



18º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Uso De Elexacaftor/tezacaftor/ Ivacaftor Em Adolescente Com Fibrose Cística: Relato De Caso
Autores: ANA PAULA MARÇAL COPETTI LEITE (ULBRA), FELIPE BRITTES ROTT (UFRGS), EDUARDO BRITTES ROTT (UFRGS), CLÁUDIO RICACHINEWSKI (HCPA), VALENTINA COUTINHO BALDOTO GAVA CHAKR (HCPA)

Resumo: A fibrose cística (FC) é uma doença hereditária com padrão autossômico recessivo que afeta mais de 100.000 pessoas mundialmente¹. A mutação do gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) causa uma diminuição ou ausência da atividade da proteína CFTR¹. Em 2019, foi aprovado o uso do Trixacar9415;¹ para pacientes com FC, demonstrando melhorias na qualidade de vida desses pacientes². O trabalho atual propõe apresentar um relato de caso de uma paciente com FC com o intuito de informar sobre a resposta clínica subsequente à introdução do Trixacar9415; "Paciente LKM, 19 anos, natural e procedente de Paraíso do Sul (RS), tem diagnóstico de FC desde os primeiros dias de vida, realizado a partir de teste de triagem neonatal. Apresenta mutação delta F508/c.3659del. Durante o curso da doença, após diversas internações hospitalares por exacerbações da doença, mesmo com uso de tratamento padrão, evoluiu com dependência de oxigenioterapia domiciliar e indicação de transplante pulmonar. Paciente com histórico de colonização de Pseudomonas aeruginosa e Staphylococcus aureus sensível à meticilina (MSSA) em cultura de escarro coletadas durante o seguimento. Em 9 de fevereiro de 2022, foi instituído tratamento com Trixacar9415;. Na ocasião, seu peso era de 41,5kg e sua espirometria apresentava capacidade vital forçada (CVF) de 1,4L, volume expiratório forçado no primeiro segundo (FEV1) de 0,85L e 63 mEq/L de cloro no suor. 12 meses após uso do Trixacar9415; seu peso aumentou para 52,6kg, a CVF, para 2,22L, e o VEF1, para 1,22L. O cloro no suor reduziu para 21 mEq/L. Não foram relatados efeitos adversos após o uso do medicamento. Além disso, deixou de ter indicação de oxigenioterapia contínua e foi retirada da lista de transplante. ""Discussão A FC é uma doença de caráter crônico e progressivo, potencialmente grave, podendo levar à morte por complicações respiratórias^{2,8308}; . O Trixacar9415; é uma combinação de três medicamentos: elexacaftor/tezacaftor (corretores que melhoram o processamento e o tráfego de proteínas CFTR) e o ivacaftor (potencializador que aumenta o controle do canal)^{1,2,8308}; . Ele mostrou-se efetivo em pacientes homozigotos ou heterozigotos para Phe508del^{2,8308};, com efeito positivo sobre a função pulmonar, aumento da massa ponderal e diminuição de eletrólitos no suor^{2,3,8308}; . Conclusão O relato de caso apresentado mostra como os moduladores da CFTR podem apresentar excelentes resultados na prática clínica, com melhoras respiratória e nutricional, contribuindo para proporcionar uma melhor qualidade de vida aos pacientes candidatos a receber a terapia.