

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Genotípico E Elegibilidade Aos Moduladores Em Um Centro Especializado Em Fibrose Cística No Sul Do Brasil

Autores: LUIZA FERNANDES XAVIER (PUCRS), PAULA BARROS DE BARROS (PUCRS), MARIA FERNANDA GONÇALVES MEIRELLES FERNANDES (PUCRS), LAURA GOMES BOABAID DE BARROS (PUCRS), SOFIA PRATES DA CUNHA DE AZEVEDO (PUCRS), MÁRCIO VINÍCIUS FAGUNDES DONADIO (PUCRS/UIC), LEONARDO ARAUJO PINTO (PUCRS)

Resumo: Apesar do uso crescente de fármacos moduladores no tratamento da fibrose cística (FC), há pacientes que não são elegíveis para receber a terapia. "O objetivo do trabalho é descrever o perfil de pacientes de um centro de fibrose cística do sul do Brasil de acordo com a elegibilidade para uso de moduladores da CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator)." Realizou-se um estudo transversal com coleta de bases de dados e prontuários. Foram incluídos os pacientes que acompanham em um centro pediátrico de FC do sul do Brasil, entre 2022 e 2023, de 1 a 19 anos. Os dados foram extraídos inicialmente do Registro Brasileiro de FC. Os pacientes foram divididos em 3 grupos de acordo com a elegibilidade para uso de modulador da CFTR: elegíveis, não-elegíveis e pacientes portadores da Síndrome associada ao CFTR. Foram analisadas as variáveis de sexo, mutações identificadas, idade, e função pulmonar, medida pelo volume expiratório forçado no 1º segundo (VEF1), utilizando média e desvio-padrão. Utilizou-se estatística descritiva para análise dos dados. "Foram incluídos um total de 63 pacientes: 49 deles (77,8%) são elegíveis para moduladores do CFTR, 11 pacientes (17,5%) são portadores da síndrome CFTR e os 3 restantes (4,8%) não são elegíveis para esse grupo de medicamentos. No grupo dos elegíveis, 25 pacientes (51,0%) são homozigotos para a mutação F508del, 17 (34,7%) são heterozigotos para a mutação e 7 (14,2%) são portadores de outras mutações mais raras. Os dados indicam que a maioria dos pacientes podem se beneficiar do uso desses medicamentos. A média de idade dos elegíveis é de 7 ± 4.61 anos e no grupo dos pacientes portadores da síndrome CFTR foi de 15 ± 3.75 anos. Em relação ao sexo, 40 (63,5%) são homens. Ainda, a média do valor de VEF1 dos pacientes elegíveis antes do uso do modulador é de $90,51\% \pm 25,49\%$. Nos pacientes portadores da síndrome CFTR, a média do valor de VEF1 foi de $108,94\% \pm 4,76\%$, e nos não elegíveis foi de $78,15\% \pm 10,96\%$." A análise dos dados mostra que há diferença entre os grupos dos pacientes não-elegíveis ao uso dos moduladores com os outros 2 grupos na variável de VEF1. Observou-se que a média da função pulmonar dos pacientes não-elegíveis para os moduladores é 13% menor do que a média do grupo dos elegíveis e 28% menor do que os portadores da síndrome CFTR, evidenciando um pior prognóstico. Os resultados são condizentes com as mutações prevalentes nos grupos, sendo que os pacientes não-elegíveis são portadores de mutações mais graves, como as classificadas em classe I ou grandes deleções, e as mutações mais leves ou de significado incerto são mais frequentes nos portadores da síndrome CFTR. Então, a análise proporciona uma visão abrangente da população atendida pelo centro, destacando a elegibilidade para tratamentos específicos e as características epidemiológicas que orientam estratégias clínicas e de pesquisa futuras. A compreensão dos aspectos é fundamental para uma abordagem personalizada e eficaz no cuidado dos pacientes com fibrose cística.