



Registro Brasileiro de Fibrose Cística

Ano 2023

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 2023 traz os primeiros dados de avanço no número de pessoas com acesso aos moduladores no País. Ainda que de forma tímida, congregando os casos em uso de Ivacaftor e aqueles com acesso a outros moduladores por via judicial, já é possível ver o crescimento desse contingente de pessoas, mas ainda não é possível identificar impacto clínico na população como um todo. Certamente esses dados vão ser muito diferentes no ano 2024, quando a maior parte dos casos elegíveis no País passou a ter acesso à combinação de Elexacaftor – Tezacaftor – Ivacaftor (Trikafta®). **Nesse ano de 2023 o Registro Brasileiro de Fibrose Cística foi ainda premiado num concurso de inovação médica na América Latina, denominado Prêmio Euro (farmacêutica Eurofarma).** Com o projeto intitulado “CONHECENDO O PRESENTE PARA MUDAR O FUTURO: REGISTRO BRASILEIRO DE FIBROSE CÍSTICA”, disputamos com mais de 800 iniciativas de diversos países da América Latina, conquistando um dos 10 prêmios de 50 mil Euros. Todo esse recurso foi repassado ao GBEFC, com o propósito de implementar melhorias na plataforma e desenvolver um sistema anexo ao REBRAFC, para monitorar os impactos clínicos e funcionais dos moduladores da CFTR na população brasileira de pessoas com FC. Esse sistema foi desenvolvido ao longo do ano 2024 e início de 2025, e esta funcional e recebendo dados desde setembro de 2025.

O presente relatório foi gerado pelo sistema de automação desenvolvido nos anos 2024 e 2025, uma inovação que vem trazendo mais possibilidades de análise 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 composta por profissionais de saúde atuantes na área, criada em 05 de novembro de 2003. 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 nas versões das línguas portuguesa e inglesa.

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
- Pesquisador do Instituto de Ensino e Pesquisa do Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP

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)
- Doutoranda 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.

EQUIPE TÉCNICA (BANCO DE DADOS, PLATAFORMA WEB)

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

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.....	06
2. DADOS DEMOGRÁFICOS.....	07
3. DADOS DO DIAGNÓSTICO.....	14
4. DADOS DE GENÉTICA.....	20
5. DADOS ANTROPOMÉTRICOS.....	36
6. DADOS DE FUNÇÃO PULMONAR.....	38
7. DADOS MICROBIOLÓGICOS.....	40
8. DADOS DE TRATAMENTO CLÍNICO.....	43
9. DADOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS E ADMISSÕES HOSPITALARES	49
10. COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES.....	51
11. ÓBITOS.....	52
12. DADOS DA POPULAÇÃO ADULTA.....	53

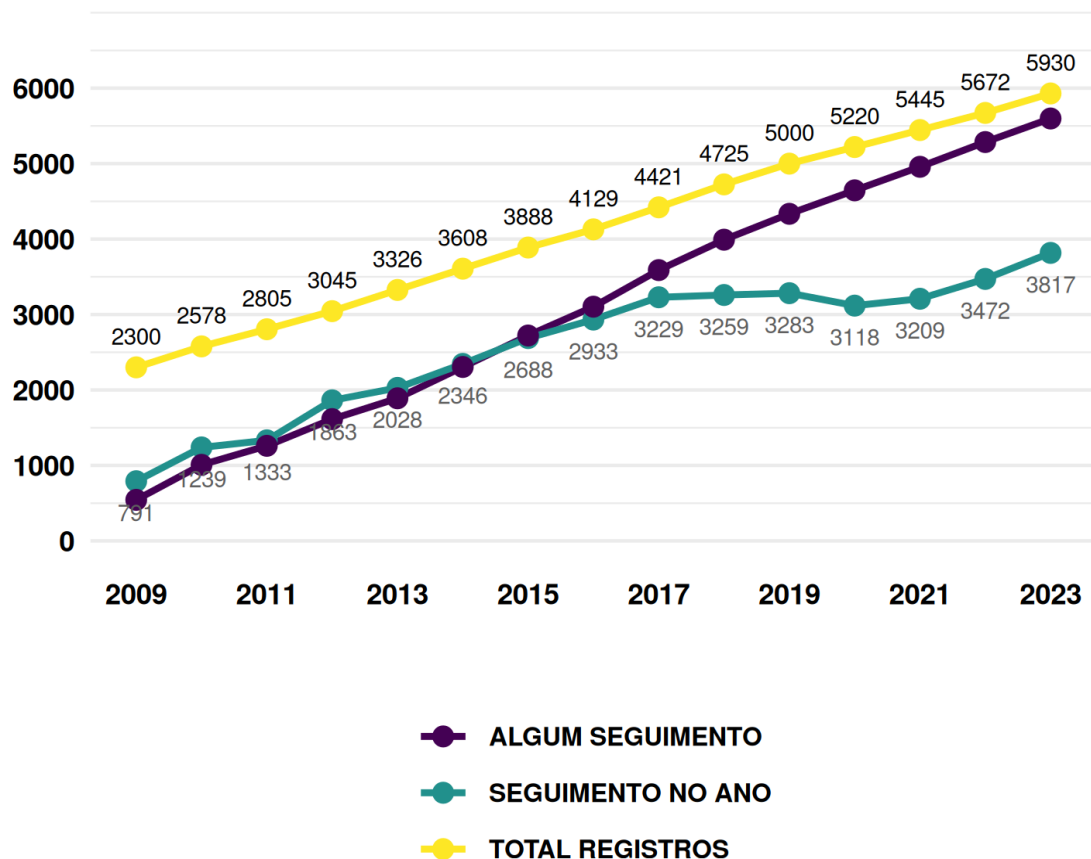
1. INTRODUÇÃO

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 31/12/2023. **Na ocasião da extração dos dados para análise, havia 5930 indivíduos únicos registrados, dos quais, 5698 (94%) tinham algum dado de seguimento.**

O número de registros e de seguimentos vêm crescendo anualmente, conforme mostra a Figura 1. Em 2023, foram observados 258 registros novos, mas o número anual de seguimentos segue na proporção aproximada de cerca de 64% dos registros.

Quase 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 2023



1.02 - TEMPO DE SEGUIMENTO ATÉ O ANO 2023

Tempo de seguimento	N	Frequência (%)
1 ano	628	10,59
2 anos	678	11,43
3 anos	595	10,03
4 anos	475	8,01
5 anos	431	7,27
6 anos	415	7,00
7 anos	396	6,68
8 anos	359	6,05
9 anos	357	6,02
10 anos	334	5,63
11 anos	224	3,78
12 anos	208	3,51
13 anos	177	2,98
14 anos	170	2,87
15 anos	156	2,63
Sem seguimento	327	5,51
Total	5930	100,00

Para a descrição dos dados pessoais e de diagnóstico foram considerados todos os indivíduos registrados (n= 5950). Para a análise dos dados de seguimento, foram considerados apenas os dados do ano de seguimento de 2023, totalizando 3817 indivíduos.

2. DADOS DEMOGRÁFICOS

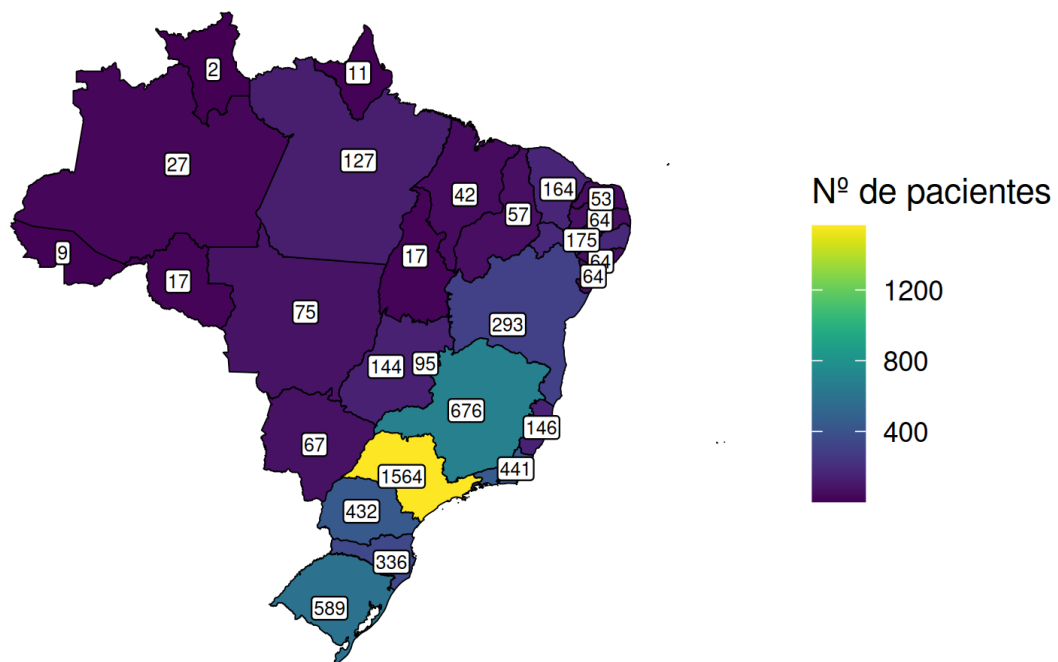
2.01 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO PAÍS DE NASCIMENTO

País	N
BRASIL	5907
PORTUGAL	3
ESTADOS UNIDOS	2
AUSTRIA	1
CHILE	1
CUBA	1
ESPANHA	1
LIBANO	1
PARAGUAI	1
SUIÇA	1
URUGUAI	1
VENEZUELA	1
SEM INFORMAÇÃO	9
Total	5930

2.02 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DE NASCIMENTO

Estado	N	%
SÃO PAULO	1564	26,4
MINAS GERAIS	676	11,4
RIO GRANDE DO SUL	589	9,9
RIO DE JANEIRO	441	7,4
PARANÁ	432	7,3
SANTA CATARINA	336	5,7
BAHIA	293	4,9
PERNAMBUCO	175	3,0
CEARÁ	164	2,8
ESPIRITO SANTO	146	2,5
GOIÁS	144	2,4
PARÁ	127	2,1
DISTRITO FEDERAL	95	1,6
MATO GROSSO	75	1,3
MATO GROSSO DO SUL	67	1,1
ALAGOAS	64	1,1
PARAÍBA	64	1,1
SERGIPE	64	1,1
PIAUÍ	57	1,0
RIO GRANDE DO NORTE	53	0,9
MARANHÃO	42	0,7
AMAZONAS	27	0,5
RONDÔNIA	17	0,3
TOCANTINS	17	0,3
AMAPÁ	11	0,2
ACRE	9	0,2
RORAIMA	2	0,0
SEM INFORMAÇÃO	165	2,8
ESTRANGEIROS	14	0,2
Total	5930	100,0

2.03 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DE NASCIMENTO



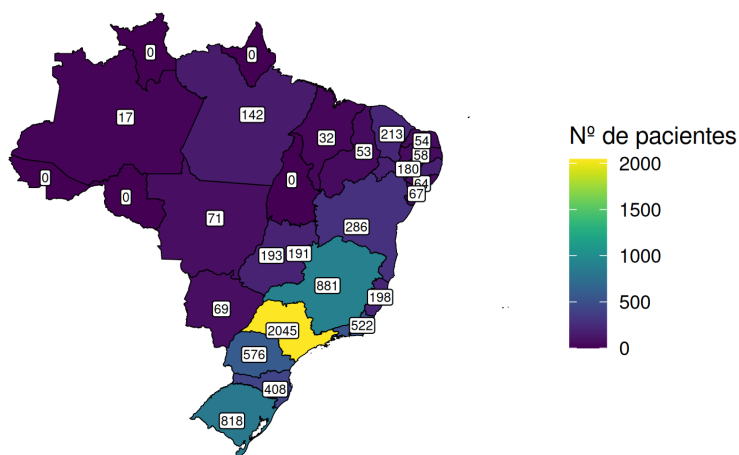
2.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO REGIÃO DE NASCIMENTO

Região	N	%
SUDESTE	2827	47,67
SUL	1357	22,88
NORDESTE	976	16,46
CENTRO OESTE	381	6,42
NORTE	210	3,54
SEM INFORMAÇÃO	165	2,78
ESTRANGEIROS	14	0,24
Total	5930	100,00

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

Estado do centro de atendimento	N	%
SÃO PAULO	1723	29,0
MINAS GERAIS	691	11,6
RIO GRANDE DO SUL	662	11,1
PARANÁ	460	7,7
RIO DE JANEIRO	433	7,3
SANTA CATARINA	317	5,3
BAHIA	257	4,3
PERNAMBUCO	179	3,0
CEARÁ	171	2,9
ESPIRITO SANTO	162	2,7
GOIÁS	148	2,5
DISTRITO FEDERAL	142	2,4
PARÁ	133	2,2
MATO GROSSO	70	1,2
SERGIPE	67	1,1
MATO GROSSO DO SUL	64	1,1
ALAGOAS	62	1,0
PARAÍBA	58	1,0
RIO GRANDE DO NORTE	49	0,8
PIAUÍ	48	0,8
MARANHÃO	27	0,5
AMAZONAS	16	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	3017	50,88
FEMININO	2913	49,12
Total	5930	100,00

2.08 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À COR/RAÇA

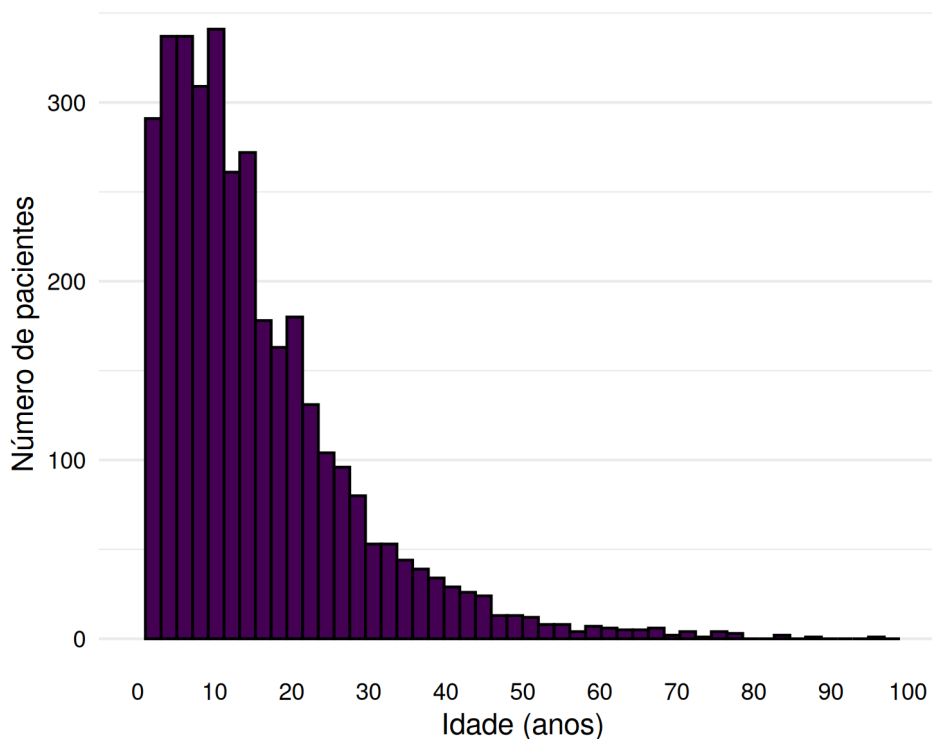
Cor / Raça	N	%
BRANCA	4142	69,85
PARDA	1417	23,90
PRETA	356	6,00
AMARELA	11	0,19
INDIGENA	4	0,07
Total	5930	100,00

2.09 - MEDIDAS DESCRITIVAS DA IDADE DOS INDIVÍDUOS (IDADE NO ANO DE SEGUIMENTO DE 2023)

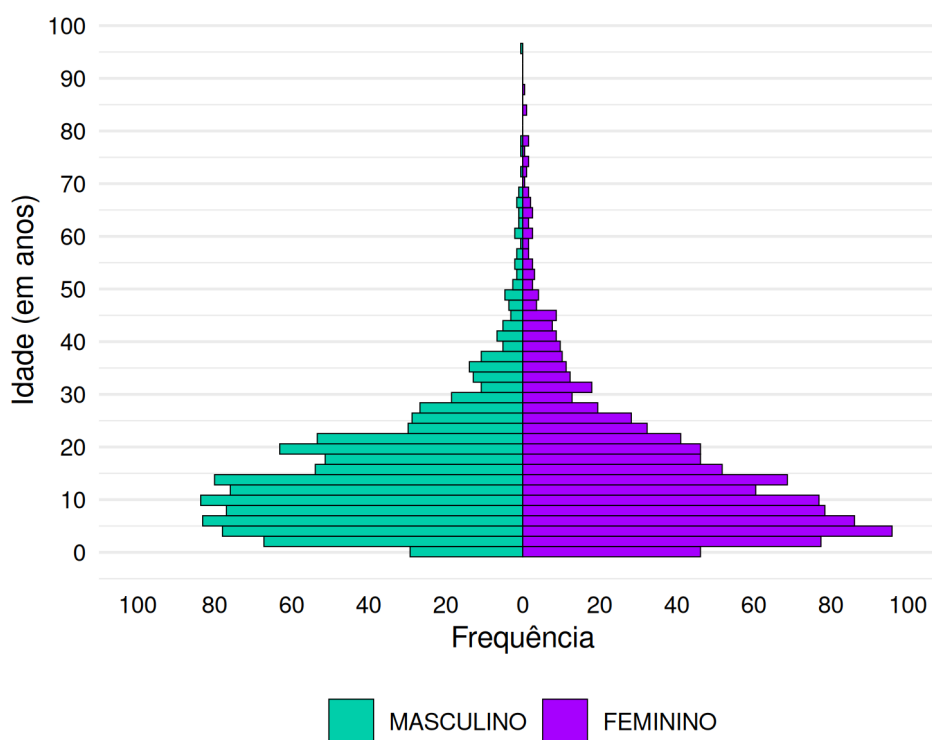
Idade (em anos)	
Média (desvio padrão)	15,00 (12,63)
Mediana (p25 - p75)	11,74 (6,02 - 20,47)
Indivíduos sem espirometria nem antropometria	110
Total de indivíduos com informação de idade no ano vigente	3605

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 2023. (OBSERVAÇÃO: A IDADE ATUAL É CALCULADA COM BASE NA DATA DE REALIZAÇÃO DA ESPIROMETRIA OU ANTROPOMETRIA)



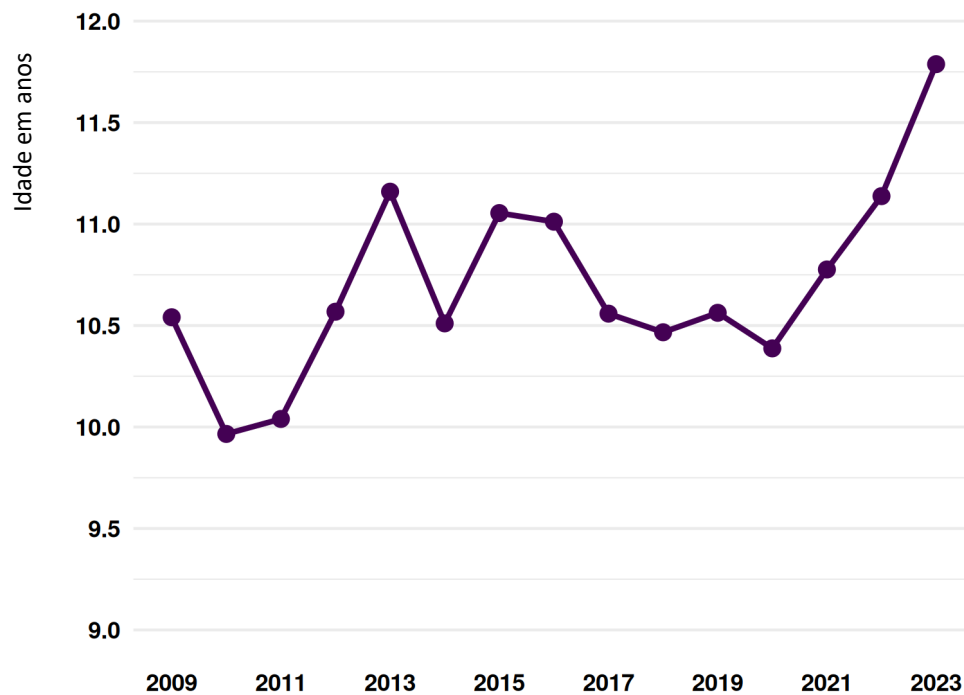
2.11 - PIRÂMIDE DE DISTRIBUIÇÃO ETÁRIA DOS INDIVÍDUOS POR SEXO, EM RELAÇÃO À IDADE ATUAL NO ANO DE SEGUIMENTO 2023. (OBSERVAÇÃO: A IDADE ATUAL É CALCULADA COM BASE NA DATA DE REALIZAÇÃO DA ESPIROMETRIA OU ANTROPOMETRIA)



2.12 - DISTRIBUIÇÃO DA FAIXA ETÁRIA DOS INDIVÍDUOS NO ANO DE SEGUIMENTO 2022. (OBSERVAÇÃO: A IDADE ATUAL É CALCULADA COM BASE NA DATA DE REALIZAÇÃO DA ESPIROMETRIA OU ANTROPOMETRIA)

Faixa etária	N	%
0 a 2 anos	274	7,59
2 a 5 anos	628	17,40
6 a 11 anos	930	25,77
12 a 17 anos	676	18,73
18 a 24 anos	493	13,66
25 a 29 anos	210	5,82
30 a 39 anos	215	5,96
40 a 49 anos	104	2,88
50 a 59 anos	38	1,05
60 a 69 anos	25	0,69
70 anos ou mais	16	0,44

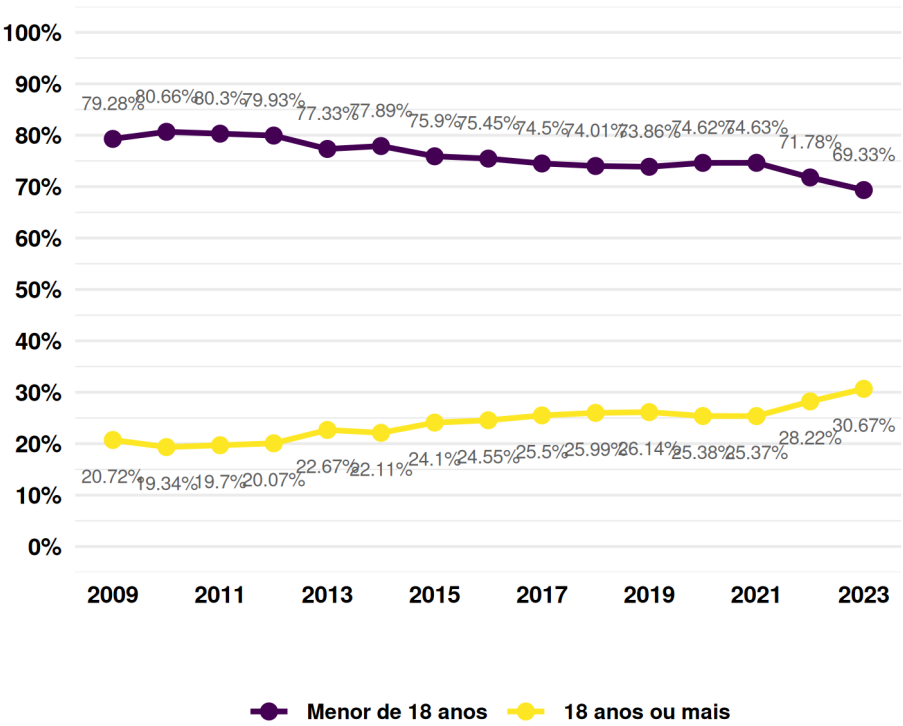
2.13 - EVOLUÇÃO DA MEDIANA DA IDADE DOS INDIVÍDUOS AO LONGO DOS ANOS



2.14 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, DE ACORDO COM FAIXA ETÁRIA PEDIÁTRICA-ADULTA (OBSERVAÇÃO: A IDADE ATUAL É CALCULADA COM BASE NA DATA DE REALIZAÇÃO DA ESPIROMETRIA OU ANTROPOMETRIA)

Faixa etária pediátrica / adulta	N	%
Menor de 18 anos	2508	69,49
18 anos ou mais	1101	30,51

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



3. DADOS DO DIAGNÓSTICO

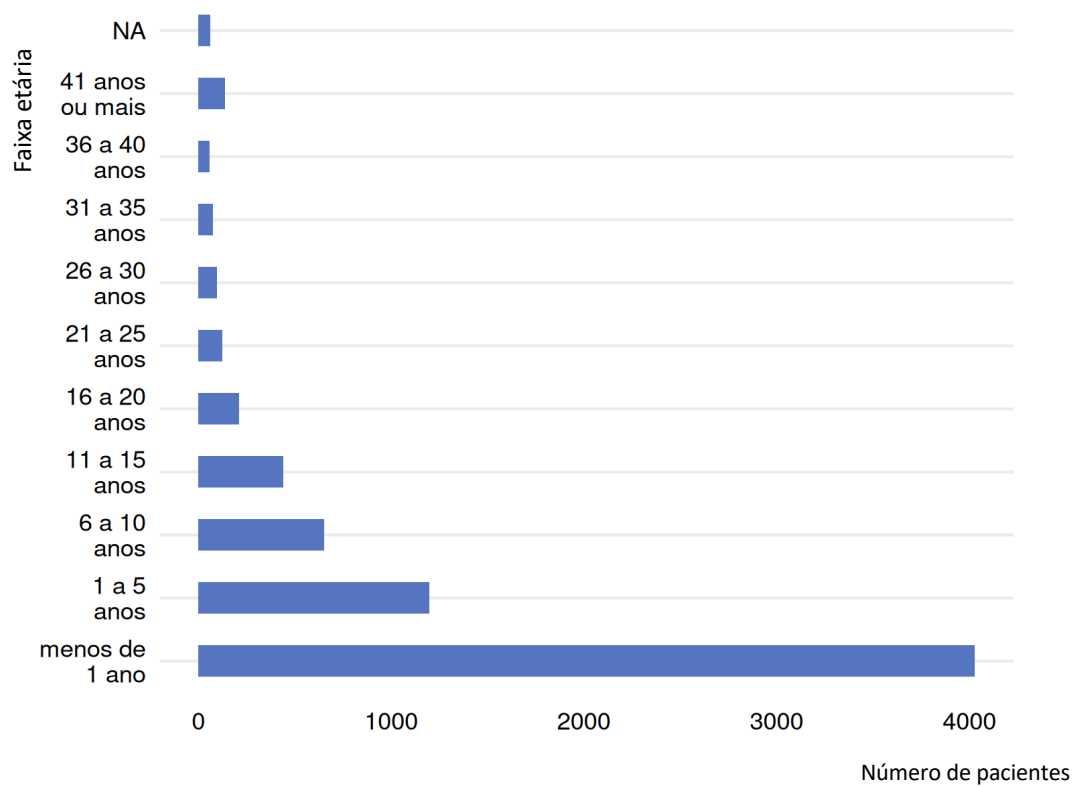
O diagnóstico da fibrose cística nem sempre é fácil. Usualmente, decorre da associação de uma suspeita clínica (teste de triagem neonatal e/ou antecedentes familiares e/ou sintomas clínicos sugestivos), associado ao teste de suor alterado e/ou identificação de variantes patogênicas no gene *CFTR*.

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

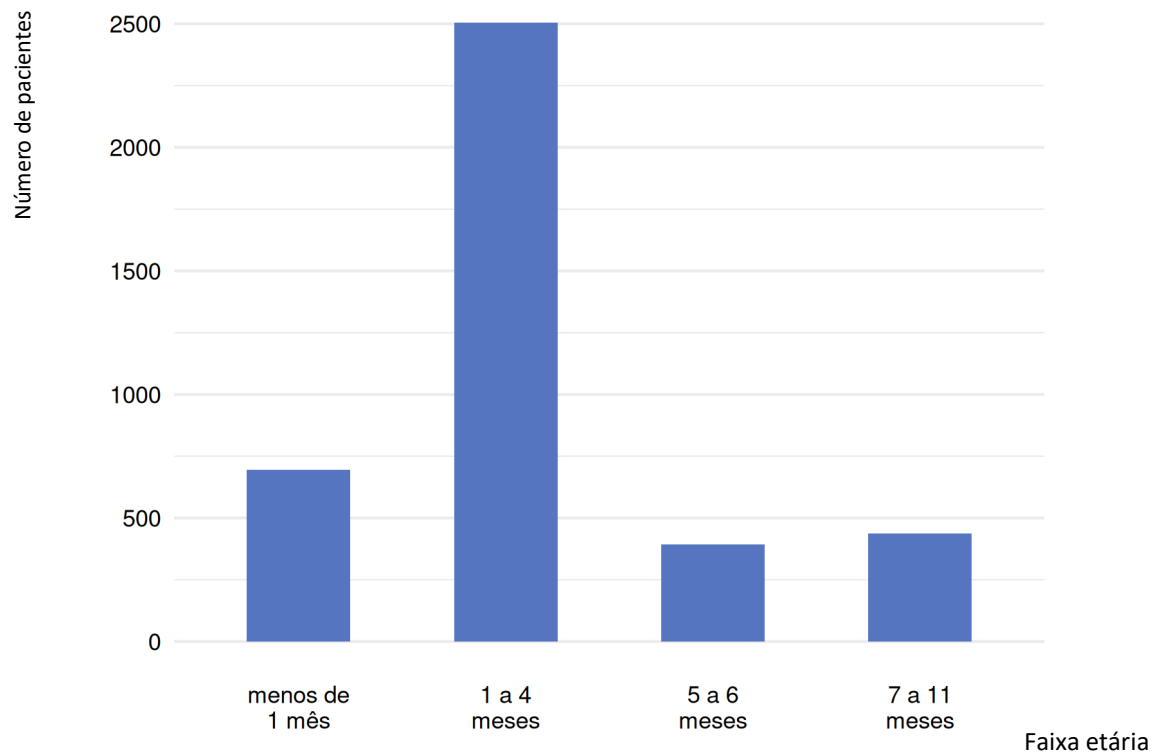
3.01 - DESCRIÇÃO DA IDADE DOS INDIVÍDUOS (MÉDIA E MEDIANA), NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO DA FC

Idade (em anos)	
Média (desvio padrão)	5,43 (10,55)
Mediana (p25 - p75)	0,51 (0,15 - 6,06)
Maior idade registrada	82
Total de pacientes	5875
Pacientes sem informação	55

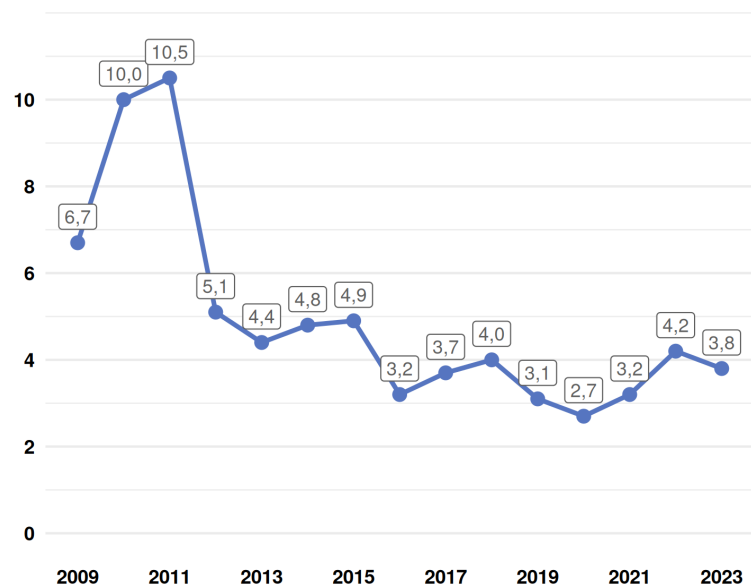
3.02 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS POR FAIXA ETÁRIA, NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO



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	3562	60,1
Triagem Neonatal	3027	51,0
Déficit no crescimento ou desnutrição	2476	41,8
Esteatorreia ou evidência fecal de má-absorção	2193	37,0
História familiar	560	9,4
Distúrbio metabólico	443	7,5
Íleo meconial cirúrgico	427	7,2
Doença sinusal e/ou polipose nasal	367	6,2
Edema e/ou Anemia	287	4,8
Íleo meconial clínico	136	2,3
Icterícia prolongada	86	1,5
Prolapso retal	60	1,0
Infertilidade	58	1,0
Outras	338	5,7
Desconhecidas	184	3,1

3.06 - DESCRIÇÃO DOS VALORES DO TESTE DO SUOR

	Cloreto (mmol/L)	Condutividade (mmol/L)
Média (desvio padrão)	90,30 (23,29)	100,78 (19,81)
Mediana (p25 - p75)	92,00 (75,50 - 105,00)	103,00 (92,00 - 113,00)
Total de pacientes	5845	1287

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)	186,85 (110,06)	189,12 (117,49)
Mediana (p25 - p75)	161,00 (114,00 - 228,00)	162,00 (110,00 - 233,00)
Total de pacientes	2695	2066

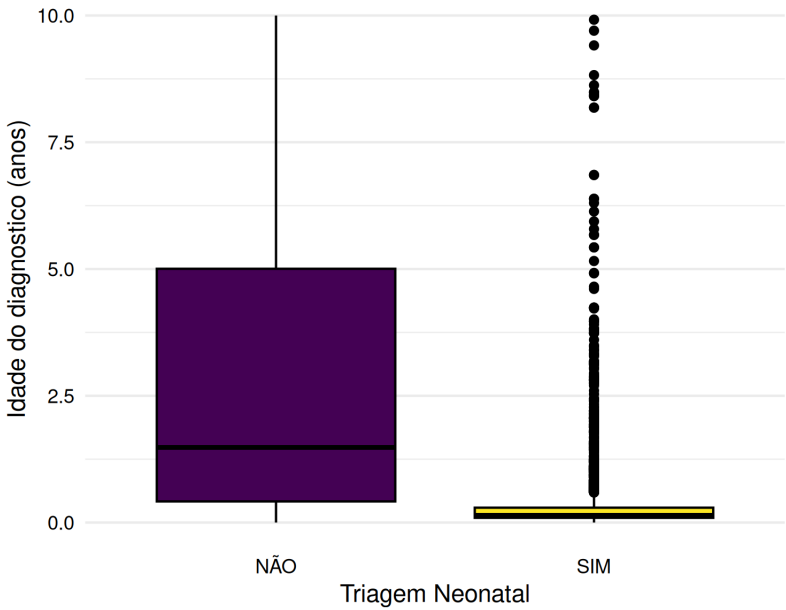
3.08 - OUTROS EXAMES DIAGNÓSTICOS REALIZADOS

Método	N	%
Medida da diferença de potencial nasal	144	2,49
Biópsia retal	100	1,74

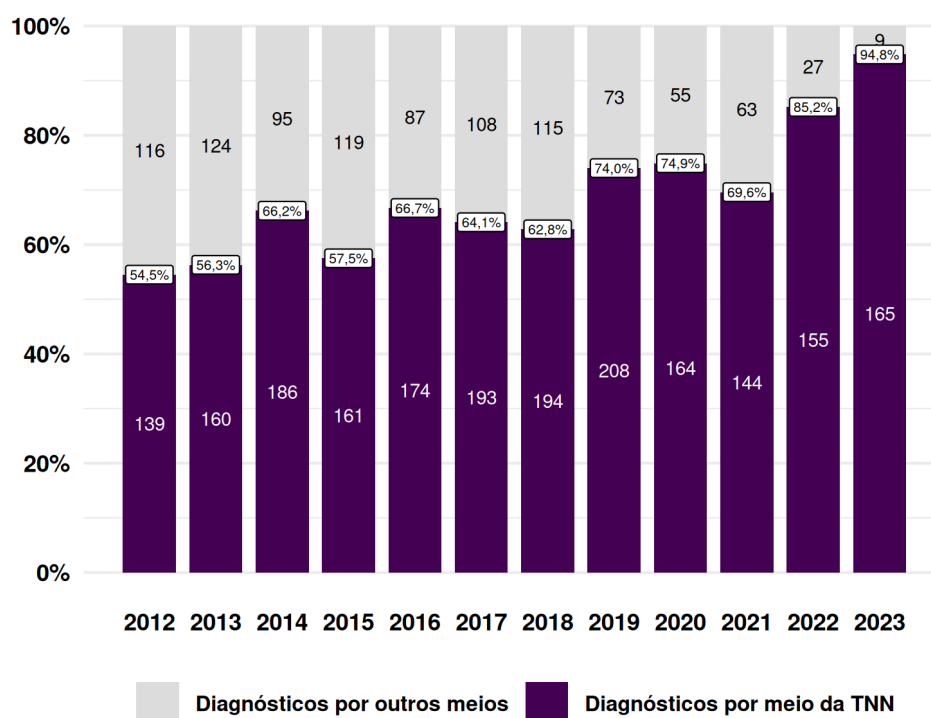
3.09 - IDADE AO DIANÓSTICO SEGUNDO A REALIZAÇÃO OU NÃO DA TRIAGEM NEONATAL COMO ELEMENTO DIAGNÓSTICO

Diagnóstico por meio da Triagem Neonatal			
Idade ao diagnóstico (em meses)	Não	Sim	Total
Média (desvio padrão)	109,79 (147,08)	4,98 (13,77)	65,1 (126,06)
Mediana (p25 - p75)	55,36 (8,34 - 148,47)	1,77 (1,12 - 3,61)	6,06 (1,74 - 73,07)
Total de pacientes	2645	2565	5888

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

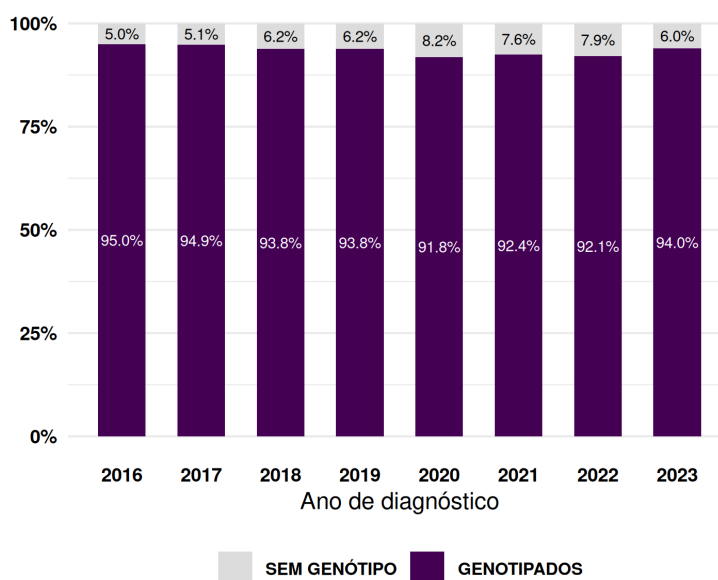
Do total de casos registrados, 5272 (88,7%) têm relato de ter realizado pesquisa de genótipo. É importante ressaltar que o registro não captura informações sobre qual foi o tipo de teste genético realizado. Isso significa que, entre os indivíduos com resposta afirmativa à pesquisa de genótipo, pode haver 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	5272	88,71
Não	671	11,29

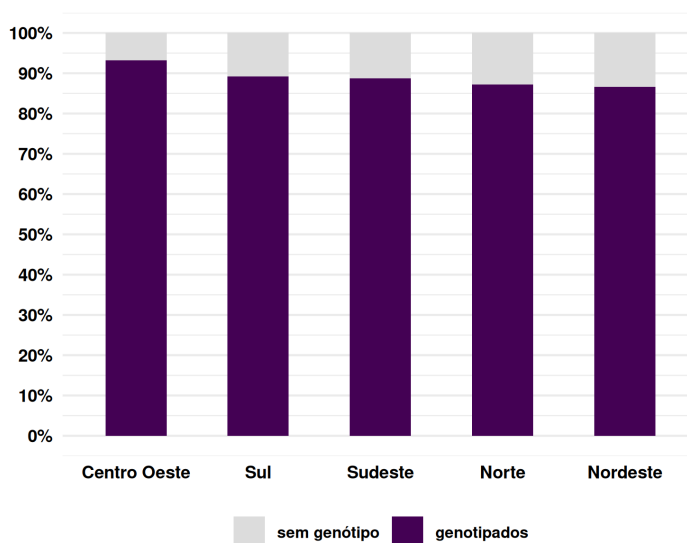
4.02 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM GENOTIPAGEM NA BASE DO REBRAFC, DE ACORDO COM O ANO DE DIAGNÓSTICO



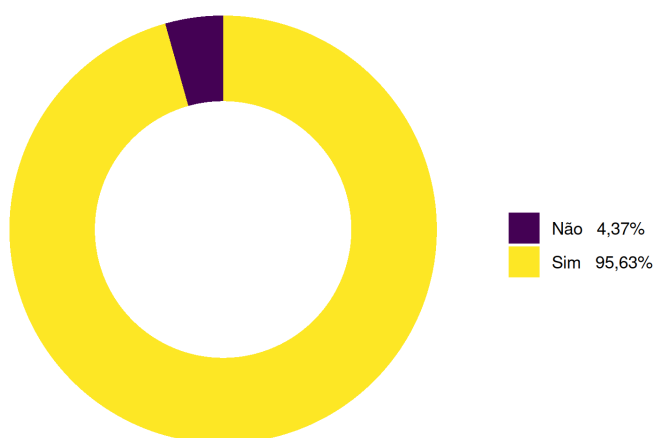
4.03 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS GENOTIPADOS, DE ACORDO COM A REGIÃO DO CENTRO DE ATENDIMENTO.

Genotipagem	Centro Oeste	Nordeste	Norte	Sudeste	Sul
Sim	395 (93,2%)	795 (86,6%)	130 (87,2%)	2669 (88,7%)	1283 (89,2%)
Não	29 (6,8%)	123 (13,4%)	19 (12,8%)	340 (11,3%)	156 (10,8%)
Total	424	918	149	3009	1439

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 setembro de 2024.

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 5282 indivíduos submetidos à genotipagem, 3930 (74,5%) foram positivos (encontro de duas variantes causadoras de FC), 391 (7,4%) negativos (nenhuma variante identificada ou apenas variantes não causadoras de FC) e 951 (18%) inconclusivos (com uma variante positiva e outra(s) com consequência clínica variável / não causadora de FC / ausente do CFTR2).

4.65 - CLASSIFICAÇÃO DOS GENÓTIPOS DOS INDIVÍDUOS

Classificação dos genótipos	N	%
POSITIVO	3930	74,54
INCONCLUSIVO	951	18,04
NEGATIVO	391	7,42
Total	5272	100,00

4.07 - DESCRIÇÃO DOS ACHADOS DE GENOTIPAGEM

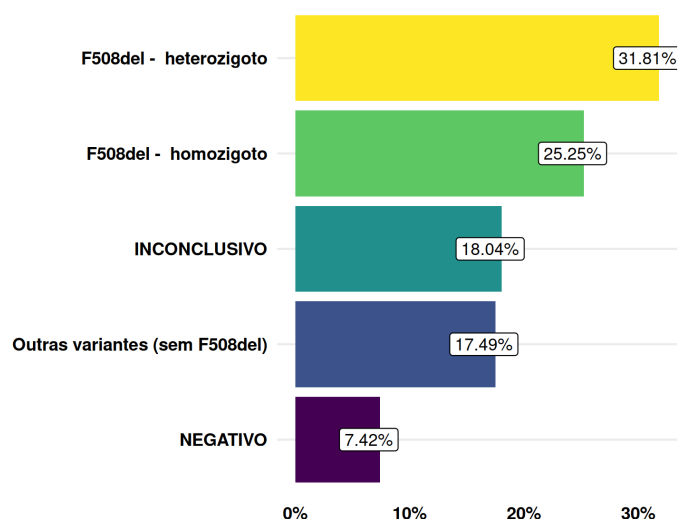
Resultado do teste genético	N	%
POSITIVO	3930	74,54
1 variante causadora de FC em homozigose	1529	31,33
2 variantes causadoras de FC	2375	48,66
3 variantes causadoras de FC	26	0,53
INCONCLUSIVO	951	18,04
1 variante	515	10,55
2 ou mais variantes	436	8,93
NEGATIVO	391	7,42
Total	5272	100,00

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	3930	74,54
F508del - heterozigoto	1677	31,81
F508del - homozigoto	1331	25,25
Outras variantes (sem F508del)	922	17,49
INCONCLUSIVO	951	18,04
1 variante	515	9,77
2 ou mais variantes	436	8,27
NEGATIVO	391	7,42
Total	5272	100,00

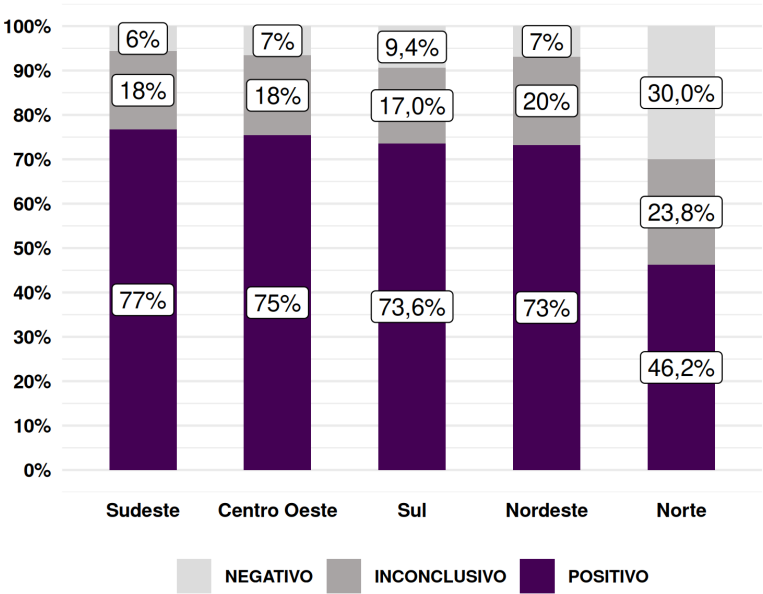
4.09 - DESCRIÇÃO DOS RESULTADOS DE GENOTIPAGEM, COM BASE NA FREQUÊNCIA DA VARIANTE F508DEL



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	298 75,4%	582 73,2%	60 46,2%	2046 76,7%	944 73,6%
F508del - heterozigoto	127 32,2%	212 26,7%	24 18,5%	915 34,3%	399 31,1%
F508del - homozigoto	99 25,1%	267 33,6%	27 20,8%	620 23,2%	318 24,8%
Outras variantes (sem F508del)	72 18,2%	103 13%	9 6,9%	511 19,1%	227 17,7%
Inconclusivo	71 18%	158 19,9%	31 23,8%	473 17,7%	218 17%
Negativo	26 6,6%	55 6,9%	39 30%	150 5,6%	121 9,4%
Total	395	795	130	2669	1283

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 366 variantes distintas entre os pacientes brasileiros. No total, 183 (48,8%) são causadoras de FC, 24 (6,6%) são de consequência clínica variável, 14 (3,7%) são não causadoras de FC, e 154 (41,1%) não estavam na base da CFTR2 (atualizada em setembro de 2024), 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	183	48,8
Consequência clínica variável	24	6,4
Não causadora de FC	14	3,7
Ausente no CFTR2	154	41,1
Total	375	100,0

4.13 - DESCRIÇÃO DA FREQUENCIA 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	5226	50,66	Causadora de FC
2	c.1624G>T	G542X	782	7,58	Causadora de FC
3	c.2988+1G>A	3120+1G->A	347	3,36	Causadora de FC
4	c.1000C>T	R334W	296	2,87	Causadora de FC
5	c.3484C>T	R1162X	248	2,4	Causadora de FC
6	c.254G>A	G85E	200	1,94	Causadora de FC
7	c.1645A>C or c.1647T>G or c.1647T>A	S549R	165	1,6	Causadora de FC
8	c.3196C>T	R1066C	161	1,56	Causadora de FC
9	c.3909C>G	N1303K	137	1,33	Causadora de FC
10	c.11C>A	S4X	134	1,3	Causadora de FC
11	c.3140-26A>G	3272-26A->G	125	1,21	Causadora de FC
12	c.3276C>A or c.3276C>G	Y1092X	112	1,09	Causadora de FC
13	c.1210-12[5]	5T	97	0,94	Consequência clínica variável
14	c.2052delA	2184delA	92	0,89	Causadora de FC
15	c.613C>T	P205S	86	0,83	Causadora de FC
16	c.1682C>A	A561E	81	0,79	Causadora de FC
17	c.3846G>A	W1282X	70	0,68	Causadora de FC
18	c.1397C>A or c.1397C>G	S466X	62	0,6	Causadora de FC
19	c.1408A>G	M470V	57	0,55	Não causadora de FC
19	c.2657+5G>A	2789+5G->A	57	0,55	Causadora de FC
21	c.3718-2477C>T or c.3717+12191C>T	3849+10kbC->T	53	0,51	Causadora de FC
22	c.695T>A	V232D	52	0,5	Causadora de FC
23	c.1675G>A	A559T	47	0,46	Causadora de FC
24	c.1680-1G>A	1812-1G->A	46	0,45	Causadora de FC
25	c.2052dup or c.2052_2053insA or c.2052dupA	2184insA	45	0,44	Causadora de FC
25	c.617T>G	L206W	45	0,44	Causadora de FC
27	c.1210-7_1210-6del or c.[1210-12[5];1210-34TG[11]]	5T;TG11	42	0,41	Não causadora de FC
28	c.1657C>T	R553X	41	0,4	Causadora de FC
28	c.579+1G>T	711+1G->T	41	0,4	Causadora de FC
30	c.1585-1G>A	1717-1G->A	39	0,38	Causadora de FC
31	c.3454G>C	D1152H	35	0,34	Consequência clínica variável
32	c.1519_1521delATC	I507del	32	0,31	Causadora de FC
33	c.743+1G>A		30	0,29	Causadora de FC
34	c.2051_2052delAAinsG	2183AA->G or 2183delAA->G	28	0,27	Causadora de FC
35	c.3874-1G>A		27	0,26	Causadora de FC
36	c.579+5G>A	711+5G->A	26	0,25	Causadora de FC
37	c.3299A>C	Q1100P	25	0,24	Ausente no CFTR2
38	c.1210-11T>G or c.[1210-12[5];1210-34TG[12]]	5T;TG12	22	0,21	Consequência clínica variável
38	c.1766G>A		22	0,21	Ausente no CFTR2
38	c.3197G>A	R1066H	22	0,21	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
41	c.54-5940_273+10250del21kb	CFTRdele2,3	20	0,19	Causadora de FC
42	c.1052C>G		18	0,17	Ausente no CFTR2
42	c.489+1G>T	621+1G->T	18	0,17	Causadora de FC
44	c.-9_14del23	124del23bp	17	0,16	Causadora de FC
44	c.1727G>C	G576A	17	0,16	Não causadora de FC
44	c.2002C>T	R668C	17	0,16	Não causadora de FC
47	c.(3468+1_3469-1)_(3963+1_3964-1)del	CFTRdele19-21	16	0,16	Causadora de FC
47	c.2552G>T		16	0,16	Ausente no CFTR2
49	c.1652G>A	G551D	15	0,15	Causadora de FC
49	c.350G>A	R117H	15	0,15	Consequência clínica variável
51	c.1045G>C		14	0,14	Ausente no CFTR2
51	c.3002_3003del or c.3002_3003delTG	3132delTG	14	0,14	Causadora de FC
51	c.3659delC	3791delC	14	0,14	Causadora de FC
54	c.(53+1_54-1)_(164+1_165-1)del	CFTRdele2	13	0,13	Causadora de FC
54	c.3266G>A	W1089X	13	0,13	Causadora de FC
56	c.1040G>A	R347H	12	0,12	Causadora de FC
56	c.443T>A		12	0,12	Ausente no CFTR2
58	c.1936G>T		11	0,11	Causadora de FC
58	c.349C>T	R117C	11	0,11	Causadora de FC
58	c.487delA		11	0,11	Ausente no CFTR2
61	c.1040G>C	R347P	10	0,1	Causadora de FC
61	c.1766+1G>A	1898+1G->A	10	0,1	Causadora de FC
61	c.3764C>A	S1255X	10	0,1	Causadora de FC
64	c.14C>T	P5L	9	0,09	Consequência clínica variável
64	c.1766+3A>G	1898+3A->G	9	0,09	Causadora de FC
64	c.1841A>G	D614G	9	0,09	Consequência clínica variável
64	c.2991G>C	L997F	9	0,09	Não causadora de FC
64	c.3230T>C	L1077P	9	0,09	Causadora de FC
64	c.3700A>G	I1234V	9	0,09	Causadora de FC
64	c.601G>A	V201M	9	0,09	Consequência clínica variável
64	c.948delT	1078delT	9	0,09	Causadora de FC
72	c.2175_2176insA	2307insA	8	0,08	Causadora de FC
72	c.2290C>T	R764X	8	0,08	Causadora de FC
72	c.3472C>T	R1158X	8	0,08	Causadora de FC
72	c.484A>G		8	0,08	Ausente no CFTR2
76	c.100_117del		7	0,07	Ausente no CFTR2
76	c.2053_2054insAA		7	0,07	Causadora de FC
76	c.2491G>T	E831X	7	0,07	Causadora de FC
76	c.2555_2556insT		7	0,07	Ausente no CFTR2
76	c.2739T>A	Y913X	7	0,07	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
76	c.2988G>A	3120G->A	7	0,07	Causadora de FC
76	c.2989-313A>T	3121-313A>T	7	0,07	Ausente no CFTR2
76	c.3160C>G	H1054D	7	0,07	Causadora de FC
76	c.3302T>A	M1101K	7	0,07	Causadora de FC
85	c.1083_1084insTATGA		6	0,06	Ausente no CFTR2
85	c.2012delT	2143delT	6	0,06	Causadora de FC
85	c.2551C>T	R851X	6	0,06	Causadora de FC
85	c.2879_2882delCTAT		6	0,06	Ausente no CFTR2
85	c.2997_3000delAATT		6	0,06	Ausente no CFTR2
85	c.3067_3072delATAGTG		6	0,06	Causadora de FC
85	c.326A>G		6	0,06	Ausente no CFTR2
85	c.3607A>G		6	0,06	Ausente no CFTR2
85	c.3717G>A	3849G->A	6	0,06	Causadora de FC
85	c.3794G>T		6	0,06	Ausente no CFTR2
85	c.3873+1G>A	4005+1G->A	6	0,06	Causadora de FC
85	c.4124A>C	H1375P	6	0,06	Causadora de FC
85	c.571T>G	F191V	6	0,06	Causadora de FC
85	c.580-2A>C		6	0,06	Causadora de FC
99	c.1399C>T		5	0,05	Ausente no CFTR2
99	c.2215delG	2347delG	5	0,05	Causadora de FC
99	c.274G>T	E92X	5	0,05	Causadora de FC
99	c.2900T>C	L967S	5	0,05	Não causadora de FC
99	c.3486_3487delAG		5	0,05	Ausente no CFTR2
99	c.3528delC	3659delC	5	0,05	Causadora de FC
99	c.825C>G	Y275X	5	0,05	Causadora de FC
99	c.952T>A		5	0,05	Ausente no CFTR2
107	c.(1341+1_1342-1)_(1524+1_1525-1)del	CFTRdele10	4	0,04	Causadora de FC
107	c.1116+1G>T		4	0,04	Causadora de FC
107	c.1301C>A	S434X	4	0,04	Causadora de FC
107	c.1301C>A or c.1301C>G	S434X	4	0,04	Causadora de FC
107	c.1327G>T	D443Y	4	0,04	Consequência clínica variável
107	c.1523T>G	F508C	4	0,04	Não causadora de FC
107	c.254G>T		4	0,04	Ausente no CFTR2
107	c.274-2A>G		4	0,04	Causadora de FC
107	c.2859_2890del or c.2859_2890delACATTCTGTTCTTCAAGCACCTATGTCAA CCC	2991del32	4	0,04	Causadora de FC
107	c.2989-1G>A	3121-1G->A	4	0,04	Causadora de FC
107	c.3039delC	3171delC	4	0,04	Causadora de FC
107	c.325T>C		4	0,04	Ausente no CFTR2
107	c.3468+2_3468+3insT	3600+2insT	4	0,04	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
107	c.3884_3885insT	4016insT	4	0,04	Causadora de FC
107	c.51delC		4	0,04	Ausente no CFTR2
122	c.(2622+1_2623-1)_(2751+1_2752-1)del	CFTRdele15	3	0,03	Causadora de FC
122	c.(3040+1_3041-1)_(3499+1_3500-1)del	CFTRdele18-20	3	0,03	Causadora de FC
122	c.1007T>A	I336K	3	0,03	Causadora de FC
122	c.137C>T		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.1654C>T	Q552X	3	0,03	Causadora de FC
122	c.1656delA		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.1736A>G	D579G	3	0,03	Consequência clínica variável
122	c.1853T>C		3	0,03	Causadora de FC
122	c.2057C>A		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.2089delA		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.2143C>T	Q715X	3	0,03	Causadora de FC
122	c.2657+2_2657+3insA	2789+2insA	3	0,03	Consequência clínica variável
122	c.3011delC		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.3231_3232delGT		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.3294G>C or c.3294G>T	W1098C	3	0,03	Causadora de FC
122	c.3410T>G		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.3425_3426insAGTA		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.3705T>G	S1235R	3	0,03	Não causadora de FC
122	c.3731G>A	G1244E	3	0,03	Causadora de FC
122	c.3983T>C		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.409_412delCTCC		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.409delC	541delC	3	0,03	Causadora de FC
122	c.4232A>C		3	0,03	Ausente no CFTR2
122	c.4251delA	4382delA	3	0,03	Causadora de FC
122	c.443T>C	I148T	3	0,03	Não causadora de FC
122	c.658C>T	Q220X	3	0,03	Causadora de FC
122	c.772A>G		3	0,03	Consequência clínica variável
122	c.859_863delAACTT	991del5	3	0,03	Causadora de FC
122	c.863T>G		3	0,03	Ausente no CFTR2
151	c.(1341+1_1342-1)_(1716+1_1717-1)del	CFTRdele10-11	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.(1341+1_1342-1)_(4095+1_4096-1)dup	CFTRdele10-24	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.(2988+1_2989-1)_(3468+1_3469-1)del	CFTRdele17a-18	2	0,02	Causadora de FC
151	c.(3120+1_3121-1)_(3499+1_3500-1)del	CFTRdele19-20	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.(3270+1_3271-1)_(3600+1_3601-1) delecao exons 19 a 21		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.(342+1_343-1)_(1186+1_1187-1)del		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.(3468+1_3469-1)_(3717+1_3718-1)del	CFTRdele19	2	0,02	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
151	c.(405+1_406-1)_(621+1_622-1)del	CFTRdele4	2	0,02	Causadora de FC
151	c.(4095+1_4096-1)_(6132)del	CFTRdele25-27	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1057C>T		2	0,02	Causadora de FC
151	c.1159_1160delTT		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1210-12[7]	7T	2	0,02	Não causadora de FC
151	c.1364C>A	A455E	2	0,02	Causadora de FC
151	c.1365_1366delGG	1497delGG	2	0,02	Causadora de FC
151	c.1466C>T	none	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1513G>T		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1550A>G		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1584+1G>A	1716+1G->A	2	0,02	Causadora de FC
151	c.1585-8G>A	1717-8G->A	2	0,02	Causadora de FC
151	c.1654C>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1680+1G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.1684G>A	V562I	2	0,02	Não causadora de FC
151	c.169T>G	W57G	2	0,02	Causadora de FC
151	c.1753G>T	E585X	2	0,02	Causadora de FC
151	c.220C>T	R74W	2	0,02	Consequência clínica variável
151	c.2240_2247delCGATACTG	2372del8	2	0,02	Causadora de FC
151	c.2249C>T	P750L	2	0,02	Consequência clínica variável
151	c.224G>A	R75Q	2	0,02	Não causadora de FC
151	c.2252G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.2260G>A	V754M	2	0,02	Não causadora de FC
151	c.2423_2424dupAT	2556insAT	2	0,02	Causadora de FC
151	c.2476G>T		2	0,02	Causadora de FC
151	c.274-6T>C		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.2834C>T	S945L	2	0,02	Causadora de FC
151	c.292C>T	Q98X	2	0,02	Causadora de FC
151	c.3041A>G	Y1014C	2	0,02	Consequência clínica variável
151	c.3188G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.3294G>T	W1098C	2	0,02	Causadora de FC
151	c.3367+1G>A		2	0,02	Causadora de FC
151	c.3367+2T>A		2	0,02	Causadora de FC
151	c.3468G>A	3600G->A	2	0,02	Causadora de FC
151	c.3468G>T		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.3746G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.3752G>A	S1251N	2	0,02	Causadora de FC
151	c.3808G>A	D1270N	2	0,02	Consequência clínica variável
151	c.3844T>G		2	0,02	Ausente no CFTR2

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
151	c.3874-4522A>G		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.3896C>T		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.3925C>T		2	0,02	Causadora de FC
151	c.3999delG		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4061T>G		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4096-1G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.410T>C		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4121C>G	A1374G	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4225G>A	E1409K	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4225G>T		2	0,02	Causadora de FC
151	c.4242+1G>T	4374+1G->T	2	0,02	Causadora de FC
151	c.4296_4297insGA	4428insGA	2	0,02	Causadora de FC
151	c.432delC		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4333G>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.470_483del14	602del14	2	0,02	Causadora de FC
151	c.4C>T	Q2X	2	0,02	Causadora de FC
151	c.4_53+489inv	none	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.4delC		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.509G>A	R170H	2	0,02	Não causadora de FC
151	c.579+3A>G	711+3A->G	2	0,02	Causadora de FC
151	c.701C>A		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.744-2A>G		2	0,02	Causadora de FC
151	c.864_868delAAGAC		2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.[1210-12[5];1210-34TG[13]]	5T;TG13	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.[220C->T;3808G->A]	R74W;D1270N	2	0,02	Ausente no CFTR2
151	c.[350G>A;1210-12[7]]	R117H;7T	2	0,02	Ausente no CFTR2
223	c.(1_(4374+1_4375-1)del	CFTRdele1-26	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	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
223	c.(3270+1_3271-1)_(3600+1_3601-1)del	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.(3271+1_3272-1)_(3600+1_3601-1)del	CFTRdele20-21	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.(3499+1_3500-1)_(6132)del	CFTRdele21-27	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.(4095+1_4096-1)_(4374+1_4375-1)del	CFTRdele25-26	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.(?_0-1)_(343+1_344-1)dup	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1022_1027dup		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1029delC	1161delC	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1043T>A		1	0,01	Ausente no CFTR2

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
223	c.1075C>A	Q359K	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1084_1088dup		1	0,01	Causadora de FC
223	c.1115delA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1116+1G>A	1248+1G->A	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1117G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1126C>T		1	0,01	Causadora de FC
223	c.1135G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1159_1160del	1291delTT	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1197delC		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1209+1G>A	1341+1G->A	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1209+1G>T		1	0,01	Causadora de FC
223	c.1210-1Gdel		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1210-12T[5]	5T	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.1227_1228delTG		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1234_1238delGCAAA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1317T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1333_1334insTAAT	1465_1466insTAA T	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1343_1350del		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1358T>A	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1369G>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1409_1418del		1	0,01	Causadora de FC
223	c.142_145delAATC	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1477C>T	Q493X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1477_1478delCA	1609delCA	1	0,01	Causadora de FC
223	c.147_150delATCT		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1486delT		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1499G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1505T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1519_1521del	I507del	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1521_1523del or c.1521_1523delCTT	F508del	1	0,01	
223	c.1530_1531delTT		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1546_1548delAGAAinsT	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1547_1548delGA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1548A>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1559T>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1585-2A>G	1717-2A->G	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1585-9412A>G	none	1	0,01	Ausente no CFTR2

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
223	c.1614T>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.164+2dup		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1646G>A	S549N	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1650delA	1782delA	1	0,01	Causadora de FC
223	c.166G>T		1	0,01	Causadora de FC
223	c.167_168+3insT		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1682dup	1813insC	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1687T>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1705T>C	Y569H	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1760T>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.1766+3A>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.178G>T	E60X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1892C>G	S631X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.1A>G	M1V	1	0,01	Causadora de FC
223	c.200C>T	P67L	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2051_2052delinsG	2183AA->G	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2052del	2184delA	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2053_2054insA	Q685fs or 2184insA	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2125C>T	R709X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2195T>G	L732X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.223C>T	R75X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2277del	2409delC	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2278dupA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.233dupT	365-366insT	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2374C>T	R792X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2375G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.241delT		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2491-5T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2583delT	2711delT	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2629T>G	S877A	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.262_263delTT	394delTT	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2658-2A>G		1	0,01	Causadora de FC
223	c.2668C>T	Q890X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2706C>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2735C>A	S912X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2737_2738insG	2869insG	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2810_2811insT	2942insT	1	0,01	Causadora de FC
223	c.2908G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2953G>T	D985Y	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2988+2T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
223	c.2989-3C>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.2T>G		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3001G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3032T>G		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3110C>A		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3115_3116insCAG		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3118C>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3122A>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3139G>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3140-1G>A	3272-1G->A	1	0,01	Causadora de FC
223	c.3154T>G	F1052V	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.319G>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3205G>A	G1069R	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.3208C>T	R1070W	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.3209G>A	R1070Q	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.3257C>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3293G>A or c.3294G>A	W1098X	1	0,01	Causadora de FC
223	c.3301delA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3331_3333delTTC		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3344_3345insA		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3367+1G>T	3499+1G->T	1	0,01	Causadora de FC
223	c.3409A>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.345G>C	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3469-2A>G		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3569_3570delTT		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3639dupA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3712C>T	Q1238X	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3728T>A		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3737C>T	T1246I	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.3739G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3745G>A	G1249R	1	0,01	Causadora de FC
223	c.3747delG	3878delG	1	0,01	Causadora de FC
223	c.3773_3774insT	3905insT	1	0,01	Causadora de FC
223	c.3841C>T		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3874-8T>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.38C>T		1	0,01	Causadora de FC
223	c.3907A>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.3G>A		1	0,01	Causadora de FC

Ranking	Variante (cDNA)	Nome tradicional	Número de alelos	% do total de alelos	Anotação CFTR2
223	c.4007_4018del	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.4028delG		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.409_412del	541del4	1	0,01	Causadora de FC
223	c.4242+5G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.4277C>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.432_446del		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.4399_4477del		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.4426C>T	Q1476X	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.449T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.473G>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.488A>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.489+3A>G	621+3A->G	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.489C>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.490-1G>T		1	0,01	Causadora de FC
223	c.522_526del	654del5	1	0,01	Causadora de FC
223	c.523A>G	none	1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.53+1G>T	185+1G->T	1	0,01	Causadora de FC
223	c.560delA		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.577G>A		1	0,01	Causadora de FC
223	c.580-1G>T	712-1G->T	1	0,01	Causadora de FC
223	c.619C>T		1	0,01	
223	c.627A>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.635T>G		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.675T>A		1	0,01	Causadora de FC
223	c.676G>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.869+2T>C		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.870+1G>T		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	c.941G>A	G314E	1	0,01	Consequência clínica variável
223	c.992T>A		1	0,01	Ausente no CFTR2
223	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 2023. Foram excluídos das análises os casos com relato de transplante pulmonar, totalizando 3654 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/>).

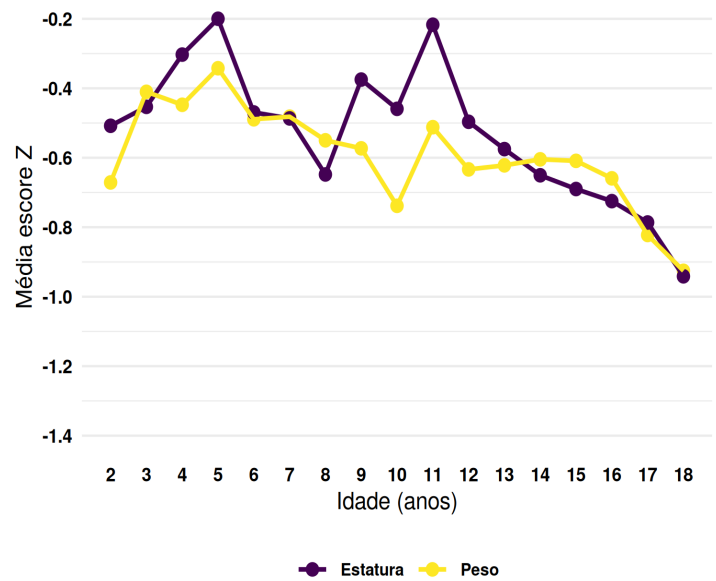
5.01 - PESO E ESTATURA DOS INDIVÍDUOS COM IDADE <18 ANOS, 2022.

PESO	Percentil NCHS	Escore Z
Média (desvio padrão)	34,92 (29,82)	-0,64 (1,25)
Mediana (p25 - p75)	28 (8; 58)	-0,57 (-1,43; 0,19)
ESTATURA		
Média (desvio padrão)	36,15 (29,32)	-0,55 (1,17)
Mediana (p25 - p75)	31 (10; 58)	-0,50 (-1,31; 0,20)
Total de pacientes	2377	2377

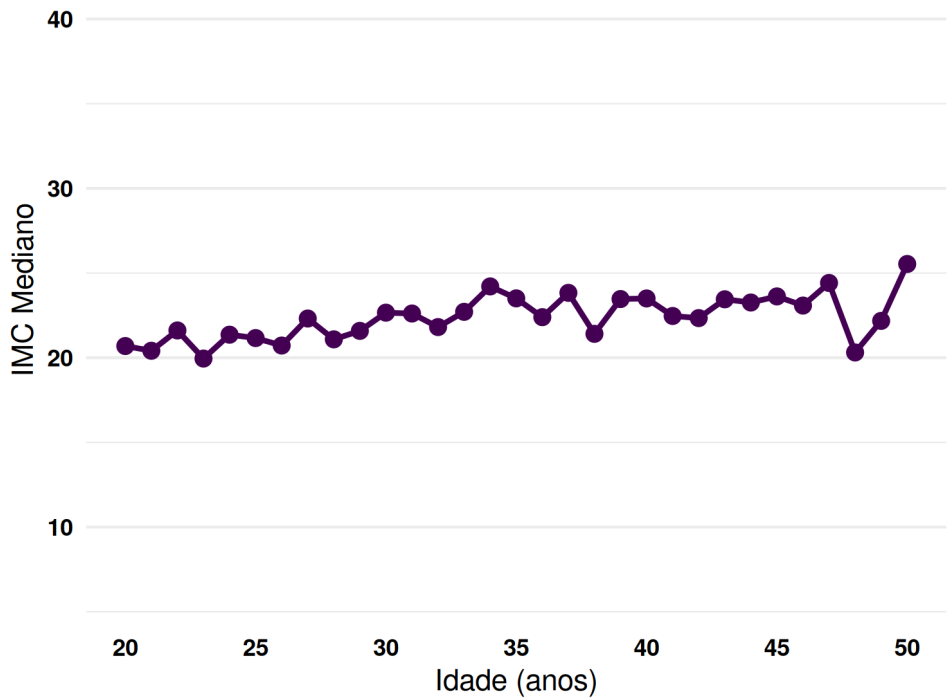
5.02 - ÍNDICE DE MASSA CORPORAL DOS INDIVÍDUOS, 2022.

IMC	Percentil NCHS (pacientes < 18 anos)	Valor absoluto (Kg/m ²) (pacientes ≥ 18 anos)
Média (desvio padrão)	41,28 (30,81)	21,98 (4,46)
Mediana (p25 - p75)	38 (13; 66)	21,48 (19,09; 23,96)
Total de pacientes	2142	1048

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.



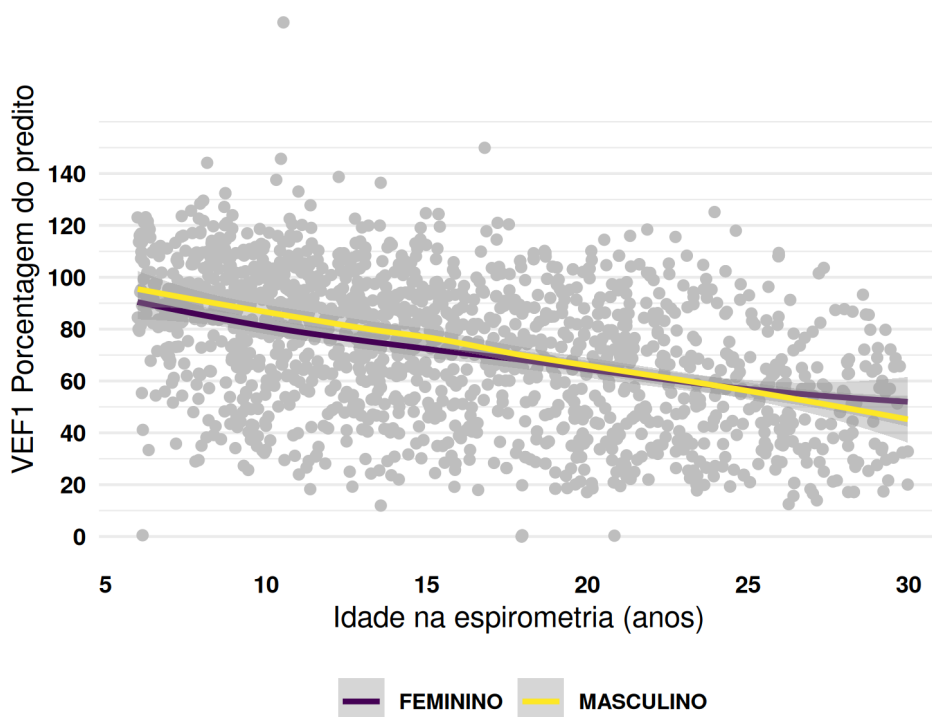
6. DADOS DE FUNÇÃO PULMONAR

Os dados de espirometria estavam disponíveis para 1799 indivíduos (49,2%) daqueles com seguimento em 2023). 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).

6.01 - RESULTADOS DE FUNÇÃO PULMONAR DOS INDIVÍDUOS, 2022.

CVF	Escore Z	Percentual do Previsto
Média (desvio padrão)	-1,74 (2,06)	79,66 (23,99)
Mediana (p25 - p75)	-1,49 (-3,10 - -0,26)	82,31 (63,18 - 96,85)
VEF1	Escore Z	Percentual do Previsto
Média (desvio padrão)	-2,32 (2,20)	70,99 (27,76)
Mediana (p25 - p75)	-2,27 (-4,04 - -0,64)	72,59 (49,22 - 92,40)
VEF1/CVF	Escore Z	Valor absoluto
Média (desvio padrão)	-1,37 (1,83)	0,75 (0,14)
Mediana (p25 - p75)	-1,38 (-2,55 - -0,31)	0,78 (0,66 - 0,86)
Total de pacientes	1883	1883

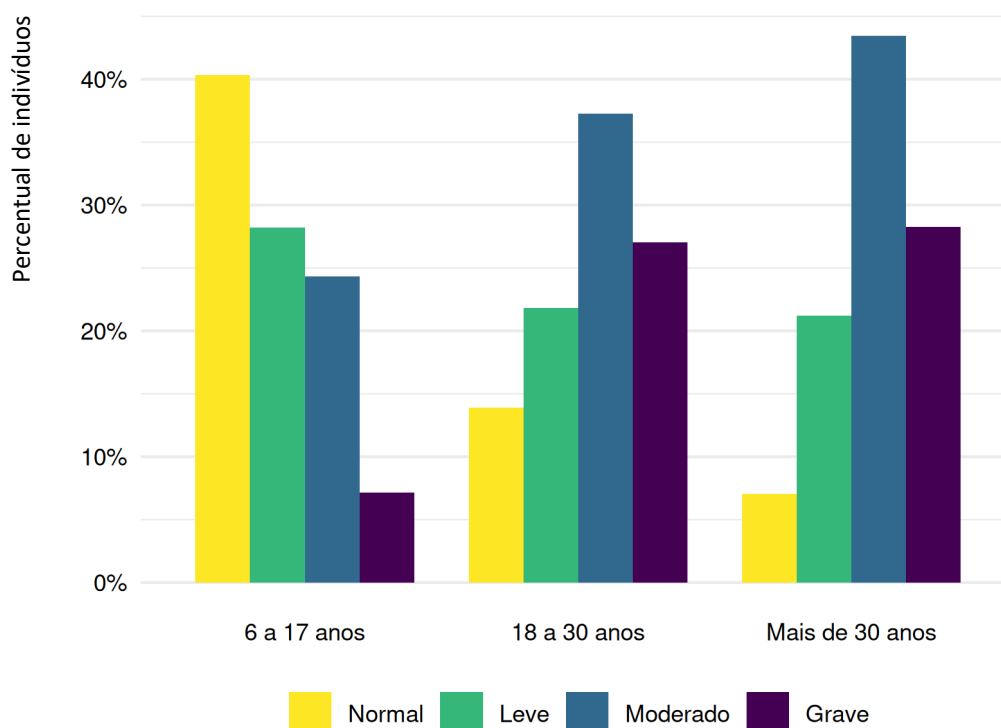
6.02 - PORCENTAGEM DO PREDITO DE VEF1 DE ACORDO COM A IDADE EM INDIVÍDUOS ENTRE 6 E 30 ANOS. CURVAS SUAVIZADAS PELO MÉTODO LOWESS.



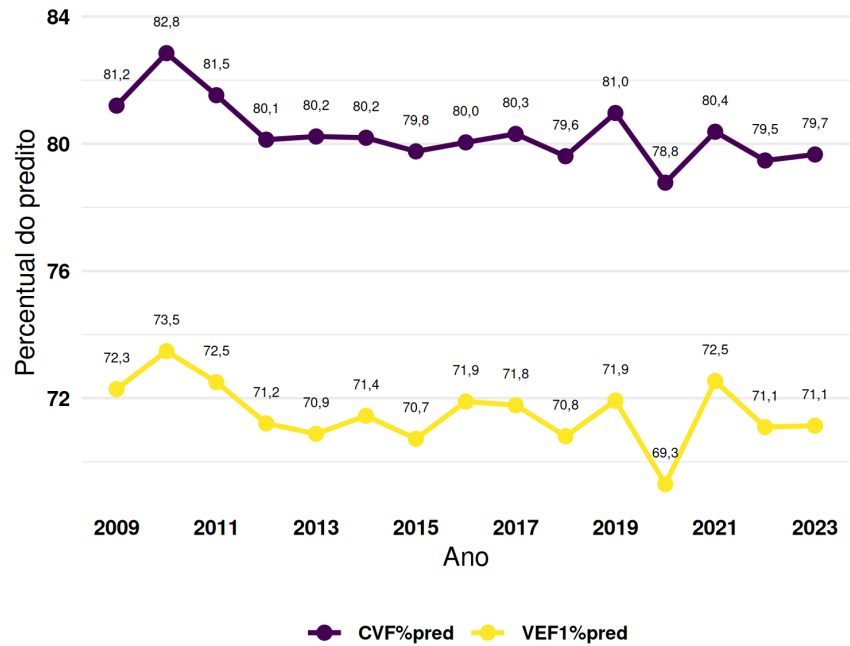
6.03 - DESCRIÇÃO DOS ACHADOS DE FUNÇÃO PULMONAR SEGUNDO FAIXA ETÁRIA, 2023

Grau de obstrução	Faixa etária			
	6 a 17 anos	18 a 30 anos	Mais de 30 anos	Total
Normal (%VEF1 predito $\geq 90\%$)	396 (40,3%)	72 (13,9%)	21 (7,1%)	489 (27,2%)
Leve (%VEF1 predito $\geq 70\%$ e $< 90\%$)	277 (28,2%)	113 (21,8%)	63 (21,2%)	453 (25,2%)
Moderado (%VEF1 predito $\geq 40\%$ e $< 70\%$)	239 (24,3%)	193 (37,3%)	129 (43,4%)	561 (31,2%)
Grave (%VEF1 predito $< 40\%$)	70 (7,1%)	140 (27%)	84 (28,3%)	294 (16,4%)
Total de pacientes	982 (100%)	518 (100%)	297 (100%)	1797 (100%)

6.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À FUNÇÃO PULMONAR, SEGUNDO FAIXA ETÁRIA, 2023.



6.05 - VARIAÇÕES DAS MÉDIAS DOS VALORES DE PERCENTUAL 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 a escarro, esfregaço (swab) de orofaringe, lavado broncoalveolar ou aspirado traqueal. Como não há padronização referente às técnicas de processamento e cultura de amostras de trato respiratório de indivíduos com fibrose cística 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	3427	91,24
Não	329	8,76

7.02 - NÚMERO DE CULTURAS MICROBIOLÓGICAS REALIZADAS EM 2023

Indicador	Valor
Média (desvio padrão)	3,66 (2,05)
Mediana (p25 - p75)	3,00 (2,00 - 5,00)
Sem informação	270

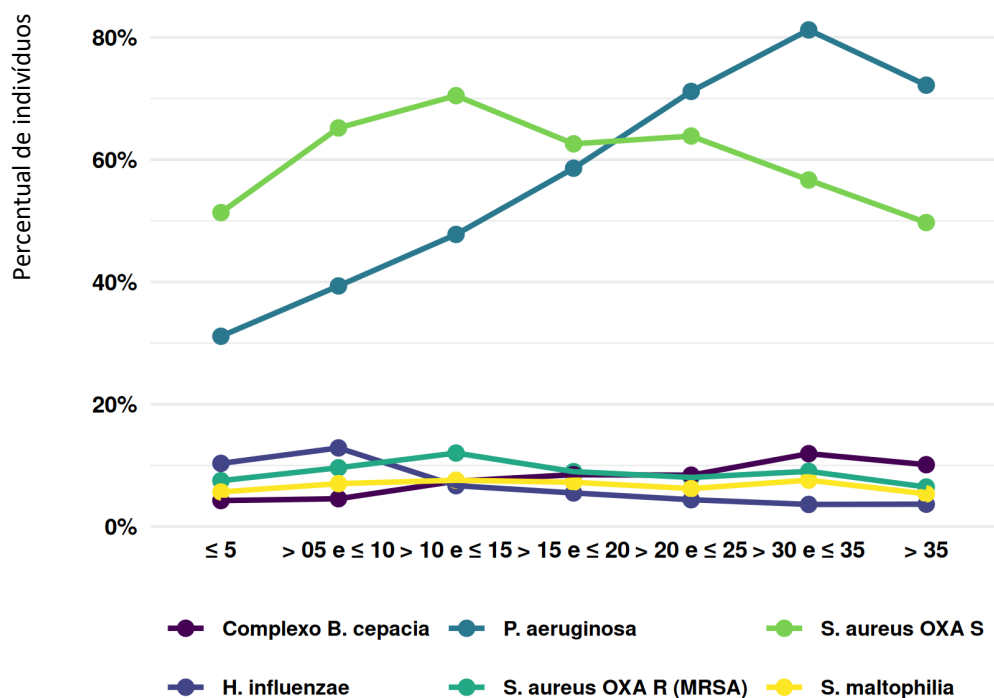
7.03 - DESCRIÇÃO DOS MICRORGANISMOS IDENTIFICADOS NAS CULTURAS DE SECREÇÃO RESPIRATÓRIA, 2023.

Patógeno	N	%
<i>S. aureus</i> oxacilina-sensível	2100	60,7
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	1474	42,6
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> não-mucoide	1064	30,8
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> mucoide	693	20,0
<i>S. aureus</i> oxacilina-resistente (MRSA)	314	9,1
<i>Haemophilus influenzae</i>	274	7,9
<i>Candida</i> sp.	259	7,5
Complexo <i>Burkholderia cepacia</i>	241	7,0
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i>	231	6,7
<i>Klebsiella</i> sp.	218	6,3
Outras <i>Pseudomonas</i>	154	4,5
<i>Aspergillus</i> sp.	152	4,4
<i>Achromobacter</i> sp.	99	2,9
<i>Escherichia coli</i>	76	2,2
<i>Serratia</i> sp.	72	2,1
<i>Mycobacterium</i> não tuberculosis	53	1,5
<i>Mycobacterium tuberculosis</i>	11	0,3

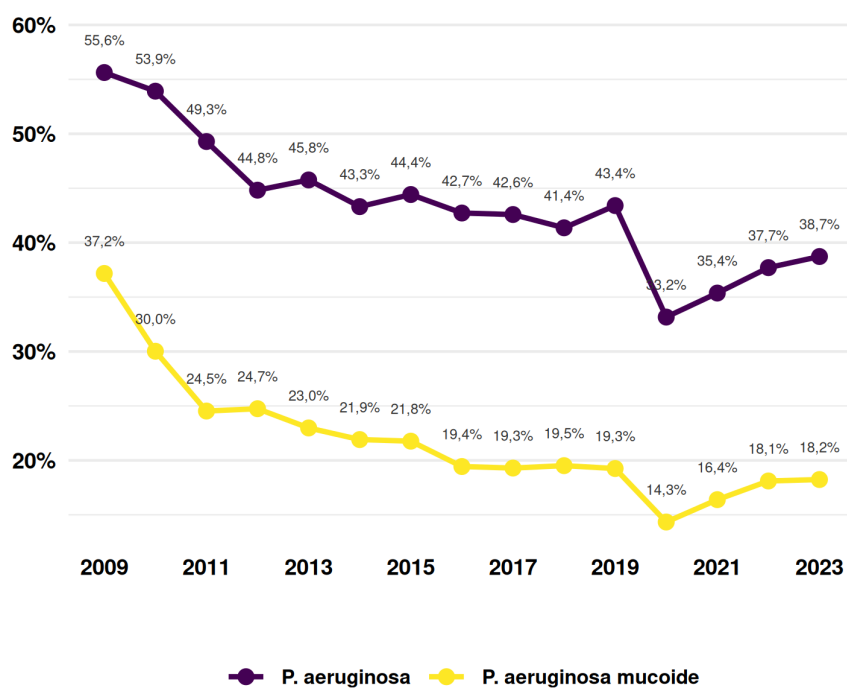
7.04 - PERCENTUAL DE INDIVÍDUOS COM IDENTIFICAÇÃO DE MICRORGANISMOS, SEGUNDO A FAIXA ETÁRIA, 2023

Microrganismos	Faixa etária (anos)						
	Menor 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	51,3%	65,2%	70,5%	62,6%	63,9%	56,7%	49,7%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	31,1%	39,4%	47,8%	58,6%	71,2%	81,2%	72,2%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> mucoide	4,2%	9,6%	16,9%	26,7%	38,7%	46,2%	37,6%
<i>Pseudomonas aeruginosa</i> não-mucoide	26,9%	29,7%	30,9%	31,9%	32,5%	35,0%	34,6%
<i>Haemophilus influenzae</i>	10,3%	12,9%	6,7%	5,5%	4,4%	3,6%	3,7%
Complexo <i>Burkholderia cepacia</i>	4,2%	4,5%	7,4%	8,5%	8,4%	11,9%	10,1%
<i>S. aureus</i> oxacilina-resistente (MRSA)	7,5%	9,6%	12,0%	9,0%	8,0%	9,0%	6,5%
<i>Stenotrophomonas maltophilia</i>	5,7%	7,0%	7,6%	7,2%	6,2%	7,6%	5,3%

7.05 - PREVALÊNCIA DE PATÓGENOS IDENTIFICADOS POR FAIXA ETÁRIA, 2023



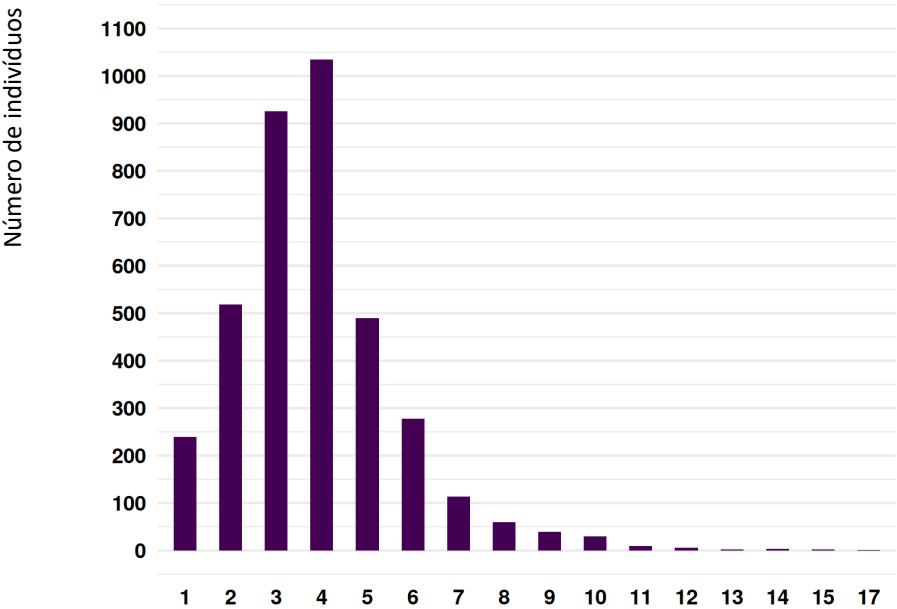
7.06 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM IDENTIFICAÇÃO DE *PSEUDOMONAS AERUGINOSA* E DE CEPAS MUCOIDES AO LONGO DOS ANOS.



8. DADOS DE TRATAMENTO CLÍNICO

No ano de 2023, foram realizadas 14.527 consultas, com uma mediana de 4 consultas por indivíduo.

8.01 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE CONSULTAS REALIZADAS NO ANO DE 2023.



8.02 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE MEDICAMENTOS INALATÓRIOS, 2023

Medicamento	N	%
Broncodilatadores		
Beta-2 agonista curta ação	1505	40,11
Beta-2 agonista longa ação	1047	27,91
Anticolinérgico	137	3,65
Corticosteroide inalatório	1361	35,66
Antibióticos		
Tobramicina inalatória 300mg	1184	31,56
Colimicina	636	16,95
Tobramicina injetável	49	1,31
Gentamicina	17	0,45
Tobramicina inalatória em pó seco	15	0,40
Amicacina	11	0,29
Vancomicina	4	0,11
Outros	61	1,63
Mucolíticos		
Alfadornase	2928	78,04
N-Acetilcisteína	85	2,27
Soluções salinas		
Solução salina 0,9%	61	1,63
Solução salina hipertônica 3%	421	11,22
Solução salina hipertônica 5%	377	10,05
Solução salina hipertônica 7%	1073	28,60

8.03 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE DORNASE ALFA, DE ACORDO COM FAIXA ETÁRIA (2022)

Faixa etária	N	Uso de alfadornase	%
< 2 anos	274	85	31,02
2 a 5 anos	628	356	56,69
6 a 11 anos	930	812	87,31
12 a 17 anos	676	609	90,09
18 anos ou mais	1054	933	88,52

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

Status	N	%
Pancreato Suficiente	517	13,78
Pancreato Insuficiente	3235	86,22

8.05 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE MEDICAMENTOS DE USO ORAL, 2022.

Medicamentos de uso oral	N	%
Enzimas Pancreáticas	3098	81,16
Suplementos Nutricionais	2295	60,13
Azitromicina	1586	41,55
Corticosteroide	1361	35,66
Inibidores de Bomba de Prótons	750	19,65
Ácido Ursodesoxicólico	446	11,68
Bloqueador H2	25	0,65
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 (2023)

Enzimas Pancreáticas	N	%
Maior que 10.000 u/kg/dia	349	11,27
5.000 - 10.000 u/kg/dia	2020	65,20
Menor que 5.000 u/kg/dia	729	23,53

8.07 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE SUPLEMENTOS NUTRICIONAIS

Suplementos Nutricionais	N	%
Oral	2185	95,21
Gastrostomia	100	4,36
Sonda	10	0,44
Total	2295	100,00

8.08 - TRATAMENTOS DE ERRADICAÇÃO DE PATÓGENOS, 2023.

Erradicação	N	%
Não realizaram erradicação	2962	78,9
Realizaram erradicação para <i>P. aeruginosa</i>	538	14,3
Realizaram erradicação para MRSA	115	3,1
Realizaram erradicação para <i>P. aeruginosa</i> e MRSA	48	1,3
Sem informação	89	2,4

8.09 - TRATAMENTO DE ERRADICAÇÃO DE *P. AERUGINOSA*, 2023

Número de ciclos	N	%
1	463	79,1
2	91	15,6
3	24	4,1
4	2	0,3
5	1	0,2
6	4	0,7

Dias em tratamento de erradicação	N
Média (desvio padrão)	50,45 (43,65)
Mediana (p25 - p75)	28 (28 - 82)

8.10 - TRATAMENTO DE ERRADICAÇÃO DE MRSA, 2023

Número de ciclos	N	%
1	141	88,7
2	11	6,9
3	5	3,1
4	1	0,6
6	1	0,6

Dias em tratamento de erradicação	N
Média (desvio padrão)	19,72 (11,2)
Mediana (p25 - p75)	14 (14 - 21)

8.11 - USO DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR EM INDIVÍDUOS COM FC (2023).

Status de uso	N	%
Utilizou modulador da proteína CFTR	492	13,11
Não utilizou modulador da proteína CFTR	3260	86,89

8.12 - TIPOS DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR UTILIZADOS (2022).

Modulador da proteína CFTR	N	%
Ivacaftor	55	10,93
Lumacaftor + ivacaftor	40	7,95
Tezacaftor + ivacaftor	14	2,78
Elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor	394	78,33

8.13 - USO DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR POR ESTADO (2022).

Estado	Ivacaftor	Lumacaftor + ivacaftor	Tezacaftor + ivacaftor	Elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor
Acre				1
Alagoas	1	1		
Amapá		3		2
Amazonas				1
Bahia	1	4	1	12
Ceará	1	9		4
Distrito Federal	1			13
Espírito Santo	2			15
Goiás		2		6
Maranhão				1
Mato Grosso				1
Mato Grosso do Sul				1
Minas Gerais	2			32
Paraná	1	12	2	62
Paraíba				
Pará		6		6
Pernambuco	2		1	3
Piauí				
Rio Grande do Norte		1		2
Rio Grande do Sul	4	1	4	76
Rio de Janeiro	5	2	3	29
Rondônia				1
Roraima				
Santa Catarina	2	1	2	9
Sergipe				1
São Paulo	20	1	5	112
Tocantins	1			1
Estrangeiros	1			1
Sem informação	2			5

8.14 - DESCRIÇÃO DOS RESULTADOS DE GENOTIPAGEM DOS INDIVÍDUOS EM USO DE MODULADORES DA CFTR (2022).

Modulador/variante Ivacaftor	Número de pacientes 120
Variantes da bula aprovada	101
F508del + S549R	37
G542X + S549R	22
3120+1G->A + S549R	8
R553X + S549R	5
1898+1G->A + S549R	4
F508del + G1244E	4
F508del + G551D	4
3272-26A->G + S549R	3
R334W + S549R	3
R764X + S549R	3
F508del + S549N	2
G551D + R1162X	2
P205S + S549R	2
S549R	2
Outras variantes	19
1898+3A->G + 2789+5G->A	2
2789+5G->A + N1303K	2
2789+5G->A + R1162X	2
3272-1G->A + F508del	2
3272-26A->G + F508del	2
3272-26A->G + R334W	2
3849+10kbC->T + G542X	2
F508del + V232D	2
F508del + mutação não identificada	2
3849+10kbC->T	1
Lumacaftor + Ivacaftor	38
F508del em homozigose	38
Tezacaftor + Ivacaftor	10
F508del em homozigose	3
F508del em heterozigose	4
F508del + 2789+5G->A	2
F508del + 3272-26A->G	1
F508del + R1162X	1
sem F508del	3
1898+1G->A + 2789+5G->A	1
2789+5G->A + R334W	1
E60X + G551D	1
Elexacaftor + Tezacaftor + Ivacaftor	349
F508del em homozigose	155
F508del em heterozigose	185
sem F508del	9
G542X + N1303K	2
1078delT + N1303K	1
1898+3A->G + G85E	1
3849+10kbC->T + N1303K	1
711+1G->T + G85E	1
G85E + R334W	1
G85E + Y1092X	1
I507del + R1066C	1

8.15 - USO DE INSULINA (2023)

Uso de insulina	n	%
Não	3549	94,6%
Sim	204	5,4%

8.16 - OXIGENOTERAPIA

Oxigenoterapia	N	%
Não	3609	96,2%
Sim	143	3,8%
Contínua	72	50,3%
Noturna	71	49,7%

8.17 - CATETER VENOSO IMPLANTADO

Cateter intravenoso implantado	N	%
Sim	24	0,64%

8.18 - TRANSPLANTES PULMONARES (2023)

Tipo de transplante	n	%
Doador cadáver	9	0,21
Intervivos	0	0,00
Total de transplantes	9	0,21

8.19 - TRANSPLANTES PULMONARES AO LONGO DOS ANOS

Ano	Registros	Seguimento no ano	Transplantes pulmonares
2009	2314	792	7
2010	2593	1240	9
2011	2820	1334	6
2012	3061	1864	11
2013	3342	2029	7
2014	3624	2348	8
2015	3904	2690	11
2016	4147	2935	8
2017	4439	3232	13
2018	4744	3261	17
2019	5019	3284	21
2020	5237	3119	12
2021	5463	3210	16
2022	5689	3474	8
2023	5950	3817	9

9. DADOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS E ADMISSÕES HOSPITALARES

9.1 - EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2023.

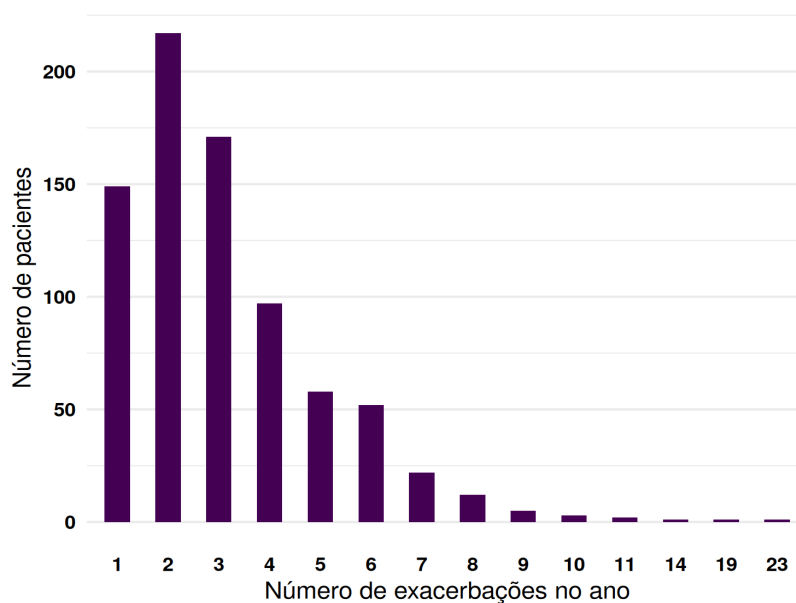
Exacerbações	N	%
Nenhuma exacerbação	1371	36,5
Número determinado de episódios no ano	2136	56,9
Desconhecido/sem informação	245	6,5
Total	3753	100,0

9.2 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE EPISÓDIOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2023.

Exacerbação (tratamento oral)	N	%
1	987	51,4
2	550	28,6
3	237	12,3
4	89	4,6
5 ou mais	59	3,1
Total de pacientes	1922	100,0

Exacerbação (tratamento intravenoso)	N	%
1	480	63,7
2	148	19,6
3	78	10,3
4	21	2,8
5 ou mais	27	3,6
Total de pacientes	754	100,0

9.3 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS NO ANO DE 2023.



9.4 - NÚMERO DE EPISÓDIOS DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2023.

Número de Episódios	Oral	Intravenoso	Oral OU Intra
Média (desvio padrão)	1,81 (1,09)	1,70 (1,42)	3,14 (2,09)
Mediana (p25 - p75)	1,00 (1,00 - 2,00)	1,00 (1,00 - 2,00)	3,00 (2,00 - 4,00)
Total de pacientes	1913	745	2150

9.5 - DURAÇÃO DO TRATAMENTO (DIAS) DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2023.

Dias de tratamento	Oral	Intravenoso	Total
Média (desvio padrão)	27,73 (20,53)	24,46 (21,37)	33,21 (26,88)
Mediana (p25 - p75)	21,00 (14,00 - 34,00)	14,50 (14,00 - 28,00)	28,00 (14,00 - 42,00)
Total de pacientes	1876	726	2097

9.6 - PACIENTES QUE UTILIZARAM TRATAMENTO INTRAVENOSO DOMICILIAR ENTRE AQUELES QUE APRESENTARAM EXACERBAÇÃO RESPIRATÓRIA AGUDA, 2023.

TOTAL DE PACIENTES: 24 (1,1%)

9.7 - ANTIBIÓTICOS POR VIA INTRAVENOSA – DROGAS UTILIZADAS, 2023.

Drogas utilizadas	N	%
Amicacina	373	52,2
Ceftazidima	351	49,1
Imipenem / Meropenem	275	38,5
Oxacilina	245	34,3
Tobramicina	116	16,2
Sulfa-Trimetoprim	109	15,2
Vancomicina	93	13,0
Cefepima	89	12,4
Piperacilina/Tazobactam	64	9,0
Gentamicina	55	7,7
Linezolida	51	7,1
Ciprofloxacina	48	6,7
Levofloxacino	38	5,3
Teicoplanina	29	4,1
Colimicina	15	2,1
Ticarcilina/Piperacilina	14	2,0
Cefuroxima	7	1,0
Aztreonam	4	0,6
Tigeciclina	4	0,6
Cloranfenicol	2	0,3
Outros	72	10,1

9.8 - ADMISSÕES HOSPITALARES POR MOTIVOS DISTINTOS DE EXACERBAÇÃO RESPIRATÓRIA AGUDA, 2023.

Número de episódios no ano	Desidratação/distúrbio metabólico	Condição gastrointestinal	Cirurgia
1	43	65	52
2	9	5	5
3 ou mais	7	3	2
Total	59	73	59

Dias de internação	Desidratação/distúrbio metabólico	Condição gastrointestinal	Cirurgia
média (desvio padrão)	10,78 (11,54)	14,99 (23,37)	9,15 (16,23)
mediana (p25 - p75)	7,50 (5,00 - 14,00)	7,00 (3,50 - 14,00)	3,00 (2,00 - 10,00)

10. COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES

10.1 - COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA – HEMOPTISE, 2023.

Número de episódios de hemoptise	N	%
1	75	56,8
2	35	26,5
3 ou mais	22	16,7
Total	132	100,0

10.2 - COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA – PNEUMOTÓRAX, 2023.

Número de episódios de pneumotorax	N	%
1	10	90,9
2	1	9,1
Total	11	100,0

10.3 - DESCRIÇÃO DAS COMPLICAÇÕES/COMORBIDADES NO ANO DE 2023.

Complicações	N	%
Asma	752	20,04
Evidências de acometimento hepático	242	6,45
Doença do refluxo gastroesofágico	223	5,94
Polipose nasal	182	4,85
Diabetes	155	4,13
Osteopenia / Osteoporose	149	3,97
Atelectasia crônica	116	3,09
Colelitíase	49	1,31
Hipertensão pulmonar / Cor pulmonale	44	1,17
Síndrome de obstrução intestinal distal	42	1,12
Cirrose com hipertensão Portal	40	1,07
Pancreatite	18	0,48
Hematêmese	6	0,16
Invaginação intestinal	4	0,11

11. ÓBITOS

11.1 - DISTRIBUIÇÃO DOS ÓBITOS, SEGUNDO A CAUSA, 2023.

Causas de óbito	n	%
Causa respiratória	32	65,31
Complicação de transplante	3	6,12
Desidratação	1	2,04
Causa gastrointestinal ou hepática	3	6,12
Causa cardiovascular	2	4,08
Outra(s) causa(s)	1	2,04
Causa desconhecida/Sem informação	7	14,90
Total de óbitos	49	100,0

11.2 - DESCRIÇÃO DOS ÓBITOS, DE ACORDO COM A IDADE DO INDIVÍDUO, 2023.

Idade no óbito (anos)	
Média (desvio padrão)	17,32 (11,06)
Mediana (p25 - p75)	15,24 (9,97 - 23,23)
Mínimo - máximo	0,27 - 48,64

11.3 - DESCRIÇÃO DOS ÓBITOS AO LONGO DOS ANOS

Ano	Registros	Registros sem óbitos	Seguimentos no ano	Óbitos	Taxa de óbito
2009	2314	2306	792	8	0,35
2010	2593	2577	1240	8	0,31
2011	2820	2792	1334	12	0,43
2012	3061	3014	1864	19	0,63
2013	3342	3272	2029	23	0,70
2014	3624	3509	2348	45	1,28
2015	3904	3735	2690	54	1,45
2016	4147	3914	2935	64	1,64
2017	4439	4156	3232	50	1,20
2018	4744	4392	3261	69	1,57
2019	5019	4606	3284	61	1,32
2020	5237	4773	3119	51	1,07
2021	5463	4947	3210	52	1,05
2022	5689	5118	3474	55	1,07
2023	5930	5310	3817	49	0,92

12. DADOS DA POPULAÇÃO ADULTA

12.1 - DADOS ESPECÍFICOS DA POPULAÇÃO ADULTA.

	Feminino	Masculino	Total
Anticoncepcional oral ou injetável	91	-	91
Azoospermia/Hipospermia	-	155	172
Emprego	181	239	420
Gravidez	28	-	31
União Estável	146	117	263
Total de pacientes adultos	589	628	1217

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 Martynychen	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	Espirito 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	Espirito 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