

# Fibrose Cística no Brasil: Destaques do Registro de 2022

## Panorama Geral do Registro 2022



### 5.692

Vidas Registradas  
Número total de indivíduos únicos cadastrados no REBRAFC até 2022



### 226 Novos Diagnósticos em 2022

Novos pacientes adicionados ao registro durante o ano

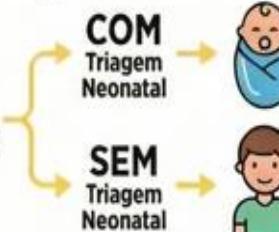


### Acompanhamento Consistente e de Longo Prazo

93% dos pacientes têm algum seguimento, e quase 90% são acompanhados por no mínimo 2 anos



Triagem Neonatal:  
O Fator Decisivo para o Diagnóstico Precoce



Recorde de Diagnósticos pela Triagem Neonatal  
**84,2%**

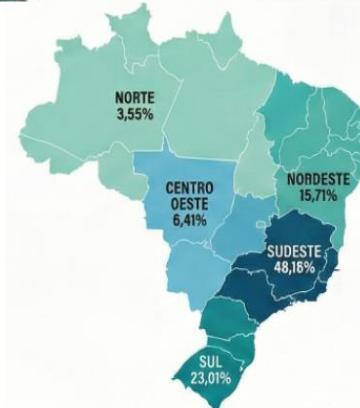
Em 2022, a maior proporção já registrada.



## Perfil dos Pacientes: Onde Vivem e Qual a Idade?



Sudeste Concentra Quase Metade dos Casos



População Majoritariamente Jovem



Idade mediana: 11,14 anos



Pico de Pacientes na Idade Escolar (6-11 anos): 26,31%

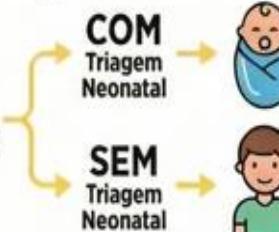


Quase 30% da População é Adulta (18+): 28,24%

## O Caminho do Diagnóstico



Triagem Neonatal:  
O Fator Decisivo para o Diagnóstico Precoce



Recorde de Diagnósticos pela Triagem Neonatal  
**84,2%**

Em 2022, a maior proporção já registrada.



## A Genética da Fibrose Cística no Brasil



Alta Cobertura de Testes Genéticos

### 88,43%

Dos pacientes registrados já realizaram pesquisa de genótipo.

Uma Diversidade Genética Única no Mundo



Variante F508del é a Mais Comum

### 50,74%

Dos alelos analisados. Cerca de 29% são homozigotos.

### 366

Variantes genéticas distintas identificadas

### 149 (40,7%)

são raras e não constam na base de dados internacional CFTR2

# Fibrose Cística no Brasil: Destaques do Registro de 2022

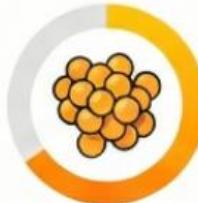


Dos indivíduos realizaram cultura de secreção respiratória.

Um passo fundamental para o monitoramento e tratamento da doença.

**Patógenos mais frequentes identificados**  
(Em 3.142 indivíduos com cultura)

**65,3%**



*S. aureus*  
(sensível)

**41,0%**



*Pseudomonas aeruginosa*  
(todos os tipos)

**10,0%**

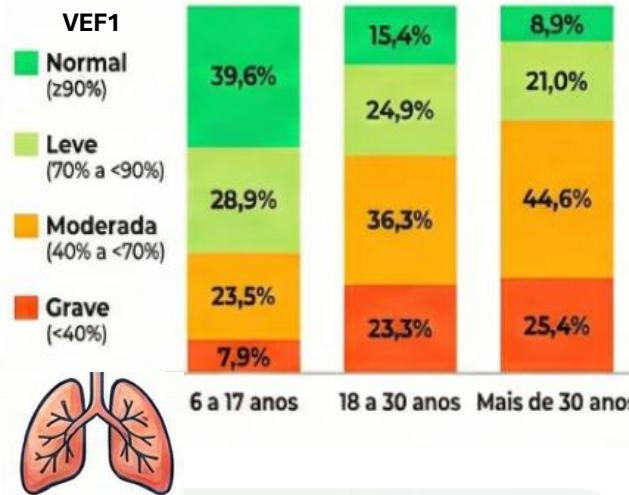


*MRSA*  
(*S. aureus* resistente)

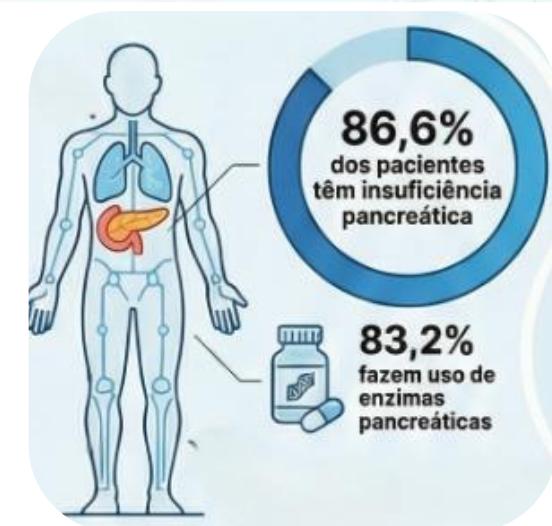
**Detecção de *P. aeruginosa* na secreção respiratória**



**A função pulmonar diminui progressivamente com o passar dos anos**  
(Mediana geral do VEF1: 73,38% do previsto)



**75,3%**  
dos pacientes usa alfadornase



**13.516**

**Consultas realizadas**  
(Mediana de 4 consultas por indivíduo)



**Acesso inicial a moduladores de CFTR.**

**190** indivíduos

5,5% do total utilizaram esta nova terapia em 2022.



**55 óbitos registrados**  
(Taxa de óbito de 1,61%)

A principal causa foi  
respiratória (83,64%)