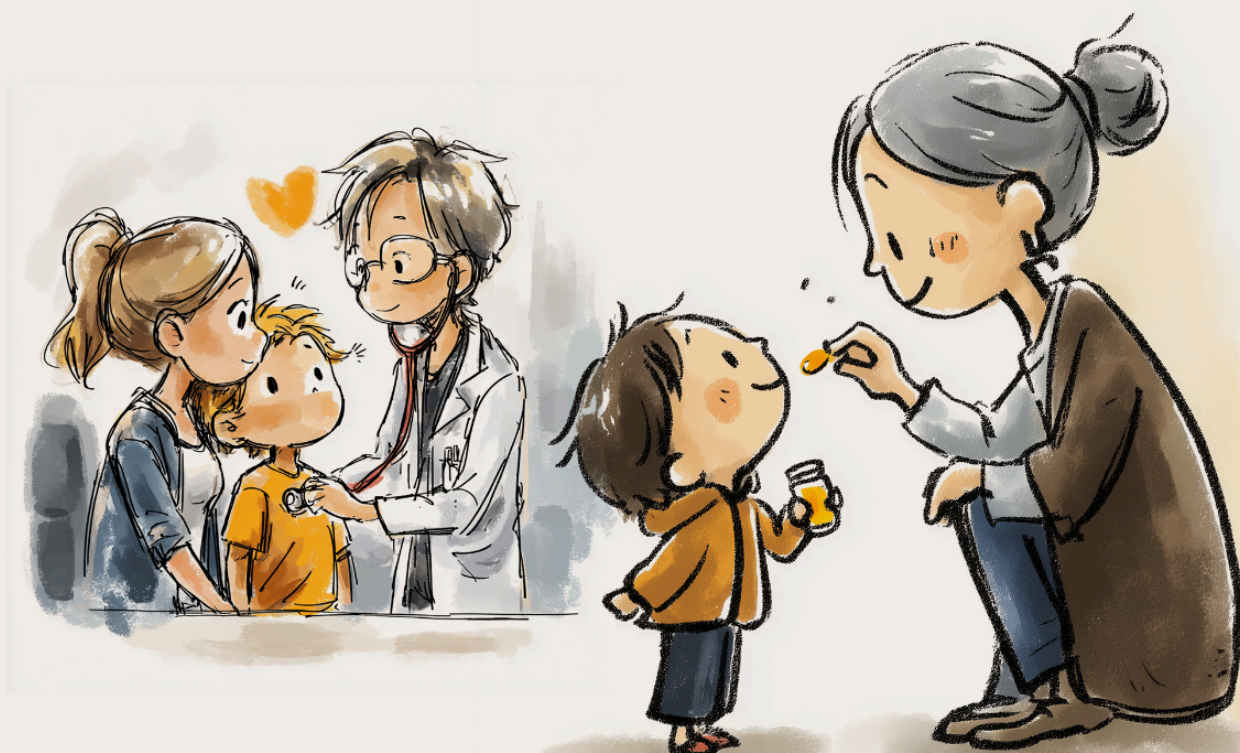


Junho de 2026

Relatório de Pesquisa

Jornada do Cuidado na Fibrose Cística na Primeira Infância: perspectivas de cuidadores de crianças até 6 anos no Brasil.



INSTITUTO
Unidos pela Vida

Ficha Técnica

Realização	Instituto Unidos pela Vida
Ética CEP/CAAE	92162925.0.0000.5573
Parecer CEP nº	7.879.811
Financiamento	Essa pesquisa não teve financiamento

Coordenação Científica, Análise de Dados e Redação do Relatório:

Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira

Psicóloga, Mestre e Doutoranda em Ciências Farmacêuticas com ênfase em ATS, Diretora Estratégica da Supera Consultoria, Membro da Diretoria do Grupo Brasileiro de Estudos em Fibrose Cística, fundadora e Diretora Executiva do Instituto Unidos pela Vida.

Vinícius Bednarczuk de Oliveira

Farmacêutico, Mestre e Doutor em Ciências Farmacêuticas, Diretor Científico da Supera Consultoria e Gestor Científico Voluntário do Instituto Unidos pela Vida.

Colaboração - Instituto Unidos pela Vida

Cristiano Machado Silveira — Biólogo, Diretor de Políticas Públicas e Advocacy do Instituto Unidos pela Vida e Coordenador Nacional da Equipe de Fibra.

Gabriel da Luz Johnson — Jornalista e Marketólogo, Especialista em Marketing Digital e em Gestão de Projetos, Mestrando em Ciências da Comunicação, Sócio da Zimp Comunicação e Marketing e Gerente de Operações do Instituto Unidos pela Vida.

Kamila Vintureli Felicio — Jornalista, Especialista em Mídias Digitais, Mestranda em Comunicação.

Lia Mara da Silva — Administradora, Graduanda em Serviço Social.

Marise Basso Amaral — Bióloga, Mestre e Doutora em Educação e Diretora Geral do Instituto Unidos pela Vida.

Diagramação Leandro Alves Moreira — Publicitário e Designer, freelancer do Instituto Unidos pela Vida.

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP) (Câmara Brasileira do Livro, SP, Brasil)

Jornada do cuidado na fibrose cística na primeira infância :
perspectivas de cuidadores de
crianças até 6 anos no Brasil [livro eletrônico] :
relatório de pesquisa / coordenação Verônica Stasiak
Bednarczuk de Oliveira, Vinícius
Bednarczuk de Oliveira. -- Curitiba, PR :
Instituto Unidos pela Vida, 2026.
PDF

Vários colaboradores.
Bibliografia
ISBN 978-65-982209-9-0

1. Crianças - Cuidado e tratamento 2. Fibrose cística 3.
Fibrose cística - Diagnóstico 4. Fibrose cística - Tratamento
I. Oliveira, Verônica Stasiak Bednarczuk de. II. Oliveira,
Vinícius Bednarczuk de.

26-366541.0 CDD-616.37

Índices para catálogo sistemático:

1. Fibrose cística : Ciências médicas 616.37 Maria Alice Ferreira -
Bibliotecária - CRB-8/7964

Sumário

Apresentação

Sobre o Unidos pela Vida	5
Resumo Principais Achados da Pesquisa	6

Relatório

1. Introdução	8
2. Objetivo e Justificativa	9
3. Metodologia	10
4. Resultados	11
5. Considerações Finais	20
6. Referências	21


Sobre o Unidos pela Vida

Fundado em 2011 e com sede em Curitiba/PR, o Instituto Unidos pela Vida tem como missão defender que **pessoas com fibrose cística, doenças raras e respiratórias no Brasil** tenham conhecimento sobre sua saúde e direitos, equidade no acesso ao diagnóstico precoce e aos melhores tratamentos, contribuindo para melhora na qualidade de vida.

Em 2021 foi reconhecido, pelo quarto ano consecutivo, como uma das **100 Melhores ONGs** do país e pelo segundo ano consecutivo como uma das **10 Melhores ONGs de Pequeno Porte do Brasil**. Em 2018 e 2019 recebeu o prêmio de Melhor ONG de Pequeno Porte do país. Além disso, foi eleito como Melhor Prática do Terceiro Setor do Paraná pelo Instituto GRPCOM em 2019.

Conheça mais sobre o trabalho do Instituto em unidospelavida.org.br

Nos acompanhe nas mídias sociais

 @unidospelavida

 @institutounidospelavida

 @institutounidospelavida

 [linkedin.com/company/unidospelavida](https://www.linkedin.com/company/unidospelavida)

 Instituto Unidos pela Vida (Spotify)

 Unidos pela Vida (TikTok)

Principais achados sobre os cuidadores de pessoas com fibrose cística na primeira infância

Os resultados demonstram que o **cuidado de crianças com fibrose cística na primeira infância está associado a impacto relevante na rotina, qualidade de vida, produtividade e saúde emocional dos cuidadores**. Observou-se elevada carga relacionada ao cuidado contínuo, necessidade frequente de deslocamentos para acompanhamento especializado e importante comprometimento emocional e funcional das famílias.

Destaques:

- **Percepção positiva do uso de elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI):** 90% dos cuidadores relataram melhora importante na qualidade de vida da criança após o início da terapia moduladora.
- **Predominância do cuidado materno: 89,2% dos cuidadores eram** mães, com média de idade de aproximadamente 33 anos. Grande parte apresentava ensino médio completo e dedicava-se integralmente ao cuidado da criança.
- **Impacto na atividade profissional:** apenas 43,2% das mães encontravam-se empregadas, enquanto entre os pais a taxa de emprego foi de 100%, sugerindo centralização do cuidado nas figuras maternas.
- **Elevada carga do cuidado:** 67,5% dos cuidadores apresentaram sobrecarga moderada a severa no ZBI-12, com média de 20,2 pontos.
- **Sobrecarga predominantemente funcional e financeira:** os principais fatores associados ao impacto do cuidado foram dependência excessiva da criança, dificuldade financeira e dificuldade de conciliar o cuidado com outras responsabilidades cotidianas.
- **Impacto emocional relevante:** 75,9% dos cuidadores relataram algum grau de ansiedade ou depressão no EQ-5D-3L, sendo esta a dimensão mais comprometida do instrumento.
- **Comprometimento da produtividade laboral:** entre cuidadores economicamente ativos, o presenteísmo médio foi de 41,5% e o prejuízo geral no trabalho atingiu 49,6%, indicando redução importante da produtividade relacionada ao cuidado.
- **Impacto nas atividades diárias:** os cuidadores atribuíram média de 5,8 pontos (escala 0–10) para o impacto do cuidado sobre atividades cotidianas, como tarefas domésticas, lazer e autocuidado.
- **Elevada dedicação diária ao cuidado:** o tempo médio dedicado diretamente ao cuidado foi de **3h45min por dia**.
- **Necessidade frequente de deslocamentos:** as famílias percorriam, em média, **112,6 km até o centro de referência (apenas ida)**, com tempo médio de deslocamento de **2h18min** e permanência média de **3h51min por consulta**.
- **Custos indiretos relevantes:** os gastos médios particulares com medicamentos e suplementos atingiram **R\$ 434,66 mensais**.
- **Alta carga terapêutica:** as crianças frequentemente utilizavam múltiplas terapias concomitantes, incluindo enzimas pancreáticas, vitaminas lipossolúveis, suplementação nutricional, antibióticos e terapias respiratórias.

- **Elevada frequência de sintomas clínicos:** 82% das crianças apresentavam semanalmente sintomas gastrointestinais e 76% sintomas respiratórios recorrentes, evidenciando importante carga clínica já na primeira infância.
- **Redução de sintomas e melhora funcional percebida:** os principais benefícios relatados com o uso de ETI incluíram redução da tosse e dos sintomas respiratórios, melhora da disposição, melhora do estado nutricional e melhora da qualidade do sono.
- **Menor frequência de infecções com necessidade de antibióticos:** entre crianças sem uso de moduladores, 58% apresentaram infecção com necessidade de antibioticoterapia no último mês, comparado a 40% entre usuários de ETI.
- **Potencial impacto positivo dos moduladores da CFTR sobre a carga do cuidado:** cuidadores de crianças em uso de ETI apresentaram menores escores médios de sobrecarga e menor proporção de sobrecarga moderada a severa quando comparados ao grupo sem uso de moduladores.

INTRODUÇÃO

A **fibrose cística** (FC) é uma doença genética hereditária, crônica e progressiva, de transmissão autossômica recessiva, originada por mutações no gene CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*), que codifica a proteína de mesmo nome e compromete principalmente os sistemas respiratório e digestivo^{1,2}. Sua fisiopatologia decorre da produção de secreções anormalmente densas e viscosas, que favorecem infecções pulmonares de repetição, insuficiência pancreática exócrina e comprometimento nutricional^{1,3,4}.

Apesar de enquadrada no grupo das doenças raras, a FC figura entre as condições genéticas hereditárias mais prevalentes na população de ascendência europeia^{5,6}. No Brasil, a incidência estimada situa-se entre 1 caso para cada 7.576 e 8.400 nascimentos, com distribuição heterogênea entre as regiões do país^{7,8}. Conforme os dados do Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC) referentes a 2023⁹, são **5.930 pacientes cadastrados e em acompanhamento ativo em todo o território nacional**. Ainda assim, obstáculos importantes permanecem no que diz respeito à identificação precoce da doença, ao registro adequado dos casos e ao acesso a tratamentos de alta complexidade.

O tratamento da FC demanda dedicação intensa e ininterrupta, com intervenções diárias que incluem nebulização, fisioterapia respiratória, reposição enzimática pancreática, antibioticoterapia e, em casos com mutações específicas, o uso de terapias moduladoras do CFTR^{10,11,12}. **Toda essa rotina representa um peso considerável para quem cuida, sobretudo em famílias com crianças pequenas, nas quais a responsabilidade pelo cuidado tende a recair sobre um único membro da família, predominantemente do sexo feminino**^{13,14}.

As terapias moduladoras do CFTR representaram um marco no tratamento da FC ao intervirem diretamente na causa molecular da doença^{15,16,17,18}. Pacientes elegíveis apresentam ganhos clínicos relevantes, com melhora da função pulmonar, recuperação do estado nutricional, melhor qualidade de vida e menor frequência de agudizações respiratórias^{16,17,19}. Ainda que a efetividade dessas terapias esteja solidamente documentada na literatura, o acesso segue restrito em muitos países, inclusive no Brasil, especialmente entre a população pediátrica. Essa lacuna pode repercutir tanto nos resultados clínicos dos pacientes quanto no grau de sobrecarga enfrentado por seus cuidadores.

Atualmente, dois moduladores CFTR estão incorporados ao Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil²⁰. O ivacaftor (Kalydeco®), incorporado em dezembro de 2020, é destinado a pacientes com seis anos ou mais que apresentem pelo menos uma mutação do tipo *gating* (G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N ou S549R), bem como a pacientes com 18 anos ou mais portadores de uma cópia da mutação R117H. Já a combinação elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI; Trikafta®), incorporada em setembro de 2023, é indicada para pacientes com seis anos ou mais que possuam ao menos uma cópia da mutação F508del. Demais moduladores CFTR foram submetidos ao processo de avaliação, mas não obtiveram incorporação ao SUS (Orkambi® e Symdeko®).

OBJETIVO

Descrever a jornada de cuidado de crianças com fibrose cística na primeira infância no Brasil, com foco na **sobrecarga do cuidador**, na qualidade de vida, no impacto sobre a produtividade e nas condições de acesso ao tratamento.

JUSTIFICATIVA

A fibrose cística impõe uma **rotina de cuidados extensa e contínua que recai, na maior parte dos casos, sobre um único familiar**. Quando a criança está na primeira infância, fase de maior dependência e vulnerabilidade, essa responsabilidade se intensifica, combinando demandas físicas, emocionais, financeiras e logísticas que afetam diretamente a vida de quem cuida.

Apesar do avanço representado pelas terapias moduladoras do CFTR, especialmente o ETI, o acesso a esse tratamento ainda é limitado para crianças menores de seis anos no SUS. Essa barreira não impacta apenas os desfechos clínicos do paciente, ela também define o cotidiano de seus cuidadores, moldando o nível de sobrecarga vivenciado, a capacidade de manter vínculos profissionais e sociais, e a percepção sobre a própria saúde e qualidade de vida.

No Brasil, dados sistematizados sobre a perspectiva do cuidador de crianças com FC na primeira infância ainda são escassos. Compreender essa jornada, em toda a sua complexidade, é essencial para embasar políticas de saúde mais justas, orientar o trabalho das equipes assistenciais e fortalecer a atuação das organizações de pacientes junto aos tomadores de decisão.

Este material reúne evidências produzidas a partir da escuta direta desses cuidadores, com o objetivo de dar visibilidade a uma realidade pouco documentada e contribuir para que decisões sobre acesso, cobertura e suporte sejam tomadas com base em dados concretos sobre quem cuida.

METODOLOGIA

Esta pesquisa coletou **informações diretamente de cuidadores de crianças com fibrose cística em todo o Brasil**. Os dados foram obtidos entre setembro e novembro de 2025 por meio de um questionário online, disponibilizado pela plataforma Google Forms. Podiam participar cuidadores com 18 anos ou mais que fossem os responsáveis principais pelo cuidado de uma pessoa com até 6 anos de idade e diagnóstico confirmado de FC. Neste estudo, o uso de modulador CFTR corresponde ao uso do ETI, única terapia dessa categoria relatada pelos participantes.

A divulgação foi feita pelo Instituto Unidos pela Vida, organização sem fins lucrativos voltada à FC, por meio de suas redes sociais, canais institucionais e associações parceiras, buscando alcançar cuidadores de todas as regiões do país. Após aceitar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), os participantes responderam às perguntas de triagem e às seções do questionário.

O questionário foi organizado em três partes: (1) informações sociodemográficas dos participantes; (2) instrumentos validados para medir sobrecarga, produtividade e qualidade de vida, a **Zarit Burden Interview de 12 itens (ZBI-12)**, o Questionário de Comprometimento da Produtividade no Trabalho e nas Atividades na versão para Cuidadores (**WPAI:CG**) e o **EQ-5D-3L com Escala Visual Analógica (EVA)**; e (3) logística do cuidado, contemplando frequência de consultas, tempo de deslocamento, horas dedicadas ao cuidado por dia e gastos do próprio bolso com medicamentos ou procedimentos não cobertos pelo SUS.

Análise de Dados

Os dados foram organizados em planilhas e analisados com o apoio de ferramentas estatísticas, Microsoft Excel® e R. Para variáveis categóricas, os resultados são apresentados em frequências absolutas e percentuais; para variáveis contínuas, em mediana e intervalo interquartil.

Cada instrumento foi pontuado conforme suas próprias regras. O índice de utilidade do EQ-5D-3L foi calculado com os pesos de valoração do Reino Unido (devido a limitação técnica na implementação da tarifa brasileira durante o processamento dos dados); a EVA foi tratada como variável contínua; e os domínios do WPAI:CG foram convertidos em percentuais conforme o manual do instrumento.

Aspectos éticos

A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (Parecer n.º 7.879.811) e seguiu todas as normas éticas aplicáveis a estudos com seres humanos. A participação foi voluntária, com consentimento formal de todos os respondentes. O anonimato e a confidencialidade das informações foram garantidos ao longo de todo o processo.

RESULTADOS

Características Sociodemográficas

Participaram desta pesquisa **83 cuidadores de pessoas com fibrose cística até 6 anos de idade**. A análise do perfil sociodemográfico dos participantes permite delinear a persona predominante do cuidador de crianças com fibrose cística na primeira infância no Brasil. De forma geral, **o cuidado é exercido majoritariamente por mulheres, especialmente mães**, refletindo a centralização do cuidado familiar no núcleo materno. Trata-se, em sua maioria, de uma **mulher com aproximadamente 33 anos, casada, com ensino médio completo, renda familiar de até um salário mínimo e que frequentemente deixa o mercado de trabalho para dedicar-se integralmente às demandas de cuidado da criança**.

Os dados também demonstram que o cuidado na fibrose cística na primeira infância possui impacto importante sobre a vida profissional e social dos cuidadores, especialmente das mães, entre as quais menos da metade encontrava-se empregada no momento da pesquisa. Esse cenário sugere uma reorganização significativa da dinâmica familiar e financeira em função das necessidades contínuas de tratamento, acompanhamento e suporte exigidas pela doença. A Figura 1 apresenta as principais características sociodemográficas dos cuidadores participantes da pesquisa.

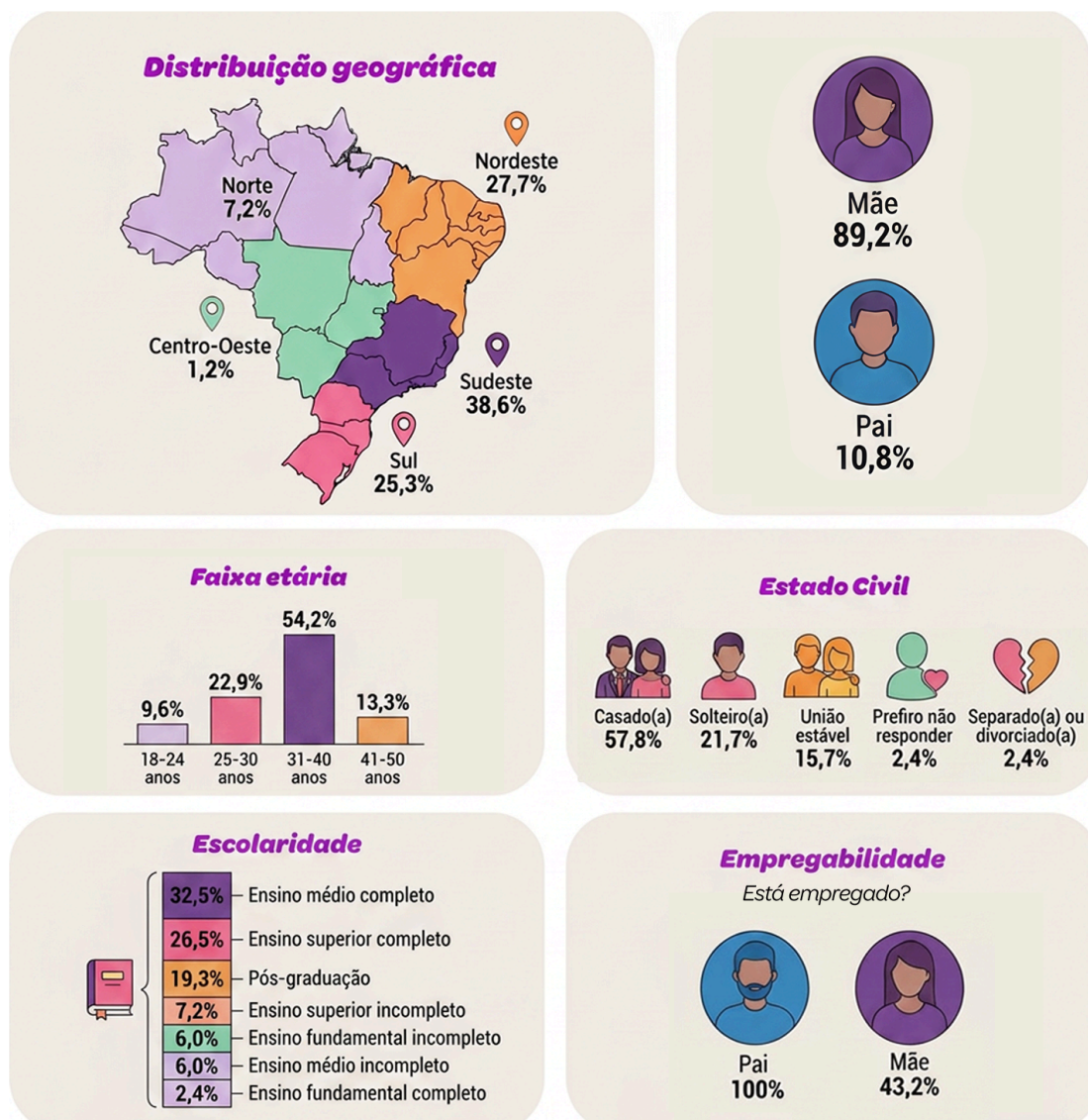


Figura 1 – Características sociodemográficas dos cuidadores de pessoas com fibrose cística na primeira infância

Impacto do Cuidado e Custos Indiretos na Primeira Infância

Além das demandas clínicas associadas à fibrose cística, os resultados demonstram um **impacto relevante na rotina dos cuidadores, especialmente relacionado ao tempo dedicado ao cuidado, deslocamentos para acompanhamento especializado e gastos diretos assumidos pelas famílias**. Observa-se que o cuidado na primeira infância exige dedicação diária significativa, além de deslocamentos frequentes até centros de referência, muitas vezes localizados em municípios distantes da residência dos participantes. A Tabela 1 apresenta os principais indicadores relacionados ao impacto indireto do cuidado entre cuidadores de crianças com fibrose cística até 6 anos.

Tabela 1. Indicadores relacionados ao impacto indireto do cuidado de crianças com fibrose cística na primeira infância

Indicador	Resultado
Tempo dedicado diretamente ao cuidado	3h45min por dia
Frequência de consultas no centro de referência	A cada 60 dias
Distância aproximada até o centro de referência (apenas ida)	112,6 km
Tempo de deslocamento até o centro de referência	2h18min
Tempo de permanência em consultas no centro de referência	3h51min
Gastos com medicações e suplementos (particular)	R\$ 434,66/mês

Carga do Cuidado

Inicialmente, foi avaliada a sobrecarga dos cuidadores de crianças com fibrose cística na primeira infância por meio do instrumento **Zarit Burden Interview (ZBI-12)**, amplamente utilizado para mensurar o impacto físico, emocional, social e financeiro associado ao cuidado contínuo.

Os resultados demonstraram **média de 20,2 pontos ($\pm 7,5$), indicando predominância de sobrecarga moderada entre os participantes**. De forma geral, **49,4% dos cuidadores apresentaram sobrecarga moderada e 18,1% sobrecarga severa**, totalizando 67,5% dos participantes com comprometimento clinicamente relevante relacionado ao cuidado.

Entre os principais fatores associados à sobrecarga destacam-se a **elevada dependência da criança** em relação ao cuidador, o **impacto financeiro** relacionado ao tratamento e a **dificuldade de conciliar o cuidado com outras responsabilidades cotidianas** (tabela 2). Em conjunto, os achados sugerem que a sobrecarga observada nessa população está predominantemente relacionada às demandas funcionais e à intensidade do cuidado exigido pela fibrose cística na primeira infância, mais do que a aspectos interpessoais negativos na relação cuidador-paciente.

Tabela 2. Média dos itens avaliados pelo instrumento ZBI-12 entre cuidadores de crianças com fibrose cística na primeira infância

Item	Média (0–4)
Dependência excessiva do paciente	3,31
Dificuldade financeira	2,66
Estresse com outras responsabilidades	2,41
Sobrecarga na rotina de cuidado	2,34
Sobrecarga geral (item global)	2,33
Desejo de vida diferente	1,70
Interferência na vida pessoal	1,60
Vida social afetada	1,45
Saúde do cuidador afetada	1,40
Falta de privacidade	0,90
Vergonha pelo comportamento do paciente	0,08
Raiva ou ressentimento	0,04

Os cuidadores também foram questionados sobre o **impacto das responsabilidades relacionadas ao cuidado na realização de atividades diárias**, como tarefas domésticas, lazer e autocuidado, utilizando escala de 0 a 10, na qual 0 representava “nenhum impacto” e 10 “impacto extremo”. A média observada foi de **5,8 pontos, indicando impacto moderado a elevado** das demandas de cuidado sobre a rotina diária dos participantes, reforçando os resultados obtidos no instrumento ZBI-12.

Qualidade de Vida

A qualidade de vida relacionada à saúde dos cuidadores foi avaliada por meio do **instrumento EQ-5D-3L, associado à escala visual analógica (VAS)**. A análise demonstrou redução da percepção de qualidade de vida entre os participantes, especialmente em aspectos emocionais e funcionais relacionados ao cuidado contínuo de crianças com fibrose cística na primeira infância. O **índice médio de utilidade foi de 0,762 (± 0,215)**, enquanto a percepção global de saúde avaliada pela **VAS apresentou média de 63,7** pontos. Em conjunto, os achados sugerem impacto relevante da rotina de cuidado sobre a qualidade de vida dos cuidadores, ainda que com preservação parcial das atividades físicas básicas.

A **dimensão ansiedade ou depressão apresentou o maior comprometimento entre os cuidadores**, seguida pela dimensão dor ou desconforto (tabela 3). Em contrapartida, mobilidade e cuidado pessoal permaneceram preservados para a maior parte da amostra, sugerindo que o impacto percebido pelos participantes está mais relacionado à sobrecarga emocional, psicológica e funcional do cuidado do que a limitações físicas propriamente ditas. Além disso, os **perfis de saúde mais frequentes evidenciam predominância de alterações relacionadas ao componente emocional**, isoladamente ou associadas a limitações funcionais e desconforto físico (tabela 4).

Tabela 3. Distribuição das respostas por dimensão do EQ-5D-3L entre cuidadores de crianças com fibrose cística na primeira infância

Dimensão	Sem problema (%)	Algum problema (%)	Problema extremo/incapaz (%)
Mobilidade	98,8%	1,2%	0,0%
Cuidado pessoal	97,6%	2,4%	0,0%
Atividades habituais	72,3%	26,5%	1,2%
Dor ou desconforto	55,4%	42,2%	2,4%
Ansiedade ou depressão	24,1%	66,3%	9,6%

Tabela 4. Perfis de saúde mais frequentes no EQ-5D-3L entre cuidadores de crianças com fibrose cística na primeira infância

Perfil	n	%	Utility
11112	21	25,3%	0,8480
11122	18	21,7%	0,7250
11111	14	16,9%	1,0000
11222	9	10,8%	0,6890
11212	7	8,4%	0,8120
11123	4	4,8%	0,2910
Demais perfis	10	12%	–

Em paralelo, os cuidadores também foram questionados sobre a **autopercepção do impacto emocional relacionado ao cuidado** com a criança com fibrose cística, utilizando escala de 1 a 5, na qual 1 representava “nenhum impacto” e 5 “impacto muito elevado”. A média observada foi de **3,7 pontos, sugerindo percepção importante de impacto emocional** associado à rotina de cuidado na primeira infância.

Impacto na Produtividade dos Cuidadores

O impacto do cuidado sobre a produtividade e as atividades laborais dos cuidadores foi avaliado por meio do instrumento **WPAI:CG**. Os resultados evidenciam comprometimento importante da produtividade entre os participantes economicamente ativos, especialmente relacionado à redução do desempenho durante o período de trabalho.

O **presenteísmo foi o componente de maior impacto**, indicando **redução significativa da produtividade** mesmo entre cuidadores que permaneceram ativos em suas atividades profissionais. Além disso, os resultados demonstram **prejuízo relevante no desempenho ocupacional global**, refletindo o impacto contínuo das demandas relacionadas ao cuidado de crianças com fibrose cística na primeira infância.

Embora o **absenteísmo tenha apresentado menor magnitude em comparação ao presenteísmo**, observou-se elevada variabilidade entre os participantes, incluindo **casos de afastamento total do trabalho durante a semana avaliada**. Em conjunto, os achados sugerem que o impacto do cuidado ultrapassa as dimensões emocionais e de qualidade de vida, alcançando também aspectos econômicos e produtivos relevantes na rotina dos cuidadores. A Tabela 5 apresenta os resultados descritivos do WPAI:CG relacionados ao absenteísmo, presenteísmo e prejuízo geral no trabalho entre os participantes da pesquisa.

Tabela 5. Resultados do WPAI:CG relacionados ao impacto do cuidado na produtividade laboral de cuidadores de crianças com fibrose cística na primeira infância

Domínio	Média	DP
Absenteísmo	17,7%	19,9%
Presenteísmo	41,5%	29,4%
Prejuízo geral no trabalho	49,6%	31,3%

Perfil Clínico das Crianças com Fibrose Cística na Primeira Infância

Em relação ao perfil das crianças incluídas na pesquisa, observou-se predominância de pacientes entre 2 e 6 anos de idade, do sexo feminino e com presença de pelo menos uma mutação F508del. Além disso, os resultados evidenciam elevada frequência de sintomas gastrointestinais e respiratórios recorrentes, reforçando a complexidade clínica da fibrose cística já nos primeiros anos de vida. Os principais resultados relacionados às características clínicas dos pacientes estão apresentados abaixo:

- **61,4% das crianças tem entre 2 e 6 anos de idade;**
- **38,6%** tem até 2 anos de idade e 57% dos pacientes são do sexo feminino;
- **45% apresentam duas mutações F508del;**
- **37% apresentam uma mutação F508del;**
- 18% não apresentam mutação F508del;
- **82% dos cuidadores relataram** que a criança apresenta semanalmente **sintomas gastrointestinais**, como diarreia, dor abdominal, distensão abdominal ou dificuldade para evacuar, considerando os últimos 30 dias;
- **76% relataram** ocorrência semanal de **sintomas respiratórios**, como tosse, chiado no peito, falta de ar ou presença de secreção pulmonar.

A análise dos tratamentos utilizados pelas crianças com fibrose cística na primeira infância demonstra elevada **complexidade terapêutica** e necessidade de **manejo multidisciplinar** contínuo. Observa-se **predominância do uso de enzimas pancreáticas, vitaminas lipossolúveis e suplementação nutricional**, além de frequência relevante de terapias respiratórias, antibióticos e medicações inalatórias, refletindo a carga terapêutica associada ao manejo clínico da doença nos primeiros anos de vida. A Tabela 6 apresenta os **principais medicamentos e terapias** utilizados pelas crianças participantes da pesquisa.

Tabela 6 – Principais medicamentos utilizados pelas pessoas com FC na primeira infância

Tratamento/medicação	%
Enzimas pancreáticas	65,1%
Vitaminas lipossolúveis	51,8%
Suplemento nutricional (ex: suplemento hipercalórico)	44,6%
Broncodilatador (ex: salbutamol)	30,1%
Mucolítico (ex: dornase alfa)	30,1%
Antibiótico inalatório (ex: tobramicina)	22,9%
Antibiótico oral ou injetável de uso contínuo	15,7%
Corticoide inalatório	12,0%
Outros medicamentos	20,5%

Uso de Moduladores na Primeira Infância

Quando questionados sobre o uso de moduladores da CFTR, **12% dos cuidadores** relataram que a criança **utilizava a combinação elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI)**. Entre os usuários da terapia, **50% relataram tempo de uso de até 6 meses**, 40% entre 6 meses e 1 ano e 10% utilização superior a 1 ano.

De forma geral, os relatos dos cuidadores **sugerem percepção positiva em relação ao uso dos moduladores**, especialmente quanto **à rotina clínica e aos sintomas apresentados pelas crianças**. Os resultados relacionados à percepção dos cuidadores sobre o impacto do uso dos moduladores encontram-se apresentados nos gráficos 1 e 2.

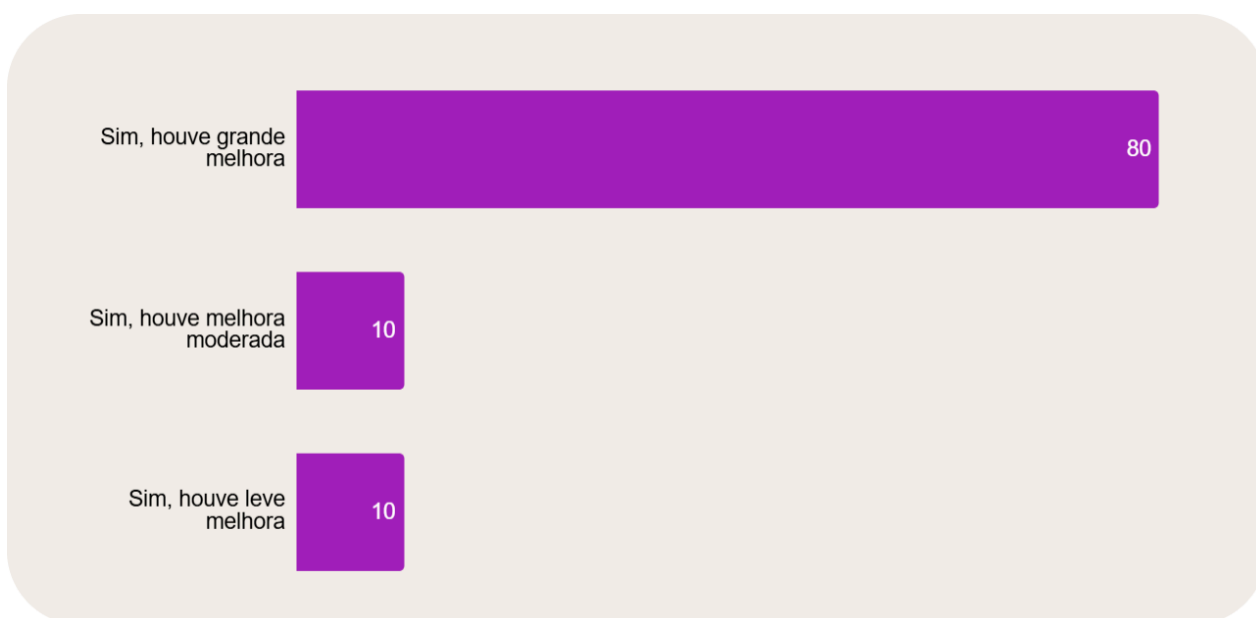


Gráfico 1 - Percepção dos cuidadores sobre o impacto do ETI nos sintomas respiratórios de crianças com fibrose cística na primeira infância

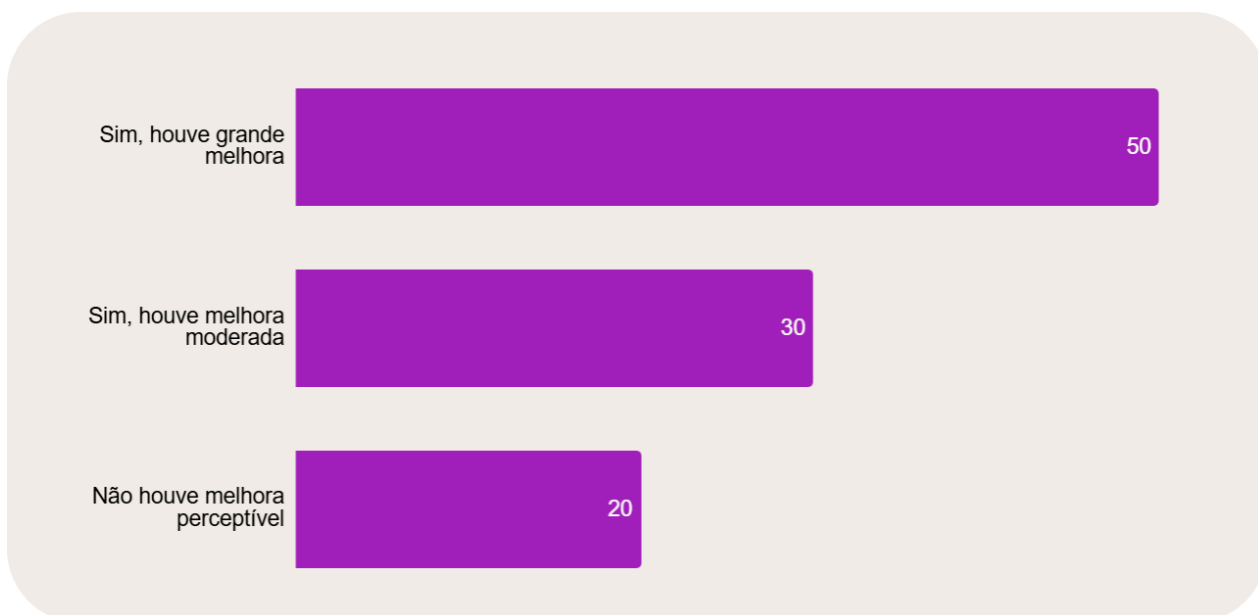


Gráfico 2 - Percepção dos cuidadores sobre o impacto do ETI nos sintomas gastrointestinais de crianças com fibrose cística na primeira infância

Entre os cuidadores de crianças em uso de ETI, as **principais melhorias percebidas estiveram relacionadas à redução dos sintomas respiratórios**, aumento da disposição no dia a dia e melhora do estado nutricional. A Tabela 7 apresenta os **principais benefícios percebidos pelos cuidadores** após o início do uso da terapia moduladora.

Tabela 7. Principais percepções de melhora relatadas pelos cuidadores após o uso de ETI em crianças com fibrose cística na primeira infância

Sintoma/percepção de melhora	n
Redução da tosse e dos sintomas respiratórios	8
Aumento da disposição e energia no dia a dia	6
Melhora no ganho de peso ou estado nutricional	6
Melhora na qualidade do sono	5
Diminuição da necessidade de antibióticos	4

Os resultados relacionados à **percepção global** dos cuidadores sobre o uso de ETI demonstram **impacto amplamente positivo na qualidade de vida das crianças com fibrose cística**. Entre os participantes que relataram uso da terapia, a maioria absoluta descreveu melhora importante após o início do tratamento.

90%

dos cuidadores relataram que o uso de ETI melhorou muito a qualidade de vida da criança com fibrose cística

Além disso, 10% relataram melhora moderada, sem registros de percepção de ausência de benefício ou piora da qualidade de vida após o início do tratamento modulador.

Ao avaliar a **ocorrência de infecções que exigiram uso de antibióticos no último mês**, observou-se diferença entre crianças em uso e sem uso de moduladores da CFTR. Entre os pacientes **sem uso de modulador, mais da metade apresentou infecções com necessidade de antibioticoterapia** no período avaliado. Já entre aqueles em uso de ETI, observou-se menor frequência de episódios infecciosos com necessidade de antibióticos.

Os principais resultados observados foram:

- Entre as crianças **sem uso de modulador**:
 - o **58% apresentaram infecção com necessidade de uso de antibiótico no último mês;**
- Entre as crianças em **uso de ETI**:
 - o **30% apresentaram infecção com necessidade de uso de antibiótico no último mês;**

De forma geral, os resultados relacionados ao uso de ETI **sugerem percepção positiva dos cuidadores em diferentes dimensões da vida das crianças com fibrose cística na primeira infância**. Foram observadas melhorias relacionadas aos sintomas respiratórios, disposição no dia a dia, estado nutricional e qualidade do sono, além de menor frequência de infecções com necessidade de antibioticoterapia entre os usuários da terapia. Adicionalmente, a maioria dos cuidadores relatou **melhora importante na qualidade de vida após o início do tratamento**, reforçando o potencial impacto clínico e funcional dos moduladores da CFTR na rotina das crianças e de suas famílias.

Comparação da Carga do Cuidado entre Cuidadores de Crianças com e sem Uso de ETI

Com a finalidade de identificar **possíveis diferenças na carga do cuidado** entre cuidadores de crianças **com e sem uso de ETI**, foi realizada **análise comparativa dos escores do ZBI-12 entre os grupos**.

Os resultados **demonstraram menores escores médios de sobrecarga entre cuidadores de crianças em uso de ETI** quando comparados ao grupo sem uso de moduladores. Os principais resultados observados foram:

- Cuidadores de crianças **sem uso de moduladores apresentaram média de 20,63 pontos no ZBI-12;**
- Entre cuidadores de crianças em **uso de ETI, a média observada foi de 17,20 pontos;**
- A proporção de cuidadores com **sobrecarga moderada a severa** foi de **71,2% no grupo sem modulador;**
- Entre usuários de **ETI, 40,0% apresentaram sobrecarga moderada a severa;**

Os resultados sugerem menor carga do cuidado entre cuidadores de crianças em uso da terapia moduladora. A Tabela 8 apresentam os resultados comparativos por item do **ZBI-12 entre cuidadores de crianças com e sem uso de ETI.**

Item	Sem uso de ETI	Uso de ETI	Δ
Dependência excessiva	3,34	3,10	+0,24
Dificuldade financeira	2,69	2,50	+0,19
Estresse com responsabilidades	2,41	2,40	+0,01
Sobrecarga geral	2,40	1,80	+0,60
Sobrecarga na rotina	2,36	2,20	+0,16
Deseja vida diferente	1,80	1,00	+0,80
Vida social afetada	1,53	0,80	+0,73
Saúde afetada	1,47	0,90	+0,57
Atrapalha vida pessoal	1,66	1,20	+0,46
Sem privacidade	0,90	0,90	+0,00
Vergonha comportamento	0,04	0,40	-0,36
Raiva/ressentimento	0,04	0,00	+0,04

Além da **redução global dos escores de sobrecarga**, as maiores **diferenças** entre os grupos foram observadas em **aspectos psicossociais relacionados ao cuidado**, especialmente nos itens associados ao desejo de ter uma vida diferente, impacto na vida social, percepção geral de sobrecarga e impacto na saúde do cuidador, todos mais elevados entre cuidadores de crianças sem uso de moduladores.

Em conjunto, os **achados sugerem potencial impacto positivo do uso de moduladores não apenas sobre aspectos clínicos da fibrose cística, mas também sobre a experiência e a carga do cuidado percebida pelas famílias na primeira infância.**

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados deste relatório demonstram que o **cuidado de crianças com fibrose cística na primeira infância** está associado a **impacto relevante e multidimensional** na vida dos cuidadores e das famílias. Além da **elevada carga clínica da doença já nos primeiros anos de vida**, observou-se importante **comprometimento emocional, funcional, social e produtivo relacionado à rotina contínua de cuidado**.

A predominância do **cuidado exercido por mães**, frequentemente **afastadas parcial ou totalmente do mercado de trabalho**, evidencia a centralização das responsabilidades de cuidado no núcleo familiar e o impacto direto da doença sobre a **dinâmica social e financeira das famílias**. Além disso, a **necessidade frequente de deslocamentos** até centros especializados, o **tempo dedicado diariamente ao cuidado** e os **gastos particulares** com medicamentos e suplementos reforçam a magnitude dos custos indiretos associados à fibrose cística na primeira infância.

Os **instrumentos aplicados** demonstraram **elevada sobrecarga dos cuidadores, comprometimento relevante da qualidade de vida e redução da produtividade laboral**, especialmente em dimensões relacionadas à **ansiedade, sobrecarga funcional** e dificuldade de conciliar o cuidado com outras responsabilidades cotidianas. Em conjunto, os achados reforçam que o impacto da fibrose cística ultrapassa as manifestações clínicas da doença, alcançando de forma importante a vida dos cuidadores.

Os resultados relacionados ao **uso de ETI sugerem potencial benefício não apenas sobre aspectos clínicos das crianças, mas também sobre a experiência do cuidado percebida pelas famílias**. Observou-se percepção positiva relacionada à **qualidade de vida, melhora de sintomas respiratórios, disposição e estado nutricional**, além de tendência **de menor sobrecarga entre cuidadores** de crianças em uso da terapia moduladora.

Embora o **número de crianças em uso de moduladores ainda seja reduzido nesta amostra**, os achados apresentados **contribuem para ampliar a compreensão sobre a jornada do cuidado na fibrose cística na primeira infância, trazendo evidências de mundo real sobre o impacto da doença e do tratamento na vida das famílias brasileiras**. Esses resultados reforçam a importância de estratégias de cuidado integral, acesso ao tratamento e suporte às famílias, considerando não apenas os desfechos clínicos da criança, mas também a carga física, emocional e social associada ao cuidado contínuo.

REFERÊNCIAS

1. Shteinberg M, Haq IJ, Polineni D, Davies JC. Cystic fibrosis. *The Lancet*. 2021;397(10290):2195-2211. doi:10.1016/S0140-6736(20)32542-3
2. Ratjen F, Bell SC, Rowe SM, Goss CH, Quittner AL, Bush A. Cystic fibrosis. *Nat Rev Dis Primer*. 2015;1(1):15010. doi:10.1038/nrdp.2015.10
3. Elborn JS. Cystic fibrosis. *The Lancet*. 2016;388(10059):2519-2531. doi:10.1016/S0140-6736(16)00576-6
4. Morrison CB, Markovetz MR, Ehre C. Mucus, mucins, and cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol*. 2019;54(S3). doi:10.1002/ppul.24530
5. Rey MM, Bonk MP, Hadjiliadis D. Cystic Fibrosis: Emerging Understanding and Therapies. *Annu Rev Med*. 2019;70(1):197-210. doi:10.1146/annurev-med-112717-094536
6. Keogh RH, Szczesniak R, Taylor-Robinson D, Bilton D. Up-to-date and projected estimates of survival for people with cystic fibrosis using baseline characteristics: A longitudinal study using UK patient registry data. *J Cyst Fibros*. 2018;17(2):218-227. doi:10.1016/j.jcf.2017.11.019
7. Maciel LMZ, Magalhães PKR, Ciampo IRLD, et al. The first five-year evaluation of cystic fibrosis neonatal screening program in São Paulo State, Brazil. *Cad Saúde Pública*. 2020;36(10):e00049719. doi:10.1590/0102-311x00049719
8. Athanazio RA, Silva Filho LVRFD, Vergara AA, et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. *J Bras Pneumol*. 2017;43(3):219-245. doi:10.1590/s1806-37562017000000065
9. Grupo Brasileiro de Estudos em Fibrose Cística. Brazilian Cystic Fibrosis Registry 2023 (REBRAFC). São Paulo: GBEFC; 2023. Available from: https://portalgbefc.org.br/ckfinder/userfiles/files/REBRAFC_2023.pdf
10. Jaques R, Shakeel A, Hoyle C. Novel therapeutic approaches for the management of cystic fibrosis. *Multidiscip Respir Med*. 2020;15. doi:10.4081/mrm.2020.690
11. Allen L, Allen L, Carr SB, et al. Future therapies for cystic fibrosis. *Nat Commun*. 2023;14(1):693. doi:10.1038/s41467-023-36244-2
12. Rafeeq MM, Murad HAS. Cystic fibrosis: current therapeutic targets and future approaches. *J Transl Med*. 2017;15(1):84. doi:10.1186/s12967-017-1193-9
13. Daly C, Ruane P, O'Reilly K, Longworth L, Vega-Hernandez G. Caregiver burden in cystic fibrosis: a systematic literature review. *Ther Adv Respir Dis*. 2022;16:17534666221086416. doi:10.1177/17534666221086416
14. Fitzgerald C, George S, Somerville R, Linnane B, Fitzpatrick P. Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros*. 2018;17(1):125-131. doi:10.1016/j.jcf.2017.08.016
15. Dagenais R, Su V, Quon B. Real-World Safety of CFTR Modulators in the Treatment of Cystic Fibrosis: A Systematic Review. *J Clin Med*. 2020;10(1):23. doi:10.3390/jcm10010023
16. Habib ARR, Kajbafzadeh M, Desai S, Yang CL, Skolnik K, Quon BS. A Systematic Review of the Clinical Efficacy and Safety of CFTR Modulators in Cystic Fibrosis. *Sci Rep*. 2019;9(1):7234. doi:10.1038/s41598-019-43652-2
17. Lopes-Pacheco M. CFTR Modulators: The Changing Face of Cystic Fibrosis in the Era of Precision Medicine. *Front Pharmacol*. 2020;10:1662. doi:10.3389/fphar.2019.01662
18. Lopes-Pacheco M, Pedemonte N, Veit G. Discovery of CFTR modulators for the treatment of cystic fibrosis. *Expert Opin Drug Discov*. 2021;16(8):897-913. doi:10.1080/17460441.2021.1912732
19. Bacalhau M, Camargo M, Magalhães-Ghiotto GAV, Drumond S, Castelletti CHM, Lopes-Pacheco M. Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor: A Life-Changing Triple Combination of CFTR Modulator Drugs for Cystic Fibrosis. *Pharmaceuticals*. 2023;16(3):410. doi:10.3390/ph16030410
20. Oliveira VSB, Amaral MB, Camargo M, Lopes-Pacheco M. Building lay society knowledge and education for health technology assessment and policy engagement: case of CFTR modulator access in Brazil. *Healthcare (Basel)*. 2025;13(16):1996. doi:10.3390/healthcare13161996

Fortaleça o trabalho do Unidos pela Vida!

Faça uma doação em unidospelavida.org.br/doe ou escaneando o QRCode abaixo:



Transferência Bancária

Beneficiário **Instituto Unidos pela Vida**

Banco **Itaú (341)**

Agência **1568**

Conta Corrente **25203-3**

CNPJ **14 850.355/0001-84**

PIX

Chave CNPJ **14.850.355/0001-84**

Entre em contato conosco

(41) 99630-0022 | contato@unidospelavida.org.br



Realização:



INSTITUTO
Unidos pela Vida