

Fibrose cística — da triagem neonatal ao seguimento

Triagem neonatal positiva, teste do suor e genética CFTR, seguimento compartilhado com o centro de referência (nutrição, enzimas, sal, vacinas), exacerbações e quando internar, *Pseudomonas* e moduladores de CFTR no SUS, segundo o PCDT do Ministério da Saúde 2024 e a SBP

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

A fibrose cística (FC) é autossômica recessiva, causada por variantes do gene **CFTR**, com incidência estimada de **1 em 10.000 nascidos vivos** no Brasil (SBP 2023). A suspeita vem do **teste do pezinho: tripsinogênio imunorreativo (TIR) elevado em duas dosagens, a segunda até 30 dias de vida** (PCDT/MS 2024). A triagem **não confirma nem exclui** a doença; a confirmação é pelo **teste do suor** (cloreto ≥ 60 mmol/L positivo; **30–59** inconclusivo; **< 30** negativo) e pela **análise completa do CFTR**. Triagem positiva, íleo meconial, clínica sugestiva ou irmão com FC: **centro de referência sem demora** (🟡). O tratamento é do centro multiprofissional; o pediatra mantém a puericultura, vigia o crescimento (meta $\geq p50$), garante vacinas, sal e enzimas e reconhece cedo a exacerbação. **SpO₂ < 92%, desconforto respiratório, lactente prostrado ou desidratado, hemoptise volumosa, dor torácica súbita com dispneia ou vômitos com distensão abdominal = pronto-socorro** (🔴). Os moduladores de CFTR estão no SUS a partir de 6 anos.

1. O que é e como se apresenta

A disfunção da CFTR (canal de cloreto) espessa as secreções de vias aéreas, pâncreas, fígado e intestino e aumenta o sal do suor. A doença pulmonar (infecção crônica, bronquiectasias) domina a morbimortalidade.

Genética: cerca de 300 variantes causam FC. No Brasil, a **F508del** varia muito (cerca de 50% dos alelos em São Paulo e 8% na Bahia), e as cinco variantes mais comuns no mundo explicam só 56% dos casos; por isso o PCDT recomenda **sequenciamento completo do CFTR**, não painéis. O genótipo prevê a insuficiência pancreática e define o acesso aos moduladores.

Quando pedir teste do suor (PCDT/MS 2024):

- **Respiratório:** tosse e sibilância persistentes, pneumonias de repetição, *Pseudomonas aeruginosa* ou gram-negativo atípico na cultura, aspergilose broncopulmonar alérgica, bronquiectasias sem causa, pólipos nasais, baqueteamento digital.
- **Digestivo:** **íleo meconial** (primeira manifestação em 15–20%), obstrução intestinal distal, prolapso retal, esteatorreia, pancreatite de repetição, hepatopatia.
- **Nutricional:** déficit de crescimento, deficiência de vitaminas A, D, E e K.
- **Perda de sal:** **desidratação hiponatrêmica com alcalose metabólica hipoclorêmica** no lactente, às vezes sem perdas aparentes, sobretudo no calor; "suor salgado".
- **Outros:** azoospermia obstrutiva; parente de primeiro grau com FC.

Cerca de **85% têm insuficiência pancreática**. A mediana de idade ao diagnóstico no Brasil é de **4 meses** pela triagem e de **4 anos** pelo quadro clínico (PCDT) — "pezinho normal" não afasta FC.

Casos inconclusivos (CRMS/CFSPID): triagem positiva com suor < 30 mmol/L e duas variantes (no máximo uma causadora), ou suor de 30–59 mmol/L com uma ou nenhuma variante causadora. A maioria fica assintomática, mas parte evolui para FC: seguimento no centro, repetição do suor e aconselhamento genético.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
 Leve	FC ou CFSPID acompanhada no centro; sem sintomas novos; peso, estatura ou IMC $\geq$ p50; SpO ₂ $\geq$ 95%; boa adesão	Seguimento compartilhado: puericultura e vacinas com o pediatra; centro 3–4 vezes ao ano, com cultura respiratória a cada consulta (intervalo máximo de 3 meses — PCDT)
 Moderada	Triagem positiva ou suspeita clínica; suor inconclusivo; exacerbação leve (mais tosse ou secreção, menos apetite, sem desconforto, SpO ₂ $\geq$ 95%); novo isolamento de <i>Pseudomonas</i> ; queda de percentil; SpO ₂ 92–94%	Suspeita: encaminhamento prioritário para teste do suor o quanto antes . Exacerbação: cultura e contato com o centro no mesmo dia , antibiótico guiado pela última cultura, reavaliação em 24–48 h . SpO ₂ 92–94%: avaliação em serviço no mesmo dia
 Grave	SpO ₂ < 92% , desconforto respiratório, cianose, prostração; lactente com vômitos, apatia ou desidratação (hiponatremia, alcalose hipoclorêmica); hemoptise volumosa; dor torácica súbita com dispneia (pneumotórax); vômitos biliosos, distensão e parada de fezes; sem resposta ao antibiótico oral em 48–72 h	Pronto-socorro/internação , avisando o centro: oxigênio, acesso venoso, eletrólitos e gasometria, soro fisiológico no desidratado, antibiótico venoso conforme cultura; transporte com oxigênio

Fatores de risco que elevam a gravidade:

- Lactente (a AEP pede limiar baixo para tratar a exacerbação no lactente); diagnóstico tardio.
- Desnutrição, insuficiência pancreática, hepatopatia, diabetes relacionado à FC (TOTG anual a partir de 10 anos — PCDT).
- Infecção crônica por *P. aeruginosa*, MRSA ou complexo *Burkholderia cepacia*; aspergilose broncopulmonar alérgica.
- VEF1 em queda, exacerbações frequentes, tabagismo passivo; calor, febre ou diarreia sem reposição de sal.

3. Diagnóstico no consultório

Triagem neonatal positiva (PCDT/MS 2024). Primeira dosagem de TIR no pezinho; se elevada, **segunda coleta obrigatória até 30 dias**. Duas elevadas = convocação para teste do suor. O pediatra:

- Garante a **segunda coleta** e o comparecimento ao teste do suor — a perda de seguimento é a principal falha.
- Explica que há **muitos falsos-positivos** (baixo peso, hipóxia, infecção, estresse neonatal).
- Lembra que a triagem negativa **não exclui**: o **íleo meconial** frequentemente tem TIR normal e **sempre** exige teste do suor e centro.

Teste do suor — iontoforese por pilocarpina e **dosagem quantitativa de cloreto**, em laboratório com controle de qualidade. Exige **mais de 2 semanas de vida e peso > 3 kg**; adiar em doença aguda grave, desidratação, edema ou dermatite extensa (PCDT).

CLORETO NO SUOR	INTERPRETAÇÃO	CONDUTA
≥ 60 mmol/L	Positivo (AEP exige 2 testes)	Genética CFTR e seguimento no centro
30–59 mmol/L	Inconclusivo	Centro; genética; repetir o teste
< 30 mmol/L	Negativo	Com clínica sugestiva, genética pode ser feita

- **Condutividade** é só triagem: ≥ 50 mmol/L exige o teste quantitativo.

Genética CFTR para todo suor positivo ou inconclusivo, inclusive nos já confirmados.

Exames que o pediatra pode pedir enquanto encaminha: eletrólitos e gasometria venosa, radiografia de tórax, **elastase fecal** (< 200 µg/g sugere insuficiência pancreática; < 100 µg/g, grave — SBP 2021), cultura de secreção respiratória.

Diagnóstico diferencial que não pode passar: discinesia ciliar, imunodeficiência, aspiração e corpo estranho; doença celíaca e alergia à proteína do leite de vaca; Hirschsprung; Shwachman-Diamond; tuberculose.

4. Tratamento e seguimento

Do centro (PCDT/MS 2024): prescrição de enzimas, mucolíticos, antibióticos inalatórios e moduladores; fisioterapia respiratória diária; nutricionista; culturas seriadas; espirometria a partir de 5 anos (no mínimo 2 vezes ao ano); TOTG anual a partir de 10 anos; densitometria a partir de 8–10 anos; aconselhamento genético; transição para adultos.

Do pediatra:

- **Crescimento:** meta de **peso e comprimento ≥ p50** até 2 anos e **IMC ≥ p50** de 2 a 18 anos (SBP 2021; PCDT). Entre p10 e p50 ou em queda, avisar o centro; **< p10** ou perda de 2

percentis indica terapia enteral. Dieta com **110–200% da energia recomendada**, 35–40% em gordura, 1,5–2 vezes a proteína; **aleitamento materno exclusivo até 6 meses**, com enzimas se houver insuficiência pancreática.

- **Adesão:** enzimas antes de refeições e lanches, sal, vitaminas, fisioterapia, **higienização diária do nebulizador**.
- **Ambiente livre de tabaco** e cigarro eletrônico.
- **Vacinas:** calendário completo, **influenza anual a partir de 6 meses** (e na família), pneumocócica, **hepatites A e B** (PCDT); esquemas especiais nos **CRIE**; **nirsevimabe** no SUS para menores de 2 anos com FC na sazonalidade do VSR.

Medicamentos (prescrição e ajuste pelo centro):

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO
Pancreatina (10.000 e 25.000 UI de lipase)	< 12 meses: 2.000–4.000 UI de lipase por 120 mL de leite; 1–4 anos: 1.000 UI/kg/refeição; > 4 anos: 500 UI/kg/refeição	Antes de refeições e lanches	Contínua	Máx. 2.500 UI/kg/refeição ou 10.000 UI/kg/dia (colonopatia fibrosante). Microesferas inteiras em leite ou purê de maçã, sem triturar. Ref.: SBP 2021 (PCDT: 500–1.000 UI/kg/refeição)
Cloreto de sódio oral	Lactente em aleitamento materno (0–6 meses): 1–2 mmol/kg/dia; > 4 mmol/kg/dia no calor, febre, vômitos, diarreia	Fracionado no dia, diluído	Contínuo no lactente; na criança maior, sal na comida e reforço no calor e no esporte	1 g de sal = 17 mEq; sódio urinário < 10 mmol/L = depleção. Ref.: SBP 2021 (PCDT: 2,5 mEq/kg/dia até 2 anos)
Vitamina D3	0–12 meses: 400–500 UI/dia; 1–10 anos: 800–1.000; > 10 anos: 800–2.000 (dose inicial)	1x/dia, com enzima	Contínua	Meta de 25(OH)D ≥ 20 ng/mL; vitaminas A, E e K conforme níveis anuais. Ref.: SBP 2021
Solução salina hipertônica 3–7%	4 mL inalados	2x/dia	Contínua	1ª dose supervisionada; broncodilatador antes se houver broncoespasmo. Ref.: PCDT 2024
Alfadornase	2,5 mg inalados	1x/dia	Contínua	≥ 6 anos; < 6 anos se sintomas persistentes ou bronquiectasias. Ref.: PCDT 2024
Tobramicina inalatória	300 mg	12/12 h	Erradicação 28 dias (até 56–84); crônica 28 dias com e 28 sem	Contraindicada na asma. Ref.: PCDT 2024
Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor	6–11 anos < 30 kg: 2 comp. de	Manhã e noite (cerca	Contínua	SUS: ≥ 6 anos com ao menos uma

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO
	50/25/37,5 mg + ivacaftor 75 mg à noite; ≥ 30 kg ou ≥ 12 anos: 2 comp. de 100/50/75 mg + ivacaftor 150 mg à noite	de 12/12 h), com gordura		F508del. Ref.: PCDT 2024 (Quadro 3) e bula
Ivacaftor	150 mg	12/12 h	Contínua	SUS: ≥ 6 anos, ≥ 25 kg, mutação de <i>gating</i> (G551D e outras 8). Ref.: PCDT 2024

Enzimas, sal e vitaminas seguem a SBP 2021 (regra do site: SBP primeiro); os demais itens, o PCDT/MS 2024, por falta de documento da SBP.

Pseudomonas aeruginosa: o **primeiro isolamento** exige **erradicação**, mesmo sem sintomas: tobramicina inalatória 28 dias (repetível até 56–84) ou colistimetato inalatório com ciprofloxacino oral; venoso em casos selecionados. Infecção **crônica** (3 ou mais culturas positivas em 6 meses — PCDT): supressão inalatória contínua ou em meses alternados. Esquemas e doses do ciprofloxacino ficam com o centro.

Moduladores de CFTR no SUS (setembro de 2026):

- **Ivacaftor**: incorporado (Conitec 2020) para ≥ 6 anos, ≥ 25 kg e mutação de *gating*.
- **Eleacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI)**: no **PCDT de 2024 (Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 5)** para ≥ 6 anos com pelo menos uma F508del.
- A Anvisa registrou o ETI para variantes raras a partir de 6 anos (março de 2025) e para **2 a 5 anos** com F508del (setembro de 2025); a Conitec deu **recomendação preliminar desfavorável** a ambas (consultas públicas nº 43 e 48, 2026) e a **decisão final estava pendente** no fechamento deste texto.
- **Monitoramento (PCDT)**: hemograma, função hepática, CPK e TP antes e **aos 30 dias**; **teste do suor entre 3 e 12 meses**; suspender temporariamente se ALT/AST > 5 vezes o limite superior (ou AST > 3 vezes com bilirrubina > 2 vezes). Com modulador, enzimas e alfadornase podem ser reduzidas — só pelo centro.

O que não fazer:

- Excluir FC por condutividade ou "pezinho normal" diante de clínica sugestiva.
- Triturar as microesferas ou passar de 10.000 UI de lipase/kg/dia.
- Usar corticoide inalatório como anti-inflamatório da FC (NICE) ou ácido ursodesoxicólico na hepatopatia da FC (PCDT: não recomendado).

- Prescrever **claritromicina, eritromicina, azóis, rifampicina, carbamazepina, fenitoína ou fenobarbital** a quem usa modulador sem falar com o centro (interações via CYP3A).
- Tratar exacerbação sem colher cultura e avisar o centro.

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

Critérios (●):

- SpO2 < **92%**, desconforto respiratório, cianose, sonolência ou prostração (SpO2 92–94%: avaliação no mesmo dia).
- **Lactente** com apatia, vômitos, recusa alimentar ou desidratação — suspeitar de **desidratação hiponatrêmica com alcalose hipoclorêmica**, sobretudo no calor.
- **Hemoptise** além de raías de sangue; **dor torácica súbita com dispneia** (pneumotórax).
- **Vômitos biliosos, distensão, dor em cólica e parada de fezes** (íleo meconial, obstrução intestinal distal).
- Exacerbação **sem melhora após 48–72 h de antibiótico oral** ou impossibilidade de tratar em casa: internação para **antibiótico venoso** (duas classes se *Pseudomonas* crônica — NICE) e fisioterapia intensiva.

Como encaminhar:

1. Oxigênio para manter SpO2 ≥ 94%; aspirar vias aéreas superiores no lactente.
2. Desidratado: acesso venoso e **soro fisiológico 0,9%**, com sódio, cloro, potássio e gasometria.
3. Colher **cultura respiratória** antes do antibiótico e informar a **última cultura e o antibiograma**.
4. **Avisar o centro** e enviar genótipo, medicamentos (inclusive modulador), culturas, peso e VEF1 basais.
5. Suspeita de obstrução intestinal: jejum, sonda gástrica aberta e avaliação cirúrgica.
6. Transporte com oxigênio e acompanhante.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Pezinho alterado **ainda não é o diagnóstico**, mas o exame do suor precisa ser feito **o quanto antes**."
- "Enzimas **antes de toda refeição e lanche**, inclusive no leite do bebê. Fezes gordurosas ou bebê sem ganhar peso: avise o centro."
- "O bebê **perde sal no suor**: dê o sal receitado todo dia e **aumente no calor, na febre, na diarreia e no exercício**, como o centro orientar, com mais líquido."

- "Fisioterapia e inalações todos os dias, mesmo bem; **lave e desinfete o nebulizador.**"
- "Ninguém fuma perto da criança. Remédio novo? **Pergunte se combina com o modulador.**"
- **Centro no mesmo dia se:** mais tosse ou catarro, catarro mais verde, cansaço, falta de apetite, perda de peso, febre.
- **Pronto-socorro se:** respiração rápida ou com esforço, lábios roxos, sangue na tosse, dor forte no peito com falta de ar, bebê mole ou vomitando, pouca urina, barriga inchada com vômitos verdes.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Triagem e diagnóstico	Valoriza triagem e diagnóstico precoce	TIR/TIR até 30 dias; suor $\geq$ 60; 30–59 inconclusivo; sequenciamento	Sem posição específica localizada	TIR, depois suor e genética	TIR/TIR, TIR/ADN ou ADN/TIR; suor $\geq$ 60 em 2 testes	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Nutrição e sal	Meta $\geq$ p50; li-pase por idade; sal 1–2 mmol/kg/dia no lactente	Meta $\geq$ p50; sal 2,5 mEq/kg/dia até 2 anos	Sem posição específica localizada	Nutricionista especializado	—	—	—	Segue o NICE
Profilaxia anti- <i>S. aureus</i>	Sem posição	Não prevista	—	Flucloxacilina até 3 anos (até 6)	Controversa	—	—	Segue o NICE
<i>Pseudomonas</i>	Sem posição	Erradicar com inalatório (28–84 dias)	—	Erradicar: oral ou venoso + inalatório	Erradicar: inalatório $\pm$ ciprofloxacino	—	—	Segue o NICE
Moduladores	Nota técnica favorável ao ETI (2023)	ETI e ivacaftor $\geq$ 6 anos	—	ETI $\geq$ 2 anos; vanzacaftor $\geq$ 6 anos	Protocolo de 2017, anterior ao ETI	—	—	Segue o NICE
Exacerbação	Sem posição	Cultura a cada consulta e na exacerbação	—	2 antibióticos venosos se <i>Pseudomonas</i> crônica	Leve, moderada, grave; hipoxemia = grave	—	—	Segue o NICE

"—" = sem posição específica localizada.

Leitura: as referências concordam na triagem com TIR, nos pontos de corte do suor ($\geq$ 60, 30–59 e $<$ 30 mmol/L), na genética, no cuidado em centro multiprofissional, na erradicação do primeiro isolamento de *Pseudomonas* e nas metas nutricionais altas. Divergem em três pontos: a **profilaxia com flucloxacilina** até 3 anos (NICE), ausente no PCDT e controversa para a AEP (risco de *Pseudomonas*); a **dose de sal no lactente** (SBP 1–2 mmol/kg/dia, maior no calor; PCDT 2,5 mEq/kg/dia fixos); e a **idade dos moduladores** (NICE a partir de 2 anos; SUS a partir de 6). A SBP tem documentos sobre nutrição (2021), diabetes relacionado à FC (2019)

e o ETI (2023), mas não um protocolo completo: **o site adota a SBP na nutrição, nas enzimas, nas vitaminas e no sal e segue o PCDT do Ministério da Saúde** nos demais pontos, sem profilaxia antiestafilocócica de rotina.

PONTOS PRÁTICOS

1. TIR elevado duas vezes é suspeita, não diagnóstico: garanta a 2ª coleta até 30 dias e o teste do suor quantitativo o quanto antes.
2. Pezinho normal não exclui FC: íleo meconial, desidratação hiponatrêmica, déficit de crescimento com esteatorreia ou pneumonias de repetição pedem teste do suor.
3. A meta de crescimento é o p50: abaixo disso, avise o centro.
4. Sal diário no lactente, com reforço no calor, febre e diarreia; desidratação com hiponatremia e alcalose é emergência.
5. Exacerbação: cultura, contato com o centro no mesmo dia e reavaliação em 24–48 h; SpO₂ < 92% ou prostração = pronto-socorro.
6. Moduladores no SUS a partir de 6 anos: cheque interações antes de qualquer receita.

Veja também, nesta Biblioteca: **Tosse persistente e crônica, Sibilância recorrente do lactente e do pré-escolar, Pneumonia adquirida na comunidade e Constipação intestinal** (Patologias do consultório); **Antibioticoterapia na Pneumonia** (Pneumologia); **Imunizantes contra o VSR** (Temas SBP 2026); **Vacinas – Atualizações 2026; Abordagem da Criança com Déficit de Crescimento.**

8. Fontes

- Ministério da Saúde. Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 5 — Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística, 2024. [PDF](#)
- SBP, Departamentos de Suporte Nutricional e Pneumologia. Terapia Nutricional da Criança com Fibrose Cística, 2021. [PDF](#)
- SBP, Departamentos de Genética Clínica, Gastroenterologia e Pneumologia. Aprovação do Medicamento Trikafta para Tratamento da Fibrose Cística (Nota Técnica nº 88), 2023. [PDF](#)
- NICE. Cystic fibrosis: diagnosis and management (NG78), 2017, atualizado com TA988 (2024) e TA1085 (2025). [nice.org.uk](https://www.nice.org.uk)
- AEP. Gartner S, Salcedo Posadas A, García Hernández G. Enfermedad respiratoria en la fibrosis quística. Protocolos diagnósticos y terapéuticos, 2017. [PDF](#)

- Instituto Unidos pela Vida. Trikafta para crianças de 2 a 5 anos tem registro aprovado na Anvisa, 2025. unidospelavida.org.br
- Instituto Unidos pela Vida. Pedido de registro na Anvisa do Trikafta para mutações raras é deferido, 2025. unidospelavida.org.br
- Instituto Unidos pela Vida. Consultas públicas do Trikafta para 2 a 5 anos e mutações raras, 2026. unidospelavida.org.br

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.