

Ano VI, v.1 2026 | submissão: 16/01/2026 | aceito: 18/01/2026 | publicação: 20/01/2026

A evolução da fibrose cística: abordagens terapêuticas para pacientes adultos

The evolution of cystic fibrosis : therapeutic approaches for adult patients

Alice Cury Chagas – Universidade de Ribeirão Preto (UNAERP)

Caio Tales Alvares da Costa – Universidade de Ribeirão Preto (UNAERP)

Resumo

Introdução: A Fibrose Cística (FC) ou mucoviscidose trata-se de uma doença hereditária de padrão autossômico recessivo e de idade precoce de manifestação, afetando crianças nos primeiros anos de vida. O paciente portador dessa doença apresenta secreções mucosas espessas e viscosas, obstruindo os ductos das glândulas exócrinas, que contribuem para o aparecimento de três características básicas: doença pulmonar obstrutiva crônica, níveis elevados de eletrólitos no suor, insuficiência pancreática com má digestão e má absorção e consequente desnutrição secundária. A FC teve uma melhora em seu prognóstico nas últimas décadas, assim, os pacientes portadores da doença chegam à idade adulta com cuidados bem estabelecidos para a patologia. Assim, o avanço foi alcançado com a implementação de cuidados multidisciplinares em centros especializados, incluindo o uso de antibióticos sistêmicos e inalatórios, terapia de limpeza das vias aéreas, reposição de enzimas pancreáticas e dieta hipercalórica. **Objetivo geral:** O objetivo primário da pesquisa consiste em discorrer sobre a patologia e a importância do tratamento especializado. **Metodologia:** Como metodologia, será utilizado o levantamento bibliográfico através dos principais acervos online (PubMed, SciElo, BVS), utilizando um filtro para a seleção de artigos com maior relevância dentro dos anos de 2006 a 2025. **Resultados:** Nota-se que o desenvolvimento dos moduladores da proteína CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) melhoraram a função pulmonar e aumentaram significativamente a expectativa de vida dos pacientes. **Conclusão:** Conclui-se que o diagnóstico precoce, aliado a uma abordagem terapêutica individualizada, é essencial para melhorar o prognóstico e proporcionar melhor qualidade de vida aos pacientes com Fibrose Cística.

Palavras-chave: Fibrose Cística. Doença. Hereditária. Adultos. Tratamento.

Abstract

Introduction: Cystic Fibrosis (CF), also known as mucoviscidosis, is a hereditary disease with an autosomal recessive pattern and an early onset, affecting children in the first years of life. Patients with this condition produce thick and viscous mucus secretions, leading to obstruction of the ducts of exocrine glands. This contributes to three main characteristics: chronic obstructive lung disease, elevated electrolyte levels in sweat, and pancreatic insufficiency, resulting in poor digestion, malabsorption, and consequent secondary malnutrition. The prognosis of CF has improved over the past decades, allowing patients to reach adulthood with well-established care for the disease. This progress has been achieved through the implementation of multidisciplinary care in specialized centers, including the use of systemic and inhaled antibiotics, airway clearance therapy, pancreatic enzyme replacement, and a high-calorie diet. **Main objective:** The primary objective of the research is to discourse about the pathology and the importance of specialized treatment. **Materials and methods:** as methodology will be used the bibliographic survey through the main online collections (PubMed, SciElo, BVS), using a filter to select articles with greater relevance within from 2006 to 2025. **Results:** It is noted that the development of CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) protein modulators improved lung function and significantly increased the life expectancy of patients. **Conclusion:** It is concluded that early diagnosis, combined with an individualized therapeutic approach, is essential to improve the prognosis and provide a better quality of life for patients with Cystic Fibrosis.

Keywords: Cystic Fibrosis. Disease. Hereditary. Adults. Treatment.

1. Introdução

A cavidade torácica, de formato oval no diâmetro transversal, é dividida em três compartimentos: as cavidades pulmonares direita e esquerda, que abrigam os pulmões e a pleura, e o mediastino central, que constitui a terceira seção e contém a maioria das demais estruturas torácicas (GRAY, 2010). Os pulmões são envolvidos pela pleura, que se divide em visceral, quando recobre toda a superfície pulmonar, e parietal, quando reveste as cavidades pulmonares. Entre elas, encontra-se a cavidade pleural, um espaço que contém o líquido pleural, responsável por lubrificar as superfícies e permitir o deslizamento suave entre as pleuras. Além disso, os pulmões desempenham um papel essencial na respiração e possuem um ápice, uma base, três bordas (inferior, posterior e anterior) e duas superfícies (medial e costal). O pulmão direito é subdividido em três lobos — superior, médio e inferior — separados por uma fissura oblíqua e uma fissura horizontal. Já o pulmão esquerdo é dividido em dois lobos, superior e inferior, por uma única fissura oblíqua. (MOORE, 2019). Além disso, a superfície alveolar dos pulmões é revestida por surfactante, uma substância que reduz a tensão superficial, geralmente elevada (MOORE, 2019). Além disso, alguns órgãos envolvidos na função gastrointestinal podem ser destacados, como o pâncreas, o intestino, as vias biliares e o fígado. O pâncreas, uma das maiores glândulas do sistema digestório, exerce tanto funções exócrinas quanto endócrinas, secretando diversas enzimas responsáveis pela digestão de lipídios, carboidratos e proteínas. O intestino, dividido em delgado (duodeno, jejuno e íleo) e grosso (ceco, apêndice vermiforme, cólons ascendente, transversos, descendente e sigmoide, reto e canal anal), é o principal local de absorção dos nutrientes ingeridos, além de reabsorver a água dos resíduos não digeridos do quimo líquido. As vias biliares, por sua vez, conduzem a bile produzida no fígado até o duodeno, sendo esta armazenada na vesícula biliar. A bile emulsifica as gorduras, facilitando sua absorção na parte distal do intestino. Por fim, o fígado recebe todos os nutrientes absorvidos pelo sistema digestório, com exceção das gorduras. (GRAY, 2010). Diante do exposto, observa-se a fundamental importância dos órgãos mencionados na manutenção da homeostase do organismo, garantindo o funcionamento adequado de acordo com a fisiologia. No entanto, certas patologias podem causar um desequilíbrio na homeostase, podendo ser até fatais quando não diagnosticadas precocemente. Um exemplo é a Fibrose Cística (FC), uma doença genética letal de herança autossômica recessiva, considerada a segunda mais comum e com uma incidência de aproximadamente 1 a cada 2.500 nascidos vivos, sendo, na maioria dos casos, identificada ainda na infância. (SCHNEIDERS, 2024). A Fibrose Cística (FC) é causada por uma mutação no gene *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* (CFTR), responsável por codificar uma proteína que regula a condutância transmembrana de cloro. Essa doença afeta principalmente os pulmões, pâncreas e o trato gastrointestinal. A mutação do gene altera a viscosidade das secreções, resultando em má absorção de nutrientes, perda de eletrólitos pelo suor, insuficiência pancreática e alterações nas

Ano VI, v.1 2026 | submissão: 16/01/2026 | aceito: 18/01/2026 | publicação: 20/01/2026

secreções pulmonares, devido ao transporte atípico de cloro e sódio através dessa proteína. Nos últimos 70 anos, a Fibrose Cística tem sido reconhecida como a doença hereditária mais significativa, o que aumentou a necessidade de um diagnóstico precoce. A doença pode ser detectada por meio do teste do pezinho, mas a confirmação é feita por exames genéticos. Por se tratar de uma doença que requer detecção precoce, o tratamento é iniciado imediatamente após o diagnóstico, visando melhorar o prognóstico e permitindo que os pacientes atinjam a idade adulta com cuidados especializados. Esse avanço foi possível graças à implementação de medidas multidisciplinares, como o uso de antibióticos sistêmicos e inalatórios, terapia de limpeza das vias aéreas, reposição de enzimas pancreáticas e uma dieta hipercalórica. Portanto, para garantir uma maior expectativa de vida, o tratamento adequado é essencial para adultos com a doença, ressaltando a necessidade de uma abordagem multidisciplinar.

2 marcos teórico

2.1 objetivo geral

Realizar uma revisão de literatura sobre os aspectos clínicos e os principais tratamentos da Fibrose Cística.

2.2 objetivos específico

Orientar sobre a relevância do tratamento da Fibrose Cística em adultos, a fim de melhorar a qualidade de vida e aumentar a expectativa de vida destes, evidenciando a necessidade da abordagem multidisciplinar para controlar os sintomas, prevenir infecções e tratar complicações. Abordar a importância da adesão ao tratamento ajuda a retardar a progressão da doença e suas complicações, como insuficiência respiratória, garantindo uma vida mais longa e saudável para os pacientes.

2.3 marcos teórico

A Fibrose Cística (FC) trata-se de uma doença genética decorrente de uma mutação da proteína reguladora de condutância transmembrana (CFTR), um canal expresso na porção apical de células epiteliais de diversos órgãos (ATHANAZIO et al., 2017). A doença ocorre quando o indivíduo herda duas variantes de um gene em particular, um do pai e outro da mãe. A variante mais comum é chamada variante F508del. O gene CFTR controla a produção de uma proteína que regula o movimento de cloreto, bicarbonato e sódio (sal) através das membranas celulares; assim, com a sua variação, a proteína torna-se disfuncional e, se esta não funciona corretamente, o movimento de cloreto, bicarbonato e sódio é interrompido (ROSENSTEIN, 2021).

A Fibrose Cística (FC) é uma doença congênita, autossômica e recessiva, também conhecida como mucoviscidose. A descoberta do gene CFTR em 1989 abriu novas possibilidades de estudo sobre essa condição (MATOS; MARTINS, 2020). A doença faz com que determinadas glândulas

Ano VI, v.1 2026 | submissão: 16/01/2026 | aceito: 18/01/2026 | publicação: 20/01/2026

produzam secreções anormalmente espessas, de 30 a 60 vezes mais viscosa do que o normal (BRASIL. Ministério da Saúde. Fibrose cística. Brasília: Ministério da Saúde, 2024. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/fibrose-cistica/>. Acesso em: 10 jan. 2026).

A FC é uma doença multisistêmica que afeta os sistemas pancreático, hepático, gastrointestinal e reprodutivo, sendo a principal causa de morte o comprometimento das funções pulmonares (DUCATI, et al., 2024). Além disso, pode ocorrer alcalinização e diluição defeituosa da bile, obstrução dos ductos biliares, inflamação da árvore biliar e fibrose biliar, que podem evoluir para uma fibrose multilobular (ENAUD, et al., 2018). Entre os sintomas mais comuns, destacam-se a incapacidade de reabsorver cloro, o que resulta em sua concentração no suor (GABTZ; RITTER, 2007), má absorção de nutrientes, especialmente proteínas e lipídios, além de complicações gastrointestinais como prolapso retal, síndrome de obstrução intestinal, constipação e cirrose hepática (ROSA, et al., 2008). Outros sintomas incluem pneumonia recorrente e diarreia (SCHNEIDERS, 2024).

Estima-se que cerca de 80.000 pessoas em todo o mundo vivam com Fibrose Cística. Na América do Norte, pelo menos 31.411 pessoas são acompanhadas por essa condição, enquanto no Brasil, o diagnóstico é confirmado em 5.773 indivíduos (FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (Fiocruz). Principais questões sobre fibrose cística: como diagnosticar? Rio de Janeiro: Instituto Fernandes Figueira, 2023. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-crianca/principais-questoes-sobre-fibrose-cistica-como-diagnosticar/>. Acesso em: 10 jan. 2026).

A Fibrose Cística pode ser detectada por meio do Teste do Pezinho e diagnosticada com exames genéticos. O teste deve ser realizado em amostras coletadas até 30 dias de vida do recém-nascido. Para confirmar os casos suspeitos, é utilizado o "Teste do suor", que mede a quantidade de cloretos no suor (SCHNEIDERS, 2024). Todos os pacientes devem ser submetidos a exames genéticos, tanto para estabelecer os cuidados necessários e uma melhor orientação, quanto para esclarecer a mutação genética envolvida (FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (Fiocruz). Principais questões sobre fibrose cística: como diagnosticar? Rio de Janeiro: Instituto Fernandes Figueira, 2023. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-crianca/principais-questoes-sobre-fibrose-cistica-como-diagnosticar/>. Acesso em: 10 jan. 2026).

Além da Fibrose Cística, o Teste do Pezinho também detecta outros cinco problemas de saúde: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase (FRASÃO, 2024). Atualmente, o Brasil conta com um programa de triagem neonatal para a Fibrose Cística de ampla cobertura, além de centros de referência espalhados pela maioria dos estados para o acompanhamento dos pacientes (ATHANAZIO, et al., 2017).

Por ser uma doença complexa e peculiar, a FC requer uma abordagem específica em seu

Ano VI, v.1 2026 | submissão: 16/01/2026 | aceito: 18/01/2026 | publicação: 20/01/2026

tratamento, ele é composto por uma equipe multidisciplinar que trabalha em centros com terapias especializadas (MATOS; MARTINS, 2020). É de extrema importância a realização de investigações adicionais para melhorar essas terapias, podendo ter relevância para outras doenças (AMARAL, 2016).

Assim, as intervenções incluem antibióticos, broncodilatadores, medicamentos para diluir as secreções pulmonares, tratamentos para a desobstrução das vias aéreas no caso de problemas respiratórios, suplementos de enzimas pancreáticas e vitaminas para problemas digestivos, bem como medicamentos para melhorar a função da proteína da fibrose cística em pessoas com determinadas variantes genéticas (ROSENSTEIN, 2021). Os transplantes de pulmão são indicados em casos de doença pulmonar obstrutiva crônica, fibrose pulmonar primária ou secundária, bronquiectasias, hipertensão pulmonar e em casos gravíssimos de fibrose cística, independentemente da etiologia (FRASÃO, 2021).

A doença ainda não tem cura, mas, se diagnosticada precocemente, pode ser tratada diminuindo de modo significativo seus efeitos sobre o organismo. Os exercícios físicos devem fazer parte do tratamento, de acordo com as possibilidades do paciente. Eles contribuem para a melhora da função respiratória, ajudam no ganho de massa muscular, controlam a diabetes relacionada à fibrose cística e previnem a osteoporose, além de atuar na correção de alguns vícios de postura adquiridos por conta dos problemas respiratórios (SCHNEIDERS, 2024)

3. Material e método

A presente revisão bibliográfica teve como principal objetivo a análise e a coleta de dados e informações previamente publicadas em artigos científicos, livros e dissertações, provenientes das principais fontes de informação que abordam a Fibrose Cística. Para isso, utilizou-se de acervos online, como PubMed, SciELO e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS). Analisou-se a literatura publicada nos principais meios informativos da área de saúde, sendo eles: SciELO, PubMed e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), além de sites governamentais. Os referenciais passaram por um filtro de seleção, sendo escolhidos aqueles que foram publicados entre 2006 e 2025 e que apresentam maior relevância científica.

4. Resultados e discussão

Os resultados demonstram que o desenvolvimento dos moduladores da proteína CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) está associado a uma melhora significativa da função pulmonar em pacientes com fibrose cística. Observou-se aumento consistente nos parâmetros de função respiratória, acompanhado por redução na frequência de exacerbações pulmonares e na necessidade de hospitalizações. Adicionalmente, a terapia com moduladores de

Ano VI, v.1 2026 | submissão: 16/01/2026 | aceito: 18/01/2026 | publicação: 20/01/2026

CFTR contribuiu para a melhora do estado clínico geral e da qualidade de vida dos pacientes. Esses efeitos clínicos positivos refletem-se em um aumento significativo da expectativa de vida, evidenciando o impacto dos moduladores de CFTR na evolução da doença.

Considerações finais

Os achados deste estudo indicam que o diagnóstico precoce da fibrose cística, associado a uma abordagem terapêutica individualizada, desempenha papel fundamental na melhora do prognóstico clínico dos pacientes. A identificação antecipada da doença possibilita a implementação oportuna de intervenções direcionadas, incluindo o uso de moduladores da proteína CFTR, terapias de suporte respiratório e estratégias nutricionais, contribuindo para a preservação da função pulmonar e para a redução de complicações ao longo do curso da doença. Ademais, a personalização do tratamento, baseada no perfil genético e nas manifestações clínicas individuais, mostrou-se determinante para a otimização dos desfechos terapêuticos, refletindo-se em ganhos significativos na qualidade de vida e na sobrevida dos pacientes. Esses resultados reforçam a importância de políticas de rastreamento neonatal, acompanhamento multidisciplinar contínuo e acesso ampliado às terapias inovadoras no manejo da fibrose cística.

REFERÊNCIAS

ALVES, Stella Pegoraro; FRANK, Márcia de Azevedo; BUENO, Denise. Medicamentos utilizados em população pediátrica com fibrose cística. *Einstein* (São Paulo), v. 16, n. 4, eAO4212, 2018.

ATHANAZIO, R. A.; SILVA, L. V. R. F. DA; VERGARA, A. A.; RIBEIRO, A. F.; RIEDI, C. A.; PROCIANOY, E. F. A.; ADDE, F. V.; REIS, F. J. C.; RIBEIRO, J. D.; TORRES, L. A.; FUCCIO, M. B.; EPIFANIO, M.; FIRMIDA, M. C.; DAMACENO, N.; LUDWIG NETO, N.; MARÓSTICA, P. J. C.; RACHED, S. Z.; MELO, S. F. O. *Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis*. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*, v. 43, n. 3, p. 219–245, 2017.

BURGEL, P. R. *What do adults with cystic fibrosis want from their doctors?* *Chest*, v. 162, n. 6, p. 1225–1226, 2022.

COSTAGUTA, G.; PATEY, N.; ÁLVAREZ, F. *Cystic fibrosis liver disease in children: a review of our current understanding*. *Archivos Argentinos de Pediatría*, v. 121, n. 4, e202202905, 2023.

DE BOECK, K.; AMARAL, M. D. *Progress in therapies for cystic fibrosis*. *The Lancet Respiratory Medicine*, v. 4, n. 8, p. 662–674, 2016.

DUCATI, G. C.; CARDOSO, J.; FERRAZEANE, E. P.; SCHIVINSKI, C. I. S. *Respiratory system parameters in children with low severity cystic fibrosis: is there early involvement in relation to healthy peers?* *Revista Paulista de Pediatria*, v. 42, e2023030, 2024.

ENAUD, R.; FRISON, E.; MISSONNIER, S. et al. *Cystic fibrosis and noninvasive liver fibrosis assessment methods in children*. *Pediatric Research*, v. 91, p. 223–229, 2022.

FARRELL, P. M.; WHITE, T. B.; REN, C. L.; HEMPSTEAD, S. E.; ACCURSO, F.; DERICHES, N.;



Ano VI, v.1 2026 | submissão: 16/01/2026 | aceito: 18/01/2026 | publicação: 20/01/2026

HOWENSTINE, M.; MCCOLLEY, S. A.; ROCK, M.; ROSENFELD, M.; SERMET-GAUDELUS, I.; SOUTHERN, K. W.; MARSHALL, B. C.; SOSNAY, P. R. *Diagnosis of cystic fibrosis: consensus guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation*. Journal of Pediatrics, v. 181, supl., p. S4–S15.e1, 2017.

FRASÃO, G. *Fibrose cística pode ser identificada nos primeiros dias de vida do bebê*. Brasília: Ministério da Saúde, 2021.

FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ. Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira. *Principais questões sobre fibrose cística: como diagnosticar?* Rio de Janeiro, 2023.

GABATZ, R. I. B.; RITTER, N. R. *Crianças hospitalizadas com fibrose cística: percepções sobre as múltiplas hospitalizações*. Revista Brasileira de Enfermagem, v. 60, n. 1, p. 37–41, 2007.

GRAY, Henry F. R. S. *Gray's anatomia: a base anatômica da prática clínica*. 40. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010.

HAACK, A.; ARGÃO, G. C.; NOVAES, M. *Fisiopatologia da fibrose cística e drogas habitualmente utilizadas nas manifestações respiratórias: o que devemos saber*. Comunicações em Ciências da Saúde, v. 25, n. 3/4, p. 246–262, 2014.

MATOS, Bruna de Almeida; MARTINS, Rita Cristina. *Fibrose cística: uma revisão de literatura*. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research, v. 29, n. 2, p. 114–119, 2019.

MOORE, Keith L.; DALLEY, Arthur F.; AGUR, Anne M. R. *Anatomia orientada para a clínica*. 8. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2019.

ORLANDIN, Caisa Brunelli. *Projeto para protocolo de reabilitação física e pulmonar em pacientes adultos com fibrose cística com doença respiratória grave*. 2019. Tese (Projeto técnico) – Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, Ribeirão Preto, 2019.

ROSA, F. R.; DIAS, F. G.; NOBRE, L. N.; MORAIS, H. A. *Fibrose cística: uma abordagem clínica e nutricional*. Revista de Nutrição, v. 21, n. 6, p. 725–737, 2008.

ROSENSTEIN, B. J. *Fibrose cística*. Manual MSD, 2024.

SCHNEIDERS, L. *Fibrose cística é genética e mais comum na infância*. Brasília: Ministério da Saúde, 2024.

SNELL, G.; REED, A.; STERN, M.; HADJILIADIS, D. *The evolution of lung transplantation for cystic fibrosis: a 2017 update*. Journal of Cystic Fibrosis, v. 16, n. 5, p. 553–564, 2017.