



Registro Brasileiro de Fibrose Cística

Relatório Anual de 2024

Abertura

Apresentação

O **Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC)** contém dados demográficos, de diagnóstico e do tratamento de indivíduos com fibrose cística (FC) do Brasil, com o objetivo de melhorar a atenção à doença em nosso país. Esta atividade, iniciada em 2009, segue com a participação crescente de colegas e cada vez mais Centros atuando no país.

O ano de 2024 demonstra o impacto inicial da incorporação de Elexacaftor – Tezacaftor – Ivacaftor (ETI), Trikafta®, no País. Ainda que o medicamento tenha sido disponibilizado apenas na metade do ano para maioria dos indivíduos, veio a somar aos casos em uso de Ivacaftor ou que já haviam tido acesso aos moduladores por doação ou via judicial. Nesse relatório, não foram feitas análises específicas do impacto do uso de moduladores para as pessoas com FC no Brasil, pois tornaria o documento por demais extenso. Dessa forma, os dados detalhados dos impactos do tratamento de pessoas com FC com moduladores da proteína CFTR estão sendo registrados no sistema anexo ao REBRAFC, que vem recebendo dados desde dezembro de 2025. Mesmo sem uma análise separada para os indivíduos tratados com moduladores, **o presente Relatório traz dados de seguimento de cerca de 4.000 indivíduos e já documenta seu uso em 1815 pessoas (sendo 1743 em uso de ETI).** Os dados são emocionantes, pois essa população em uso de ETI já impacta os resultados de diversos desfechos críticos na população como um todo (não especificamente apenas aqueles em uso de moduladores). As reduções do número de transplantes pulmonares (redução de cerca de 50% desde 2022) e de óbitos (redução de 50%, com 22 ocorrências em 2024 contra 49 em 2023 e 55 em 2022) são demonstrações inequívocas da importância desse medicamento para pessoas com FC. Em termos de função pulmonar, a análise de toda a população revela um ganho de 4% no volume expiratório no 1º segundo (VEF1), um efeito de magnitude jamais documentado na série histórica.

Os dados coletados pelo sistema anexo da plataforma do Registro Brasileiro de Fibrose Cística para análise de efeitos diretos do tratamento (eficácia e segurança) foram publicados recentemente no site do GBEFC (www.gbefc.org.br). Foram evidenciados desfechos altamente favoráveis, como redução média de cerca de 50mmol/L na dosagem de cloreto no suor, ganho ponderal e mesmo de estatura nos mais jovens, além de ganho de mais de 10% na função pulmonar e redução de mais de 95% no tempo de tratamento de exacerbações com antibiótico intravenoso. Cerca de 80% dos indivíduos tratados tiveram redução dos valores de cloreto no suor para uma faixa não diagnóstica de FC (<60 mmol/L), sendo que 34% deles atingiram a faixa de normalidade do teste do suor (<30 mmol/L). O perfil de segurança foi muito bom, com cerca de 18% dos pacientes reportando um ou mais efeitos adversos, em sua maioria leves e que não levaram à descontinuação do tratamento. Os principais efeitos adversos foram cefaleia, dor abdominal e prurido, sendo mais frequentes nos indivíduos adultos (acima de 18 anos).

O presente relatório foi gerado pelo sistema de automação desenvolvido nos anos 2024 e 2025, uma inovação que vem trazendo mais possibilidades de análises e verificação de consistência dos dados, além de permitir a aceleração do processo de geração dos relatórios anuais.

Seguimos acreditando que o REBRAFC pode contribuir para mudanças na agenda do poder público, e iniciativas de captação de recursos para ampliar sua cobertura e divulgação estão em curso, visando, como sempre, uma melhor assistência à saúde dos indivíduos com FC no país.

Boa Leitura!

Sobre a Fibrose Cística e o Grupo Brasileiro de Estudos em Fibrose Cística:

A fibrose cística (FC) é uma doença de herança autossômica recessiva com acometimento multissistêmico (sistemas respiratório, digestório, hepático e genitourinário). Trata-se de uma doença complexa, de caráter progressivo e potencialmente letal. A FC ainda é pouco conhecida em nosso país, apesar da existência de alguns Centros e profissionais dedicados a estudá-la e a cuidar dos indivíduos há muitos anos. O tratamento é também complexo e envolve medicamentos de alto custo, alguns deles custeados pelo Ministério da Saúde e outros pelas Secretarias Estaduais de Saúde, de tal modo que o acesso aos medicamentos não é uniforme no país.

O Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC) é uma organização sem fins lucrativos, criada em 05 de novembro de 2003, que reúne profissionais de saúde atuantes na área. Entre as atividades do GBEFC, podemos citar a divulgação de pesquisas, treinamento de pessoal e auxílio na implantação de Centros de tratamento da FC no país, realização de Congressos nacionais sobre a doença e atuação junto ao Ministério da Saúde para definições de protocolos nacionais de atenção à FC.

O GBEFC mantém um site de internet (www.gbefc.org.br) que disponibiliza diversas informações sobre a fibrose cística. O presente Relatório e os Relatórios anteriores estão disponíveis para download gratuito neste site.

Comitê Executivo | Registro Brasileiro de Fibrose Cística:

COORDENAÇÃO:

Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho

- Professor Livre-Docente do Departamento de Pediatria da FMUSP
- Médico Coordenador da Unidade de Pneumologia Pediátrica do Instituto da Criança - HCFMUSP
- Presidente do Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC) para o biênio 2026-27

EQUIPE:

Edna Lucia Souza

- Professora Titular do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Bahia
- Coordenadora do Ambulatório de Pneumologia Pediátrica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos/EBSERH da Universidade Federal da Bahia

Rodrigo Abensur Athanazio

- Diretor do Grupo de Obstrução - Serviço de Pneumologia do Instituto do Coração (InCor) do Hospital das Clínicas da FMUSP
- Professor do Programa de Pós-Graduação da Disciplina de Pneumologia da FMUSP

Flávia Fonseca Fernandes

- Médica Pneumologista do Hospital de Base do Distrito Federal
- Professora de Medicina da Universidade Federal de Catalão
- Mestre em Ciências da Saúde (ESCS/DF) e Doutora em Pneumologia (FMUSP/SP)

Caroline Souza Sokoloski

- Médica Pneumologista do Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR)
- Mestre em Medicina Interna e Ciências da Saúde pela Universidade Federal do Paraná

Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira

- Psicóloga, Mestre e Doutoranda em Ciências Farmacêuticas com Ênfase em Avaliação de Tecnologias em Saúde pela UFPR
- MBA em Políticas Públicas e Direitos Sociais
- Fundadora do Instituto Unidos pela Vida - Fibrose Cística, Doenças Raras e Respiratórias
- Sócia da Supera Consultoria - Projetos Estratégicos, ATS e Pesquisas em Saúde.

Tiago Neves Veras

- Médico Pneumologista Pediátrico pela PUCRS
- Mestre em Ciências Médicas pela UFSC e Doutor em Saúde e Meio Ambiente pela Univille
- MBA em Gestão Empresarial pela FGV

EQUIPE TÉCNICA (BANCO DE DADOS, PLATAFORMA WEB, ANÁLISES E RELATÓRIOS)

Adilson Yuuji Hira

- Engenharia elétrica; Mestrado e Doutorado em engenharia elétrica na POLI-USP
- Gerente de projetos, Laboratório de Sistemas Integráveis da Escola Politécnica da USP

Emerson Galves Moretto

- Engenharia da computação e Mestrado em engenharia elétrica na POLI-USP
- Programador e desenvolvedor do sistema do REBRAFC
- Laboratório de Sistemas Integráveis da Escola Politécnica da USP

Fernando Poliano Tarouco Corrêa Filho

- Bacharel e Mestre em Estatística pelo Instituto de Matemática e Estatística da Universidade de São Paulo (IME-USP)
- Cientista de Dados Chefe na R6 Consultoria Estatística

Angela Tavares Paes

- Estatística - Universidade Federal do Estado de São Paulo – UNIFESP e Doutorado pelo Instituto de Matemática e Estatística da Universidade de São Paulo (IME-USP).
- Professora Assistente do curso de Medicina da Faculdade Israelita de Ciências da Saúde (FICSA)

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	07
2. DADOS DEMOGRÁFICOS.....	08
3. DADOS DO DIAGNÓSTICO.....	15
4. DADOS DE GENÉTICA.....	20
5. DADOS ANTROPOMÉTRICOS.....	34
6. DADOS DE FUNÇÃO PULMONAR.....	36
7. DADOS MICROBIOLÓGICOS.....	38
8. DADOS DE TRATAMENTO CLÍNICO.....	41
9. DADOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS E ADMISSÕES HOSPITALARES	48
10. COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES.....	51
11. ÓBITOS.....	52
12. DADOS DA POPULAÇÃO ADULTA.....	53

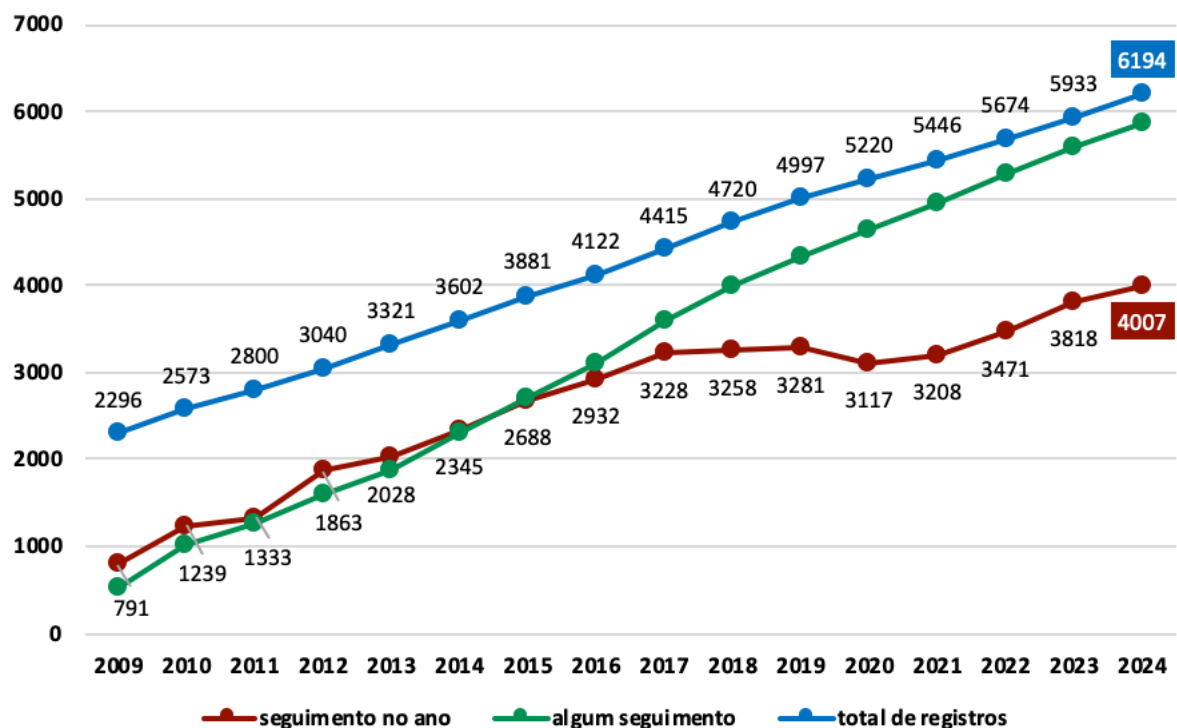
1. INTRODUÇÃO

Este relatório descreve dados do REBRAFC, que contém aspectos demográficos, de diagnóstico e de tratamento de indivíduos com fibrose cística do Brasil. São apresentadas as informações clínicas ocorridas até o dia 31/12/2024. **Na ocasião da extração dos dados para análise, havia 6194 indivíduos únicos registrados, dos quais, 5862 (94,6%) tinham algum dado de seguimento.**

O número de registros e de seguimentos vêm crescendo anualmente, conforme mostra a Figura 1. Em 2024, foram observados 261 registros novos, mas o número anual de seguimentos segue na proporção aproximada de cerca de 64% dos registros.

Mais de 90% dos indivíduos têm pelo menos 2 anos de seguimento e quase 60% têm 5 anos ou mais de seguimento (Tabela 1). Esses dados deixam clara a contínua atualização do banco de dados da REBRAFC quanto ao acompanhamento dos casos registrados.

1.01 - NÚMERO DE REGISTROS ATÉ O ANO 2024



1.02 - TEMPO DE SEGUIMENTO ATÉ O ANO 2024

Tempo de seguimento	N	Frequência (%)
1 ano	575	9,28
2 anos	650	10,49
3 anos	595	9,61
4 anos	537	8,67
5 anos	441	7,12
6 anos	421	6,80
7 anos	399	6,44
8 anos	380	6,13
9 anos	352	5,68
10 anos	327	5,28
11 anos	297	4,79
12 anos	223	3,60
13 anos	198	3,20
14 anos	165	2,66
15 anos	154	2,49
16 anos	151	2,44
Sem seguimento	329	5,31
Total	6194	100,00

Para a descrição dos dados pessoais e de diagnóstico foram considerados todos os indivíduos registrados (n= 6194). Para a análise dos dados de seguimento, foram considerados apenas os dados do ano de seguimento de 2024, totalizando 4007 indivíduos.

2. DADOS DEMOGRÁFICOS

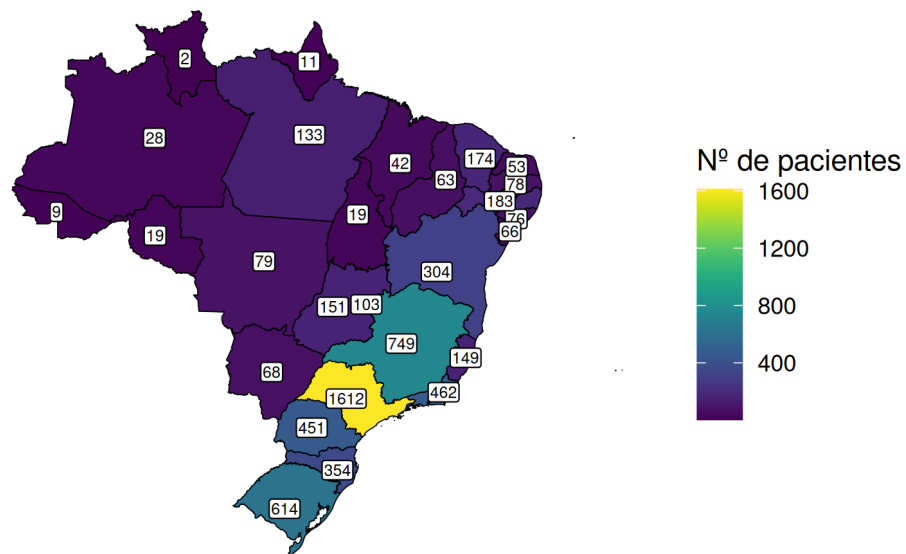
2.01 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO PAÍS DE NASCIMENTO

País	N
BRASIL	6169
PORTUGAL	3
CUBA	2
ESTADOS UNIDOS	2
VENEZUELA	2
AUSTRIA	1
CHILE	1
ESPANHA	1
LIBANO	1
PARAGUAI	1
SUICA	1
URUGUAI	1
SEM INFORMAÇÃO	9
Total	6194

2.02 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DE NASCIMENTO

Estado	N	%
SÃO PAULO	1612	26,0
MINAS GERAIS	749	12,1
RIO GRANDE DO SUL	614	9,9
RIO DE JANEIRO	462	7,5
PARANÁ	451	7,3
SANTA CATARINA	354	5,7
BAHIA	304	4,9
PERNAMBUCO	183	3,0
CEARÁ	174	2,8
GOIÁS	151	2,4
ESPÍRITO SANTO	149	2,4
PARÁ	133	2,1
DISTRITO FEDERAL	103	1,7
MATO GROSSO	79	1,3
PARAÍBA	78	1,3
ALAGOAS	76	1,2
MATO GROSSO DO SUL	68	1,1
SERGIPE	66	1,1
PIAUÍ	63	1,0
RIO GRANDE DO NORTE	53	0,9
MARANHÃO	42	0,7
AMAZONAS	28	0,5
RONDÔNIA	19	0,3
TOCANTINS	19	0,3
AMAPÁ	11	0,2
ACRE	9	0,1
RORAIMA	2	0,0
SEM INFORMAÇÃO	126	2,0
ESTRANGEIROS	16	0,3
Total	6194	100,0

2.03 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DE NASCIMENTO



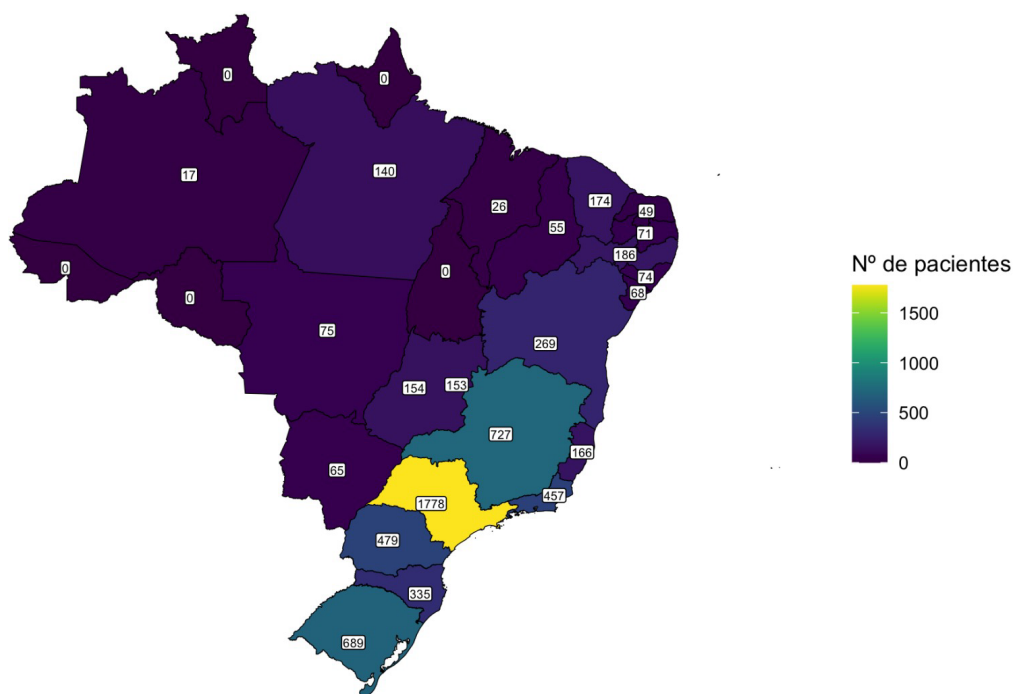
2.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO REGIÃO DE NASCIMENTO

Região	N	%
SUDESTE	2972	47,98
SUL	1419	22,91
NORDESTE	1039	16,77
CENTRO OESTE	401	6,47
NORTE	221	3,57
SEM INFORMAÇÃO	126	2,03
ESTRANGEIROS	16	0,26
Total	6194	100,00

2.05 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DO CENTRO DE ATENDIMENTO

Estado do centro de atendimento	N	%
SÃO PAULO	1774	28,6
MINAS GERAIS	726	11,7
RIO GRANDE DO SUL	689	11,1
PARANÁ	479	7,7
RIO DE JANEIRO	457	7,4
SANTA CATARINA	335	5,4
BAHIA	269	4,3
PERNAMBUCO	186	3,0
CEARÁ	174	2,8
ESPIRITO SANTO	165	2,7
GOIÁS	154	2,5
DISTRITO FEDERAL	153	2,5
PARÁ	140	2,3
MATO GROSSO	75	1,2
ALAGOAS	74	1,2
PARAÍBA	71	1,1
SERGIPE	68	1,1
MATO GROSSO DO SUL	65	1,0
PIAUÍ	55	0,9
RIO GRANDE DO NORTE	49	0,8
MARANHÃO	26	0,4
AMAZONAS	17	0,3

2.06 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DO CENTRO DE ATENDIMENTO



2.07 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO SEXO BIOLÓGICO

Sexo	N	%
MASCULINO	3152	50,89
FEMININO	3042	49,11
Total	6194	100,00

2.08 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À COR/RAÇA

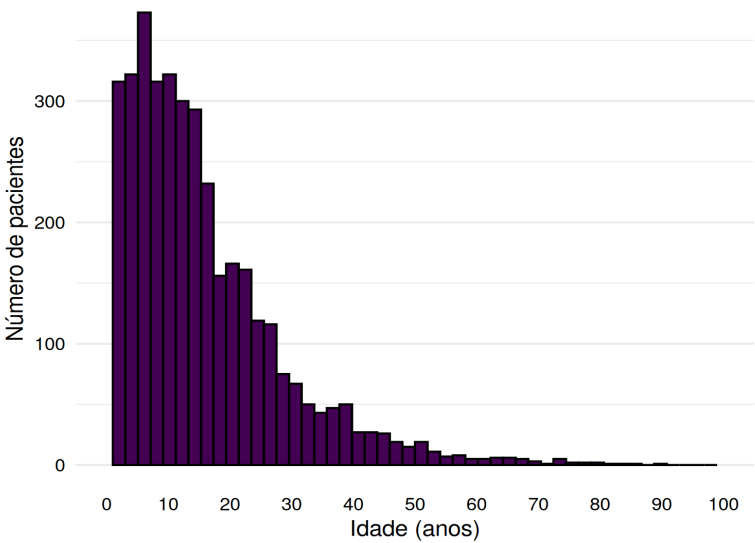
Cor / Raça	N	%
BRANCA	4307	69,54
PARDA	1504	24,28
PRETA	367	5,93
AMARELA	12	0,19
INDÍGENA	4	0,06
Total	6194	100,00

2.09 - MEDIDAS DESCRITIVAS DA IDADE DOS INDIVÍDUOS (IDADE NO ANO DE SEGUIMENTO DE 2024)

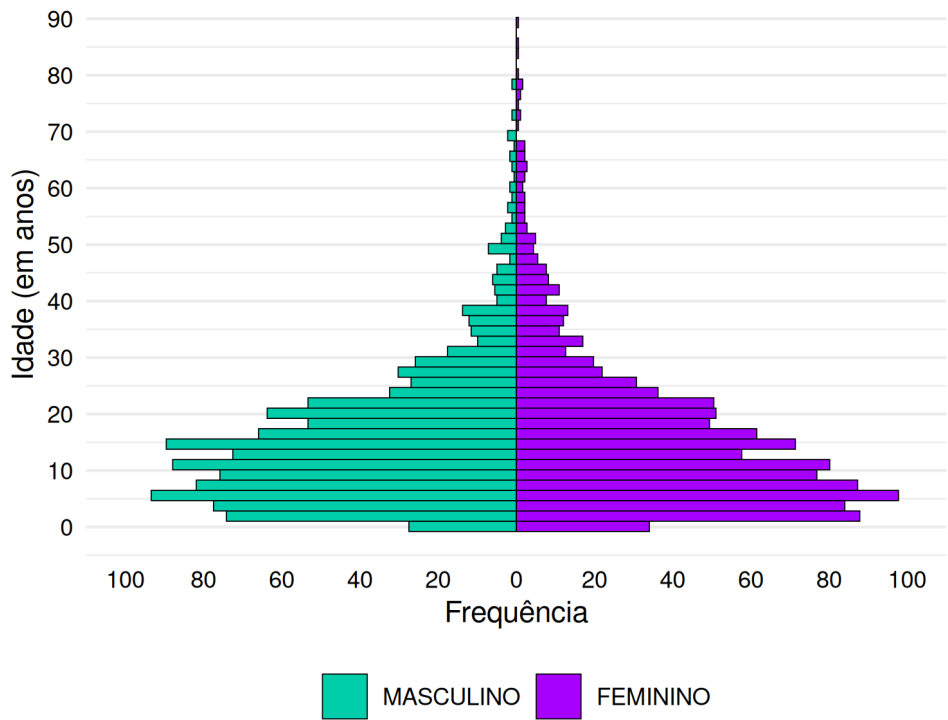
Idade (em anos)	
Média (desvio padrão)	15,44 (12,75)
Mediana (p25 - p75)	12,21 (6,28 - 21,14)
Indivíduos sem espirometria nem antropometria	87
Total de indivíduos com informação de idade no ano vigente	3836

Observação: a idade atual é calculada com base na data de realização da espirometria ou antropometria

2.10 - DISTRIBUIÇÃO DA IDADE DOS INDIVÍDUOS NO ANO DE SEGUIMENTO 2024.



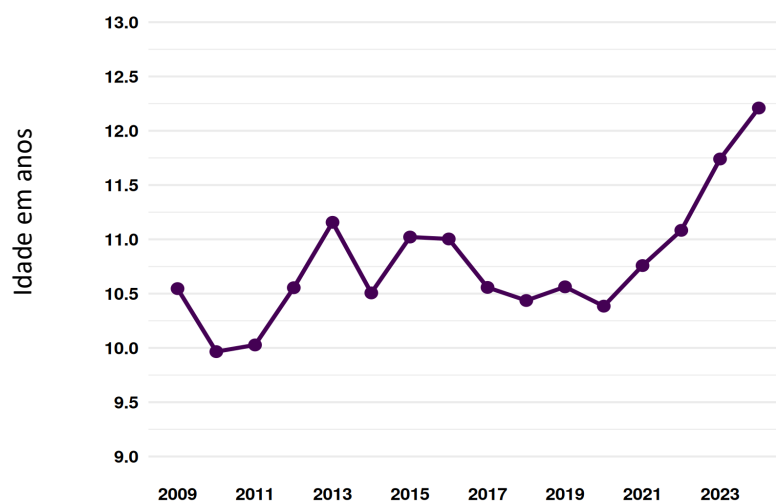
2.11 - PIRÂMIDE DE DISTRIBUIÇÃO ETÁRIA DOS INDIVÍDUOS POR SEXO, EM RELAÇÃO À IDADE ATUAL NO ANO DE SEGUIMENTO 2024.



2.12 - DISTRIBUIÇÃO DA FAIXA ETÁRIA DOS INDIVÍDUOS NO ANO DE SEGUIMENTO 2024.

Faixa etária	N	%
0 a 2 anos	263	6,86
2 a 5 anos	650	16,94
6 a 11 anos	975	25,42
12 a 17 anos	738	19,24
18 a 24 anos	526	13,71
25 a 29 anos	238	6,20
30 a 39 anos	243	6,33
40 a 49 anos	112	2,92
50 a 59 anos	49	1,28
60 a 69 anos	26	0,68
70 anos ou mais	16	0,42

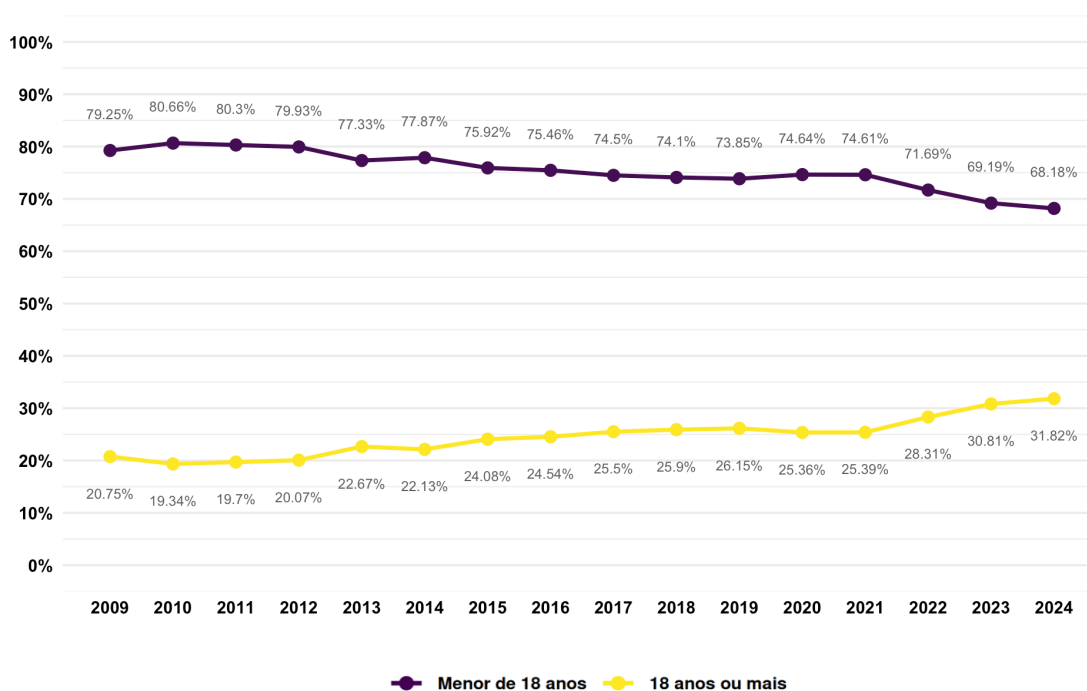
2.13 - EVOLUÇÃO DA MEDIANA DA IDADE DOS INDIVÍDUOS AO LONGO DOS ANOS



2.14 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, DE ACORDO COM FAIXA ETÁRIA PEDIÁTRICA-ADULTA

Faixa etária pediátrica / adulta	N	%
Menor de 18 anos	2626	68,46
18 anos ou mais	1210	31,54

2.15 - DISTRIBUIÇÃO DO PERCENTUAL DE INDIVÍDUOS NA FAIXA ETÁRIA PEDIÁTRICA OU ADULTA AO LONGO DOS ANOS



3. DADOS DO DIAGNÓSTICO

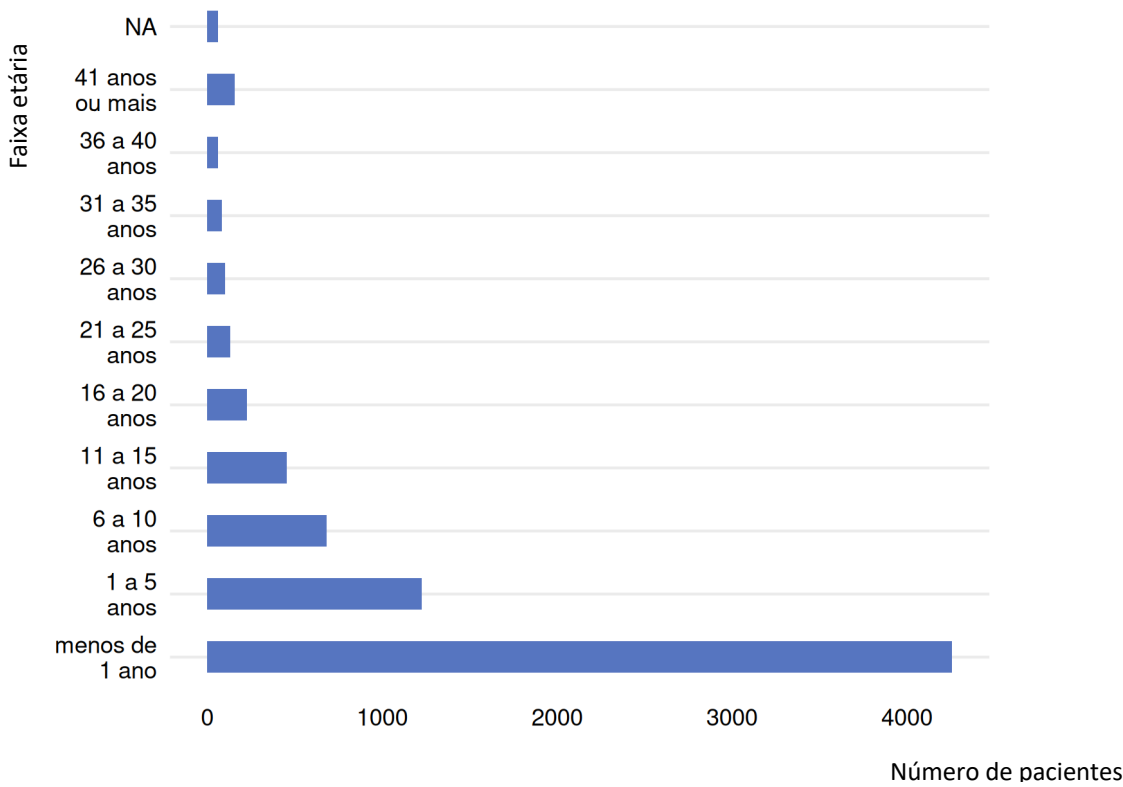
O diagnóstico da fibrose cística nem sempre é fácil. Usualmente, decorre da associação de uma suspeita clínica (teste de triagem neonatal e/ou antecedentes familiares e/ou sintomas clínicos sugestivos), associado ao teste de suor alterado e/ou identificação de variantes patogênicas no gene *CFTR*.

A contribuição da triagem neonatal foi bastante significativa nos últimos anos, a despeito das dificuldades em sua realização em algumas regiões do país.

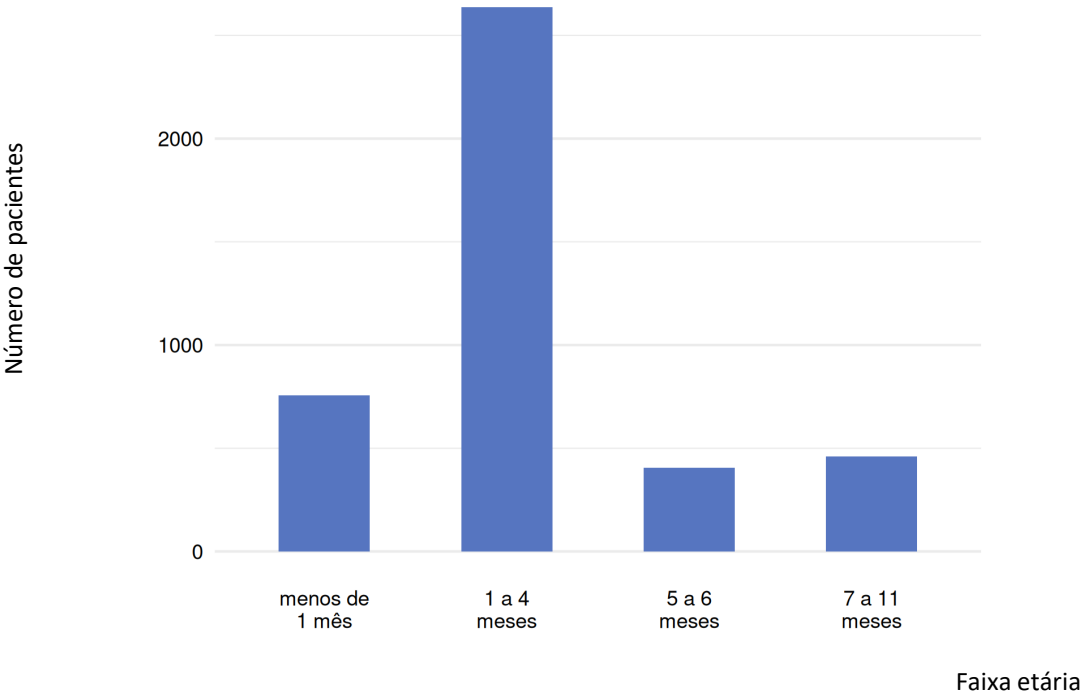
3.01 - DESCRIÇÃO DA IDADE DOS INDIVÍDUOS (MÉDIA E MEDIANA), NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO DA FC

Idade (em anos)	
Média (desvio padrão)	5,59 (10,82)
Mediana (p25 - p75)	0,50 (0,15 - 6,24)
Maior idade registrada	82
Total de pacientes	6140
Pacientes sem informação	54

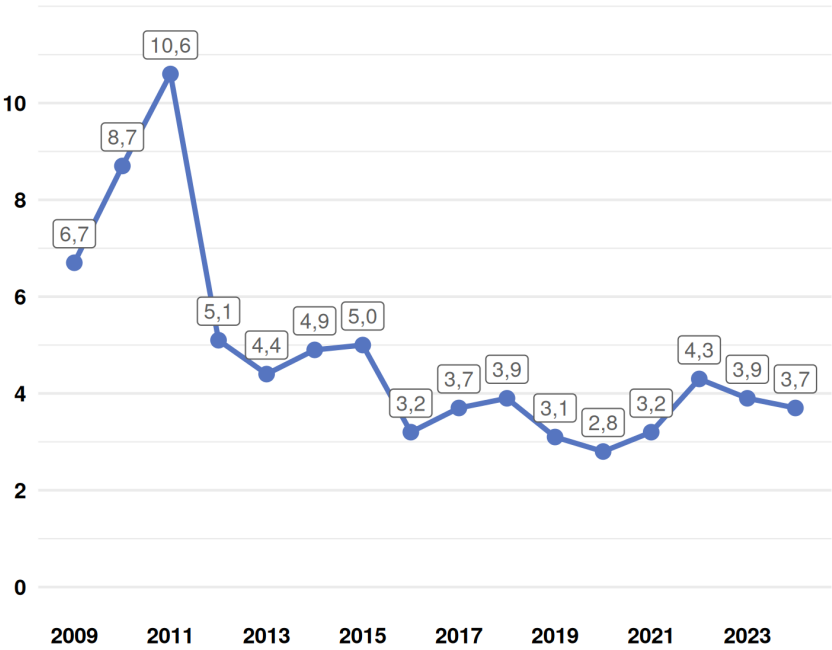
3.02 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS POR FAIXA ETÁRIA, NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO



3.03 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS DIAGNOSTICADOS ANTES DE 1 ANO DE VIDA, DE ACORDO COM A IDADE AO DIAGNÓSTICO



3.04 - MEDIANA DE IDADE DOS INDIVÍDUOS AO DIAGNÓSTICO (EM MESES) AO LONGO DOS ANOS



3.05 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO ÀS CONDIÇÕES PARA O DIAGNÓSTICO

Condições para o diagnóstico	N	%
Sintomas Respiratórios Persistentes	3673	49,34
Triagem Neonatal	3179	42,71
Déficit no crescimento ou desnutrição	2575	34,59
Esteatorreia ou evidência fecal de má-absorção	2275	30,56
História familiar	584	7,85
Distúrbio metabólico	461	6,19
Íleo meconial cirúrgico	444	5,96
Doença sinusal e/ou polipose nasal	380	5,10
Edema e/ou Anemia	300	4,03
Íleo meconial clínico	140	1,88
Icterícia prolongada	87	1,17
Prolapso retal	61	0,82
Infertilidade	59	0,79
Outras	355	4,77
Desconhecidas	189	2,54

3.06 - DESCRIÇÃO DOS VALORES DO TESTE DO SUOR

	Cloreto (mmol/L)	Condutividade (mmol/L)
Média (desvio padrão)	90,02 (23,21)	100,48 (19,92)
Mediana (p25 - p75)	91,50 (75,25 - 105,00)	103,00 (91,50 - 113,00)
Total de pacientes	6089	1331

3.07 - NÍVEIS RELATADOS DE TRIPSINOGÊNIO IMUNORREATIVO (TIR) NA PRIMEIRA E SEGUNDA AMOSTRA, DURANTE O PROCESSO DA TRIAGEM NEONATAL

Dosagem do tripsinogênio Imunorreativo (TIR) (ng/ml)	1ª dosagem	2ª dosagem
Média (desvio padrão)	184,95 (108,96)	187,52 (116,45)
Mediana (p25 - p75)	159,00 (112,88 - 226,00)	160,00 (110,00 - 232,00)
Total de pacientes	2851	2188

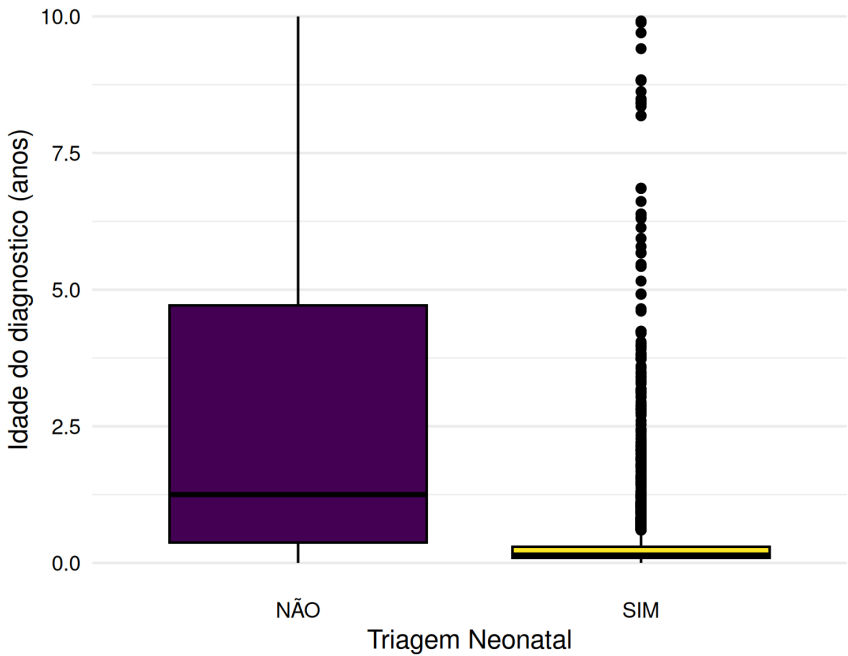
3.08 - OUTROS EXAMES DIAGNÓSTICOS REALIZADOS

Método	N	%
Medida da diferença de potencial nasal	144	2,54
Biópsia retal	100	1,77

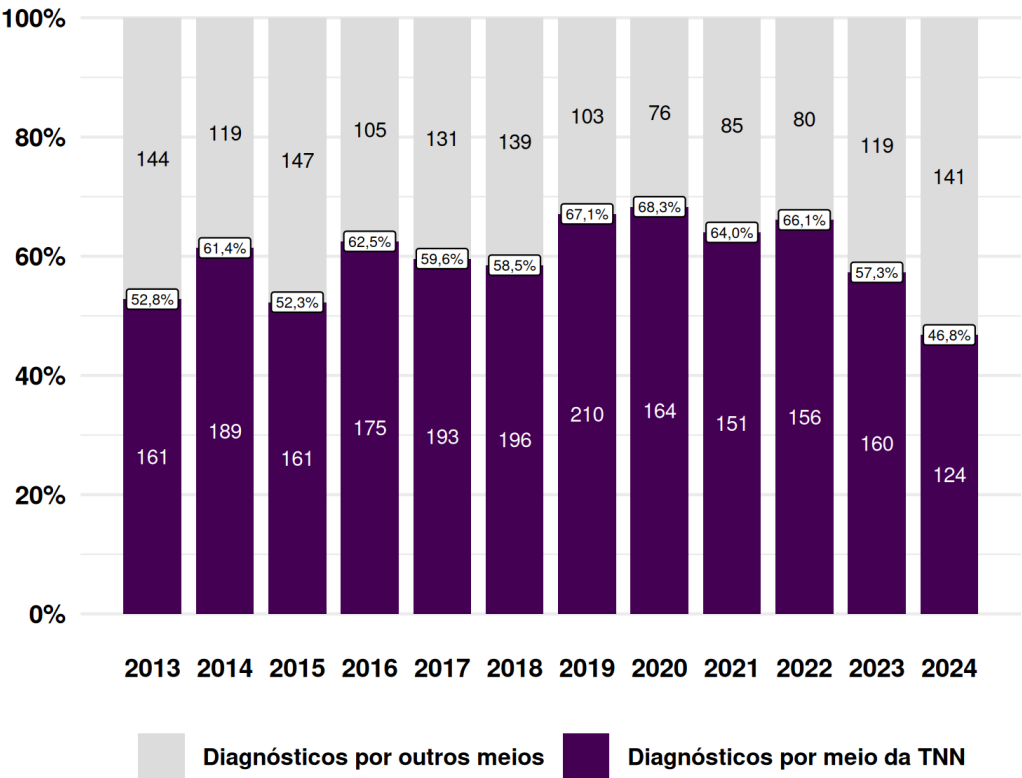
3.09 - IDADE AO DIANÓSTICO SEGUNDO A REALIZAÇÃO OU NÃO DA TRIAGEM NEONATAL COMO ELEMENTO DIAGNÓSTICO

Diagnóstico por meio da Triagem Neonatal			
Idade ao diagnóstico (em meses)	Não	Sim	Total
Média de idade ao diagnóstico (desvio padrão)	115,06 (156,71)	5,49 (15,8)	67 (129,81)
Mediana de idade ao diagnóstico (p25 - p75)	53,44 (7,62 - 156,8)	1,77 (1,12 - 3,61)	6,05 (1,74 - 74,81)
Total de pacientes	3452	2697	6149

3.10 - BOXPLOT DA IDADE AO DIAGNÓSTICO SEGUNDO REALIZAÇÃO OU NÃO DA TRIAGEM NEONATAL COMO ELEMENTO DIAGNÓSTICO



3.11 - PROPORÇÃO DE CASOS DIAGNOSTICADOS POR MEIO DA TRIAGEM NEONATAL AO LONGO DOS ANOS



4. DADOS DE GENÉTICA

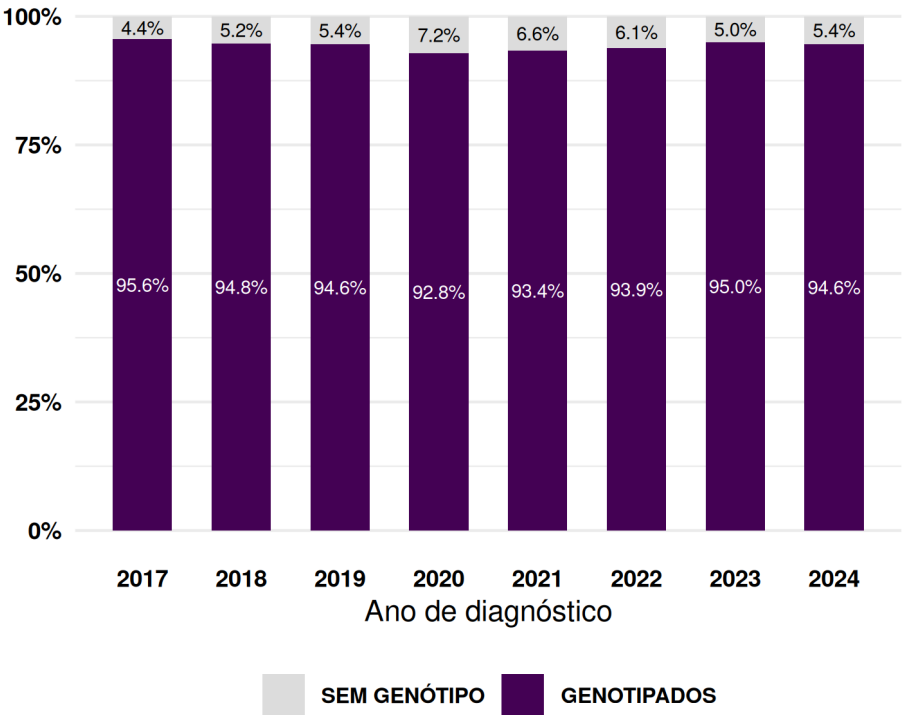
Do total de casos registrados, 5.556 (89,5%) têm relato de ter realizado algum teste genético. É importante ressaltar que o registro não captura informações sobre qual foi o tipo de teste genético realizado. Isso significa que, entre os indivíduos com resposta afirmativa à pesquisa de genótipo, pode haver casos em que apenas a variante F508del foi pesquisada, enquanto em outros o teste pode ter sido muito mais abrangente – como o sequenciamento de nova geração de regiões codificantes e áreas intrônicas vizinhas, no gene *CFTR*.

Ainda que, a partir de 2017, a maior parte dos indivíduos tenha sido submetida ao sequenciamento do gene *CFTR* por meio de sequenciamento de nova geração (NGS), indivíduos testados anteriormente podem ter sido submetidos a várias outras estratégias de genotipagem, que não estão explicitadas na plataforma do registro.

4.01 - DESCRIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À REALIZAÇÃO DE ESTUDO GENÉTICO PARA FIBROSE CÍSTICA.

Genótipo realizado	N	%
Sim	5.545	89,55
Não	649	10,45

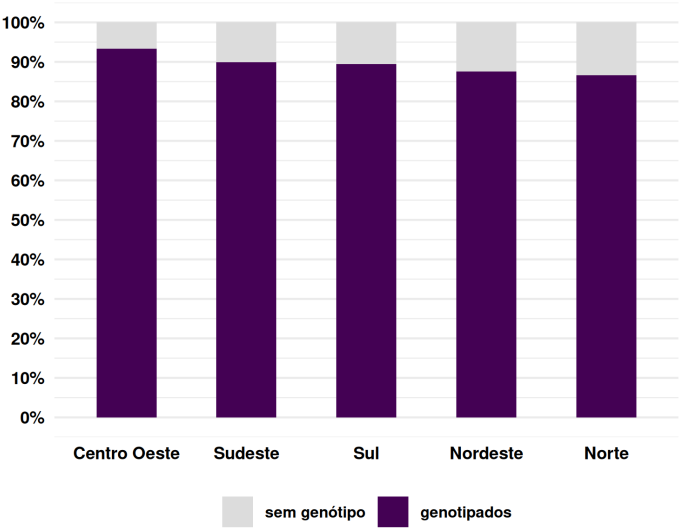
4.02 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM GENOTIPAGEM NA BASE DO REBRAFC, DE ACORDO COM O ANO DE DIAGNÓSTICO



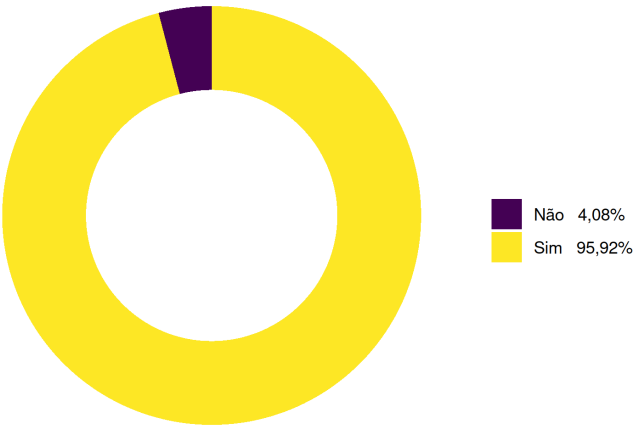
4.03 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS GENOTIPADOS, DE ACORDO COM A REGIÃO DO CENTRO DE ATENDIMENTO.

Genotipagem	Centro Oeste	Nordeste	Norte	Sudeste	Sul
Sim	417 (93,3%)	850 (87,5%)	136 (86,6%)	2800 (89,9%)	1343 (89,4%)
Não	30 (6,7%)	121 (12,4%)	21 (13,4%)	314 (10,1%)	159 (10,6%)
Total	447	971	157	3114	1502

4.04 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS GENOTIPADOS, DE ACORDO COM A REGIÃO DO CENTRO DE ATENDIMENTO.



4.05 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM GENOTIPAGEM ENTRE OS CADASTROS ATIVOS (ALGUM SEGUIMENTO INSERIDO NOS ÚLTIMOS 3 ANOS)



Os genótipos foram classificados de acordo com a determinação de causalidade das variantes identificadas, utilizando a lista da base de dados CFTR2 (www.CFTR2.org) de janeiro de 2026.

Quadro 1: Classificação das variantes do gene *CFTR*, conforme base do CFTR2.

Categorias de variantes
Causadora de FC
Consequência clínica variável
Não causadora de FC

Casos com pelo menos 2 cópias de variantes classificadas como ‘causadoras de FC’ foram considerados POSITIVOS; isso pode acontecer em situações em que uma variante “causadora de FC” está em homozigose (portanto, 2 cópias) ou duas ou mais variantes “causadoras de FC” estão em heterozigose (apenas 1 cópia de cada). Casos em que não se identificou nenhuma variante ou apenas variantes classificadas como “não causadoras de FC” foram considerados NEGATIVOS. Todas as outras situações, incluindo o achado de apenas uma cópia de variante ‘causadora de FC’, com ou sem a presença concomitante de variantes classificadas como ‘consequência clínica variável’, ou aquelas ‘ausentes no CFTR2’ foram consideradas INCONCLUSIVAS. Do total de 5.556 indivíduos submetidos à genotipagem, 4132 (74,4%) foram positivos (encontro de duas variantes causadoras de FC), 438 (7,9%) negativos (nenhuma variante identificada ou apenas variantes não causadoras de FC) e 986 (17,8%) inconclusivos (com uma variante positiva e outra(s) com consequência clínica variável / não causadora de FC / ausente do CFTR2).

4.06 - CLASSIFICAÇÃO DOS GENÓTIPOS DOS INDIVÍDUOS

Classificação dos genótipos	N	%
POSITIVO	4132	74,37
INCONCLUSIVO	986	17,75
NEGATIVO	438	7,88
Total	5556	100,00

4.07 - DESCRIÇÃO DOS ACHADOS DE GENOTIPAGEM

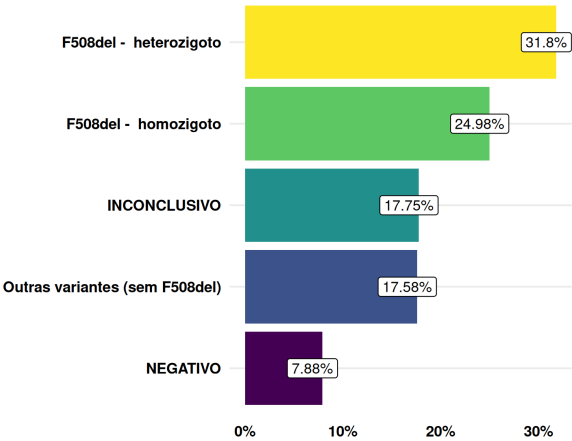
Resultado do teste genético	N	%
POSITIVO	4132	74,37
1 variante causadora de FC em homozigose	1603	31,32
2 variantes causadoras de FC	2505	48,95
3 variantes causadoras de FC	24	0,47
INCONCLUSIVO	986	17,75
1 variante	522	10,20
2 ou mais variantes	463	9,05
NEGATIVO	438	7,88
Total	5556	100,00

Entre os indivíduos com pesquisa de genótipo, cerca de metade têm pelo menos uma cópia da variante F508del (3015 - 57% dos indivíduos), sendo 1336 (25,2%) homozigotos e 1679 (31,8%) heterozigotos (Tabela 4.08). A variante F508del é a mais frequente entre indivíduos brasileiros com FC, identificada em 50,7% dos alelos (Tabela 4.13).

4.08 - DESCRIÇÃO DOS RESULTADOS DE GENOTIPAGEM, COM BASE NA FREQUÊNCIA DA VARIANTE F508DEL.

Resultado de genotipagem	N	%
POSITIVO	4132	74,37
F508del - heterozigoto	1767	31,80
F508del - homozigoto	1388	24,98
Outras variantes (sem F508del)	977	17,58
INCONCLUSIVO	986	17,75
1 variante	522	9,40
2 ou mais variantes	464	8,35
NEGATIVO	438	7,88
Total	5556	100,00

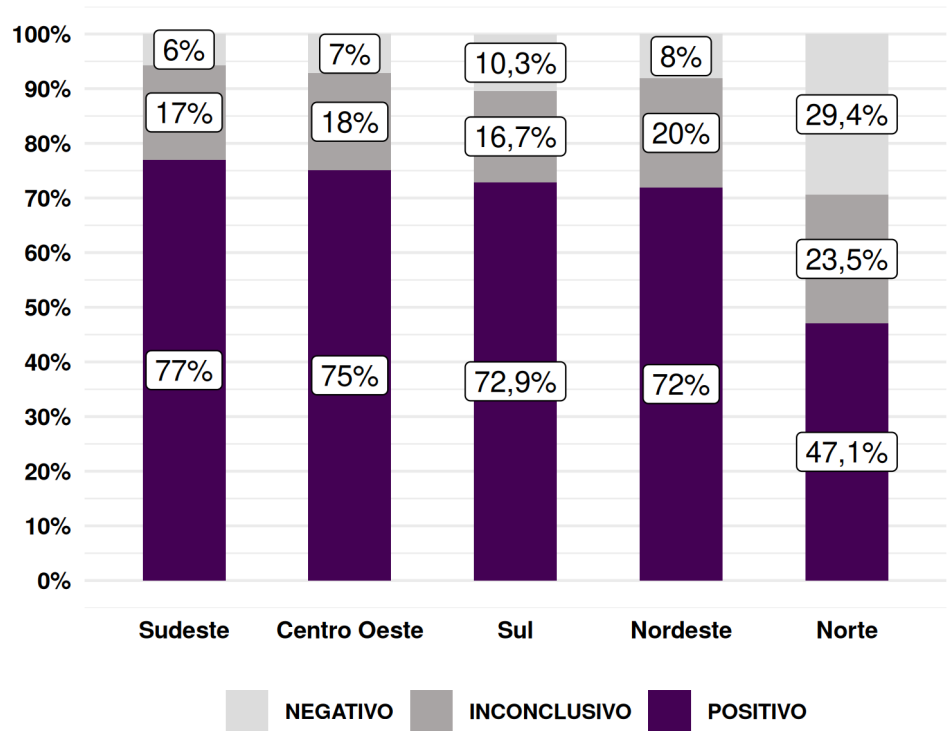
4.09 - DESCRIÇÃO DOS RESULTADOS DE GENOTIPAGEM, COM BASE NA FREQUÊNCIA DA VARIANTE F508DEL



4.10 - RESULTADO DE GENOTIPAGEM, COM BASE NA FREQUÊNCIA DA VARIANTE F508DEL, POR REGIÃO DO CENTRO DE ATENDIMENTO

Resultado de genotipagem	Centro Oeste	Nordeste	Norte	Sudeste	Sul
Positivo	313 75,1%	612 71,9%	64 47,1%	2163 77%	980 72,9%
F508del - heterozigoto	133 31,9%	231 27,1%	26 19,1%	960 34,2%	417 31%
F508del - homozigoto	101 24,2%	273 32,1%	29 21,3%	659 23,5%	326 24,3%
Outras variantes (sem F508del)	79 18,9%	108 12,7%	9 6,6%	544 19,4%	237 17,6%
Inconclusivo	74 17,7%	170 20%	32 23,5%	485 17,3%	225 16,7%
Negativo	30 7,2%	69 8,1%	40 29,4%	160 5,7%	139 10,3%
Total	417	851	136	2808	1344

4.11 - RESULTADO DE GENOTIPAGEM, POR REGIÃO DO CENTRO DE ATENDIMENTO.
NÚMERO DE INDIVÍDUOS = 5036



DESCRIÇÃO DAS VARIANTES:

Usando como base a categorização da CFTR2 (www.CFTR2.org), as variantes foram categorizadas em causadoras de FC, consequência clínica variável ou não causadoras de FC. Foram identificadas 393 variantes distintas entre os pacientes brasileiros. No total, 192 (48,9%) são causadoras de FC, 25 (6,4%) são de consequência clínica variável, 15 (3,8%) são não causadoras de FC, e 158 (40,2%) não estavam na base da CFTR2 (atualizada em janeiro de 2026), Tabela 4.12. A descrição completa da frequência alélica das variantes do gene *CFTR* está apresentada na tabela 4.13.

4.12 - CATEGORIZAÇÃO DAS VARIANTES IDENTIFICADAS NOS INDIVÍDUOS, DE ACORDO COM A BASE DE DADOS CFTR2

Descrição da variante na base CFTR2	N	%
Causadora de FC	212	53,9
Consequência clínica variável	27	6,9
Não causadora de FC	15	3,8
Ausente no CFTR2	92	23,4
Sem interpretação disponível	47	12,0
Total	393	100,0

4.13 - DESCRIÇÃO DA FREQUÊNCIA ALÉLICA DAS VARIANTES DO GENE *CFTR* IDENTIFICADAS NOS INDIVÍDUOS, INCLUINDO SUA CATEGORIZAÇÃO NA BASE DE DADOS CFTR2.

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
1	c.1521_1523del or c.1521_1523delCTT	F508del	5469	49,48	Causadora de FC
2	c.1624G>T	G542X	845	7,65	Causadora de FC
3	c.2988+1G>A	3120+1G->A	375	3,39	Causadora de FC
4	c.1000C>T	R334W	303	2,74	Causadora de FC
5	c.3484C>T	R1162X	271	2,45	Causadora de FC
6	c.254G>A	G85E	217	1,96	Causadora de FC
7	c.1645A>C or c.1647T>G or c.1647T>A	S549R	188	1,7	Causadora de FC
8	c.3276C>A or c.3276C>G	Y1092X	174	1,57	Causadora de FC
9	c.3196C>T	R1066C	169	1,53	Causadora de FC
10	c.3909C>G	N1303K	147	1,33	Causadora de FC
11	c.11C>A	S4X	141	1,28	Causadora de FC
12	c.3140-26A>G	3272-26A->G	137	1,24	Causadora de FC
13	c.1210-12T[5]	5T	110	0,95	Consequência clínica variável
14	c.2052delA	2184delA	100	0,9	Causadora de FC
15	c.1397C>A or c.1397C>G	S466X	99	0,9	Causadora de FC
16	c.613C>T	P205S	95	0,86	Causadora de FC
17	c.1682C>A	A561E	91	0,82	Causadora de FC
18	c.3846G>A	W1282X	71	0,64	Causadora de FC
19	c.2657+5G>A	2789+5G->A	58	0,52	Causadora de FC
20	c.1408A>G	M470V	57	0,52	Não causadora de FC
21	c.695T>A	V232D	56	0,51	Causadora de FC
22	c.3718-2477C>T or c.3717+12191C>T	3849+10kbC->T	55	0,5	Causadora de FC
23	c.1675G>A	A559T	54	0,49	Causadora de FC
24	c.2052dup or c.2052_2053insA or c.2052dupA	2184insA	52	0,47	Causadora de FC
25	c.617T>G	L206W	51	0,46	Causadora de FC
26	c.1657C>T	R553X	49	0,44	Causadora de FC
27	c.1210-7_1210-6del or c.[1210-12[5];1210-34TG[11]]	5T;TG11	47	0,43	Não causadora de FC
28	c.1680-1G>A	1812-1G->A	48	0,42	Causadora de FC
29	c.1585-1G>A	1717-1G->A	43	0,39	Causadora de FC
30	c.579+1G>T	711+1G->T	40	0,36	Causadora de FC
31	c.3454G>C	D1152H	39	0,35	Consequência clínica variável
32	c.1519_1521delATC	I507del	35	0,3	Causadora de FC
32	c.743+1G>A		33	0,3	Causadora de FC
34	c.3874-1G>A		30	0,27	Causadora de FC
35	c.2051_2052delAAinsG	2183AA->G or 2183delAA->G	29	0,26	Causadora de FC
35	c.579+5G>A	711+5G->A	29	0,26	Causadora de FC
37	c.1210-11T>G or c.[1210-12[5];1210-34TG[12]]	5T;TG12	27	0,24	Consequência clínica variável
38	c.3299A>C	Q1100P	25	0,23	Causadora de FC
39	c.1766G>A		22	0,2	Sem interpretação disponível
39	c.3197G>A	R1066H	22	0,2	Causadora de FC
41	c.-9_14del23	124del23bp	21	0,18	Causadora de FC
41	c.54-5940_273+10250del21kb	CFTRdele2,3	20	0,18	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
43	c.489+1G>T	621+1G->T	19	0,17	Causadora de FC
44	c.1052C>G		18	0,16	Sem interpretação disponível
45	c.(3468+1_3469-1)_(3963+1_3964-1)del	CFTRdele19-21	17	0,15	Causadora de FC
45	c.1727G>C	G576A	17	0,15	Não causadora de FC
45	c.2002C>T	R668C	17	0,15	Não causadora de FC
45	c.2552G>T		17	0,15	Consequência clínica variável
49	c.350G>A	R117H	16	0,14	Consequência clínica variável
50	c.1045G>C		15	0,14	Sem interpretação disponível
50	c.1652G>A	G551D	15	0,14	Causadora de FC
52	c.3002_3003del or c.3002_3003delTG	3132delTG	14	0,13	Causadora de FC
52	c.3266G>A	W1089X	14	0,13	Causadora de FC
52	c.3659delC	3791delC	14	0,13	Causadora de FC
55	c.(53+1_54-1)_(164+1_165-1)del	CFTRdele2	13	0,12	Causadora de FC
55	c.1040G>A	R347H	13	0,12	Causadora de FC
55	c.349C>T	R117C	13	0,12	Causadora de FC
55	c.443T>A		13	0,12	Causadora de FC
59	c.14C>T	P5L	12	0,11	Consequência clínica variável
59	c.1841A>G	D614G	12	0,11	Consequência clínica variável
61	c.1936G>T		11	0,1	Causadora de FC
61	c.487delA		11	0,1	Ausente no CFTR2
63	c.100_117del		10	0,09	Sem interpretação disponível
63	c.1040G>C	R347P	10	0,09	Causadora de FC
63	c.1766+1G>A	1898+1G->A	10	0,09	Causadora de FC
63	c.3230T>C	L1077P	10	0,09	Causadora de FC
63	c.3764C>A	S1255X	10	0,09	Causadora de FC
63	c.601G>A	V201M	10	0,09	Consequência clínica variável
63	c.948delT	1078delT	10	0,09	Causadora de FC
70	c.1766+3A>G	1898+3A->G	9	0,08	Causadora de FC
70	c.2991G>C	L997F	9	0,08	Não causadora de FC
70	c.3700A>G	I1234V	9	0,08	Causadora de FC
70	c.484A>G		9	0,08	Causadora de FC
74	c.1523T>G	F508C	8	0,07	Não causadora de FC
74	c.2053_2054insA	Q685fs or 2184insA	8	0,07	Ausente no CFTR2
74	c.2175_2176insA	2307insA	8	0,07	Causadora de FC
74	c.2491G>T	E831X	8	0,07	Causadora de FC
74	c.2555_2556insT		8	0,07	Ausente no CFTR2
74	c.3160C>G	H1054D	8	0,07	Causadora de FC
74	c.3472C>T	R1158X	8	0,07	Causadora de FC
74	c.1301C>A or c.1301C>G	S434X	8	0,07	Causadora de FC
81	c.2053_2054insAA		7	0,06	Causadora de FC
81	c.2290C>T	R764X	7	0,06	Causadora de FC
81	c.2739T>A	Y913X	7	0,06	Causadora de FC
81	c.2988G>A	3120G->A	7	0,06	Causadora de FC
81	c.2989-313A>T	3121-313A>T	7	0,06	Ausente no CFTR2
81	c.3302T>A	M1101K	7	0,06	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
81	c.3717G>A	3849G->A	7	0,06	Causadora de FC
81	c.3873+1G>A	4005+1G->A	7	0,06	Causadora de FC
89	c.1083_1084insTATGA		6	0,05	Ausente no CFTR2
89	c.2012delT	2143delT	6	0,05	Causadora de FC
89	c.2215delG	2347delG	6	0,05	Causadora de FC
89	c.2551C>T	R851X	6	0,05	Causadora de FC
89	c.274G>T	E92X	6	0,05	Causadora de FC
89	c.2879_2882delCTAT		6	0,05	Ausente no CFTR2
89	c.2900T>C	L967S	6	0,05	Não causadora de FC
89	c.2997_3000delAATT		6	0,05	Ausente no CFTR2
89	c.3067_3072delATAGTG		6	0,05	Causadora de FC
89	c.326A>G		6	0,05	Causadora de FC
89	c.3607A>G		6	0,05	Ausente no CFTR2
89	c.3794G>T		6	0,05	Causadora de FC
89	c.4124A>C	H1375P	6	0,05	Causadora de FC
89	c.571T>G	F191V	6	0,05	Causadora de FC
89	c.580-2A>C		6	0,05	Causadora de FC
89	c.3294G>C or c.3294G>T	W1098C	6	0,05	Causadora de FC
104	c.1399C>T		5	0,05	Sem interpretação disponível
104	c.3468+2_3468+3insT	3600+2insT	5	0,05	Causadora de FC
104	c.3486_3487delAG		5	0,05	Ausente no CFTR2
104	c.3528delC	3659delC	5	0,05	Causadora de FC
104	c.3705T>G	S1235R	5	0,05	Não causadora de FC
104	c.825C>G	Y275X	5	0,05	Causadora de FC
104	c.952T>A		5	0,05	Ausente no CFTR2
112	c.(1341+1_1342-1)_(1524+1_1525-1)del	CFTRdele10	4	0,04	Causadora de FC
112	c.1116+1G>T		4	0,04	Causadora de FC
112	c.1327G>T	D443Y	4	0,04	Consequência clínica variável
112	c.1654C>T	Q552X	4	0,04	Causadora de FC
112	c.1736A>G	D579G	4	0,04	Consequência clínica variável
112	c.254G>T		4	0,04	Causadora de FC
112	c.274-2A>G		4	0,04	Causadora de FC
112	c.2859_2890del or c.2859_2890delACATTCTGTTCTCAAGCACCTA TGTC AACCC	2991del32	4	0,04	Causadora de FC
112	c.2989-1G>A	3121-1G->A	4	0,04	Causadora de FC
112	c.3039delC	3171delC	4	0,04	Causadora de FC
112	c.325T>C		4	0,04	Causadora de FC
112	c.3884_3885insT	4016insT	4	0,04	Causadora de FC
112	c.3983T>C		4	0,04	Sem interpretação disponível
112	c.51delC		4	0,04	Ausente no CFTR2
129	c.(2622+1_2623-1)_(2751+1_2752-1)del	CFTRdele15	3	0,03	Causadora de FC
129	c.(3040+1_3041-1)_(3499+1_3500-1)del	CFTRdele18-20	3	0,03	Causadora de FC
129	c.1007T>A	I336K	3	0,03	Causadora de FC
129	c.1159_1160delTT		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.137C>T		3	0,03	Sem interpretação disponível

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
129	c.1546_1548delAGAtsT		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.1585-9412A>G		3	0,03	Sem interpretação disponível
129	c.1656delA		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.1766+3A>C		3	0,03	Sem interpretação disponível
129	c.1853T>C		3	0,03	Causadora de FC
129	c.2057C>A		3	0,03	Sem interpretação disponível
129	c.2089delA		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.2143C>T	Q715X	3	0,03	Causadora de FC
129	c.2657+2_2657+3insA	2789+2insA	3	0,03	Consequência clínica variável
129	c.3011delC		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.3231_3232delGT		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.3410T>G		3	0,03	Sem interpretação disponível
129	c.3425_3426insAGTA		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.3468G>A	3600G->A	3	0,03	Causadora de FC
129	c.3731G>A	G1244E	3	0,03	Causadora de FC
129	c.409_412delCTCC		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.409delC	541delC	3	0,03	Causadora de FC
129	c.4121C>G	A1374G	3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.4232A>C		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.4251delA	4382delA	3	0,03	Causadora de FC
129	c.443T>C	I148T	3	0,03	Não causadora de FC
129	c.658C>T	Q220X	3	0,03	Causadora de FC
129	c.772A>G		3	0,03	Consequência clínica variável
129	c.859_863delAACTT	991del5	3	0,03	Causadora de FC
129	c.863T>G		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.(3270+1_3271-1)_(3600+1_3601-1) del		3	0,03	Ausente no CFTR2
129	c.4056G>C c.4056G>T	Q1352H	3	0,03	Sem interpretação disponível
159	c.(1341+1_1342-1)_(4095+1_4096-1)dup	CFTRdele10-24	2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.(2988+1_2989-1)_(3468+1_3469-1)del	CFTRdele17a-18	2	0,02	Causadora de FC
159	c.(3120+1_3121-1)_(3499+1_3500-1)del	CFTRdele19-20	2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.(342+1_343-1)_(1186+1_1187-1)del		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.(3468+1_3469-1)_(3717+1_3718-1)del	CFTRdele19	2	0,02	Causadora de FC
159	c.(405+1_406-1)_(621+1_622-1)del	CFTRdele4	2	0,02	Causadora de FC
159	c.(4095+1_4096-1)_(6132)del	CFTRdele25-27	2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.1029delC	1161delC	2	0,02	Causadora de FC
159	c.1057C>T		2	0,02	Causadora de FC
159	c.1197delC		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.1210-12[7]	7T	2	0,02	Não causadora de FC
159	c.1317T>G		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.1358T>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.1364C>A	A455E	2	0,02	Causadora de FC
159	c.1365_1366delGG	1497delGG	2	0,02	Causadora de FC
159	c.1466C>T		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.1513G>T		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.1550A>G		2	0,02	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
159	c.1584+1G>A	1716+1G->A	2	0,02	Causadora de FC
159	c.1585-8G>A	1717-8G->A	2	0,02	Causadora de FC
159	c.1654C>A		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.1684G>A	V562I	2	0,02	Não causadora de FC
159	c.169T>G	W57G	2	0,02	Causadora de FC
159	c.1753G>T	E585X	2	0,02	Causadora de FC
159	c.2195T>G	L732X	2	0,02	Causadora de FC
159	c.220C>T	R74W	2	0,02	Consequência clínica variável
159	c.2240_2247delCGATACTG	2372del8	2	0,02	Causadora de FC
159	c.2249C>T	P750L	2	0,02	Consequência clínica variável
159	c.224G>A	R75Q	2	0,02	Não causadora de FC
159	c.2252G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.2260G>A	V754M	2	0,02	Não causadora de FC
159	c.2423_2424dupAT	2556insAT	2	0,02	Causadora de FC
159	c.2476G>T		2	0,02	Causadora de FC
159	c.2737_2738insG	2869insG	2	0,02	Causadora de FC
159	c.274-6T>C		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.2834C>T	S945L	2	0,02	Causadora de FC
159	c.292C>T	Q98X	2	0,02	Causadora de FC
159	c.3041A>G	Y1014C	2	0,02	Consequência clínica variável
159	c.3188G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.3310G>T	E1104X	2	0,02	Causadora de FC
159	c.3331_3333delTTC		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.3367+1G>A		2	0,02	Causadora de FC
159	c.3367+2T>A		2	0,02	Causadora de FC
159	c.3468G>T		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.3569_3570delTT		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.3737C>T	T1246I	2	0,02	Consequência clínica variável
159	c.3746G>A		2	0,02	Causadora de FC
159	c.3752G>A	S1251N	2	0,02	Causadora de FC
159	c.3808G>A	D1270N	2	0,02	Consequência clínica variável
159	c.3844T>G		2	0,02	Causadora de FC
159	c.3874-4522A>G		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.3896C>T		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.3925C>T		2	0,02	Causadora de FC
159	c.3999delG		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.4061T>G		2	0,02	Causadora de FC
159	c.4096-1G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.410T>C		2	0,02	Causadora de FC
159	c.4225G>A	E1409K	2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.4225G>T		2	0,02	Causadora de FC
159	c.4242+1G>T	4374+1G->T	2	0,02	Causadora de FC
159	c.4296_4297insGA	4428insGA	2	0,02	Causadora de FC
159	c.432delC		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.4333G>A		2	0,02	Sem interpretação disponível

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
159	c.470_483del14	602del14	2	0,02	Causadora de FC
159	c.488A>C		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.4C>T	Q2X	2	0,02	Causadora de FC
159	c.4_53+489inv		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.4delC		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.508C>T		2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.509G>A	R170H	2	0,02	Não causadora de FC
159	c.579+3A>G	711+3A->G	2	0,02	Causadora de FC
159	c.701C>A		2	0,02	Causadora de FC
159	c.744-2A>G		2	0,02	Causadora de FC
159	c.864_868delAAGAC		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.869+2T>C		2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.95T>C	L32P	2	0,02	Causadora de FC
159	c.[1210-12[5];1210-34TG[13]]	5T;TG13	2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.[220C->T;3808G->A]	R74W;D1270N	2	0,02	Sem interpretação disponível
159	c.[350G>A;1210-12[7]]	R117H;7T	2	0,02	Ausente no CFTR2
159	c.[673T>C;3891dup]	C225R;4022insT	2	0,02	Sem interpretação disponível
244	c.(1)_(4374+1_4375-1)del	CFTRdele1-26	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.(1341+1_1342-1)_(1716+1_1717-1)del	CFTRdele10-11	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.(164+1_165-1)_(1584_+1_1585-1)del(2619+1_2620-1)_(2988+1_2989-1)del	CFTRdele3-10,14b-16	1	0,01	Causadora de FC
244	c.(3271+1_3272-1)_(3600+1_3601-1)del	CFTRdele20-21	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.(3499+1_3500-1)_(6132)del	CFTRdele21-27	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.(4095+1_4096-1)_(4374+1_4375-1)del	CFTRdele25-26	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.(?_0-1)_(343+1_344-1)dup		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1022_1027dup		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1043T>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.1075C>A	Q359K	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1084_1088dup		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1115delA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1116+1G>A	1248+1G->A	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1117G>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.1126C>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1135G>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.1159_1160del	1291delTT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1209+1G>A	1341+1G->A	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1209+1G>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1210-1Gdel		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1227_1228delTG		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1234_1238delGCAAA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1301C>G	S434X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1333_1334insTAAT	1465_1466insTAAT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1343_1350del		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1369G>C		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1409_1418del		1	0,01	Causadora de FC
244	c.142_145delAATC		1	0,01	Ausente no CFTR2

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
244	c.1477C>T	Q493X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1477_1478delCA	1609delCA	1	0,01	Causadora de FC
244	c.147_150delATCT		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1486delT		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1499G>A		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1505T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1530_1531delTT		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1547_1548delGA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1548A>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1559T>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.1585-2A>G	1717-2A->G	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1614T>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1625G>A	G542E	1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.164+2dup		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1646G>A	S549N	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1650delA	1782delA	1	0,01	Causadora de FC
244	c.166G>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.167_168+3insT		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.1682dup	1813insC	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1687T>C		1	0,01	Causadora de FC
244	c.1705T>C	Y569H	1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.1760T>C		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.178G>T	E60X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1892C>G	S631X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.1A>G	M1V	1	0,01	Causadora de FC
244	c.200C>T	P67L	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2051_2052delinsG	2183AA->G	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2052del	2184delA	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2125C>T	R709X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2210C>T		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.223C>T	R75X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2277del	2409delC	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2278dupA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.233dupT	365-366insT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2374C>T	R792X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2375G>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.241delT		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.2491-5T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.2554dup	2686dupT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2583delT	2711delT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2629T>G	S877A	1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.262_263delTT	394delTT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2658-2A>G		1	0,01	Causadora de FC
244	c.2668C>T	Q890X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2706C>G		1	0,01	Sem interpretação disponível

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
244	c.2735C>A	S912X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2735C>T	S912L	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.2810_2811insT	2942insT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.2908G>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.2953G>T	D985Y	1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.2988+2T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.2989-3C>G		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.2T>G		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3001G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.302T>G	L101X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3032T>G		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3110C>A		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3115_3116insCAG		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.3118C>T		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.3122A>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3139G>T		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.3140-1G>A	3272-1G->A	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3154T>G	F1052V	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.319G>C		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.3205G>A	G1069R	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.3208C>T	R1070W	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.3209G>A	R1070Q	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.3257C>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3293G>A or c.3294G>A	W1098X	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3301delA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3344_3345insA		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3367+1G>T	3499+1G->T	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3409A>G		1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.345G>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3469-2A>G		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3532_3535dup	3667ins4	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3639dupA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3712C>T	Q1238X	1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3728T>A		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3739G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3745G>A	G1249R	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3747delG	3878delG	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3773_3774insT	3905insT	1	0,01	Causadora de FC
244	c.3841C>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3874-8T>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.38C>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.3907A>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.3G>A		1	0,01	Causadora de FC
244	c.4007_4018del		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.4028delG		1	0,01	Ausente no CFTR2

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
244	c.4056G>C c.4056G>T	Q1352H	1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.409_412del	541del4	1	0,01	Causadora de FC
244	c.4242+5G>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.4277C>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.432_446del		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.4399_4477del		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.4426C>T	Q1476X	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.449T>G		1	0,01	Causadora de FC
244	c.473G>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.489+3A>G	621+3A->G	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.489C>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.490-1G>T		1	0,01	Causadora de FC
244	c.522_526del	654del5	1	0,01	Causadora de FC
244	c.523A>G		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.53+1G>T	185+1G->T	1	0,01	Causadora de FC
244	c.560delA		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.577G>A		1	0,01	Causadora de FC
244	c.580-1G>T	712-1G->T	1	0,01	Causadora de FC
244	c.619C>T		1	0,01	
244	c.627A>G		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.635T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.675T>A		1	0,01	Causadora de FC
244	c.676G>A c.676G>C	G226R	2	0,02	Causadora de FC
244	c.850dup	977insA	1	0,01	Causadora de FC
244	c.870+1G>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
244	c.941G>A	G314E	1	0,01	Consequência clínica variável
244	c.958T>G	L320V	1	0,01	Não causadora de FC
244	c.992T>A		1	0,01	Sem interpretação disponível
244	c.[1521_1523delCTT;3080T->C]	F508del;I1027T	1	0,01	Causadora de FC
244	c.[1521_1523delCTT;3080T>C]	F508del;I1027T	1	0,01	Causadora de FC

DADOS DE SEGUIMENTO

Para a descrição dos dados de seguimento, foi considerado apenas o ano de competência 2024. Foram excluídos das análises os casos com relato de transplante pulmonar, totalizando 3947 indivíduos.

5. DADOS ANTROPOMÉTRICOS

Os dados antropométricos foram obtidos no dia da realização do teste de função pulmonar ou na última consulta realizada do ano, na ausência de realização do exame. O cálculo de percentis e escores Z dos dados antropométricos utilizaram como referência os dados do CDC – *Centers for Disease Control and Prevention*, EUA (disponíveis em <http://www.cdc.gov/growthcharts/>).

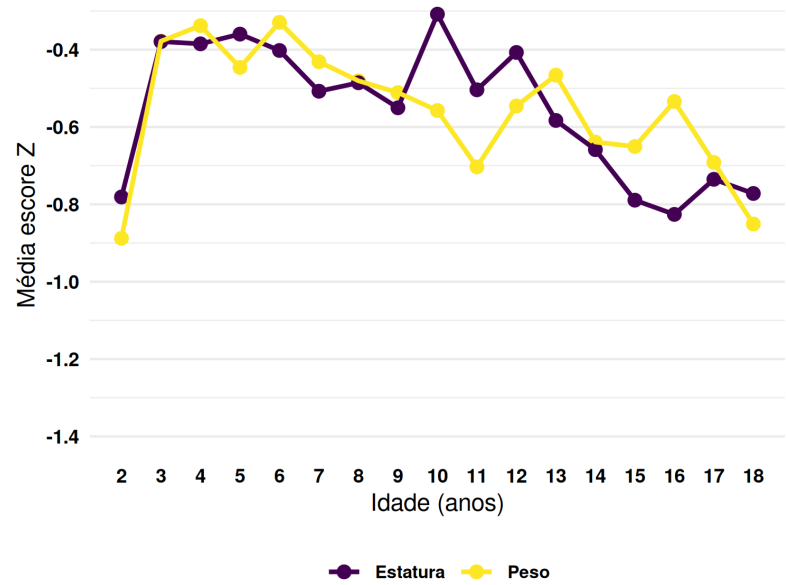
5.01 - PESO E ESTATURA DOS INDIVÍDUOS COM IDADE <18 ANOS, 2024.

PESO	Percentil NCHS	Escore Z
Média (desvio padrão)	35,76 (29,95)	-0,60 (1,23)
Mediana (p25 - p75)	29 (8; 60)	-0,55 (-1,38; 0,26)
ESTATURA		
Média (desvio padrão)	35,35 (29,06)	-0,57 (1,15)
Mediana (p25 - p75)	29 (9; 58)	-0,56 (-1,34; 0,20)
Total de pacientes	2493	2493

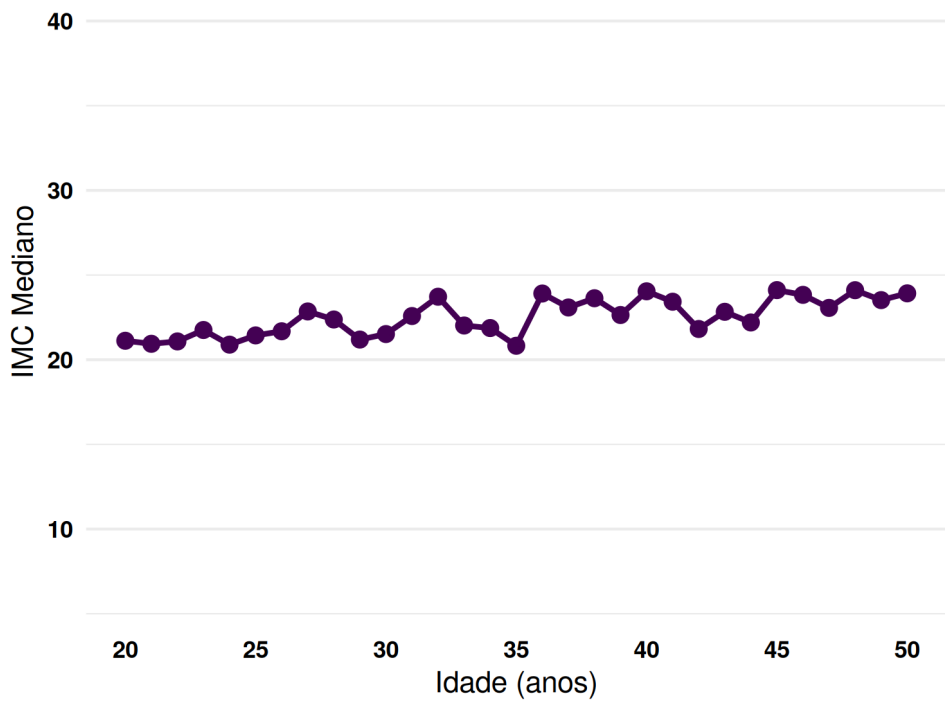
5.02 - ÍNDICE DE MASSA CORPORAL DOS INDIVÍDUOS, 2024.

IMC	Percentil NCHS (pacientes < 18 anos)	Valor absoluto (Kg/m2) (pacientes >= 18 anos)
Média (desvio padrão)	43,23 (30,81)	22,41 (4,51)
Mediana (p25 - p75)	41 (15; 70)	21,87 (19,50; 24,46)
Total de pacientes	2278	1144

5.04 - EVOLUÇÃO DOS ESCORES Z DE PESO E ESTATURA DE ACORDO COM A IDADE - INDIVÍDUOS DE 2 A 18 ANOS.



5.05 - EVOLUÇÃO DOS ÍNDICES DE MASSA CORPÓREA, DE ACORDO COM A IDADE - INDIVÍDUOS ENTRE 20 E 50 ANOS.



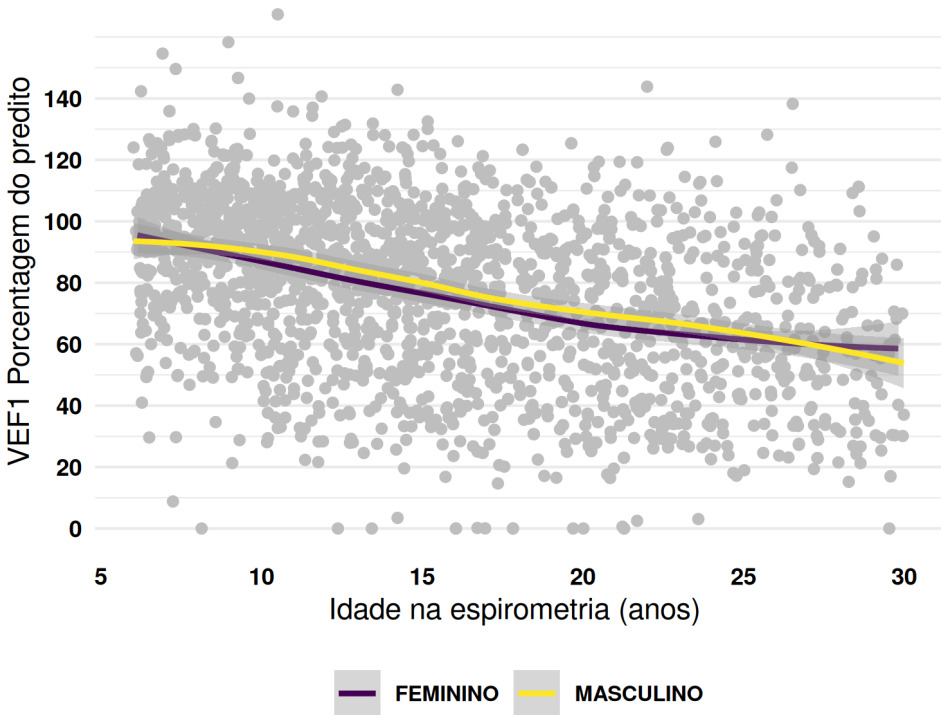
6. DADOS DE FUNÇÃO PULMONAR

Os dados de espirometria estavam disponíveis para 2.247 indivíduos, 57% daqueles com seguimento em 2024. No caso de indivíduos com mais de um teste funcional no ano, foram inseridos os dados do teste com os melhores valores de função pulmonar. Os valores previstos de função pulmonar utilizaram como referência os parâmetros estabelecidos pela *Global Lung Function Initiative* (Quanjer PH et al. Multi-ethnic reference values for spirometry for the 3–95-yr age range: the global lung function 2012 equations. Eur Respir J 2012; 40: 1324–1343). Como a população brasileira é muito miscigenada é sub-representada nas equações da GLI, um ajuste foi realizado na informação de raça (todos os resultados foram analisados informando ‘race = white’).

6.01 - RESULTADOS DE FUNÇÃO PULMONAR DOS INDIVÍDUOS, 2024.

CVF	Escore Z	Percentual do Previsto
Média (desvio padrão)	-1,48 (2,10)	82,69 (24,59)
Mediana (p25 - p75)	-1,23 (-2,76 - 0,00)	85,03 (67,30 - 100,02)
VEF1	Escore Z	Percentual do Previsto
Média (desvio padrão)	-1,96 (2,24)	75,37 (28,26)
Mediana (p25 - p75)	-1,78 (-3,68 - -0,27)	78,52 (54,14 - 96,76)
VEF1/CVF	Escore Z	Valor absoluto
Média (desvio padrão)	-0,82 (5,93)	0,77 (0,14)
Mediana (p25 - p75)	-1,06 (-2,33 - 0,02)	0,80 (0,69 - 0,88)
Total de pacientes	2247	2247

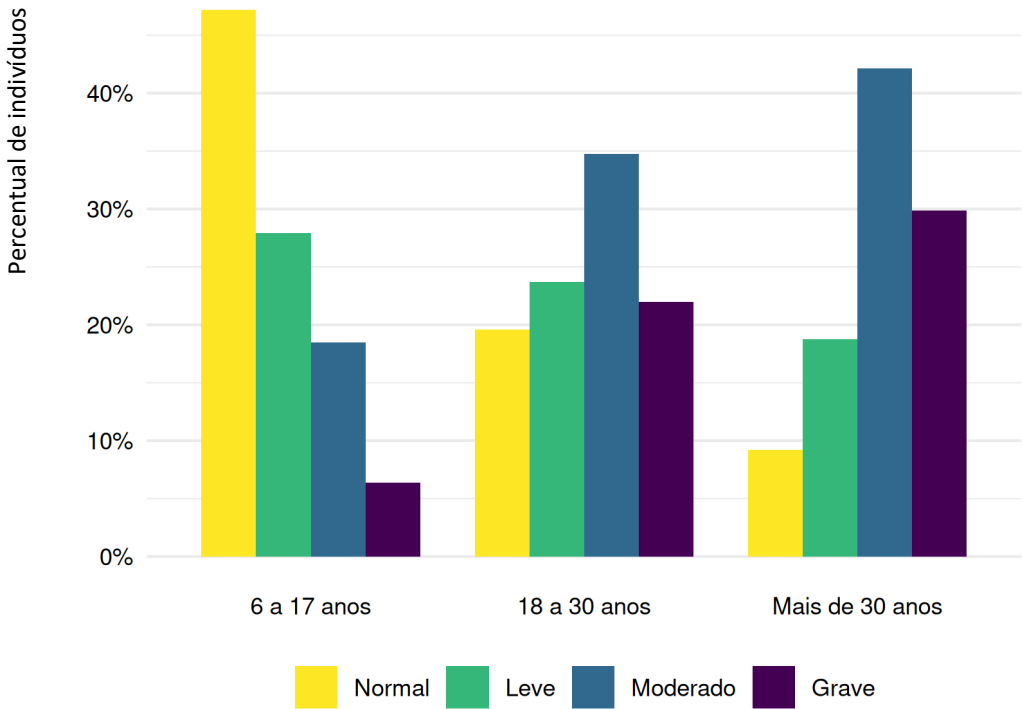
6.02 - PORCENTAGEM DO PREDITO DE VEF1 DE ACORDO COM A IDADE, EM INDIVÍDUOS ENTRE 6 E 30 ANOS. CURVAS SUAVIZADAS PELO MÉTODO LOWESS.



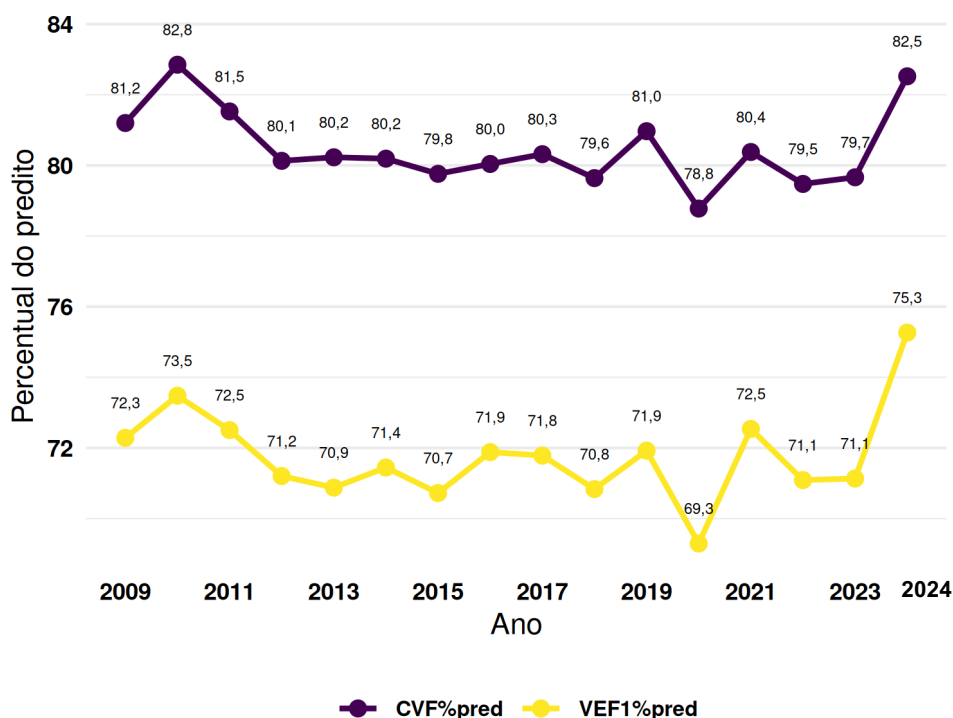
6.03 - DESCRIÇÃO DA CLASSIFICAÇÃO DOS ACHADOS DE FUNÇÃO PULMONAR SEGUNDO FAIXA ETÁRIA, 2024

Grau de obstrução	Faixa etária			
	6 a 17 anos	18 a 30 anos	Mais de 30 anos	Total
Normal (%VEF1 predito ≥90%)	584 (47,2%)	115 (19,6%)	30 (9,2%)	729 (33,9%)
Leve (%VEF1 predito ≥70% e <90%)	346 (27,9%)	139 (23,7%)	61 (18,8%)	546 (25,4%)
Moderado (%VEF1 predito ≥40% e <70%)	229 (18,5%)	204 (34,8%)	137 (42,2%)	570 (26,5%)
Grave (%VEF1 predito <40%)	79 (6,4%)	129 (22%)	97 (29,8%)	305 (14,2%)
Total de pacientes	1238 (100%)	587 (100%)	325 (100%)	2150 (100%)

6.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À CLASSIFICAÇÃO DA FUNÇÃO PULMONAR, SEGUNDO FAIXA ETÁRIA, 2024.



6.05 - VARIAÇÕES DAS MÉDIAS DOS VALORES DE PERCENTUAIS DO PREDITO DE CVF E VEF1, AO LONGO DO TEMPO



7. DADOS MICROBIOLÓGICOS

Os dados microbiológicos referem-se à identificação do patógeno em questão, pelo menos uma vez no ano. As amostras de trato respiratório podem corresponder ao escarro, esfregaço (swab) de orofaringe, swab de tosse, lavado broncoalveolar ou aspirado traqueal. Como não há padronização referente às técnicas de processamento e cultura de amostras de trato respiratório de indivíduos com FC em nosso meio, os dados devem ser interpretados com cautela.

7.01 - FREQUÊNCIA DA REALIZAÇÃO DE CULTURAS DE SECREÇÃO RESPIRATÓRIA

Realização de culturas	N	%
Sim	3535	89,68
Não	407	10,32

7.02 - NÚMERO DE CULTURAS MICROBIOLÓGICAS POR INDIVÍDUO, REALIZADAS EM 2024

Indicador	Valor
Média (desvio padrão)	3,64 (2,19)
Mediana (p25 - p75)	3,00 (2,00 - 4,00)

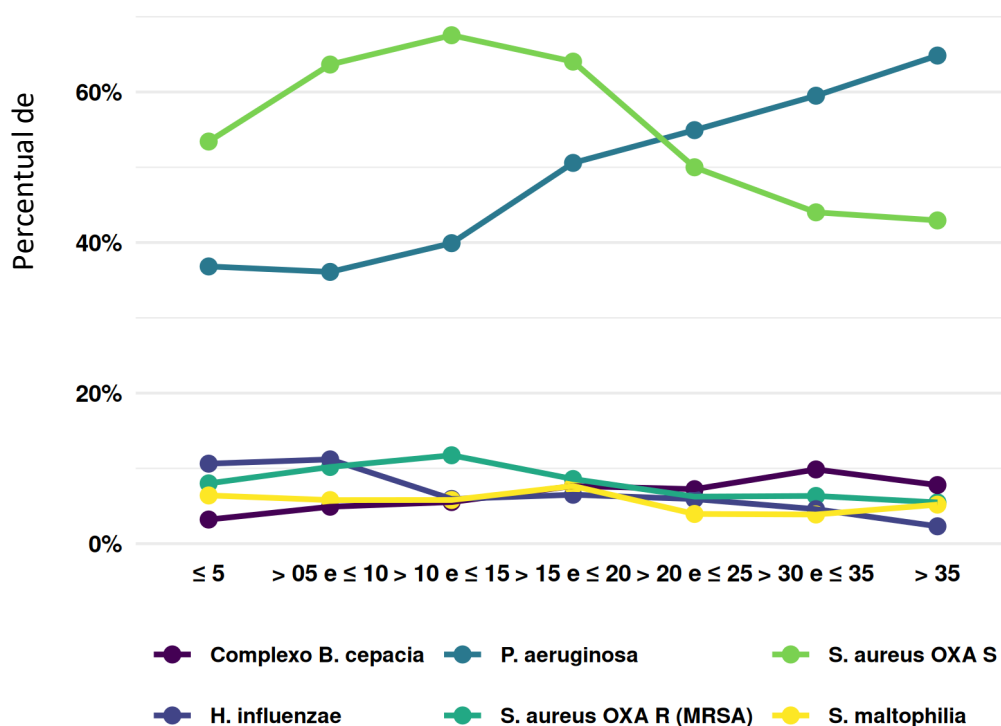
7.03 - DESCRIÇÃO DOS MICRORGANISMOS IDENTIFICADOS NAS CULTURAS DE SECREÇÃO RESPIRATÓRIA, 2024.

Patógeno	N	%
<i>S. aureus</i> oxacilina-sensível	2064	57,8
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	1403	39,3
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> não-mucoide	970	27,2
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> mucoide	638	17,9
<i>S. aureus</i> oxacilina-resistente (MRSA)	314	8,8
<i>Haemophilus influenzae</i>	272	7,6
<i>Candida</i> sp.	239	6,7
<i>Klebsiella</i> sp.	216	6,0
Complexo <i>Burkholderia cepacia</i>	211	5,9
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i>	206	5,8
Outras <i>Pseudomonas</i>	108	3,0
<i>Aspergillus</i> sp.	104	2,9
<i>Serratia</i> sp.	80	2,2
<i>Achromobacter</i> sp.	76	2,1
<i>Escherichia coli</i>	58	1,6
<i>Mycobacterium</i> não tuberculosis	33	0,9
<i>Mycobacterium tuberculosis</i>	14	0,4

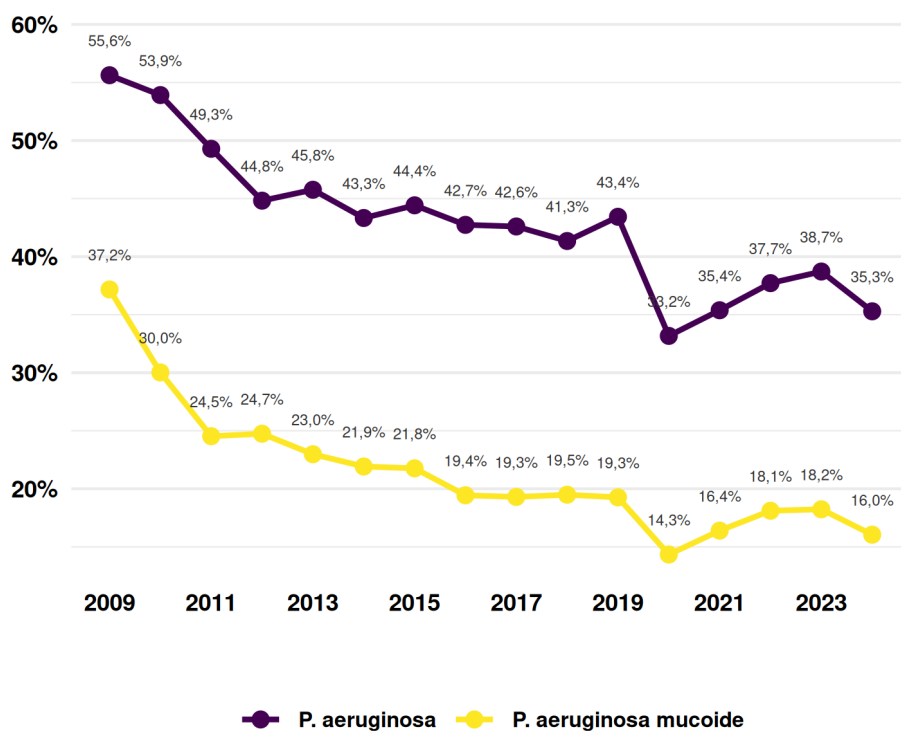
7.04 - PERCENTUAL DE INDIVÍDUOS COM IDENTIFICAÇÃO DE MICRORGANISMOS, SEGUNDO A FAIXA ETÁRIA, 2024

Microrganismos	Faixa etária (anos)						
	Meno r ou igual a 5	Entre 6 e 10	Entre 11 e 15	Entre 16 e 20	Entre 21 e 25	Entre 26 e 35	Maior que 35
<i>S. aureus</i> oxacilina-sensível	53,4%	63,6%	67,5%	64,0%	50,0%	44,0%	42,9%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	36,8%	36,1%	39,9%	50,6%	54,9%	59,5%	64,8%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> mucoide	5,2%	7,7%	13,8%	23,7%	32,9%	38,7%	37,2%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> não-mucoide	31,6%	28,4%	26,1%	26,9%	22,0%	20,8%	27,7%
<i>Haemophilus influenzae</i>	10,6%	11,2%	5,9%	6,5%	5,9%	4,6%	2,3%
Complexo <i>Burkholderia cepacia</i>	3,2%	4,9%	5,5%	7,7%	7,2%	9,9%	7,8%
<i>S. aureus</i> oxacilina-resistente (MRSA)	8,0%	10,2%	11,7%	8,6%	6,2%	6,3%	5,5%
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i>	6,4%	5,8%	5,8%	7,7%	3,9%	3,9%	5,2%

7.05 - PREVALÊNCIA DE PATÓGENOS IDENTIFICADOS POR FAIXA ETÁRIA, 2024



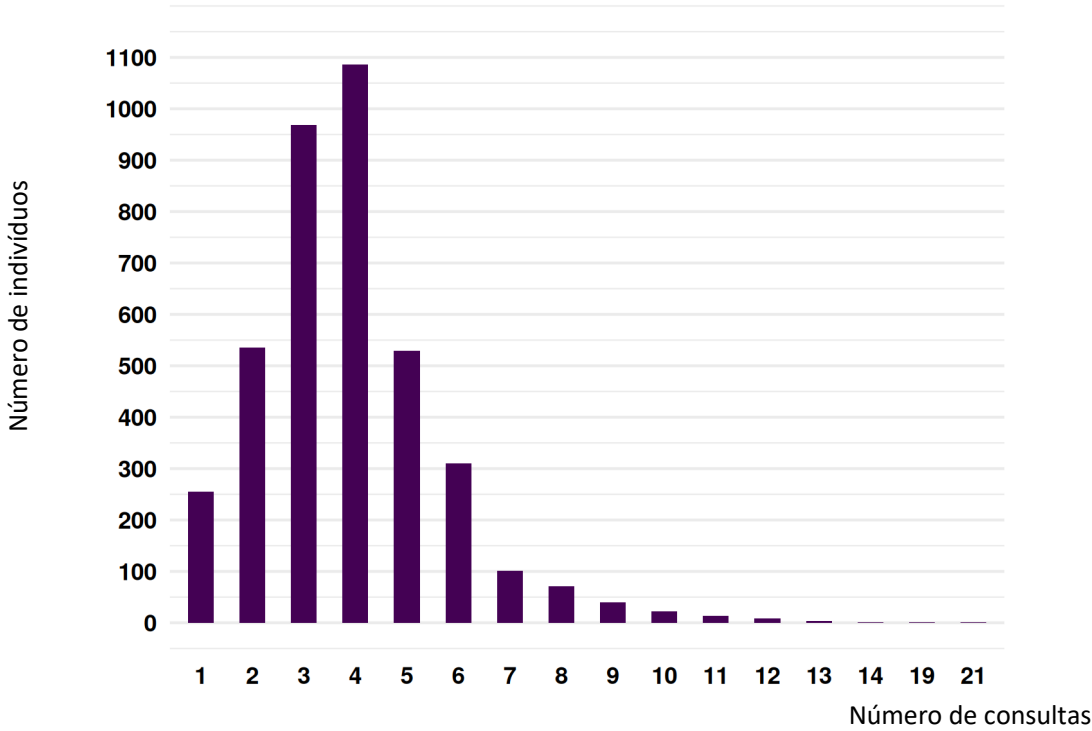
7.06 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM IDENTIFICAÇÃO DE *PSEUDOMONAS AERUGINOSA* E DE CEPAS MUCOIDES AO LONGO DOS ANOS.



8. DADOS DE TRATAMENTO CLÍNICO

No ano de 2024, foram realizadas 15.290 consultas, com uma mediana de 4 consultas por indivíduo.

8.01 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE CONSULTAS REALIZADAS NO ANO DE 2024.



8.02 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE MEDICAMENTOS INALATÓRIOS, 2024

Medicamento	N	%
Broncodilatadores		
Beta-2 agonista curta ação	1273	32,25
Beta-2 agonista longa ação	1049	26,58
Anticolinérgico	127	3,22
Corticosteroide inalatório	1338	33,39
Antibióticos		
Tobramicina inalatória 300mg	1133	28,71
Colimicina	569	14,42
Tobramicina injetável	52	1,32
Gentamicina	17	0,43
Amicacina	9	0,23
Tobramicina Inalatória em Pó Seco	9	0,23
Vancomicina	7	0,18
Outros	37	0,94
Mucolíticos		
Alfadornase	3034	76,87
N-Acetilcisteína	74	1,87
Soluções salinas		
Solução salina hipertônica 3%	389	9,86
Solução salina hipertônica 5%	362	9,17
Solução salina hipertônica 7%	1039	26,32

8.03 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE DORNASE ALFA, DE ACORDO COM FAIXA ETÁRIA (2024)

Faixa etária	N	Uso de alfadornase	%
< 2 anos	263	82	31,18
2 a 5 anos	650	391	60,15
6 a 11 anos	975	835	85,64
12 a 17 anos	735	660	89,80
18 anos ou mais	1160	954	82,24

8.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS DE ACORDO COM O STATUS DA FUNÇÃO PANCREÁTICA

Status	N	%
Pancreato Suficiente	580	14,69
Pancreato Insuficiente	3367	85,31

8.05 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE MEDICAMENTOS DE USO ORAL, 2024.

Medicamentos de uso oral	N	%
Enzimas Pancreáticas	3221	80,38
Suplementos Nutricionais	2167	54,08
Azitromicina	1537	38,36
Corticosteroide	1338	33,39
Inibidores de Bomba de Prótons	567	14,15
Ácido Ursodesoxicólico	369	9,21
Bloqueador H2	14	0,35
Ibuprofeno (Doença Pulmonar)	0	0,00
Ibuprofeno ou Outro AINH (Artropatia)	0	0,00

8.06 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE ENZIMAS PANCREÁTICAS, POR FAIXA DE DOSAGEM (2024)

Enzimas Pancreáticas	N	%
Maior que 10.000 u/kg/dia	299	9,28
5.000 - 10.000 u/kg/dia	2098	65,14
Menor que 5.000 u/kg/dia	824	25,58
Total	3221	100,00

8.07 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE SUPLEMENTOS NUTRICIONAIS

Suplementos Nutricionais	N	%
Oral	2069	95,48
Gastrostomia	91	4,20
Sonda	7	0,32
Total	2167	100,00

8.08 - TRATAMENTOS DE ERRADICAÇÃO DE PATÓGENOS, 2024.

Erradicação	N	%
Não realizaram erradicação	3198	81,0
Realizaram erradicação para <i>P. aeruginosa</i>	568	14,4
Realizaram erradicação para MRSA	94	2,4
Realizaram erradicação para <i>P. aeruginosa</i> e MRSA	50	1,3
Sem informação	37	0,9

8.09 - TRATAMENTO DE ERRADICAÇÃO DE *P. AERUGINOSA*, 2024

Número de ciclos	N	%
1	461	74,6
2	111	18,0
3	23	3,7
4	8	1,3
5	5	0,8
6	9	1,5
>6	1	0,2

Dias em tratamento de erradicação	N
Média (desvio padrão)	55,06 (53,88)
Mediana (p25 - p75)	28 (28 - 84)

8.10 - TRATAMENTO DE ERRADICAÇÃO DE MRSA, 2024

Número de ciclos	N	%
1	117	82,4
2	21	14,8
3	3	2,1
>6	1	0,7

Dias em tratamento de erradicação	N
Média (desvio padrão)	20,79 (10,32)
Mediana (p25 - p75)	21 (14 - 28)

8.11 - USO DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR EM INDIVÍDUOS COM FC (2024).

Status de uso	N	%
Utilizou modulador da proteína CFTR	1815	45,98
Não utilizou modulador da proteína CFTR	2132	54,02

8.12 - TIPOS DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR UTILIZADOS (2024).

Modulador da proteína CFTR	N	%
Ivacaftor	58	3,16
Lumacaftor + ivacaftor	19	1,04
Tezacaftor + ivacaftor	14	0,76
Elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor	1743	95,04

8.13 - USO DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR POR ESTADO DO CENTRO DE TRATAMENTO (2024).

Estado	Ivacaftor	Lumacaftor + ivacaftor	Tezacaftor + ivacaftor	Elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor
Alagoas	1	1	1	9
Amazonas				5
Bahia	1	4		81
Ceará		6	1	64
Distrito Federal	1			43
Espirito Santo				82
Goiás		2		35
Maranhão				16
Mato Grosso				19
Mato Grosso do Sul				24
Minas Gerais	1		2	200
Paraná	2	1		166
Paraíba				11
Pará		3		38
Pernambuco	6			45
Piauí				14
Rio Grande do Norte				20
Rio Grande do Sul	7		4	213
Rio de Janeiro	6			159
Santa Catarina		2		90
Sergipe				1
São Paulo	22	2	8	551
Sem informação				10

8.14 - DESCRIÇÃO DOS RESULTADOS DE GENOTIPAGEM DOS INDIVÍDUOS EM USO DE MODULADORES DA CFTR (2024).

Modulador/variante	Número de pacientes
Ivacaftor	58
Variantes da bula aprovada	36
G542X + S549R	9
F508del + S549R	6
3120+1G->A + S549R	3
S549R em homozigose	3
1898+1G->A + S549R	2
3272-26A->G + S549R	1
A559T + S549R	1
F508del + G551D	1
F508del + S1251N	1
G542X + G551D	1
G551D + R1162X	1
L1077P + S549R	1
L206W + S549R	1
P205S + S549R	1
R334W + S549R	1
R764X + S549R	1
S4X + S549R	1
Outras variantes	21
3120+1G->A + 3849+10kbC->T	2
1782delA + F508del	1
1898+3A->G + 2789+5G->A	1
2789+5G->A em homozigose	1
2789+5G->A + G542X	1
2789+5G->A + N1303K	1
3120+1G->A + 3272-26A->G	1
3120+1G->A + R117H	1
3272-26A->G + F508del	1
3272-26A->G + R334W	1
3849+10kbC->T + G542X	1
5T(TG11) + G1069R	1
D1152H + R334W	1
D1152H + Y1092X	1
F508del + R347H + R347P	1
F508del + V232D	1
F508del em heterozigose	1
G85E + R1066C	1
L206W + V201M	1
R74W;D1270N + V201M + W1282X	1
Sem informação	1
Lumacaftor + Ivacaftor	19
F508del em homozigose	17
Sem informação	2
Tezacaftor + Ivacaftor	14
F508del em homozigose	4
F508del em heterozigose	3
F508del + G542X	2
F508del + 3272-26A->G	1
sem F508del	4
2789+5G->A + R1066C	2
2789+5G->A + 621+1G->T	1
2789+5G->A + R334W	1
Sem informação	3

Elexacaftor + Tezacaftor + Ivacaftor	1743
F508del em homozigose	627
F508del em heterozigose	813
sem F508del (com informação disponível)	43
G542X + N1303K	4
G85E + R334W	3
G85E + Y1092X	3
1812-1G->A + G85E	2
A561E + S466X	2
G542X + R334W	2
G85E em homozigose	2
I507del + R1066C	2
1078delT + N1303K	1
1078delT + R1162X + R117C	1
1717-1G->A + G542X	1
1812-1G->A + 3120+1G->A	1
1898+3A->G + G85E	1
2183AA->G + 2184delA + 3120+1G->A	1
3120+1G->A + L1077P	1
3272-26A->G + R1162X	1
3849+10kbC->T + G542X	1
3849+10kbC->T + N1303K	1
541del4 + G85E	1
711+1G->T + G85E	1
711+5G->A + R1066C	1
A561E em homozigose	1
E60X + G551D	1
G542X + G85E	1
G542X + H1375P	1
G542X + P205S	1
G542X + V232D	1
N1303K + R1162X	1
R1066C em homozigose	1
R1066H + R1162X	1
R1162X + R334W	1
Sem informação disponível	260

8.15 - USO DE INSULINA (2024)

Uso de insulina	n	%
Não	3697	93.7%
Sim	250	6.3%

8.16 - OXIGENOTERAPIA

Oxigenoterapia	N	%
Não	3839	97.3%
Sim	108	2.7%
Contínua	52	48.1%
Noturna	56	51.9%

8.17 - CATETER VENOSO IMPLANTADO

Cateter intravenoso implantado	N	%
Sim	25	0,63%

8.18 - TRANSPLANTES PULMONARES (2024)

Tipo de transplante	n	%
Doador cadáver	5	0,12
Intervivos	1	0,02
Total de transplantes	6	0,14

8.19 - TRANSPLANTES PULMONARES AO LONGO DOS ANOS

Ano	Registros	Seguimento no ano	Transplantes pulmonares
2009	2296	791	7
2010	2573	1239	9
2011	2800	1333	6
2012	3040	1863	12
2013	3321	2028	7
2014	3602	2345	8
2015	3881	2688	11
2016	4122	2932	8
2017	4415	3228	13
2018	4720	3258	17
2019	4997	3281	21
2020	5220	3117	12
2021	5446	3208	15
2022	5674	3471	8
2023	5933	3818	10
2024	6194	4007	6

9. DADOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS E ADMISSÕES HOSPITALARES

9.1 - EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2024.

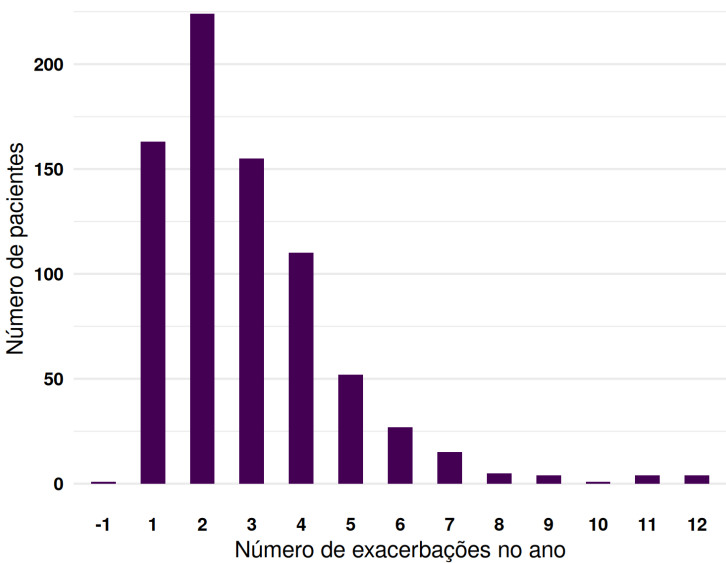
Exacerbações	N	%
Nenhuma exacerbação	1623	41,1
Número determinado de episódios no ano	2124	53,8
Desconhecido/sem informação	200	5,1
Total	3947	100,0

9.2 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE EPISÓDIOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2024.

Exacerbação (tratamento oral)	N	%
1	1065	55,4
2	517	26,9
3	217	11,3
4	80	4,2
5 ou mais	44	2,3
Total de pacientes	1923	100,0

Exacerbação (tratamento intravenoso)	N	%
1	502	70,4
2	128	18,0
3	45	6,3
4	27	3,8
5 ou mais	11	1,5
Total de pacientes	713	100,0

9.3 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS NO ANO DE 2024.



9.4 - NÚMERO DE EPISÓDIOS DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2024.

Número de Episódios	Oral	Intravenoso	Oral OU Intra
Média (desvio padrão)	1,72 (1,03)	1,50 (0,99)	2,91 (1,84)
Mediana (p25 - p75)	1,00 (1,00 - 2,00)	1,00 (1,00 - 2,00)	2,00 (2,00 - 4,00)
Total de pacientes	1910	707	2136

9.5 - DURAÇÃO DO TRATAMENTO (DIAS) DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2024.

Dias de tratamento	Oral	Intravenoso	Total
Média (desvio padrão)	25,57 (17,95)	21,11 (17,63)	29,78 (22,96)
Mediana (p25 - p75)	21,00 (14,00 - 30,00)	14,00 (13,00 - 25,00)	23,00 (14,00 - 41,00)
Total de pacientes	1874	683	2093

9.6 - PACIENTES QUE UTILIZARAM TRATAMENTO INTRAVENOSO DOMICILIAR ENTRE AQUELES QUE APRESENTARAM EXACERBAÇÃO RESPIRATÓRIA AGUDA, 2024.

TOTAL DE PACIENTES: 23 (1,1%)

9.7 - ANTIBIÓTICOS POR VIA INTRAVENOSA – DROGAS UTILIZADAS, 2024.

Drogas utilizadas	N	%
Amicacina	316	45,9
Ceftazidima	306	44,4
Imipenem / Meropenem	261	37,9
Oxacilina	233	33,8
Sulfa-Trimetoprim	97	14,1
Tobramicina	93	13,5
Cefepima	88	12,8
Vancomicina	72	10,4
Ciprofloxacina	63	9,1
Piperacilina/Tazobactam	62	9,0
Gentamicina	59	8,6
Levofloxacino	39	5,7
Linezolida	39	5,7
Teicoplanina	22	3,2
Colimicina	12	1,7
Cefuroxima	8	1,2
Ticarcilina/Piperacilina	8	1,2
Aztreonam	4	0,6
Tigeciclina	2	0,3
Cloranfenicol	1	0,1
Outros	78	11,3

9.8 - ADMISSÕES HOSPITALARES POR MOTIVOS DISTINTOS DE EXACERBAÇÃO RESPIRATÓRIA AGUDA, 2024.

Número de episódios no ano	Desidratação/distúrbio metabólico	Condição gastrointestinal	Cirurgia
1	45	78	79
2	1	11	3
3 ou mais	5	3	2
Total	51	92	84

Dias de internação	Desidratação/distúrbio metabólico	Condição gastrointestinal	Cirurgia
média (desvio padrão)	12,79 (17,73)	11,49 (14,83)	8,19 (12,33)
mediana (p25 - p75)	7,00 (3,00 - 15,00)	6,00 (3,00 - 13,25)	4,00 (2,00 - 7,75)

10. COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES

10.1 - COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA – HEMOPTISE, 2024.

Número de episódios de hemoptise	N	%
1	34	0,8
2	17	0,4
3 ou mais	12	0,3
Total	63	1,5

10.2 - COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA – PNEUMOTÓRAX, 2024.

Número de episódios de pneumotorax	N	%
1	12	0,3
2	3	0,07
Total	15	0,37

10.3 - DESCRIÇÃO DAS COMPLICAÇÕES/COMORBIDADES NO ANO DE 2024.

Complicações	N	%
Asma	780	19,76
Doença do refluxo gastroesofágico	258	6,54
Evidências de acometimento hepático	237	6,00
Diabetes	236	5,98
Polipose nasal	216	5,47
Osteopenia / Osteoporose	173	4,38
Atelectasia crônica	76	1,93
Colelitíase	63	1,60
Cirrose com hipertensão Portal	42	1,06
Hipertensão pulmonar / Cor pulmonale	34	0,86
Síndrome de obstrução intestinal distal	33	0,84
Pancreatite	22	0,56
Invaginação intestinal	7	0,18
Hematêmese	0	0

11. ÓBITOS

11.1 - DISTRIBUIÇÃO DOS ÓBITOS, SEGUNDO A CAUSA, 2024.

Causas de óbito	n	%
Causa respiratória	13	59,09
Complicação de transplante	3	13,64
Causa cardiovascular	1	4,55
Outra(s) causa(s)	3	13,64
Causa desconhecida	1	4,55
Sem informação	1	4,55
Total de óbitos	22	100,00

11.2 - DESCRIÇÃO DOS ÓBITOS, DE ACORDO COM A IDADE DO INDIVÍDUO, 2024.

Idade no óbito (anos)	
Média (desvio padrão)	26,09 (21,09)
Mediana (p25 - p75)	20,63 (11,59 - 38,51)
Mínimo - máximo	0,28 - 67,97

11.3 - DESCRIÇÃO DOS ÓBITOS AO LONGO DOS ANOS

Ano	Registros	Registros sem óbitos	Seguimentos no ano	Óbitos	Taxa de óbito
2009	2296	2288	791	8	0,35
2010	2573	2557	1239	8	0,31
2011	2800	2772	1333	12	0,43
2012	3040	2993	1863	19	0,63
2013	3321	3251	2028	23	0,71
2014	3602	3487	2345	45	1,29
2015	3881	3712	2688	54	1,45
2016	4122	3889	2932	64	1,65
2017	4415	4132	3228	50	1,21
2018	4720	4368	3258	69	1,58
2019	4997	4584	3281	61	1,33
2020	5220	4756	3117	51	1,07
2021	5446	4930	3208	52	1,05
2022	5674	5103	3471	55	1,08
2023	5933	5313	3818	49	0,92
2024	6194	5552	4007	22	0,40

12. DADOS DA POPULAÇÃO ADULTA

12.1 - DADOS ESPECÍFICOS DA POPULAÇÃO ADULTA.

	Feminino	Masculino	Total
Anticoncepcional oral ou injetável	89	-	89
Azoospermia/Hipospermia	-	163	163
Emprego	242	293	535
Gravidez	43	-	43
União Estável	186	129	315
Total de pacientes adultos	688	675	1363

CONTRIBUÍRAM PARA ESSE RELATÓRIO (ORDEM ALFABÉTICA DO NOME DO CENTRO):

Centro	Cidade	Estado	Responsável	Número de seguimentos
APAE - Iped Campo Grande	Campo Grande	Mato Grosso do Sul	Lilian Cristina Ferreira Andries	33
APAE Anápolis	Anápolis	Goiás	Virginia Auxiliadora Freitas de Castro	40
Centro de Referência de Fibrose Cística do ABC	Santo André	São Paulo	Cristiane Fumo dos Santos	5
Centro de Referência em Fibrose Cística do RN	Natal	Rio Grande do Norte	Vera Maria Dantas	44
Centro Geral de Pediatria	Belo Horizonte	Minas Gerais	Alberto Vergara	150
Centro Unifacisa	Campina Grande	Paraíba	Dr. Guilherme Figueiredo da Silva	4
CLIPED Blumenau	Blumenau	Santa Catarina	Glaunir Maria Foletto	4
Consultorio Fabiola Adde	São Paulo	São Paulo	Fabiola Adde	19
HC da USP Ribeirão Preto - adultos	São Paulo	São Paulo	Rosangela Villela	36
Hospital da Criança de Brasília José Alencar	Brasília	Distrito Federal	Luciana Freitas Velloso Monte	69
Hospital das Clínicas da FMUSP - adultos	São Paulo	São Paulo	Rodrigo Athanazio e Samia Rached	186
Hospital das Clínicas da UFGO	Goiânia	Goiás	Lusmaia Damaceno Camargo Costa	34
Hospital das Clínicas da UFGO - Adultos	Goiania	Goiás	Lorena Junqueira Almeida Prado	10
Hospital das Clínicas da UFMG	Belo Horizonte	Minas Gerais	Ana Cristina Fonseca e Graziela Schettino	160
Hospital das Clínicas da UFMG - adultos	Belo Horizonte	Minas Gerais	Marina Nishi	26
Hospital das Clínicas da UFPR	Curitiba	Paraná	Débora Carla Chong	117
Hospital das Clínicas da UFPR - Adultos	Curitiba	Paraná	Mariane Gonçalves Martynychen Canan	88
Hospital das Clínicas da USP Ribeirão Preto	Ribeirão Preto	São Paulo	Albin Eugênio Augustin	81

Hospital de Base do Distrito Federal - adultos	Brasília	Distrito Federal	Flávia Fonseca Fernandes	54
Hospital de Base Fac Med de SJ Rio Preto	São José do Rio Preto	São Paulo	Isabela Meira Caunetto Morozini	23
Hospital de Clínicas de Porto Alegre	Porto Alegre	Rio Grande do Sul	Elenara da Fonseca Andrade Procianoy	127
Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Adultos	Porto Alegre	Rio Grande do Sul	Paulo Dalcin	133
Hospital de Clínicas de Uberlândia/UFU	Uberlândia	Minas Gerais	Erica R M Almeida Rezende	46
Hospital de Messejana - adultos	Fortaleza	Ceará	Mara Figueiredo	22
Hospital Dr Dório Silva ES	Vitória	Espírito Santo	Daniele Menezes Torres	36
Hospital Especializado Otavio Mangabeira	Salvador	Bahia	Maria Angelica Santana	131
Hospital Infantil Albert Sabin	Fortaleza	Ceará	Claudia de Castro e Silva	50
Hospital Infantil Jeser Amarante Faria	Joinville	Santa Catarina	Tiago Veras e Rafaela Benvenutti	21
Hospital Infantil Joana de Gusmão	Florianópolis	Santa Catarina	Eduardo Piacentini Filho	118
Hospital Infantil Lucidio Portela	Teresina	Piauí	Maria do Espírito Santo Almeida Moreira	38
Hospital Infantil N Sra da Glória	Vitória	Espírito Santo	Roberta de Cássia Melotti	78
Hospital Julia Kubitschek	Belo Horizonte	Minas Gerais	Marcelo de Fuccio	91
Hospital Nereu Ramos	Florianópolis	Santa Catarina	Adriana de Siqueira Carvalho Knabben	19
Hospital Pequeno Príncipe	Curitiba	Paraná	Paulo Kussek	90
Hospital São Lucas	Porto Alegre	Rio Grande do Sul	Leonardo Araujo Pinto	59
Hospital São Lucas- adultos	Porto Alegre	Rio Grande do Sul	Marcelo Tadday Rodrigues	17
Hospital Univ Materno-Infantil de São Luis	São Luis	Maranhão	Lenisse Estelle Abrantes Gonçalves Amorim	25
Hospital Universitário da UFJF	Juiz de Fora	Minas Gerais	Marta Cristina Duarte	40
Hospital Universitário João de Barros Barreto	Belém	Pará	Valéria de Carvalho Martins	98
Hospital Universitário Julio Müller	Cuiabá	Mato Grosso	Dayse do Valle Oliveira	50

Hospital Universitario Lauro Wanderley	João Pessoa	Paraíba	Constantino Cartaxo	13
Hospital Universitário Pedro Ernesto - UERJ	Rio de Janeiro	Rio de Janeiro	Raphael Jaber	85
Hospital Universitário Prof. Edgard Santos	Salvador	Bahia	Edna Lúcia Santos Souza	64
Hospital Universitário Professor Alberto Antunes	Macéio	Alagoas	Katharina Vidal de Negreiros Moura	39
HU da Universidade Federal de Sergipe	Aracaju	Sergipe	Daniela Gois Meneses	25
Inst de Medicina Integral Prof Fernando Figueira	Recife	Pernambuco	Patricia Gomes de Matos Bezerra	74
Instituto da Criança	São Paulo	São Paulo	Luiz Vicente Ribeiro Silva Filho	190
Instituto Fernandes Figueira	Rio de Janeiro	Rio de Janeiro	Tania Folescu	180
PAM Codajás	Manaus	Amazonas	Claudia Mello Gonçalves	14
Santa Casa	São Paulo	São Paulo	Neiva Damaceno	204
Santa Casa de Porto Alegre	Porto Alegre	Rio Grande do Sul	Gilberto Fischer	39
UNESP Botucatu	Botucatu	São Paulo	Francyelly Wisniewski Yamamoto	54
UNESP Botucatu - Adultos	Botucatu	São Paulo	Liana Coelho	13
Unicamp	Campinas	São Paulo	Jose Dirceu Ribeiro	143
Unicamp - Adultos	Campinas	São Paulo	Monica Corso Pereira	73
UNIFESP	São Paulo	São Paulo	Sonia Chiba	86

