



Ministério da Saúde
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação-Geral de Doenças Raras

NOTA INFORMATIVA Nº 3/2026-CGRAR/DAET/SAES/MS

1. ASSUNTO

1.1. Fluxo assistencial para solicitação do Sequenciamento Completo do Exoma (SCE) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

2. CONTEXTUALIZAÇÃO

2.1. O Sequenciamento Completo do Exoma (SCE) constitui uma das principais ferramentas diagnósticas da medicina genômica contemporânea, sendo amplamente utilizado na investigação de doenças raras, síndromes genéticas e condições neurológicas complexas.

2.2. Sua realização compreende um fluxo integrado de etapas laboratoriais, bioinformáticas e de interpretação clínica, que demandam infraestrutura tecnológica especializada e atuação multiprofissional qualificada. Esse processo envolve analistas de genômica, revisores técnicos e médicos geneticistas, responsáveis pela análise dos dados, validação dos achados e emissão de laudos clínicos.

2.3. Diante dessa complexidade, o Ministério da Saúde, por intermédio da Coordenação-Geral de Doenças Raras (CGRAR), do Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET) e da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES), formalizou parcerias institucionais com o Laboratório de Biologia Molecular do Instituto Nacional de Cardiologia (LBM-INC) e com o Laboratório de Biologia Molecular e Medicina Genômica do Instituto Fernandes Figueira (LBMMG-IFF/Fiocruz), com previsão de repasse orçamentário, com o objetivo de viabilizar a oferta do SCE no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

2.4. A presente Nota Técnica orienta os procedimentos técnico-operacionais para execução da iniciativa piloto de ampliação do acesso ao Sequenciamento Completo do Exoma (SCE) para o diagnóstico de doenças raras no âmbito do SUS, no contexto das parcerias institucionais firmadas pela CGRAR/DAET/SAES/MS. Essa ação pretende avaliar o modelo de organização e operacionalização do Sequenciamento Completo do Exoma no SUS.

3. ORGANIZAÇÃO DA EXECUÇÃO E COMPETÊNCIAS DOS ATORES ENVOLVIDOS NO SCE

3.1. A operacionalização do piloto do SCE no âmbito do SUS será estruturada de forma coordenada, com definição clara das atribuições dos atores envolvidos, conforme descrito a seguir.

3.1.1. Laboratório Nacional para Sequenciamento Completo do Exoma (LN1-SCE)

O Laboratório de Biologia Molecular do Instituto Nacional de Cardiologia (LBM-INC) atuará como Laboratório Nacional para Sequenciamento Completo do Exoma (LN1-SCE), constituindo a instância

responsável pela **coordenação e execução do exame** no âmbito da iniciativa.

Compete ao LN1-SCE:

I - realizar o processamento laboratorial das amostras, o sequenciamento e a análise bioinformática dos dados gerados;

II - realizar a interpretação dos resultados e a emissão de laudos clínicos, em conformidade com os protocolos e diretrizes estabelecidos;

III - coordenar o fluxo operacional do SCE, incluindo o recebimento, a rastreabilidade e o processamento das amostras;

IV - realizar o cadastramento e a ativação dos serviços habilitados, bem como prestar suporte técnico e operacional aos estabelecimentos participantes;

V - estabelecer e disseminar orientações técnicas e operacionais necessárias à execução do SCE no âmbito do SUS;

VI - assegurar a padronização dos procedimentos, a qualidade dos processos e a integridade das informações geradas; e

VII - articular-se com o Laboratório Nacional de Apoio ao Sequenciamento do exoma completo, quando necessário, para fins de suporte complementar, inclusive em situações de contingência ou demandas específicas.

3.2. **Laboratório Nacional de Apoio ao Sequenciamento Completo do Exoma (LN2-SCE):**

O Laboratório de Biologia Molecular e Medicina Genômica do Instituto Fernandes Figueira (LBMMG-IFF/Fiocruz) atuará como **Laboratório de Apoio Técnico-Científico** no âmbito da iniciativa, competindo-lhe atuar de forma complementar ao LN1-SCE, inclusive como retaguarda operacional (backup), visando assegurar a continuidade e a resiliência da execução do exame.

Compete ao LN2-SCE:

I - apoiar o LN1-SCE em situações de contingência operacional, quando necessário, contribuindo para a continuidade do processamento das amostras e das análises;

II - colaborar na análise de casos complexos, quando necessário, incluindo a interpretação de variantes genéticas e a reanálise clínica quando necessário;

III - prestar suporte técnico-científico, quando necessário, aos serviços habilitados no SUS, especialmente no âmbito da genética clínica e doenças raras;

IV - apoiar a qualificação do processo assistencial, por meio de ações de capacitação técnica e disseminação de boas práticas; e

V - contribuir para a expansão progressiva da cobertura assistencial da rede, em articulação com o LN1-SCE e os serviços habilitados.

3.3. **Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR):**

Os Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) que optarem por se cadastrar e forem devidamente ativados junto ao LN1-SCE passam a integrar o fluxo assistencial do SCE no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), devendo observar integralmente o presente regramento.

A execução das atividades relacionadas ao SCE fica condicionada ao prévio cadastro e ativação do serviço, não sendo admitida a realização dessas atividades por serviços não habilitados.

3.3.1. **Cadastro e ativação do SRDR**

O processo de cadastro e ativação do SRDR observará, obrigatoriamente, as seguintes etapas:

I - estabelecimento de contato com o LN1-SCE por meio do endereço

eletrônico institucional eri_coletas@inc.saude.gov.br;

II – agendamento, pelo LN1-SCE, do processo de ativação do serviço, compreendendo:

- a) cadastramento do serviço na plataforma REDCap da ação;
- b) cadastramento da equipe responsável;
- c) orientação técnica quanto ao correto preenchimento da plataforma REDCap para solicitação dos exames;
- d) orientação técnica para realização da coleta de amostra por swab bucal;
- e) disponibilização de treinamentos remotos;
- f) orientação técnica quanto à coleta, ao acondicionamento e ao envio das amostras.

3.3.2. **Competências do SRDR**

Compete aos SRDR cadastrados e ativados:

- I. realizar o acolhimento do paciente no âmbito do serviço;
- II. proceder à indicação clínica do exame, devidamente justificada;
- III. realizar avaliação clínica detalhada por médico geneticista, com registro em prontuário;
- IV. obter e registrar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), previamente à solicitação do exame;
- V. registrar e analisar os exames complementares pertinentes;
- VI. realizar o cadastramento do paciente na plataforma REDCap, com preenchimento completo, fidedigno e rastreável das informações;
- VII. proceder à coleta, ao acondicionamento e ao envio das amostras biológicas ao LN1-SCE, em conformidade com os protocolos técnicos vigentes;
- VIII. realizar a devolutiva pós-exame, com interpretação clínica dos resultados e consulta em aconselhamento genético; e
- IX. monitorar a disponibilização do resultado, garantir sua devida incorporação ao prontuário do paciente e assegurar a adoção das condutas clínicas cabíveis.

3.3.3. **Responsabilidades operacionais do SRDR**

Adicionalmente, compete ao SRDR assegurar que:

- I. o cadastro dos pacientes na plataforma REDCap contenha todas as informações clínicas, laboratoriais e documentais pertinentes ao caso, de forma completa, fidedigna e rastreável;
- II. todas as etapas relacionadas à coleta, ao acondicionamento e ao envio das amostras biológicas estejam em conformidade com os protocolos técnicos estabelecidos;
- III. o paciente receba a devolutiva do exame, com a devida interpretação clínica dos resultados e a realização de consulta em aconselhamento genético pós-SCE, incluindo orientações quanto ao seguimento assistencial.

3.4. **Requisitos para solicitação do SCE**

O SCE somente poderá ser solicitado por Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) previamente cadastrados e ativados junto ao LN1-SCE, devendo a solicitação ser realizada exclusivamente por médico geneticista vinculado ao SRDR.

A solicitação do exame está condicionada à realização de avaliação clínica especializada e ao cumprimento integral das etapas estabelecidas neste item.

3.5. **Avaliação clínica obrigatória**

O médico geneticista deverá realizar avaliação clínica completa,

compreendendo, no mínimo:

- I. avaliação de suspeita clínica de deficiência intelectual (DI) e/ou atraso global do desenvolvimento (AGD);
- II. anamnese genética detalhada, com investigação de história familiar;
- III. elaboração de heredograma;
- IV. análise de consanguinidade e definição de padrão de herança;
- V. exame físico com enfoque dismorfológico, incluindo a avaliação de características faciais, cranianas e de membros, com vistas à identificação de síndromes;
- VI. fenotipagem estruturada por meio da *Human Phenotype Ontology* (HPO), com o objetivo de padronizar os achados clínicos e subsidiar a adequada análise genética; e
- VII. indicação do exame devidamente fundamentada no contexto clínico do paciente.

3.6. **Indicação do exame**

O SCE somente poderá ser solicitado por médico geneticista após avaliação clínica especializada e identificação de critérios clínicos elegíveis, incluindo:

- I. suspeita de doença genética;
- II. deficiência intelectual (DI) e/ou atraso global do desenvolvimento (AGD); e
- III. ausência de diagnóstico após investigação clínica inicial.

A solicitação do exame deverá estar devidamente justificada pelo médico assistente.

3.7. **Registro obrigatório no REDCap**

A plataforma REDCap consiste em um sistema eletrônico estruturado para coleta, registro, gerenciamento e monitoramento de dados clínicos e laboratoriais, utilizado para submissão e acompanhamento dos casos no âmbito desta iniciativa.

O cadastro da solicitação do SCE deverá ser realizado exclusivamente por profissional autorizado do SRDR, devidamente cadastrado e ativo junto ao LN1-SCE.

A solicitação do exame deverá ser obrigatoriamente registrada na plataforma REDCap, contendo todas as informações clínicas, laboratoriais e documentais exigidas, com preenchimento completo, fidedigno, consistente e rastreável, em conformidade com os protocolos e fluxos operacionais definidos pelo LN1-SCE.

O registro deverá contemplar, no mínimo:

- I - identificação do paciente, incluindo nome completo, sexo, número do CPF, data de nascimento, etnia/cor e local de atendimento;
- II - informações clínicas detalhadas, incluindo anamnese genética, histórico familiar, heredograma, consanguinidade, idade de início, sinais e sintomas e evolução clínica;
- III - descrição da hipótese diagnóstica, conforme a classificação MONDO (Monarch Disease Ontology);
- IV - fenotipagem padronizada, com utilização da terminologia *Human Phenotype Ontology* (HPO);
- V - registro dos exames complementares realizados, com a inclusão de seus respectivos resultados; e
- VI - identificação do médico solicitante e do serviço de origem.

O preenchimento do cadastro deverá observar critérios de completude, consistência, qualidade e integridade das informações inseridas, sendo de responsabilidade do SRDR a veracidade, a atualização e a adequada instrução dos dados registrados.

O cadastro somente será considerado válido para análise pelo LN1-SCE quando o registro da solicitação estiver integralmente preenchido e acompanhado da documentação obrigatória, não sendo admitida a coleta ou o envio de amostras antes da aprovação do caso na plataforma REDCap.

3.8. **Condição para coleta e envio da amostra**

A coleta e o envio da amostra somente poderão ser realizados após:

I. aprovação do caso pelo LN1-SCE; e

II. vinculação do caso ao cadastro do paciente na plataforma REDCap.

Não é admitido o envio de amostras sem o cumprimento dessas condições.

3.9. **Coleta da amostra biológica**

A coleta do material biológico para realização do SCE será realizada exclusivamente pelo SRDR, mediante utilização de *swab* bucal, técnica não invasiva destinada à obtenção de DNA a partir de células epiteliais da mucosa oral, em conformidade com protocolos técnicos vigentes, normas de biossegurança e boas práticas laboratoriais.

Após a coleta, a amostra deverá ser acondicionada e armazenada conforme especificações técnicas, garantindo sua estabilidade até o envio ao LN1-SCE, de acordo com as orientações técnicas fornecidas ao serviço.

Toda amostra deverá ser identificada de forma legível, inequívoca e segura, no momento da coleta, contendo, no mínimo:

I. nome completo do paciente;

II. número do CPF ou outro identificador único oficial; e

III. data e hora da coleta.

Adicionalmente, deverá ser assegurada a vinculação da amostra ao respectivo registro no sistema de informação utilizado, garantindo a rastreabilidade integral do processo.

3.10. **Critérios de rejeição de amostra:**

Serão consideradas inadequadas para processamento, podendo ser rejeitadas pelo laboratório executor, as amostras que apresentarem:

I. identificação incompleta, ilegível ou divergente dos dados do paciente;

II. acondicionamento inadequado ou violação da integridade do dispositivo coletor;

III. tempo maior que 45 dias entre coleta e envio, em desacordo com as recomendações técnicas;

IV. suspeita de contaminação ou quantidade insuficiente de material biológico; e

V. descumprimento das condições prévias de coleta que comprometam a qualidade do DNA.

Nos casos de rejeição, o LN1-SCE deverá formalizar a notificação ao SRDR, com o devido registro do motivo da não conformidade, para fins de rastreabilidade e controle.

Compete ao SRDR, a partir da notificação recebida, proceder às providências necessárias para realização de nova coleta, observando integralmente os critérios técnicos estabelecidos, bem como promover a atualização dos registros nos sistemas de informação pertinentes.

3.11. **Envio da amostra**

Para o envio do material biológico, o SRDR deverá, obrigatoriamente, solicitar ao LN1-SCE, por meio do endereço eletrônico institucional eri_coletas@inc.saude.gov.br, a autorização para postagem e o fornecimento do

respectivo código de envio.

O envio deverá ser realizado exclusivamente mediante utilização do código fornecido pelo LN1-SCE, junto à Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos (Correios), observadas integralmente as orientações logísticas e de acondicionamento estabelecidas.

Não é admitido o envio por outros meios ou em desacordo com os procedimentos definidos.

3.12. **Disponibilização do resultado do Sequenciamento Completo do Exoma (SCE)**

O LN1-SCE será responsável pela recepção, processamento, análise e disponibilização do resultado do SCE para análise, em plataforma digital validada, observados os padrões técnicos, de qualidade e de segurança da informação aplicáveis.

Após o recebimento da amostra biológica e a confirmação, pelo LN1-SCE, da extração de material genético em quantidade e qualidade suficientes para análise, fica estabelecido o prazo de 60 (sessenta) dias corridos para a disponibilização do resultado na plataforma.

O laudo deverá ser disponibilizado de forma estruturada, contendo, no mínimo:

- I. identificação inequívoca do paciente;
- II. descrição da metodologia empregada;
- III. parâmetros de qualidade da análise;
- IV. achados genéticos relevantes;
- V. classificação das variantes conforme diretrizes reconhecidas; e
- VI. limitações técnicas do exame, assegurando a rastreabilidade, a reprodutibilidade e a confiabilidade dos resultados.

O acesso ao resultado será restrito aos perfis autorizados, em conformidade com as normas vigentes de proteção de dados pessoais e dados sensíveis em saúde, devendo ser garantidos mecanismos de controle de acesso, registro de auditoria e integridade das informações.

Compete ao SRDR o monitoramento da disponibilização do resultado, a incorporação ao prontuário do paciente e a adoção das condutas clínicas subsequentes, conforme protocolos assistenciais vigentes.

3.13. **Fluxo Operacional (SCE)**

A solicitação e a execução do SCE, no âmbito do SUS, observarão o seguinte fluxo operacional (infográfico no anexo):

- I. identificação de paciente com suspeita de doença genética **em qualquer ponto da rede de atenção à saúde**;
- II. encaminhamento do paciente ao SRDR;
- III. no âmbito do SRDR:
 - a. realização de avaliação clínica por médico geneticista, com definição da indicação do exame;
 - b. obtenção e registro do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE);
 - c. registro dos exames complementares pertinentes;
 - d. cadastro do caso na plataforma REDCap, em conformidade com os critérios estabelecidos; e
 - e. submissão do caso para análise e aprovação pelo LN1-SCE;
- IV. após aprovação pelo LN1-SCE:
 - a. realização da coleta da amostra biológica pelo SRDR;
 - b. acondicionamento da amostra conforme orientações técnicas;
 - c. solicitação de autorização para envio ao LN1-SCE; e

- d. envio da amostra mediante código de postagem fornecido;
- V. no âmbito do LN1-SCE:
 - a. recebimento, conferência e vinculação da amostra ao cadastro;
 - b. verificação da qualidade da amostra, com indicação de coleta quando necessário;
 - c. processamento laboratorial, sequenciamento e análise bioinformática;
 - d. interpretação dos achados genômicos; e
 - e. emissão do laudo clínico e disponibilização do resultado ao SRDR;
- VI. após recebimento do resultado:
 - a. devolutiva ao paciente pelo SRDR; e
 - b. realização de aconselhamento genético e definição de seguimento assistencial.

Quanto ao item V do fluxo operacional, a análise e emissão dos laudos são federadas, compartilhada entre o laboratório e os serviços de referência.

O cadastro do caso na plataforma REDCap e o envio de amostras ao LCN-SCE somente serão permitidos após a aprovação da solicitação, em conformidade com os critérios e fluxos estabelecidos.

4. CONCLUSÃO

4.1. Para quais esclarecimentos adicionais, o contato pode ser feitos aos e-mails, eri_coletas@inc.saude.gov.br e cgraras@saude.gov.br.

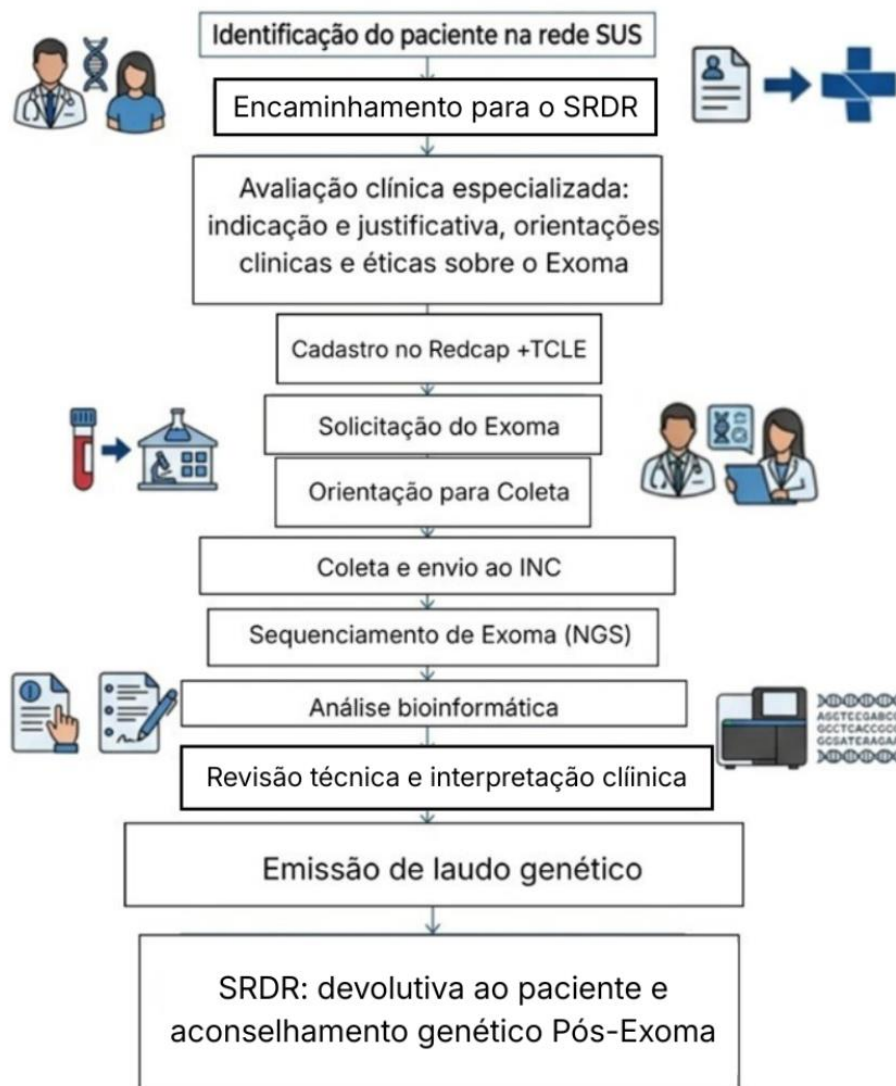
NATAN MONSORES DE SÁ
Coordenador-Geral
Coordenação-Geral de Doenças Raras
CGRAR/DAET/SAES/MS

Ciente. De acordo com a divulgação.

ARTHUR LOBATO BARRETO DE MELLO
Diretor
Departamento de Atenção Especializada à Saúde
DAET/SAES/MS

Anexo

Infográfico. Fluxo assistencial do SCE-SUS (elaboração própria)



MINISTÉRIO DA SAÚDE
Governo Federal



Documento assinado eletronicamente por **Natan Monsorez de Sá**, **Coordenador(a)-Geral de Doenças Raras**, em 14/05/2026, às 19:34, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º, do art. 4º, do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#); e art. 8º, da [Portaria nº 900 de 31 de Março de 2017](#).

Nota Informativa 3 (0055363146)

SEI 25000.071768/2026-36 / pg. 10



Documento assinado eletronicamente por **Arthur Lobato Barreto Mello**, **Diretor(a) do Departamento de Atenção Especializada e Temática**, em 15/05/2026, às 17:08, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º, do art. 4º, do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#); e art. 8º, da [Portaria nº 900 de 31 de Março de 2017](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **0055363146** e o código CRC **B538F8C4**.