



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: Resposta Ao Elexacaftor+Tezacaftor+Ivacaftor Em Pacientes Com Fibrose Cística E Mutações Não F508Del: Relato De Caso.

Autores: ROBERTA DE CÁSSIA NUNES CRUZ MELOTTI (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA), NYELLA MIOSSI PINTO (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA), BARBARA PEREIRA PERONI (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA), DANIELE MENEZES TORRES (HOSPITAL DÓRIO SILVA), FERNÃO TEODORO DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA), CRISTINA AUGUSTA BRAVIN (ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS)

Resumo: A fibrose cística (FC) é uma doença genética, multissistêmica e progressiva, onde mutações no gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator) resultam na ausência ou perda de função da proteína CFTR. A medicação Elexacaftor+ Tezacaftor + Ivacaftor (ETI) foi desenvolvida para corrigir a formação e modular a função da proteína CFTR, interrompendo a progressão da doença. No Brasil está licenciada para uso em pacientes com pelo menos um alelo F508del, já nos Estados Unidos, estudos in vitro ou resposta clínica permitiram a ampliação da indicação para outras 177 mutações. O objetivo desse estudo foi mostrar o efeito positivo da terapia ETI para pacientes de FC com mutações não F508del, não licenciadas pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). "Paciente masculino, 12 anos, triagem neonatal normal e diagnóstico de FC aos 3 anos de idade. Possui as mutações G542X e A234D. Suficiente pancreático, eutrófico, função pulmonar normal, infecção crônica de vias aéreas por *Staphylococcus aureus* sensível a oxacilina (SASO) e *Stenotrophomonas maltophilia*. Em 2023, recebeu seis ciclos de antibióticos por exacerbação pulmonar e houve perda de 19% de Volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) em relação ao ano de 2022. Tomografia de tórax (TC) com aprisionamento aéreo e bronquiectasias. Há 4 meses iniciou uso do ETI e evoluiu com ganho de 22% VEF1 e de peso corporal, última cultura de escarro apenas SASO, normalização do valor de cloreto no suor, melhora do exame de imagem, melhora do escore de qualidade de vida (QV) e ausência de efeitos adversos. Segunda paciente feminino, 42 anos, diagnóstico de FC aos 34 anos. Possui as mutações D1152H e A234D. Suficiente pancreática, doença pulmonar avançada, infecção crônica por *Burkholderia cepacia* e *Pseudomonas aeruginosa*, dispnéia com limitação para atividades diárias. Três ciclos de antibióticos em 2023 por exacerbação pulmonar e dificuldade de manutenção de peso corporal. Há 4 meses iniciou uso de ETI e evoluiu com melhora dos sintomas respiratórios, ganho de 10% de VEF1 e peso, normalização do nível de cloreto no suor, melhora radiológica, melhora do escore de QV e ausência de efeitos adversos." "Este estudo mostrou eficácia e segurança do uso do ETI em pacientes brasileiros não elegíveis para esta terapia pelo protocolo nacional, mas com mutações licenciadas na bula americana. Os dados apresentados corroboram com os estudos de Tupayachi e cols (2024) e Efremova A e cols (2024), principalmente nos desfechos de ganho de função pulmonar e redução dos níveis de cloreto no suor, que traduz melhora funcional da CFTR. Frente aos resultados descritos, espera-se que mais estudos com desfechos similares sejam publicados contribuindo para a sugestão de inclusão de outras mutações do gene CFTR na bula do ETI atualmente não aprovadas pela ANVISA e dessa forma, melhorar a vida de mais pacientes com FC no país.