



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**

100% PRESENCIAL

3 a 6 de agosto de 2022
~ Rio de Janeiro | RJ ~
Hotel Windsor Barra

Trabalhos Científicos

Título: Comparação Do Uso De Ivacaftor Em Dois Pacientes Com Mutações De Gating

Autores: RAFAEL ANTONIO CALAÇA GUIDO (INSTITUTO DA CRIANÇA DO HCFMUSP), ALINE DA SILVA AMORAS (INSTITUTO DA CRIANÇA DO HCFMUSP), RENATA GALDINO DA SILVA (INSTITUTO DA CRIANÇA DO HCFMUSP), LUIZ VICENTE RIBEIRO FERREIRA DA SILVA FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA DO HCFMUSP)

Resumo: Introdução: O Ivacaftor é um medicamento potencializador da proteína CFTR, facilitando o transporte de cloreto ao aumentar a probabilidade de abertura do canal, com efeito dependente da quantidade de proteína CFTR na superfície celular e de sua responsividade à ação do fármaco. Seu uso foi aprovado no Brasil em 2020 para pacientes com Fibrose Cística, acima de 6 anos que apresentam uma das seguintes mutações de gating (classe III): G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N ou S549R."Descrição do caso: No presente relato descrevemos as duas primeiras experiências com Ivacaftor em nosso centro, em pacientes com mutações distintas de gating, em diferentes estágios da doença e que apresentaram uma evolução e resposta ao medicamento completamente opostas. Trata-se de paciente do sexo masculino de 7 anos, nascido no Chile, com diagnóstico de Fibrose Cística aos 5 anos já no Brasil, portador das mutações F508del e G551D. Além das melhoras clínicas subjetivas, o paciente apresentou importante ganho ponderal e melhora significativa nos parâmetros laboratoriais. Já a segunda paciente é do sexo feminino e de 10 anos, nascida no Brasil, diagnosticada com Fibrose Cística em seu país natal por meio de triagem neonatal aos dois meses de vida, portadora das mutações F508del e S549R. A mesma não apresentou nenhum sinal de melhora clínica durante o mesmo período, assim como dos parâmetros laboratoriais, sendo indicado a suspensão do tratamento com a droga."Discussão: Enfatizamos a diferença de resposta ao medicamento, além da idade de início do tratamento, incluindo o estágio de acometimento da doença."Comentários finais: Alertamos para a discrepância do resultado inicial comparando a terapia com mutações genéticas diferentes, sendo desfavorável o desfecho relacionado a S549R que, em comparação com a G551D, está presente em maior proporção no Brasil.