

## Trabalhos Científicos

**Título:** Resposta Objetiva Ao Eti (Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor) Em Paciente Com Alteração Em Heterozigose Do Gene Cftr Para Deltaf508

**Autores:** LUCIELLE BERTAN ERMITA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), LETÍCIA ROCHA MACHADO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), VANESSA BUSTAMANTE ESTRADA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), CRISTINA DETONI TRENTIN (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), DENISE LUCIANE MENEGAZ (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

**Resumo:** A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, de caráter multissistêmico e progressivo, resultante do funcionamento anormal do gene CFTR (regulador de condutância transmembrana da FC) que codifica a proteína CFTR, responsável por regular o transporte iônico, principalmente do cloreto. Esse defeito leva a um conjunto de manifestações e complicações, como a presença de secreções espessas e viscosas e obstrução dos ductos das glândulas exócrinas, comprometendo principalmente os sistemas respiratório e digestivo. Desde 2012, tem surgido uma nova classe de medicamentos que restabelece parte da função da CFTR, sendo que mais recentemente o surgimento da terapia tripla com ETI trouxe um novo panorama no tratamento da doença. "MEK, 9 anos, sexo feminino, portadora de FC com presença de duas mutações no gene CFTR - DeltaF508 e c.3196 (p.Arg1066Cys). Ao nascimento, apresentou íleo meconial com peritonite, realizada laparotomia e ressecados 10 cm do íleo, tendo permanecido com ileostomia por 2 meses. Realizou teste do pezinho que foi normal. Pela clínica, foi levantada hipótese de FC e após 3 meses compareceu ao ambulatório de Pneumopediatria, com resultado de exame de eletrólitos no suor pelo método de estimulação iontoforética com solução de Pilocarpina alterado (cloro 121). Ao longo dos anos, apresentou inúmeras exacerbações respiratórias, 3 com necessidade de internação. Espirometrias apresentavam distúrbio ventilatório obstrutivo leve, e radiografias de tórax, espessamento peribrônquico e bronquiectasias. Aos 9 anos, iniciou tratamento com ETI. Espirometria anterior, com teste broncodilatador com CVF 1,74l/81%, VEF1 1,41l/75%, Tiff 0,88/0,88 e no controle após 3 meses de uso, demonstrando melhora muito significativa (espirometria CVF 2,45l/109%, VEF1 2,12l/107%, Tiff 0,86l/0,91. Novo teste do suor com Cloreto de 48mEq/ml. Queixas respiratórias ausentes, maior disposição para atividades físicas e melhora do apetite com consequente ganho de peso também ocorreram após introdução do ETI." "Em 21/10/2019, o FDA aprovou o ETI, primeira droga com tripla combinação indicada para pacientes que apresentam pelo menos uma mutação Delta F508, com administração via oral. Os estudos comprovam que esta medicação melhora a função pulmonar, diminui o nível do cloro no suor, promove ganho de peso e melhora a sobrevida dos pacientes, benefícios evidenciados no caso descrito." "O ETI deve ser iniciado o mais precocemente possível em pacientes com FC que apresentem ao menos uma mutação Delta F508, tendo em vista que o seu uso está associado a melhora de função pulmonar, de ganho ponderal, na qualidade de vida e provável aumento da expectativa de vida.