

## Transcrição Justa Talk #51 – Fibrose Cística

Olá. Começa agora mais um Just Talk, o Podcast do Tribunal de Justiça do Espírito Santo. Em reconhecimento ao Dia Mundial da Fibrose Cística, este mês também é chamado de Setembro Roxo, que tem como objetivo informar e conscientizar a população sobre a doença. Por aqui é Ana Luiza Villaschi e para o episódio de hoje convido Fábio Vieira, servidor do TJ, presidente da Associação de Fibrose Cística do Espírito Santo e pai da Sara, de sete anos, que foi diagnosticada com a doença logo após seu nascimento.

**Ana Luiza:** Seja bem vindo, Fábio.

Conta para a gente o que é a fibrose cística.

**Fábio:** A fibrose cística é uma doença genética, rara, crônica e progressiva. É um defeito que ocorre no gene CFTR, que faz com que uma proteína, para atuar na membrana celular, não chegue ou chegue defeituosa, em pequena quantidade. Isso faz com que a doença se manifeste e tenha todos os sintomas e consequências graves a nível celular, ou seja, no corpo inteiro.

**Ana Luiza:** Quais órgãos a doença afeta?

**Fábio:** Como a doença é um defeito em nível celular, se manifesta praticamente em todas as células. Os principais órgãos que ela afeta, que seria a morbidade da fibrose cística, é o aparelho respiratório, os pulmões, e o aparelho gastrointestinal, podendo destacar o pâncreas e o fígado. Também há inflamação intestinal, justamente por conta desse defeito genético, que produz um acúmulo de secreção, que acaba atrapalhando todo o organismo. Pensa em uma gelatina grudenta, é a secreção de um paciente com fibrose cística.

**Ana Luiza:** Como a doença pode ser diagnosticada?

**Fábio:** No teste do pezinho, aqui no ES, desde 2009, a fibrose cística já está incluída na triagem neonatal, então já nesse momento é possível identificar nos bebês um possível paciente da fibrose cística. Dando positivo o teste do pezinho, esse paciente é encaminhado para fazer um segundo exame, o teste do suor, que também é considerado um exame de ouro para o fechamento do diagnóstico. Hoje quem faz esse teste aqui no estado é a APAE ES. Feito o teste do suor, que é indolor, vai se medir o nível de cloreto excretado na pele, e com base no resultado, dando positivo, o paciente é encaminhado para uma equipe multidisciplinar, as crianças para o Hospital Infantil e os adultos para o Hospital Dório Silva. Havendo dúvida, é possível ainda fazer um mapeamento genético para identificar a mutação no gene CFTR.

**Ana Luiza:** Fábio, agora conta um pouquinho sobre a sua experiência?! Como foi o primeiro contato com a doença? Como é no dia a dia com a Sara. E quais são os cuidados indispensáveis com o paciente fibrocístico?

**Fábio:** Eu tive contato com a fibrose cística pela primeira vez no teste do pezinho da minha filha Sara. Quando deu o IRT alterado, fomos encaminhados para a APAE, fizemos dois testes do suor, que deram positivos, e fomos encaminhados então para o centro de referência de

fibrose cística, no Hospital Infantil, e fizemos o teste genético do gene CFTR e foram identificadas as duas mutações. Uma mutação que eu mandei para Sara, e outra que minha esposa mandou, porque a doença é hereditária e para ela se manifestar, preciso mandar um gene defeituoso e minha esposa também. Juntando esses dois genes recessivos, a doença se manifesta. Após fechado o diagnóstico, com 30 dias de Sara nascida, começou o tratamento.

Então a gente mudou muita coisa com a chegada da Sara, entramos no universo da fisioterapia diária, estudei muito sobre a doença. No primeiro momento achei que eu ia conseguir resolver essa situação enquanto pai, e com o passar do tempo, a gente vai amadurecendo e vendo que estamos diante de uma doença genética rara, crônica e progressiva, e que a gente tem que fazer o que a gente consegue fazer, que seria aderir ao tratamento de forma correta e fazer tudo o que é possível fazer. E isso a gente faz com a Sara todos os dias, de uma forma que ela se sinta uma criança normal, porque ela enxerga todo esse tratamento que ela faz diariamente como uma rotina, assim como a gente acorda de manhã, escova os dentes e penteia o cabelo, ela tem a rotina dela também, e a gente tenta fazer da forma mais leve possível.

Entramos em um universo de esterilizar tudo, mamadeira, aparelhos de fisioterapia de sopro, escova de dente. A parte de higiene em casa a gente teve que incluir solução de hipoclorito para passar no chão, por conta dessas superbactérias. A gente eliminou alguns alimentos aqui em casa, por exemplo, a cebola, que tem na casca uma bactéria muito agressiva, que acomete aqueles pacientes que estão imunossuprimidos, ou que tenham uma patologia de base, como a fibrose cística. Quando a bactéria pega um lugar propício, como por exemplo, um pulmão cheio de secreção, ela se instala.

Hoje a gente vive dias de pandemia, mas há sete anos a gente já vive isso aqui em casa, eu, minha esposa e a Sara. Álcool 70 nas mãos, nas coisas, a gente não tem contato com pessoas gripadas, que estão tossindo, nem ambientes de aglomeração. São vários cuidados que os pacientes têm que ter.

Esses são os cuidados que temos com a Sara e à medida que vão passando os anos, vão surgindo outros cuidados. A gente costuma viver um dia de cada vez.

**Ana Luiza:** Como funciona o tratamento para fibrose cística?

**Fábio:** O tratamento, até 2012, funcionou como um tratamento paliativo, sendo bem objetivo. Um tratamento que atua somente sobre os sintomas da doença, e não na causa.

O tratamento envolve diversos medicamentos, antibióticos, nebulizações. A parte nutricional também faz parte do tratamento, então tem uma série de alimentos e de suplementos que os pacientes têm que tomar, porque o defeito genético, que faz com que haja o aumento de secreção espessa em todo o organismo, onde ela está ela atrapalha.

Por exemplo, o pâncreas, que produz as enzimas pancreáticas que atuam na absorção dos nutrientes. Como a secreção inibe isso, os pacientes tem que tomar a enzima pancreática artificialmente, então toda vez que um paciente de fibrose cística se alimenta, com exceção das frutas, que não tem gordura, ele precisa fazer o uso da enzima. Se o paciente não usar, é como se o alimento passasse direto, sem absorver nada e ainda entra em processo de diarreia.

É importante ressaltar que um dos pilares do tratamento é a fisioterapia. São pacientes que precisam tirar essa secreção do pulmão, uma higiene brônquica, para manter esses pulmões limpos. Isso vai fazer com que a doença avance de uma forma mais lenta, porque o acúmulo de secreção nos pulmões, objetivamente falando, provoca pneumonias de repetição.

A gente teve em 2012, aprovado na FDA, nos Estados Unidos, que equivale a nossa ANVISA, o primeiro medicamento para fibrose cística que trata o defeito genético. Isso significa que a medicação vai ao gene da CFTR, corrige o defeito genético e a doença não se manifesta, não ocorre a desidratação do muco, então toda a consequência que a doença poderia trazer para o paciente é interrompida.

Só que estamos falando de uma doença rara, e dentro da raridade dela, não é uma doença que se apresenta da mesma forma para os pacientes. Então dentro da fibrose cística, já está catalogado mais de 2 mil mutações, é como se houvesse 2 mil formas de fibrose cística.

Em 2019 surgiu o que muitos estão considerando como o milagre da genética, o medicamento Trikafta. Foi submetido em 2020 à ANVISA e a comunidade da fibrose cística no Brasil está aguardando ansiosamente o registro da ANVISA dessa medicação. É uma droga que vai alcançar cerca de 50 a 75% dos pacientes.

**Ana Luiza:** Hoje você é presidente da associação de fibrose cística do estado, né?! Fala um pouco sobre o trabalho que vocês fazem e do suporte que dão para as famílias.

**Fábio:** Além de pai da Sara, sou presidente da Associação de Fibrose Cística do Espírito Santo (AFICES). Na associação a gente tem hoje 85 crianças e 35 adultos.

Temos crianças que estão em uma condição de saúde muito pior do que alguns adultos, e isso não é a regra. A regra é uma progressão da doença crônica. O paciente normalmente vai piorando com o passar do tempo, por conta principalmente das infecções respiratórias, em que o pulmão vai entrando em falência. Isso acontece não só na fase adulta.

Enquanto presidente da associação, a gente procura atuar em todos os níveis, desde o social, para fazer com que as famílias carentes tenham acesso aos benefícios do governo, para que o paciente possa ter o mínimo de assistência e auxílio financeiro e social, para que ele possa seguir com o tratamento de forma digna e correta. A associação está sempre junto ao Ministério Público, por meio de ação civil pública, que a gente já tem transitada a nosso favor, sobre a implantação dos centros, da equipe e da dispensação dos medicamentos. Então toda vez que falta alguma coisa deste tripé: equipe multidisciplinar, medicamentos e instalações, a gente aciona o MP e atua junto à secretaria, com o secretário de saúde, para que seja garantido o direito do tratamento correto para esses pacientes.

A gente atua também no âmbito jurídico para fazer com que eles consigam seguir fazendo o tratamento da forma correta. A gente sempre entra administrativamente ou até mesmo pede audiência judicial, para levar ao conhecimento do juízo que a ação civil pública está sendo descumprida.

Então, a gente atua diretamente e efetivamente em benefício de todos os pacientes, e para que os direitos sejam garantidos para todos eles, adultos e crianças.

**Ana Luiza:** Fábio, o filme “a cinco passos de você” é bem famoso, né?! E retrata a fibrose cística. Durante o filme é falado que o ideal seria que dois pacientes com fibrose cística não tenham contato um com o outro. Como funciona essa questão? Tem mesmo alguma maior restrição quanto a isso?

**Fábio:** O filme “A Cinco Passos de Você” retratou dois adolescentes que tinham fibrose cística e se apaixonam. Como o título do filme, eles ficam a cinco passos um do outro e não se encontram nem se tocam. Apesar da forma romantizada que o filme trouxe, está dentro do protocolo de tratamento.

Esses pacientes não podem se encontrar por conta dessas bactérias que colonizam os pulmões deles. E conforme a bactéria, esse processo acelera ou não, então principalmente quando os pacientes são colonizados por bactérias diferentes, eles não podem se encontrar. E o filme retrata exatamente isso. Um era colonizado por uma bactéria e a paciente por outra.

A gente pode ver isso no dia a dia das consultas. Os nomes das bactérias são associados a cores, para melhor entendimento social, então no dia da cor verde, só vão os pacientes que são colonizados com aquela bactéria.

É bom ressaltar que como a doença está em nível celular, e acomete o organismo inteiro, tendo sua morbidade principalmente nos pulmões e aparelhos gastrointestinais, esses pacientes são atendidos por uma equipe multidisciplinar muito capacitada. Hoje é composta por pneumologista, gastroenterologista, nutricionista, fisioterapeuta, assistente social, psicólogo, farmacêutico e enfermeira. É uma doença que é tratada pelo SUS, e tendo em vista os medicamentos de alto custo, são todos fornecidos pelo estado.

Posso falar uma coisa bem particular, que fico um pouco emocionado e com o coração apertado, que é o fato da minha filha ter desenvolvido uma amizade com outra paciente, a Amandinha, e saber que elas serão amigas virtuais, que não vão poder se abraçar. Horas e horas brincando de boneca, contam mil histórias, e elas não podem se encontrar hoje.

Peço a Deus para que a medicina evolua e que essas medicações sejam incorporadas no SUS para que esse abraço seja dado.

**Ana Luiza:** Muito obrigada pela sua participação, Fábio, e olha, fique a vontade para voltar quando quiser.

E você que está nos escutando, se quiser mandar alguma sugestão de tema, é só entrar em contato através do @tjesoficial. Até mais.