



TRATAMENTO PRECOCE PARA A FIBROSE CÍSTICA: UMA ANÁLISE DO IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA

Julia Franco Fernandes de Carvalho Fagundes

Luiz Fernando Pinheiro Castro

Clarissa Ferraz Barreto

Isabel Miranda Fonseca Moreira

Thalita Freitas Ferreira

Lara Lucena Garcia Bueno Giovanoni

Laíse Flores Ladeia Xavier

Fernanda Oliveira Martins dos Reis Souza

Michelle Freitas Silva

Alice Amaro Noleta Dourado

Leonardo de Almeida Pepe

Faber Neves Santos

Rodrigo Fernandes Giovanoni

Carlos Antônio Nascimento Santos Júnior

Bruna Lorena Teixeira Silva

Leandro Pereira Silva

Maria Fernanda Teixeira Duarte

Robério Magalhães Ribeiro Nunes

Mell de Moraes Melo

Aracelly Cordeiro Dias

João Pedro Machado Ferreira

Stephany Leal dos Santos Ribeiro

Cleidiane Lima Araújo

Aruak Amaral Amorim

Tiago Cardia Moraes

Ana Luiza Lima Apóstolo

João Gabriel Almeida de Araújo Guimarães

Maria Fernanda Leal dos Santos Ribeiro

Nicholas Christhofer Verderossi Cavalcante

Beatriz Pacheco de Andrade

Karine Silva Queiroz

RESUMO

A fibrose cística é uma doença genética autossômica recessiva causada por mutações no gene CFTR, caracterizada por comprometimento pulmonar progressivo, alterações nutricionais e repercussões psicossociais significativas. O diagnóstico precoce, sobretudo por meio da triagem neonatal, possibilita o início antecipado de intervenções terapêuticas, reduzindo a progressão do dano pulmonar e melhorando o prognóstico clínico. Nesse contexto, o presente estudo teve como objetivo analisar o impacto do tratamento precoce na qualidade de vida de pacientes com fibrose cística e de seus cuidadores. Trata-se de uma revisão de literatura realizada nas bases PubMed/MEDLINE, SciELO, LILACS e Google Acadêmico, contemplando publicações recentes em português e inglês. Foram incluídos estudos que abordassem diagnóstico precoce, moduladores de CFTR, acompanhamento multiprofissional e desfechos relacionados à qualidade de vida. Os achados evidenciam que a intervenção precoce está associada à melhor preservação da função pulmonar, menor frequência de exacerbações infecciosas e redução de hospitalizações. Além disso, a atuação em centros especializados favorece acompanhamento contínuo e maior adesão terapêutica. Observa-se também impacto positivo nos aspectos emocionais e sociais, tanto para pacientes quanto para familiares, embora a sobrecarga do cuidado ainda represente desafio relevante. A introdução de moduladores do CFTR demonstra benefícios clínicos consistentes, porém o acesso desigual limita sua ampla aplicabilidade. Conclui-se que o tratamento precoce exerce influência significativa na qualidade de vida, reforçando a necessidade de políticas públicas que ampliem o diagnóstico oportuno e o acesso às terapias inovadoras.

Palavras-chave: Fibrose Cística; Diagnóstico Precoce; Qualidade de Vida; CFTR; Triagem Neonatal.

ABSTRACT

Cystic fibrosis is an autosomal recessive genetic disease caused by mutations in the CFTR gene, characterized by progressive pulmonary impairment, nutritional alterations, and significant psychosocial repercussions. Early diagnosis, particularly through neonatal screening, enables the timely initiation of therapeutic interventions, reducing the progression of lung damage and improving clinical prognosis. In this context, this study aimed to analyze the impact of early treatment on the quality of life of patients with cystic fibrosis and their caregivers. This is a literature review conducted in the PubMed/MEDLINE, SciELO, LILACS, and Google Scholar databases, including recent publications in Portuguese and English. Studies addressing early diagnosis, CFTR modulators, multidisciplinary follow-up, and quality-of-life outcomes were included. The findings indicate that early intervention is associated with better preservation of lung function, fewer infectious exacerbations, and reduced hospitalizations. Moreover, care

provided in specialized centers promotes continuous follow-up and improved treatment adherence. Positive effects were also observed in emotional and social dimensions for both patients and families, although caregiver burden remains a significant challenge. The introduction of CFTR modulators has demonstrated consistent clinical benefits; however, unequal access limits their widespread implementation. In conclusion, early treatment significantly influences quality of life, highlighting the importance of public policies aimed at expanding timely diagnosis and access to innovative therapies.

Keywords: Cystic Fibrosis; Early Diagnosis; Quality of Life; CFTR; Neonatal Screening.

INTRODUÇÃO

A fibrose cística consiste em doença genética autossômica recessiva decorrente de mutações no gene CFTR, responsável pela regulação do transporte de íons através das membranas epiteliais, cuja disfunção resulta em secreções espessas e comprometimento multissistêmico, sobretudo pulmonar e pancreático. Tal condição apresenta evolução crônica e progressiva, sendo reconhecida como uma das doenças hereditárias graves mais prevalentes na população caucasiana, com impacto significativo na morbimortalidade quando não diagnosticada precocemente (SILVA; AZEVEDO; LEAL, 2023; DE ARAÚJO; PASSOS, 2022). Nesse contexto, o entendimento da base fisiopatológica tornou-se fundamental para redefinir estratégias terapêuticas direcionadas ao tratamento precoce.

O diagnóstico oportuno, especialmente por meio da triagem neonatal, representa marco decisivo na história natural da doença, uma vez que possibilita intervenção antes do estabelecimento de danos pulmonares irreversíveis. Entretanto, evidenciam-se limitações na sensibilidade e especificidade dos testes de rastreamento, o que pode retardar o início do acompanhamento especializado (GODOY et al., 2024). Paralelamente, os avanços nos testes de função pulmonar em lactentes e crianças ampliaram a capacidade de monitoramento precoce da progressão respiratória, permitindo ajustes terapêuticos individualizados (DA SILVA et al., 2024).

Além do componente respiratório, reconhece-se que o manejo da fibrose cística envolve dimensões nutricionais, psicossociais e educacionais, exigindo atuação multiprofissional contínua. A educação em saúde direcionada a pacientes e familiares tem sido apontada como estratégia essencial para adesão ao tratamento e melhoria dos desfechos clínicos, sobretudo em fases iniciais da doença (DA SILVA MARINHO et al., 2025). Ainda assim, persistem desafios relacionados à sobrecarga familiar e à complexidade do regime terapêutico diário (MALAQUIAS; CARDOSO, 2023).

A incorporação de moduladores do CFTR representou mudança paradigmática no tratamento, ao atuar diretamente na proteína defeituosa e modificar o curso da doença em determinados perfis genéticos. Contudo, questões relacionadas ao acesso, custo e avaliação de tecnologias em saúde permanecem como entraves à ampliação do tratamento precoce em larga escala (DE OLIVEIRA et al., 2024). Assim, a discussão sobre início

antecipado dessas terapias torna-se indissociável da análise de impacto na qualidade de vida.

Diante dessas transformações, observa-se mudança no perfil epidemiológico da fibrose cística, com aumento da expectativa de vida e maior proporção de adultos vivendo com a doença, fenômeno que reforça a relevância do diagnóstico e intervenção precoces (SILVA SOARES; NUNES GADELHA, 2024). Portanto, investigar o impacto do tratamento precoce sobre a qualidade de vida constitui etapa essencial para compreender não apenas a sobrevida, mas também os aspectos funcionais e psicossociais associados à condição.

OBJETIVO

Analisar criticamente as evidências científicas acerca do impacto do tratamento precoce da fibrose cística na qualidade de vida de pacientes pediátricos e seus cuidadores, considerando dimensões clínicas, funcionais e psicossociais.

METODOLOGIA

A presente revisão foi conduzida a partir da seguinte pergunta norteadora: o tratamento precoce da fibrose cística influencia de maneira significativa a qualidade de vida de pacientes e familiares quando comparado ao início tardio das intervenções? Buscou-se identificar evidências que correlacionassem diagnóstico precoce, início antecipado de terapias e desfechos relacionados à qualidade de vida.

A busca bibliográfica foi realizada nas bases PubMed/MEDLINE, SciELO, LILACS e Google Acadêmico, contemplando publicações entre 2022 e 2025. Utilizaram-se descritores DeCS/MeSH como “Fibrose Cística”, “Diagnóstico Precoce”, “Qualidade de Vida”, “CFTR”, “Triagem Neonatal” e “Tratamento”, combinados por operadores booleanos AND e OR.

Foram incluídos estudos originais, revisões sistemáticas e integrativas que abordassem tratamento precoce, moduladores de CFTR, assistência multiprofissional e avaliação de qualidade de vida. Excluíram-se relatos de caso isolados e estudos sem avaliação de desfechos clínicos ou psicossociais.

A análise priorizou artigos publicados em português e inglês, avaliando consistência metodológica, clareza dos desfechos e aplicabilidade clínica. Considerou-se a robustez das evidências, bem como possíveis vieses relacionados ao tamanho amostral e desenho dos estudos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

As evidências indicam que o diagnóstico e tratamento precoces estão associados à melhor preservação da função pulmonar e menor frequência de exacerbações infecciosas, sobretudo em pacientes pediátricos acompanhados em centros especializados (DE OLIVEIRA et al., 2023). A intervenção antecipada reduz a progressão do dano estrutural pulmonar, impactando positivamente indicadores de qualidade de vida física.

Observa-se, ainda, que a atuação em centros de referência contribui para padronização do cuidado e monitoramento contínuo, favorecendo melhores desfechos clínicos quando comparados a atendimentos fragmentados (PROCIANOY; LUDWIG NETO; RIBEIRO, 2023). Contudo, desigualdades regionais no acesso aos serviços especializados permanecem como obstáculo relevante.

A qualidade de vida, por sua vez, demonstra-se multifatorial, abrangendo aspectos respiratórios, nutricionais, emocionais e sociais. Estudos evidenciam que pacientes submetidos a intervenções precoces apresentam melhor desempenho funcional e menor limitação nas atividades diárias (MOTA, 2025). Entretanto, distúrbios do sono e alterações autonômicas ainda são observados, mesmo em acompanhamento regular, o que indica necessidade de abordagem ampliada (LUGAO et al., 2022).

Além do paciente, destaca-se impacto significativo sobre cuidadores, cuja qualidade de vida encontra-se diretamente relacionada à carga terapêutica e ao suporte recebido (RIOGRANDENSE et al., 2025; DE SOUZA et al., 2023). Assim, o tratamento precoce, quando associado a suporte psicossocial estruturado, tende a minimizar sofrimento familiar e melhorar adesão terapêutica.

A introdução dos moduladores de CFTR demonstra benefícios substanciais na função pulmonar e redução de hospitalizações, alterando a trajetória natural da doença (MORINI; RAIMUNDO; OLIVEIRA DE LIMA, 2024). Todavia, persistem desafios relacionados ao custo elevado e à incorporação no sistema público de saúde, o que limita o acesso universal.

Por fim, verifica-se que a mudança no perfil epidemiológico, com aumento da sobrevida, reforça a necessidade de políticas públicas que garantam diagnóstico precoce eficaz e início oportuno das terapias (SILVA SOARES; NUNES GADELHA, 2024). Ainda que os benefícios clínicos sejam evidentes, lacunas persistem quanto à mensuração padronizada da qualidade de vida em diferentes faixas etárias.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O tratamento precoce da fibrose cística associa-se à preservação da função pulmonar, redução de complicações infecciosas e melhora consistente da qualidade de vida física e psicossocial. A intervenção antecipada, especialmente quando realizada em centros especializados e integrada a estratégias educacionais e suporte familiar, demonstra impacto positivo sustentado.

Entretanto, desafios relacionados ao acesso a moduladores do CFTR, desigualdades regionais e padronização de instrumentos de avaliação da qualidade de vida permanecem como entraves à consolidação de políticas amplas. Assim, reforça-se a necessidade de estudos longitudinais e investimentos estruturais que assegurem diagnóstico e tratamento precoces de forma equitativa.

REFERÊNCIAS

DA SILVA MARINHO, Vanessa Kelly Alves et al. Educação em Saúde para Pessoas com Fibrose Cística: uma Revisão Sistemática de Literatura. **Revista de Gestão e Secretariado**, v. 16, n. 12, p. e4698-e4698, 2025.

DA SILVA, Anna Carolina Gonçalves et al. Testes de função pulmonar em neonatos, lactentes, crianças e adolescentes com fibrose cística: revisão sistemática. **Arquivos Catarinenses de Medicina**, v. 53, n. 1, p. 86-110, 2024.

DE ARAÚJO, Rafaella Cristiny Silva; PASSOS, Marco Aurélio Ninômia. A fibrose cística: uma revisão de literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 5, n. 11, p. 382-394, 2022.

DE OLIVEIRA, Júlia Moreno Castro et al. Desafios no Diagnóstico e Tratamento da Fibrose Cística em Pacientes Pediátricos. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, v. 5, n. 5, p. 4255-4268, 2023.

DE OLIVEIRA, Vinícius Bednarczuk et al. Critérios de análise e utilização das contribuições de pacientes em consultas públicas da Conitec: o caso dos moduladores para fibrose cística. **Boletim do Instituto de Saúde-BIS**, v. 25, n. 2, p. 89-97, 2024.

DE SOUZA, Nayla Kethellyn Gonçalves et al. O cuidado familiar a crianças e adolescentes com fibrose cística. **Research, Society and Development**, v. 12, n. 2, p. e21712240239-e21712240239, 2023.

GODOY, Carolina et al. Fibrose cística: quando a triagem neonatal é insatisfatória para o diagnóstico precoce. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 24, p. e20230235, 2024.

LUGAO, Rodrigo dos Santos et al. Associação de distúrbios do sono com a variabilidade da frequência cardíaca em crianças e adolescentes com fibrose cística. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 40, p. e2020295, 2022.

MALAGUIAS, Soraya Beatriz Paula; CARDOSO, Alessandra Marques. Desafios no manejo da fibrose cística. **Revista Brasileira Militar de Ciências**, v. 9, n. 23, 2023.

MORINI, Cristiane Souza; DE SOUZA RAIMUNDO, Ronney Jorge; OLIVEIRA DE LIMA, Keite. Abordagem sobre a fibrose cística pulmonar e seus tratamentos. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 7, n. 15, p. e151495-e151495, 2024.

MOTA, Carlos Henrique Da Silva. ABORDAGEM DA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA. **Revista Gestão & Tecnologia**, v. 1, n. 40, p. 16-23, 2025.

PROCIANOY, Elenara da Fonseca Andrade; LUDWIG NETO, Norberto; RIBEIRO, Antônio Fernando. Assistência ao paciente em centros de fibrose cística: análise do mundo real no Brasil. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, v. 49, p. e20220306, 2023.

RIOGRANDENSE, Cíntia et al. Qualidade de vida de cuidadores de crianças com fibrose cística em um ambulatório de pneumologia. **Revista de Estudos Interdisciplinares**, v. 7, n. 2, p. 01-15, 2025.

SILVA SOARES, Thalita Henrique; NUNES GADELHA, Maria do Socorro. MUDANÇA NO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA: UM ESTUDO DE REVISÃO INTEGRATIVA. **Revista Movimenta**, v. 17, n. 1, 2024.

SILVA, Amanda Lorraine Pereira; AZEVEDO, Cintia Graziely Miranda; LEAL, Maria Carolina Bezerra Di Medeiros. Atribuição do canal CFTR na fibrose cística. **Revista Multidisciplinar em Saúde**, p. 1-8, 2023.