universidade Federal do Pará (UFPA)

Resumo

O projeto objetiva selecionar fragmentos variáveis de cadeia única de anticorpos (scFv) em bibliotecas humanas para o desenvolvimento de anticorpos monoclonais (mABs) recombinantes em plataforma vegetal (*Nicotiana benthamiana*) visando à terapia do câncer gástrico (CG). A Claudina 18.2 (CLDN 18.2) é um alvo terapêutico promissor devido à sua expressão restrita à mucosa gástrica, permitindo maior seletividade e menor toxicidade. Dado o alto custo dos biofármacos, a produção vegetal representa uma alternativa viável e escalável, ampliando o acesso a terapias inovadoras para pacientes com CG e outros tumores com expressão aberrante de CLDN 18.2.

Relevância para o SUS

A pesquisa alinha-se à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer e à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, ao propor o desenvolvimento de mAB contra a Claudina 18.2 (CLDN 18.2) em plataforma vegetal, uma alternativa de alta escalabilidade. O projeto contribui para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde ao fomentar a produção nacional de medicamentos inovadores, reduzindo a dependência de tecnologias estrangeiras e promovendo a sustentabilidade do SUS. A viabilidade econômica da produção em plantas pode democratizar o acesso a terapias avançadas para CG, ampliando as opções terapêuticas disponíveis no SUS.

Resultados esperados

Espera-se a produção de um anticorpo terapêutico anti-CLDN 18.2 humano a partir de bibliotecas humanas de scFv, com aplicação direcionada ao tratamento de CG. O anticorpo será projetado para ser menos imunogênico, aumentando a segurança e a eficácia em comparação com terapias existentes. Espera-se obter mABs viáveis para testes pré-clínicos, com potencial terapêutico para o tratamento de CG e outros cânceres com expressão aberrante de CLDN 18.2.

Proposta de disseminação do conhecimento

A proposta prevê as ações: *workshops* e palestras em hospitais e instituições de pesquisa, focando em oncologia, para divulgar avanços no desenvolvimento de mABs contra a Claudina 18.2; cursos para graduação e pós-graduação, destacando a biotecnologia vegetal para produção de biológicos acessíveis; publicação de artigos científicos e apresentação em congressos nacionais e internacionais; e divulgação aos gestores do SUS para incorporação de tecnologias inovadoras.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de vetores minicirculares com CRISPR-Cas13d encapsulado em nanopartículas lipídicas para terapia gênica de isquemia crítica de membros

Roberta Sessa Stilhano Yamaguchi
Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP)

Resumo
O projeto visa desenvolver ferramentas de terapia gênica para a *downregulation* da PHD2 e promover a expressão de genes angiogênicos, empregando minicírculos associados a nanopartículas lipídicas (NPLs). A eficácia dessas ferramentas será avaliada tanto *in vitro*, em culturas de células musculares, quanto *in vivo*, em modelos murinos de isquemia de membros e primatas não humanos.

Relevância para o SUS
A proposta está alinhada com o Plano de Dant, que tem como um dos seus objetivos a redução da mortalidade por doenças cardiovasculares no Brasil. Ao desenvolver ferramentas de terapia gênica que promovam a expressão de genes angiogênicos, o projeto oferece uma abordagem inovadora para o tratamento de isquemia crítica de membros e visa preencher uma lacuna terapêutica atual, oferecendo alternativas de tratamento que podem melhorar significativamente a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes. Também contribui para um dos setores estratégicos da Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde ao promover o desenvolvimento de tecnologias inovadoras no campo da terapia gênica.

Resultados esperados
Desenvolvimento de um protocolo de edição do RNAm do gene EGLN1, reduzindo a PHD2 e estabilizando HIF-1α, aumentando a expressão de genes angiogênicos. Validação de vetores de minicírculos para entrega eficiente, com baixa imunogenicidade e expressão duradoura. Produção de NLPs para encapsular ácidos nucleicos e testar entrega em modelos murino e primata. Teste *in vivo* em isquemia crítica de membros, com potencial aplicação clínica. Formação de especialistas em terapia gênica e biologia molecular.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui: capacitação para médicos e familiares sobre terapia gênica para doenças cardiovasculares, com foco em estudos clínicos e cuidados preventivos; promoção da ciência no Museu Catavento para alunos de baixa renda; campanha sobre bioética e uso de animais em pesquisa; publicações sobre terapia gênica no Instagram “GeneTips”; produção de conteúdo sobre doença arterial periférica e *workshop* para gestores e profissionais de saúde, a fim de combater a desinformação e ampliar o acesso ao conhecimento.

PRELIMINAR

Genômica aplicada ao diagnóstico de pacientes com distúrbios/diferenças da diferenciação do sexo sindrômicos

Helena Fabbri Scallet
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo
O projeto pretende investigar variantes pontuais e estruturais, através do sequenciamento completo do genoma (WGS) de pacientes sem diagnóstico definido dentro do grupo dos pacientes com diferenças no desenvolvimento sexual (DDS) sindrômicos. Espera-se entender melhor os mecanismos moleculares que levam a tal condição e oferecer aconselhamento genético preciso para as famílias. Além disso, auxiliar os médicos da rede pública de saúde com informações mais precisas sobre DDS e genes e/ou regiões associadas com as diferentes malformações identificadas nesses pacientes, guiando a triagem molecular para os casos em que o WGS não é acessível.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. Uma vez que a imensa maioria dos pacientes com doença rara não tem seu diagnóstico realizado e a investigação da sua condição pode durar em média sete anos, com o atendimento médio de mais de dez especialistas diferentes, isso sobrecarrega e encarece o atendimento pelo SUS. Por essa razão, a técnica de WGS pode diminuir o tempo de diagnóstico e os custos por paciente. Assim, acreditamos que o presente estudo poderá minimizar essa odisseia diagnóstica e proporcionar a estes pacientes e suas famílias uma melhor adaptação psicológica e social.

Resultados esperados
Realizar o diagnóstico molecular preciso para o grupo de pacientes estudado no projeto; identificar novos genes e regiões do cromossomo que possam estar associados com os DDS sindrômicos; conscientizar os médicos da importância da investigação genética para doenças raras e complexas como os DDS e dar visibilidade a esse grupo de estudo; fazer com que o assunto de DDS e genitália ambígua seja mais divulgado e abordado entre as mães nas maternidades.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta inclui as ações: palestras nas escolas sobre a importância da investigação genética de doenças raras; oficinas nas universidades sobre técnicas de sequenciamento de última geração e a importância da investigação genética; divulgação nas maternidades de folhetos informativos sobre genitália ambígua e centros especializados que poderiam atender essas crianças; divulgação de uma lista de genes e regiões cromossômicas que possam estar associados a diferentes malformações dentro dos DDS sindrômicos.

PRELIMINAR

2.5.3.6 Resumos Executivos – Linha 5

A **Tabela 22**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha 5 – Capacitação em Instituições Nacionais – da Chamada Pública Nº 33/2024.

Tabela 22 – Resumo dos projetos de pesquisa da Linha 5, da Chamada Pública Nº 33/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
BIOFOCO: rede de ensino em genômica e bioinformática do Centro-Oeste	UnB	DF	223.810,00
Capacitação em oncogenética em mama e ovário para profissionais do SUS: rede básica e especializada do Estado do Amazonas	FCECON	AM	217.002,50
Genômica nutricional no Sistema Único de Saúde: capacitação de nutricionistas do sistema público de saúde para universalização da nutrição de precisão	UFSC	SC	329.296,25
Semana de genômica do NUPEM	UFRJ	RJ	153.242,00
Testes genéticos: estudo exploratório sobre o letramento em saúde e capacitação de diferentes grupos populacionais	Unicamp	SP	500.000,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

BIOFOCO: rede de ensino em genômica e bioinformática do Centro-Oeste

Georgios Joannis Pappas Junior
Universidade de Brasília (UnB)

Resumo
Criar uma rede interdisciplinar de capacitação de recursos humanos em estudos genômicos e análise bioinformática de dados.

Relevância para o SUS
A presente proposta de capacitação está alinhada à Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, considerando que visa contribuir para a formação de recursos humanos especializados na temática de genômica e bioinformática, principalmente voltada para a saúde humana. A expertise nestes temas tem se tornado crucial para o desenvolvimento de projetos de pesquisa que envolvem geração de grande quantidade de dados brutos, como ocorre com o uso de sequenciamento de nova geração (*Next Generation Sequencing* - NGS). Estes projetos contribuem diretamente para o progresso científico e tecnológico do Brasil, apresentando forte potencial inovador para gerar melhorias diretas na qualidade de vida e no cuidado à saúde da população.

Resultados esperados
Com os cursos propostos neste projeto, a expectativa é que os participantes adquiram conhecimentos gerais sobre técnicas genômicas para geração de dados e de protocolos de bioinformática apropriados para a sua análise. O escopo dos cursos é amplo, mas provê a aquisição de diversas competências para familiarização de conceitos e aplicações da genômica em diversos cenários práticos da pesquisa médica.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta prevê as seguintes ações para disseminação do conhecimento: palestras de introdução à genômica e suas aplicações em hospitais da região Centro-Oeste; cursos de pós-graduação de introdução à genômica médica e análise bioinformática de dados de sequenciamento de DNA; e blogs e vídeos sobre genômica e bioinformática.

PRELIMINAR

Capacitação em oncogenética em mama e ovário para profissionais do SUS: rede básica e especializada do Estado do Amazonas

Leidiane Mendes Brito Cacciola
Fundação Centro de Controle de Oncologia do Estado do Amazonas (FCECON)

Resumo
O aconselhamento genético envolve um processo de comunicação que lida com problemas associados à ocorrência de uma doença genética em uma família. Considerando a escassez de médicos geneticistas, é necessário considerar o aumento de capacitação de profissionais de saúde não especialistas em oncogenética. Este projeto busca ofertar cursos gratuitos em oncogenética de mama e ovário para profissionais do SUS. No estado do Amazonas há iniciativas recentes que buscam implementar a oferta dos testes para BRCA1 e BRCA2 na rede de saúde do SUS (Lei N. 5.404/2021). A capacitação proposta está vinculada a uma área estratégica do campo da saúde, capaz de atender a uma necessidade futura, de médio prazo.

Relevância para o SUS
A proposta alinha-se à Política Nacional de Prevenção e Controle do Câncer e à Política Nacional de Educação Permanente em Saúde. A capacitação contribuirá para a formação de recursos humanos no campo da saúde pública de precisão no âmbito do SUS, ofertando cursos gratuitos nesta área para profissionais do sistema, no intuito de viabilizar a testagem genética na rede pública de saúde, possibilitando economia para os cofres públicos e salvando vidas.

Resultados esperados
O projeto busca incluir 250 profissionais da atenção primária e especializada do SUS do Estado do Amazonas. Capacitar estes profissionais em oncogenética e aconselhamento genético pode levar a uma maior identificação de indivíduos com risco elevado de câncer de mama e ovário, possibilitando a detecção precoce e intervenções preventivas. Com um melhor entendimento dos riscos genéticos, os profissionais podem desenvolver estratégias de prevenção mais eficazes e personalizadas, reduzindo a incidência de cânceres hereditários na população.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, a proposta prevê as ações: boletim informativo sobre a implementação do curso, também conhecido como “relatório de status” ou “newsletter de projeto”, será um documento ou uma comunicação periódica que informará gestores e profissionais do SUS sobre detalhes da capacitação; e divulgação de produtos científicos do projeto por meio de artigos científicos e resumos em congressos nacionais e internacionais.

PRELIMINAR

Genômica nutricional no Sistema Único de Saúde: capacitação de nutricionistas do sistema público de saúde para universalização da nutrição de precisão

Gabriel Adelman Cipolla
Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC)

Resumo
É bem documentado que o conhecimento e as competências de nutricionistas em genômica nutricional são limitados. O projeto tem como objetivos suprir, em parte, a demanda por formação continuada e contribuir para a viabilização da nutrição de precisão por meio da oferta de um curso gratuito de capacitação em genômica nutricional para nutricionistas que atuem no SUS. Esta proposta inovadora servirá como estratégia de formação continuada levando conhecimento de ponta sobre nutrição de precisão para um grande público-alvo, visto que o curso será ofertado em formato híbrido, permitindo a participação de nutricionistas de forma remota ou presencial.

Relevância para o SUS
Ao capacitar nutricionistas em genômica nutricional, a proposta contribuirá para o desenvolvimento de novas competências e habilidades destes profissionais do SUS. Considerando a atuação da genômica nutricional na redução da prevalência e da incidência de doenças, é indiscutível a sua aplicabilidade como ferramenta de precisão voltada à prevenção de enfermidades e à promoção da saúde, alinhando-se à Política Nacional de Promoção da Saúde. Como instrumento complementar de promoção da saúde, a genômica nutricional tende a gerar, a longo prazo, economia de recursos públicos.

Resultados esperados
Os resultados esperados pela capacitação são: profissionais nutricionistas com melhor compreensão da nutrição de precisão, especialmente da genômica nutricional; incorporação de conceitos e relações em genômica nutricional ao SUS; desmistificação da genômica nutricional; e redução da prevalência e da incidência de doenças, sobretudo as crônicas não transmissíveis, no longo prazo.

Proposta de disseminação do conhecimento
A disseminação dos resultados da capacitação, isto é, do próprio treinamento de nutricionistas em genômica nutricional, será realizada por meio da elaboração e distribuição de material digital (cartilhas, flyers e banners) que será disponibilizado no sítio do curso no sistema UNA-SUS. Esse material será apresentado por meio de equipamentos eletrônicos (smartphones, tablets, datashow) ou do compartilhamento de links, por nutricionistas treinados no curso durante ações comunitárias para usuários do SUS.

PRELIMINAR

Semana de genômica do NUPEM

Rodrigo Nunes da Fonseca
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
A proposta objetiva capacitar profissionais de saúde, pesquisadores e estudantes em técnicas avançadas de sequenciamento de exomas, aplicadas à medicina de precisão, para melhorar a detecção, diagnóstico e tratamento de doenças genéticas no SUS, contribuindo para a integração dessas tecnologias de ponta na prática clínica brasileira.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão; e à Política Nacional de Educação Permanente em Saúde. A capacitação em exomas para medicina de precisão contribuirá para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde brasileiro ao viabilizar o uso de tecnologias de sequenciamento de nova geração no SUS. Isso permitirá diagnósticos mais rápidos e precisos para doenças raras e hereditárias, reduzindo custos com tratamentos ineficazes e otimizando os recursos do sistema público.

Resultados esperados
Espera-se a capacitação de pelo menos 50 profissionais da saúde, incluindo médicos, biólogos e técnicos, em técnicas avançadas de sequenciamento de exomas; implementação do uso dessas tecnologias em três hospitais do SUS; além da criação e validação de dois protocolos de sequenciamento economicamente viáveis. O projeto também prevê a realização de três edições do NUPEM Genomic Week e engajamento de 100 estudantes do ensino fundamental e médio em atividades práticas de genômica.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê diversas ações de divulgação científica, incluindo a realização de palestras em hospitais públicos, com foco na implementação da medicina de precisão no SUS. Além disso, será promovida a atividade "Genômica na Escola", que levará conhecimentos básicos sobre sequenciamento genético a estudantes do ensino fundamental e médio. A disseminação do conhecimento ocorrerá também por meio da produção de materiais didáticos digitais e impressos para profissionais de saúde e estudantes.

PRELIMINAR

Testes genéticos: estudo exploratório sobre o letramento em saúde e capacitação de diferentes grupos populacionais

Vera Lúcia Gil da Silva Lopes
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)

Resumo
Este projeto multicêntrico visa identificar lacunas de conhecimento e desenvolver materiais educacionais que promovam a divulgação científica referente à saúde, testagem genética e genômica de precisão. As estratégias incluem: investigação do letramento em genética de alunos ingressantes em universidades, alunos graduandos em medicina e médicos - com contrapartida de aula on-line abordando os tópicos avaliados; elaboração de curso on-line; e propostas de letramento on-line anuais para ensino médio.

Relevância para o SUS
A proposta está alinhada à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; ao Programa Nacional de Triagem Neonatal; e ao Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão. Esses programas abrangem doenças frequentes, raras e complexas, com tratamentos de custos variados, muitas delas já contempladas por Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. Nesse contexto, a capacitação de profissionais e da população contribui para a redução de diagnósticos tardios, para o aumento da adesão ao tratamento e para a otimização dos recursos públicos.

Resultados esperados
Este pode ser um primeiro passo para o fortalecimento do SUS com qualificação da força de trabalho em genética, genômica e testes genéticos. O conhecimento resultará em diagnósticos mais rápidos e com menor custo, e tratamentos mais eficazes para usuários do SUS. O letramento da população trará melhor entendimento das orientações dos profissionais da saúde, com melhor adesão ao tratamento e prevenção aos agravos de saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto envolve pesquisadores de diferentes universidades e centros de pesquisa de Alagoas, Pará, Rio Grande do Sul e São Paulo. Todos possuem acesso a órgãos de ensino e saúde que abrangem grandes espaços territoriais e diversos grupos populacionais. A divulgação da pesquisa e do curso através destes pesquisadores, redes sociais, universidades, ligas acadêmicas, secretarias de saúde e ensino, além do UNA-SUS, contribuirá para a equidade de acesso e participação de diferentes parcelas da população brasileira.

PRELIMINAR

2.6 Chamada Pública Nº 46/2024 – Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia

2.6.1 Introdução

O Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação (MCTI) e o Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), em parceria com o Departamento de Ciência e Tecnologia da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde do Ministério da Saúde (Decit/SCTIE/MS), com a Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (Capes) e com as Fundações de Amparo à Pesquisa dos estados de São Paulo, Rio de Janeiro, Minas Gerais e Espírito Santo, lançaram o referido edital com o objetivo de expandir e consolidar o Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia (INCT).

Os INCT configuram-se como arranjos estruturantes de pesquisa, organizados em rede, com caráter inter e transdisciplinar, e orientados por objetivos e metas claramente definidos e mensuráveis, voltados à resolução de problemas estratégicos de interesse nacional.

Para fins deste documento, foram consideradas exclusivamente as propostas financiadas pelo Decit/SCTIE/MS relacionadas à área da saúde. As propostas elegíveis à análise e ao julgamento para financiamento pelo Departamento deveriam estar enquadradas em uma das linhas de pesquisa, conforme descrito no **Quadro 11**.

Quadro 11 – Temas Estratégicos em Saúde da Chamada Pública Nº 46/2024 – Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia

Temas Estratégicos em Saúde da Chamada Pública Nº 46/2024 – Programa Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia	
GMP	Genômica, Medicina de Precisão e Doenças de Alta Prevalência no Século XXI
DNDC	Doenças Negligenciadas e Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde no Brasil
TA	Terapias Avançadas, Medicamentos, Vacinas e Dispositivos para o Complexo Econômico-Industrial da Saúde

Fonte: elaboração própria.

Os recursos financeiros do Ministério da Saúde destinados a essa Chamada tiveram o valor global de R$ 100.000.000,00, oriundos do Decit/SCTIE/MS, sendo R$ 81.056.928,00 para despesas de custeio e R$ 18.943.072,00 destinados às despesas de capital, provenientes do Termo de Execução Descentralizada – TED Nº 34/2025, firmado entre o MS e o CNPq.

PRELIMINAR

Foram submetidas 43 propostas de INCT para as áreas temáticas relativas à saúde nesse edital, sendo que, após análise do Comitê Julgador (CJ) do CNPq, foram recomendados 9 projetos dentro do orçamento da chamada viabilizado pelo Ministério da Saúde.

2.6.2 Resultados

A **Tabela 23** e a **Figura 12** apresentam o perfil dos nove projetos financiados no âmbito dos INCT, que se distribuíram majoritariamente na área temática "Genômica, Medicina de Precisão e Doenças de Alta Prevalência no Século XXI" – GMP (6 propostas), enquanto três projetos foram classificados na área "Doenças Negligenciadas e Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde no Brasil" – DNDC. Não houve propostas recomendadas na linha temática voltada a terapias avançadas, medicamentos, vacinas e dispositivos para o Ceis, embora um dos projetos contemplados tenha indicado aderência a essa temática.

Tabela 23 – Número de projetos de INCT contemplados e recursos financeiros investidos na Chamada Pública Nº 46/2024, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**1**	**6.678.720,35**
Pará	1	6.678.720,35
NORDESTE	**1**	**9.533.471,97**
Bahia	1	9.533.471,97
CENTRO-OESTE	**0**	**0**
-	-	-
SUDESTE	**0**	**0**
-	-	-
SUL	**7**	**83.787.807,68**
Rio Grande do Sul	5	61.166.607,68
Santa Catarina	2	22.621.200,00
TOTAL	**9**	**100.000.000,00**

Fonte: elaboração própria.

Essa configuração se reflete na alocação de recursos, com 64,1% destinados à Linha GMP e 35,9% à Linha DNDC, evidenciando priorização dessas agendas estratégicas. A distribuição geográfica revela forte concentração no Sul, com destaque para o Rio Grande do Sul (n=5), seguido por Santa Catarina (n=2), e participação pontual da Bahia e do Pará (n=1 cada), padrão que também se expressa na distribuição regional dos recursos, majoritariamente concentrados na região Sul.

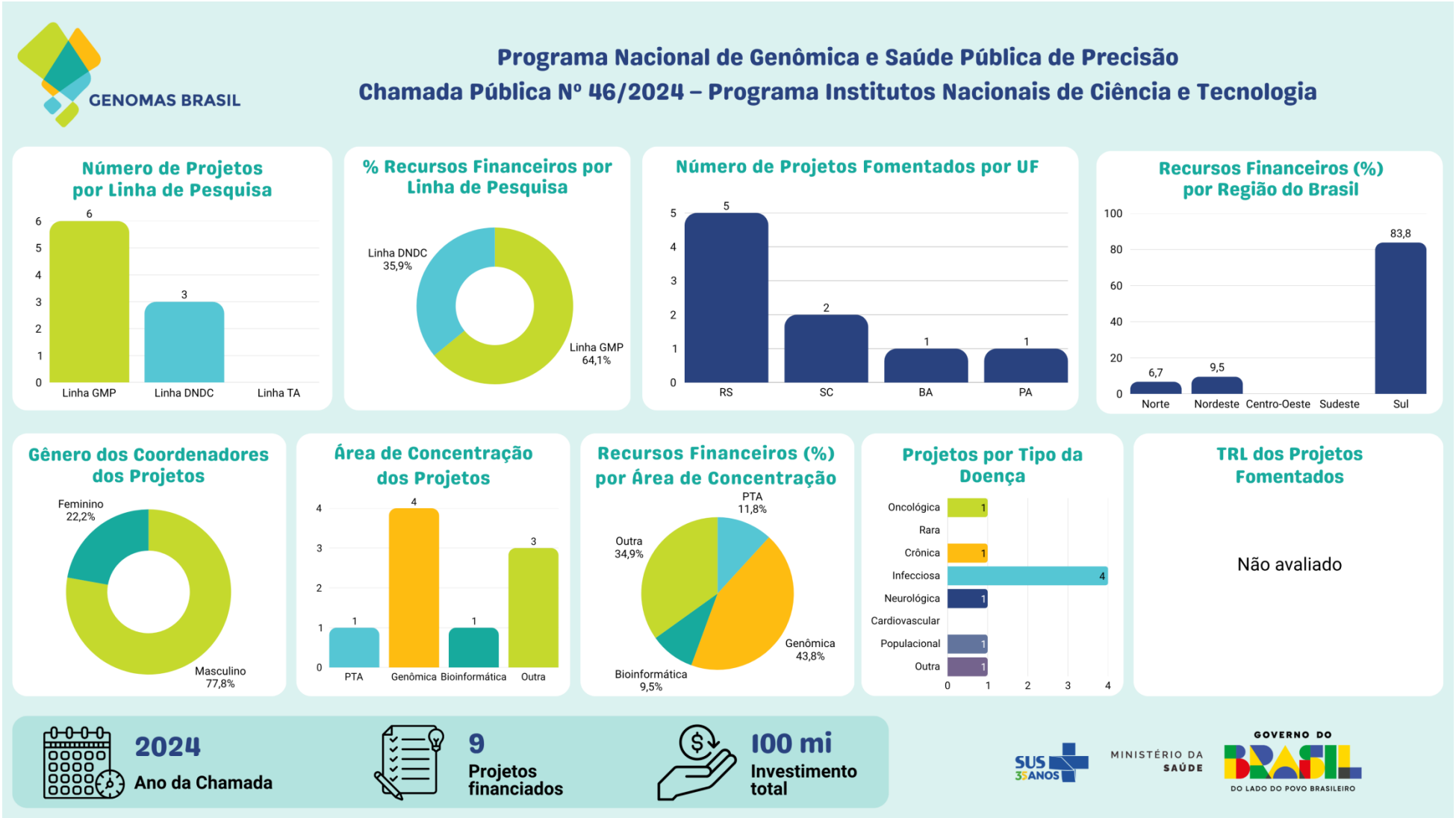
PRELIMINAR

Em relação ao perfil dos coordenadores, observa-se predominância masculina (77,8%), com menor participação feminina (22,2%). Quanto às áreas de concentração, destaca-se a Genômica (n=4), seguida por outras áreas (n=3), enquanto Plataformas de Terapias Avançadas (n=1) e Bioinformática (n=1) apresentam menor participação, indicando maior diversidade temática em comparação a chamadas anteriores. A distribuição dos recursos acompanha essa configuração, com maior peso relativo para Genômica, seguida por outras áreas e menor participação de PTA e Bioinformática.

No que se refere às áreas de aplicação, observa-se predominância de projetos voltados a doenças infecciosas (n=4), seguidas por oncologia, doenças crônicas, neurológicas, cardiovasculares, populacionais e outras categorias, todas com menor frequência (n=1 cada), evidenciando um perfil mais equilibrado e diversificado, com destaque para temas de relevância epidemiológica nacional. Por fim, o nível de maturidade tecnológica (TRL) não foi avaliado nesta chamada, o que limita a análise do estágio de desenvolvimento dos projetos, mas é compatível com a natureza dos INCT, que frequentemente abrangem múltiplas fases do ciclo de pesquisa e inovação.

PRELIMINAR

Figura 12 – Perfil dos projetos fomentados no âmbito da Chamada Pública Nº 46/2024



Fonte: elaboração própria.

2.6.3 Institutos Nacionais de Ciência e Tecnologia

A **Tabela 24**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha GMP – Genômica, Medicina de Precisão e Doenças de Alta Prevalência no Século XXI – da Chamada Pública Nº 46/2024.

2.6.3.1 Resumos Executivos – Linha GMP

Tabela 24 – Resumo dos projetos de INCT da Linha de "Genômica, Medicina de Precisão e Doenças de Alta Prevalência no Século XXI" (GMP), da Chamada Pública Nº 46/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
INCT Prev-Onco – Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Prevenção e Saúde de Precisão em Oncogenética	HCPA	RS	12.360.117,60
INCT-SOMAR (Saúde única, ciências ÔMicas e resistênciA antimicRobiana)	HCPA	RS	12.729.726,75
Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Medicina Intensiva de Precisão	Unesc	SC	10.815.400,00
Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Multiômica Aplicada à Saúde de Precisão (IMASP)	HCPA	RS	11.999.926,16
Instituto Nacional de Patologia Molecular e Computacional	Fiocruz	BA	9.533.471,97
Rede Genômica para Medicina de Precisão e Vigilância de Doenças Infecciosas de Alta Prevalência no Norte e Nordeste do Brasil (REGEN-DIAP N/NE)	UEPA	PA	6.678.720,35

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

INCT Prev-Onco – Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Prevenção e Saúde de Precisão em Oncogenética

Patricia Ashton Prolla
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Resumo
O INCT Prev-Onco visa aprimorar a prevenção, controle, diagnóstico e tratamento do câncer hereditário (CH), responsável por 10% das neoplasias, integrando oncogenética e medicina de precisão. A proposta estrutura-se em eixos: I. Pesquisa – incluindo a criação de uma rede nacional de dados clínico-genômicos de doenças raras (DR) de predisposição ao câncer, caracterização genômica de indivíduos com múltiplos tumores primários e análise de variantes germinativas em populações negras e indígenas; II. Qualificação da assistência – com construção de diretrizes de boas práticas laboratoriais (BPL) e de manejo clínico, mapeamento de barreiras de acesso e estudo econômico para implantação de linha de cuidado no SUS; III. Formação de recursos humanos.

Relevância para o SUS
Indivíduos com predisposição ao CH têm risco até 10 vezes maior, com tumores precoces e possivelmente transmissíveis aos filhos. Apesar da tecnologia disponível, o acesso no SUS é limitado, não há linha de cuidado estruturada, faltam profissionais capacitados e diretrizes de conduta uniformes em oncogenética. O INCT Prev-Onco propõe suprir essas lacunas por meio de pesquisa, capacitação, construção de diretrizes e análise econômica voltada à incorporação de uma linha de cuidado no SUS, alinhando-se à Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer e à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Resultados esperados
Espera-se, ao longo dos 60 meses de vigência do projeto: I. estruturar uma rede nacional de pesquisa com dados clínicos e amostras biológicas de 400 pacientes com DR de predisposição ao câncer e de 192 pacientes com múltiplos tumores primários sólidos; II. determinar a frequência de variantes germinativas de predisposição ao câncer em populações negras e indígenas brasileiras; III. publicar diretrizes de BPL e de manejo clínico para 10 síndromes de predisposição hereditária ao câncer; IV. entregar análises econômicas para subsidiar a implantação de uma linha de cuidado de CH no SUS; V. capacitar pelo menos 600 profissionais de saúde em conceitos básicos de oncogenética, 400 em conceitos avançados e formar 30 especialistas em oncogenética; VI. criar o Dia Nacional do Câncer Hereditário e desenvolver materiais informativos.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano prevê: publicação de artigos, participação em eventos, produção de conteúdos com linguagem técnica ou acessível para mídias impressas e digitais.

PRELIMINAR

INCT-SOMAR (Saúde única, ciências ÔMicas e resistênciA antimicRobiana)

Afonso Luis Barth
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Resumo

O INCT-SOMAR objetiva desenvolver e implementar estratégias inovadoras e integradas de vigilância genômica e diagnóstico molecular para monitorar e compreender a disseminação de bactérias multirresistentes (BMR), bem como patógenos de importância zoonótica e antropozoonótica nos setores de saúde humana, animal e ambiental. Baseado na abordagem de Saúde Única (One Health), o projeto integra dados genômicos, metagenômicos e proteômicos, usando inteligência artificial (IA) para prever surtos e otimizar respostas à resistência antimicrobiana (RAM). O INCT-SOMAR contará com mais de 90 pesquisadores de 24 instituições brasileiras, organizados em 27 laboratórios associados nas cinco regiões do país, estruturados em quatro eixos temáticos: Vigilância da RAM em humanos; Vigilância da RAM em animais e ambiente; Métodos de diagnóstico rápido; e Prospecção de novos produtos e processos.

Relevância para o SUS

A RAM representa uma ameaça crescente à saúde pública, com estimativa de 10 milhões de mortes anuais até 2050 e custos superiores a 4 bilhões de dólares por ano no tratamento de infecções por BMR. No Brasil, a alta prevalência de infecções por bacilos gram-negativos produtores de carbapenemases (KPC e NDM) impõe desafios crescentes ao SUS. O INCT-SOMAR contribuirá para o fortalecimento da vigilância epidemiológica nacional, o desenvolvimento de metodologias diagnósticas rápidas e acessíveis para laboratórios de saúde pública, e a prospecção de novos compostos antimicrobianos.

Resultados esperados

Ao longo dos 60 meses de execução, o INCT-SOMAR prevê: caracterização de mais de 3.000 isolados de patógenos prioritários da OMS e zoonóticos provenientes das cinco regiões do Brasil; sequenciamento completo do genoma de 1.100 isolados selecionados; desenvolvimento e validação de métodos rápidos baseados em PCR digital, metagenômica, proteômica (MALDI-TOF) e espectroscopia no infravermelho (IR-Biotyper); desenvolvimento de modelos preditivos com IA para antecipar surtos de RAM; avaliação de compostos com potencial de inibição de carbapenemases e desenvolvimento de bioprodutos nanoestruturados; e estruturação de uma plataforma integrada de dados para transparência e acesso pelos órgãos governamentais e comunidade acadêmica.

Proposta de disseminação do conhecimento

O plano prevê ações voltadas tanto ao público científico quanto à sociedade em geral, através de campanhas e materiais educativos, mídias digitais, publicações em periódicos e participação em eventos.

PRELIMINAR

Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Medicina Intensiva de Precisão

Felipe Dal Pizzol
Universidade do Extremo Sul Catarinense (Unesc)

Resumo

O projeto propõe a criação do Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Medicina Intensiva de Precisão, com duração de 60 meses. O eixo central da proposta é caracterizar padrões subfenotípicos de pacientes criticamente enfermos, ênfase em sepse e síndrome do desconforto respiratório agudo (SDRA), utilizando análises de transcriptômica e proteômica em larga escala no Brasil. A partir desses dados, o INCT busca estratificar o risco e estimar a predição de resposta a terapêuticas inovadoras.

Relevância para o SUS

As síndromes associadas à medicina intensiva representam elevada carga social e econômica para o SUS: pacientes sépticos ocupam 30% dos leitos de UTI no Brasil, com mortalidade de até 68% e custos diretos estimados em R$ 1 bilhão por mês. O INCT contribuirá para o SUS ao desenvolver tecnologia nacional de medicina de precisão aplicada ao paciente crítico, reduzindo a morbimortalidade e os custos associados. O projeto prevê ainda a formação de recursos humanos especializados, a criação de bancos de dados e biobancos compartilhados, o desenvolvimento de kits diagnósticos nacionais de baixo custo e a transferência de conhecimento para o sistema público de saúde, apoiando a formulação de políticas públicas.

Resultados esperados

Entre os resultados, destaca-se: constituição de um banco de dados integrando informações clínicas e ômicas de 1.500 a 2.000 pacientes criticamente enfermos brasileiros; identificação de subfenótipos de sepse e SDRA por meio de análises de transcriptômica, proteômica, metagenômica e bioinformática; validação de biomarcadores preditivos de prognóstico e de resposta terapêutica; desenvolvimento de kits ELISA de baixo custo e biossensores para estratificação de pacientes; identificação e validação pré-clínica de novos alvos terapêuticos, incluindo o desenvolvimento de peptídeos com atividade farmacológica; e capacitação de especialistas em medicina intensiva de precisão.

Proposta de disseminação do conhecimento

O plano de divulgação incluirá a disseminação de resultados nas redes sociais dos pesquisadores, do INCT e de instituições parceiras; na mídia convencional; e por meio de ações educacionais e de divulgação científica em espaços públicos, eventos e escolas. Destacam-se visitas guiadas a laboratórios e centros clínicos, além da oferta de cursos EAD, *webinars*, eventos científicos e capacitações em parceria com as instituições, voltados a profissionais de saúde e gestores.

PRELIMINAR

Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Multiômica Aplicada à Saúde de Precisão (IMASP)

Roberto Giugliani
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Resumo
O IMASP visa promover iniciativas para desenvolvimento da medicina de precisão a partir da integração de dados ômicos (genômica, transcriptômica, proteômica e metabolômica), contemplando quatro linhas: farmacogenômica, doenças neurodegenerativas, terapias avançadas e genética médica populacional. Abrange doenças de alta prevalência (cardiovasculares, renais e neurodegenerativas) e raras, com foco em populações afrodescendentes e indígenas, sub-representadas nas bases de dados genômicos. Reúne mais de 100 pesquisadores em oito estados, aproveita a estrutura do INAGEMP e prevê parcerias com setor público, privado, agências de fomento e terceiro setor.

Relevância para o SUS
Testes farmacogenômicos permitirão personalizar medicamentos e doses, reduzindo reações adversas e custos. Ferramentas multiômicas agilizarão o diagnóstico, evitando a "odisseia diagnóstica" e a sobrecarga do sistema. O projeto inclui estudos-piloto para ampliar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (Lei 14.154/2021), desenvolver biomarcadores para monitorar terapias de alto custo no SUS (como reposição enzimática em mucopolissacaridoses) e implementar testes farmacogenômicos integrados ao prontuário eletrônico na rede EBSERH. O desenvolvimento nacional de terapias avançadas (gênica e celular) visa a redução de custos e dependência de importações.

Resultados esperados
Geração de dados multiômicos inéditos de populações brasileiras, incluindo afrodescendentes e indígenas, com identificação de variantes de importância clínica e farmacogenômica; desenvolvimento e validação de painéis farmacogenômicos adaptados à diversidade genética brasileira; criação de ferramenta bioinformática de acesso livre para elaboração de laudos farmacogenômicos em português; estabelecimento de biomarcadores para diagnóstico, prognóstico e monitoramento de doenças neurodegenerativas, renais e raras; desenvolvimento e validação pré-clínica de terapias avançadas (CAR-T, CAR-NK, terapia gênica para anemia falciforme e síndrome do QT longo, vesículas extracelulares); e formação de recursos humanos qualificados.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão divulgados através de cursos, publicações e eventos científicos para profissionais da saúde e gestores. Para o público em geral, serão usadas mídias digitais, materiais acessíveis (inclusive em línguas indígenas) e ações com programas educativos.

PRELIMINAR

Instituto Nacional de Patologia Molecular e Computacional

Mitermayer Galvão dos Reis
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)

Resumo

O projeto propõe a criação de um INCT voltado ao desenvolvimento de ferramentas tecnológicas baseadas em Inteligência Artificial (IA) e Aprendizagem de Máquina (AM) para apoiar patologistas e pesquisadores no diagnóstico, monitoramento e tratamento do câncer e de outras doenças, com foco em medicina personalizada e inovação terapêutica. A proposta integra métodos clássicos de anatomia patológica com tecnologias avançadas como genômica, transcriptômica espacial, IA e computação quântica. Serão formadas redes interinstitucionais nacionais e internacionais, envolvendo instituições do Brasil, Inglaterra, Holanda, Japão, Chile e Benin, com abordagens inter e transdisciplinares para identificação de marcadores genéticos e epigenéticos relevantes para diagnóstico, tratamento e monitoramento terapêutico.

Relevância para o SUS

A integração de tecnologias avançadas de diagnóstico molecular e computacional tem potencial direto para reduzir custos associados a tratamentos ineficazes e diminuir o tempo necessário para tomadas de decisão clínica, promovendo economia para o sistema de saúde. A proposta também prevê a formação de profissionais de saúde capacitados para interpretar dados médicos complexos, fortalecendo a força de trabalho do SUS nas áreas de patologia e medicina de precisão.

Resultados esperados

Espera-se elaborar modelos de AM para análise de imagens histopatológicas; criar pipelines automatizados para análise de dados genômicos e epigenômicos; integrar informações multimodais (imagens, genômica e dados clínicos) em uma plataforma única de apoio ao diagnóstico e tratamento; identificar biomarcadores associados a subtipos de câncer e resposta a medicamentos; explorar interações moleculares para triagem *in silico* de compostos com potencial terapêutico; e desenvolver algoritmos de AM para computação quântica. Ademais, prevê-se a formação de pós-graduandos em nível de mestrado e doutorado, a publicação de artigos em revistas de alto impacto e a criação de biorrepositórios com amostras clínicas rigorosamente caracterizadas.

Proposta de disseminação do conhecimento

Para a comunidade científica, o INCT prevê participação em eventos científicos nacionais e internacionais, estabelecimento de parcerias estratégicas e oferta de cursos e treinamentos em patologia computacional. Para o público em geral, serão utilizadas mídias sociais e canais de comunicação para divulgação de informações com materiais adaptados a diferentes públicos.

PRELIMINAR

Rede Genômica para Medicina de Precisão e Vigilância de Doenças Infecciosas de Alta Prevalência no Norte e Nordeste do Brasil (REGEN-DIAP N/NE)

Karla Valéria Batista Lima
Universidade do Estado do Pará (UEPA)

Resumo

O projeto visa consolidar uma rede interinstitucional de genômica de patógenos nas regiões Norte e Nordeste (N/NE) do Brasil para fortalecer a medicina de precisão e a vigilância epidemiológica de doenças infecciosas de alta prevalência (DIAP); empregando o sequenciamento do genoma completo (WGS) para diagnóstico e vigilância de DIAP prioritárias, como tuberculose, micobacterioses não tuberculosas, resistência bacteriana, infecções sexualmente transmissíveis, viroses respiratórias e entéricas, arboviroses e malária; aliado ao desenvolvimento de plataformas digitais que integrarão dados genômicos, clínicos e epidemiológicos. Abordagem holística e transdisciplinar em Saúde Única, a fim de formar rede colaborativa de pesquisa, capacitação e inovação.

Relevância para o SUS

As regiões N/NE (63% do território nacional) apresentam baixos índices de desenvolvimento humano, infraestrutura precária e alta prevalência de DIAP, sendo as mais vulneráveis aos desafios da vigilância epidemiológica. A aplicação do WGS de patógenos como aparato de apoio tem potencial de otimizar recursos, reduzindo custos no manejo das doenças e fortalecer a economia regional e nacional. O projeto contribui para a descentralização do diagnóstico de precisão, promovendo equidade no acesso a serviços de saúde por meio da formação de novos especialistas em epidemiologia genômica nessas regiões.

Resultados esperados

Prevê-se, em cinco anos, o WGS de ao menos 2.000 genomas de múltiplos patógenos de humanos, animais e ambiente; a padronização de pipelines de bioinformática integrados à Rede Nacional de Dados em Saúde (RNDS); o desenvolvimento de plataforma digital para integrar dados epidemiológicos, clínicos e genômicos; a capacitação de profissionais e técnicos dos LACENs do N/NE; a criação de turma de pós-graduação *stricto sensu* em epidemiologia genômica no Instituto Evandro Chagas; e a avaliação do impacto das mudanças climáticas sobre as DIAP nos biomas Amazônia, Mata Atlântica e Caatinga por meio de vigilância epidemiogenômica integrada.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto prevê capacitação em saúde e ações educativas para pacientes e profissionais; divulgação científica através de eventos, publicações e mídias digitais; e desenvolvimento de materiais, aplicativo e cursos on-line, com participação social e foco em equidade e representatividade regional.

PRELIMINAR

2.6.3.2 Resumos Executivos – Linha DNDC

A **Tabela 25**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa relacionados à Linha DNDC – Doenças Negligenciadas e Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde no Brasil – da Chamada Pública Nº 46/2024.

Tabela 25 – Resumo dos projetos de INCT da Linha de "Doenças Negligenciadas e Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde no Brasil" (DNDC), da Chamada Pública Nº 46/2024

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
INCT em Neuroproteção (INCT-NeuroPro)	UFRGS	RS	12.903.310,77
INCT-INOVAMED: Inovação em Medicamentos e Identificação de Alvos Terapêuticos para Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde Pública no Brasil	UFSC	SC	11.805.800,00
INCT-TB (Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Tuberculose): Inovação e Avanço Translacional no Desenvolvimento e Avaliação de Fármacos, Diagnósticos e Vacinas para o controle da Tuberculose (TB)	PUCRS	RS	11.173.526,40

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

INCT em Neuroproteção (INCT-NeuroPro)

Diogo Onofre Gomes de Souza
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo

As condições crônicas que afetam o sistema nervoso central (SNC) são um dos maiores desafios do século XXI. Apesar dos avanços no diagnóstico, prevenção e tratamento, as estratégias neuroprotetoras disponíveis são insuficientes. Neste contexto, surge o INCT em Neuroproteção (INCT-NeuroPro), que engloba todas as macrorregiões do país e se posiciona como uma evolução do "INCT em Doenças Cerebrais, Excitotoxicidade e Neuroproteção". O INCT-NeuroPro tem uma visão inovadora e integrada, estruturada em redes interinstitucionais com seis eixos estratégicos: doenças neurológicas (NeuroD); doenças sistêmicas crônicas que afetam o SNC (NeuroS); impacto ambiental sobre o SNC (NeuroA); epidemiologia e saúde pública associadas ao SNC (NeuroE); prospecção de agentes neuroprotetores (NeuroP); divulgação científica e popularização da ciência (NeuroPop). Esses eixos formam uma rede interdisciplinar, translacional e intergeracional, com gestão colaborativa, voltada ao estudo de mecanismos fisiopatológicos, à identificação de novos alvos terapêuticos, e ao desenvolvimento de ferramentas diagnósticas e de produtos neuroprotetores em parceria com o setor produtivo.

Relevância para o SUS

O INCT-NeuroPro tem compromisso explícito de transferir conhecimento e inovação para o SUS, na forma de processos e produtos, visando melhorar a qualidade de vida dos pacientes e reduzir o impacto socioeconômico das desordens do SNC. Pesquisadores do projeto lideram a Iniciativa Brasileira de Biomarcadores, que visa validar e disponibilizar exames de sangue para doenças neurodegenerativas com potencial utilização no SUS.

Resultados esperados

Espera-se avançar no esclarecimento das bases bioquímicas e moleculares das desordens do SNC; na caracterização de alvos moleculares para diagnóstico, prognóstico e terapêutica; e no desenvolvimento de estratégias e produtos farmacológicos destinados à neuroproteção. O projeto prevê a implementação de plataformas tecnológicas inéditas no Brasil, o depósito de patentes de produtos e/ou processos de ação neuroprotetora e o licenciamento de produtos junto a empresas e startups para inserção no mercado. Serão formados recursos humanos qualificados em diferentes níveis (da iniciação científica ao pós-doutorado), com intercâmbio nacional e internacional.

Proposta de disseminação do conhecimento

O plano de divulgação científica multiplataforma visa conectar as instituições do INCT-NeuroPro com a sociedade de maneira inclusiva e multidisciplinar.

PRELIMINAR

INCT-INOVAMED: Inovação em Medicamentos e Identificação de Alvos Terapêuticos para Doenças Crônicas de Alta Relevância para a Saúde Pública no Brasil

João Batista Calixto
Centro de Inovação e Ensaios Pré-Clínicos / Universidade Federal de Santa Catarina (CIEnP/UFSC)

Resumo

O INCT-INOVAMED tem como objetivo desenvolver soluções inovadoras para o enfrentamento de doenças crônicas de alta prevalência no Brasil, como dor crônica, obesidade, diabetes, câncer, doenças autoimunes, neurodegenerativas, psiquiátricas e infecciosas. A proposta é alicerçada em três pilares: a identificação e validação de novos alvos terapêuticos e biomarcadores; o apoio ao desenvolvimento pré-clínico de medicamentos inovadores; e a formação de capital intelectual qualificado para atender à academia e à indústria.

Relevância para o SUS

As doenças crônicas investigadas impactam enormemente o SUS, resultando em hospitalizações, perdas econômicas e necessidade de aquisição de medicamentos de alto custo. O Brasil é criticamente dependente da importação de insumos farmacêuticos ativos. Mais de 95% da fabricação nacional de medicamentos genéricos e similares depende de IFA importado, expondo o SUS a riscos de desabastecimento e pressão negativa na balança comercial.

Resultados esperados

Identificação e validação de pelo menos oito novos alvos terapêuticos, o estabelecimento de mais de oito parcerias com indústrias farmacêuticas e startups, a formação de 80 doutores e pós-doutores, a consolidação de cinco grupos de pesquisa multidisciplinares e o apoio à criação de pelo menos cinco startups de biotecnologia. Adicionalmente, prevê-se a transferência de tecnologias ao setor produtivo e o desenvolvimento de novos fármacos para doenças crônicas de alta prevalência no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento

A divulgação científica ocorrerá por meio de: organização de eventos, congressos, mesas redondas, cursos e palestras; publicação de artigos científicos e materiais em linguagem acessível; produção de podcasts para Instagram, canais no YouTube e Spotify; atividades interativas em escolas, centros comunitários e organizações públicas e privadas; inserção de disciplinas eletivas sobre Saúde e Sociedade nas universidades; e ações voltadas ao combate ao negacionismo científico e à desinformação sobre medicamentos e vacinas. O alcance das ações será avaliado por questionários anonimizados e métricas de engajamento digital.

PRELIMINAR

INCT-TB (Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Tuberculose): Inovação e Avanço Translacional no Desenvolvimento e Avaliação de Fármacos, Diagnósticos e Vacinas para o controle da Tuberculose (TB)

Luiz Augusto Basso
Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS)

Resumo
A tuberculose (TB) persiste como um grave problema de saúde pública. Esta proposta visa consolidar o INCT-TB com foco em inovação e aplicação translacional do conhecimento, abrangendo o desenvolvimento e a avaliação de fármacos, testes diagnósticos e vacinas para a TB. O projeto integra pesquisa básica e aplicada para identificar novas moléculas terapêuticas, plataformas diagnósticas e alternativas vacinais, e testar produtos em fase avançada através de ensaios pré-clínicos e clínicos, com ênfase em populações vulneráveis e áreas de alta prevalência, como pessoas privadas de liberdade ou vivendo com HIV.

Relevância para o SUS
O projeto se alinha ao Comitê Interministerial para a Eliminação da Tuberculose e de Outras Doenças Determinadas Socialmente (CIEDS) e ao Plano Brasil Livre da Tuberculose. O desenvolvimento nacional de novos fármacos, testes diagnósticos e vacinas reduzirá a dependência de produtos importados, fortalecendo a autossuficiência do SUS e o Complexo Econômico e Industrial da Saúde brasileiro. A incorporação de tecnologias diagnósticas avançadas e terapias inovadoras tornará o manejo da TB no Brasil mais eficaz e acessível, reduzindo custos, internações e morbimortalidade.

Resultados esperados
Espera-se o desenvolvimento e validação de alternativas inovadoras para o controle da TB, incluindo: avanço do composto líder INCT-TB1864 para ensaios clínicos de fase I, com produção em condições de boas práticas de fabricação e elaboração do Dossiê de Desenvolvimento Clínico de Medicamento (DDCM) para submissão à Anvisa; disponibilização de novas plataformas diagnósticas rápidas, de baixo custo e aplicáveis em ambientes com infraestrutura limitada, incluindo testes *point-of-care* e ferramentas baseadas em inteligência artificial para diagnóstico da TB resistente; e desenvolvimento e avaliação pré-clínica e clínica de vacinas inovadoras para TB, incluindo as vacinas mc2-CMX, BCG LTAK e MTBVAC, com escalonamento de produção em parceria com o Instituto Butantan e a Fundação Ataulpho de Paiva.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê a produção de conteúdo para mídias tradicionais e digitais; participação em eventos de saúde e feiras de ciência; e realização de campanhas de conscientização em datas emblemáticas, como o Dia Mundial de Combate à Tuberculose (24 de março).

PRELIMINAR

3 CONTRATAÇÃO DIRETA

3.1 Introdução

Instituído em agosto de 2020, o Programa Genomas Brasil tem como escopo o fomento a iniciativas de ciência, tecnologia e inovação nas áreas de genômica e saúde de precisão. Embora essas áreas sejam relativamente recentes no contexto das políticas públicas estruturadas, projetos nessas temáticas já vinham sendo apoiados previamente pelo Decit/SCTIE/MS. Para os fins do presente documento, esse conjunto é denominado como projetos de pré-institucionalização do Programa.

A carteira pré-institucionalização compreende nove projetos financiados por contratação direta, com objetivos que abrangem desde estudos estruturantes, como a formação de biobancos de células-tronco, até ensaios clínicos em terapias avançadas. Após a instituição do Programa, esses projetos foram incorporados ao seu portfólio, passando a ser monitorados pela equipe técnica do Ministério da Saúde. O montante total destinado a essas iniciativas foi de R$ 20.681.283,81.

A partir de 2020, foram contratados 25 novos projetos alinhados às diretrizes do Programa, totalizando R$ 446.552.592,61. A modalidade de contratação direta foi utilizada de forma estratégica, conforme previsto na Portaria GM/MS nº 4.282/2022 (art. 863-F), que a autoriza em situações de demanda emergencial, singularidade comprovada ou relevância estratégica. No âmbito do Genomas Brasil, essa modalidade foi priorizada para projetos com alta complexidade técnica e forte especialização, especialmente aqueles voltados ao sequenciamento massivo de genomas completos da população brasileira.

Entre os elementos distintivos desses projetos, destaca-se a obrigatoriedade de disponibilização dos dados genômicos e clínicos gerados para o banco nacional de dados do Programa, em consonância com os objetivos estabelecidos na Portaria GM/MS nº 6.581/2025 (art. 837-L, II). Essa diretriz visa consolidar uma infraestrutura nacional de dados e um biobanco de referência, essenciais para a sustentabilidade científica e tecnológica da iniciativa.

Adicionalmente, a contratação direta foi orientada à indução de projetos estruturantes, incluindo a implantação de biobancos e o desenvolvimento da estrutura do banco nacional de dados genômicos. Esse repositório, concebido como um sistema integrado

PRELIMINAR

de dados genômicos, clínicos e fenotípicos, tem como finalidade permitir o armazenamento, processamento e compartilhamento seguro e governado de informações, em alinhamento com padrões nacionais e internacionais. Tal infraestrutura constitui um ativo estratégico para impulsionar a pesquisa científica, o desenvolvimento tecnológico e a inovação em saúde, contribuindo para o fortalecimento do SUS e para a ampliação dos benefícios à população brasileira.

3.2 Resultados

A **Tabela 26** e a **Figura 13** apresentam o perfil dos projetos fomentados via contratação direta no âmbito do Programa Genomas Brasil. No total, foram financiados 34 projetos, com investimento aproximado de R$ 467,2 milhões, indicando alta capacidade indutora desse instrumento em comparação às chamadas públicas.

Tabela 26 – Número de projetos e recursos financeiros investidos em contratação direta, segundo Região e Unidade da Federação

REGIÃO/UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
NORTE	**0**	**0**
-	-	-
NORDESTE	**6**	**47.096.449,40**
Alagoas	1	2.280.496,00
Bahia	3	34.092.526,00
Ceará	2	10.723.427,40
CENTRO-OESTE	**0**	**0**
-	-	-
SUDESTE	**26**	**415.679.272,02**
Minas Gerais	2	10.783.655,22
Rio de Janeiro	12	107.434.266,77
São Paulo	12	297.461.350,03
SUL	**2**	**4.458.155,00**
Paraná	1	2.458.155,00
Rio Grande do Sul	1	2.000.000,00
TOTAL	**34**	**467.233.876,42**

Fonte: elaboração própria.

Observa-se predominância de projetos no período pós-GenBR (n=25) em relação ao período pré-GenBR (n=9), o que também se reflete de forma ainda mais acentuada na alocação de recursos, com 95,6% destinados ao pós-GenBR, evidenciando a consolidação do

PRELIMINAR

Programa como eixo estruturante das contratações. A distribuição geográfica revela forte concentração no Sudeste, com destaque para São Paulo e Rio de Janeiro (n=12 cada), seguidos por Bahia (n=3) e outros estados com menor participação, padrão que também se expressa na concentração regional dos recursos financeiros.

Quanto ao perfil dos coordenadores, observa-se predominância do sexo masculino (61,8%), em comparação ao feminino (38,2%). Em relação às áreas de concentração, destaca-se a Genômica (n=16), seguida por Produtos de Terapias Avançadas (n=11), Bioinformática (n=4) e outras áreas (n=3), sendo que a distribuição dos recursos acompanha essa centralidade, com maior peso relativo para Genômica.

No que se refere às áreas de aplicação, observa-se maior frequência de projetos voltados a doenças infecciosas (n=7), seguidas por oncologia (n=6), estudos populacionais (n=6), outras categorias (n=5), doenças raras (n=3), cardiovasculares (n=3), crônicas (n=2) e neurológicas (n=2), evidenciando um portfólio diversificado e alinhado a prioridades epidemiológicas. Por fim, o nível de maturidade tecnológica (TRL) não foi avaliado para esse conjunto de projetos, o que é consistente com a natureza heterogênea das contratações diretas, que podem abranger diferentes estágios do ciclo de pesquisa e inovação.

PRELIMINAR

Figura 13 – Perfil dos projetos fomentados por contratação direta no âmbito do Programa Genomas Brasil



Fonte: elaboração própria.

3.3 Projetos de Pesquisa

A **Tabela 27**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa fomentados via contratação direta.

Tabela 27 – Resumo dos projetos de pesquisa via contratação direta

Título do Projeto	Instituição	UF	R$
Projetos Pós-Institucionalização do Genomas Brasil			
Acelerando a implementação da terapia CAR-T no Brasil para tratar leucemias e linfomas adultos e pediátricos e simultaneamente aliviando o sistema público de saúde do fardo fiscal dos produtos CAR-T comerciais	Inca	RJ	19.999.827,00
Caracterização dos mecanismos somáticos e germinativos que impactam na resposta ao tratamento e prognóstico de pacientes com câncer renal	USP	SP	468.000,00
Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: genômica humana	USP	SP	396.000,00
Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: genômica viral	LNCC	RJ	1.302.733,13
Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: proteômica e metabolômica	UFRJ	RJ	1.795.040,51
Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: transcriptoma e imunofenotipagem	USP	SP	5.150.726,36
Criação da Rede Nacional de Genômica Cardiovascular – Renomica	INC UFRJ	RJ	4.802.400,00
Criação do biobanco do Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão – Genomas Brasil	Inca	RJ	1.170.924,76
Distrofias musculares: novas estratégias terapêuticas baseadas em mecanismos protetores	USP	SP	1.675.820,40
Estudo multicêntrico de fase I/IIa sobre o uso de células estromais mesenquimais no tratamento de pacientes com pneumonia por SARS-CoV-2	PUCPR	PR	2.458.155,00
Genoma Câncer Brasileiro	Inca	RJ	19.702.266,00
Genomas SUS	USP	SP	81.843.289,00

PRELIMINAR

Genomas SUS: ampliando o impacto da saúde pública de precisão para toda população	USP	SP	179.576.881,00
Genomas SUS: infraestrutura computacional	UFMG	MG	10.383.655,22
HipercolBrasil – Programa genético de rastreamento ativo de hipercolesterolemia familiar na população brasileira	USP	SP	484.519,00
Integração de conceitos e ferramentas genômicas e bioinformáticas do EPIGEN-Brasil no Estudo Longitudinal de Saúde do Idoso (ELSI) como recurso para estudos populacionais, epidemiológicos e clínicos	UFMG	MG	400.000,00
Monitoramento genômico do SARS-CoV-2 e das VOCs (variants of concern) face às condições epidemiológicas emergentes no Brasil através da Rede Genômica Fiocruz	Fiocruz	RJ	37.000.000,00
Neurofilamento de cadeia leve (NfL) e pesada (NfH) como biomarcadores efetivos para o monitoramento não invasivo de neurodegeneração ativa e validação de sua utilidade clínica em pacientes do sistema de saúde	Fiocruz	CE	2.082.063,00
Plataforma de modelos PDX para câncer de pulmão e próstata: validação de terapias imunomodulatórias e antineoplásicas	UFC	CE	8.641.364,40
Projeto Dandara: marcadores genéticos de aloimunização pós-transfusional em doença falciforme	USP	SP	297.994,00
Projeto Genoma de Referência do Brasileiro	USP	SP	7.977.453,00
Projeto Genoma de Referência do Brasileiro – Fase 2	USP	SP	18.376.039,83
Rede Genômica Fiocruz para vigilância e caracterização de patógenos	Fiocruz	RJ	11.942.524,00
Repositório e plataforma de dados no âmbito do Programa Genomas Brasil: estratégias, processos e fluxos	Fiocruz	BA	2.454.917,00
Repositório Piloto GenBR-repo Cidacs	Fiocruz	BA	26.170.000,00
Projetos Pré-Institucionalização do Genomas Brasil			
Constituição de um biobanco nacional de células-tronco de pluripotência induzida representativo da população brasileira para fins terapêuticos e de pesquisa clínica	UFRJ	RJ	4.185.513,51
Desenvolvimento de produto terapêutico medicinal avançado para tratamento de lesões raquimedulares	Fiocruz	BA	5.467.609,00

PRELIMINAR

Ensaio clínico de terapia celular em pacientes portadores de esclerose lateral amiotrófica	USP	SP	1.000.000,00
Identificação de variantes gênicas em pacientes portadores de arritmias cardíacas: modelagem da doença e testes de drogas *in vitro*	UFRJ	RJ	716.349,00
Imunoterapia em pacientes com leucemia mieloide crônica: ensaio clínico fase I/II para testar a segurança e exequibilidade do emprego de células natural killer, autólogas	UFRGS	RS	2.000.000,00
Investigação de novas estratégias para o tratamento da esclerose lateral amiotrófica (ELA): estudos *in vitro* com células-tronco e modelos animais	UFAL	AL	2.280.496,00
Medicina regenerativa: isolamento, cultivo e expansão de células-tronco pelos Centros de Tecnologia Celular (CTC) da Rede Nacional de Terapia Celular (RNTC)	RNTC	RJ	3.169.398,86
Terapia celular com células-tronco mesenquimais multipotentes e células-T geneticamente modificadas	USP	SP	214.627,44
Terapia com células mesenquimais derivadas da medula óssea associadas a válvulas endobrônquicas unidirecionais em pacientes com enfisema pulmonar grave: estudo randomizado multicêntrico	UFRJ	RJ	1.647.290,00

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

Acelerando a implementação da terapia CAR-T no Brasil para tratar leucemias e linfomas adultos e pediátricos e simultaneamente aliviando o sistema público de saúde do fardo fiscal dos produtos CAR-T comerciais

Martín Hernán Bonamino
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O projeto tem como objetivo geral estabelecer um centro de desenvolvimento e produção de células CAR-T no INCA. O desenvolvimento utiliza linfócitos T modificados por Receptores Quiméricos de Antígenos (CARs) anti-CD19 para o tratamento de leucemia linfoblástica aguda de células B (LLA-B) pediátrica recidivante/refratária. O estudo consiste em um ensaio clínico não randomizado, de fase I/II, de braço único, para avaliar a segurança e eficácia de células CAR-T anti-CD19 produzidas no Inca, utilizando plataforma automatizada Prodigy. Serão tratados 32 pacientes pediátricos com acompanhamento sistemático por 10 anos para avaliação de desfechos clínicos e persistência das células CAR-T.

Relevância para o SUS
O projeto oferece uma alternativa terapêutica com custo estimado por paciente de menos de 15% do valor cobrado pela indústria farmacêutica (aproximadamente R$300.000 versus R$2 milhões). Anualmente no Brasil há cerca de 274 crianças com LLA-B refratária com potencial indicação para células CAR-T anti-CD19, representando um passivo de aproximadamente US$261 milhões anuais para o SUS. A iniciativa contribuirá para redução significativa dos custos de tratamento, possibilitando maior acesso a terapias avançadas no sistema público de saúde e desenvolvimento de tecnologia nacional que pode ser replicada em outros centros.

Resultados esperados
Espera-se disponibilizar uma alternativa terapêutica baseada em CAR-T de forma escalonável para beneficiar a população atendida pelo SUS, cobrindo ao menos uma fração dos pacientes que necessitem da terapia CAR-T. Pretende-se avaliar diferentes soluções de preparo (plataforma não viral e viral), realizar estudos de custo-efetividade e caracterizar desfechos de segurança e eficácia em 32 pacientes pediátricos com LLA-B.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê as seguintes ações: estruturação de canal de divulgação científica em website e mídias sociais; geração contínua de conteúdo educacional sobre terapias CAR-T; realização de ações educacionais em escolas; produção de material didático e disseminação dos resultados em publicações científicas e congressos especializados.

PRELIMINAR

Caracterização dos mecanismos somáticos e germinativos que impactam na resposta ao tratamento e prognóstico de pacientes com câncer renal

Leandro Machado Colli
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo realizar avaliação integrativa de eventos genômicos como biomarcadores para o tratamento de pacientes de câncer renal com imunoterapia. Por meio deste estudo será coletado material para análise genômica de 100 pacientes com câncer renal metastático em primeira linha que receberão Ipilimumabe (anti-CTLA4) e Nivolumabe (anti-PD1), inibidores de checagem imunológicos (ICIs) aprovados no Brasil para tratamento de carcinoma de células renais (CCR). Os pacientes serão acompanhados quanto ao resultado clínico (sobrevida livre de progressão, melhor resposta e sobrevida global). O tecido do tumor primário recém-congelado será usado para sequenciamento de exoma e RNA-seq. O DNA do sangue será genotipado para a identificação de variações germinativas, bem como para a determinação da ancestralidade dos pacientes. Após três anos de seguimento, análises de interações somático-germinativas serão realizadas e comparadas a padrões de resposta ao tratamento.

Relevância para o SUS
A imunoterapia revolucionou o tratamento oncológico de vários tumores. Todavia, nem todos os tumores, nem mesmo todos os pacientes dos tumores responsivos a esse tratamento apresentam todos os benefícios. Como se trata de drogas de altíssimo custo e com consideráveis efeitos adversos, existe uma grande necessidade de selecionar os pacientes para receber tratamentos imunoterápicos. A identificação de pacientes respondedores abre a possibilidade de racionalizar o uso dos novos tratamentos e, assim, viabilizar sua incorporação e trazer esses benefícios aos usuários do SUS.

Resultados esperados
O projeto tem o potencial de fornecer uma melhor compreensão de como os eventos somáticos do câncer usam a variação germinativa durante o processo de oncogênese, impactando a resposta do paciente, e assim, permitir a identificação de biomarcadores.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê as seguintes ações: publicação em periódicos revisados por pares; apresentação do trabalho em encontros internacionais e nacionais; e divulgação dos resultados por meio da imprensa (TV, rádio e jornal) para o público leigo como forma de divulgação científica.

PRELIMINAR

Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: genômica humana

Lygia da Veiga Pereira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo estudar a identificação e caracterização de fatores genômicos virais, bem como a interação vírus-hospedeiro associada às manifestações clínicas da covid-19, por meio da utilização de dados de ômica (genômica viral, transcriptomas humanos e genoma completo humano). Originalmente concebido para investigar 1.600 indivíduos com diagnóstico confirmado de covid-19 por RT-PCR, em parceria com a rede hospitalar Albert Einstein, o projeto foi readequado em virtude de dificuldades logísticas, demora na liberação de recursos e avanço da vacinação no Brasil. Na nova configuração, estabeleceu-se parceria com o Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA/UFRGS), cujo estudo reuniu amostras de 500 pacientes com covid-19, incluindo sangue periférico, swab nasal e dados clínicos.

Relevância para o SUS
A compreensão dos fatores genéticos associados à susceptibilidade, gravidade e resposta a tratamentos da covid-19 poderá auxiliar na seleção de terapias disponíveis, no desenvolvimento de novos fármacos e vacinas, bem como na construção de estratégias de saúde população-específicas.

Resultados esperados
Espera-se obter o sequenciamento completo de 500 genomas humanos de pacientes com covid-19 atendidos no HCPA, com identificação e análise de variantes genéticas do tipo SNPs, indels curtos, variantes de número de cópias (CNVs) e variantes estruturais (SVs). Adicionalmente, pretende-se caracterizar clinicamente os participantes; estabelecer frequências alélicas e genotípicas focando em genes do sistema imune; identificar endofenótipos da covid-19 e sua associação com variantes genéticas; e investigar a associação entre diferentes esquemas terapêuticos utilizados e farmacogenes. Os resultados contribuirão para ampliar o conhecimento sobre os mecanismos de resistência e susceptibilidade ao SARS-CoV-2 na população brasileira.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê as seguintes ações: apresentação de resultados preliminares em eventos científicos nacionais e internacionais; e redação e submissão de artigos para publicação em periódicos científicos.

PRELIMINAR

Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: genômica viral

Ana Tereza Ribeiro de Vasconcelos
Laboratório Nacional de Computação Científica (LNCC)

Resumo
O projeto faz parte de uma coalizão que tem como objetivo estudar a identificação e caracterização de fatores genômicos virais e a interação vírus-hospedeiro associada às manifestações clínicas da covid-19, por meio da utilização de dados ômicos (genômica viral, transcriptomas humanos e genoma completo humano). Para isso, este estudo está estruturado em três linhas de pesquisa: 1. vigilância genômica do SARS-CoV-2 e outros vírus de diversas regiões brasileiras, com sequenciamento de 1.000 genomas virais; 2. abordagem multiômica para caracterização de mecanismos protetores em superidosos recuperados da covid-19, com sequenciamento de 100 genomas virais; e 3. sequenciamento do genoma do SARS-CoV-2 de pacientes com covid-19 atendidos no Hospital das Clínicas de Porto Alegre, com 500 genomas virais. A metodologia envolve construção de bibliotecas genômicas, sequenciamento massivo na plataforma Illumina, análises filogenéticas, filogeográficas, de relógio molecular e de dispersão, além de ferramentas de *machine learning* para classificação taxonômica e predição funcional.

Relevância para o SUS
A continuidade do sequenciamento viral e das análises filogenéticas e filogeográficas é essencial para o monitoramento de novas linhagens e sublinhagens do SARS-CoV-2 surgentes no Brasil. A vigilância genômica permite monitorar novas variantes virais e modelar medidas de contenção por meio de mudanças no comportamento comunitário, contribuindo diretamente para as respostas de saúde pública. Além disso, a compreensão dos mecanismos associados à resistência e à severidade da covid-19, considerando a diversidade étnica brasileira, tem potencial de subsidiar a seleção de tratamentos disponíveis e o desenvolvimento de novos fármacos e vacinas para a população usuária do SUS.

Resultados esperados
A partir do sequenciamento completo do vírus, de estudos de dinâmica populacional, inferências filogenéticas e estudos epidemiológicos, espera-se ser possível monitorar novas variantes virais e modelar medidas de contenção por meio de mudanças no comportamento comunitário, bem como avaliar a efetividade de diversos cenários.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê as seguintes ações: participação em eventos científicos e redação e publicação de artigos científicos.

PRELIMINAR

Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: proteômica e metabolômica

Gilberto Barbosa Domont
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto faz parte de uma coalizão com o objetivo de realizar ampla varredura de fatores individuais que podem conferir proteção ou susceptibilidade a diferentes desfechos da infecção por SARS-CoV-2 na população brasileira, utilizando abordagem integrada por meio da agregação de dados clínicos a múltiplas informações ômicas (genômicas, transcriptômicas, proteômicas e metabolômicas) e do genoma viral. Serão realizadas análises proteômicas e metabolômicas de plasma de nonagenários, pares de gêmeos mono e dizigóticos discordantes para infecção por SARS-CoV-2, pacientes em tempos sequenciais de internação, linhagens celulares reprogramadas para iPS derivadas de centenários resistentes à covid-19, crianças portadoras da síndrome inflamatória multissistêmica (MIS-C) e amostras de coorte do Rio Grande do Sul, totalizando mais de 550 amostras. O projeto é conduzido em parceria com o Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz, HCPA/UFRGS e USP.

Relevância para o SUS
O projeto fortalece a capacidade diagnóstica e terapêutica do SUS frente à covid-19 ao identificar alvos moleculares por meio de análises proteômicas, subsidiando o desenvolvimento de novas tecnologias. Adicionalmente, contribui para a elucidação da etiologia da MIS-C em crianças com evolução potencialmente fatal, ainda pouco compreendida, e gera dados filogenéticos e filogeográficos do SARS-CoV-2, apoiando a vigilância epidemiológica e a resposta a futuras emergências sanitárias.

Resultados esperados
Espera-se realizar uma análise abrangente de fatores intrínsecos e individuais na população brasileira infectada pelo SARS-CoV-2, visando identificar variantes genéticas associadas à suscetibilidade e às manifestações clínicas da covid-19, compreender sua fisiopatologia por meio de perfis multiômicos, mapear alvos moleculares para aplicações diagnósticas e terapêuticas, investigar variantes virais relacionadas à gravidade da doença, contribuir para a elucidação da etiologia da MIS-C e gerar dados filogenéticos e filogeográficos para avaliação da dispersão da epidemia no país.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto não detalhou ações de disseminação dos resultados.

PRELIMINAR

Coalizão multiômicas para o estudo da pandemia de covid-19 na população brasileira: transcriptoma e imunofenotipagem

Mayana Zatz
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto visa caracterizar, sob perspectiva ômica, idosos com 90 anos ou mais residentes em São Paulo que se recuperaram da covid-19 ou permaneceram assintomáticos após exposição ao SARS-CoV-2. Serão coletadas amostras de sangue periférico de 100 voluntários para realização de sequenciamento do DNA genômico completo (WGS), de ensaios sorológicos e de análises de proteômica e metabolômica plasmáticas. Além disso, células-tronco de pluripotência induzida (iPSCs), obtidas de um subgrupo de centenários resistentes, serão diferenciadas em múltiplas linhagens celulares (neurônios, células endoteliais, células epiteliais alveolares tipos 2 e cardiomiócitos), infectadas *in vitro* pelo SARS-CoV-2 e investigadas por meio de análises multiômicas. O estudo também comparará o comportamento do vírus em linhagens celulares derivadas de pares de gêmeos monozigóticos com manifestações discordantes da doença, visando elucidar a contribuição genômica na susceptibilidade e resistência à infecção.

Relevância para o SUS
A ampla variabilidade clínica da covid-19 (formas letais a assintomáticas) permanece um desafio com impacto nas estratégias terapêuticas do SUS. A identificação de mecanismos de resistência ao SARS-CoV-2 em nonagenários e centenários aponta para potenciais novos alvos terapêuticos. O projeto inclui o seguimento de idosos do estudo SABE (Saúde, Bem-estar e Envelhecimento) e contribuirá para o entendimento do envelhecimento saudável em brasileiros.

Resultados esperados
Contribuição para a caracterização e identificação de mecanismos potencialmente associados à resistência à covid-19 em nonagenários e centenários, bem como para as pesquisas associadas ao envelhecimento saudável na população brasileira. Serão gerados perfis genômicos completos de 100 idosos 90+; dados sorológicos, proteômicos e metabolômicos plasmáticos; linhagens celulares diferenciadas a partir de iPSCs infectadas *in vitro* pelo SARS-CoV-2 com análises integradas de transcriptoma, epigenoma, metiloma, proteoma e metaboloma; e dados sobre taxas de replicação, infectividade e propagação viral entre diferentes linhagens celulares e indivíduos. Os dados genômicos gerados serão ainda integrados ao banco de dados DNA Brasil.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê as seguintes ações: publicação dos resultados em revistas científicas de alto impacto e de acesso aberto; e apresentação e divulgação dos achados em reuniões científicas e eventos tecnológicos no Brasil e no exterior.

PRELIMINAR

Criação da Rede Nacional de Genômica Cardiovascular – Renomica

Adriana Bastos Carvalho
Instituto Nacional de Cardiologia (INC) e Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto objetiva criar a Rede Nacional de Genômica Cardiovascular (Renomica), estabelecendo uma prova de conceito de que a avaliação genética para doenças cardiovasculares hereditárias (DCH) é importante, viável e custo-efetiva no âmbito do SUS. O projeto propõe estudar a variabilidade genética e associações entre genótipo e fenótipo de brasileiros com DCH através da realização de sequenciamento de exoma completo (WES) em 560 probandos com fenótipo de DCH e rastreio direcionado para as variantes encontradas nos probandos em 1884 familiares utilizando o método de Sanger. Nos familiares em que for identificada a mesma variante do probando, será feita uma avaliação clínica do fenótipo. Naqueles em que houver divergências entre genótipo e fenótipo, será realizado um estudo adicional para identificar genes modificadores de fenótipo, também por meio de WES. Além disso, será feito um estudo de custo-efetividade do uso do diagnóstico genético para DCH no SUS.

Relevância para o SUS
O projeto tem potencial de delinear as bases para a inclusão do diagnóstico genético como política pública de saúde no país. A estruturação da Rede facilitará a disseminação do uso e da importância do diagnóstico genético entre os profissionais de saúde do SUS, contribuindo para o desenvolvimento do Complexo Econômico e Industrial da Saúde brasileiro.

Resultados esperados
Espera-se realizar o diagnóstico genético de 560 pacientes do SUS com suspeita clínica de DCH e de 1884 familiares. Pretende-se descobrir novos genes causadores de DCH, reclassificar variantes de significado desconhecido (VUS) a partir de estudos de segregação, descobrir genes modificadores de DCH que possam contribuir para penetrância incompleta e expressividade variável, avaliar o rendimento do teste genético comparando análise direcionada de genes com o WES e demonstrar a custo-efetividade do diagnóstico genético como política de saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de divulgação científica inclui a realização de cursos de capacitação on-line para treinamento de profissionais de saúde. Será criado o site da Renomica com conteúdo em linguagem simples sobre DCH, elaboração de vídeos sobre genética e DCH para divulgação no YouTube, envio de material de divulgação sobre a Rede e material didático, incluindo folders explicativos e e-books sobre temas específicos.

PRELIMINAR

Criação do biobanco do Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão – Genomas Brasil

Luis Felipe Ribeiro Pinto
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O projeto tem como objetivo ampliar a infraestrutura do Banco Nacional de Tumores e DNA (BNT) do Inca/MS para atuar como o biobanco do Programa Genomas Brasil, armazenando amostras biológicas e ácidos nucleicos dos projetos de sequenciamento genômico para utilização em estudos futuros. Por meio deste estudo será feita a ampliação da capacidade instalada (infraestrutura e parque de equipamentos) do BNT/Inca/MS, estabelecimento de uma infraestrutura com plataforma automatizada para extração de ácidos nucleicos a partir de material biológico humano, e implementação da certificação ISO 20387, que estabelece os requisitos gerais e boas práticas para atividades de biobancos.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se ao Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão – Genomas Brasil, instituído pela Portaria GM/MS n° 1.949/2020, criado na perspectiva de estabelecer as bases estruturais no país para o desenvolvimento da saúde de precisão e sua efetiva implementação no Sistema Único de Saúde (SUS). A certificação do BNT/Inca/MS com a ISO 20387 garantirá que o SUS tenha o primeiro biobanco do Brasil com certificação de qualidade internacional.

Resultados esperados
Espera-se ampliar a capacidade instalada para que o BNT/Inca/MS consiga armazenar e gerenciar até 200 mil amostras biológicas e de ácidos nucleicos advindos de projetos fomentados pelo Programa Genomas Brasil; estabelecer capacidade instalada para que o BNT/Inca/MS possa realizar a extração automatizada de ácidos nucleicos a partir de amostras biológicas advindas do Programa Genomas Brasil; e fazer com que o BNT/Inca/MS seja o primeiro biobanco do Brasil a obter certificação internacional ISO 20387, que estabelece os requisitos gerais e os padrões de boas práticas internacionais para biobancos.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto não detalhou ações de disseminação dos resultados.

PRELIMINAR

Distrofias musculares: novas estratégias terapêuticas baseadas em mecanismos protetores

Mayana Zatz
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular grave com incidência de 1 em cada 3.500 nascimentos masculinos, causada por mutações no gene da distrofina, resultando na ausência dessa proteína essencial para a função muscular. As terapias internacionais em curso, voltadas à restauração da distrofina, têm resultados clínicos modestos e custo elevadíssimo, além de serem específicas para cada mutação. Este projeto propõe uma estratégia alternativa: a identificação de variantes genéticas protetoras a partir de pacientes raros com mutações patogênicas, mas com fenótipo clínico mais leve. O grupo já identificou dois cães modelo para DMD (GRMD) com ausência total de distrofina e sobrevida normal, além de dois pacientes humanos excepcionais – um brasileiro e um espanhol – com quadro clínico benigno e variantes protetoras candidatas na mesma via bioquímica. O projeto visa compreender esses mecanismos protetores por meio de células-tronco reprogramadas (iPSC), diferenciação muscular, análises de transcriptoma e proteômica, edição gênica com CRISPR-Cas9 e validação em modelos animais (camundongos mdx/utrofina e zebrafish).

Relevância para o SUS

As doenças neuromusculares atingem 1 em cada 1.000 pessoas no mundo, incluindo o Brasil. O Centro de Pesquisas sobre o Genoma Humano e Células-Tronco (CEGH-CEL) da USP, maior da América Latina, já atendeu mais de 28.000 pessoas pertencentes a famílias de afetados, sendo referência nacional em diagnóstico e pesquisa translacional.

Resultados esperados

Identificação de vias e mecanismos protetores com potencial como alvos farmacológicos seguros para o tratamento de distrofias musculares; estabelecimento e comparação de linhagens de células musculares derivadas de iPSC de pacientes com quadro leve e grave; identificação de genes e proteínas candidatas por análises de RNA-seq e proteômica; validação funcional dos achados por edição gênica via CRISPR-Cas9; avaliação dos efeitos em modelos animais; e, mediante evidência de aumento de sobrevida, proposição de ensaio terapêutico de fase I.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto não detalhou ações de disseminação dos resultados.

PRELIMINAR

Estudo multicêntrico de fase I/IIa sobre o uso de células estromais mesenquimais no tratamento de pacientes com pneumonia por SARS-CoV-2

Paulo Roberto Slud Brofman
Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR)

Resumo
O projeto objetiva avaliar a viabilidade, segurança e eficácia do uso de células estromais mesenquimais de cordão umbilical em pacientes com pneumonia por SARS-CoV-2. Será um estudo fase I/IIa, prospectivo, multicêntrico, randomizado, duplo cego e controlado por placebo. Sessenta pacientes com pneumonia por SARS-CoV-2 confirmado por RT-PCR serão incluídos. Quarenta pacientes receberão a infusão intravenosa de 1,0 x 10^6células/kg, em uma dose única e vinte pacientes receberão placebo. O tratamento convencional será realizado conjuntamente com a infusão de células. Serão realizadas dosagens das citocinas, determinação da carga viral, metabolômica, proteômica, exames laboratoriais e de imagem pré-infusão de células, na pré-alta, aos dois e quatro meses.

Relevância para o SUS
O caráter inovador em saúde da proposta consiste no desenvolvimento de uma terapia totalmente brasileira, com potencial para oferecer tratamentos mais acessíveis e seguros para pacientes com pneumonia por SARS-CoV-2, contribuindo para reduzir custos de tratamento no SUS.

Resultados esperados
Espera-se avaliar dados de segurança e eficácia na utilização das células estromais mesenquimais do tecido do cordão umbilical para tratamento dos pacientes com covid-19, além dos mecanismos de ação destas células. Os principais desfechos esperados incluem: melhora da função respiratória, diminuição dos dias em ventilação mecânica não invasiva, melhora dos parâmetros laboratoriais, diminuição do tempo de internação, melhora no escore radiológico, diminuição da mortalidade e compreensão dos mecanismos patogenéticos através de estudos imunológicos, metabolômicos e proteômicos. O estudo contribuirá para estudar a segurança e potencial eficácia no uso das células estromais mesenquimais em pacientes com pneumonia por SARS-CoV-2.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão divulgados através de relatórios, publicação de artigos científicos e apresentações em congressos.

PRELIMINAR

Genoma Câncer Brasileiro

Luís Felipe Ribeiro Pinto
Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O objetivo é realizar análises genômicas (sequenciamento do exoma, genoma completo, transcriptoma e metiloma) abordando três conjuntos de cânceres de particular interesse para o Brasil em pacientes atendidos pelo sistema público de saúde: cânceres associados ao HPV; câncer hereditário de mama e ovário; e leucemia linfoblástica aguda. O projeto está estruturado em três subprojetos: 1. Determinantes moleculares de progressão de cânceres associados ao HPV; 2. Identificação e caracterização de pacientes em risco para câncer hereditário no Brasil; e 3. Genomas de crianças e adolescentes diagnosticados com leucemia linfoblástica aguda. Serão obtidas amostras tumorais e não tumorais, dados clínico-patológicos e sociodemográficos de pacientes atendidos por instituições públicas colaboradoras de diferentes regiões do país, processadas no Banco Nacional de Tumores e DNA do Inca.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se integralmente com múltiplas políticas públicas de saúde do SUS, incluindo a Política Nacional de Promoção da Saúde (PNPS), a Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer, a Estratégia Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovações (ENCTI) e a Política Nacional de Inovação Tecnológica na Saúde (PNITS).

Resultados esperados
Espera-se identificar pacientes propensos a desenvolverem lesões precursoras que progridam para cânceres cervical e anal, identificar alterações moleculares que possam auxiliar no desenvolvimento de melhores tratamentos para tumores associados ao HPV, identificar variantes genéticas germinativas associadas ao câncer de mama e ovário hereditário na população brasileira, estabelecer a frequência da mutação fundadora TP53 R337H em diferentes regiões do Brasil e identificar pacientes que podem se beneficiar do protocolo brasileiro de tratamento para leucemia linfoblástica aguda.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão disseminados através de publicações científicas, apresentações em congressos nacionais e internacionais, e colaboração com instituições participantes distribuídas em diferentes regiões do país, garantindo a disseminação dos achados para profissionais de saúde e gestores do sistema público de saúde.

PRELIMINAR

Genomas SUS

Adriana Bastos Carvalho – Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)
Ândrea Kely Campos Ribeiro dos Santos – Universidade Federal do Pará (UFPA)
David Livingstone Alves Figueiredo – Unicentro/IPEC Guarapuava
Eduardo Tarazona Santos – Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)
Fabio Passetti – Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz/PR)
Leandro Machado Colli – Universidade de São Paulo (FMRP/USP)
Michel Satya Naslavsky – Universidade de São Paulo (USP)
Norma Lucena Cavalcanti Licinio da Silva – Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz/PE)

Resumo

O projeto tem como objetivo caracterizar os aspectos genômicos que impactam o processo saúde-doença da população brasileira através do sequenciamento de 21.000 genomas representativos da diversidade populacional do país. Por meio da criação de uma rede genômica brasileira composta por oito centros-âncora e centros colaboradores distribuídos nas cinco regiões geográficas, será realizada a identificação e caracterização de variantes raras e comuns associadas com doenças de relevância para o SUS, incluindo câncer, doenças infecciosas, cardiovasculares, neurológicas, endócrino-metabólicas, hematológicas, raras e autoimunes, assim como farmacogenômica e envelhecimento. O projeto seguirá protocolos padronizados entre os laboratórios participantes e integrará informação genômica com dados clínicos e populacionais.

Relevância para o SUS

O projeto alinha-se ao Programa Genomas Brasil e a políticas públicas como a Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer, Programa Nacional de Triagem Neonatal, Política Nacional de Atenção Cardiovascular de Alta Complexidade e Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A rede criará laboratórios genômicos de referência nas diferentes regiões do país e estabelecerá as bases para implementação da saúde de precisão no SUS, reduzindo disparidades no cuidado em saúde causadas pela falta de dados genômicos da miscigenada população brasileira.

Resultados esperados

Sequenciamento de 21.000 genomas de brasileiros; identificação de alelos raros e comuns e suas frequências; caracterização de variantes associadas com doenças e fenótipos investigados; mapeamento de variantes farmacogenéticas relevantes; e elaboração de protocolos operacionais padrão para todas as etapas da geração de dados genômicos.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto prevê capacitação em genômica humana por meio de curso on-line, treinamento de profissionais de saúde e jovens pesquisadores, publicação de artigos científicos, apresentações em conferências e reuniões científicas.

PRELIMINAR

Genomas SUS: ampliando o impacto da saúde pública de precisão para toda população

Adriana Bastos Carvalho – Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)
Ândrea Kely Campos Ribeiro dos Santos – Universidade Federal do Pará (UFPA)
David Livingstone Alves Figueiredo – Unicentro/IPEC Guarapuava
Eduardo Tarazona Santos – Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)
Fabio Passetti – Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz/PR)
Juliana Forte Mazzeu de Araújo – Universidade de Brasília (UnB)
Leandro Machado Colli – Universidade de São Paulo (FMRP/USP)
Michel Satya Naslavsky – Universidade de São Paulo (USP)
Norma Lucena Cavalcanti Licinio da Silva – Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz/PE)

Resumo

A falta de dados genômicos representativos da população brasileira limita a aplicação da saúde pública de precisão e pode ampliar disparidades no cuidado em saúde no país. Para modificar esse cenário, pesquisadores de diversas instituições acadêmicas públicas formaram uma rede nacional para integrar experiência, recursos e amostras das cinco regiões do Brasil. Seguindo protocolos padronizados e compartilhados validados na primeira fase da iniciativa, o projeto propõe sequenciar 50.000 genomas completos (*short-reads*) e 2.000 genomas por fragmentos longos (*long-reads*) ao longo de 24 meses, integrando informações genômicas com dados clínicos e populacionais para caracterizar mecanismos genéticos associados a fenótipos de doenças oncológicas, cardiovasculares, neurológicas, infecciosas, autoimunes, endócrino-metabólicas, hematológicas, raras e farmacogenômicas. O projeto amplia os laboratórios já existentes com a criação e instalação de infraestrutura do primeiro centro-âncora da Região Centro-Oeste, em Brasília/DF, totalizando nove centros com alta capacidade de sequenciamento genômico no país.

Relevância para o SUS

O projeto irá caracterizar a diversidade genética de brasileiros, identificando alelos raros e comuns de diferentes origens e estimando suas frequências. Esse conhecimento possibilitará diagnósticos mais sensíveis, precoces e rápidos, contribuindo para uma abordagem mais eficaz e personalizada na prevenção, diagnóstico, tratamento e seguimento de pacientes no SUS. O projeto criará um grupo de genômica capaz de sistematizar a aplicação da genômica no SUS de forma executiva. Entre os objetivos estão a produção padronizada de dados genômicos, a elaboração de protocolos operacionais padrão e o treinamento de pessoal. Como entregas, há previsão de estudo da incidência de variantes patogênicas em genes acionáveis e validação de escores de risco poligênico. Os dados e sequências serão incorporados ao banco de dados genômicos do Programa Genomas Brasil, sob responsabilidade do Ministério da Saúde, que objetiva impulsionar a pesquisa em genômica no país.

Resultados esperados

1. Sequenciamento de 50.000 novos genomas de brasileiros seguindo protocolos padronizados entre os nove centros-âncora; 2. Identificação de alelos raros e comuns presentes na população brasileira com suas respectivas frequências; 3. Identificação e caracterização de variantes raras e comuns associadas às doenças e fenótipos investigados; 4. Identificação de variantes farmacogenéticas de importância para o cuidado da saúde; 5. Transferência dos genomas sequenciados para o banco de dados do Programa Genomas

PRELIMINAR

Brasil; 6. Estabelecimento de laboratórios genômicos de referência para o SUS nas diferentes regiões do país; 7. Produção de artigos científicos, bancos de dados e conhecimento sobre as bases genéticas de doenças na população brasileira; e 8. Criação de protocolos operacionais padrão para todas as etapas de geração de dados genômicos, da coleta de amostras à entrega de laudos.

Proposta de disseminação do conhecimento

Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as seguintes ações: 1. para pesquisadores nacionais e internacionais – publicação de artigos científicos em revistas de acesso aberto, apresentação de resumos e resultados em congressos científicos, realização de *workshops* e simpósios; 2. para gestores e equipe técnica do Ministério da Saúde – apresentações detalhadas e elaboração de relatórios e resumos executivos voltados à Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde e à Secretaria de Atenção Especializada à Saúde; 3. para o público leigo – divulgação por meio de imprensa (TV, rádio, jornal e mídias sociais), atividades em instituições de ensino fundamental e médio com jogos e eventos interativos, e envolvimento de conselhos de saúde e outras instâncias sociais. Adicionalmente, serão oferecidos cursos teóricos on-line para profissionais da saúde e será desenvolvido um programa de especialização em genômica e saúde pública.

PRELIMINAR

Genomas SUS: infraestrutura computacional

Eduardo Tarazona Santos
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo

O projeto tem como objetivo implementar a infraestrutura computacional necessária para a caracterização dos aspectos genômicos que impactam o processo saúde-doença da população brasileira. Por meio deste estudo será desenvolvida uma infraestrutura computacional mínima e custo-efetiva para armazenamento e análise de dados gerados pelo projeto Genomas SUS, com possibilidade de expansão. A rede é constituída por pesquisadores e instituições públicas de diversos estados brasileiros organizados em centros-âncora distribuídos em Minas Gerais, Pará, Pernambuco, Paraná, São Paulo e Rio de Janeiro, seguindo protocolos padronizados para sequenciar o genoma completo de 21 mil indivíduos representativos da diversidade da população brasileira e integrar dados clínicos e populacionais para caracterizar os mecanismos genéticos associados aos fenótipos de doenças.

Relevância para o SUS

O projeto está alinhado com o Programa Genomas Brasil e visa ampliar o conhecimento genômico na população brasileira para criar as bases para a saúde de precisão no SUS. A rede irá caracterizar a diversidade genética de brasileiros, identificando alelos específicos raros e comuns de diferentes origens, o que poderá levar a diagnósticos mais sensíveis, precoces e em menor tempo, contribuindo para um melhor cuidado em saúde. O projeto contribuirá para o desenvolvimento sistemático da aplicação da genômica no SUS, estabelecendo grupos de produção padronizada de dados genômicos, elaboração de protocolos operacionais padrão, treinamento de pessoal e metodologias analíticas, além de prover resultados de utilização direta como incidência de variantes patogênicas e validação de escores de riscos poligênicos por região.

Resultados esperados

Implementação da infraestrutura computacional da Rede Genomas-SUS funcionando nos oito centros-âncora distribuídos.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto prevê a formação técnica e atualização em *wet-lab* e *dry-lab* por meio de curso teórico on-line em genômica humana, organizado pelo braço educacional da rede. Alunos e técnicos de diversos níveis serão incorporados e treinados nas diferentes etapas do projeto como forma de aprendizado prático e aplicado, incluindo profissionais da saúde e jovens pesquisadores de diferentes níveis de serviços do SUS e de grupos de pesquisa que não pertencem à Rede.

PRELIMINAR

HipercolBrasil – Programa genético de rastreamento ativo de hipercolesterolemia familiar na população brasileira

Alexandre da Costa Pereira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto objetiva aplicar metodologia de rastreamento genético em cascata para identificação de indivíduos com hipercolesterolemia familiar (HF) na população brasileira. A hipercolesterolemia familiar é uma doença de herança autossômica dominante caracterizada por elevação do colesterol total e do LDL-colesterol, causada por mutações nos genes LDLR, APOB e PCSK9. O diagnóstico e tratamento precoces são fundamentais para prevenir a ocorrência de doença arterial coronariana nesses indivíduos. O projeto prevê a captação de 150 casos-índices com diagnóstico clínico de HF, identificação e caracterização de variantes genéticas, rastreamento familiar em cascata de no mínimo 240 familiares, encaminhamento para tratamento dos indivíduos dislipidêmicos com alteração patogênica e capacitação médica através de site específico desenvolvido. O HipercolBrasil representa uma terceira fase do programa, dando continuidade ao sistema de cascata no InCor.

Relevância para o SUS

O diagnóstico molecular de HF permite identificar parentes afetados, fornece a oportunidade de avaliar a variação genética em indivíduos com hipercolesterolemia familiar e facilita a definição de fatores genéticos e ambientais que são moduladores do fenótipo da HF. O diagnóstico molecular dentro da família permite a identificação de novos indivíduos afetados, o aconselhamento genético e o início imediato do tratamento, levando à diminuição da morbidade e mortalidade por doença arterial coronariana. O rastreamento genético em cascata é a estratégia mais custo-efetiva para diagnóstico de HF, sendo aproximadamente 50 vezes melhor preditor de risco para doença coronária do que qualquer outro algoritmo baseado em fatores de risco convencionais.

Resultados esperados

Espera-se a identificação e caracterização de variantes correlacionadas com a HF em 150 pacientes com diagnóstico clínico de HF. Genotipagem de, no mínimo, 240 familiares captados a partir dos casos-índices afetados com alteração genética correlacionada com a hipercolesterolemia familiar.

Proposta de disseminação do conhecimento

Serão desenvolvidas 5 videoaulas sobre temas relacionados à HF. Essa ação visa à divulgação da doença e ao seu tratamento, já que a mesma, embora seja uma doença com alta prevalência na população (1:250), é subdiagnosticada no Brasil (<1%).

PRELIMINAR

Integração de conceitos e ferramentas genômicas e bioinformáticas do EPIGEN-Brasil no Estudo Longitudinal de Saúde do Idoso (ELSI) como recurso para estudos populacionais, epidemiológicos e clínicos

Eduardo Tarazona Santos
Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)

Resumo
O projeto integra a experiência e *know-how* do projeto EPIGEN-Brasil em genômica, biologia computacional e epidemiologia genômica com o ELSI-Brasil (Estudo Longitudinal de Saúde do Idoso). A proposta visa incorporar a genômica e biologia computacional no projeto ELSI-Brasil, uma pesquisa longitudinal de base domiciliar sobre as condições de vida e saúde de adultos mais velhos de âmbito nacional, que examina a dinâmica do envelhecimento da população brasileira e seus determinantes. O estudo utilizará dados de varredura genômica de 800.000 SNPs de 2.500 indivíduos representativos da população idosa brasileira, realizando imputação com painel do projeto EPIGEN-Brasil e integrando com dados do projeto EPIGEN-Bambuí para estudos de mapeamento de doenças complexas.

Relevância para o SUS
Os resultados das análises têm potencial para subsidiar políticas públicas para promoção do envelhecimento ativo e para fornecer informações estratégicas para monitorar e subsidiar políticas de saúde voltadas para faixas etárias mais velhas. O desenvolvimento de ferramentas bioinformáticas adaptadas para a população brasileira miscigenada contribui para diminuir a dependência tecnológica do país e fortalecer o ecossistema de inovação e saúde brasileiro, promovendo o desenvolvimento da medicina de precisão no contexto do SUS.

Resultados esperados
Ferramentas de bioinformática desenvolvidas com base naquelas do projeto EPIGEN-Brasil para estudos genômicos, epidemiologia genômica e genômica clínica, aplicável a dados de array e NGS, funcionando em servidores locais e na nuvem. Pipeline de bioinformática para dados de NGS e exomas de doenças raras implementado no Instituto Fernandes Figueiras da Fiocruz.

Proposta de disseminação do conhecimento
Gestão da informação junto às áreas técnicas e gestores do Ministério da Saúde por meio de reuniões para divulgação e discussão dos resultados obtidos. Publicações científicas em periódicos de acesso aberto sempre que os recursos permitirem.

PRELIMINAR

Monitoramento genômico do SARS-CoV-2 e das VOCs (variants of concern) face às condições epidemiológicas emergentes no Brasil através da Rede Genômica Fiocruz

Rivaldo Venâncio Cunha
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Rio de Janeiro)

Resumo
O vírus SARS-CoV-2, responsável pela pandemia da covid-19, alastrou-se rapidamente levando a mais de 2 milhões de óbitos até janeiro de 2021. Este projeto propõe investigar a epidemiologia molecular do SARS-CoV-2 com os objetivos de caracterizar as linhagens dos vírus circulantes em diferentes estados brasileiros e sua prevalência ao longo do tempo, relacionar ao número de casos notificados de doença respiratória aguda grave (SRAG) e descrever características e desfechos clínicos associados. Serão sequenciados mais de 39 mil genomas do SARS-CoV-2 ao longo de um ano, a partir de uma amostragem mensal representativa de cada estado brasileiro. Além disso, será avaliado se as novas VOCs detectadas são capazes de escape imunológico e maior potencial de transmissão em ensaios *in silico* e *in vitro*. Por último, o banco genômico gerado será utilizado para avaliar em tempo real o impacto das novas variantes nos kits de diagnóstico para o vírus.

Relevância para o SUS
Os resultados esperados poderão gerar grande impacto para o SUS, permitindo a rápida implementação de medidas de contenção não farmacológicas, com potencial para reduzir a sobrecarga dos serviços de saúde, além de fornecer subsídios para a atualização de vacinas e kits de diagnóstico. O monitoramento genômico é essencial para a precisa compreensão das linhagens virais do SARS-CoV-2 circulantes nas diferentes regiões do Brasil, permitindo mitigar a sobrecarga no sistema público de saúde e evitar a morbidade e mortalidade associada à covid-19.

Resultados esperados
Espera-se obter o perfil das linhagens de SARS-CoV-2 quanto à sua prevalência e tendência de aumento ou diminuição face aos casos de SRAG por Unidade Federativa, permitindo nortear as medidas não farmacêuticas de contenção viral e realocação de recursos para órgãos públicos de saúde.

Proposta de disseminação do conhecimento
Análises preliminares dos achados serão realizadas e divulgadas semanalmente através de relatórios oficiais para o Ministério da Saúde (MS) e os Lacen através do site da Rede Genômica Fiocruz. Serão realizadas reuniões semanais com a equipe técnica e gestores do MS para apresentar os resultados dos relatórios e dirimir dúvidas para a tomada de decisão.

PRELIMINAR

Neurofilamento de cadeia leve (NfL) e pesada (NfH) como biomarcadores efetivos para o monitoramento não invasivo de neurodegeneração ativa e validação de sua utilidade clínica em pacientes do sistema de saúde

Fabio Miyajima
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Ceará)

Resumo
Este projeto tem como objetivo validar uma estratégia para quantificação ultrassensível de neurofilamento de cadeia leve (NfL) e pesada (NfH) em sangue venoso periférico como matriz biológica de escolha, através de abordagem metodológica integrada e minimamente invasiva aplicada ao monitoramento de pacientes com doenças neurodegenerativas em fase ativa. Será conduzido um estudo clínico observacional longitudinal focado em coortes de pacientes ambulatoriais, fenotipicamente selecionados com perspectiva de neurodegeneração ativa, incluindo doença de Alzheimer, doença de Parkinson, esclerose múltipla, esclerose lateral amiotrófica e doença de Huntington.

Relevância para o SUS
Os resultados podem ajudar na incorporação tecnológica de exames complementares minimamente invasivos de monitoramento de doenças neurodegenerativas. O projeto potencializará a efetividade do manejo e do seguimento clínico em conjunto com equipes multiprofissionais, bem como da gestão e da organização mais adequadas dos serviços, com otimização do orçamento do sistema.

Resultados esperados
Aumento da oferta de exame complementar minimamente invasivo para monitorar neurodegeneração em pacientes ambulatoriais; aumento da identificação precoce de doenças neurodegenerativas e oferta de ensaio para acompanhamento e monitoramento de tratamento; aumento do fornecimento ao sistema de saúde de ferramenta custo-efetiva para gerenciar doenças neurodegenerativas em envelhecimento populacional; aumento da adesão ao seguimento de tratamento e acompanhamento e bem-estar social dos pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as seguintes ações: realização de eventos públicos de bem-estar para pacientes com doenças neurodegenerativas e produção e distribuição de conteúdo científico nas principais plataformas de mídias sociais.

PRELIMINAR

Plataforma de modelos PDX para câncer de pulmão e próstata: validação de terapias imunomodulatórias e antineoplásicas

Cláudia do Ó Pessoa
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Resumo
O câncer representa um dos maiores desafios de saúde pública global. O câncer de pulmão é o mais incidente em ambos os sexos, e o de próstata é o segundo mais comum entre os homens. Muitos tumores não respondem ao tratamento de primeira linha, seja por resistência primária ou recidiva, evidenciando a necessidade urgente de novas opções terapêuticas. Os modelos de xenotransplante derivado de paciente (PDX) são ferramentas pré-clínicas de alto impacto que preservam a heterogeneidade tumoral, as características histológicas e os perfis genômicos dos tumores originais. O projeto visa padronizar e caracterizar modelos murinos PDX de câncer de próstata e pulmão, estabelecendo o primeiro biorrepositório nacional dessas linhagens nas Regiões Norte e Nordeste do Brasil, além de avaliar a atividade antitumoral de um potencial novo Insumo Farmacêutico Ativo (IFA) (pterocarpano (+)-PTC) nos modelos estabelecidos.

Relevância para o SUS
O projeto contribui para a oncologia de precisão no SUS ao representar a diversidade genética e clínica da população das Regiões Norte e Nordeste, historicamente sub-representadas em estudos populacionais. Os modelos PDX poderão subsidiar o desenvolvimento e a validação de novas terapias oncológicas personalizadas, incluindo a avaliação de novos IFAs nacionais.

Resultados esperados
A médio e a longo prazo, espera-se que os modelos PDX contribuam para o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas baseadas em vacinas antitumorais, anticorpos monoclonais e terapias personalizadas, com potencial de aplicação clínica no SUS. A caracterização molecular profunda das amostras, associada a dados clínicos detalhados, permitirá identificar biomarcadores preditivos de resposta terapêutica. O conhecimento gerado será validado no NPDM-UFC e compartilhado com grupos nacionais, fortalecendo a ciência brasileira e gerando dados relevantes para políticas públicas de saúde oncológica.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão divulgados através de publicações científicas de acesso aberto; apresentações em eventos nacionais e internacionais; campanhas digitais (Instagram e LinkedIn) com conteúdo educativo; e submissão dos dados moleculares ao banco de dados do Genomas Brasil e a repositórios internacionais (SRA/NCBI e ENA/EMBL-EBI), após publicação dos resultados.

PRELIMINAR

Projeto Dandara: marcadores genéticos de aloimunização pós-transfusional em doença falciforme

Ester Cerdeira Sabino
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O Projeto tem como objetivo realizar estudo genético de associação ampla (GWAS) buscando marcadores moleculares para a aloimunização eritrocitária e validar a genotipagem de grupos sanguíneos a partir do sequenciamento de exoma completo (WES) em pacientes com doença falciforme (DF). Entre 30-40% dos pacientes com DF desenvolvem anticorpos antieritrocitários após transfusão, condição associada a reações hemolíticas graves e dependência de doadores de sangues raros. O estudo incluirá 250 pacientes da coorte REDS-IV-P, com sequenciamento realizado em plataforma Illumina, análise bioinformática via plataforma ENCORE e desenvolvimento de pipeline próprio para derivação de antígenos de grupos sanguíneos. Os dados eritrocitários gerados serão entregues aos pacientes em formato de cartão de bolso, garantindo segurança transfusional em qualquer serviço de saúde do país.

Relevância para o SUS
A iniciativa busca reduzir as taxas de reações hemolíticas pós-transfusionais e a formação de anticorpos irregulares em pacientes com DF no SUS, além de padronizar metodologia de genotipagem de grupos sanguíneos via exoma a custo inferior às plataformas comerciais (≈USD 250/amostra). O cartão de bolso, com fenótipo eritrocitário e QR code para o protocolo assistencial do Ministério da Saúde, reforça a aplicabilidade dos resultados na rede pública de saúde.

Resultados esperados
Identificação de variantes gênicas associadas à formação de anticorpos antieritrocitários na DF, auxiliando na compreensão fisiopatológica da aloimunização pós-transfusional e na seleção de pacientes para transfusão antígeno-compatível profilática; padronização de pipeline de bioinformática para derivação de antígenos de grupos sanguíneos a partir de WES, reduzindo custos de genotipagem na DF; determinação da frequência antigênica dos principais grupos sanguíneos (RH, KELL, KIDD, DUFFY e MNS) na população com DF, incluindo variantes proteicas do sistema RH; elaboração e entrega de cartão de orientação transfusional individual aos pacientes participantes, permitindo a seleção segura de bolsas de sangue compatíveis em todo o território nacional.

Proposta de disseminação do conhecimento
Divulgação para pacientes e comunidade via: Instagram e cartilha informativa sobre transfusão segura, grupos sanguíneos e anticorpos antieritrocitários; dois eventos anuais (no formato "Doadores do Amanhã" da Fundação Pró-Sangue) em escolas públicas de São Paulo, com palestra sobre grupos sanguíneos e DF.

PRELIMINAR

Projeto Genoma de Referência do Brasileiro

Lygia da Veiga Pereira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

O projeto tem como objetivo incluir o Brasil em estudos genômicos mundiais e na era da medicina de precisão sequenciando o genoma de brasileiros clinicamente bem caracterizados. Por meio deste estudo será realizado o sequenciamento de genoma completo de 2.186 participantes de coortes brasileiras já existentes. O projeto aproveitará o investimento realizado pelo Ministério da Saúde em estudos de coortes, identificando aquelas adequadas para serem incluídas no projeto Genoma de Referência do Brasileiro (GRB), ajudando na harmonização de variáveis clínicas e na montagem de um banco de dados clínicos e genômicos da população brasileira.

Relevância para o SUS

O projeto contribuirá significativamente para reduzir o impacto das doenças crônicas no sistema de saúde, considerando que as sete doenças crônicas mais prevalentes (câncer, diabetes, doenças cardíacas, hipertensão, AVC, transtornos mentais e condições pulmonares) representam custos elevados para o sistema público. A disponibilidade de genomas de brasileiros aumentará significativamente as pesquisas genéticas voltadas à nossa população, permitindo melhor diagnóstico e prevenção de doenças com componentes genéticos.

Resultados esperados

Espera-se estabelecer um mapa da diversidade genética brasileira através do sequenciamento dos genomas, criando um banco representativo da população brasileira que poderá ser usado pela comunidade médica e acadêmica. O projeto permitirá testar o potencial de transferência de associações genéticas identificadas em populações europeias e asiáticas para a população brasileira, identificar variantes genéticas relacionadas a doenças específicas da nossa população, desenvolver conhecimento em farmacogenômica para medicamentos mais adequados aos brasileiros, e caracterizar a diversidade imunogenética da população brasileira para beneficiar programas como o REDOME (Registro Nacional de Doadores de Medula Óssea).

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto pretende publicar artigos científicos e disponibilizar browser de variantes genéticas, contribuindo para aumentar a representação de não europeus e não asiáticos na pesquisa genômica mundial.

PRELIMINAR

Projeto Genoma de Referência do Brasileiro – Fase 2

Lygia da Veiga Pereira
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivo sequenciar genomas de cidadãos brasileiros clinicamente bem caracterizados. Por meio deste estudo será realizado o sequenciamento de genoma completo de 4.285-6.000 brasileiros, harmonização de dados clínicos das diferentes coortes participantes, teste de plataformas de acesso federado aos dados genômicos e disponibilização dos dados ao banco do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Genomas Brasil. O projeto inclui participantes dos estudos Baependi Heart Study, Coorte de Alto Risco para Transtornos Psiquiátricos, e Doença Renal Crônica, visando criar um mapa mais preciso da diversidade genética brasileira e permitir que a população se beneficie da medicina de precisão.

Relevância para o SUS
As descobertas dos estudos de genomas humanos estão diretamente ligadas ao progresso no diagnóstico das doenças crônicas mais comuns, incluindo câncer, diabetes, doenças cardíacas e hipertensão. O impacto na melhora da saúde coletiva é tangível e significativo a curto e médio prazo, especialmente considerando populações como a brasileira, composta de diferentes grupos étnicos com variantes genéticas potencialmente patogênicas relacionadas a estas condições comuns.

Resultados esperados
Estabelecimento de um mapa mais preciso da diversidade genética brasileira; transferência dos dados genômicos e fenotípicos para o banco de dados do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Genomas Brasil; estabelecimento de um painel de imputação com variantes da população brasileira; teste da validade de associações genômicas na população brasileira; identificação de variantes relacionadas a doenças cardiovasculares, psiquiátricas e renais.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê as ações: publicação de artigos científicos com os resultados do projeto GRB; apresentação dos resultados em congressos nacionais e internacionais; divulgação na imprensa leiga dos principais resultados e impacto; produção de vídeos e textos explicativos para o público leigo.

PRELIMINAR

Rede Genômica Fiocruz para vigilância e caracterização de patógenos

Marilda Agudo Mendonça Teixeira de Siqueira
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Rio de Janeiro)

Resumo

O projeto tem como objetivo manter e expandir o monitoramento genômico para vírus respiratórios, arbovírus e outros patógenos que infectam a população brasileira. A iniciativa propõe a utilização da estrutura e capilaridade nacional da Rede Genômica Fiocruz, que já sequenciou mais de 70 mil genomas do vírus SARS-CoV-2, para incrementar a vigilância genômica para outros patógenos virais de alto impacto nacional e estender a caracterização para outros patógenos emergentes/reemergentes. Serão gerados genomas completos para vírus sincicial respiratório (VSR), influenza, adenovírus, rinovírus, outros coronavírus sazonais, bem como para os arbovírus dengue, chikungunya e zika. Além disso, será realizado o sequenciamento genômico de patógenos bacterianos e fúngicos no contexto de perfil de resistência e diversidade genômica. O projeto prevê o desenvolvimento de protocolos de sequenciamento genômicos inéditos e abordagens computacionais para descoberta de patógenos emergentes, com a liberação de relatórios periódicos de interesse do Ministério da Saúde.

Relevância para o SUS

Os resultados permitirão a implementação de medidas não farmacológicas, prevenção e controle de patógenos, e os resultados de médio a longo prazo permitirão o refinamento de metodologias de diagnóstico e tratamento de doenças infecciosas, promovendo assim a proteção e reabilitação de pacientes acometidos em todo o Brasil.

Resultados esperados

Espera-se a detecção precoce e aplicação de medidas de prevenção de surtos causados por patógenos que afligem a população brasileira. As medidas farmacológicas e não farmacológicas derivadas destes achados têm como objetivo maior reduzir a morbimortalidade de cada patógeno e consequentemente a pressão sobre o SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento

O projeto prevê o aprimoramento das atividades de capacitação de pesquisadores e profissionais do SUS através de cursos de biologia molecular e bioinformática para treinar equipes dos laboratórios de saúde pública, seguindo critérios de alta qualidade. Será expandido o curso autoinstrucional "Vigilância Genômica Aplicada às Doenças Infecciosas e Virais" disponível gratuitamente na plataforma UNA-SUS.

PRELIMINAR

Repositório e plataforma de dados no âmbito do Programa Genomas Brasil: estratégias, processos e fluxos

Pablo Ivan Pereira Ramos
Centro de Integração de Dados e Conhecimentos para Saúde da Fundação Oswaldo Cruz (Cidacs/Fiocruz Bahia)

Resumo
O projeto tem como objetivo elaborar projeto de repositório e plataforma de dados genômicos no âmbito do Programa Genomas Brasil, a partir de estratégias e ações voltadas à governança de dados para pesquisa em saúde pública. Por meio deste estudo serão mapeados e delineados os principais requisitos metodológicos, estratégias de recebimento, processamento e fluxos de dados para subsidiar a futura construção do repositório de dados e da plataforma de dados que serão estabelecidos como marco do Programa Genomas Brasil. A metodologia envolverá condução de revisão sistemática na literatura, entrevistas com pesquisadores e visitas técnicas a centros de referência internacionais para entender as arquiteturas das plataformas de dados e os modelos de governança adotados por outros projetos genômicos.

Relevância para o SUS
O estabelecimento das bases para implantação de boas práticas de governança, gestão e fluxos da plataforma de dados permitirá a democratização do acesso à informação gerada aos pesquisadores, gestores e profissionais do SUS, em conformidade com as legislações nacionais de proteção de dados pessoais, contribuindo para consolidar a medicina de precisão no âmbito das políticas do SUS.

Resultados esperados
Elaboração de documentos técnicos orientadores sobre o desenvolvimento do banco de dados do Programa Genomas Brasil, incluindo: definição dos requisitos da plataforma para diversos usuários; proposição da arquitetura, logística e ingestão de dados; modelos de segurança e plano de gestão de riscos em alinhamento com a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD), Lei de Acesso à Informação (LAI) e Legislação sobre Ética em Pesquisa; e cenários de crescimento do armazenamento dos dados.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê a realização de webinários ou eventos híbridos para apresentação da proposta e disseminação dos resultados. O público-alvo inclui técnicos e gestores do Programa, bem como a comunidade científica envolvida na execução direta de projetos fomentados no âmbito do Genomas Brasil.

PRELIMINAR

Repositório Piloto GenBR-repo Cidacs

Pablo Ivan Pereira Ramos
Centro de Integração de Dados e Conhecimentos para Saúde da Fundação Oswaldo Cruz (Cidacs/Fiocruz Bahia)

Resumo
O projeto propõe estabelecer um repositório temporário no Cidacs/Fiocruz Bahia para preservação de dados genômicos, fenotípicos e clínicos gerados pelos projetos financiados na primeira fase do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Genomas Brasil, coordenado pelo Decit/SCTIE/MS. Trata-se de uma prova de conceito que visa validar a viabilidade técnica e operacional de uma rede nacional de repositórios genômicos, contemplando a ingestão e curadoria de, a priori, 20.000 sequências genômicas, bem como a integração desses dados com as coortes socioambientais e de saúde pública já mantidas pelo Cidacs, como a Coorte de 100 Milhões de Brasileiros. A infraestrutura a ser implantada seguirá os preceitos da Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD) e das melhores práticas internacionais de governança de dados genômicos.

Relevância para o SUS
O projeto contribui para o avanço da saúde pública de precisão no Brasil ao estabelecer uma infraestrutura nacional capaz de integrar dados genômicos com dados administrativos e de rotina do SUS, como o Cadastro Único e os sistemas de informação em saúde. A integração entre genômica e dados populacionais de grande escala representa um passo estratégico para subsidiar políticas públicas mais eficazes, orientadas por evidências robustas sobre determinantes sociais, ambientais e biológicos da saúde da população brasileira.

Resultados esperados
Espera-se a implantação de infraestrutura computacional segura no datacenter do Cidacs/Fiocruz Bahia, com capacidade de armazenamento de 6 PB e expansão de até 30 PB, para ingestão e preservação de 20.000 sequências genômicas com seus dados clínicos e fenotípicos associados; e a curadoria dos dados genômicos transferidos, com a implementação de pipelines padronizados de processamento primário em frameworks científicos como Nextflow ou WDL, além da criação de um catálogo de metadados publicizado via Dataverse, garantindo transparência e acesso por pesquisadores e pela sociedade. Por fim, o projeto prevê a realização de uma prova de conceito para a integração entre os dados genômicos do repositório e as coortes do Cidacs. O conjunto das entregas deverá resultar em um modelo replicável de repositório genômico, seguido de documentação de custos operacionais capaz de orientar a criação de outros repositórios no âmbito do Programa Genomas Brasil.

Proposta de disseminação do conhecimento
Não há ações de disseminação no projeto.

PRELIMINAR

Constituição de um biobanco nacional de células-tronco de pluripotência induzida (iPS) representativo da população brasileira para fins terapêuticos e de pesquisa clínica

Antonio Carlos Campos de Carvalho
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo constituir um biobanco nacional de células-tronco de pluripotência induzida (iPS) para fins terapêuticos no Brasil, gerando linhagens celulares a partir de doadores homozigotos para antígenos leucocitários humanos (HLA) cadastrados no REDOME. Por meio deste estudo serão coletadas amostras de doadores, com posterior geração de 6 linhagens de iPS (4 triplo-homozigotas e 2 quíntuplo-homozigotas) em condições de boas práticas de fabricação (BPF). As linhagens passarão por rigorosos testes de controle de qualidade, incluindo identidade celular, esterilidade microbiológica, estabilidade genética, viabilidade e caracterização de pluripotência.

Relevância para o SUS
A criação do Biobanco Nacional de iPS permitirá o desenvolvimento de terapias celulares inovadoras para uma vasta gama de doenças, incluindo diabetes, distúrbios neurodegenerativos, doenças renais e cardiovasculares. As 4 linhagens triplo-homozigotas geradas cobrirão aproximadamente 13% da população brasileira, enquanto estudos indicam que 200 linhagens poderiam cobrir 80% da população nacional, representando uma estratégia de medicina personalizada de alto impacto para o sistema público de saúde.

Resultados esperados
Estabelecimento do primeiro biobanco de células iPS para fins terapêuticos no Brasil, com 6 linhagens caracterizadas e prontas para uso clínico; avaliação do custo para expansão do banco até 200 linhagens que cobrirão 80% da população brasileira; criação de infraestrutura para derivação de iPS em condições de BPF, incluindo centros de processamento celular; disponibilização de plataforma com informações catalogadas sobre as linhagens geradas, estimulando grupos de pesquisa clínica a desenvolver terapias celulares para pacientes sem outras opções terapêuticas.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta prevê a criação de uma página na internet disponibilizando informações sobre as iPS geradas, sem identificação dos doadores, para facilitar o acesso de pesquisadores e clínicos interessados. Visa, também, estimular a colaboração com grupos de pesquisa clínica para teste de terapias celulares derivadas das linhagens iPS em pacientes criticamente enfermos, contribuindo para o avanço da medicina de precisão no país.

PRELIMINAR

Desenvolvimento de produto terapêutico medicinal avançado para tratamento de lesões raquimedulares

Milena Botelho Pereira Soares
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)

Resumo
O projeto objetiva avaliar a eficácia da administração por via intratecal de células-tronco mesenquimais (CTM) autólogas de medula óssea em pacientes portadores de trauma raquimedular com paraplegia completa subaguda, visando ao desenvolvimento de produto terapêutico avançado. Por meio deste estudo será realizado um ensaio clínico randomizado, duplo cego, controlado por placebo, incluindo 50 pacientes com lesões medulares torácicas ou lombares completas com até 3 meses. Os participantes serão randomizados em dois grupos de 25 pacientes cada, sendo um grupo tratado com infusão de CTM autólogas por via intratecal e outro grupo controle que receberá placebo. O preparo das células será feito de acordo com as normas de boas práticas de fabricação e ambos os grupos serão submetidos às avaliações pré e pós-tratamento. A eficácia da terapia será avaliada através da escala ASIA (*American Spinal Injury Association*).

Relevância para o SUS
Atualmente, não há nenhum tratamento eficaz para a recuperação da medula espinhal lesionada em lesões completas. O projeto alinha-se às políticas do SUS por desenvolver uma terapia celular inovadora para pacientes com doenças neurológicas para as quais não existem opções terapêuticas eficazes. A proposta pretende proporcionar melhora da qualidade de vida de pacientes portadores de lesão raquimedular e diminuição de gastos com o manejo desses pacientes no sistema público de saúde.

Resultados esperados
Espera-se demonstrar a eficácia do transplante de CTM da medula óssea no tratamento de pacientes portadores de lesão raquimedular na melhora neurológica e motora, e desenvolver um produto terapêutico avançado (PTA) através do preparo de dossiê para fins de registro na Anvisa. Além disso, espera-se avaliar a segurança do procedimento através de ressonância nuclear magnética seriada e acompanhamento clínico no pós-procedimento, bem como avaliar a potencial eficácia através de parâmetros clínicos.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê as seguintes ações: publicação de artigos científicos em revistas de circulação internacional; apresentação de trabalhos em congressos nacionais e internacionais; e organização dos dados do PTA e do estudo clínico para fins de elaboração de dossiê de registro de produto na Anvisa.

PRELIMINAR

Ensaio clínico de terapia celular em pacientes portadores de esclerose lateral amiotrófica

Gerson Chadi
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva, de evolução rápida, de alta morbidade e fatal, caracterizada pela perda seletiva dos neurônios motores superiores e inferiores, atrofia muscular, paralisia e morte. Os mecanismos relacionados à morte dos neurônios motores são desconhecidos e não existe tratamento efetivo para a doença. O diagnóstico é complexo, dependente da evolução dos sinais e sintomas, e requer a exclusão de uma vasta gama de diagnósticos diferenciais. O estudo envolve a seleção de 50 indivíduos com diagnóstico de ELA suspeita/possível, acompanhados no Ambulatório de Pesquisa e Atendimento em Esclerose Lateral Amiotrófica do HCFMUSP, com realização de análises específicas para testar tratamentos avançados para a doença.

Relevância para o SUS

O estudo da ELA pode contribuir significativamente para o diagnóstico precoce, tratamento e acompanhamento da progressão da doença no SUS, permitindo intervenções mais oportunas e melhor gestão dos recursos de saúde para pacientes com esta condição neurodegenerativa.

Resultados esperados

O projeto prevê a descoberta de biomarcadores através da análise proteômica de última geração, correlacionando-os com os aspectos clínicos e demográficos dos pacientes. Os resultados incluem a identificação de moléculas específicas em diferentes fases da doença, estabelecendo correlações com o desfecho dos pacientes.

Proposta de disseminação do conhecimento

Os resultados serão disponibilizados através de relatórios técnicos e trabalhos científicos sob responsabilidade da equipe de pesquisa.

PRELIMINAR

Identificação de variantes gênicas em pacientes portadores de arritmias cardíacas: modelagem da doença e testes de drogas *in vitro*

Antonio Carlos Campos de Carvalho
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo estabelecer no Instituto Nacional de Cardiologia (Inca) um serviço nacional de sequenciamento genético para arritmias cardíacas e derivar células de pluripotência induzida (iPS) a partir de amostras de células adultas coletadas de pacientes com arritmias cardíacas que apresentem variantes não descritas na literatura ou de patogenicidade questionável. Por meio deste estudo será realizado o sequenciamento das variantes nos genes que codificam canais iônicos e proteínas estruturais que levam a arritmias cardíacas, geração e diferenciação de iPS dos pacientes em cardiomiócitos, estudo da biologia celular e características eletrofisiológicas dos cardiomiócitos gerados e teste de drogas em cultura de cardiomiócitos.

Relevância para o SUS
O projeto pretende testar um serviço de sequenciamento genético para arritmias cardíacas no âmbito do Inca, que servirá como piloto para expansão na rede do SUS. A incorporação dos diagnósticos moleculares ao SUS apresenta excelente relação custo/benefício, especialmente na identificação precisa de pacientes que necessitam de cardiodesfibriladores implantáveis. O projeto permitirá capacitar técnicos da rede pública de assistência para realização de diagnósticos moleculares e criará um serviço de aconselhamento genético, contribuindo para evitar mortes súbitas cardíacas, principalmente em crianças e adultos jovens nas famílias estudadas.

Resultados esperados
Espera-se realizar o diagnóstico molecular em 100 pacientes e seus familiares no primeiro ano, identificando aproximadamente 5 variantes gênicas não descritas na literatura. Será estabelecida a geração de 5 linhagens distintas de iPS que serão caracterizadas funcionalmente, permitindo associar a variante gênica à arritmia detectada no paciente.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto promoverá a capacitação de recursos humanos através do treinamento de pós-doutores e alunos de pós-graduação, contribuindo para a formação de especialistas na área de diagnóstico molecular de arritmias cardíacas no Brasil.

PRELIMINAR

Imunoterapia em pacientes com leucemia mieloide crônica: ensaio clínico fase I/II para testar a segurança e exequibilidade do emprego de células natural killer, autólogas

Lucia Mariano da Rocha Silla
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Resumo
O projeto tem como objetivo testar a segurança, exequibilidade e eficácia da imunoterapia adotiva de células natural killer (NK) autólogas como tratamento de pacientes com leucemia mieloide crônica (LMC) resistentes aos inibidores da tirosina quinase (TKIs) e candidatos à realização de transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas. Trata-se de um ensaio clínico de fase I/II, prospectivo, multicêntrico, envolvendo 29 pacientes portadores de LMC resistentes ou intolerantes aos TKIs. As células NK serão expandidas *ex vivo* em grau clínico, utilizando células apresentadoras de antígeno artificiais, e infundidas em doses crescentes após esquema de linfodepleção.

Relevância para o SUS
A LMC representa aproximadamente 1.620 casos novos ao ano no Brasil, sendo que 40 a 48% dos pacientes desenvolvem intolerância ou refratariedade às TKIs, necessitando de transplante de células-tronco hematopoiéticas, procedimento de elevado custo e morbimortalidade. O projeto oferece uma alternativa terapêutica inovadora, que pode servir como ponte para o transplante ou até mesmo substituí-lo, reduzindo significativamente os custos para o SUS.

Resultados esperados
Espera-se comprovar a segurança e exequibilidade da imunoterapia adotiva com células NK autólogas, resultando em resposta clínica, hematológica e molecular. O projeto prevê a produção de até 6 x 10^9 células NK por doador em condições de Boas Práticas de Fabricação (BPF), o teste de doses celulares escalonadas, a quantificação dos transcritos, a determinação da função das células NK circulantes e a análise de sobrevida global e sobrevida livre de doença dos pacientes tratados.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê: a formação de técnicos e profissionais de saúde em Boas Práticas de Fabricação e Clínicas em caráter multi-institucional; a capacitação de alunos; apresentação de dados preliminares em congressos nacionais e internacionais; publicação de artigos científicos em revistas especializadas; e disponibilização da tecnologia de produção de células NK para eventual incorporação no SUS através de registros de métodos/patente com o Ministério da Saúde.

PRELIMINAR

Investigação de novas estratégias para o tratamento da esclerose lateral amiotrófica (ELA): estudos *in vitro* com células-tronco e modelos animais

Marcelo Duzzioni
Universidade Federal de Alagoas (UFAL)

Resumo
O projeto tem como objetivo investigar novas estratégias terapêuticas para a esclerose lateral amiotrófica (ELA) através de estudos *in vitro* com células-tronco pluripotentes induzidas (iPSCs). A ELA é uma doença neurodegenerativa caracterizada pela morte progressiva de neurônios motores no córtex, tronco cerebral e medula espinhal, causando paralisia, insuficiência respiratória e morte entre três e cinco anos após o diagnóstico. Estima-se que no Brasil ocorram dois mil novos casos todos os anos. O projeto utilizará células do banco nacional de iPSCs de portadores de ELA para a prospecção de novos fármacos. Será desenvolvido um modelo celular para avaliar as alterações morfológicas associadas à progressão da doença e investigar os efeitos de diferentes fármacos no processo de diferenciação celular, utilizando a plataforma de microscopia em larga escala Operetta, da PerkinElmer.

Relevância para o SUS
A ELA é considerada uma doença rara que afeta aproximadamente 14 mil pessoas no Brasil, representando uma prioridade alta para tratamento no SUS devido à ausência de terapia efetiva. Atualmente, o único tratamento disponível é o Riluzol®, que aumenta a sobrevida em apenas dois a três meses. A iniciativa alinha-se às necessidades do SUS de desenvolver novas estratégias terapêuticas para doenças raras sem tratamento eficaz, podendo resultar em terapias mais acessíveis e eficazes para os usuários do sistema.

Resultados esperados
Espera-se identificar novos compostos com potencial terapêutico para ELA através do desenvolvimento de um modelo morfológico e preditivo *in vitro* para análise da progressão da doença. A formação de recursos humanos especializados capacitará profissionais para desenvolver pesquisas com alta competência científica e inovação na área de terapias avançadas.

Proposta de disseminação do conhecimento
O plano de disseminação incluirá publicação de resultados de pesquisa em periódicos científicos, estabelecimento de acordos de cooperação com instituições nacionais e internacionais, promoção de eventos científicos especializados, oferta de minicursos e palestras relacionados a células-tronco e ELA.

PRELIMINAR

Medicina regenerativa: isolamento, cultivo e expansão de células-tronco pelos Centros de Tecnologia Celular (CTC) da Rede Nacional de Terapia Celular (RNTC)

Antonio Carlos Campos de Carvalho – Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)
Lucia Mariano da Rocha Silla – Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)
Lygia da Veiga Pereira – Universidade de São Paulo (USP)
Paulo Roberto Slud Brofman – Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUCPR)
Milena Botelho Pereira Soares – Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz Bahia)
Stevens Kastrup Rehen – Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) e Instituto D'OR de Pesquisa e Ensino (IDOR)

Resumo
O projeto é formado por seis subprojetos e visa adaptar os processos de isolamento, cultivo e expansão dos diversos tipos de células-tronco às condições de boas práticas de fabricação (BPF) e às normas de segurança exigidas pelas agências regulatórias para o uso de células-tronco em medicina regenerativa. Por meio deste estudo serão desenvolvidas a geração de células-tronco de pluripotência induzida (iPS) em condições de BPF, o estabelecimento de novas linhagens de células-tronco embrionárias humanas e o desenvolvimento de terapias celulares autólogas e alogênicas para diversos ensaios clínicos.

Relevância para o SUS
O projeto alinha-se à RNTC, instituída pelo Ministério da Saúde em 2008 e regulamentada por meio da Portaria GM/MS Nº 194, de 31 de janeiro de 2014. O investimento na medicina regenerativa é fundamental para o futuro da saúde de uma população em processo de envelhecimento.

Resultados esperados
Espera-se que o projeto contribua para superar os desafios do uso de células-tronco em terapias celulares na medicina regenerativa. Entre os resultados, destaca-se a possibilidade do uso de células especializadas derivadas de iPS em testes toxicológicos e na triagem de novas drogas. Também será desenvolvida uma atividade relacionada à criação de um banco de iPS a partir de doadores triplo-homozigotos para HLA-A, HLA-B e HLA-DR, com potencial de cobertura de 99,9% da população brasileira.

Proposta de disseminação do conhecimento
A proposta prevê a realização de quatro eventos/cursos para atualização científica, divulgação e apresentação dos resultados obtidos entre os CTC participantes, incluindo reuniões em Curitiba/PR, Salvador/BA, São Paulo/SP e Rio de Janeiro/RJ. O desenvolvimento do projeto será acompanhado através de relatórios anuais que serão enviados ao Decit e de reuniões periódicas dos CTC com a presença de representantes do Decit.

PRELIMINAR

Terapia celular com células-tronco mesenquimais multipotentes e células-T geneticamente modificadas

Dimas Tadeu Covas
Universidade de São Paulo (USP)

Resumo
O projeto tem como objetivos principais avaliar a segurança das células-tronco mesenquimais (CTM) autólogas como opção de tratamento de feridas crônicas cutâneas em pacientes com anemia falciforme (AF) e pseudoartrose congênita da tíbia (PCT), além de desenvolver uma plataforma de expansão de células T geneticamente modificadas com CAR19 para tratamento de neoplasias de células B. O estudo contempla três vertentes: tratamento de pacientes com feridas cutâneas crônicas por AF utilizando CTM derivadas do tecido adiposo, tratamento de pacientes com PCT através de CTM da crista ilíaca, e desenvolvimento de linfócitos T modificados geneticamente com receptores de antígenos quiméricos (CAR19) para reconhecimento específico de células B neoplásicas CD19+.

Relevância para o SUS
O projeto está alinhado às demandas do SUS ao propor abordagens terapêuticas inovadoras para condições de manejo clínico complexo. As terapias celulares a serem desenvolvidas têm potencial para transformar o tratamento dessas enfermidades, ao oferecer alternativas seguras e eficazes ainda indisponíveis na maioria dos centros brasileiros.

Resultados esperados
Para pacientes com feridas cutâneas crônicas por AF, espera-se que a infusão de CTM autólogas derivadas do tecido adiposo promova a cicatrização completa das feridas através dos efeitos parácrinos das células, incluindo imunomodulação, antiapoptose, angiogênese e suporte regenerativo. Para pacientes com PCT, espera-se que as CTM da crista ilíaca do membro não afetado, associadas ao tratamento cirúrgico convencional, consigam promover a formação óssea e a consolidação adequada. Para as neoplasias de células B, espera-se que os linfócitos T CAR19 desenvolvidos reconheçam especificamente células neoplásicas CD19+ e iniciem resposta imune antitumoral eficaz, com células T CD4+CAR19 produzindo citocinas inflamatórias e células T CD8+CAR19 apresentando atividade citolítica potente.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto prevê a colaboração entre os CTC participantes para divulgação do conhecimento e resultados obtidos, publicações em revistas científicas indexadas, apresentações em congressos nacionais e internacionais, e compartilhamento dos achados com a comunidade científica e a sociedade brasileira.

PRELIMINAR

Terapia com células mesenquimais derivadas de medula óssea associadas a válvulas endobrônquicas unidirecionais em pacientes com enfisema pulmonar grave: estudo randomizado multicêntrico

Patricia Rieken Macedo Rocco
Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Resumo
O projeto tem como objetivo avaliar e monitorar os eventos adversos (óbito e piora clínica respiratória) e a eficácia da administração conjunta das válvulas endobrônquicas unidirecionais com células mesenquimais estromais de medula óssea em pacientes com enfisema pulmonar grave. Por meio deste estudo será realizado um ensaio clínico randomizado multicêntrico que dará continuidade aos achados de um estudo Fase I já concluído, que demonstrou segurança e benefícios clínicos da terapia combinada. A pesquisa pretende avaliar parâmetros inflamatórios sistêmicos, função pulmonar, capacidade de exercício físico, qualidade de vida e marcadores de prognóstico em pacientes com enfisema grave.

Relevância para o SUS
O projeto aborda a doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC), que afeta cerca de 210 milhões de pessoas mundialmente, sendo uma das enfermidades mais prevalentes. No Brasil, as doenças respiratórias respondem por 67% dos óbitos notificados no país.

Resultados esperados
Espera-se que o projeto contribua para a redução do processo inflamatório pulmonar/sistêmico e melhora da função pulmonar, da capacidade de exercício e da qualidade de vida dos pacientes com enfisema grave, sem acarretar toxicidade renal e hepática. O estudo pretende trazer avanços na compreensão dos mecanismos celulares e moleculares envolvidos com a terapia, além de desenvolver estratégias de potencialização das células mesenquimais estromais.

Proposta de disseminação do conhecimento
Em relação ao plano de divulgação científica e de disseminação de resultados, o projeto prevê apresentação em eventos científicos internacionais e publicação de dois artigos científicos em periódicos, sendo um deles relacionado aos dados obtidos com o ensaio clínico e outro com os dados do estudo *in vitro*.

PRELIMINAR

4 IMUNIDADE TRIBUTÁRIA E RENÚNCIA FISCAL

4.1 Introdução

O fomento a projetos de pesquisa no âmbito do Decit/SCTIE/MS ocorre por meio de diferentes modalidades de financiamento, destacando-se os mecanismos de imunidade tributária, operacionalizados pelo Proadi-SUS, bem como por renúncia fiscal, por meio do Pronon e do Pronas/PCD. Esses instrumentos viabilizam a destinação de recursos a iniciativas estratégicas voltadas ao fortalecimento do SUS, impulsionando a pesquisa, a inovação e o desenvolvimento tecnológico em saúde, com potencial de aprimorar ações de prevenção, diagnóstico e tratamento.

O Proadi-SUS, em particular, constitui um dos principais mecanismos de indução de projetos estruturantes em saúde, sendo regulamentado pelo Anexo XCIII da Portaria de Consolidação nº 5, de 28 de setembro de 2017, e pela Lei Complementar nº 187, de 16 de dezembro de 2021. Essas normativas estabelecem os critérios para certificação das Entidades Beneficentes de Assistência Social (CEBAS) e disciplinam a concessão de imunidade às contribuições sociais, incluindo PIS, Cofins e cota patronal do INSS, condicionada à execução de projetos de apoio ao SUS.

A participação no Proadi-SUS está restrita a instituições de saúde reconhecidas como de excelência pelo Ministério da Saúde, mediante cumprimento de critérios técnicos que avaliam a qualidade assistencial, a capacidade de inovação, a eficiência na gestão e o compromisso institucional com a melhoria contínua do sistema. Atualmente, sete instituições integram o programa, conforme descrito no **Quadro 12**.

Quadro 12 – Instituições de excelência integrantes do Proadi-SUS

Instituições de Excelência do Proadi-SUS	
AHMV	Associação Hospitalar Moinhos de Vento
Hcor	Associação Beneficente Síria – Hospital do Coração
ACCamargo	Fundação Antônio Prudente – A.C. Camargo Cancer Center
HAOC	Hospital Alemão Oswaldo Cruz
BP	Real e Benemérita Associação Portuguesa de Beneficência
HSL	Sociedade Beneficente de Senhoras Hospital Sírio-Libanês
HIAE	Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein

Fonte: elaboração própria.

PRELIMINAR

O Proadi-SUS estrutura-se em ciclos trienais, nos quais são aprovados projetos alinhados às diretrizes do Plano Nacional de Saúde, abrangendo áreas como Avaliação e Incorporação de Tecnologias, Capacitação de Recursos Humanos, Pesquisas de Interesse Público em Saúde e Desenvolvimento de Técnicas e Gestão em Serviços de Saúde. Atualmente, o programa encontra-se em seu 6º triênio de execução (2024–2026). Por meio dessas frentes, o Proadi-SUS contribui para a ampliação do acesso a tecnologias em saúde, a qualificação das práticas assistenciais, o avanço do conhecimento científico e a melhoria da qualidade de vida da população.

Complementarmente, o Pronon e o Pronas/PCD, regulamentados pelo Anexo LXXXVI-A da Portaria de Consolidação nº 5/2017, constituem mecanismos de renúncia fiscal voltados à captação de recursos provenientes de doações de pessoas físicas e jurídicas. Esses programas têm como finalidade apoiar ações de prevenção e tratamento do câncer, bem como promover a reabilitação da pessoa com deficiência, abrangendo atividades assistenciais, formação e qualificação de recursos humanos e desenvolvimento de pesquisas em diferentes estágios, da pesquisa básica à avaliação de tecnologias e estudos socioantropológicos.

Os projetos no âmbito do Pronon e do Pronas/PCD são submetidos por meio de editais anuais do Ministério da Saúde, observando critérios de mérito técnico-científico e aderência às prioridades estabelecidas pelas secretarias finalísticas. Esses instrumentos ampliam a base institucional de pesquisa em saúde no país, envolvendo um conjunto diversificado de instituições e fortalecendo a capacidade de resposta do SUS em áreas estratégicas.

Nesse contexto, os mecanismos de imunidade tributária e renúncia fiscal configuram-se como instrumentos indutores do desenvolvimento científico e tecnológico em saúde, ao viabilizar a implementação de iniciativas inovadoras no SUS. É nesse ambiente que o Programa Genomas Brasil se consolida como política estruturante, alinhada às tendências globais da saúde de precisão e orientada à sua aplicação em larga escala. O suporte desses instrumentos assegura sustentabilidade financeira, fomenta a produção científica e o desenvolvimento tecnológico e contribui para a incorporação de soluções inovadoras, ampliando o acesso da população a diagnósticos e terapias mais precisas e efetivas.

PRELIMINAR

4.2 Resultados

O Ministério da Saúde tem apoiado, por meio dos mecanismos de imunidade tributária e renúncia fiscal, um conjunto expressivo de projetos de pesquisa em saúde. Desde 2020, foram aprovados 105 projetos no âmbito do Proadi-SUS (R$ 1,12 bilhão), 47 pelo Pronon (R$ 256,6 milhões) e 17 pelo Pronas/PCD (R$ 44,4 milhões), envolvendo dezenas de instituições em todo o país.

No recorte específico do Programa Genomas Brasil, esses instrumentos financiaram 16 projetos, sendo 12 via Proadi-SUS e 4 via Pronon, totalizando R$ 390.982.641,81 (**Tabela 28** e **Figura 14**). A distribuição territorial evidencia forte concentração na Região Sudeste (68,75% dos projetos e 89% dos recursos), seguida pelas Regiões Sul (18,75% e 8,5%) e Nordeste (12,5% e 2,5%), sem participação das Regiões Norte e Centro-Oeste.

Tabela 28 – Número de projetos e recursos financeiros investidos no âmbito do Proadi-SUS e Pronon, segundo instituição e Unidade da Federação

PROGRAMA	INSTITUIÇÃO	UF	NÚMERO DE PROJETOS	RECURSOS FINANCEIROS (R$)
Proadi-SUS	AHMV	RS	3	33.185.823,60
	BP	SP	2	185.131.992,24
	HAOC	SP	2	7.483.941,19
	Hcor	SP	1	9.103.997,17
	HIAE	SP	3	127.829.609,47
	ACCamargo	SP	1	5.287.497,69
Pronon	FAEPA	SP	1	7.459.752,71
	GEEON	CE	2	9.683.267,98
	Inca	RJ	1	5.816.759,76
TOTAL			**16**	**390.982.641,81**

Fonte: elaboração própria.

Esse padrão reflete a concentração histórica da capacidade científica no eixo Sul-Sudeste, particularmente nas Entidades de Saúde de Reconhecida Excelência do Proadi-SUS. Ainda assim, a natureza multicêntrica dos projetos amplia a capilaridade territorial e contribui para a disseminação de competências em outras regiões, configurando-se como estratégia relevante para a descentralização da CT&I em saúde.

PRELIMINAR

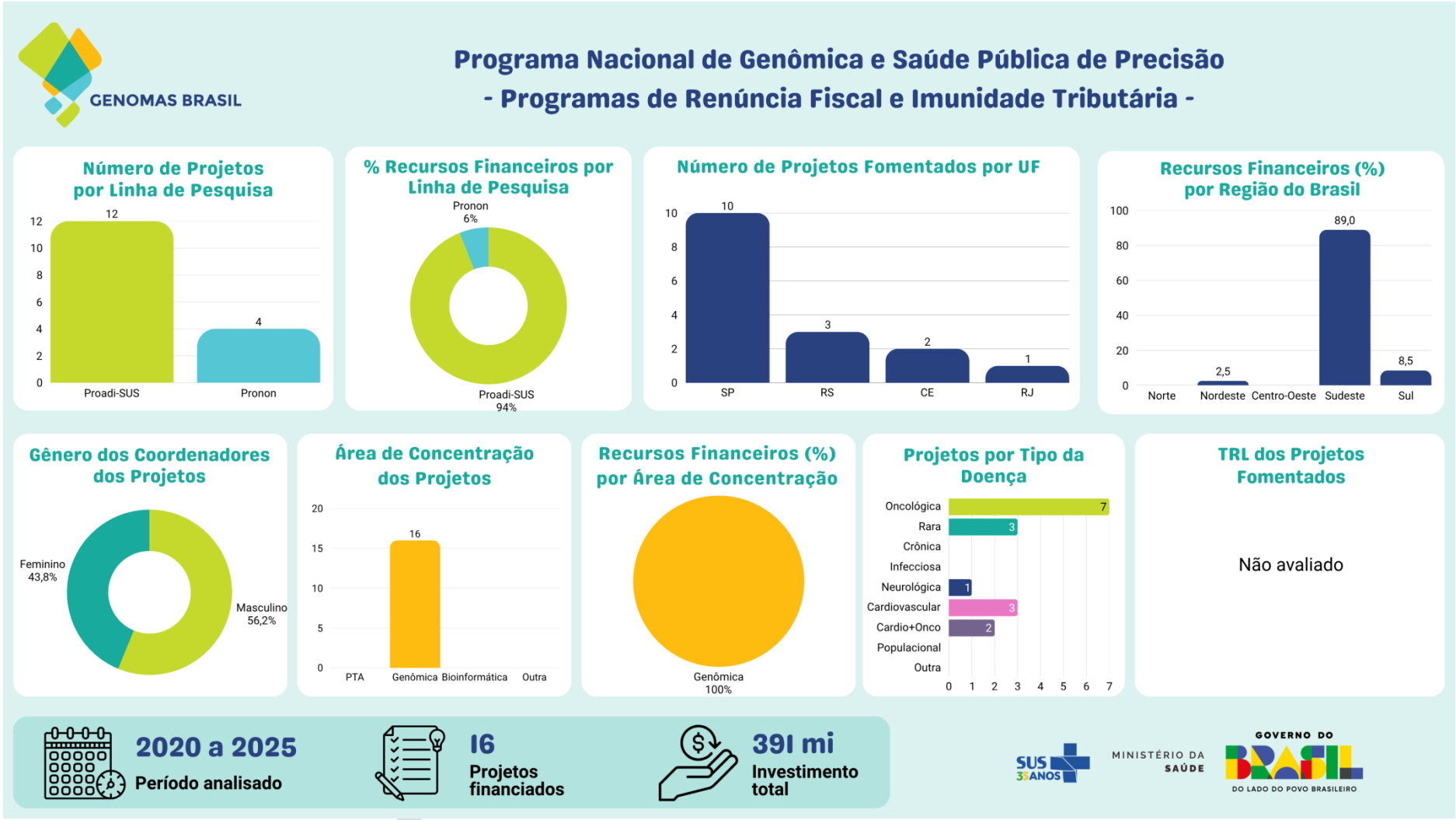
No recorte de gênero, observa-se predominância masculina entre coordenadores dos estudos (56,2% vs. 43,8%), alinhada a desigualdades estruturais já documentadas no sistema científico nacional.

Do ponto de vista temático, todos os projetos concentram-se em genômica, com priorização de condições de alta carga de doença, especialmente oncologia e doenças raras. Destacam-se investimentos expressivos em projetos de continuidade (duração superior a um triênio) no âmbito do Proadi-SUS, incluindo iniciativas em cardiologia, oncologia e doenças raras, além de projetos voltados a neoplasias específicas (como câncer de mama, próstata e hematológico), doenças cardiovasculares e acidente vascular cerebral.

Em conjunto, esses achados evidenciam que os mecanismos de imunidade tributária e renúncia fiscal desempenham papel estratégico no fortalecimento da pesquisa em saúde de precisão no Brasil. Ao viabilizar investimentos de grande escala, promover cooperação entre setor público e instituições de excelência e induzir projetos multicêntricos, esses instrumentos contribuem para a qualificação da capacidade científica nacional, a incorporação de tecnologias inovadoras no SUS e o avanço de uma agenda orientada à equidade e à sustentabilidade do sistema de saúde.

PRELIMINAR

Figura 14 – Perfil dos projetos fomentados via programas de renúncia fiscal e imunidade tributária, no âmbito do Programa Genomas Brasil



Fonte: elaboração própria.

4.3 Projetos de Pesquisa

4.3.1 Resumos Executivos

A **Tabela 29**, apresentada a seguir, reúne os resumos dos projetos de pesquisa fomentados via programa de imunidade tributária (Proadi-SUS) e renúncia fiscal (Pronon).

Tabela 29 – Resumo dos projetos de pesquisa dos programas de imunidade tributária (Proadi-SUS) e renúncia fiscal (Pronon)

Título do Projeto	PG	Instituição	UF	R$
ÁRTEMIS-Brasil: avaliação das principais variantes genéticas e seus impactos no acidente vascular cerebral no Sistema Único de Saúde	PI	AHMV	RS	14.589.378,77
Identificação de fatores etiológicos do câncer através de assinatura genômica	PN	FAEPA	SP	7.459.752,71
Mapa Genoma Brasil: saúde de precisão em oncologia e cardiologia no SUS Triênio 2021-2023	PI	BP	SP	59.732.077,82
Mapa Genoma Brasil: saúde de precisão em oncologia e cardiologia no SUS Triênio 2024-2026	PI	BP	SP	125.399.914,42
Onco-Genomas Brasil: mapeamento do câncer de mama e de próstata no sistema público brasileiro Triênio 2021-2023	PI	AHMV	RS	7.880.505,27
Onco-Genomas Brasil: mapeamento do câncer de mama e de próstata no sistema público brasileiro Triênio 2024-2026	PI	AHMV	RS	10.715.939,56
Panorama da variação genética somática do câncer de próstata na população brasileira: identificação de potenciais biomarcadores	PN	Inca	RJ	5.816.759,76
Perfil epigenético de pacientes com síndrome mielodisplásica (SMD): identificação de biomarcadores de prognóstico e prospecção de novo fármaco com ação epigenética	PN	GEEON	CE	5.862.966,79

PRELIMINAR

Título do Projeto	PG	Instituição	UF	R$
Prevalência de câncer e associação com síndromes de predisposição hereditária relacionada ao efeito fundador (mutação fundadora) na população quilombola cearense	PN	GEEON	CE	3.820.301,19
Projeto CV-Genes: avaliação do impacto do componente genético como fator de risco para doença cardiovascular aterosclerótica na população brasileira Triênio 2021-2023	PI	HAOC	SP	5.361.774,07
Projeto CV-Genes: avaliação do impacto do componente genético como fator de risco para doença cardiovascular aterosclerótica na população brasileira Triênio 2024-2026	PI	HAOC	SP	2.122.167,12
Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil em serviços públicos de saúde Triênio 2018-2020	PI	HIAE	SP	19.055.120,75
Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil em serviços públicos de saúde Triênio 2021-2023	PI	HIAE	SP	62.946.313,54
Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil em serviços públicos de saúde Triênio 2024-2026	PI	HIAE	SP	45.828.175,18
Qualificação em interpretação de variantes genéticas no contexto clínico e confecção de laudo – Qualifica Laudo: genética do câncer e de doenças raras	PI	ACCarmago	SP	5.287.497,69
Rede Nacional de Genômica Cardiovascular: bases para a construção de uma linha de cuidado em doenças cardiovasculares hereditárias no Sistema Único de Saúde (SUS)	PI	Hcor	SP	9.103.997,17

Fonte: elaboração própria.
Legenda: PG: Programa; PI: Proadi-SUS; PN: Pronon.

PRELIMINAR

ÁRTEMIS-Brasil: avaliação das principais variantes genéticas e seus impactos no acidente vascular cerebral no Sistema Único de Saúde

Ana Cláudia de Souza
Associação Hospitalar Moinhos de Vento (AHMV)

Resumo
O projeto ÁRTEMIS-Brasil propõe avaliar a prevalência de polimorfismos genéticos associados ao acidente vascular cerebral (AVC) na população brasileira e investigar seu impacto clínico e terapêutico. Em um estudo multicêntrico caso-controle, serão incluídos 1.000 participantes submetidos a sequenciamento completo do genoma, exames clínicos, laboratoriais, neuroimagem e retinografia. Além de mapear variantes genéticas, o projeto capacitará profissionais em medicina genômica e de precisão, correlacionando achados genéticos a desfechos clínicos, farmacogenômicos e cognitivos, contribuindo para a implementação da medicina personalizada no SUS.

Relevância para o SUS
O AVC é a principal causa de morte e incapacidade no Brasil, com forte impacto econômico e social. A diversidade genética única da população brasileira ainda é pouco representada em consórcios internacionais, limitando a aplicabilidade de descobertas globais. Este projeto preenche essa lacuna, ao identificar variantes genéticas e perfis farmacogenômicos relevantes para brasileiros, oferecendo subsídios para prevenção, diagnóstico e tratamento personalizados no SUS. Além disso, fortalece a capacidade científica e tecnológica do sistema, alinhando-se ao Programa Genomas Brasil e às diretrizes nacionais de doenças crônicas não transmissíveis – DCNT.

Resultados esperados
Identificação da prevalência de polimorfismos genéticos associados ao AVC na população brasileira; Análise da diversidade genômica e ancestralidade em diferentes regiões do país; Avaliação do perfil farmacogenético para orientar a prevenção secundária do AVC; Capacitação de profissionais em genética, farmacogenômica e medicina de precisão; Consolidação de um banco nacional de dados genômicos e clínicos para subsidiar políticas públicas; Produção de artigos científicos, relatórios técnicos e recomendações aplicáveis ao SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Capacitações teórico-práticas (EAD e presenciais) em genética, com certificação; Relatórios orientadores para a incorporação de estratégias de medicina de precisão no SUS; Publicações em periódicos de alto impacto, apresentações em congressos nacionais e internacionais; Produção de materiais educativos acessíveis, teleinterconsultas e aconselhamento genético, além de eventos de divulgação científica; Reuniões periódicas, encontros de investigadores e suporte contínuo para tradução do conhecimento em prática clínica.

PRELIMINAR

Identificação de fatores etiológicos do câncer através de assinatura genômica

Leandro Machado Colli
Fundação de Apoio ao Ensino, à Pesquisa e à Assistência do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FAEPA)

Resumo
A identificação de fatores etiológicos é essencial para o desenvolvimento de estratégias eficazes de enfrentamento do câncer. A análise de padrões mutacionais tem possibilitado a caracterização de mecanismos etiológicos subjacentes. Neste contexto, o estudo visa elucidar processos etiológicos na população brasileira por meio do recrutamento de 1.200 pacientes com diferentes tipos tumorais, incluindo próstata, mama, cólon, pulmão, neoplasias hematológicas, sarcoma, rim, bexiga, pâncreas, estômago, tireoide, encéfalo, cabeça e pescoço, ovário e melanoma. Serão coletadas amostras tumorais para análise somática e amostras de sangue periférico para investigação germinativa. Espera-se descrever os principais fatores de risco etiológicos da população.

Relevância para o SUS
A análise da etiologia tumoral através do uso de assinatura mutacional permitirá descrever quais são os principais fatores que levam ao desenvolvimento do câncer na nossa população. Além disso, será criado um grande banco de dados genômicos prospectivo que permitirá avaliar a prevalência de subtipos moleculares e alterações genéticas associadas ao prognóstico e possibilidades terapêuticas. Com isso, será possível propor estratégias de prevenção, diagnóstico precoce e intervenções em nível populacional, bem como avaliar protocolos de medicina de precisão adaptados ao contexto brasileiro.

Resultados esperados
Ao final do projeto, espera-se estabelecer um banco de dados clínico e genômico de pacientes oncológicos que possibilite a caracterização dos fatores de risco etiológicos na população brasileira; a avaliação da relação entre ancestralidade e tais fatores; a identificação de determinantes específicos segundo faixas etárias; a análise de padrões mutacionais em genes com terapias-alvo aprovadas no Brasil; a descrição da prevalência de subtipos moleculares; e a disponibilização de dados oncológicos e não oncológicos à comunidade científica, visando acelerar a pesquisa genômica no país.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados serão apresentados através de múltiplas estratégias: divulgação científica para profissionais da área, com publicação de artigos científicos e exposição de resultados em congressos científicos da área.

PRELIMINAR

Mapa Genoma Brasil: saúde de precisão em oncologia e cardiologia no SUS

Gustavo Cardoso Guimarães
Real e Benemérita Associação Portuguesa de Beneficência (BP)
Triênio 2021-2023

Resumo
O projeto Mapa Genoma Brasil, parceria entre o Hospital BP e o Ministério da Saúde, visa implementar estratégias de gestão populacional por meio de um banco de dados genotípicos e fenotípicos de pacientes do SUS, permitindo identificar variantes genéticas associadas à suscetibilidade e agravamento de câncer e doenças cardiovasculares. O projeto é dividido em quatro subprojetos: oncologia, cardiopatias genéticas, cardiologia populacional e qualificação de profissionais, com ações voltadas ao mapeamento genético, diagnóstico, capacitação e desenvolvimento de algoritmos de risco.

Relevância para o SUS
O projeto objetiva estratificar indivíduos com base no risco genético para doenças complexas, podendo assim traçar perfis que impactem na formulação de políticas públicas que aumentem a eficiência do SUS, além de capacitar profissionais de saúde da atenção primária para o uso da medicina genômica e saúde de precisão na prática clínica. Essa capacitação de RH proporcionará a possibilidade de implantação e desenvolvimento de registros permanentes de famílias com suspeita de agregação familiar de doenças crônicas não transmissíveis nos centros coparticipantes e participantes, o que viabiliza planos de prevenção primária e secundária dirigidos.

Resultados esperados
Contribuir para a implementação de estratégias de gestão populacional em câncer e doenças cardiovasculares, através da disponibilização de um banco de dados completo, contendo informações genotípicas e fenotípicas dos pacientes atendidos no SUS, o qual possibilitará identificar variantes genéticas associadas à suscetibilidade e ao agravamento dessas doenças.

Proposta de disseminação do conhecimento
A disseminação dos resultados será feita por meio de publicações em periódicos científicos de alto impacto e apresentações em congressos nacionais e internacionais. O banco de dados gerado será disponibilizado em repositórios públicos, promovendo transparência e colaboração científica. Além disso, serão realizadas ações de divulgação para a comunidade médica e pacientes, incluindo *workshops*, *webinars* e a criação de um repositório de informações e educação continuada em plataforma WEB na área de genética, genômica e saúde de precisão, ampliando o acesso à informação e fortalecendo o impacto do projeto no SUS e na sociedade.

PRELIMINAR

Mapa Genoma Brasil: saúde de precisão em oncologia e cardiologia no SUS

Gustavo Cardoso Guimarães
Real e Benemérita Associação Portuguesa de Beneficência (BP)
Triênio 2024-2026

Resumo
O projeto Mapa Genoma Brasil, parceria entre o Hospital BP e o Ministério da Saúde, visa criar um banco de dados genotípicos e fenotípicos de pacientes do SUS para identificar variantes genéticas ligadas ao câncer e às doenças cardiovasculares. Está estruturado em quatro subprojetos: oncologia (mapeamento genético e análise de custo-efetividade), cardiopatias genéticas (diagnóstico e manejo de doenças hereditárias), cardiologia populacional (algoritmo de risco poligênico com dados da coorte ELSA Brasil) e qualificação profissional (cursos e repositório digital para capacitação em saúde de precisão).

Relevância para o SUS
O projeto visa estratificar indivíduos conforme o risco genético para doenças crônicas como câncer e cardiopatias, promovendo maior eficiência no SUS. A iniciativa apoia políticas públicas mais assertivas e capacita profissionais em medicina de precisão, integrando o ensino em todos os níveis de atenção à saúde. Isso permite identificar, registrar e acompanhar indivíduos e familiares com suspeita ou risco genético, viabilizando planos de prevenção primária e secundária direcionados, com aplicação prática na rotina clínica.

Resultados esperados
Contribuir para a implementação de estratégias de gestão populacional em câncer e doenças cardiovasculares, através da disponibilização de um banco de dados completo, contendo informações genotípicas e fenotípicas dos pacientes atendidos no SUS, o qual possibilitará identificar variantes genéticas associadas à suscetibilidade e ao agravamento dessas doenças e qualificar profissionais de saúde em medicina genômica e de precisão.

Proposta de disseminação do conhecimento
A disseminação dos resultados será feita por meio de publicações em periódicos científicos de alto impacto e apresentações em congressos nacionais e internacionais. O banco de dados gerado será disponibilizado em repositórios públicos, promovendo transparência e colaboração científica. Além disso, serão realizadas ações de divulgações para a comunidade médica e pacientes, incluindo *workshops*, *webinars* e a criação de um repositório de informações e educação continuada em plataforma WEB na área de genética, genômica e saúde de precisão, ampliando o acesso à informação e fortalecendo o impacto do projeto no SUS e na sociedade.

PRELIMINAR

Onco-Genomas Brasil: mapeamento do câncer de mama e de próstata no sistema público brasileiro

Daniela Dornelles Rosa
Associação Hospitalar Moinhos de Vento (AHMV)
Triênio 2021-2023

Resumo
Durante o triênio 2021-2023, foram incluídos 454 participantes no estudo, 261 mulheres com câncer de mama HER2+ e 193 homens com adenocarcinoma de próstata metastático. Resultados preliminares apontam que, em mulheres com câncer de mama, foram encontradas 27 variantes genéticas que podem estar relacionadas a risco aumentado de desenvolver câncer. Em homens com câncer de próstata, foram encontradas 17 variantes em 15 genes, que podem aumentar o risco de desenvolver câncer. Para todos os participantes que tiveram alterações genéticas detectadas, foram realizadas teleinterconsultas entre o médico oncologista do participante e o médico geneticista do projeto Onco-Genomas.

Relevância para o SUS
O projeto contribuirá com o Programa Genomas Brasil através do sequenciamento genômico de pacientes oncológicos que desenvolveram câncer de alta prevalência e impacto na população brasileira, bem como dados fenotípicos e clínicos. Também, apoiará a compreensão da relação entre genes e doenças na população, possibilitando ao SUS melhorias como o acesso a diagnósticos mais precisos, a capacidade de prever e prevenir doenças e a personalização do tratamento com base na informação genética. Ainda, possibilitará orientação qualificada, por meio de teleinterconsultas com geneticistas, às equipes médicas dos centros participantes, nos casos em que forem identificadas alterações genéticas.

Resultados esperados
A análise completa dos participantes incluídos nesta pesquisa permitirá identificar características genéticas relacionadas ao câncer de mama e próstata na população brasileira. Dessa forma, será possível aprimorar o diagnóstico e definir melhores estratégias de tratamento e seguimento dos pacientes com câncer de mama HER2+ e câncer de próstata metastático em nossa população, otimizando a alocação de recursos do SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O conhecimento será disseminado através de artigos científicos e sumário executivo para as instituições participantes.

PRELIMINAR

Onco-Genomas Brasil: mapeamento do câncer de mama e de próstata no sistema público brasileiro

Daniela Dornelles Rosa
Associação Hospitalar Moinhos de Vento (AHMV)
Triênio 2024-2026

Resumo
No triênio 2024-2026, a estimativa de inclusão é de 490 pacientes com diagnóstico de câncer do subtipo triplo-negativo, para as quais será realizada a coleta de sangue periférico para análise por WGS germinativo, e análise por WES somático de 200 amostras tumorais em blocos de parafina. Fazem parte do projeto 25 instituições CACON (Centro de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia) ou UNACON (Unidade de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia) localizadas nas cinco regiões do Brasil. Estão previstas teleinterconsultas entre geneticistas do projeto e equipes médicas dos centros participantes, nos casos em que forem identificadas alterações genéticas.

Relevância para o SUS
O projeto contribuirá com o Programa Genomas Brasil por meio do sequenciamento genômico de pacientes oncológicos que desenvolveram câncer de alta prevalência e impacto na população brasileira, bem como com dados fenotípicos e clínicos. Ainda, apoiará na compreensão da relação entre genes e doenças na população, possibilitando ao SUS melhorias como o acesso a diagnósticos mais precisos, a capacidade de prever e prevenir doenças e a personalização do tratamento com base na informação genética.

Resultados esperados
A análise completa dos participantes incluídos nesta pesquisa permitirá identificar características genéticas relacionadas ao câncer de mama na população brasileira. Dessa forma, será possível aprimorar o diagnóstico e definir melhores estratégias de tratamento e seguimento das pacientes com câncer de mama triplo-negativo em nossa população, otimizando a alocação de recursos do SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O conhecimento será disseminado através de artigos científicos e sumário executivo para as instituições participantes.

PRELIMINAR

Panorama da variação genética somática do câncer de próstata na população brasileira: identificação de potenciais biomarcadores

João Paulo de Biaso Viola
Fundação Ary Frauzino para Pesquisa e Controle do Câncer (Fundação do Câncer) / Instituto Nacional de Câncer (Inca)

Resumo
O projeto busca caracterizar as alterações genéticas e o perfil de expressão gênica do câncer de próstata. O objetivo é superar as limitações dos métodos de diagnóstico atuais, que não consideram a genética molecular, e caminhar para a personalização do tratamento. O estudo, em parceria com o Inca, analisará 980 amostras de pacientes, sendo 490 com câncer de alto grau, 245 com baixo grau e 245 com patologia benigna, utilizando o sequenciamento genético de nova geração (NGS).

Relevância para o SUS
Diagnóstico diferencial: padrões moleculares para distinguir lesões benignas, reduzindo falsos negativos e positivos; Estratificação de risco: biomarcadores para diferenciar pacientes de baixo grau (ISUP 1) com doença indolente vs. risco de progressão, evitando tratamentos radicais desnecessários; Aprimoramento em alto grau (ISUP 4/5): identificar casos de progressão rápida vs. indolente, otimizando condutas e custo-efetividade; Epidemiologia molecular: estimar prevalência de alterações genéticas que indicam uso de inibidores de PARP, subsidiando políticas de acesso; Novos biomarcadores: descobrir variantes de valor prognóstico e terapêutico, contribuindo para o diagnóstico de precisão.

Resultados esperados
Transformar o câncer de próstata em doença com subtipos moleculares definidos para um tratamento direcionado; Identificar variantes genéticas com valor prognóstico e terapêutico para diagnóstico de precisão; Desenvolver padrões moleculares para diferenciar lesões benignas de malignas, reduzindo falsos positivos e negativos; Diferenciar pacientes de baixo risco que podem evitar tratamentos radicais e otimizar a conduta para casos de alto grau; Estimar a prevalência de alterações genéticas para subsidiar políticas públicas que permitam o uso de inibidores de PARP e outras terapias; Contribuição científica: gerar dados valiosos para o conhecimento da epidemiologia molecular do câncer no Brasil.

Proposta de disseminação do conhecimento
A meta é ter quatro artigos publicados em revistas especializadas, apresentar os resultados da pesquisa em quatro congressos, além da elaboração de um relatório final do estudo.

PRELIMINAR

Perfil epigenético de pacientes com síndrome mielodisplásica (SMD): identificação de biomarcadores de prognóstico e prospecção de novo fármaco com ação epigenética

Claudia do Ó Pessoa
Grupo de Educação e Estudos Oncológicos (GEEON)

Resumo
As neoplasias mielodisplásicas (SMD) são um grupo de doenças da medula óssea associadas a citopenias e risco de evolução para leucemia mieloide aguda (LMA). A terapia atual utiliza drogas epigenéticas, as quais não abrangem todos os pacientes. O projeto visa avaliar as variantes genéticas e modificações epigenéticas associadas ao prognóstico da SMD. Ademais, o potencial anticâncer e epigenético de um novo composto anticâncer, o pterocarpano (+)-PTC, será avaliado em células de pacientes e modelo animal. Os resultados podem gerar novos marcadores diagnósticos, prognósticos e terapêuticos para os pacientes com SMD/LMA.

Relevância para o SUS
A investigação de variantes genéticas e modificações epigenéticas na SMD auxiliará na caracterização clínica e predição de risco e prognóstico nesses pacientes. A utilização de uma molécula inovadora com potencial anticâncer pode representar uma alternativa para os casos cuja terapia atual não é eficiente no uso isolado e/ou combinado. Os resultados podem reduzir gastos com medicamentos importados, fortalecer a inovação nacional e subsidiar políticas públicas em oncologia, além de capacitar profissionais da saúde local com a inclusão de métodos de análise genômica em alta resolução, com potencial aplicação no SUS, ampliando a qualidade assistencial e o impacto social.

Resultados esperados
O projeto deverá identificar alterações genéticas e epigenéticas associadas às SMD, com potencial para gerar novos biomarcadores prognósticos. Serão caracterizados perfis moleculares e citogenéticos de pacientes, estabelecendo correlações clínicas relevantes e o desenvolvimento e avaliação pré-clínica de um protótipo de molécula inovadora com ação anticâncer. Esses resultados fornecerão subsídios para inovação diagnóstica e terapêutica, fortalecimento da pesquisa translacional e impacto positivo no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
O projeto dispõe de equipe dedicada à disseminação do conhecimento, com presença em redes sociais. A divulgação ocorrerá por publicações em periódicos e participações em congressos, além de ações tecnológicas como depósito de patentes, parcerias para validação de produtos com potencial de incorporação ao SUS e produção de materiais educativos, ampliando o impacto da pesquisa.

PRELIMINAR

Prevalência de câncer e associação com síndromes de predisposição hereditária relacionada ao efeito fundador (mutação fundadora) na população quilombola cearense

Ronald Feitosa Pinheiro
Grupo de Educação e Estudos Oncológicos (GEEON)

Resumo
O câncer de mama é a principal causa de morte por câncer em mulheres afro-americanas e apresenta maior gravidade em quilombolas jovens, sobretudo na forma triplo-negativa. Não há estudos genéticos específicos nessa população. Este projeto busca identificar mutações associadas à predisposição hereditária ao câncer de mama em mulheres quilombolas do Ceará, utilizando NGS e Sanger, além de investigar mutações no BRCA1. Também pretende caracterizar clinicamente pacientes, avaliar a prevalência de câncer de mama e ovário e ampliar o acesso dessa população a serviços de saúde historicamente negados.

Relevância para o SUS
Este projeto investigará mutações hereditárias, incluindo possíveis mutações fundadoras no gene BRCA1, além de avaliar fatores de risco como obesidade e inflamação. Os resultados poderão identificar variantes associadas à predisposição ao câncer de mama, caracterizar clinicamente as pacientes quilombolas e ampliar o acesso dessa população ao diagnóstico, prevenção e aconselhamento genético, contribuindo para reduzir desigualdades em saúde.

Resultados esperados
Espera-se identificar mutações germinativas ligadas à predisposição hereditária ao câncer de mama em mulheres quilombolas, incluindo mutações fundadoras, caracterizar clinicamente e epidemiologicamente os casos, e descrever a frequência e distribuição das variantes genéticas. Também se pretende relacionar predisposição genética, obesidade e inflamação crônica ao risco de câncer, promovendo conhecimento sobre fatores de risco. Os resultados devem favorecer acesso a aconselhamento genético, rastreamento, prevenção e apoiar políticas públicas inclusivas.

Proposta de disseminação do conhecimento
O estudo disseminará conhecimento por meio de publicações científicas, apresentações em congressos e divulgação em redes sociais e portal digital. Serão realizadas palestras, *workshops* e materiais educativos para comunidades quilombolas, além de treinamentos e *webinars* para profissionais de saúde e estudantes em aconselhamento genético. Parcerias com universidades e hospitais permitirão compartilhamento de dados e melhores práticas, garantindo que os resultados beneficiem diretamente a população estudada e promovam inclusão em saúde.

PRELIMINAR

Projeto CV-Genes: avaliação do impacto do componente genético como fator de risco para doença cardiovascular aterosclerótica na população brasileira

Álvaro Avezum
Hospital Alemão Oswaldo Cruz (HAOC)
Triênio 2021-2023

Resumo
A casuística foi composta por 1.758 casos e 2.039 controles. Observou-se, entre os casos, maior frequência de consanguinidade e de história familiar de doença cardiovascular aterosclerótica (DCVA). Com exceção da depressão e da alimentação não saudável, os demais fatores de risco para DCVA — hipertensão, diabetes, sedentarismo, tabagismo, dislipidemia e consumo de álcool — foram mais frequentes entre os casos. Os maiores riscos atribuíveis populacionais para DCVA foram associados ao sedentarismo (38,7%) e ao tabagismo (38,4%). Foram identificados 47 pacientes com variantes associadas à dislipidemia familiar, sem diferença na frequência entre casos e controles. Não foi possível derivar o cálculo do *Polygenic Risk Score* devido ao poder estatístico reduzido da amostra.

Relevância para o SUS
A DCVA é responsável por mais de 300.000 mortes ao ano, representando a principal causa de morte no Brasil. Atualmente, sabe-se que sete em cada dez casos de DCVA podem ser explicados por fatores de risco modificáveis. Entretanto, fatores de risco não modificáveis, como os polimorfismos genéticos, também podem contribuir para o risco cardiovascular. No Brasil, ainda são escassos dados sistematizados sobre fatores de risco que permitam uma análise integrada da contribuição do escore de risco genético e de seu impacto sobre o risco atribuível populacional para a ocorrência de eventos ateroscleróticos em seu amplo espectro clínico.

Resultados esperados
Estudo finalizado.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados da pesquisa serão disseminados por meio de manuscrito científico, site do estudo, infográficos para público leigo e veiculação por mídias sociais.

PRELIMINAR

Projeto CV-Genes: avaliação do impacto do componente genético como fator de risco para doença cardiovascular aterosclerótica na população brasileira

Álvaro Avezum
Hospital Alemão Oswaldo Cruz (HAOC)
Triênio 2024-2026

Resumo
Trata-se de um estudo de caso-controle cardiovascular com incorporação de dados genéticos para avaliar o impacto da informação genômica, previamente associada às doenças cardiovasculares poligênicas, como preditor de risco independente e em conjunto com fatores de risco modificáveis. Até 2023, foram recrutados 1329 casos e 1302 controles. Os fatores de risco mais frequentes são hipertensão, dislipidemia e diabetes; e > 90% dos casos entraram no estudo devido a infarto agudo do miocárdio. Em relação aos hábitos de vida, 44% já fumaram ou fumam atualmente, 67% já consumiram ou consomem álcool atualmente, 48% consomem menos que uma porção de frutas por dia e 75% não praticam exercício físico regularmente.

Relevância para o SUS
A doença cardiovascular aterosclerótica (DCVA) é responsável por mais de 300.000 mortes ao ano, representando a principal causa de morte no Brasil. Atualmente, sabe-se que sete em cada dez casos de DCVA podem ser explicados por fatores de risco modificáveis. Entretanto, fatores de risco não modificáveis como polimorfismos genéticos podem contribuir para o risco cardiovascular. Nesse contexto, a detecção de polimorfismos associados à DCVA poderia identificar pacientes nos quais os fatores de risco modificáveis possam ser triados/tratados de forma precoce visando à prevenção cardiovascular, evitando agravos à saúde e contribuindo para a sustentabilidade do SUS.

Resultados esperados
Espera-se obter a genotipagem de pacientes com e sem doença cardiovascular manifesta, identificar o impacto de polimorfismos genéticos como fator de risco não modificável para doença cardiovascular aterosclerótica, e identificar a correlação entre os achados genéticos e fatores fenotípicos e comportamentais na ocorrência de DCVA.

Proposta de disseminação do conhecimento
Os resultados da pesquisa serão disseminados por meio de manuscrito científico, site do estudo, infográficos para público leigo e veiculação por mídias sociais.

PRELIMINAR

Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil em serviços públicos de saúde

João Bosco de Oliveira
Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein (HIAE)
Triênio 2018-2020

Resumo
O Projeto Genomas Raros visa aplicar a genômica para o diagnóstico de doenças raras e risco hereditário de câncer no Brasil, fortalecendo o SUS com medicina de precisão. Seus objetivos incluem ampliar o acesso ao diagnóstico genético, gerar evidências para políticas públicas e integrar serviços especializados. Com mais de 9.000 sequenciamentos realizados, o projeto melhora a capacidade diagnóstica e promove equidade no cuidado de populações com condições raras.

Relevância para o SUS
O Projeto Genomas Raros tem alta relevância para o SUS por promover o diagnóstico genético de doenças raras e risco hereditário de câncer com base em genômica de precisão. Ele acelera a identificação de condições raras, reduz exames desnecessários e hospitalizações, melhora condutas clínicas e amplia o acesso equitativo ao diagnóstico. Também fortalece a rede pública com capacitação profissional, padronização de protocolos e criação de um banco nacional de dados genômicos, contribuindo diretamente para políticas públicas mais eficazes e inclusivas.

Resultados esperados
Criação do parque de sequenciamento com a instalação e validação de dois sequenciadores NovaSeq6000 (Illumina), definição dos critérios de inclusão e exclusão para o projeto junto aos especialistas na área, desenvolvimento dos protocolos operacionais padrão para sequenciamento de genoma completo, inclusão de 17 centros de doenças raras, sequenciamento de 1.000 genomas completos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realização do *Workshop* do projeto.

PRELIMINAR

Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil em serviços públicos de saúde

João Bosco de Oliveira
Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein (HIAE)
Triênio 2021-2023

Resumo
O Projeto Genomas Raros visa aplicar a genômica para o diagnóstico de doenças raras e risco hereditário de câncer no Brasil, fortalecendo o SUS com medicina de precisão. Seus objetivos incluem ampliar o acesso ao diagnóstico genético, gerar evidências para políticas públicas e integrar serviços especializados. Com mais de 9.000 sequenciamentos realizados, o projeto melhora a capacidade diagnóstica e promove equidade no cuidado de populações com condições raras.

Relevância para o SUS
O Projeto Genomas Raros tem alta relevância para o SUS por promover o diagnóstico genético de doenças raras e risco hereditário de câncer com base em genômica de precisão. Ele acelera a identificação de condições raras, reduz exames desnecessários e hospitalizações, melhora condutas clínicas e amplia o acesso equitativo ao diagnóstico. Também fortalece a rede pública com capacitação profissional, padronização de protocolos e criação de um banco nacional de dados genômicos, contribuindo diretamente para políticas públicas mais eficazes e inclusivas.

Resultados esperados
Atualização dos protocolos operacionais padrão para sequenciamento de genoma completo, inclusão de 20 centros de doenças raras, sequenciamento de 7.000 genomas completos, 1.000 transcriptomas, 300 sequenciamentos Nanopore, *workshops* anuais, laudamento de 7.000 genomas, *workshop* de treinamento em análise de genoma completo, *workshops* de acompanhamento, um estudo de análise de custo-efetividade.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realização de *workshops* anuais de acompanhamento do projeto, publicação de artigos e apresentação de trabalhos científicos em congressos.

PRELIMINAR

Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no Brasil em serviços públicos de saúde

Tatiana Ferreira de Almeida
Sociedade Beneficente Israelita Brasileira Hospital Albert Einstein (HIAE)
Triênio 2024-2026

Resumo
O Projeto Genomas Raros visa aplicar a genômica para o diagnóstico de doenças raras e risco hereditário de câncer no Brasil, fortalecendo o SUS com medicina de precisão. Seus objetivos incluem ampliar o acesso ao diagnóstico genético, gerar evidências para políticas públicas e integrar serviços especializados. Com mais de 9.000 sequenciamentos realizados, o projeto melhora a capacidade diagnóstica e promove equidade no cuidado de populações com condições raras.

Relevância para o SUS
O Projeto Genomas Raros tem alta relevância para o SUS por promover o diagnóstico genético de doenças raras e risco hereditário de câncer com base em genômica de precisão. Ele acelera a identificação de condições raras, reduz exames desnecessários e hospitalizações, melhora condutas clínicas e amplia o acesso equitativo ao diagnóstico. Também fortalece a rede pública com capacitação profissional, padronização de protocolos e criação de um banco nacional de dados genômicos, contribuindo diretamente para políticas públicas mais eficazes e inclusivas.

Resultados esperados
Sequenciamento de 3.000 genomas, laudamento de 6.500 genomas, três *workshops* de acompanhamento, um *workshop* de treinamento de análise de genomas, acompanhamento de cinco pessoas para treinamento em análise de genomas, inclusão de 22 centros de doenças raras, publicação de três estudos de custo-efetividade e publicação de três artigos científicos.

Proposta de disseminação do conhecimento
Realização de *workshops* de acompanhamento, estudos de custo-efetividade e publicações científicas em periódicos e em congressos.

PRELIMINAR

Qualificação em interpretação de variantes genéticas no contexto clínico e confecção de laudo – Qualifica Laudo: genética do câncer e de doenças raras

Giovana Tardin Torrezan e Luiza Virmond
Fundação Antônio Prudente – A.C. Camargo Cancer Center
Triênio 2024-2026

Resumo
O sequenciamento genético é uma ferramenta estratégica para o diagnóstico de síndromes hereditárias de predisposição ao câncer e de doenças raras, permitindo a implementação de estratégias personalizadas de rastreamento, prevenção e manejo clínico. O projeto visa estruturar um programa de qualificação profissional que contemple todas as etapas do processo de laudamento genético, a partir do dado bruto, incluindo análise bioinformática, classificação de variantes, pensamento crítico, interpretação clínica, elaboração de relatórios e aplicação de princípios éticos e legais relacionados à genética.

Relevância para o SUS
O projeto é altamente relevante para o SUS por enfrentar um dos principais gargalos para a consolidação da saúde de precisão no país: a escassez de profissionais qualificados para interpretar dados genéticos segundo diretrizes internacionais (ACMG/AMP) e elaborar laudos clínicos claros e padronizados. Os benefícios para o SUS são estruturantes: fortalecimento da incorporação tecnológica, qualificação do cuidado, apoio às políticas públicas de prevenção e diagnóstico precoce e ampliação do acesso equitativo à medicina de precisão.

Resultados esperados
Ao final, espera-se que os profissionais atuem como referências técnicas em suas instituições e regiões de origem, contribuindo para o fortalecimento de redes de atenção, disseminação de boas práticas e consolidação da saúde de precisão no SUS. Devem ser capazes de interpretar dados genômicos com rigor técnico; elaborar laudos baseados em evidências; apoiar equipes multiprofissionais; promover a integração entre serviços do SUS; e aplicar princípios éticos, legais e de proteção de dados, respeitando a confidencialidade e o uso responsável da informação.

Proposta de disseminação do conhecimento
Produção de relatório técnico e, possivelmente, de artigo científico para divulgar os resultados do programa de qualificação profissional, destacando as melhorias percebidas tanto pelos gestores locais quanto pelos participantes. Serão avaliados os aspectos: satisfação, aprendizado, aplicabilidade prática e percepção de gestores, além de uma análise sistemática do programa.

PRELIMINAR

Rede Nacional de Genômica Cardiovascular: bases para a construção de uma linha de cuidado em doenças cardiovasculares hereditárias no Sistema Único de Saúde (SUS)

Adriana Bastos Carvalho
Associação Beneficente Síria – Hospital do Coração (Hcor)
Triênio 2024-2026

Resumo
A Rede Nacional de Genômica Cardiovascular (Renomica) consolida uma linha de cuidado em doenças cardiovasculares hereditárias (DCH) no SUS, ampliando um projeto de 2021. Essa nova fase atuará em três eixos: 1. Consolidação – trocando exoma por genoma para 1.000 probandos e 900 familiares; 2. Expansão – com novos centros, priorizando Norte e Centro-Oeste, educação e *surveys* com famílias e profissionais; 3. Internacionalização – adotando ontologias, harmonização do banco e portal de dados integrado ao *Beacon Network*. Além disso, há divulgação em redes sociais e um modelo econômico para cardiomiopatia dilatada.

Relevância para o SUS
Arritmias são causa importante de morte no Brasil; a morte súbita por taquiarritmias ventriculares soma milhões de óbitos/ano e aumenta com a idade. Além da doença arterial coronariana aterosclerótica, parcela relevante decorre de doenças hereditárias, como cardiomiopatias hipertrófica, dilatada e arritmogênica, canalopatias e aortopatias. As doenças são silenciosas e podem acometer diversos membros da mesma família. O diagnóstico genético orienta prevenção (medicação, cardioversor desfibrilhador implantável - CDI, cirurgia da aorta) e o rastreio em cascata dos familiares, reduzindo eventos e óbitos evitáveis no SUS.

Resultados esperados
Esta proposta visa ampliar o diagnóstico genético de DCH, facilitando acesso a tratamento e seguimento; produzir evidências nacionais, elevando a diversidade genética global; fortalecer o Genomas Brasil com WGS, promovendo ciência e tecnologia em favor dos usuários do SUS; gerar subsídios para uma linha de cuidado sustentável para pessoas com DCH e o rastreio de familiares; avaliar tecnologias com potencial de implementação, reduzindo custos e aumentando a eficiência na atenção cardiovascular no SUS.

Proposta de disseminação do conhecimento
Traduzir e divulgar resultados para público amplo: definir objetivos (além de artigos e redes/website), selecionar achados aplicáveis, mapear públicos (acadêmicos, gestores, profissionais de saúde), criar mensagens-chave por público, traçar estratégias e avaliar impacto. Em paralelo: capacitar pessoas; treinar centros em regiões menos favorecidas; organizar, implementar e avaliar a linha de cuidado para DCH; e contribuir com o mapa genômico brasileiro.

PRELIMINAR

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao longo de seus primeiros cinco anos, o Programa Genomas Brasil consolidou-se como uma política pública estruturante para o desenvolvimento e a aplicação da genômica e da saúde de precisão no âmbito do SUS, articulando de forma inédita fomento à pesquisa, desenvolvimento tecnológico, formação de recursos humanos e construção de infraestrutura nacional de dados genômicos. Ao mobilizar diferentes instrumentos de financiamento, incluindo Chamadas Públicas, contratações diretas e mecanismos de imunidade tributária e renúncia fiscal, o Programa viabilizou um portfólio robusto e diversificado de projetos, com investimentos expressivos e abrangência temática que contempla desde estudos populacionais até o desenvolvimento de produtos de terapias avançadas.

Os resultados alcançados evidenciam avanços significativos na ampliação da capacidade científica e tecnológica instalada no país, com destaque para o fortalecimento de redes colaborativas, a consolidação de centros de referência e a indução de projetos multicêntricos. A criação e a estruturação de um banco nacional de dados genômicos e clínicos, associadas à implementação de um biobanco de referência, posicionam o Brasil em um patamar estratégico no cenário internacional, especialmente ao priorizar a diversidade genética de sua população e contribuir para a redução de assimetrias históricas na produção global de conhecimento em genômica.

No campo da formação de capital humano, o Programa demonstrou caráter estruturante ao induzir iniciativas que abrangem desde a qualificação de pesquisadores em nível avançado até a capacitação de profissionais de saúde para atuação no SUS. A implementação de residências multiprofissionais, cursos de especialização e estratégias de ensino a distância amplia a sustentabilidade das ações de formação ao fortalecer a base técnica necessária para a incorporação da saúde de precisão na prática assistencial.

Apesar dos avanços, persistem desafios estruturais relevantes. A concentração regional dos investimentos e da capacidade científica, especialmente no eixo Sudeste-Sul, evidencia a necessidade de intensificar estratégias de descentralização e fortalecimento de capacidades nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste. Adicionalmente, a incorporação de tecnologias de alta complexidade, como os Produtos de Terapias Avançadas, ainda enfrenta barreiras relacionadas a custos elevados, exigências regulatórias e infraestrutura

PRELIMINAR

especializada, demandando coordenação interinstitucional e políticas industriais alinhadas ao Ceis.

Outro eixo crítico refere-se à governança de dados, que exigirá a consolidação de marcos regulatórios, modelos de consentimento e mecanismos de acesso que garantam, simultaneamente, segurança, interoperabilidade e uso ético dos dados. Nesse contexto, a implementação do GenBR Database representa um passo decisivo para assegurar a sustentabilidade científica e a inserção internacional do Brasil em redes colaborativas de grande escala.

No plano internacional, o Programa tem ampliado sua projeção ao estabelecer parcerias estratégicas, participar de fóruns globais e contribuir para a agenda de equidade genômica, posicionando o Brasil como referência entre países de renda média na implementação de políticas públicas em saúde de precisão.

Em perspectiva, o Genomas Brasil apresenta-se não apenas como uma iniciativa de fomento à pesquisa, mas como um vetor de transformação estrutural do SUS, ao integrar ciência de fronteira, inovação tecnológica e compromisso com a equidade. A consolidação de seus próximos ciclos dependerá da capacidade de aprofundar a articulação entre pesquisa, desenvolvimento produtivo e incorporação tecnológica, assegurando que os benefícios da genômica e da saúde de precisão se traduzam em aperfeiçamento no cuidado à saúde da população brasileira.

PRELIMINAR

REFERÊNCIAS

1 TURNBULL, C. *et al.* The 100 000 Genomes Project: bringing whole genome sequencing to the NHS. **BMJ**, [*s. l.*], v. 361, k1687, 2018. DOI: https://doi.org/10.1136/bmj.k1687.

2 RAMIREZ, A. H. *et al.* The All of Us Research Program: data quality, utility, and diversity. **Patterns**, New York, v. 3, n. 8, 100570, 2022. DOI: https://doi.org/10.1016/j.patter.2022.100570.

3 PFMG2025 CONTRIBUTORS. PFMG2025-integrating genomic medicine into the national healthcare system in France. **The Lancet Regional Health – Europe**, [*s. l.*], v. 50, 101183, 2025. DOI: https://doi.org/10.1016/j.lanepe.2024.101183.

4 MBAREK, H. *et al.* Qatar genome: insights on genomics from the Middle East. **Human Mutation**, Hoboken, v. 43, n. 4, p. 499-510, 2022. DOI: https://doi.org/10.1002/humu.24336.

5 STARK, Z. *et al.* Australian Genomics: outcomes of a 5-year national program to accelerate the integration of genomics in healthcare. **American Journal of Human Genetics**, Cambridge, v. 110, n. 3, p. 419-426, 2023. DOI: https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2023.01.018.

6 SAUDI GENOME PROJECT TEAM. The Saudi Human Genome Program: an oasis in the desert of Arab medicine is providing clues to genetic disease. **IEEE Pulse**, [*s. l.*], v. 6, n. 6, p. 22-26, 2015. DOI: https://doi.org/10.1109/MPUL.2015.2476541.

7 LI, Z. *et al.* CMDB: the comprehensive population genome variation database of China. **Nucleic Acids Research**, Oxford, v. 51, n. D1, p. D890-D895, Jan. 2023. DOI: https://doi.org/10.1093/nar/gkac638.

8 KURKI, M. I. *et al.* FinnGen provides genetic insights from a well-phenotyped isolated population. **Nature**, London, v. 613, n. 7944, p. 508-518, 2023. DOI: https://doi.org/10.1038/s41586-022-05473-8.

9 CIOTTI, M. *et al.* The COVID-19 pandemic. **Critical Reviews in Clinical Laboratory Sciences**, London, v. 57, n. 6, p. 365-388, Sep. 2020. DOI: https://doi.org/10.1080/10408363.2020.1783198.

10 NAÇÕES UNIDAS BRASIL. **Objetivos de Desenvolvimento Sustentável**. Brasília, DF: Nações Unidas Brasil, 2026. Disponível em: https://brasil.un.org/pt-br/sdgs. Acesso em: 10 jul. 2026.

11 ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE. **Genômica humana para a saúde**: ampliando o impacto de pesquisas eficazes: relatório da reunião regional realizada na Região das Américas. Brasília, 15 e 16 de maio de 2024. Washington, DC: OPAS, 2025. Disponível em: https://iris.paho.org/items/1a6b3408-6f1e-428d-938b-6d956f4a6fad. Acesso em: 10 jul. 2026.

12 BRASIL. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018. Dispõe sobre a proteção de dados pessoais e altera a Lei nº 12.965, de 23 de abril de 2014 (Marco Civil da Internet). **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, ano 157, p. 59, 15 ago. 2018.

13 BRASIL. Decreto nº 12.708, de 31 de outubro de 2025. Altera o Decreto nº 11.798, de 28 de novembro de 2023, que aprova a Estrutura Regimental e o Quadro Demonstrativo dos Cargos em Comissão e das Funções de Confiança do Ministério da Saúde, e remaneja e transforma cargos em comissão e funções de confiança. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, ed. 209, p. 8, 3 nov. 2025.

PRELIMINAR

14 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. **Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde**. 2. ed., 2. reimpr. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2016. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_ciencia_tecnologia_saude_2ed.pdf?utm_source=chatgpt.com. Acesso em: 10 jul. 2026.

15 BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.949, de 4 de agosto de 2020. Altera a Portaria de Consolidação nº 5/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, para instituir o Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão – Genomas Brasil e o Conselho Deliberativo do Programa Genomas Brasil. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, ano 149, p. 87, 5 ago. 2020.

16 BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 6.581, de 29 de janeiro de 2025. Altera dispositivos do Capítulo IV-A do Título VI da Portaria de Consolidação GM/MS nº 5, de 28 de setembro de 2017, para modificar a forma de organização e estruturação do Programa Nacional de Genômica e Saúde Pública de Precisão – Genomas Brasil e para instituir a Câmara Técnica de Assessoramento do Programa. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, ed. 22, p. 121, 31 jan. 2025. Disponível em: https://www.in.gov.br/web/dou/-/portaria-gm/ms-n-6.581-de-29-de-janeiro-de-2025-610281773. Acesso em: 9 out. 2026.

17 BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 5.801, de 28 de novembro de 2024. Institui o Programa de Ações Afirmativas do Ministério da Saúde. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, ed. 231, p. 222, 2 dez. 2024. Disponível em: https://www.in.gov.br/web/dou/-/portaria-gm/ms-n-5.801-de-28-de-novembro-de-2024-598852932. Acesso em: Acesso em: 9 out. 2026.

18 ANDRADE, K. R. C.; PEREIRA, M. G. Knowledge translation in the reality of Brazilian public health. **Revista de Saúde Pública**, São Paulo, v. 54, 72, 2020. DOI: https://doi.org/10.11606/s1518-8787.2020054002073.

19 SIQUEIRA, A. S. E. *et al.* Ciência, tecnologia e inovações em oncologia. **Revista Brasileira de Cancerologia**, Rio de Janeiro, v. 68, n. 2, e-002809, 2022. DOI: https://doi.org/10.32635/2176-9745.RBC.2022v68n2.2809.

20 FRANÇA, G. V. A. *et al.* Five years of the Genomas Brasil Program: advancing genomics and precision health within Brazil's unified health system. **The BRICS Health Journal**, [*s. l.*], v. 2, n. 3, p. 41-59, 2025. DOI: https://doi.org/10.47093/3034-4700.2025.2.3.41-59.

21 ROCHA, C. S. *et al.* The Brazilian Initiative on Precision Medicine (BIPMed): fostering genomic data-sharing of underrepresented populations. **NPJ Genomic Medicine**, London, v. 5, 42, Oct. 2020. DOI: https://doi.org/10.1038/s41525-020-00145-6.

22 REHM, H. L. *et al.* GA4GH: international policies and standards for data sharing across genomic research and healthcare. **Cell Genomics**, Cambridge, v. 1, n. 2, 100029, Nov. 2021. DOI: https://doi.org/10.1016/j.xgen.2021.100029.

23 HARROW, J. *et al.* ELIXIR-EXCELERATE: establishing Europe's data infrastructure for the life science research of the future. **The EMBO Journal**, Heidelberg, v. 40, n. 6, e107409, Mar. 2021. DOI: https://doi.org/https://doi.org/10.15252/embj.2020107409.

24 WORLD HEALTH ORGANIZATION. **The Technical Advisory Group on Genomics (TAG-G)**. Geneva: World Health Organization, [2021?]. Disponível em: https://www.who.int/groups/technical-advisory-group-on-genomics-(tag-g). Acesso em: 19 abr. 2026.

PRELIMINAR



Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde
bvsms.saude.gov.br

