



Registro Brasileiro de Fibrose Cística

Ano 2022

Abertura

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 2022 marcou o início do acesso ao primeiro modulador da proteína CFTR para tratamento de pessoas com FC no SUS, o Ivacaftor. Aprovado em 2021, o Ivacaftor é indicado para pessoas portadoras de variantes genéticas de regulação (gating). Em 2023, os profissionais do GBEFC enfrentaram outra grande batalha e obtiveram êxito na incorporação do segundo medicamento dessa categoria ao SUS, a combinação ETI (Elexacaftor – Tezacaftor – Ivacaftor, registrado como Trikafta®). Esse medicamento passou a ser distribuído para os pacientes elegíveis em meados de 2024, mas algumas pessoas já haviam obtido acesso a esses medicamentos por via judicial. O REBRAFC foi a principal referência empregada para os cálculos de impacto financeiro do Ministério da Saúde, que tomou a acertada decisão de incluir os especialistas do GBEFC nos processos de revisão do Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas (PCDT) de Fibrose Cística, atualmente muito mais completo e abrangente do que nas versões anteriores.

A despeito das grandes carências de acesso à saúde em algumas regiões do país, fica evidente a agenda positiva de mudanças no cenário da FC no país, coroada com as recentes incorporações no SUS desses medicamentos disruptivos para pessoas com FC. A consistência e solidez do REBRAFC foi reconhecida pelo Ministério da Saúde, não apenas para dados de impacto orçamentário, mas também como a ferramenta ideal para acompanhamento dos desfechos obtidos com a incorporação dessas novas tecnologias ao SUS.

Uma nova plataforma de internet para o sistema do REBRAFC foi implementada em 2023, trazendo uma série de melhorias na interface com os usuários. Esse novo sistema reforçou os pilares da proteção dos dados, transparência e disponibilização das informações em tempo real para todos os centros participantes, além de permitir a visualização de trajetórias individuais de saúde das pessoas cadastradas. Esse é o primeiro relatório que traz os dados inseridos nessa versão nova do sistema, e foi gerado por um sistema novo de automação, desenvolvido ao longo do ano de 2024. Essa nova versão do sistema permitiu a realização de ajustes no cadastramento de pacientes que, quando eram transferidos de um Centro para outro, passavam a ter seus códigos REBRAFC modificados **com potencial duplicação de cadastros na base de dados**. Esse ajuste impactou no número total de cadastros no sistema e na descrição de dados demográficos, de idade ao diagnóstico e de genética. **A partir desse relatório de 2022, as totalizações de casos passarão a ser mais fidedignas, pois incluirão apenas os novos diagnósticos e inclusões no ano.** Adicionalmente, o novo sistema de automação possibilita a geração de relatórios com dados atualizados em tempo real. Em função dessa característica, os dados consolidados podem apresentar variações entre diferentes extrações de relatórios, refletindo o processo contínuo de atualização, qualificação e validação da base de dados do REBRAFC.

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.

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.

COMITÊ EXECUTIVO DO 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
- 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 e Diretora Executiva do Instituto Unidos pela Vida - Fibrose Cística, Doenças Raras e Respiratórias
- Diretora da Supera Consultoria - Projetos Estratégicos, ATS e Pesquisas em Saúde.

EQUIPE TÉCNICA (BANCO DE DADOS, PLATAFORMA WEB)

Adilson Yuji 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
2. DADOS DEMOGRÁFICOS
3. DADOS DO DIAGNÓSTICO
4. DADOS DE GENÉTICA
5. DADOS ANTROPOMÉTRICOS
6. DADOS DE FUNÇÃO PULMONAR
7. DADOS MICROBIOLÓGICOS
8. DADOS DE TRATAMENTO CLÍNICO
9. DADOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS E ADMISSÕES HOSPITALARES
10. COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES
11. ÓBITOS
12. DADOS DA POPULAÇÃO ADULTA

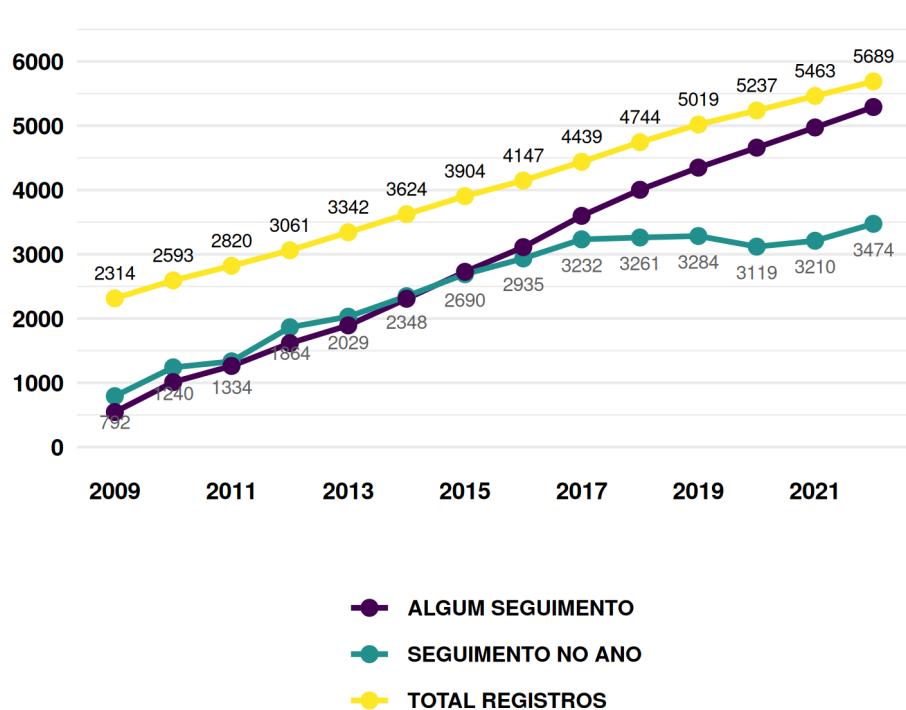
1. INTRODUÇÃO

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 31/12/2022. Na ocasião da extração dos dados para análise, havia 5692 indivíduos únicos registrados, dos quais, 5300 (93%) tinham algum dado de seguimento.

O número de registros e de seguimentos vêm crescendo anualmente, conforme mostra a Figura 1. Em 2022, foram observados 226 registros novos, mas o número anual de seguimentos segue na proporção de cerca de 60% dos registros.

Quase 90% dos indivíduos têm pelo menos 2 anos de seguimento e cerca de 50% têm 5 anos ou mais de seguimento (Tabela 1.02). 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 2022



1.02 - TEMPO DE SEGUIMENTO ATÉ O ANO 2022

| Tempo de seguimento | N | Frequência (%) |
|---------------------|------|----------------|
| 1 ano | 669 | 11,76 |
| 2 anos | 676 | 11,88 |
| 3 anos | 518 | 9,11 |
| 4 anos | 480 | 8,44 |
| 5 anos | 446 | 7,84 |
| 6 anos | 392 | 6,89 |
| 7 anos | 377 | 6,63 |
| 8 anos | 382 | 6,71 |
| 9 anos | 361 | 6,35 |
| 10 anos | 241 | 4,24 |
| 11 anos | 224 | 3,94 |
| 12 anos | 166 | 2,92 |
| 13 anos | 200 | 3,52 |
| 14 anos | 164 | 2,88 |
| Sem seguimento | 393 | 6,91 |
| Total | 5689 | 100,00 |

Para a descrição dos dados pessoais e de diagnóstico foram considerados todos os indivíduos registrados (n= 5692). Para a análise dos dados de seguimento, foram considerados apenas os dados do ano de seguimento de 2022, totalizando 3423 indivíduos.

2. DADOS DEMOGRÁFICOS

2.01 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO PAÍS DE NASCIMENTO

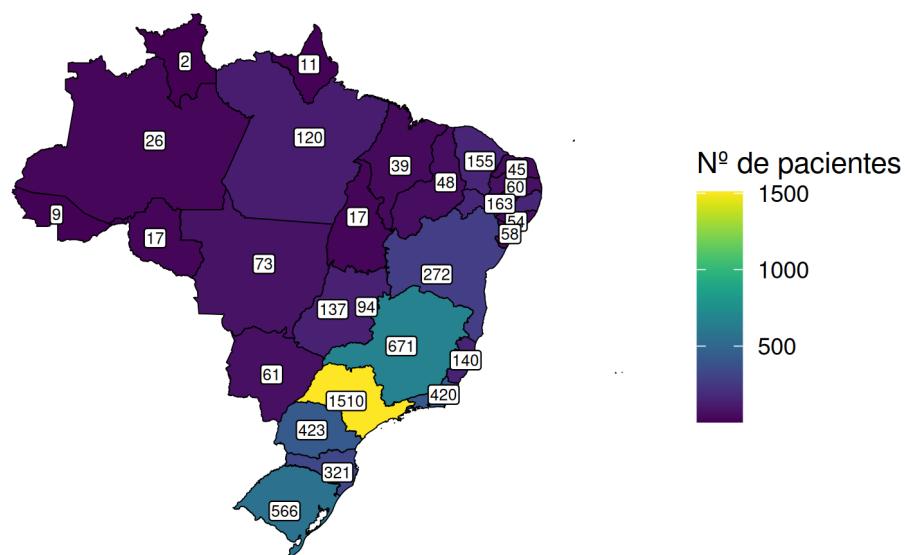
| País | N |
|----------------|------|
| BRASIL | 5668 |
| ESTADOS UNIDOS | 2 |
| AUSTRIA | 1 |
| CHILE | 1 |
| CUBA | 1 |
| ESPAÑHA | 1 |
| LIBANO | 1 |
| PARAGUAI | 1 |
| PORTUGAL | 1 |
| SUICA | 1 |
| URUGUAI | 1 |
| VENEZUELA | 1 |
| SEM INFORMAÇÃO | 9 |
| Total | 5689 |

2.02 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DE NASCIMENTO

| Estado | N | % |
|---------------------|------|------|
| SÃO PAULO | 1510 | 26,5 |
| MINAS GERAIS | 669 | 11,8 |
| RIO GRANDE DO SUL | 566 | 9,9 |
| PARANÁ | 422 | 7,4 |
| RIO DE JANEIRO | 420 | 7,4 |
| SANTA CATARINA | 321 | 5,6 |
| BAHIA | 272 | 4,8 |
| PERNAMBUCO | 163 | 2,9 |
| CEARÁ | 155 | 2,7 |
| ESPIRITO SANTO | 140 | 2,5 |
| GOIÁS | 137 | 2,4 |
| PARÁ | 120 | 2,1 |
| DISTRITO FEDERAL | 94 | 1,7 |
| MATO GROSSO | 73 | 1,3 |
| MATO GROSSO DO SUL | 61 | 1,1 |
| PARAÍBA | 60 | 1,1 |
| SERGIPE | 58 | 1,0 |
| ALAGOAS | 54 | 0,9 |
| PIAUÍ | 48 | 0,8 |
| RIO GRANDE DO NORTE | 45 | 0,8 |
| MARANHÃO | 39 | 0,7 |
| AMAZONAS | 26 | 0,5 |
| RONDÔNIA | 17 | 0,3 |

| | | |
|----------------|-------------|------------|
| TOCANTINS | 17 | 0,3 |
| AMAPÁ | 11 | 0,2 |
| ACRE | 9 | 0,2 |
| RORAIMA | 2 | 0,0 |
| SEM INFORMAÇÃO | 168 | 3,0 |
| ESTRANGEIROS | 12 | 0,2 |
| Total | 5689 | 100 |

2.03 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO ESTADO DE NASCIMENTO



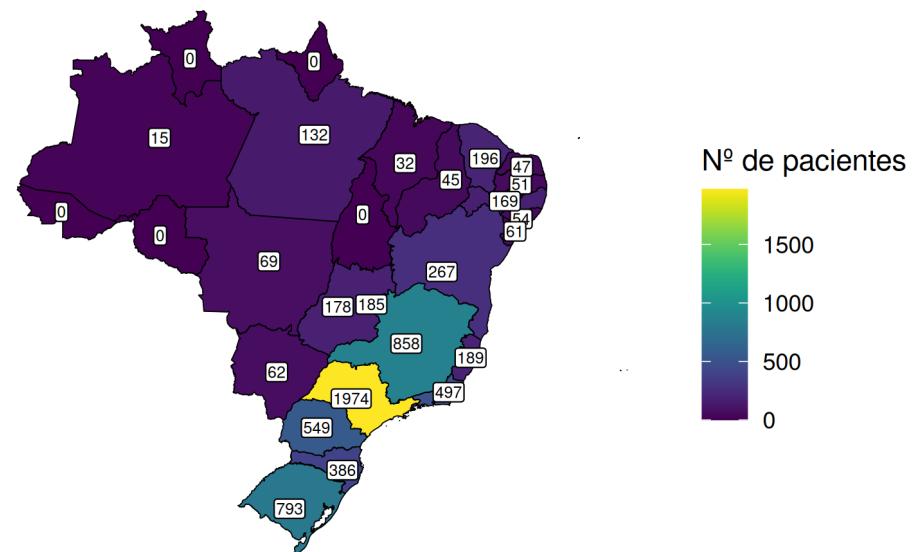
2.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS, SEGUNDO REGIÃO DE NASCIMENTO

| Região | N | % |
|----------------|-------------|------------|
| SUDESTE | 2739 | 48,16 |
| SUL | 1309 | 23,01 |
| NORDESTE | 894 | 15,71 |
| CENTRO OESTE | 365 | 6,41 |
| NORTE | 202 | 3,55 |
| SEM INFORMAÇÃO | 168 | 2,95 |
| ESTRANGEIROS | 12 | 0,21 |
| Total | 5689 | 100 |

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

| Estado do centro de atendimento | N | % |
|--|-------------|------------|
| SÃO PAULO | 1666 | 29,2 |
| MINAS GERAIS | 687 | 12,1 |
| RIO GRANDE DO SUL | 638 | 11,2 |
| PARANÁ | 453 | 8,0 |
| RIO DE JANEIRO | 412 | 7,2 |
| SANTA CATARINA | 303 | 5,3 |
| BAHIA | 241 | 4,2 |
| PERNAMBUCO | 168 | 2,9 |
| CEARÁ | 154 | 2,7 |
| ESPIRITO SANTO | 153 | 2,7 |
| GOIÁS | 141 | 2,5 |
| DISTRITO FEDERAL | 140 | 2,5 |
| PARÁ | 124 | 2,2 |
| MATO GROSSO | 68 | 1,2 |
| SERGIPE | 61 | 1,1 |
| MATO GROSSO DO SUL | 57 | 1,0 |
| ALAGOAS | 53 | 0,9 |
| PARAÍBA | 51 | 0,9 |
| RIO GRANDE DO NORTE | 43 | 0,8 |
| PIAUÍ | 40 | 0,7 |
| MARANHÃO | 27 | 0,5 |
| AMAZONAS | 14 | 0,2 |
| Total | 5689 | 100 |

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



2.07 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO SEXO BIOLÓGICO

| Sexo | N | % |
|--------------|-------------|------------|
| MASCULINO | 2900 | 50,98 |
| FEMININO | 2789 | 49,02 |
| Total | 5689 | 100 |

2.08 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À COR/RAÇA

| Cor / Raça | N | % |
|--------------|-------------|------------|
| BRANCA | 3992 | 70,12 |
| PARDA | 1334 | 23,47 |
| PRETA | 348 | 6,11 |
| AMARELA | 11 | 0,23 |
| INDIGENA | 4 | 0,07 |
| Total | 5689 | 100 |

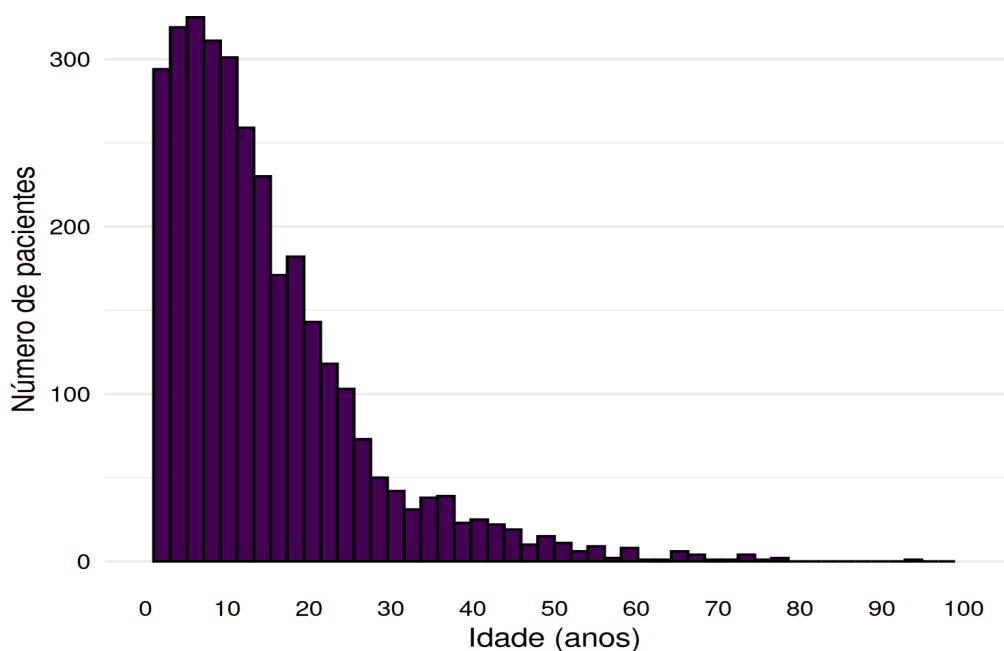
2.09 - MEDIDAS DESCRIPTIVAS DA IDADE DOS INDIVÍDUOS (IDADE NO ANO DE SEGUIMENTO DE 2022)

| Idade (em anos) | |
|--|----------------------|
| Média (desvio padrão) | 14,18 (11,90) |
| Mediana (p25 - p75) | 11,14 (5,65 - 19,12) |
| Indivíduos sem espirometria nem antropometria | 65 |
| Total de indivíduos com informação de idade no ano vigente | 3313 |

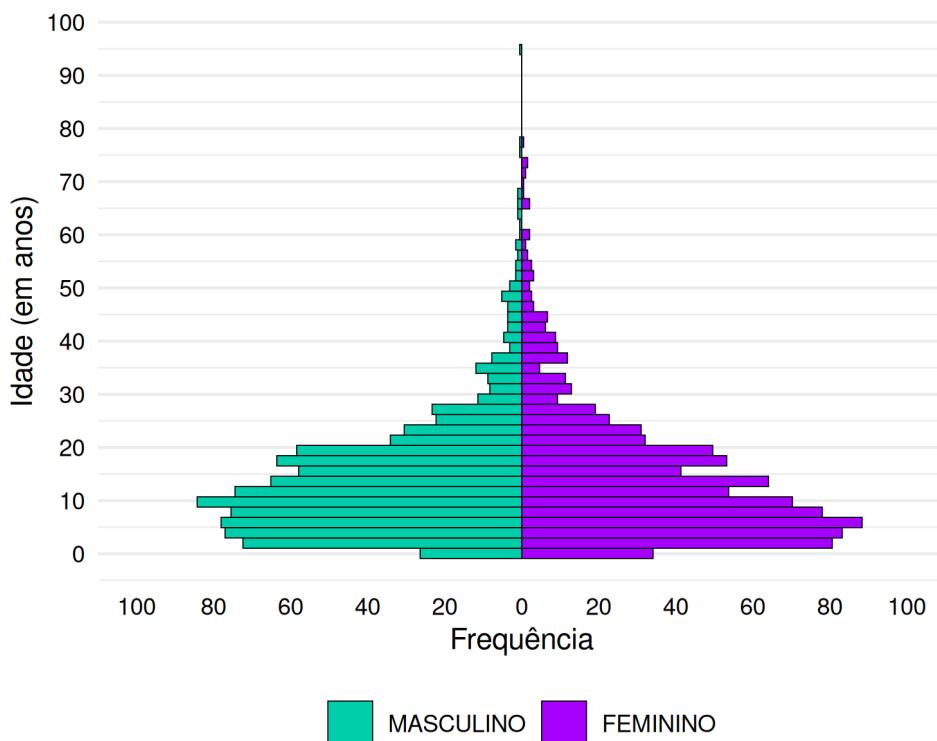
Observação: a idade atual é calculada com base na data de realização da espirometria ou antropometria

2.10 - DISTRIBUIÇÃO DA IDADE DOS INDIVÍDUOS NO ANO DE SEGUIMENTO 2022.

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



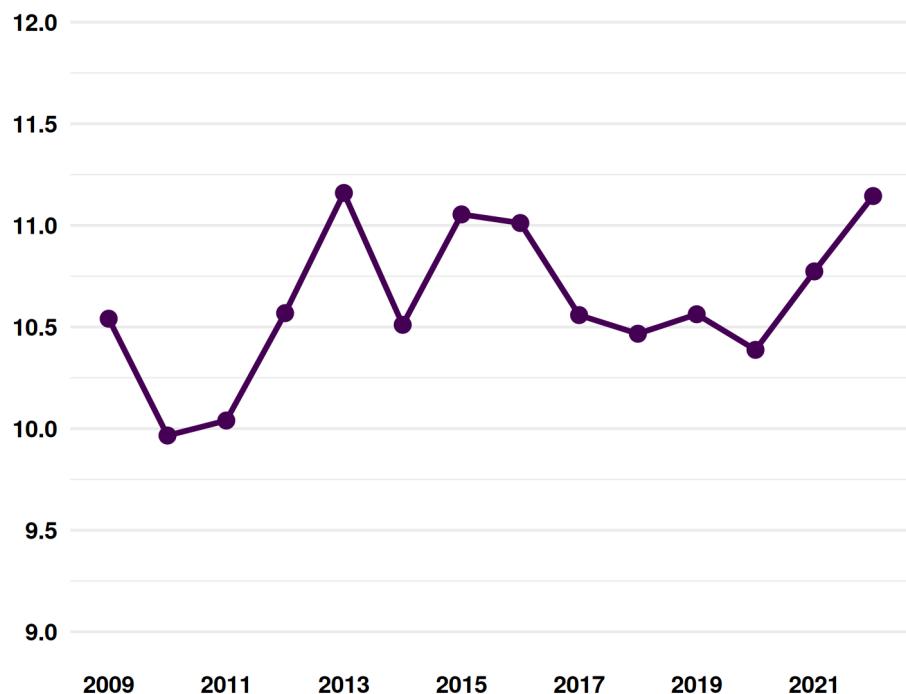
2.11 - PIRÂMIDE DE DISTRIBUIÇÃO ETÁRIA DOS INDIVÍDUOS POR SEXO, EM RELAÇÃO À IDADE ATUAL NO ANO DE SEGUIMENTO 2022. (OBSERVAÇÃO: A IDADE ATUAL É CALCULADA COM BASE NA DATA DE REALIZAÇÃO DA ESPIROMETRIA OU ANTROPOMETRIA)



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 | 253 | 7,63 |
| 2 a 5 anos | 631 | 19,02 |
| 6 a 11 anos | 873 | 26,31 |
| 12 a 17 anos | 624 | 18,81 |
| 18 a 24 anos | 473 | 14,26 |
| 25 a 29 anos | 149 | 4,49 |
| 30 a 39 anos | 167 | 5,03 |
| 40 a 49 anos | 90 | 2,71 |
| 50 a 59 anos | 36 | 1,08 |
| 60 a 69 anos | 13 | 0,39 |
| 70 anos ou mais | 9 | 0,27 |

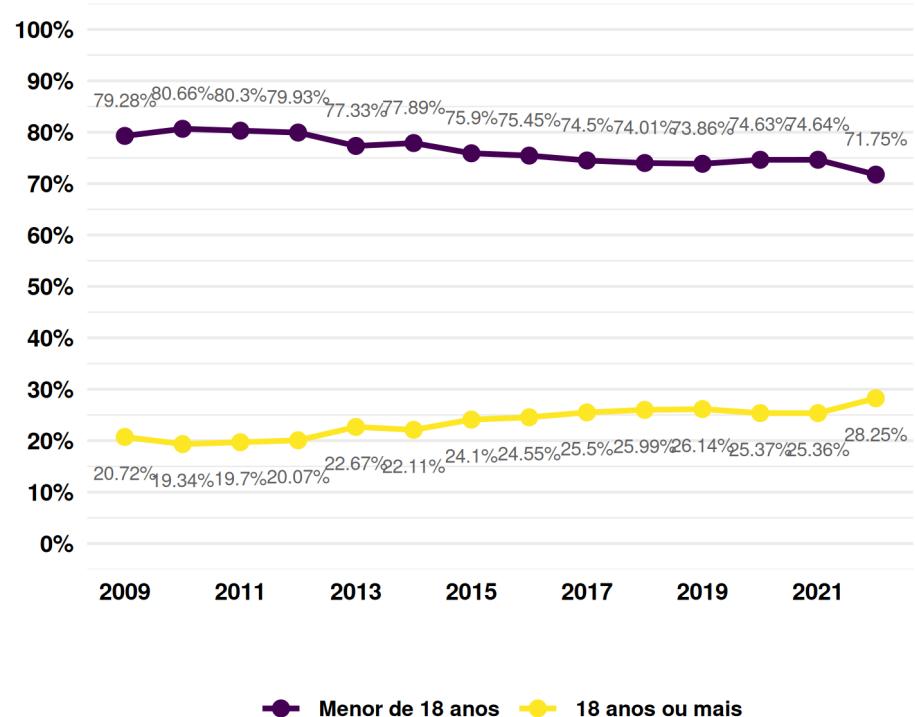
2.13 - EVOLUÇÃO DA MEDIANA DA IDADE DOS INDIVÍDUOS AO LONGO DOS ANOS



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 | 2381 | 71,76 |
| 18 anos ou mais | 937 | 28,24 |

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



3. DADOS DO DIAGNÓSTICO

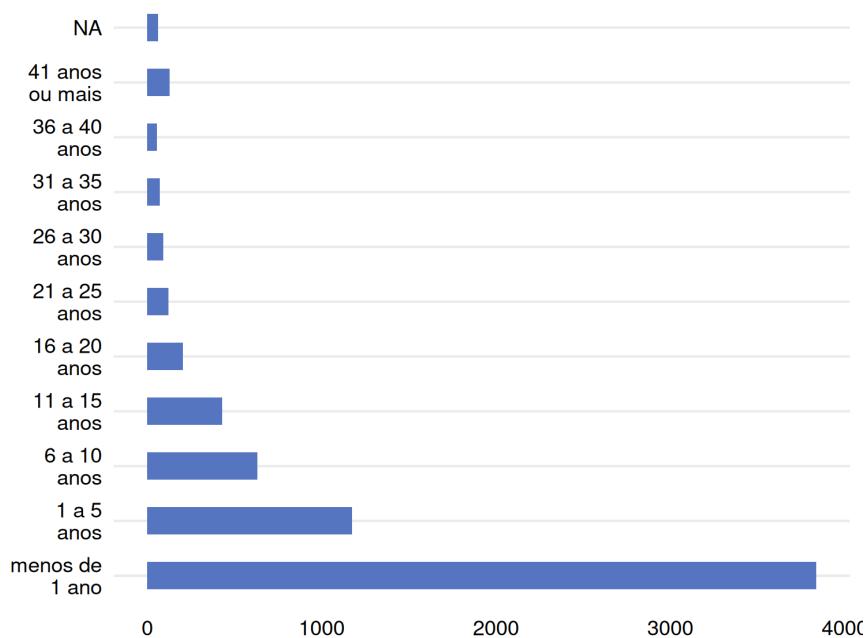
O diagnóstico da fibrose cística nem sempre é fácil. Usualmente, decorre da associação de uma suspeita clínica (teste de triagem neonatal e/ou antecedentes familiares e/ou sintomas clínicos sugestivos), associado ao teste de suor alterado e/ou identificação de variantes patogênicas no gene *CFTR*.

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

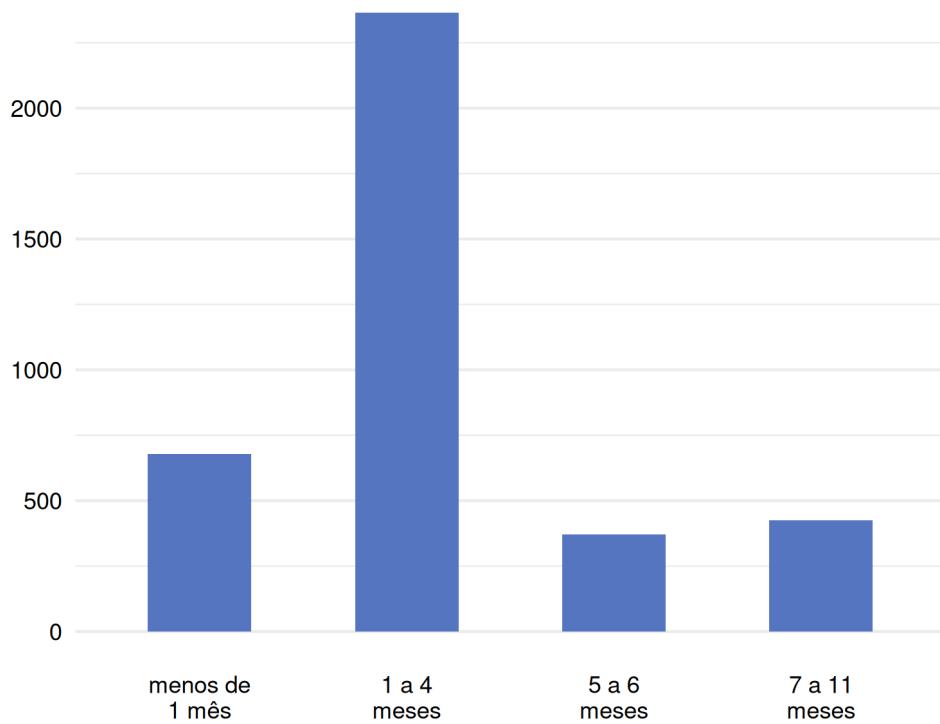
3.01 - DESCRIÇÃO DA IDADE DOS INDIVÍDUOS (MÉDIA E MEDIANA), NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO DA FC

| Idade (em anos) | |
|---------------------------------|--------------------|
| Média (desvio padrão) | 5,43 (10,50) |
| Mediana (p25 - p75) | 0,52 (0,15 - 6,09) |
| Maior idade registrada | 82 |
| Total de pacientes | 5637 |
| Pacientes sem informação | 55 |

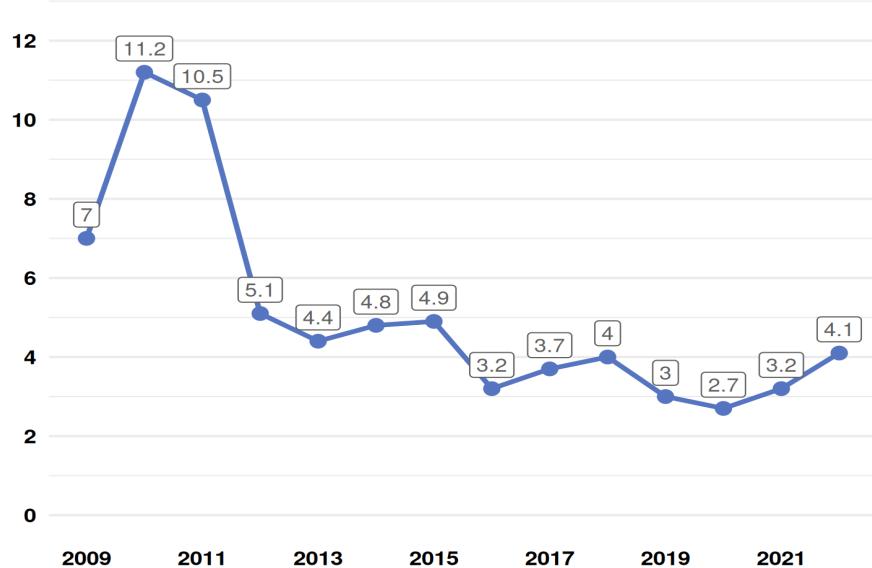
3.02 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS POR FAIXA ETÁRIA, NO MOMENTO DO DIAGNÓSTICO



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 | 3451 | 55,26 |
| Triagem Neonatal | 2831 | 45,53 |
| Déficit no crescimento ou desnutrição | 2355 | 38,51 |
| Esteatorreia ou evidência fecal de má-absorção | 2108 | 34,76 |
| História familiar | 524 | 9,02 |
| Distúrbio metabólico | 416 | 7,15 |
| Íleo meconial cirúrgico | 403 | 6,95 |
| Doença sinusal e/ou polipose nasal | 355 | 6,14 |
| Edema e/ou Anemia | 272 | 4,70 |
| Íleo meconial clínico | 133 | 2,31 |
| Icterícia prolongada | 80 | 1,39 |
| Prolapso retal | 59 | 1,03 |
| Infertilidade | 56 | 0,97 |
| Outras | 327 | 5,65 |
| Desconhecidas | 180 | 3,12 |

3.06 - DESCRIÇÃO DOS VALORES DO TESTE DO SUOR

| | Cloreto (mmol/L) | Condutividade (mmol/L) |
|-----------------------|---------------------|---------------------------|
| Média (desvio padrão) | 90,48 (23,34) | 100,84 (19,61) |
| Mediana (p25 - p75) | 92 (75,50 - 105,50) | 104 (92,00 – 113,00) |
| Total de pacientes | 5599 | 1185 |

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) | 1 ^a dosagem | 2 ^a dosagem |
|---|------------------------|------------------------|
| Média (desvio padrão) | 187,77 (111,52) | 190,73 (119,96) |
| Mediana (p25 - p75) | 160 (113,50 – 229,00) | 164 (110,00 - 236,50) |
| Total de pacientes | 2511 | 1919 |

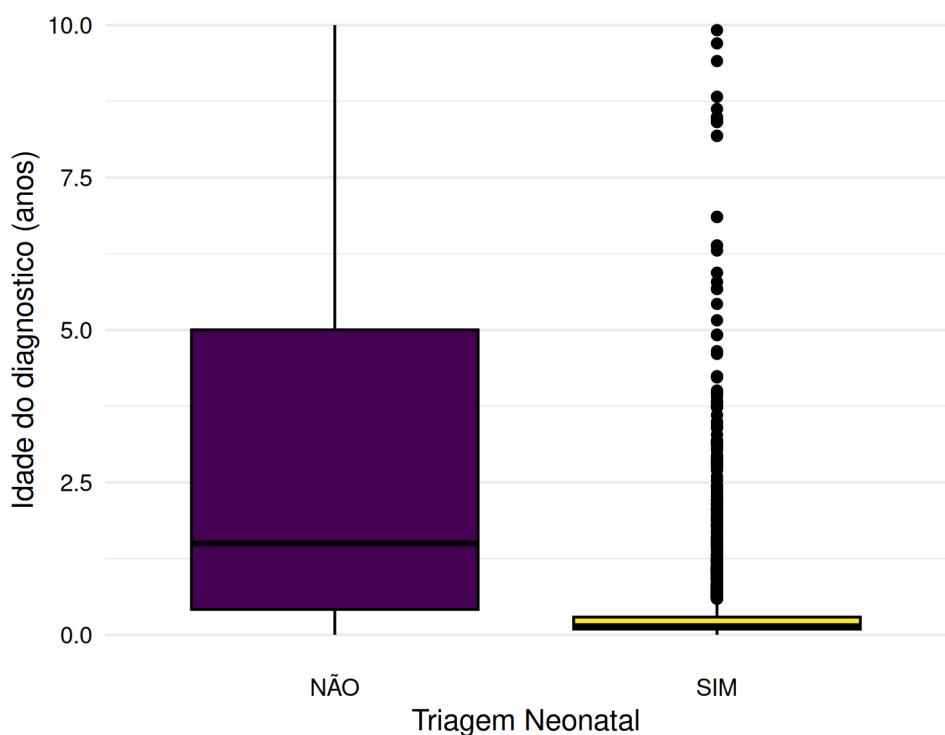
3.08 - OUTROS EXAMES DIAGNÓSTICOS REALIZADOS

| Método | N | % |
|--|-----|------|
| Medida da diferença de potencial nasal | 143 | 2,49 |
| Biópsia retal | 100 | 1,74 |

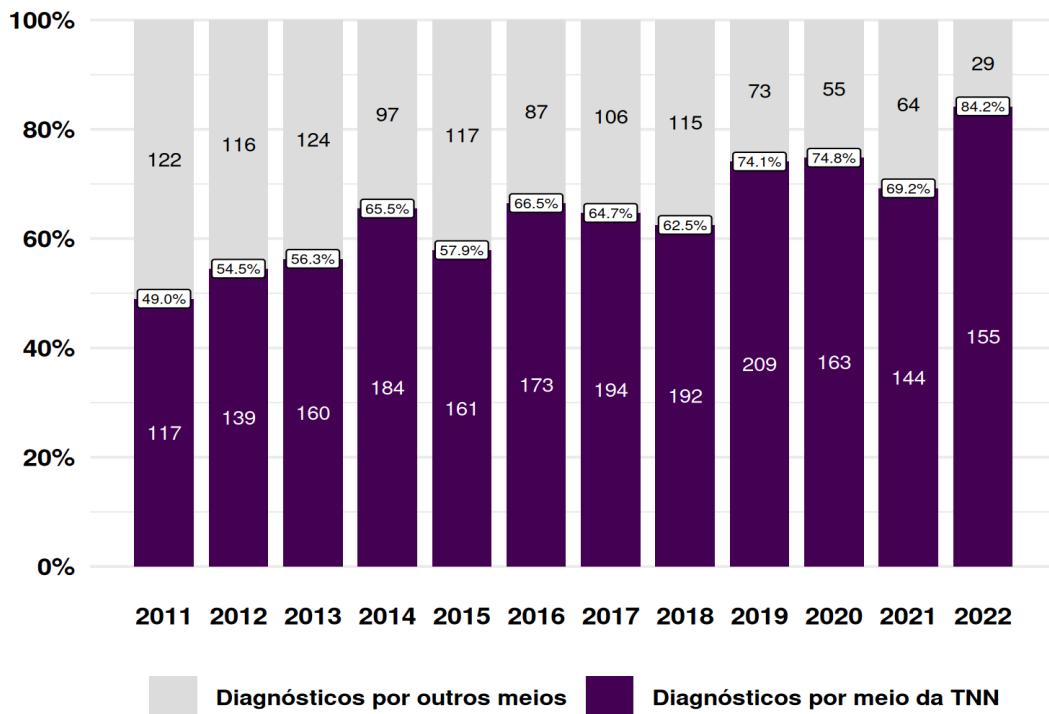
3.09 - IDADE AO DIANÓSTICO SEGUNDO A REALIZAÇÃO OU NÃO DA TRIAGEM NEONATAL COMO ELEMENTO DIAGNÓSTICO

| Diagnóstico por meio da Triagem Neonatal | | | |
|--|--------------------------|-----------------------|------------------------|
| Idade ao diagnóstico (em meses) | Não | Sim | Total |
| Média (desvio padrão) | 109,26 (146,45) | 5,01 (14,02) | 65,21 (125,98) |
| Mediana (p25 - p75) | 54,57 (8,34 - 147,65) | 1,74 (1,12 - 3,58) | 6,34 (1,77 - 73,36) |
| Total de pacientes | 2653 | 2423 | 5639 |

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

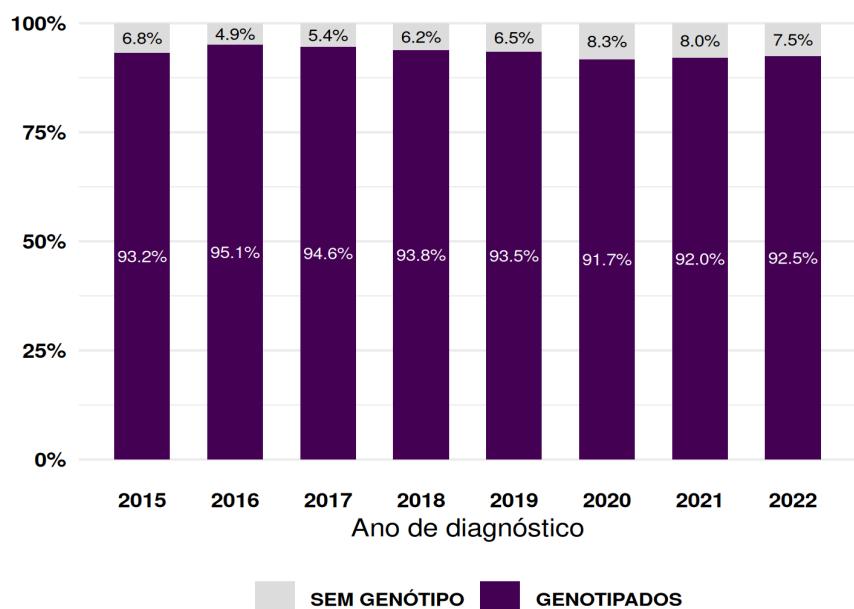
Do total de casos registrados, 5038 (88.4%) têm relato de ter realizado pesquisa de genótipo. É importante ressaltar que o registro não captura informações sobre qual foi o tipo de teste genético realizado. Isso significa que, entre os indivíduos com resposta afirmativa à pesquisa de genótipo, pode haver 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 | 5038 | 88,43 |
| Não | 659 | 11,57 |

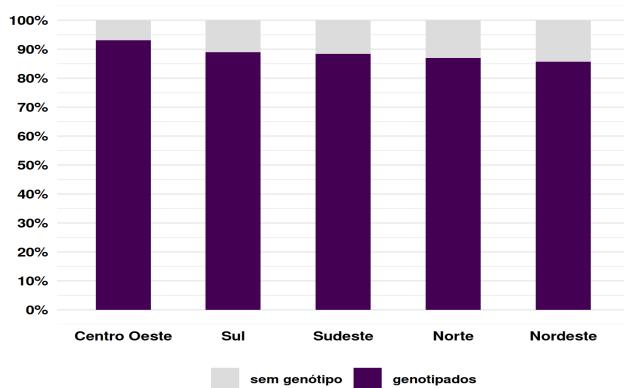
4.02 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM GENOTIPAGEM NA BASE DO REBRAFC, DE ACORDO COM O ANO DE DIAGNÓSTICO



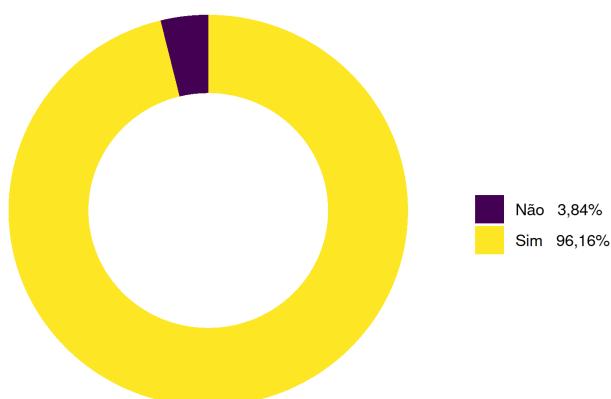
4.03 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS GENOTIPADOS, DE ACORDO COM A REGIÃO DO CENTRO DE ATENDIMENTO.

| Genotipagem | Centro Oeste | Nordeste | Norte | Sudeste | Sul |
|--------------|----------------|----------------|------------|-----------------|-------------|
| Sim | 378 (93,1%) | 718 (85,7%) | 120 (87%) | 2581 (88,4%) | 1241 (89%) |
| Não | 28 (6,9%) | 120 (14,3%) | 18 (13%) | 339 (11,6%) | 154 (11%) |
| Total | 406 | 838 | 138 | 2920 | 1395 |

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) (atualizada em 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 5038 indivíduos submetidos à genotipagem, 3743 (74%) foram positivos (encontro de duas variantes causadoras de FC), 378 (7,5%) negativos (nenhuma variante identificada ou apenas variantes não causadoras de FC) e 917 (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 | 3743 | 74,3 |
| INCONCLUSIVO | 917 | 18,2 |
| NEGATIVO | 378 | 7,5 |
| Total | 5038 | 100 |

4.07 - DESCRIÇÃO DOS ACHADOS DE GENOTIPAGEM

| Resultado do teste genético | N | % |
|--|-------------|------------|
| POSITIVO | 3743 | 74,30 |
| 1 variante causadora de FC em homozigose | 1461 | 31,35 |
| 2 variantes causadoras de FC | 2258 | 48,45 |
| 3 variantes causadoras de FC | 24 | 0,52 |
| INCONCLUSIVO | 917 | 18,20 |
| 1 variante | 505 | 10,84 |
| 2 ou mais variantes | 412 | 8,84 |
| NEGATIVO | 378 | 7,50 |
| Total | 5038 | 100 |

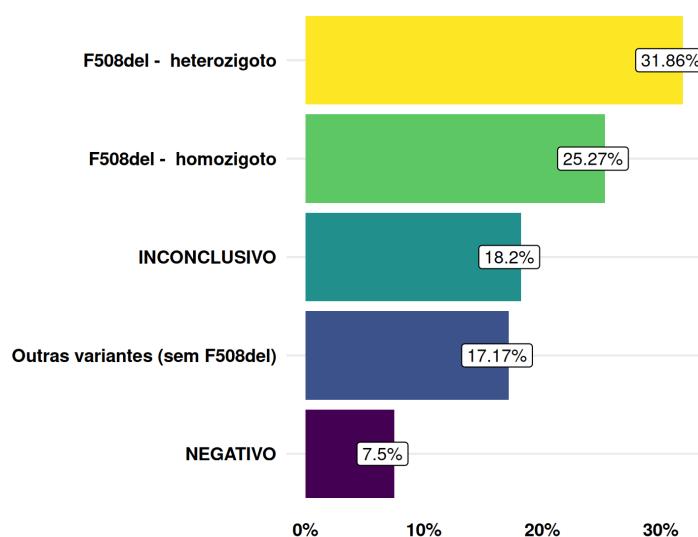
Entre os indivíduos com pesquisa de genótipo, cerca de metade têm pelo menos uma cópia da variante F508del (2878 - 57% dos indivíduos), sendo 1273 (25,2%) homozigotos e 1605 (31,8%) heterozigotos (tabela

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 | 3743 | 74,30 |
| F508del - heterozigoto | 1605 | 31,86 |
| F508del - homozigoto | 1273 | 25,27 |
| Outras variantes (sem F508del) | 865 | 17,17 |
| INCONCLUSIVO | 917 | 18,20 |
| 1 variante | 505 | 10,02 |
| 2 ou mais variantes | 412 | 8,18 |
| NEGATIVO | 378 | 7,50 |
| Total | 5038 | 100 |

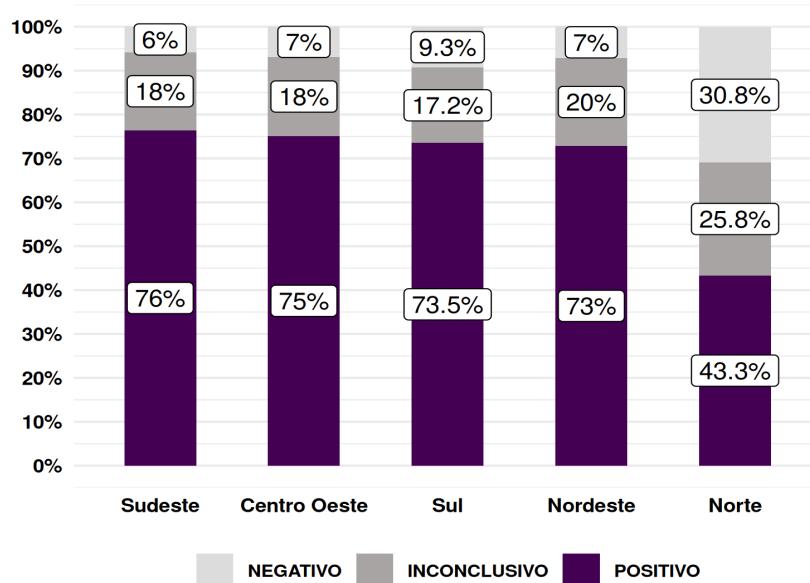
4.09 - DESCRIÇÃO DOS RESULTADOS DE GENOTIPAGEM, COM BASE NA FREQUÊNCIA DA VARIANTE F508DEL



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 | 284 (75,1%) | 523 (72,8%) | 52 (43,3%) | 1972 (76,4%) | 912 (73,5%) |
| F508del - heterozigoto | 122 | 194 | 19 | 883 | 387 |
| F508del - homozigoto | 91 | 246 | 24 | 608 | 304 |
| Outras variantes (sem F508del) | 71 | 83 | 9 | 481 | 221 |
| Inconclusivo | 68 (18%) | 144 (20,1%) | 31 (25,8%) | 460 (17,8%) | 214 (17,2%) |
| Negativo | 26 (6,9%) | 51 (7,1%) | 37 (30,8%) | 149 (5,8%) | 115 (9,3%) |
| Total | 378 | 718 | 120 | 2581 | 1241 |

**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, 179 (48,9%) são causadoras de FC, 24 (6,6%) são de consequência clínica variável, 14 (3,8%) são não causadoras de FC, e 149 (40,7%) 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 | 179 | 48,9 |
| Consequência clínica variável | 24 | 6,6 |
| Não causadora de FC | 14 | 3,8 |
| Ausente no CFTR2 | 149 | 40,7 |
| Total | 366 | 100 |

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 | 4984 | 50,74 | Causadora de FC |
| 2 | c.1624G>T | G542X | 741 | 7,54 | Causadora de FC |
| 3 | c.2988+1G>A | 3120+1G->A | 327 | 3,33 | Causadora de FC |
| 4 | c.1000C>T | R334W | 284 | 2,89 | Causadora de FC |
| 5 | c.3484C>T | R1162X | 238 | 2,42 | Causadora de FC |
| 6 | c.254G>A | G85E | 187 | 1,90 | Causadora de FC |
| 7 | c.1645A>C or c.1647T>G or c.1647T>A | S549R | 149 | 1,52 | Causadora de FC |
| 8 | c.3196C>T | R1066C | 148 | 1,51 | Causadora de FC |
| 9 | c.11C>A | S4X | 135 | 1,37 | Causadora de FC |
| 10 | c.3909C>G | N1303K | 128 | 1,30 | Causadora de FC |
| 11 | c.3140-26A>G | 3272-26A->G | 116 | 1,18 | Causadora de FC |
| 12 | c.3276C>A or c.3276C>G | Y1092X | 106 | 1,08 | Causadora de FC |
| 13 | c.1210-12[5] | 5T | 90 | 0,92 | Consequência clínica variável |
| 14 | c.2052delA | 2184delA | 89 | 0,91 | Causadora de FC |
| 15 | c.613C>T | P205S | 85 | 0,87 | Causadora de FC |
| 16 | c.1682C>A | A561E | 78 | 0,79 | Causadora de FC |
| 17 | c.3846G>A | W1282X | 66 | 0,67 | Causadora de FC |
| 18 | c.1397C>A or c.1397C>G | S466X | 62 | 0,63 | Causadora de FC |
| 19 | c.1408A>G | M470V | 57 | 0,58 | Não causadora de FC |
| 20 | c.2657+5G>A | 2789+5G->A | 56 | 0,57 | Causadora de FC |
| 21 | c.3718-2477C>T or c.3717+12191C>T | 3849+10kbC->T | 50 | 0,51 | Causadora de FC |
| 22 | c.695T>A | V232D | 46 | 0,47 | Causadora de FC |
| 23 | c.1675G>A | A559T | 45 | 0,46 | Causadora de FC |
| 23 | c.1680-1G>A | 1812-1G->A | 45 | 0,46 | Causadora de FC |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|--|---------------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 25 | c.1210-7_1210-6del or c.[1210-12[5];1210-34TG[11]] | 5T;TG11 | 42 | 0,43 | Não causadora de FC |
| 25 | c.617T>G | L206W | 42 | 0,43 | Causadora de FC |
| 27 | c.1657C>T | R553X | 41 | 0,42 | Causadora de FC |
| 27 | c.579+1G>T | 711+1G->T | 41 | 0,42 | Causadora de FC |
| 29 | c.2052dup or c.2052_2053insA or c.2052dupA | 2184insA | 40 | 0,41 | Causadora de FC |
| 30 | c.1585-1G>A | 1717-1G->A | 38 | 0,39 | Causadora de FC |
| 31 | c.3454G>C | D1152H | 33 | 0,34 | Consequência clínica variável |
| 32 | c.1519_1521delATC | I507del | 31 | 0,32 | Causadora de FC |
| 33 | c.2051_2052delAAinsG | 2183AA->G or 2183delAA->G | 28 | 0,29 | Causadora de FC |
| 33 | c.743+1G>A | | 28 | 0,29 | Causadora de FC |
| 35 | c.3874-1G>A | | 27 | 0,27 | Causadora de FC |
| 36 | c.579+5G>A | 711+5G->A | 25 | 0,25 | Causadora de FC |
| 37 | c.3299A>C | Q1100P | 24 | 0,24 | Ausente no CFTR2 |
| 38 | c.3197G>A | R1066H | 22 | 0,22 | Causadora de FC |
| 39 | c.1766G>A | | 21 | 0,21 | Ausente no CFTR2 |
| 40 | c.54-5940_273+10250del21kb | CFTRdele2,3 | 20 | 0,20 | Causadora de FC |
| 41 | c.1210-11T>G or c.[1210-12[5];1210-34TG[12]] | 5T;TG12 | 19 | 0,19 | Consequência clínica variável |
| 42 | c.1052C>G | | 18 | 0,18 | Ausente no CFTR2 |
| 42 | c.489+1G>T | 621+1G->T | 18 | 0,18 | Causadora de FC |
| 44 | c.(3468+1_3469-1)_(3963+1_3964-1)del | CFTRdele19-21 | 16 | 0,16 | Causadora de FC |
| 44 | c.-9_14del23 | 124del23bp | 16 | 0,16 | Causadora de FC |
| 44 | c.1727G>C | G576A | 16 | 0,16 | Não causadora de FC |
| 44 | c.2002C>T | R668C | 16 | 0,16 | Não causadora de FC |
| 44 | c.2552G>T | | 16 | 0,16 | Ausente no CFTR2 |
| 49 | c.1652G>A | G551D | 15 | 0,15 | Causadora de FC |
| 50 | c.1045G>C | | 14 | 0,14 | Ausente no CFTR2 |
| 50 | c.350G>A | R117H | 14 | 0,14 | Consequência clínica variável |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|------------------------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 50 | c.3659delC | 3791delC | 14 | 0,14 | Causadora de FC |
| 53 | c.(53+1_54-1)_(164+1_165-1)del | CFTRdele2 | 13 | 0,13 | Causadora de FC |
| 54 | c.3002_3003del or c.3002_3003delTG | 3132delTG | 12 | 0,12 | Causadora de FC |
| 54 | c.443T>A | | 12 | 0,12 | Ausente no CFTR2 |
| 56 | c.1040G>A | R347H | 11 | 0,11 | Causadora de FC |
| 56 | c.1040G>C | R347P | 11 | 0,11 | Causadora de FC |
| 56 | c.1936G>T | | 11 | 0,11 | Causadora de FC |
| 56 | c.3266G>A | W1089X | 11 | 0,11 | Causadora de FC |
| 56 | c.349C>T | R117C | 11 | 0,11 | Causadora de FC |
| 56 | c.487delA | | 11 | 0,11 | Ausente no CFTR2 |
| 62 | c.1766+1G>A | 1898+1G->A | 10 | 0,10 | Causadora de FC |
| 63 | c.1766+3A>G | 1898+3A->G | 9 | 0,09 | Causadora de FC |
| 63 | c.1841A>G | D614G | 9 | 0,09 | Consequência clínica variável |
| 63 | c.3230T>C | L1077P | 9 | 0,09 | Causadora de FC |
| 63 | c.3700A>G | I1234V | 9 | 0,09 | Causadora de FC |
| 63 | c.3764C>A | S1255X | 9 | 0,09 | Causadora de FC |
| 63 | c.601G>A | V201M | 9 | 0,09 | Consequência clínica variável |
| 63 | c.948delT | 1078delT | 9 | 0,09 | Causadora de FC |
| 70 | c.14C>T | P5L | 8 | 0,08 | Consequência clínica variável |
| 70 | c.2175_2176insA | 2307insA | 8 | 0,08 | Causadora de FC |
| 70 | c.2290C>T | R764X | 8 | 0,08 | Causadora de FC |
| 70 | c.3472C>T | R1158X | 8 | 0,08 | Causadora de FC |
| 70 | c.484A>G | | 8 | 0,08 | Ausente no CFTR2 |
| 75 | c.2491G>T | E831X | 7 | 0,07 | Causadora de FC |
| 75 | c.2555_2556insT | | 7 | 0,07 | Ausente no CFTR2 |
| 75 | c.2739T>A | Y913X | 7 | 0,07 | Causadora de FC |
| 75 | c.2988G>A | 3120G->A | 7 | 0,07 | Causadora de FC |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|--------------------------------------|------------------|------------------|----------------------|------------------|
| 75 | c.3160C>G | H1054D | 7 | 0,07 | Causadora de FC |
| 75 | c.3302T>A | M1101K | 7 | 0,07 | Causadora de FC |
| 81 | c.1083_1084insTATGA | | 6 | 0,06 | Ausente no CFTR2 |
| 81 | c.2012delT | 2143delT | 6 | 0,06 | Causadora de FC |
| 81 | c.2053_2054insAA | | 6 | 0,06 | Causadora de FC |
| 81 | c.2997_3000delAATT | | 6 | 0,06 | Ausente no CFTR2 |
| 81 | c.326A>G | | 6 | 0,06 | Ausente no CFTR2 |
| 81 | c.3607A>G | | 6 | 0,06 | Ausente no CFTR2 |
| 81 | c.3794G>T | | 6 | 0,06 | Ausente no CFTR2 |
| 81 | c.3873+1G>A | 4005+1G->A | 6 | 0,06 | Causadora de FC |
| 81 | c.4124A>C | H1375P | 6 | 0,06 | Causadora de FC |
| 81 | c.571T>G | F191V | 6 | 0,06 | Causadora de FC |
| 81 | c.580-2A>C | | 6 | 0,06 | Causadora de FC |
| 92 | c.100_117del | | 5 | 0,05 | Ausente no CFTR2 |
| 92 | c.1399C>T | | 5 | 0,05 | Ausente no CFTR2 |
| 92 | c.2215delG | 2347delG | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.2551C>T | R851X | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.274G>T | E92X | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.2989-313A>T | 3121-313A>T | 5 | 0,05 | Ausente no CFTR2 |
| 92 | c.3067_3072delATAGTG | | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.3486_3487delAG | | 5 | 0,05 | Ausente no CFTR2 |
| 92 | c.3528delC | 3659delC | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.3717G>A | 3849G->A | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.825C>G | Y275X | 5 | 0,05 | Causadora de FC |
| 92 | c.952T>A | | 5 | 0,05 | Ausente no CFTR2 |
| 104 | c.(1341+1_1342-1)_(1524+1_1525-1)del | CFTRdelete10 | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.1116+1G>T | | 4 | 0,04 | Causadora de FC |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|--|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 104 | c.1301C>A | S434X | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.1301C>A or c.1301C>G | S434X | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.254G>T | | 4 | 0,04 | Ausente no CFTR2 |
| 104 | c.274-2A>G | | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.2879_2882delCTAT | | 4 | 0,04 | Ausente no CFTR2 |
| 104 | c.2900T>C | L967S | 4 | 0,04 | Não causadora de FC |
| 104 | c.2989-1G>A | 3121-1G->A | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.2991G>C | L997F | 4 | 0,04 | Não causadora de FC |
| 104 | c.3039delC | 3171delC | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.325T>C | | 4 | 0,04 | Ausente no CFTR2 |
| 104 | c.3468+2_3468+3insT | 3600+2insT | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.3884_3885insT | 4016insT | 4 | 0,04 | Causadora de FC |
| 104 | c.51delC | | 4 | 0,04 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.(2622+1_2623-1)_(2751+1_2752-1)del | CFTRdelete15 | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.(3040+1_3041-1)_(3499+1_3500-1)del | CFTRdelete18-20 | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.1327G>T | D443Y | 3 | 0,03 | Consequência clínica variável |
| 119 | c.137C>T | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.1654C>T | Q552X | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.1656delA | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.1736A>G | D579G | 3 | 0,03 | Consequência clínica variável |
| 119 | c.1853T>C | | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.2089delA | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.2657+2_2657+3insA | 2789+2insA | 3 | 0,03 | Consequência clínica variável |
| 119 | c.2859_2890del or c.2859_2890delACATTCTGTTCTCAAGCA CCTATGTCAACCC | 2991del32 | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.3011delC | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.3231_3232delGT | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|--|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 119 | c.3410T>G | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.3425_3426insAGTA | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.3705T>G | S1235R | 3 | 0,03 | Não causadora de FC |
| 119 | c.3731G>A | G1244E | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.3983T>C | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.409_412delCTCC | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.409delC | 541delC | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.4232A>C | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 119 | c.4251delA | 4382delA | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.443T>C | I148T | 3 | 0,03 | Não causadora de FC |
| 119 | c.658C>T | Q220X | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.772A>G | | 3 | 0,03 | Consequência clínica variável |
| 119 | c.859_863delAACTT | 991del5 | 3 | 0,03 | Causadora de FC |
| 119 | c.863T>G | | 3 | 0,03 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.(1341+1_1342-1)_(1716+1_1717-1)del | CFTRdelete10-11 | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.(2988+1_2989-1)_(3468+1_3469-1)del | CFTRdelete17a-18 | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.(3120+1_3121-1)_(3499+1_3500-1)del | CFTRdelete19-20 | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.(3270+1_3271-1)_(3600+1_3601-1)delecao exons 19 a 21 | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.(3468+1_3469-1)_(3717+1_3718-1)del | CFTRdelete19 | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.(405+1_406-1)_(621+1_622-1)del | CFTRdelete4 | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.(4095+1_4096-1)_(6132)del | CFTRdelete25-27 | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.1007T>A | I336K | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.1159_1160delTT | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.1210-12[7] | 7T | 2 | 0,02 | Não causadora de FC |
| 146 | c.1364C>A | A455E | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.1365_1366delGG | 1497delGG | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.1513G>T | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|------------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 146 | c.1550A>G | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.1584+1G>A | 1716+1G->A | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.1654C>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.1680+1G>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.1684G>A | V562I | 2 | 0,02 | Não causadora de FC |
| 146 | c.169T>G | W57G | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.1753G>T | E585X | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.2057C>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.2143C>T | Q715X | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.220C>T | R74W | 2 | 0,02 | Consequência clínica variável |
| 146 | c.2240_2247delCGATACTG | 2372del8 | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.2249C>T | P750L | 2 | 0,02 | Consequência clínica variável |
| 146 | c.224G>A | R75Q | 2 | 0,02 | Não causadora de FC |
| 146 | c.2260G>A | V754M | 2 | 0,02 | Não causadora de FC |
| 146 | c.2423_2424dupAT | 2556insAT | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.2476G>T | | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.274-6T>C | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.2834C>T | S945L | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.292C>T | Q98X | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.3188G>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.3294G>C or c.3294G>T | W1098C | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.3294G>T | W1098C | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.3367+2T>A | | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.3468G>A | 3600G->A | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.3468G>T | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.3746G>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.3752G>A | S1251N | 2 | 0,02 | Causadora de FC |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|------------------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 146 | c.3808G>A | D1270N | 2 | 0,02 | Consequência clínica variável |
| 146 | c.3844T>G | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.3874-4522A>G | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.3896C>T | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.3925C>T | | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.3999delG | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4061T>G | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4096-1G>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.410T>C | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4121C>G | A1374G | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4225G>A | E1409K | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4225G>T | | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.4242+1G>T | 4374+1G->T | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.4296_4297insGA | 4428insGA | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.432delC | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4333G>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.470_483del14 | 602del14 | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.4C>T | Q2X | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.4_53+489inv | none | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.4delC | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.509G>A | R170H | 2 | 0,02 | Não causadora de FC |
| 146 | c.579+3A>G | 711+3A->G | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.701C>A | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.744-2A>G | | 2 | 0,02 | Causadora de FC |
| 146 | c.864_868delAAGAC | | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.[1210-12[5];1210-34TG[13]] | 5T;TG13 | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 146 | c.[220C->T;3808G->A] | R74W;D1270N | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|------------|---|---------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 146 | c.[350G>A;1210-12[7]] | R117H;7T | 2 | 0,02 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.(1)_(4374+1_4375-1)del | CFTRdele1-26 | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.(1341+1_1342-1)_(4095+1_4096-1)dup | CFTRdele10-24 | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | 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 |
| 214 | c.(3270+1_3271-1)_(3600+1_3601-1)del | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.(3271+1_3272-1)_(3600+1_3601-1)del | CFTRdele20-21 | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.(342+1_343-1)_(1186+1_1187-1)del | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.(3499+1_3500-1)_(6132)del | CFTRdele21-27 | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.(4095+1_4096-1)_(4374+1_4375-1)del | CFTRdele25-26 | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1022_1027dup | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1029delC | 1161delC | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1043T>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1057C>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1075C>A | Q359K | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1084_1088dup | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1115delA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1116+1G>A | 1248+1G->A | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1117G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1126C>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1135G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1159_1160del | 1291delTT | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1197delC | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1209+1G>A | 1341+1G->A | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1209+1G>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1210-1Gdel | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1210-12T[5] | 5T | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|-------------------------------------|------------------|------------------|----------------------|---------------------|
| 214 | c.1227_1228delTG | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1234_1238delGCAAA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1317T>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1333_1334insTAAT | 1465_1466insTAAT | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1343_1350del | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1358T>A | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1369G>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1409_1418del | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.142_145delAATC | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1477C>T | Q493X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1477_1478delCA | 1609delCA | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.147_150delATCT | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1486delT | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1499G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1505T>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1521_1523del or c.1521_1523delCTT | F508del | 1 | 0,01 | |
| 214 | c.1523T>G | F508C | 1 | 0,01 | Não causadora de FC |
| 214 | c.1530_1531delTT | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1546_1548delAGAinsT | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1547_1548delGA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1548A>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1559T>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1585-2A>G | 1717-2A->G | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1585-8G>A | 1717-8G->A | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1585-9412A>G | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1614T>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.164+2dup | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|--------------------|------------------|------------------|----------------------|------------------|
| 214 | c.1646G>A | S549N | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1650delA | 1782delA | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.166G>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.167_168+3insT | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1682dup | 1813insC | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1687T>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1705T>C | Y569H | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1760T>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.1766+3A>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.178G>T | E60X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.1A>G | M1V | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.200C>T | P67L | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2051_2052delinsG | 2183AA->G | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2052del | 2184delA | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2125C>T | R709X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2195T>G | L732X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.223C>T | R75X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2252G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2277del | 2409delC | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2278dupA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2374C>T | R792X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2375G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.241delT | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2491-5T>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2583delT | 2711delT | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2629T>G | S877A | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.262_263delTT | 394delTT | 1 | 0,01 | Causadora de FC |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|------------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 214 | c.2658-2A>G | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2668C>T | Q890X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2706C>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2735C>A | S912X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2737_2738insG | 2869insG | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2810_2811insT | 2942insT | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.2908G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2988+2T>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2989-3C>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.2T>G | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3001G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3032T>G | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3041A>G | Y1014C | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.3110C>A | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3115_3116insCAG | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3118C>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3122A>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3139G>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3140-1G>A | 3272-1G->A | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3154T>G | F1052V | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.319G>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3205G>A | G1069R | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.3208C>T | R1070W | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.3209G>A | R1070Q | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.3257C>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3293G>A or c.3294G>A | W1098X | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3301delA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|-------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 214 | c.3331_3333delTTC | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3344_3345insA | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3367+1G>A | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3409A>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.345G>C | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3469-2A>G | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3569_3570delTT | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3639dupA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3712C>T | Q1238X | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3728T>A | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3737C>T | T1246I | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.3739G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3745G>A | G1249R | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3747delG | 3878delG | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3773_3774insT | 3905insT | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3841C>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3874-8T>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.38C>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.3907A>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.3G>A | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.4007_4018del | none | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.4028delG | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.409_412del | 541del4 | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.4242+5G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.4277C>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.432_446del | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.4399_4477del | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |

| Ranking | Variante (cDNA) | Nome tradicional | Número de alelos | % do total de alelos | Anotação CFTR2 |
|---------|------------------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------|
| 214 | c.4426C>T | Q1476X | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.449T>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.473G>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.488A>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.489+3A>G | 621+3A->G | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.489C>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.490-1G>T | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.522_526del | 654del5 | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.53+1G>T | 185+1G->T | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.560delA | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.577G>A | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.580-1G>T | 712-1G->T | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.619C>T | | 1 | 0,01 | |
| 214 | c.627A>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.635T>G | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.675T>A | | 1 | 0,01 | Causadora de FC |
| 214 | c.676G>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.869+2T>C | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.870+1G>T | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | c.941G>A | G314E | 1 | 0,01 | Consequência clínica variável |
| 214 | c.992T>A | | 1 | 0,01 | Ausente no CFTR2 |
| 214 | 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 2022. Foram excluídos das análises os casos com relato de transplante pulmonar, totalizando 3455 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. ~~de função pulmonar~~. 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/>).

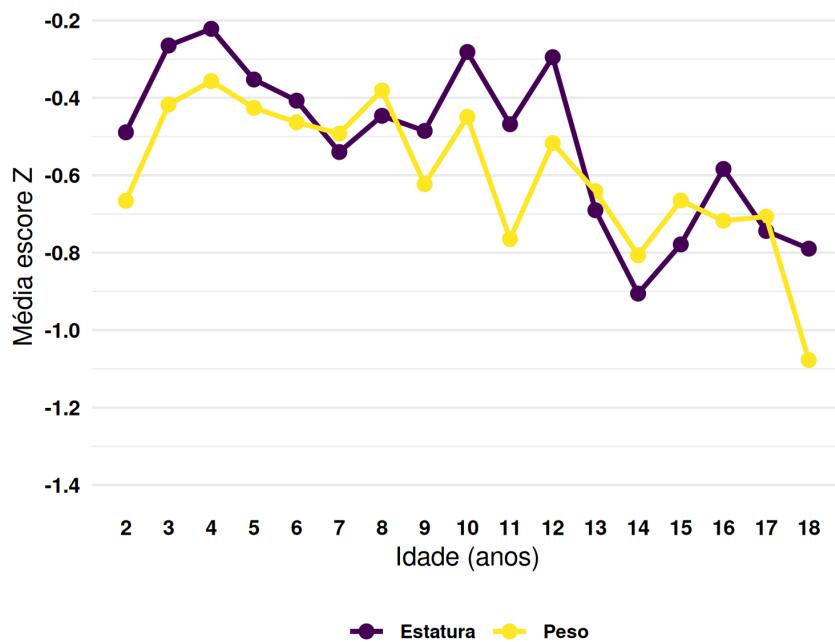
5.01 - PESO E ESTATURA DOS INDIVÍDUOS COM IDADE <18 ANOS, 2022.

| PESO | Percentil NCHS | Escore Z |
|-----------------------|----------------|----------------------|
| Média (desvio padrão) | 35,41 (29,99) | -0,61 (1,23) |
| Mediana (p25 - p75) | 28 (8 - 58) | -0,57 (-1,41 - 0,20) |
| ESTATURA | | |
| Média (desvio padrão) | 36,91 (30,09) | -0,52 (1,20) |
| Mediana (p25 - p75) | 30 (9 - 60) | -0,52 (-1,32 - 0,26) |
| Total de pacientes | 2264 | 2264 |

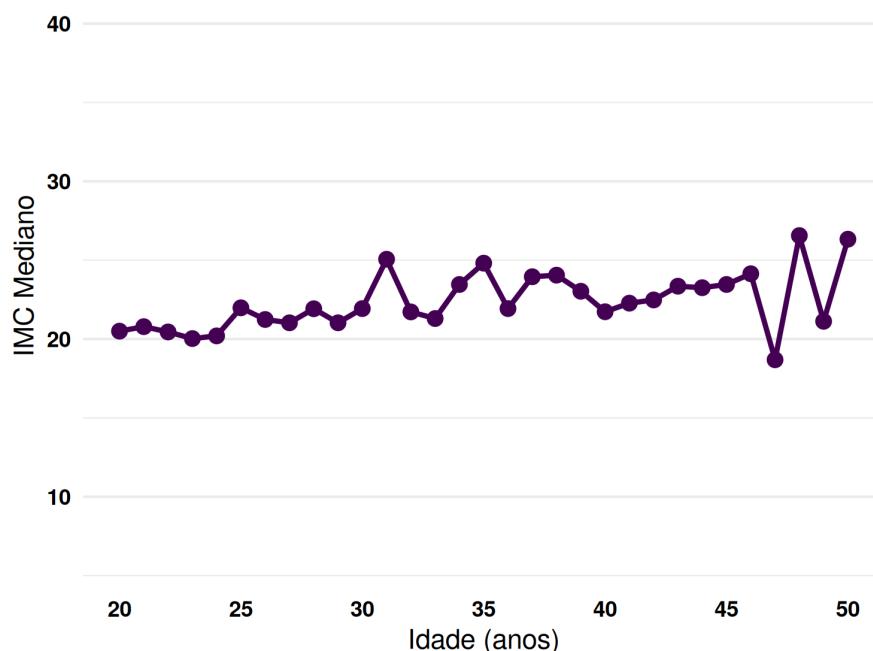
5.02 - ÍNDICE DE MASSA CORPORAL DOS INDIVÍDUOS, 2022.

| IMC | Percentil NCHS (pacientes < 18 anos) | Valor absoluto (Kg/m ²) (pacientes >= 18 anos) |
|-----------------------|---|---|
| Média (desvio padrão) | 41,24 (30,50) | 21,76 (4,13) |
| Mediana (p25 - p75) | 37 (14 - 67) | 21,22 (18,92 - 23,92) |
| Total de pacientes | 2030 | 919 |

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.



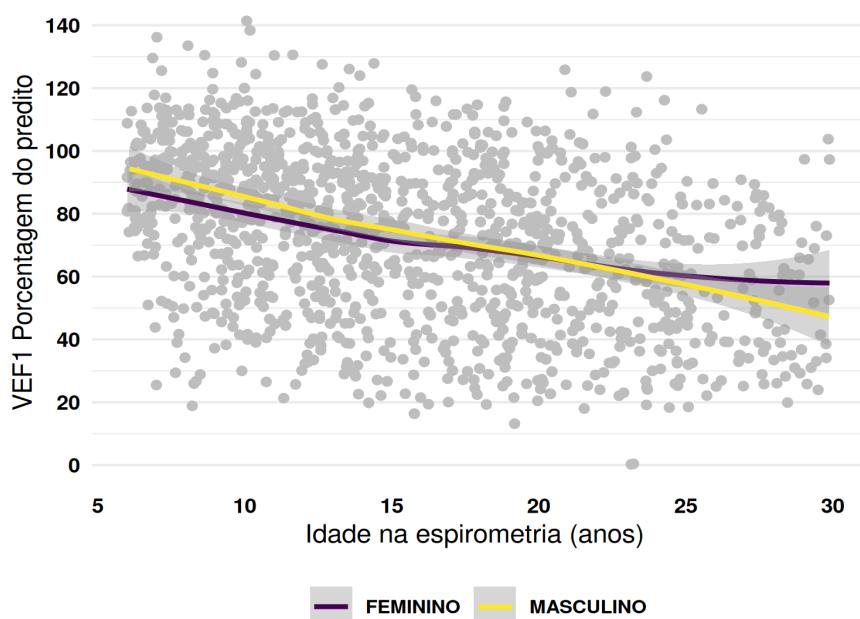
6. DADOS DE FUNÇÃO PULMONAR

Os dados de espirometria estavam disponíveis para 1564 indivíduos (45,7% daqueles com seguimento em 2022). 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 (1,91) | 79,56 (22,32) |
| Mediana (p25 - p75) | -1,46 (-3,06 - -0,40) | 82,33 (63,60 - 95,13) |
| VEF1 | Escore Z | Percentual do Previsto |
| Média (desvio padrão) | -2,31 (2,09) | 71,17 (26,25) |
| Mediana (p25 - p75) | -2,20 (-4,03 - -0,71) | 73,38 (49,94 - 91,59) |
| VEF1/CVF | Escore Z | Valor absoluto |
| Média (desvio padrão) | -1,31 (1,76) | 0,76 (0,14) |
| Mediana (p25 - p75) | -1,42 (-2,55 - -0,23) | 0,78 (0,67 - 0,86) |
| Total de pacientes | 1564 | 1564 |

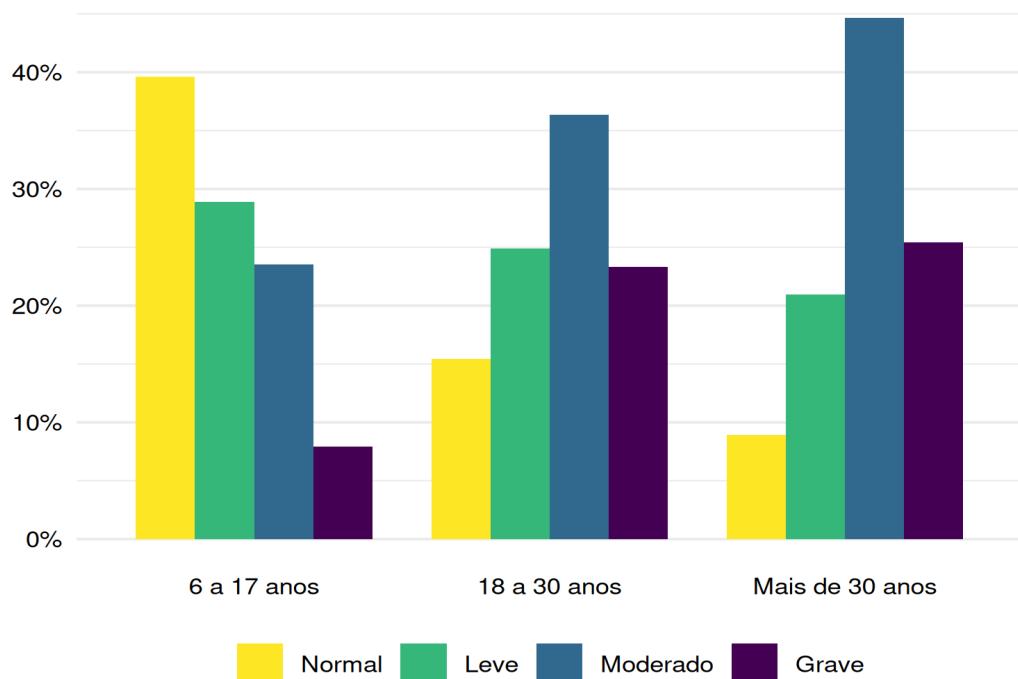
6.02 - PORCENTAGEM DO PREDITO DE VEF1 DE ACORDO COM A IDADE EM INDIVÍDUOS ENTRE 6 E 30 ANOS. CURVAS SUAVIZADAS PELO MÉTODO LOWESS.



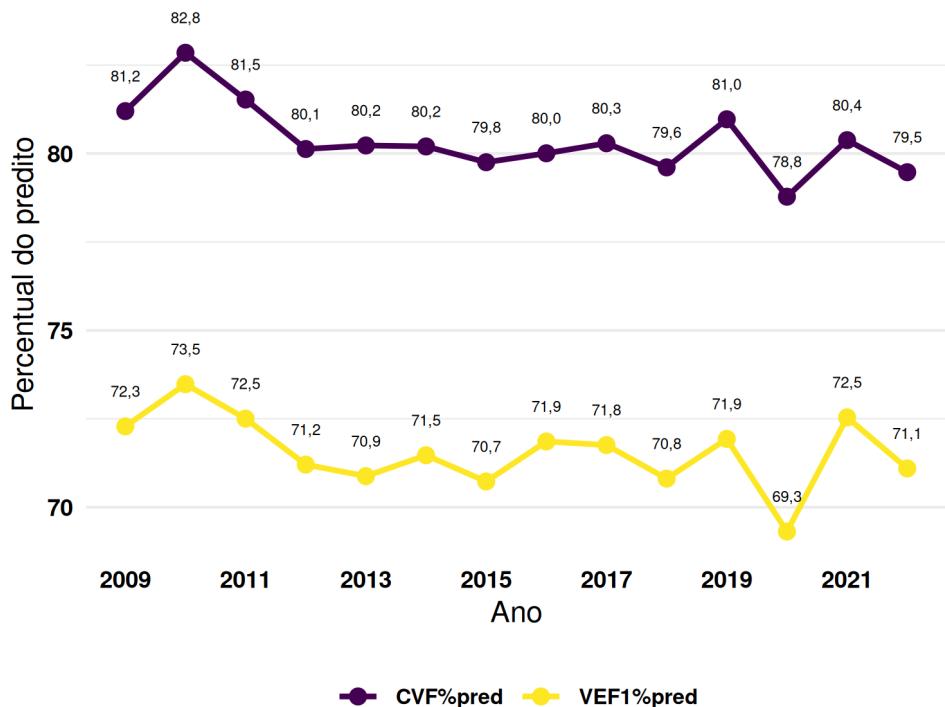
6.03 - DESCRIÇÃO DOS ACHADOS DE FUNÇÃO PULMONAR SEGUNDO FAIXA ETÁRIA, 2022

| Grau de obstrução | Faixa etária | | | Total |
|---|----------------|----------------|-----------------|----------------|
| | 6 a 17 anos | 18 a 30 anos | Mais de 30 anos | |
| Normal (%VEF1 predito ≥90%) | 325 (39.6%) | 70 (15.4%) | 20 (8.9%) | 415 (27.7%) |
| Leve (%VEF1 predito ≥70% e <90%) | 237 (28.9%) | 113 (24.9%) | 47 (21%) | 397 (26.5%) |
| Moderado (%VEF1 predito ≥40% e <70%) | 193 (23.5%) | 165 (36.3%) | 100 (44.6%) | 458 (30.6%) |
| Grave (%VEF1 predito <40%) | 65 (7.9%) | 106 (23.3%) | 57 (25.4%) | 228 (15.2%) |
| Total de pacientes | 820 (100%) | 454 (100%) | 224 (100%) | 1498 (100%) |

6.04 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO À FUNÇÃO PULMONAR, SEGUNDO FAIXA ETÁRIA, 2022.



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 | | 3142 | 92,06 |
| Não | | 271 | 7,94 |

7.02 - NÚMERO DE CULTURAS MICROBIOLÓGICAS REALIZADAS EM 2022

| Indicador | Valor |
|-----------------------|-------------|
| Média (desvio padrão) | 3,94 (3,20) |
| Mediana (p25 - p75) | 3 (2 - 5) |
| Sem informação | 185 |

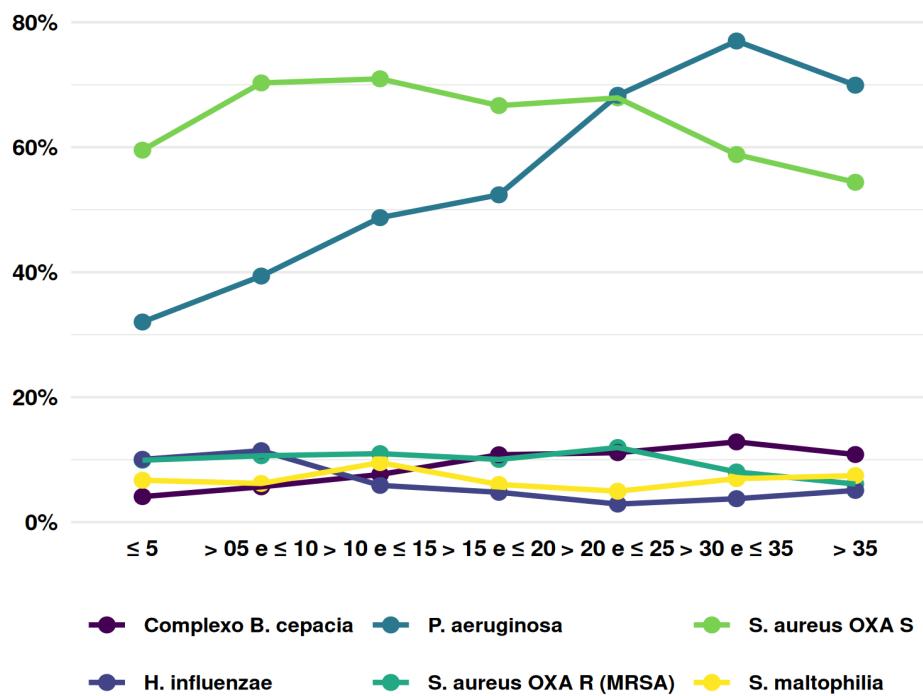
7.03 - DESCRIÇÃO DOS MICRORGANISMOS IDENTIFICADOS NAS CULTURAS DE SECREÇÃO RESPIRATÓRIA, 2022.

| Patógeno | N | % |
|--|------|------|
| <i>S. aureus</i> oxacilina-sensível | 2081 | 65,3 |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> | 1305 | 41,0 |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> não-mucoide | 923 | 29,0 |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> mucoide | 623 | 19,6 |
| <i>S. aureus</i> oxacilina-resistente (MRSA) | 318 | 10,0 |
| <i>Candida</i> sp | 292 | 9,2 |
| Complexo <i>Burkholderia cepacia</i> | 244 | 7,7 |
| <i>Haemophilus influenzae</i> | 239 | 7,5 |
| <i>Stenotrophomonas maltophilia</i> | 223 | 7,0 |
| <i>Klebsiella</i> sp. | 207 | 6,5 |
| <i>Aspergillus</i> sp. | 200 | 6,3 |
| Outras <i>Pseudomonas</i> | 116 | 3,6 |
| <i>Achromobacter</i> sp. | 110 | 3,5 |
| <i>Escherichia coli</i> | 60 | 1,9 |
| <i>Serratia</i> sp | 60 | 1,9 |
| <i>Mycobacterium</i> não tuberculoso | 42 | 1,3 |
| <i>Mycobacterium tuberculosis</i> | 10 | 0,3 |

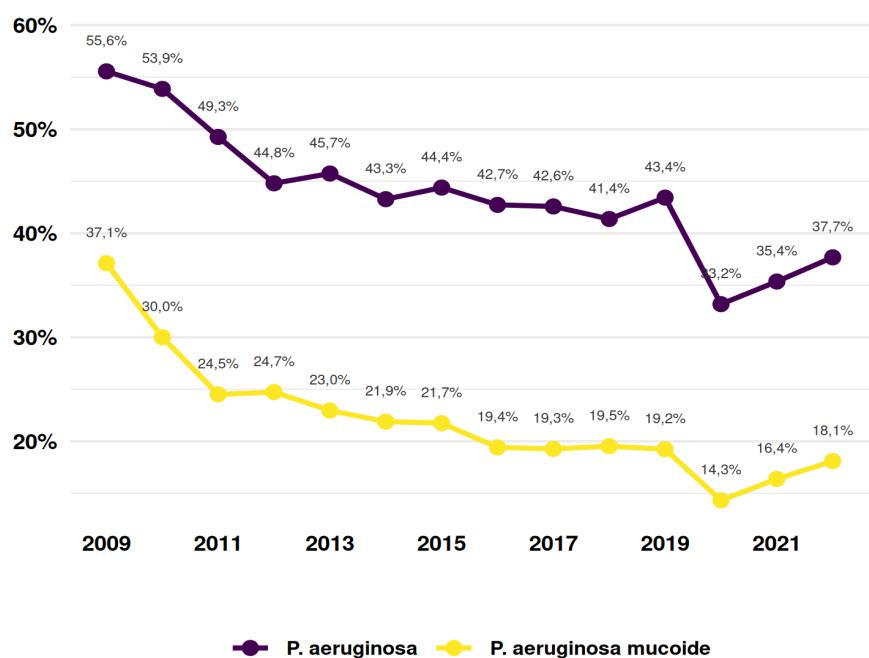
7.04 - PERCENTUAL DE INDIVÍDUOS COM IDENTIFICAÇÃO DE MICRORGANISMOS, SEGUNDO A FAIXA ETÁRIA, 2022

| 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 | 59,5% | 70,3% | 71,0% | 66,7% | 67,9% | 58,8% | 54,4% |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> | 32,0% | 39,4% | 48,7% | 52,4% | 68,3% | 77,0% | 69,9% |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> mucoide | 4,2% | 11,2% | 17,8% | 26,3% | 37,9% | 45,5% | 39,5% |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i> não-mucoide | 27,8% | 28,2% | 31,0% | 26,1% | 30,5% | 31,6% | 30,4% |
| <i>Haemophilus influenzae</i> | 10,0% | 11,4% | 5,9% | 4,8% | 2,9% | 3,7% | 5,1% |
| Complexo <i>Burkholderia cepacia</i> | 4,1% | 5,6% | 7,6% | 10,8% | 11,1% | 12,8% | 10,8% |
| <i>S. aureus</i> oxacilina-resistente (MRSA) | 9,9% | 10,6% | 11,0% | 10,0% | 11,9% | 8,0% | 6,1% |
| <i>Stenotrophomonas maltophilia</i> | 6,7% | 6,2% | 9,5% | 6,0% | 4,9% | 7,0% | 7,4% |

7.05 - PREVALÊNCIA DE PATÓGENOS IDENTIFICADOS POR FAIXA ETÁRIA, 2022



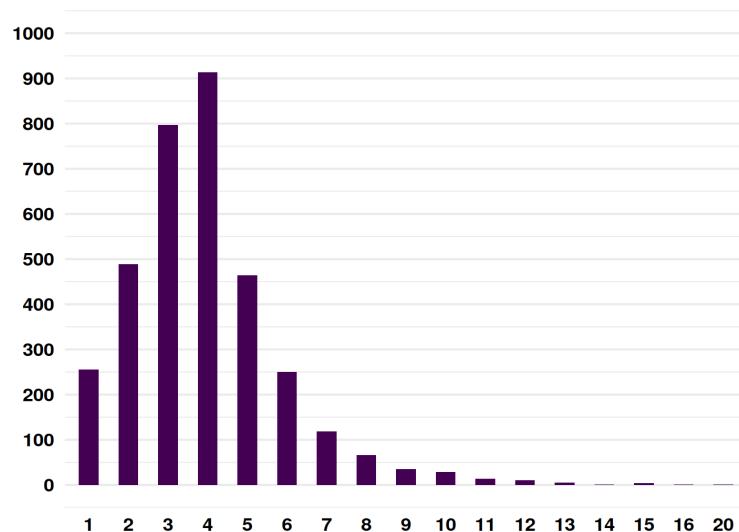
7.06 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS COM IDENTIFICAÇÃO DE PSEUDOMONAS AERUGINOSA E DE CEPAS MUCOIDES AO LONGO DOS ANOS.



8. DADOS DE TRATAMENTO CLÍNICO

No ano de 2022, foram realizadas 13516 consultas, com uma mediana de 4 consultas por indivíduo.

8.01 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE CONSULTAS REALIZADAS NO ANO DE 2022.



8.02 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE MEDICAMENTOS INALATÓRIOS, 2022

| Medicamento | N | % |
|-----------------------------------|------|-------|
| Broncodilatadores | | |
| Beta-2 agonista curta ação | 1354 | 39,19 |
| Beta-2 agonista longa ação | 854 | 24,72 |
| Anticolinérgico | 96 | 2,78 |
| Corticosteroide inalatório | | |
| | 1119 | 32,21 |
| Antibióticos | | |
| Tobramicina inalatória 300mg | 1063 | 30,77 |
| Colimicina | 569 | 16,47 |
| Tobramicina injetável | 69 | 2,00 |
| Gentamicina | 20 | 0,58 |
| Tobramicina inalatória em pó seco | 16 | 0,46 |
| Amicacina | 12 | 0,35 |
| Vancomicina | 3 | 0,09 |
| Outros | 40 | 1,16 |
| Mucolíticos | | |
| Alfadornase | 2604 | 75,37 |
| N-Acetilcisteína | 78 | 2,26 |
| Soluções salinas | | |
| Solução salina 0,9% | 291 | 8,42 |
| Solução salina hipertônica 3% | 325 | 9,41 |
| Solução salina hipertônica 5% | 325 | 9,41 |
| Solução salina hipertônica 7% | 1138 | 32,94 |

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

| Faixa etária | N | Uso de alfadornase | % |
|-----------------|-----|--------------------|-------|
| < 2 anos | 252 | 57 | 22,62 |
| 2 a 5 anos | 630 | 334 | 53,02 |
| 6 a 11 anos | 873 | 760 | 87,06 |
| 12 a 17 anos | 623 | 561 | 90,05 |
| 18 anos ou mais | 923 | 790 | 85,59 |

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

| Status | N | % |
|------------------------|------|------|
| Pancreato Suficiente | 463 | 13,4 |
| Pancreato Insuficiente | 2992 | 86,6 |

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

| Medicamentos de uso oral | N | % |
|---------------------------------------|------|-------|
| Enzimas Pancreáticas | 2889 | 83,16 |
| Suplementos Nutricionais | 2043 | 58,81 |
| Azitromicina | 1463 | 42,11 |
| Corticosteroide | 1119 | 32,21 |
| Inibidores de Bomba de Prótons | 683 | 19,66 |
| Ácido Ursodesoxicólico | 449 | 12,92 |
| Bloqueador H2 | 32 | 0,92 |
| Ibuprofeno (Doença Pulmonar) | 2 | 0,06 |
| Ibuprofeno ou Outro AINH (Artropatia) | 1 | 0,03 |

8.06 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE ENZIMAS PANCREÁTICAS, POR FAIXA DE DOSAGEM (2022)

| Enzimas Pancreáticas | N | % |
|---------------------------|------|-------|
| Maior que 10.000 u/kg/dia | 252 | 8,72 |
| 5.000 - 10.000 u/kg/dia | 1936 | 67,01 |
| Menor que 5.000 u/kg/dia | 701 | 24,26 |

8.07 - PROPORÇÃO DE INDIVÍDUOS EM USO DE SUPLEMENTOS NUTRICIONAIS

| Suplementos Nutricionais | N | % |
|--------------------------|------|--------|
| Oral | 1925 | 94,22 |
| Gastrostomia | 100 | 4,89 |
| Sonda | 18 | 0,88 |
| Total | 2043 | 100,00 |

8.08 - TRATAMENTOS DE ERRADICAÇÃO DE PATÓGENOS, 2022.

| Erradicação | N | % |
|---|------|------|
| Não realizaram erradicação | 2635 | 76,3 |
| Realizaram erradicação para <i>P. aeruginosa</i> | 593 | 17,2 |
| Realizaram erradicação para MRSA | 87 | 2,5 |
| Realizaram erradicação para <i>P. aeruginosa</i> e MRSA | 42 | 1,2 |
| Sem informação | 98 | 2,8 |

8.09 - TRATAMENTO DE ERRADICAÇÃO DE *P. AERUGINOSA*, 2022

| Número de ciclos | N | % |
|------------------|-----|------|
| 1 | 497 | 78,3 |
| 2 | 93 | 14,6 |
| 3 | 30 | 4,7 |
| 4 | 9 | 1,4 |
| 5 | 2 | 0,3 |
| 6 | 1 | 0,2 |
| >6 | 3 | 0,5 |

| Dias em tratamento de erradicação | N |
|-----------------------------------|---------------|
| Média (desvio padrão) | 52,67 (52,54) |
| Mediana (p25 - p75) | 28 (28 - 60) |

8.10 - TRATAMENTO DE ERRADICAÇÃO DE MRSA, 2022.

| Número de ciclos | N | % |
|------------------|-----|------|
| 1 | 107 | 82,9 |
| 2 | 17 | 13,2 |
| 3 | 5 | 3,9 |

| Dias em tratamento de erradicação | N |
|-----------------------------------|--------------|
| Média (desvio padrão) | 21,6 (10,34) |
| Mediana (p25 - p75) | 21 (14 - 21) |

8.11 - USO DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR EM INDIVÍDUOS COM FC (2022).

| Status de uso | N | % |
|---|------|------|
| Utilizou modulador da proteína CFTR | 190 | 5,5 |
| Não utilizou modulador da proteína CFTR | 3265 | 94,5 |

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

| Modulador da proteína CFTR | N | % |
|--------------------------------------|----|-------|
| Ivacaftor | 40 | 20,94 |
| Lumacaftor + ivacaftor | 47 | 24,61 |
| Tezacaftor + ivacaftor | 6 | 3,14 |
| Elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor | 98 | 51,31 |

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

| Estado | Ivacaftor | Lumacaftor + ivacaftor | Tezacaftor + ivacaftor | Elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor |
|---------------------|-----------|------------------------|------------------------|--------------------------------------|
| Acre | | | | |
| Alagoas | | 1 | | |
| Amapá | | 1 | | 1 |
| Amazonas | | | | 1 |
| Bahia | 1 | 4 | 1 | 1 |
| Ceará | | 6 | | |
| Distrito Federal | 1 | | | 3 |
| Espirito Santo | 2 | | | 3 |
| Goiás | | 3 | | 2 |
| Maranhão | | | | |
| Mato Grosso | | | | 1 |
| Mato Grosso do Sul | | | | |
| Minas Gerais | 2 | 2 | | 7 |
| Paraná | 1 | 17 | 2 | 6 |
| Paraíba | | | | |
| Pará | | 5 | | |
| Pernambuco | 1 | | 1 | 1 |
| Piauí | | | | |
| Rio Grande do Norte | | | | |
| Rio Grande do Sul | 4 | 2 | | 11 |
| Rio de Janeiro | 1 | 2 | | 3 |
| Rondônia | | | | |
| Roraima | | | | |
| Santa Catarina | 1 | 5 | | 6 |
| Sergipe | | | | |
| São Paulo | 17 | 3 | 2 | 32 |
| Tocantins | 1 | | | 1 |
| Estrangeiros | 1 | | | |
| Sem informação | 2 | | | |

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

| Modulador/variante | Número de pacientes |
|---|---------------------|
| Ivacaftor | 92 |
| Variantes da bula aprovada | 78 |
| F508del + S549R | 23 |
| G542X + S549R | 20 |
| 3120+1G->A + S549R | 8 |
| R553X + S549R | 5 |
| 1898+1G->A + S549R | 4 |
| F508del + G551D | 4 |
| 3272-26A->G + S549R | 3 |
| R334W + S549R | 3 |
| F508del + S1251N | 2 |
| F508del + S549N | 2 |
| G551D + R1162X | 2 |
| P205S + S549R | 2 |
| Outras variantes | 14 |
| 3272-26A->G + F508del | 4 |
| 2789+5G->A + R1162X | 2 |
| 3272-26A->G + R334W | 2 |
| 3849+10kbC->T + F508del | 2 |
| 3849+10kbC->T + N1303K | 2 |
| F508del + mutação não identificada | 2 |
| Lumacaftor + Ivacaftor | 47 |
| F508del em homozigose | 47 |
| Tezacaftor + Ivacaftor | 3 |
| F508del em heterozigose | 2 |
| F508del + 2789+5G->A | 2 |
| sem F508del | 1 |
| 2789+5G->A + 621+1G->T | 1 |
| Elexacaftor + Tezacaftor + Ivacaftor | 94 |
| F508del em homozigose | 40 |
| F508del em heterozigose | 53 |
| sem F508del | 1 |
| R1162X em homozigose | 1 |

8.15 - USO DE INSULINA (2022)

| Uso de insulina | n | % |
|------------------------|----------|----------|
| Não | 3262 | 94.4% |
| Sim | 193 | 5.6% |

8.16 - OXIGENOTERAPIA

| Oxigenoterapia | N | % |
|-----------------------|----------|----------|
| Não | 3343 | 96.8% |
| Sim | 112 | 3.2% |
| Contínua | 56 | 50.0% |
| Noturna | 56 | 50.0% |

8.17 - CATETER VENOSO IMPLANTADO

| Cateter intravenoso implantado | N | % |
|---------------------------------------|----------|----------|
| Sim | 26 | 0,75 |

8.18 - TRANSPLANTES PULMONARES (2022)

| Tipo de transplante | n | % |
|----------------------------|----------|----------|
| Doador cadáver | 8 | 0,23 |
| Intervivos | 0 | 0,00 |
| Total de transplantes | 8 | 0,23 |

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 |

9. DADOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS E ADMISSÕES HOSPITALARES

9.1 - EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2022.

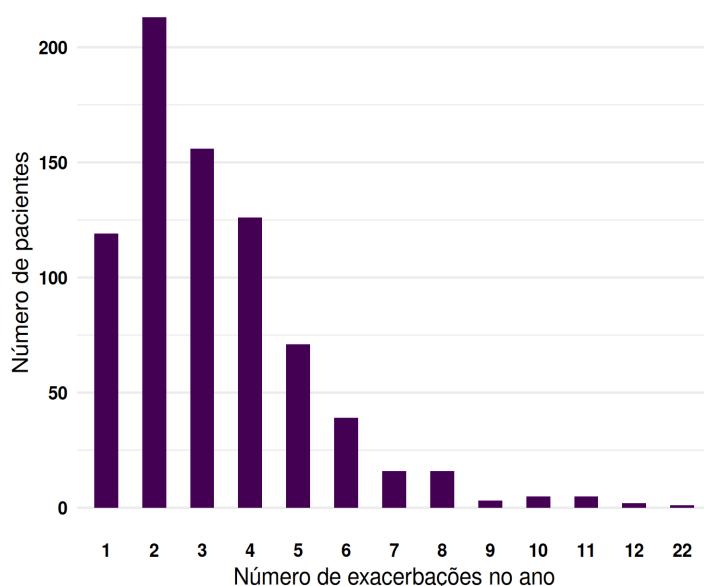
| Exacerbações | N | % |
|--|------|------|
| Nenhuma exacerbação | 1306 | 37,8 |
| Número determinado de episódios no ano | 1932 | 55,9 |
| Desconhecido/sem informação | 217 | 6,3 |
| Total | 3455 | 100 |

9.2 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE EPISÓDIOS DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2022.

| Exacerbação (tratamento oral) | N | % |
|-------------------------------|------|------|
| 1 | 830 | 47,1 |
| 2 | 520 | 29,5 |
| 3 | 247 | 14,0 |
| 4 | 104 | 5,9 |
| 5 ou mais | 62 | 3,5 |
| Total de pacientes | 1763 | 100 |

| Exacerbação (tratamento intravenoso) | N | % |
|--------------------------------------|-----|-------|
| 1 | 432 | 63,0 |
| 2 | 147 | 21,4 |
| 3 | 64 | 9,3 |
| 4 | 26 | 3,8 |
| 5 ou mais | 17 | 2,5 |
| Total de pacientes | 686 | 100,0 |

9.3 - DISTRIBUIÇÃO DOS INDIVÍDUOS QUANTO AO NÚMERO DE EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS NO ANO DE 2022.



9.4 - NÚMERO DE EPISÓDIOS DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2022.

| Número de Episódios | Oral | Intravenoso | Oral OU Intra |
|-----------------------|--------------------|--------------------|--------------------|
| Média (desvio padrão) | 1,93 (1,28) | 1,64 (1,12) | 3,27 (2,05) |
| Mediana (p25 - p75) | 2,00 (1,00 - 2,00) | 1,00 (1,00 - 2,00) | 3,00 (2,00 - 4,00) |
| Total de pacientes | 1758 | 682 | 1937 |

9.5 - DURAÇÃO DO TRATAMENTO (DIAS) DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS AGUDAS, 2022.

| Dias de tratamento | Oral | Intravenoso | Total |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| Média (desvio padrão) | 29,20 (21,47) | 24,96 (21,39) | 35,01 (28,39) |
| Mediana (p25 - p75) | 24,00 (14,00 - 35,50) | 15,00 (14,00 - 28,00) | 28,00 (14,00 - 42,00) |
| Total de pacientes | 1727 | 663 | 1913 |

9.6 - PACIENTES QUE UTILIZARAM TRATAMENTO INTRAVENOSO DOMICILIAR ENTRE AQUELES QUE APRESENTARAM EXACERBAÇÃO RESPIRATÓRIA AGUDA, 2022.

TOTAL DE PACIENTES: 30 (1.6%)

9.7 - ANTIBIÓTICOS POR VIA INTRAVENOSA – DROGAS UTILIZADAS, 2022.

| Drogas utilizadas | N | % |
|--------------------------|-----|------|
| Ceftazidima | 385 | 57,7 |
| Amicacina | 346 | 51,9 |
| Oxacilina | 267 | 40,0 |
| Imipenem / Meropenem | 258 | 38,7 |
| Tobramicina | 117 | 17,5 |
| Vancomicina | 88 | 13,2 |
| Cefepima | 78 | 11,7 |
| Gentamicina | 73 | 10,9 |
| Sulfa-Trimetoprim | 61 | 9,1 |
| Ciprofloxacina | 58 | 8,7 |
| Linezolida | 56 | 8,4 |
| Piperacilina/Tazobactam | 55 | 8,2 |
| Levofloxacino | 44 | 6,6 |
| Teicoplanina | 26 | 3,9 |
| Colimicina | 13 | 1,9 |
| Tigeciclina | 6 | 0,9 |
| Cefuroxima | 5 | 0,7 |
| Ticarcilina/Piperacilina | 5 | 0,7 |
| Aztreonam | 3 | 0,4 |
| Cloranfenicol | 1 | 0,1 |
| Outros | 64 | 9,6 |

9.8 - ADMISSÕES HOSPITALARES POR MOTIVOS DISTINTOS DE EXACERBAÇÃO RESPIRATÓRIA AGUDA, 2022.

| Número de episódios no ano | Desidratação/distúrbio metabólico | Condição gastrointestinal | Cirurgia |
|----------------------------|-----------------------------------|---------------------------|----------|
| 1 | 36 | 68 | 65 |
| 2 | 9 | 9 | 4 |
| 3 ou mais | 1 | 3 | 2 |
| Total | 46 | 80 | 72 |

| Dias de internação | Desidratação/distúrbio metabólico | Condição gastrointestinal | Cirurgia |
|-----------------------|-----------------------------------|---------------------------|---------------------|
| média (desvio padrão) | 10,05 (9,51) | 14,33 (21,12) | 17,88 (37,75) |
| mediana (p25 - p75) | 7,00 (3,50 - 14,00) | 7,00 (4,00 - 15,50) | 4,00 (2,75 - 10,00) |

10. COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES

10.1 - COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA – HEMOPTISE, 2022.

| Número de episódios de hemoptise | N | % |
|----------------------------------|-----|------|
| 1 | 60 | 51,7 |
| 2 | 32 | 27,6 |
| 3 ou mais | 24 | 20,7 |
| Total | 116 | 100 |

10.2 - COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA – PNEUMOTÓRAX, 2022.

| Número de episódios de pneumotorax | N | % |
|------------------------------------|----|-------|
| 1 | 13 | 100,0 |
| Total | 13 | 100 |

10.3 - DESCRIÇÃO DAS COMPLICAÇÕES/COMORBIDADES NO ANO DE 2022.

| Comlicações | N | % |
|---|-----|-------|
| Asma | 589 | 17,05 |
| Evidências de acometimento hepático | 227 | 6,57 |
| Doença do refluxo gastroesofágico | 213 | 6,16 |
| Polipose nasal | 182 | 5,27 |
| Osteopenia / Osteoporose | 138 | 3,99 |
| Diabetes | 131 | 3,79 |
| Atelectasia crônica | 107 | 3,10 |
| Colelitíase | 47 | 1,36 |
| Cirrose com hipertensão Portal | 41 | 1,19 |
| Síndrome de obstrução intestinal distal | 36 | 1,04 |
| Hipertensão pulmonar / Cor pulmonale | 33 | 0,96 |
| Pancreatite | 15 | 0,43 |
| Hematemese | 7 | 0,20 |
| Invaginação intestinal | 7 | 0,20 |

11. ÓBITOS

11.1 - DISTRIBUIÇÃO DOS ÓBITOS, SEGUNDO A CAUSA, 2022.

| Causas de óbito | n | % |
|------------------------------------|-----------|------------|
| Causa respiratória | 46 | 83,64 |
| Complicação de transplante | 4 | 7,27 |
| Desidratação | 1 | 1,82 |
| Causa gastrointestinal ou hepática | 2 | 3,64 |
| Causa cardiovascular | 1 | 1,82 |
| Outra(s) causa(s) | 1 | 1,82 |
| Total de óbitos | 55 | 100 |

11.2 - DESCRIÇÃO DOS ÓBITOS, DE ACORDO COM A IDADE DO INDIVÍDUO, 2022.

| Idade no óbito (anos) | |
|-----------------------|----------------------|
| Média (desvio padrão) | 19,15 (15,03) |
| Mediana (p25 - p75) | 16,45 (8,31 - 24,96) |
| Mínimo - máximo | 0,34 - 81,19 |

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% |

12. DADOS DA POPULAÇÃO ADULTA

12.1 - DADOS ESPECÍFICOS DA POPULAÇÃO ADULTA.

| | Feminino | Masculino | Total |
|------------------------------------|-----------------|------------------|--------------|
| Anticoncepcional oral ou injetável | 71 | - | 71 |
| Azoospermia/Hipospermia | - | 114 | 114 |
| Emprego | 173 | 201 | 374 |
| Gravidez | 13 | - | 13 |
| União Estável | 142 | 88 | 230 |
| Total de pacientes adultos | 514 | 519 | 1033 |

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 | 31 |
| APAE Anápolis | Anápolis | Goiás | Virginia Auxiliadora Freitas de Castro | 38 |
| Centro de Referência de Fibrose Cística do ABC | Santo André | São Paulo | Cristiane Fumo dos Santos | 1 |
| Centro de Referência em Fibrose Cística do RN | Natal | Rio Grande do Norte | Vera Maria Dantas | 39 |
| Centro Geral de Pediatria | Belo Horizonte | Minas Gerais | Alberto Vergara | 148 |
| CLIPED Blumenau | Blumenau | Santa Catarina | Glaunir Maria Foletto | 4 |
| Consultorio Fabiola Adde | São Paulo | São Paulo | Fabiola Adde | 21 |
| HC da USP Ribeirao Preto - adultos | São Paulo | São Paulo | Rosangela Villela | 2 |
| 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 | 171 |
| Hospital das Clínicas da UFGO | Goiânia | Goiás | Lusmaia Damaceno Camargo Costa | 35 |
| Hospital das Clinicas da UFGO - Adultos | Goiânia | Goiás | Lorenna Junqueira Almeida Prado | 4 |
| Hospital das Clínicas da UFMG | Belo Horizonte | Minas Gerais | Eiizabet Vilar | 168 |
| Hospital das Clínicas da UFMG - adultos | Belo Horizonte | Minas Gerais | Marina Nishi | 13 |
| Hospital das Clínicas da UFPR | Curitiba | Paraná | Débora Carla Chong | 125 |
| Hospital das Clínicas da UFPR - Adultos | Curitiba | Paraná | Mariane Martynychen Canan | 92 |
| Hospital das Clínicas da USP Ribeirão Preto | Ribeirão Preto | São Paulo | Albin Eugênio Augustin | 93 |
| 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 | 21 |
| Hospital de Clínicas de Porto Alegre | Porto Alegre | Rio Grande do Sul | Elenara da Fonseca Andrade Procianoy | 135 |
| Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Adultos | Porto Alegre | Rio Grande do Sul | Paulo Dalcin | 121 |
| Hospital Dr Dório Silva ES | Vitória | Espirito Santo | Daniele Menezes Torres | 33 |
| Hospital Especializado Otavio Mangabeira | Salvador | Bahia | Maria Angelica Santana | 119 |

| Centro | Cidade | Estado | Responsável | Número de seguimentos |
|---|----------------|-------------------|---|-----------------------|
| Hospital Infantil Albert Sabin | Fortaleza | Ceará | Claudia de Castro e Silva | 47 |
| Hospital Infantil Joana de Gusmão | Florianópolis | Santa Catarina | Eduardo Piacentini Filho | 122 |
| Hospital Infantil Lucidio Portela | Teresina | Piauí | Maria do Espírito Santo Almeida Moreira | 29 |
| Hospital Infantil N Sra da Glória | Vitória | Espirito Santo | Roberta de Cássia Melotti | 82 |
| Hospital Julia Kubitschek | Belo Horizonte | Minas Gerais | Marcelo de Fuccio | 89 |
| Hospital Nereu Ramos | Florianópolis | Santa Catarina | Adriana de Siqueira Carvalho Knabben | 53 |
| Hospital Pequeno Príncipe | Curitiba | Paraná | Paulo Kussek | 87 |
| Hospital São Lucas | Porto Alegre | Rio Grande do Sul | Leonardo Araujo Pinto | 55 |
| Hospital São Lucas- adultos | Porto Alegre | Rio Grande do Sul | Marcelo Tadday Rodrigues | 22 |
| Hospital Univ Materno-Infantil de São Luis | São Luis | Maranhão | Lenisse Estelle Abrantes Gonçalves Amorim | 26 |
| Hospital Universitário da UFJF | Juiz de Fora | Minas Gerais | Marta Cristina Duarte | 38 |
| Hospital Universitário João de Barros Barreto | Belém | Pará | Valéria de Carvalho Martins | 98 |
| Hospital Universitário Julio Müller | Cuiabá | Mato Grosso | Arlan Ferreira | 48 |
| Hospital Universitario Lauro Wanderley | João Pessoa | Paraíba | Constantino Cartaxo | 3 |
| Hospital Universitário Pedro Ernesto - UERJ | Rio de Janeiro | Rio de Janeiro | Raphael Jaber | 1 |
| Hospital Universitário Prof. Edgard Santos | Salvador | Bahia | Edna Lúcia Santos Souza | 60 |
| Hospital Universitário Professor Alberto Antunes | Macéio | Alagoas | Katharina Vidal de Negreiros Moura | 26 |
| HU da Universidade Federal de Sergipe | Aracaju | Sergipe | Daniela Gois Meneses | 24 |
| Inst de Medicina Integral Prof Fernando Figueira | Recife | Pernambuco | Murillo de Amorim Britto | 49 |
| Instituto da Criança | São Paulo | São Paulo | Luiz Vicente Silva Filho | 192 |
| Instituto Fernandes Figueira | Rio de Janeiro | Rio de Janeiro | Tania Folescu | 189 |
| PAM Codajás | Manaus | Amazonas | Claudia Mello Gonçalves | 13 |
| Santa Casa | São Paulo | São Paulo | Neiva Damaceno | 201 |
| UNESP Botucatu | Botucatu | São Paulo | Francyelly Wisniewski Yamamoto | 48 |
| UNESP Botucatu - Adultos | Botucatu | São Paulo | Liana Coelho | 12 |
| Unicamp | Campinas | São Paulo | Antonio Fernando Ribeiro | 191 |
| UNIFESP | São Paulo | São Paulo | Sonia Chiba | 97 |