REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

TENDÊNCIAS EPIDEMIOLÓGICAS DA FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: UMA ANÁLISE DO REGISTRO NACIONAL, 2009-2022

EPIDEMIOLOGICAL TRENDS OF CYSTIC FIBROSIS IN BRAZIL: AN ANALYSIS OF THE NATIONAL REGISTRY, 2009-2022

TENDENCIAS EPIDEMIOLÓGICAS DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN BRASIL: UN ANÁLISIS DEL REGISTRO NACIONAL, 2009-2022

Grazielly da Silva Araujo
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: Grazyaj6@gmail.com
Grazielly Da Silva Araujo (0009-0007-0671-5305)

Bruna Melo Barbosa
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: brunabarbosa237@gmail.com

Giovana Maria Santos Guimarães
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: giomagui@outlook.com

Daniela Ferreira Santos
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: dani30121999@gmail.com

Ingrid Rocha Nascimento
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: ingridrocha16@hotmail.com

Vanessa Barreto de Brito
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: Vanessabarretox@gmail.com

Karlla Patrícia Cavalcante Machado
Graduanda de medicina, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: karllapatriciamachado@gmail.com

Pedro Agnel Dias Miranda Neto

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

Doutor em Ciências da Saúde, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó, Brasil
E-mail: profpedroagnel@gmail.com

Ester Miranda Pereira
Doutora em Biotecnologia, Faculdade de Ciências da Saúde Pitágoras de Codó - FCSPC, Brasil
E-mail: estermpereira@gmail.com

Resumo

A fibrose cística (FC) é uma doença genética rara, crônica e multissistêmica, associada principalmente ao comprometimento respiratório e gastrointestinal, exigindo diagnóstico precoce e acompanhamento especializado contínuo. Este estudo teve como objetivo descrever a evolução da cobertura do Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC) e caracterizar o perfil demográfico da população com FC no Brasil entre 2009 e 2022. Trata-se de um estudo epidemiológico, observacional, descritivo e retrospectivo, realizado por meio da análise de dados secundários agregados provenientes dos relatórios anuais do REBRAFC, publicados pelo Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC). Foram avaliadas variáveis relacionadas ao número de pacientes registrados, acompanhamento clínico, distribuição regional, sexo biológico e idade. Entre 2009 e 2022, o número total de pacientes registrados aumentou de 2.314 para 5.689, representando crescimento acumulado de 145,8%. Observou-se predomínio dos registros nas regiões Sudeste e Sul, responsáveis por mais de 70% dos casos cadastrados, enquanto as regiões Norte e Centro-Oeste apresentaram as menores proporções. A distribuição entre os sexos permaneceu equilibrada, com discreto predomínio masculino durante o período analisado. A mediana de idade apresentou discreto aumento, passando de 10,5 para 11,14 anos, o que pode refletir avanços no diagnóstico, no acompanhamento e na organização da assistência. Os achados demonstram ampliação da identificação e do monitoramento da FC no Brasil, possivelmente associada à expansão da triagem neonatal e ao fortalecimento dos registros nacionais. Entretanto, persistem desigualdades regionais no acesso ao diagnóstico, aos centros especializados e ao acompanhamento adequado, evidenciando a necessidade de estratégias voltadas à ampliação e à equidade da assistência aos pacientes com fibrose cística.

Palavras-chave: Fibrose cística; Registro Brasileiro de Fibrose Cística; Epidemiologia; Doenças raras.

Abstract

Cystic fibrosis (CF) is a rare, chronic, and multisystemic genetic disease, mainly associated with respiratory and gastrointestinal impairment, requiring early diagnosis and continuous specialized follow-up. This study aimed to describe the evolution of the coverage of the Brazilian Cystic Fibrosis Registry (REBRAFC) and to characterize the demographic profile of the CF population in Brazil between 2009 and 2022. This is an epidemiological, observational, descriptive, and retrospective study, carried out through the analysis of aggregated secondary data from the annual reports of REBRAFC, published by the Brazilian Cystic Fibrosis Study Group (GBEFC). Variables related to the number of registered patients, clinical follow-up, regional distribution, biological sex, and age were evaluated. Between 2009 and 2022, the total number of registered patients increased from 2,314 to 5,689, representing a cumulative growth of 145.8%. The study observed a predominance of cases registered in the Southeast and South regions, which accounted for more than 70% of the registered cases, while the North and Central-West regions presented the lowest proportions. The distribution between sexes remained balanced, with a slight male predominance during the analyzed period. The median age showed a slight increase, from 10.5 to 11.14 years, which may reflect advances in diagnosis, monitoring, and organization of care. The findings demonstrate an expansion in the identification and monitoring of CF in Brazil, possibly associated with the expansion of neonatal screening and the strengthening of national registries. However, regional inequalities persist in access to diagnosis, specialized centers, and adequate follow-up, highlighting the need for strategies aimed at expanding and ensuring equitable care for patients with cystic fibrosis.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

Keywords: Cystic fibrosis; Brazilian Cystic Fibrosis Registry; Epidemiology; Rare diseases.

Resumen

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética rara, crónica y multisistémica, asociada principalmente con deterioro respiratorio y gastrointestinal, que requiere diagnóstico precoz y seguimiento especializado continuo. Este estudio tuvo como objetivo describir la evolución de la cobertura del Registro Brasileño de Fibrosis Quística (REBRAFC) y caracterizar el perfil demográfico de la población con FQ en Brasil entre 2009 y 2022. Se trata de un estudio epidemiológico, observacional, descriptivo y retrospectivo, realizado mediante el análisis de datos secundarios agregados de los informes anuales del REBRAFC, publicados por el Grupo Brasileño de Estudio de la Fibrosis Quística (GBEFC). Se evaluaron variables relacionadas con el número de pacientes registrados, el seguimiento clínico, la distribución regional, el sexo biológico y la edad. Entre 2009 y 2022, el número total de pacientes registrados aumentó de 2.314 a 5.689, lo que representa un crecimiento acumulado del 145,8 %. El estudio observó un predominio de casos registrados en las regiones Sudeste y Sur, que representaron más del 70% de los casos registrados, mientras que las regiones Norte y Centro-Oeste presentaron las proporciones más bajas. La distribución entre sexos se mantuvo equilibrada, con un ligero predominio masculino durante el período analizado. La mediana de edad mostró un ligero aumento, de 10,5 a 11,14 años, lo que puede reflejar avances en el diagnóstico, el seguimiento y la organización de la atención. Los hallazgos demuestran una expansión en la identificación y el seguimiento de la fibrosis quística en Brasil, posiblemente asociada con la expansión del cribado neonatal y el fortalecimiento de los registros nacionales. Sin embargo, persisten las desigualdades regionales en el acceso al diagnóstico, a los centros especializados y al seguimiento adecuado, lo que resalta la necesidad de estrategias dirigidas a ampliar y garantizar una atención equitativa para los pacientes con fibrosis quística.

Palabras clave: Fibrosis quística; Registro Brasileño de Fibrosis Quística; Epidemiología; Enfermedades raras.

1. Introdução

A fibrose cística (FC), também denominada mucoviscidose, é uma doença genética multissistêmica, autossômica recessiva e potencialmente letal, mais frequente em indivíduos da raça branca. A doença é causada por mutações no gene responsável pela codificação da proteína reguladora da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR), cuja função consiste em regular o transporte de íons cloro através da membrana apical das células epiteliais presentes nas glândulas exócrinas. As alterações decorrentes da disfunção dessa proteína levam à produção de secreções espessas e viscosas, comprometendo principalmente os sistemas respiratório e digestório. A tríade clássica da FC é composta por doença pulmonar obstrutiva supurativa crônica, insuficiência pancreática e aumento da concentração de eletrólitos no suor (ASSIS; CAMARGOS, 2002).

A incidência estimada da FC no Brasil varia conforme a região e a composição genética da população, sendo frequente descrita como menos elevada do que em países europeus, mas com relevância clínica e epidemiológica para o sistema de saúde brasileiro

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

(RASKIN et al., 2008; ATHANAZIO et al., 2017). O comprometimento pulmonar constitui a principal causa de morbimortalidade, sendo caracterizado por infecções respiratórias recorrentes, inflamação crônica e declínio progressivo da função pulmonar, fatores que impactam diretamente a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes (ROSA et al., 2008). Além das manifestações respiratórias, a doença também pode acarretar complicações nutricionais, gastrointestinais e metabólicas, exigindo acompanhamento multiprofissional contínuo e tratamento especializado ao longo da vida.

Nas últimas décadas, avanços relacionados ao diagnóstico precoce, ao acompanhamento multidisciplinar e às terapias específicas contribuíram para o aumento da sobrevida dos pacientes com FC em diversos países. Entretanto, persistem importantes desigualdades no acesso aos serviços de saúde, especialmente em países de grande extensão territorial e marcados por disparidades socioeconômicas, como o Brasil. Embora o país disponha de um programa nacional de triagem neonatal e de centros de referência para o acompanhamento desses pacientes, a distribuição desses serviços ocorre de maneira heterogênea entre as regiões brasileiras, resultando em diferenças no acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao seguimento clínico adequado (ATHANAZIO et al., 2017).

Nesse cenário, o Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC) assume papel fundamental na sistematização e monitoramento das informações relacionadas à doença no país. O registro permite acompanhar indicadores epidemiológicos, demográficos e assistenciais, além de subsidiar o planejamento de políticas públicas e estratégias de cuidado voltadas à população acometida pela FC. Dados recentes do REBRAFC referentes ao ano de 2022 evidenciaram aumento da taxa de mortalidade associada à doença, reforçando a necessidade de aprimoramento das ações de vigilância, diagnóstico precoce e acesso ao tratamento especializado. Além disso, observa-se que, enquanto em países desenvolvidos a maioria dos diagnósticos ocorre antes dos dois anos de idade, no Brasil uma parcela significativa dos casos ainda é identificada tardiamente, com cerca de 40% a 50% dos diagnósticos realizados após os três anos de idade (RIBEIRO; RIBEIRO; RIBEIRO, 2002).

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

Diante desse contexto, torna-se relevante aprofundar a análise da fibrose cística no Brasil, considerando aspectos relacionados à distribuição geográfica, perfil demográfico e cobertura assistencial. A avaliação da evolução da cobertura do REBRAFC e da caracterização da população cadastrada contribui para ampliar a compreensão sobre a magnitude da doença no país e para fortalecer estratégias de atenção integral à saúde desses indivíduos. Assim, este estudo tem como objetivo descrever a evolução da cobertura do REBRAFC e caracterizar o perfil demográfico da população com fibrose cística no Brasil entre 2009 e 2022.

2. Metodologia

2.1. Desenho do Estudo e Fonte de Dados

Este foi um estudo epidemiológico, observacional, descritivo, retrospectivo, baseado em dados secundários agregados provenientes de registro clínico nacional, dados dos relatórios anuais do Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC), publicados pelo Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC), abrangendo o período de 2009 a 2022. Todos os relatórios foram acessados publicamente por meio do site oficial do GBEFC (GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DE FIBROSE CÍSTICA, 2026).

2.2. População de Estudo

A população de estudo incluiu todos os indivíduos com diagnóstico confirmado de fibrose cística registrados no REBRAFC entre 1º de janeiro de 2009 a 31 de dezembro de 2022. Os dados foram extraídos de forma agregada, conforme disponibilizados em cada relatório anual.

2.3. Coleta de Dados e Variáveis Analisadas

Os dados foram extraídos manualmente de cada dos relatórios anuais. As informações foram compiladas em uma planilha eletrônica para análise de séries temporais. As seguintes variáveis foram selecionadas para descrever as tendências epidemiológicas:

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

- Cobertura do Registro: Número total de pacientes registrados em cada ano, número de pacientes com algum seguimento e número de pacientes com seguimento por ano;
- Distribuição Geográfica: Número absoluto e proporção (%) de pacientes registrados em cada uma das cinco macrorregiões do Brasil (Norte, Nordeste, Centro-Oeste, Sudeste e Sul);
- Distribuição por Sexo Biológico: Número absoluto e proporção (%) de pacientes do sexo masculino e feminino;
- Distribuição por Faixa Etária: Foram utilizadas apenas para caracterização complementar do perfil etário, quando disponíveis, considerando-se os denominadores específicos informados nos relatórios anuais;
- Mediana de Idade: Mediana da idade da população registrada em cada ano, quando disponível.

2.4. Análise Estatística

A análise dos dados foi conduzida com foco na descrição de tendências temporais. As seguintes abordagens foram utilizadas:

- Estatística Descritiva: Para cada ano do período de estudo, as variáveis categóricas (distribuição regional, por sexo e faixa etária) foram resumidas utilizando frequências absolutas (N) e relativas (%). A mediana foi utilizada como medida de tendência central para a idade;
- Análise de Tendências Temporais: A evolução de cada variável ao longo do período de 2009 a 2022 foi avaliada. Foram calculadas as variações percentuais anuais e acumuladas para a cobertura total do registro. Para a análise das tendências na distribuição demográfica (regional, etária e por sexo), foram utilizados gráficos de linhas para visualizar as mudanças nas proporções ao longo do tempo. A tendência da mediana de idade também foi avaliada graficamente.

Todos os dados foram analisados de forma agregada. Para a criação dos gráficos e tabelas, foram utilizados softwares de planilha eletrônica e visualização de dados.

2.5. Considerações Éticas

Este estudo foi conduzido utilizando exclusivamente dados secundários de domínio público, disponibilizados de forma agregada e anônima nos relatórios do REBRAFC. Por essa razão, não foi necessária a submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, conforme a Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde do Brasil. A fonte de todos os dados foi devidamente citada.

2.6 Declaração de uso de Inteligência Artificial

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

No processo de confecção deste manuscrito, os autores utilizaram o ChatGPT (OpenAI) para auxílio na revisão gramatical, organização textual e aprimoramento da clareza da escrita. Todo o conteúdo foi revisado criticamente pelos autores, que assumem integral responsabilidade pelas informações apresentadas.

3. Resultados

3.1 Evolução Geral da Cobertura do REBRAFC (2009-2022)

A análise dos dados demonstrou aumento do número total de registros no REBRAFC ao longo do período analisado. Entre 2009 e 2022, o número total de pacientes registrados no REBRAFC aumentou de 2.314 em 2009 para 5.689 em 2022, correspondendo a um crescimento acumulado de 145,8%, conforme demonstrado na Tabela 1. Observou-se aumento do número de registros em todos os anos avaliados, com maior incremento anual entre 2017 e 2018. O número de pacientes com algum seguimento registrado aumentou de 2.306 em 2009 para 5.118 em 2022. Da mesma forma, o número de pacientes com seguimento realizado no ano passou de 792 em 2009 para 3.474 em 2022. Embora tenha sido observado crescimento ao longo de todo o período, os incrementos anuais foram menores a partir de 2019 quando comparados aos anos anteriores.

Tabela 1 - Evolução do número de pacientes registrados e acompanhados no Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC), Brasil (2009–2022)

Ano	Total de registros (n)	Algum seguimento (n)	Seguimento no ano (n)	Crescimento anual (n)	Crescimento acumulado desde 2009 (%)
2009	2.314	2.306	792	-	-
2010	2.593	2.577	1.240	279	12,1
2011	2.820	2.792	1.334	227	21,8
2012	3.061	3.014	1.864	241	32,3
2013	3.342	3.272	2.029	281	44,4
2014	3.624	3.509	2.348	282	56,6
2015	3.904	3.735	2.690	280	68,6

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

2016	4.147	3.914	2.935	243	79,1
2017	4.439	4.156	3.232	292	91,8
2018	4.744	4.392	3.261	305	104,9
2019	5.019	4.606	3.284	275	116,9
2020	5.237	4.773	3.119	218	126,3
2021	5.463	4.947	3.210	266	136,1
2022	5.689	5.118	3.474	226	145,8

Fonte: Elaborado pelos autores (2026). Adaptado dos boletins epidemiológicos do REBRAFC (2009-2022).

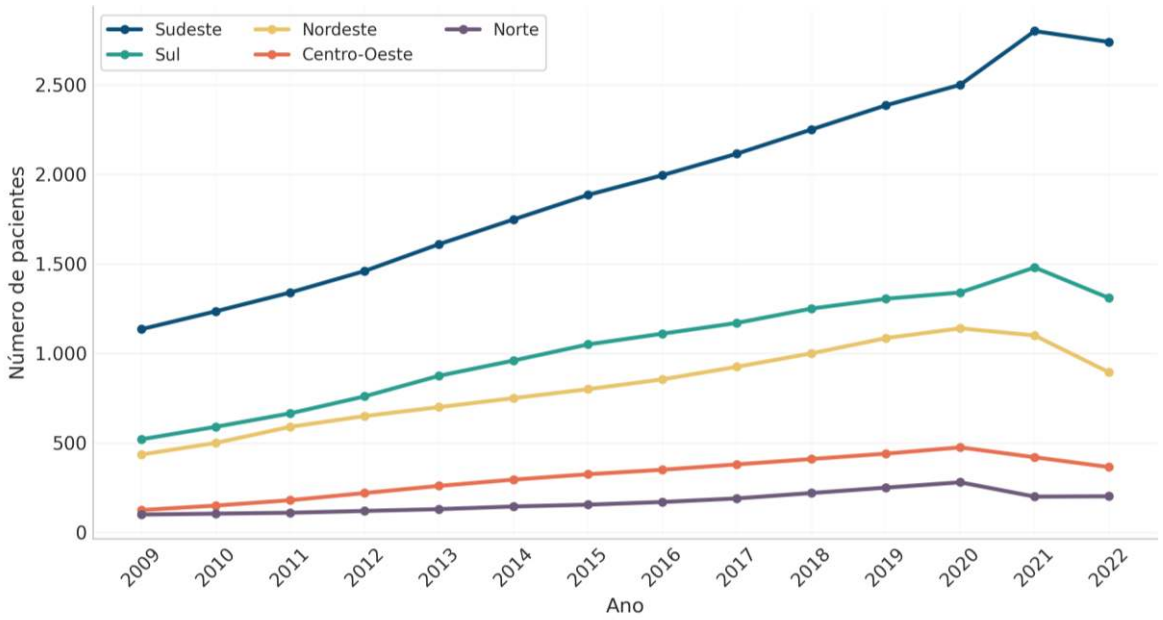
3.2 Evolução da Distribuição Regional (2009-2022)

A distribuição geográfica dos pacientes com fibrose cística no Brasil manteve-se relativamente estável ao longo do período analisado. As regiões Sudeste e Sul concentraram a maior proporção de registros em todos os anos avaliados, representando conjuntamente mais de 70% dos casos registrados (Gráfico 1). Em contrapartida, as regiões Norte e Centro-Oeste apresentaram as menores participações relativas. Observou-se aumento do número de pacientes registrados em todas as regiões entre 2009 e 2020. Entre 2021 e 2022, verificou-se redução no número de registros nas regiões Sul, Sudeste e Nordeste, além de discreta diminuição na região Centro-Oeste.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

Gráfico 1: Evolução do Número de Pacientes por Região (2009-2022)



Fonte: Elaborado pelos autores (2026). Adaptado dos boletins epidemiológicos do REBRAFC (2009-2022)

3.3 Análise da Proporção Regional

A proporção de pacientes por região manteve-se relativamente estável ao longo do período analisado. O Gráfico 2 observamos que a região Sudeste apresentou a maior participação em todos os anos, correspondendo a aproximadamente 44% a 50% do total de registros. Entre 2009 e 2020, observou-se discreta redução proporcional, seguida de aumento em 2021 e 2022. A região Sul apresentou a segunda maior participação, variando entre 23% e 25% dos registros até 2020, com redução nos dois últimos anos do período analisado, atingindo cerca de 17% em 2022. O Nordeste manteve participação entre 18% e 20% ao longo do período analisado. As regiões Centro-Oeste e Norte apresentaram as menores participações relativas, variando entre 7% e 8% e entre 3% e 5%, respectivamente. Entre 2021 e 2022, observou-se aumento da participação relativa da região Sudeste e redução proporcional das demais regiões.

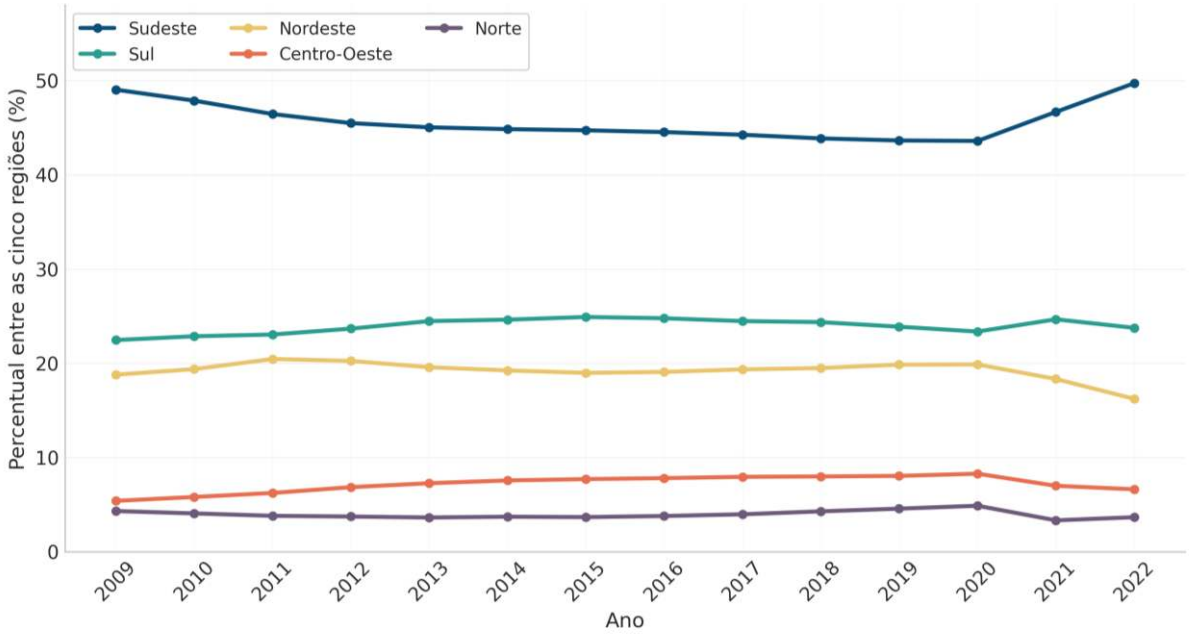
A distribuição regional de pacientes com fibrose cística (FC) no Brasil manteve-se estável entre 2009 e 2022, com predominância nas regiões Sudeste e Sul, que representaram aproximadamente 70% dos casos registrados ao longo do período analisado. Esse padrão reforça a persistência das desigualdades regionais na distribuição de pacientes monitorados pela REBRAFC e possivelmente reflete diferenças

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

demográficas, históricas e estruturais relacionadas ao diagnóstico e monitoramento da doença no país.

Gráfico 2: Evolução da Proporção de Pacientes por Região (2009-2022)



Fonte: Elaborado pelos autores (2026). Adaptado dos boletins epidemiológicos do REBRAFC (2009-2022)

3.4 Evolução da Distribuição por Sexo (2009-2022)

De 2009 a 2022, a população de pacientes com fibrose cística registrada no REBRAFC apresentou distribuição semelhante entre os sexos, com discreta predominância masculina ao longo de toda a série histórica (Tabela 2). As proporções de pacientes do sexo masculino e feminino permaneceram relativamente estáveis durante o período analisado.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

Tabela 2: Distribuição por Sexo Biológico (2009-2022)

Ano	Masculino		Feminino		Total
	n	%	N	%	
2009	1.180	51,0	1.134	49,0	2.314
2010	1.325	51,1	1.268	48,9	2.593
2011	1.440	51,1	1.380	48,9	2.820
2012	1.565	51,1	1.496	48,9	3.061
2013	1.705	51,0	1.637	49,0	3.342
2014	1.850	51,0	1.774	49,0	3.624
2015	1.990	51,0	1.914	49,0	3.904
2016	2.115	51,0	2.032	49,0	4.147
2017	2.255	50,8	2.184	49,2	4.439
2018	2.420	51,0	2.324	49,0	4.744
2019	2.560	51,0	2.459	49,0	5.019
2020	2.670	51,0	2.567	49,0	5.237
2021	2.797	51,0	2.666	49,0	5.463
2022	2.900	50,98	2.789	49,02	5.689

Fonte: Elaborado pelos autores (2026). Adaptado dos boletins epidemiológicos do REBRAFC (2009-2022)

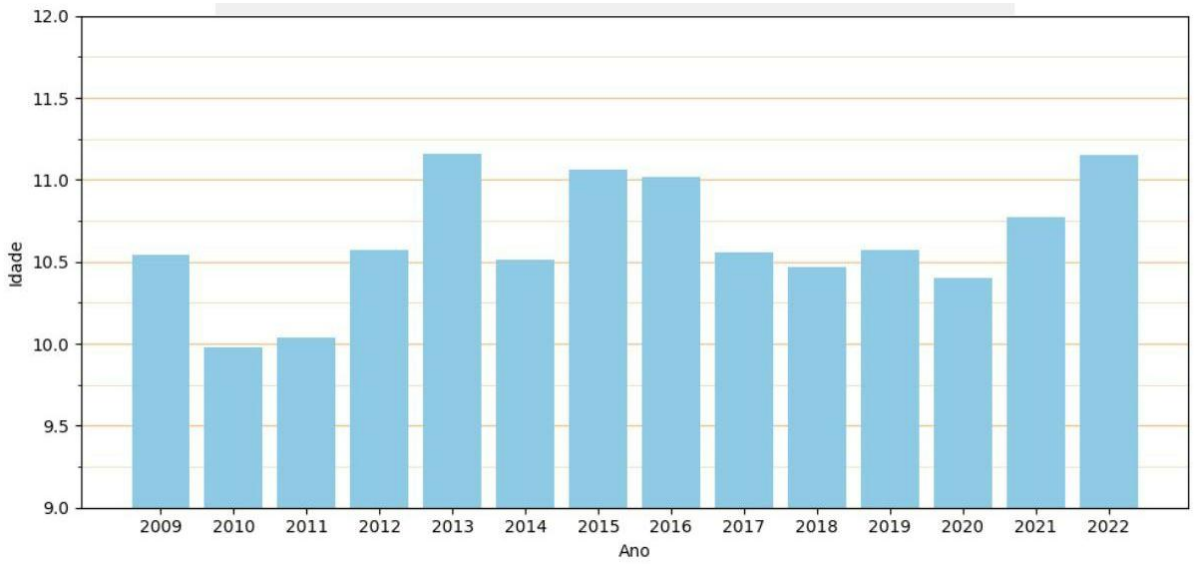
3.5 Evolução da Idade dos Pacientes (2009-2022)

Entre 2009 e 2022, a mediana de idade dos pacientes com fibrose cística registrados no REBRAFC variou de 10,5 anos para 11,14 anos (Gráfico 3). Ao longo da série histórica, a mediana manteve-se relativamente estável, com valores próximos de 10 a 11 anos. Os maiores valores foram observados nos anos de 2013, 2021 e 2022.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

Gráfico 3: Evolução da Mediana de Idade (2009-2022)



Fonte: Elaborado pelos autores (2026). Adaptado dos boletins epidemiológicos do REBRAFC (2009-2022)

4. Discussão

A análise das tendências epidemiológicas da fibrose cística (FC) no Brasil entre 2009 e 2022 expôs um crescimento expressivo no número de pacientes registrados no REBRAFC, com aumento de 145,8% no período analisado. No entanto, essa evidência deve ser interpretada com cautela, visto que não reflete necessariamente apenas o aumento da incidência da doença, mas, também, os avanços no diagnóstico precoce e a ampliação da cobertura da triagem neonatal (BRASIL, 2022).

A ampliação da triagem neonatal representa um dos principais fatores associados ao aumento da identificação precoce dos casos de fibrose cística. A incorporação progressiva da doença aos programas de rastreamento neonatal permitiu a detecção de pacientes ainda nos primeiros meses de vida, favorecendo o início precoce das intervenções terapêuticas e reduzindo o tempo entre o aparecimento dos sintomas e o diagnóstico definitivo. Evidências demonstram que o diagnóstico realizado por meio da triagem neonatal está associado a melhores desfechos clínicos, incluindo melhor estado nutricional, preservação da função pulmonar e redução da morbimortalidade. Nesse contexto, a expansão dos programas de rastreamento neonatal tem contribuído para a

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

melhoria do prognóstico e para o aumento da sobrevida dos pacientes com fibrose cística observado nas últimas décadas (FARRELL et al., 2017; BRASIL, 2022).

O crescimento observado no número de pacientes registrados ao longo da série histórica também pode refletir o fortalecimento progressivo do Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC) como ferramenta nacional de vigilância e monitoramento da doença. Registros nacionais desempenham papel fundamental na consolidação de informações epidemiológicas, permitindo identificar tendências populacionais, avaliar indicadores assistenciais e subsidiar o planejamento de políticas públicas voltadas ao cuidado das pessoas com fibrose cística. Dessa forma, a ampliação do número de registros ao longo dos anos sugere não apenas maior capacidade de identificação dos casos, favorecida pela expansão das estratégias diagnósticas e da triagem neonatal, mas também maior adesão dos centros especializados ao sistema de notificação e acompanhamento dos pacientes (ATHANAZIO et al., 2017; GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DE FIBROSE CÍSTICA, 2026; EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS SOCIETY PATIENT REGISTRY, 2022).

No que diz respeito à distribuição geográfica, observou-se concentração dos registros de fibrose cística nas regiões Sudeste e Sul, responsáveis por mais de 70% dos casos registrados no país. Esse padrão pode estar relacionado tanto a diferenças regionais na incidência da doença quanto à maior disponibilidade de serviços diagnósticos, centros especializados e acompanhamento multiprofissional nessas localidades. Em contrapartida, as regiões Norte e Nordeste apresentaram menor participação nos registros, o que pode refletir limitações no acesso ao diagnóstico e na identificação de casos. Estudos nacionais demonstram que as variações regionais na incidência da fibrose cística podem ser parcialmente explicadas por fatores genéticos, mas também por diferenças no acesso aos serviços de saúde e na capacidade de detecção dos casos (RASKIN et al., 2008). Além disso, a organização da rede de atenção às doenças raras no Brasil ainda apresenta distribuição desigual de serviços especializados, centros de referência e acesso a tecnologias diagnósticas e terapêuticas (BRASIL, 2014; AMARAL et al., 2020), cenário que pode contribuir para as disparidades observadas entre as regiões.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

O aumento discreto da mediana de idade observado ao longo do período analisado pode estar relacionado aos avanços no manejo clínico da fibrose cística, que contribuíram para a melhora da sobrevida e da qualidade de vida dos pacientes (RIBEIRO; RIBEIRO; RIBEIRO, 2002). Esse achado acompanha a tendência descrita na literatura de aumento da expectativa de vida das pessoas com fibrose cística em decorrência da evolução das estratégias diagnósticas e terapêuticas. De forma semelhante, observa-se internacionalmente uma transição da fibrose cística de uma doença predominantemente pediátrica para uma condição cada vez mais presente na população adulta. Em diversos países, os avanços no diagnóstico precoce, no acompanhamento multidisciplinar e nas terapias direcionadas à proteína CFTR têm resultado em aumento expressivo da expectativa de vida, levando ao crescimento do número de adultos vivendo com a doença. Esse fenômeno tem modificado o perfil epidemiológico da fibrose cística, que atualmente apresenta uma população adulta crescente em diversos registros nacionais e internacionais (BELL et al., 2020; GRAEBER; MALL, 2023).

Embora essa tendência de aumento da sobrevida e da população adulta com fibrose cística seja observada internacionalmente, a população registrada no REBRAFC manteve perfil predominantemente pediátrico, com mais de 70% dos pacientes apresentando menos de 18 anos de idade. Ainda assim, os dados observados sugerem o início desse processo de transição epidemiológica no Brasil, refletindo melhorias na assistência à saúde, no diagnóstico e no manejo clínico da doença, que têm contribuído para o aumento da sobrevida dos indivíduos acometidos. Nesse contexto, a manutenção do acompanhamento contínuo e multidisciplinar permanece fundamental para o manejo das manifestações clínicas, a prevenção de complicações e a melhoria dos desfechos em saúde desses pacientes (DE CASTRO; FIRMIDA, 2011).

O aumento da sobrevida dos pacientes com fibrose cística também impõe novos desafios ao sistema de saúde. Embora a população registrada no REBRAFC permaneça predominantemente pediátrica, a tendência de crescimento do número de adolescentes e adultos vivendo com a doença demanda a ampliação e adaptação dos serviços especializados. Nesse cenário, torna-se fundamental fortalecer estratégias de transição do cuidado pediátrico para os serviços de adultos, bem como garantir o manejo adequado

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

de complicações crônicas e comorbidades associadas, assegurando a continuidade da assistência e melhores desfechos clínicos ao longo da vida (BELL et al., 2020).

A fibrose cística (FC), apesar de classificada como uma doença rara, apresenta caráter crônico, progressivo e multissistêmico, exigindo acompanhamento contínuo, especializado e multiprofissional para a manutenção da qualidade de vida dos pacientes. O manejo adequado envolve diagnóstico precoce, monitoramento clínico regular, suporte nutricional, fisioterapia respiratória e acesso a terapias específicas, que têm contribuído para a melhora do prognóstico e aumento da sobrevida dos indivíduos acometidos (BRASIL, 2014; AURELIANO, 2018; ŠIMIĆ, 2019).

Entretanto, desafios comuns às doenças raras ainda impactam diretamente o cuidado às pessoas com FC, incluindo dificuldades no diagnóstico oportuno, desigualdade na distribuição de serviços especializados e limitações no acesso regular a medicamentos e novas tecnologias terapêuticas (IRIART et al., 2019; D'IPPOLITO; GADELHA, 2020). Embora a triagem neonatal para FC esteja incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS), diferenças na sua efetivação entre os estados brasileiros podem influenciar a identificação precoce dos casos e o acompanhamento adequado dos pacientes (AMARAL; REGO, 2020). Nesse contexto, a maior concentração de registros de FC nas regiões Sudeste e Sul pode refletir não apenas aspectos populacionais e genéticos, mas também desigualdades estruturais relacionadas à capacidade de diagnóstico, disponibilidade de centros de referência e continuidade do cuidado especializado.

Embora o número total de registros de fibrose cística tenha continuado a aumentar em 2022, observou-se desaceleração do crescimento anual em comparação com períodos anteriores. Esse achado deve ser interpretado com cautela, pois pode estar relacionado a fatores como atualização cadastral, variações na captação de novos casos, participação dos centros notificadores e reorganização dos serviços de saúde nos anos subsequentes à pandemia de COVID-19. Durante esse período, foram observadas alterações na utilização dos serviços de saúde e na dinâmica do acompanhamento de pacientes com condições crônicas, o que pode ter influenciado a identificação e o registro de novos casos (MACHADO et al., 2023). Dessa forma, a menor velocidade de crescimento observada nos anos mais recentes pode refletir tanto aspectos operacionais

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

relacionados ao registro quanto mudanças no acesso e na utilização dos serviços de saúde.

Em conjunto, os achados deste estudo evidenciam avanços importantes na identificação e no acompanhamento dos indivíduos com fibrose cística no Brasil, refletidos pelo aumento progressivo do número de pacientes registrados ao longo do período analisado. Entretanto, as diferenças observadas entre as regiões brasileiras reforçam a persistência de desigualdades no acesso ao diagnóstico, ao acompanhamento especializado e às tecnologias terapêuticas disponíveis para o tratamento da doença. Tais disparidades são compatíveis com os desafios já descritos na atenção às doenças raras no país, incluindo a distribuição desigual de centros de referência, limitações no acesso a serviços especializados e dificuldades relacionadas à incorporação e disponibilização de tratamentos de alta complexidade. Nesse contexto, o fortalecimento das políticas públicas voltadas às doenças raras e a ampliação da rede assistencial especializada podem contribuir para maior equidade no cuidado e para a melhoria dos desfechos clínicos dos pacientes com fibrose cística (BRASIL, 2014; IRIART et al., 2019).

Este estudo apresenta limitações inerentes ao uso de dados secundários agregados provenientes dos relatórios anuais do REBRAFC. A comparação temporal pode ser influenciada por diferenças na completude das variáveis, na atualização dos registros e nos denominadores disponíveis em cada ano. Além disso, por se tratar de dados agregados, não foi possível realiza análises individuais por genótipo, gravidade clínica, tempo de seguimento, terapias utilizadas ou desfechos clínicos específicos, e podendo a subnotificação de casos ser maior em regiões com menor cobertura diagnóstica e menor disponibilidade de serviços especializados. A extração manual dos relatórios também dependeu da padronização e completude das informações disponibilizadas em cada ano.

5. Conclusão

Entre 2009 e 2022, observou-se aumento expressivo do número de pacientes registrados no REBRAFC, com crescimento dos registros totais, dos pacientes com algum seguimento e daqueles acompanhados no ano. A população registrada manteve perfil predominantemente pediátrico, distribuição equilibrada entre os sexos e concentração nas

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

regiões Sudeste e Sul. Esses achados indicam avanços na vigilância e no acompanhamento da fibrose cística no Brasil, mas também evidenciam desigualdades regionais no acesso ao diagnóstico e ao cuidado especializado. Recomenda-se fortalecer a padronização dos registros, ampliar a rede de centros de referência e descentralizar estratégias de diagnóstico e acompanhamento, visando maior equidade no cuidado aos pacientes com fibrose cística no país.

Referências

AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 36, n. 12, e00115720, 2020.

ASSIS, Irmgard de; CAMARGOS, Paulo Augusto Moreira. A fibrose cística, o sistema de escores e a espirometria. **Rev. méd. Minas Gerais**, p. 109-115, 2002.

ATHANAZIO, Rodrigo Abensur et al. Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da fibrose cística. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, Brasília, DF, v. 43, n. 3, p. 219-245, 2017.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018.

BELL, Scott C. et al. The lancet respiratory medicine commission on the future of care of cystic fibrosis. **The Lancet. Respiratory medicine**, v. 8, n. 1, p. 65, 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 31 jan. 2014.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

BRASIL. Ministério da Saúde. **Triagem neonatal**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: https://www.gov.br/saude. Acesso em: 15 abr. 2026.

CASTRO, Marcos César de; FIRMIDA, Mônica de Cássia. O tratamento na fibrose cística e suas complicações. **Revista Hospital Universitário Pedro Ernesto**, Rio de Janeiro, v. 10, n. 4, 2011.

D'IPPOLITO, Pedro Ivo Martins Caruso; GADELHA, Carlos Augusto Grabois. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 43, n. esp. 7, p. 219-231, 2020.

EUROPEAN CYSTIC FIBROSIS SOCIETY PATIENT REGISTRY. **Annual Data Report 2022**. Karup: European Cystic Fibrosis Society, 2024. Disponível em: https://www.ecfs.eu/ecfspr. Acesso em: 31 maio 2026.

FARRELL, Philip M. et al. Diagnosis of cystic fibrosis: consensus guidelines from the cystic fibrosis foundation. **The Journal of pediatrics**, v. 181, p. S4-S15. e1, 2017.

GRAEBER, Simon Y.; MALL, Marcus A. The future of cystic fibrosis treatment: from disease mechanisms to novel therapeutic approaches. **The Lancet**, v. 402, n. 10408, p. 1185-1198, 2023.

GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DE FIBROSE CÍSTICA (GBEFC). **Relatórios anuais do Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC)**. Disponível em: https://portalgbefc.org.br/site/pagina.php?idpai=128&id=15. Acesso em: 3 fev. 2026.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 22/04/2026 - **Accepted:** 09/06/2026
Vol: 13.12
DOI: 10.66104/6y22z185
Pages: 1-19

MACHADO, Antônio Vieira et al. COVID-19 e os sistemas de saúde do Brasil e do mundo: repercussões das condições de trabalho e de saúde dos profissionais de saúde. **Ciência & Saúde Coletiva,** Rio de Janeiro, v. 28, n. 10, p. 2965-2978, 2023.

RASKIN, Salmo et al. Incidence of cystic fibrosis in five different states of Brazil as determined by screening of p.F508del mutation at the CFTR gene in newborns and patients. **Journal of Cystic Fibrosis,** Amsterdam, v. 7, n. 1, p. 15-22, 2008.

RIBEIRO, José Dirceu; RIBEIRO, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira; RIBEIRO, Antonio Fernando. Controvérsias na fibrose cística: do pediatra ao especialista. **Jornal de Pediatria,** Rio de Janeiro, v. 78, p. 171-186, 2002.

ROSA, Fernanda Ribeiro et al. Fibrose cística: uma abordagem clínica e nutricional. **Revista de Nutrição**, Campinas, v. 21, n. 6, p. 725-737, 2008.

ŠIMIĆ, Goran. Rare diseases and omics-driven personalized medicine. **Croatian Medical Journal**, Zagreb, v. 60, n. 6, p. 485, 2019.