

**A GENÉTICA ASSOCIADA À FIBROSE CÍSTICA E A ATUAÇÃO
DA ENFERMAGEM NO CUIDADO DOS PACIENTES****GENETICS ASSOCIATED WITH CYSTIC FIBROSIS AND THE
ROLE OF NURSING IN PATIENT CARE**

DOI: <https://doi.org/10.56001/btbms.2025v2n1.e0113>

Submetido em: 01/11/2024

Revisado em: 20/03/2025

Publicado em: 31/03/2025

Janiele de Azevedo Silva

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de Enfermagem,
Cuité – Paraíba.

<http://lattes.cnpq.br/2482371040332715>

Arícia Vitória Soares Monteiro

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de Enfermagem,
Cuité – Paraíba.

<http://lattes.cnpq.br/9928452931145266>

José Mateus Ismael Lima

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de Enfermagem,
Cuité – Paraíba.

<http://lattes.cnpq.br/9870172752008444>

Nadly Melo de Lima

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de Enfermagem,
Cuité – Paraíba.

<http://lattes.cnpq.br/8980694234562644>

Igor Luiz Vieira de Lima Santos

Universidade Federal de Campina Grande, Unidade Acadêmica de Biologia e
Química, Cuité-Paraíba

<http://lattes.cnpq.br/6976858979875527>

Editora Science Publishing Group

© 2025 The Author(s). Published by the Editora Science under the terms of the Creative Commons Attribution License
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Resumo

Introdução: A fibrose cística é uma doença genética impactando vários órgãos devido a mutações no gene CFTR. Os avanços tecnológicos e terapias inovadoras são utilizadas para corrigir mutações, refletindo o progresso da medicina personalizada. **Objetivo:** O estudo busca compreender os fatores genéticos da fibrose cística e o papel crucial dos profissionais de enfermagem no cuidado, visando melhorar a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. **Metodologia:** É uma revisão narrativa da literatura, realizada por pesquisa bibliográfica em plataformas online entre dezembro de 2023, utilizando termos específicos. Foram analisados 35 artigos científicos sobre aspectos genéticos da fibrose cística e intervenções de enfermagem. **Resultados e Discussão:** A fibrose cística é uma condição genética autossômica recessiva, afetando principalmente sistemas respiratório e digestório. Testes genéticos são cruciais para diagnóstico precoce, aconselhamento genético e terapias mais eficazes. A equipe de enfermagem desempenha papel central no cuidado, oferecendo suporte emocional, educacional e gerenciando tratamentos. **Considerações Finais:** A enfermagem é essencial na compreensão dos aspectos genéticos da fibrose cística, fornecendo diagnósticos precisos, orientação genética e cuidados adaptáveis. A abordagem personalizada contribui para melhorar a qualidade de vida dos pacientes, destacando o papel integral da equipe de enfermagem.

Palavras-Chave: Fibrose cística; Genética; Enfermagem.

Abstract

Introduction: Cystic fibrosis is a genetic disease impacting multiple organs due to mutations in the CFTR gene. Technological advances and innovative therapies are used to correct mutations, reflecting the progress of personalized medicine. **Objective:** The study seeks to understand the genetic factors of cystic fibrosis and the crucial role of nursing professionals in care, aiming to improve the quality of life of patients and their families. **Methodology:** It is a narrative review of the literature, carried out through bibliographic research on online platforms between December 2023, using specific terms. 35 scientific articles on genetic aspects of cystic fibrosis and nursing interventions were analyzed. **Results and Discussion:** Cystic fibrosis is an autosomal recessive genetic condition, mainly affecting the respiratory and digestive systems. Genetic testing is crucial for early diagnosis, genetic counseling and more effective therapies. The nursing team plays a central role in care, offering emotional and educational support and managing treatments. **Final Considerations:** Nursing is essential in understanding the genetic aspects of cystic fibrosis, providing accurate diagnoses, genetic guidance and adaptive care. The personalized approach contributes to improving patients' quality of life, highlighting the integral role of the nursing team.

Keywords: Cystic fibrosis; Genetics; Nursing.

Introdução

A fibrose cística pode ser compreendida como uma doença genética autossômica recessiva ocasionada por uma mutação no gene regulador da condutância transmembrana da fibrose cística, conhecido como CFTR, o que gera alterações em uma proteína que regula o transporte de íons no epitélio da superfície celular, desencadeando inúmeras complicações. Essa condição impacta, significativamente, as células responsáveis pela produção de muco e suor, afetando, assim, diversos órgãos (Rafeeq; Murad, 2017).

Nesse contexto, vale salientar, a princípio, que com os significativos avanços da tecnologia, tornou-se possível não apenas tratar os sintomas da fibrose cística (FC), mas

também abordar sua causa genética por meio de terapias inovadoras. Com isso, estão sendo desenvolvidas estratégias altamente especializadas e adaptadas para corrigir as diversas mutações presentes no gene regulador transmembrana da fibrose cística. Essas abordagens visam corrigir os defeitos genéticos dessa patologia, promovendo uma intervenção terapêutica mais precisa e eficaz. Essa mudança de foco, de tratar apenas os sintomas para corrigir a causa genética, reflete o contínuo progresso da medicina personalizada e da terapia genética, sinalizando um futuro mais otimista para aqueles que enfrentam desafios associados à fibrose cística (Maule; Arosio; Cereseto, 2020).

Sob esse viés, de acordo com estudos recentes, a fibrose cística acomete atualmente mais de 100.000 pessoas em todo o mundo, de modo que essa condição genética é mais comum em populações caucasianas (Regard *et al.*, 2022). É importante salientar que os indivíduos acometidos por essa patologia possuem uma expectativa de vida bastante reduzida, a qual está relacionada principalmente as complicações respiratórias graves desencadeadas, sendo necessário a realização de mais pesquisas que auxiliem no enfrentamento dos desafios associados a essa doença (Procianoy; Neto; Ribeiro, 2022).

Nos últimos anos, houve avanços notáveis no diagnóstico precoce e no tratamento da fibrose cística, os quais exercem uma grande importância nos centros especializados, onde as equipes de saúde colaboram para oferecer cuidados personalizados aos pacientes. Dessa forma, o diagnóstico precoce possibilita intervenções mais eficazes, possibilitando a implementação de terapias específicas em estágios iniciais da doença. Ademais, os tratamentos desenvolvidos nesses centros têm contribuído para melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados, proporcionando uma gestão mais eficiente da condição e avanços na compreensão e abordagem dessa enfermidade (Athanazio *et al.*, 2017).

De acordo a Lei nº 7.498, datada de 25 de junho de 1986, e o Decreto nº 94.406, promulgado em 08 de junho de 1987, os quais realizam a normatização do exercício profissional da enfermagem no Brasil, cabe aos profissionais de enfermagem a realização de ações educativas destinadas a melhoria da saúde dos indivíduos (Brasil, 1996). Diante disso, no cuidado ofertado aos pacientes acometidos pela fibrose cística, o enfermeiro exerce um papel muito importante no suporte emocional e educacional aos pacientes e a

seus familiares, além de oferecer cuidados personalizados a cada paciente (Furtado *et al.*, 2020).

Dessa maneira, esse estudo justifica-se pela busca de uma maior compreensão a respeito dos fatores genéticos que estão envolvidos no surgimento da fibrose cística, uma doença que possui uma alta taxa de mortalidade. Além disso, o presente trabalho possui como objetivos o esclarecer, de forma sucinta, a influência genética na fibrose cística e compreender a grande importância que os profissionais de enfermagem exercem no cuidado aos pacientes acometidos por essa condição hereditária, contribuindo, então, para a melhoria da sua qualidade de vida e bem-estar e de seus familiares.

Metodologia

Esse artigo acadêmico configura-se como uma revisão narrativa da literatura, elaborada por meio de uma pesquisa bibliográfica, com a finalidade de realizar a análise sistemática dos fundamentos científicos que discorrem acerca dos aspectos genéticos associados à fibrose cística, assim como dos estudos que abordam o papel dos profissionais de enfermagem no cuidado prestado aos pacientes acometidos. O principal objetivo é consolidar evidências dos conhecimentos relevantes para uma prática profissional eficaz, especialmente na área de Enfermagem.

O artigo explora detalhadamente a influência genética na fibrose cística, destacando as intervenções da equipe de enfermagem para cuidar e gerenciar os sintomas dos pacientes. Busca-se organizar sistematicamente os resultados de estudos anteriores, oferecendo uma compreensão mais aprofundada do tema.

Conforme Ferrari (2015), as revisões narrativas de literatura, embora não sistemáticas, impulsionam amplas discussões sobre um tema, de modo que seu propósito é resumir estudos anteriores, identificar lacunas no conhecimento, fundamentar futuras investigações e explorar novas abordagens de intervenção. Esse método visa a uma compreensão mais completa e profunda do assunto em análise.

A pesquisa bibliográfica foi realizada entre os dias 18 e 25 de dezembro de 2023, empregando plataformas online, como SciELO, PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde. O objetivo foi ampliar o entendimento dos aspectos genéticos associados à fibrose cística e as práticas de enfermagem para essa população. Foram utilizados os seguintes termos:

"Genética", "Fibrose cística" e "Cuidados de enfermagem", adaptados para as plataformas cujo idioma é a língua inglesa. Ademais, operadores booleanos, como "AND", "OR" e "NOT", foram empregados para aprimorar as buscas e incluir publicações recentes sobre o tema.

Desse modo, foram estabelecidos critérios de inclusão para os estudos analisados, considerando a disponibilidade de artigos completos, dados qualitativos relevantes e estudos publicados entre 2010 e 2023. Dessarte, os estudos que não atenderam a esses critérios foram excluídos da análise.

Por fim, a análise dos conteúdos envolveu a avaliação minuciosa de resumos e títulos dos artigos filtrados. Inicialmente, 110 artigos foram identificados, sendo 55 excluídos por falta de relevância direta. A amostra final consistiu em 35 artigos científicos e outras fontes, abordando aspectos genéticos da fibrose cística e intervenções de enfermagem para o manejo da doença. Essas informações foram sintetizadas e organizadas de forma coerente, facilitando a análise do conteúdo relevante, utilizando o software Microsoft Office Word.

Resultados e Discussão

A fibrose cística configura-se como uma patologia de origem genética e caráter hereditário, rara e progressiva, a qual é transmitida de forma autossômica recessiva, sendo predominante em populações originárias do continente europeu. De acordo com os estudos analisados, essa patologia provoca efeitos graves em múltiplos sistemas orgânicos do corpo humano, com destaque para o sistema respiratório e digestório, os quais são acometidos por diversas complicações, incluindo complicações pulmonares crônicas, insuficiência pancreática e outros distúrbios que afetam tais sistemas. Nesse sentido, é válido salientar que essa doença afeta vultosamente a qualidade de vida dos pacientes que a apresentam (Brasil, 2016; Gonçalves, 2013; Lima et al., 2012).

Nesse viés, ao se analisar os estudos relacionados aos aspectos genéticos, compreende-se que a influência da genética sobre a fibrose cística é bastante complexa, de modo que a expressão dessa patologia demanda que ambos os progenitores carreguem o gene mutante recessivo para que a doença se manifeste. Desse modo, os portadores dessa condição, embora não manifestem a fibrose cística, possuem uma cópia normal do

gene e outra mutante, acarretando em uma maior probabilidade de transmitir a condição aos seus filhos (Biazotti et al., 2015; Faucz et al., 2010; Ratienf et al., 2015).

Desse modo, de acordo com a análise de estudos, é imperioso postular que a fibrose cística é uma condição genética originada por mutações no gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), situado no braço longo do cromossomo 7, de modo que este gene é responsável pela codificação de uma proteína fundamental para o transporte de íons através das membranas celulares em diversos tecidos do organismo humano. Contudo, a disfunção dessa proteína resulta em desequilíbrios iônicos, impactando especialmente os sistemas respiratório, digestivo e excretor (Firmida; Marques; Costa, 2011; Perone et al., 2010; Wellems et al., 2023).

Nesse sentido, a partir da análise de pesquisas, a fibrose cística é uma condição genética autossômica recessiva, o que implica que um indivíduo portador da doença herda um alelo mutante do gene CFTR de ambos os progenitores, de modo que mais de 2000 mutações distintas foram identificadas nesse gene, sendo a mutação $\Delta F508$ a mais prevalente, a qual é responsável por cerca de 70% a 90% dos casos de Fibrose Cística. Dessa forma, essa mutação resulta na deleção de três nucleotídeos na posição 508 do gene CFTR, resultando na produção de uma proteína CFTR instável e defeituosa, a qual por ser rapidamente degradada, não desempenha, adequadamente, suas funções nas membranas celulares (Bieger; Marson; Bertuzzo, 2012; Biazotti et al., 2015; Ghorbel et al., 2012).

Assim, a proteína CFTR, de acordo com a análise de estudos, desempenha um papel crucial na regulação do transporte de íons, principalmente de íons de cloro, nas células epiteliais, de modo que quando essa proteína está ausente ou não funciona adequadamente, ocorre um desequilíbrio iônico, resultando na formação de um muco denso e viscoso em vários órgãos, culminando, assim, em complicações respiratórias, digestivas e exócrinas. Outrossim, nos pulmões, esse muco espesso cria um ambiente propício para a proliferação bacteriana, originando infecções crônicas, ocasionando danos nos tecidos e inflamação pulmonar, os quais contribuem, de maneira significativa para a morbidade e mortalidade associadas à fibrose cística (Goetzm; Ren, 2019; Haack; Argão; Novaes, 2014).

Ademais, além da mutação $\Delta F508$, há outras variações no gene CFTR capazes de ocasionar a fibrose cística, cada qual com efeitos distintos na atividade da proteína CFTR, de modo que algumas dessas mutações originam proteínas CFTR que mantêm certa atividade residual, ao passo que outras podem comprometer significativamente a funcionalidade da proteína, resultando em manifestações clínicas mais severas. Nesse contexto, as diferentes mutações no gene CFTR estão relacionadas à diversidade nos sintomas e ao cenário clínico da fibrose cística, posto que mesmo entre pacientes com a mesma mutação, observa-se uma variedade extensa de sintomas e níveis de gravidade da doença, evidenciando que outros elementos genéticos e ambientais desempenham um papel na manifestação fenotípica da fibrose cística. Para além das mutações pontuais, existem igualmente outras categorias de mutações genéticas no gene CFTR, tais como deleções, duplicações e rearranjos complexos, capazes de desencadear a Fibrose Cística. Dessa forma, essas modificações genéticas podem influenciar a produção, processamento ou funcionalidade da proteína CFTR, resultando em diversas manifestações clínicas (Lima et al., 2012; Serrano, 2016).

Nessa conjuntura, mediante a análise de estudos, é válido destacar que o diagnóstico da fibrose cística é comumente efetuado por meio de testes genéticos que detectam mutações no gene CFTR, tendo em vista que essas análises desempenham um papel crucial no diagnóstico precoce dessa condição, fornecendo subsídios para aconselhamento genético, orientação para o tratamento personalizado, bem como permitindo a identificação de portadores assintomáticos da doença. Desse modo, esses testes genéticos, ao revelarem informações específicas sobre as mutações no gene CFTR, não apenas contribuem para uma abordagem mais precisa da fibrose cística, mas também são fundamentais para intervenções terapêuticas mais eficazes, promovendo, assim, uma gestão mais assertiva da condição desde suas fases iniciais. Além disso, auxiliam as famílias na compreensão do risco genético e fornecem informações valiosas para a tomada de decisões relacionadas à saúde (Saraiva-Pereira; Fitarelli-Kiehl; Sanseverino, 2011; Marson et al., 2013).

Nesse ínterim, a compreensão minuciosa dos genes relacionados à fibrose cística é essencial para o avanço de terapias específicas, como os moduladores de CFTR, os quais buscam corrigir a função da proteína comprometida. Tendo em vista que essas

abordagens terapêuticas inovadoras têm apresentado resultados promissores ao contribuir para a melhoria da função pulmonar e a elevação da qualidade de vida em pacientes acometidos por essa doença. Sendo assim, esse progresso representa avanços notáveis no tratamento dessa condição genética complexa, ao proporcionar perspectivas positivas para o manejo e a qualidade de vida dos indivíduos afetados por essa condição (Pessoa et al., 2022; Brito, 2022).

Ademais, por meio da análise dos estudos, torna-se perceptível que a fibrose cística, uma enfermidade crônica e progressiva, afeta vários sistemas do corpo, demandando uma abordagem multidisciplinar e um acompanhamento abrangente ao longo da vida dos pacientes afetados. Nesse sentido, compreende-se que a atuação da equipe de enfermagem no cuidado aos pacientes com fibrose cística desempenha um papel crucial, ao englobar desde a promoção da saúde até o gerenciamento clínico e emocional dos indivíduos impactados por essa condição genética complexa. Desse modo, a atuação abrangente dos profissionais de enfermagem não apenas visa a manutenção da saúde física dos indivíduos, mas também se estende ao suporte emocional, reconhecendo a natureza complexa e duradoura da fibrose cística. Logo, o desempenho da equipe de enfermagem, ao fornecer cuidados holísticos e adaptados às necessidades específicas desses pacientes, contribui significativamente para uma abordagem mais eficaz e compassiva diante dos desafios associados à essa complexa condição genética (Furtado et al., 2020; Reisinho; Gomes, 2016).

Nesse viés, em concomitância com os estudos analisados, salienta-se que mediante o gerenciamento clínico da fibrose cística, a enfermagem desempenha um papel central ao oferecer cuidados diretos aos pacientes, isso inclui a administração de medicamentos, suporte ventilatório e orientação sobre autocuidado para os pacientes e suas famílias. Desse modo, o enfermeiro assume a responsabilidade de coordenar e implementar planos de cuidados personalizados, monitorar a evolução clínica e permanecer atento às necessidades específicas de cada paciente, levando em consideração a complexidade e variabilidade da doença, de modo que a atuação abrangente da equipe de enfermagem contribui de maneira significativa para o tratamento eficaz, bem como para o suporte emocional e educacional necessário para enfrentar os desafios associados à fibrose cística (Chen et al., 2017; Kaznerski et al., 2016).

Outrossim, no cenário da fibrose cística, os pacientes frequentemente requerem suporte para lidar com as múltiplas terapias e procedimentos necessários para controlar a doença, posto isso, a equipe de enfermagem desempenha um papel crucial na instrução dos pacientes e suas famílias, ao fornecer informações sobre o tratamento medicamentoso, práticas nutricionais adequadas, assim como o gerenciamento das complicações associadas à doença. Dessa forma, o enfermeiro atua como facilitador, ao orientar e capacitar os pacientes para uma adesão eficaz ao plano terapêutico, promovendo, assim, a autonomia e o autocuidado desses pacientes. Nesse sentido, por meio da abordagem educativa e de apoio da equipe de enfermagem visa não apenas otimizar o controle dessa doença, mas também capacitar os pacientes a gerenciar de forma independente os aspectos relacionados à sua saúde, contribuindo, assim, para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados por essa condição (Allgood, 2018; Chen et al., 2017).

Além disso, é imperioso postular que a equipe de enfermagem desempenha uma função essencial no apoio emocional dos pacientes e de suas famílias, visto que o impacto da fibrose cística na qualidade de vida dos indivíduos é notável, assim, os profissionais de enfermagem têm um papel crucial no suporte psicossocial, oferecendo auxílio emocional, orientação e incentivo para enfrentar os desafios físicos e emocionais relacionados à doença. Desse modo, o cuidado holístico proporcionado pelos enfermeiros contribui significativamente para o bem-estar global dos pacientes, auxiliando na adaptação às demandas da fibrose cística ao decorrer do tempo. À vista disso, essa abordagem integral não apenas considera os aspectos clínicos da condição, mas também reconhece a importância de lidar com os aspectos emocionais, promovendo, assim, uma abordagem mais abrangente e eficaz para o cuidado dos pacientes cometidos por essa condição, bem como de suas famílias (Smyth et al., 2017; Douglas et al., 2015).

Portanto, torna-se inegável que a enfermagem é indispensável não apenas na assistência direta aos pacientes com fibrose cística, mas também na promoção de estratégias preventivas, na educação da comunidade e na defesa por políticas de saúde que assegurem o acesso equitativo aos cuidados necessários. Dessa forma, o papel do enfermeiro revela-se multifacetado, abrangendo desde a prestação de cuidados diretos até

a assistência em favor dos pacientes afetados por essa doença genética complexa e de suas famílias.

Considerações finais

Conforme os fatos mencionados, constatou-se que a fibrose cística representa uma condição de origem genética complexa, impactando significativamente a vida dos indivíduos acometidos por essa patologia. Desse modo, a atuação da enfermagem, diante dessa complexidade, desempenha um papel crucial na compreensão da genética envolvida nessa condição, bem como na promoção de cuidados personalizados que atendam às necessidades específicas desses indivíduos.

Assim, mediante o exposto, a hereditariedade recessiva da fibrose cística, associada ao gene CFTR, evidencia que ambos os pais devem ser portadores do alelo mutante para que a doença se manifeste. Nesse sentido, esse conhecimento genético torna-se indispensável ao realizar aconselhamento genético, diagnóstico precoce, assim como intervenções terapêuticas mais direcionadas a esses pacientes. Contudo, a equipe de enfermagem compreende que a complexidade dessa condição vai além dos aspectos genéticos, incluindo, assim, influências ambientais que moldam a expressão clínica da doença.

Desse modo, a variabilidade nas mutações do CFTR desempenha um papel crucial na disparidade dos sintomas e na gravidade da fibrose cística entre os pacientes. Tendo em vista que essa variabilidade fenotípica, influenciada por fatores genéticos e ambientais, ressalta a necessidade de uma abordagem personalizada na prestação de cuidados de enfermagem, posto que é notável que cada paciente, mesmo portador da mesma mutação, pode manifestar uma ampla gama de sintomas, o que evidencia a importância de uma abordagem de enfermagem holística e adaptável no tratamento.

Nesse viés, a atuação da equipe de enfermagem desempenha um papel integral no cuidado prestado aos pacientes com fibrose cística, ultrapassando, assim, o domínio técnico e incorporando apoio emocional, educação e suporte essenciais para pacientes e suas famílias diante dos desafios enfrentados. Desse modo, por meio da compreensão aprofundada acerca dos aspectos genéticos da fibrose cística, torna-se possível que os profissionais de enfermagem forneçam diagnósticos precisos, orientação genética, bem

como avanços em terapias mais eficazes, contribuindo, assim, para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados por essa condição genética.

Diante desse cenário, conclui-se que a enfermagem desempenha um papel crucial, não apenas no entendimento dos aspectos genéticos da fibrose cística, a qual trata-se de uma complexa condição de saúde, mas também na adaptação contínua das estratégias de cuidado para abordar a complexidade e as necessidades específicas de cada paciente. Dessa forma, a partir de uma abordagem personalizada, aliada à compreensão profunda da genética subjacente, torna-se possível contribuir significativamente para cuidados mais efetivos e centrados no paciente, oferecendo, desse modo, suporte integral aos indivíduos que enfrentam diariamente os desafios dessa condição genética.

Referências

ALLGOOD, SJ. Descriptions of the pain experience in adults and adolescents with cystic fibrosis. *Pain Manag Nurs*. 2018 Aug;19(4):340-7.

ATHANAZIO, R. A. et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*, v. 43, n. 3, p. 219–245, jun. 2017.

BIAZOTTI, M. C. S. et al. Preimplantation genetic diagnosis for cystic fibrosis: a case report. *Einstein (São Paulo)*, v. 13, n. 1, p. 110–113, mar. 2015.

BIEGER, A. M.; MARSON, F. A. DE L.; BERTUZZO, C. S. Prevalência da mutação $\Delta F508$ no gene cystic fibrosis transmembrane conductance regulator em pacientes com fibrose cística em um centro de referência no Brasil. *Jornal de Pediatria*, v. 88, p. 531–534, 1 dez. 2012.

BRASIL, Ministério da Saúde. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília, 2016.

BRITO, R.H.S. Tratamentos inovadores da fibrose cística (FC): uma revisão sistemática. Distrito Federal, 2022.

CHEN, E et al. Evaluation of pain, dyspnea, and goals of care among adults with cystic fibrosis: a comprehensive palliative care survey. *Am J Hosp Palliat Care*. 2017 May;34(4):347-52.

DOUGLAS, T., et al. Protocol for a study of the psychosocial determinants of health in early childhood among children with cystic fibrosis. *J Adv Nurs*. 2015 July;71(7):1704–16.

FAUCZ, F.R. et al. CFTR allelic heterogeneity in Brazil: historical and geographical perspectives and implications for screening and counseling for cystic fibrosis in this country. *J. hum. genet.*, Tokyo, v.55, p.71-76, 2010.

Ferrari R. Writing narrative style literature reviews. *Med Writ.* 2015; 24(4):230-5.

FIRMIDA, M.C; MARQUES, B.L.; COSTA, C.H. Fisiopatologia e Manifestações Clínicas da Fibrose Cística. *Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto, UERJ*, vol 10, nº4, pág 46-58, 2011.

FURTADO, A. S. N. et al. ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM NA FIBROSE CÍSTICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA. *Epitaya E-books*, v. 1, n. 11, p. 116–124, 22 out. 2020.

FURTADO, A.S.N. et al. ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM NA FIBROSE CÍSTICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA. *Pesquisa em Saúde e Enfermagem: Inovação à Ciência*, 2020.

GONÇALVES, L. C. S. FIBROSE CÍSTICA: ESTUDO DAS VARIAÇÕES DE SEQUÊNCIA DO GENE CFTR NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA PORTUGUESA. 2013. 75 f. Dissertação (Mestrado em Biologia Celular e Molecular) – Departamento de Biologia – Faculdade de Ciências Universidade do Porto, Porto, 2013.

GHORBEL, M. et al. Screening of $\Delta F508$ mutation and IVS8-poly T polymorphism in CFTR gene in Tunisian infertile men without CBAVD. *Andrologia*. 2012;44 Suppl 1:376-82.

GOETZM, D.; REN, C. L. Review of Cystic Fibrosis. *Pediatr Ann.* 2019;48(4):e154-e161. doi:10.3928/19382359-20190327-01.

HAACK, A; ARGÃO, G. G; NOVAES, M.R.C.G. Fisiopatologia da Fibrose Cística e drogas habitualmente utilizadas nas manifestações respiratórias. *Revista Ciências Saúde*. 2014; 25(3/4):245-262.

KAZNERSKI, T.M. et al. Advance care planning in adolescents with cystic fibrosis: a quality improvement project. *Pediatr Pulmonol.* 2016 Dec;51(12):1304-10.

LIMA, C. S. P. et al. Mutações do gene cystic fibrosis transmembrane conductance regulator e deleções dos genes glutatona S-transferase em pacientes com fibrose cística no Brasil. *Jornal Brasileiro de Pneumologia, Campinas*, v. 38 (1), p. 50–56, 2012.

MARSON, F.A. et al. Screening for F508del as a first step in the molecular diagnosis of cystic fibrosis Artigo Original. *J Bras Pneumol*, v. 39, n. 3, p. 306–316, 2013.

MAULE, G.; AROSIO, D.; CERSETO, A. Gene Therapy for Cystic Fibrosis: Progress and Challenges of Genome Editing. *International Journal of Molecular Sciences*, v. 21, n. 11, p. 3903, 30 maio 2020.

PERONE, C. et al. Frequency of 8 CFTR gene mutations in cystic fibrosis patients in Minas Gerais, Brazil, diagnosed by neonatal screening. *Braz. j. med. biol. res.*, Ribeirão Preto, v. 43, n. 2, p.134-138, 2010.

PESSOA, L. V. et al. Efetividade do uso de moduladores de CFTR no tratamento da Fibrose Cística. *Brazilian Journal of Development*, v. 8, n. 11, p. 76493–76509, 30 nov. 2022.

PROCIANOY, E.; NETO, N.; RIBEIRO, A. Assistência ao paciente em centros de fibrose cística: análise do mundo real no Brasil. www.jornaldepneumologia.com.br, v. 49, n. 1, p. e20220306–e20220306, 2023.

RAFEEQ, M. M.; MURAD, H. A. S. Cystic fibrosis: current therapeutic targets and future approaches. *Journal of Translational Medicine*, v. 15, n. 1, 27 abr. 2017.

RATIENF, B.S.C et al. Fibrose cística. *Nat Rev Dis Primers*. 2015;1:15010. Epub 2015/01/01. doi: 10.1038/nrdp.2015.10.

REGARD, L. et al. CFTR Modulators in People with Cystic Fibrosis: Real-World Evidence in France. *Cells*, v. 11, n. 11, p. 1769, 28 maio 2022.

REISINHO, M. C. M. S. R. O.; GOMES, B. P. Nursing interventions in monitoring the adolescent with Cystic Fibrosis: a literature review. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, v. 24, 8 dez. 2016.

SARAIVA-PEREIRA, M.E; FITARELLI-KIEHL, M.; SANSEVERINO, M.T.V. A GENÉTICA NA FIBROSE CÍSTICA GENETICS OF CYSTIC FIBROSIS. *Rev HCPA*, 2011;31(2).

SERRANO, T. R. DETECÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE CFTR EM PACIENTES COM SUSPEITA DE FIBROSE CÍSTICA . Universidade Federal do Rio Grande do Sul (Dissertação de Mestrado), Porto Alegre, 2016.

SMYTH, W et al. Family-centred care in cystic fibrosis: a pilot study in North Queensland, Australia. *Nursing Open*. 2017;4(3):168–73.

WELLEMS, D. et al. Loss of CFTR function in macrophages alters the cell transcriptional program and delays lung resolution of inflammation. *Frontiers in Immunology*, v. 14, 16 nov. 2023.