

A VIDA COM FIBROSE CÍSTICA: RELATO MATERNO SOBRE OS DESAFIOS E SUPERAÇÕES NO COTIDIANO INFANTIL

Jacyara Soares Dias¹
Brenda Mendes Lopes¹
José Augusto Stein Junior¹
Júlia Araújo Assis Lima¹
Izabella Carolina Borges Lino²
Leandro Silva de Araújo³

leandro.univertix@gmail.com

ÁREA DO CONHECIMENTO: Ciências da saúde.

PALAVRAS-CHAVE: fibrose cística; diagnóstico precoce; qualidade de vida; tratamento multidisciplinar; Sistema Único de Saúde.

1 INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica e hereditária, autossômica recessiva, com manifestações sistêmicas que afetam principalmente sistemas respiratório e digestivo. Decorre de mutações no gene *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR) (Dalcin; Silva, 2008), localizado no cromossomo 7, que codifica uma proteína responsável pelo transporte de íons cloreto nas células epiteliais (Brasil, 2025). A disfunção dessa proteína gera secreções espessas, dificultando a eliminação de muco e favorecendo infecções e obstruções (Ludwig, 2009). No Brasil, a incidência estimada é de 1 a cada 10.000 nascidos vivos, variando conforme a região (Brasil, 2022). Os sintomas mais comuns são tosse persistente, infecções pulmonares recorrentes, má absorção, esteatorreia, atraso no crescimento e suor salgado (Cardoso *et al.*, 2024). O diagnóstico precoce, por meio do teste do pezinho, seguido do teste do suor e da análise genética, permite intervenções imediatas e melhora o prognóstico (Brasil, 2021). Avanços recentes ampliaram as opções terapêuticas, como fisioterapia respiratória, mucolíticos, antibióticos, enzimas, dietas específicas e, em alguns casos, moduladores da proteína CFTR (Amaral; Rego, 2020). Este trabalho tem como objetivo relatar a experiência vivida por uma família de Minas Gerais, ressaltando o papel do diagnóstico precoce, do acompanhamento contínuo e das condutas terapêuticas no cuidado integral à saúde.

2 METODOLOGIA

Este estudo qualitativo consiste em relato de experiência baseado em entrevista semiestruturada realizada virtualmente com a mãe de uma criança diagnosticada com fibrose cística. A entrevista teve duração de vinte minutos e abordou quadro clínico, desafios terapêuticos, impactos na rotina familiar e percepção sobre qualidade de vida. O menor E.P., de quatro anos, teve o diagnóstico confirmado no período neonatal

¹ Acadêmicos do 2º período do curso de Medicina do Centro Universitário Vértice - Univértix

² Graduada em Medicina. Residência em Pediatria pelo Hospital Irmã Denise

³ D. Sc. em Medicina Veterinária Preventiva pela Universidade Federal de Viçosa. Docente no Centro Universitário Vértice - Univértix

por meio do teste do pezinho e exames genéticos. Atualmente, segue em acompanhamento contínuo após colonização por bactéria oportunista. A análise de dados foi realizada por interpretação temática dos relatos, identificando categorias relevantes da condução clínica e da vivência familiar. Foram observados princípios éticos, garantindo a proteção das informações.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

O relato materno evidencia a complexidade do manejo clínico e emocional da fibrose cística. O diagnóstico no primeiro mês de E.P. foi crucial para o início imediato do tratamento. O teste do pezinho identificou a doença e, posteriormente, o do suor e a análise genética confirmaram a mutação no gene CFTR. Esse reconhecimento precoce possibilita a introdução de terapias que retardam a progressão da doença, melhorando a qualidade de vida (IFF/FIOCRUZ, 2022). A rotina terapêutica da criança é intensa, incluindo o uso de CREON 25.000 (enzimas pancreáticas) antes das refeições, dieta hipercalórica, fisioterapia respiratória e lavagens nasais. Esses cuidados integram um tratamento multidisciplinar centrado na nutrição, na função pulmonar e no controle das secreções. Uma equipe formada por pneumologistas, nutricionistas e fisioterapeutas acompanha o paciente, essencial para a manutenção de sua saúde e qualidade de vida. O SUS tem sido fundamental nesse atendimento. Apesar de possuírem plano de saúde, a família destacou que todo o suporte medicamentoso — como antibióticos e enzimas — é fornecido gratuitamente pelo sistema público. Isso reforça a relevância das políticas públicas que garantem acesso universal e contínuo ao tratamento de doenças raras e crônicas. No Brasil, os centros de referência para FC asseguram o fornecimento regular destes recursos, vital para famílias de diferentes realidades econômicas. Aos dois anos, o infante teve o diagnóstico de colonização por *Pseudomonas aeruginosa* e, segundo a genitora, foi um dos maiores desafios, uma vez que compromete a função pulmonar e agrava o quadro clínico. A literatura aponta que a eliminação da *Pseudomonas* é mais eficaz nas fases iniciais da infecção, mas a resistência bacteriana dificulta esse processo em casos avançados (Mainz *et al.*, 2019). Este caso mostra que, mesmo com limitações, é possível ter uma infância ativa. A decisão dos pais de levá-lo à creche e permitir sua socialização, com cuidados, contribui para seu bem-estar. Estudos indicam que o convívio social favorece o desenvolvimento emocional de crianças com doenças crônicas (Mendes *et al.*, 2022). Nesse enfrentamento diário da doença em busca de qualidade de vida, destaca-se a expectativa em torno de novas possibilidades terapêuticas. O Trikafta® (Conitec, 2023), modulador da CFTR que atua corrigindo a função da proteína defeituosa causada pela FC, promove melhorias na função pulmonar e redução das infecções respiratórias (Brasil, 2023). Aprovado nos Estados Unidos e na Europa para determinadas faixas etárias, o medicamento ainda está em análise para liberação no Brasil, especialmente para crianças menores de seis anos (Instituto Unidos pela Vida, 2024). Diante disso, a genitora demonstrou esperança na aprovação, acreditando que ela representará um avanço terapêutico capaz de transformar o futuro das crianças acometidas pela doença. Além dos aspectos clínicos, destaca-se a importância da conscientização social sobre a fibrose cística. A mãe lamenta que ainda haja quem acredite equivocadamente no contágio pela doença, o que pode levar à exclusão. A educação em saúde é essencial para combater o estigma, promover empatia e inclusão, esclarecendo que se trata de uma condição genética crônica, não infecciosa.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Apesar dos desafios da fibrose cística, é possível proporcionar uma infância ativa e significativa com diagnóstico precoce, suporte multiprofissional e acesso aos tratamentos. A história de E.P., destaca a importância da triagem neonatal e do cuidado contínuo. A experiência materna mostra que lidar com a FC vai além do tratamento clínico, exigindo decisões que equilibram proteção e liberdade. Permitir que o filho frequente a escola e socialize, mesmo com cuidados, é uma forma de resistir ao isolamento e valorizar a vida. Quanto ao SUS, demonstra a importância das políticas públicas para garantir acesso igualitário ao tratamento de doenças raras e crônicas. A expectativa pela liberação do Trikafta® para crianças menores simboliza a esperança de famílias por um futuro mais leve e promissor. Por fim, aponta-se a urgência de ampliar o conhecimento social sobre a doença, a fim de quebrar estigmas e promover empatia. Esclarecer que a doença não é contagiosa e que o convívio é seguro, é fundamental para a plena inclusão dessas crianças na sociedade. Ouvir essas experiências humaniza o cuidado, fortalece a rede de apoio e transforma informação em inclusão.

REFERÊNCIAS

AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**. v. 36, n. 12, e00115720, dez. 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csp/a/sVcPjBzBHPgXg4wjFjDq4gg>. Acesso em: 24 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Educação. **Fibrose Cística atinge 1 a cada 10 mil nascidos vivos no Brasil**. 2022. Disponível em: [//www.gov.br/ebserh/pt-br/comunicacao/noticias/fibrose-cistica-atinge-1-a-cada-10-mil-nascidos-vivos-no-brasil](https://www.gov.br/ebserh/pt-br/comunicacao/noticias/fibrose-cistica-atinge-1-a-cada-10-mil-nascidos-vivos-no-brasil). Acesso em: 24 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Fibrose Cística**. 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/f/fibrose-cistica>. Acesso em: 20 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Ministério da Saúde incorpora novo medicamento para fibrose cística no SUS**. 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/noticias/2023/setembro/ministerio-da-saude-incorpora-novo-medicamento-para-fibrose-cistica-no-sus>. Acesso em: 22 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística**. 2021. Disponível em: <https://portal.saude.sp.gov.br/resources/ses/perfil/cidadao/acesso-rapido/medicamentos/relacao-estadual-de-medicamentos-do-componente-especializado-da-assistencia-farmaceutica/consulta-por-medicamento/pcdt-fibrose-cistica.pdf>. Acesso em: 20 jul. 2025.

CARDOSO, Anyta Laura Silva; SILVA, Ana Luiza Regina Maria Fonseca; RIOS, Sofia Vianna von Bentzen; CARLECH, Lara Vieira; MATA, Letícia Gonçalves Reis da. Fibrose cística: aspectos fisiopatológicos, diagnóstico e abordagens terapêuticas.

Brazilian Journal of Health Review. v. 7, n. 5, p. 376, 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.34119/bjhrv7n5-376>. Acesso em: 21 jul. 2025.

CONITEC – Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. **Relatório de recomendação:** elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor (Trikafta®) para tratamento de fibrose cística. 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br>. Acesso em: 24 jul. 2025.

DALCIN, Paulo de Tarso Roth; SILVA, Fernando Antônio de Abreu e. **Fibrose cística no adulto:** aspectos diagnósticos e terapêuticos. 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpneu/a/9mtxgp5jyBhXxbL3sXSsWrt/?lang=pt>. Acesso em: 24 jul. 2025.

IFF/FIOCRUZ. INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA. Principais questões sobre fibrose cística: como diagnosticar?. **Portal de Boas Práticas em Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente.** 2022. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-crianca/principais-questoes-sobre-fibrose-cistica-como-diagnosticar/>. Acesso em: 24 jul. 2025.

INSTITUTO UNIDOS PELA VIDA. **Trikafta para crianças de 2 a 5 anos ainda aguarda registro na Anvisa.** 2024. Disponível em: <https://unidospelavida.org.br/trikafta-para-criancas-de-2-a-5-anos-ainda-aguarda-registro-na-anvisa/>. Acesso em: 24 jul. 2025.

LUDWIG NETO, Norberto (coord.). **Fibrose cística:** enfoque multidisciplinar. 2º ed. Florianópolis: Universidade Federal de Santa Catarina, 2009. Disponível em: <https://www.kern.prof.ufsc.br/files/2011/06/FCEM2aEd.pdf>. Acesso em: 24 jul. 2025.
MAINZ, Jochen Georg; BAIER, Michael; JAUDSZUS, Anke; TABORI, Harold; RIBEIRO, José Dirceu; LORENZ, Michael. **Colonização por *Pseudomonas aeruginosa* nas vias aéreas superiores e inferiores de uma criança com fibrose cística:** abordagem meticulosa do pai para a erradicação bem-sucedida. 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpneu/a/KM57HZBz56BvmF7SGwLjb4x/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 24 jul. 2025.

MENDES, Carla Maria Ferreira Guerreiro da Silva; SILVA, Ana Catarina Filipe; RAPOSO, Mafalda Sofia Viegas Candeias; PEREIRA, Milene Andreia Ferreira Correia; BARREIROS, Tânia Maria dos Reis. A qualidade de vida da criança com doença crônica em idade escolar – uma revisão integrativa da literatura. **VITTALLE - Revista de Ciências da Saúde.** v. 34, n. 3, p. 43–55, 2022. DOI: 10.14295/vittalle.v34i3.14548. Disponível em: <https://periodicos.furg.br/vittalle/article/view/14548>. Acesso em: 24 jul. 2025.