



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:** Relato De Caso: Evolução Clínica De Paciente Com Fibrose Cística Com Deleção F508Del Em Uso De Trikafta Durante 5 Meses

**Autores:** ALINE HERNANDEZ MARQUEZ SARAFYAN (ICSMSP (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)), GABRIELA BASTOS VALÉRIO (ICSMSP (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)), NEIVA DAMACENO (ICSMSP (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO))

**Resumo:** A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, decorrente de uma disfunção do gene CFTR, que cursa com diversas manifestações clínicas, como pneumopatia crônica, insuficiência pancreática exócrina, déficit pondero-estatural, dentre outros acometimentos sistêmicos. Essa disfunção pode ser causada por várias mutações genéticas, sendo a principal a F508del. O diagnóstico da doença teve importante avanço quando foi incluído na triagem neonatal e o surgimento de novas terapêuticas também foram essenciais para a melhora da qualidade e aumento da expectativa de vida em pacientes com a doença. Dentre as últimas atualizações do ponto de vista medicamentoso, o TRIKAFTA (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor), vem se mostrando promissor na faixa etária pediátrica. "Paciente M.F.O., sexo feminino, 12 anos, diagnosticada com FC pela triagem neonatal aos 2 meses de idade, com teste genético com presença de 1 cópia em heterozigose de F508del. Devido à mutação genética, paciente iniciou uso do TRIKAFTA em julho de 2024. Durante o ano de 2023, devido à exacerbação da doença, a paciente precisou de 3 internações hospitalares, totalizando 52 dias. Em um período de 5 meses do mesmo ano, a mesma apresentou períodos de ganhos e perdas de peso, com saldo final de ganho de 0.8kg e crescimento de 2cm no período. No ano de 2024, antes do início da medicação, a paciente apresentou 3 outras internações, totalizando 54 dias, pelo mesmo motivo. Ademais, a espirometria inicial evidenciava VEF1 0,63(33,42%) e VEF/CVF 0,68(73%). Após o início do TRIKAFTA, a mesma não precisou de novas internações de julho de 2024 a janeiro de 2025 e, em um mesmo intervalo de 5 meses, apresentou ganho de 5,3kg e crescimento de 5cm. Em relação à espirometria após o início da medicação, apresentou um VEF1 de 0,70(55%) e uma relação VEF1/CVF 0,70(75%). Em relação à radiografia de tórax e exames laboratoriais, antes e após o início da medicação, não foram evidenciadas mudanças significativas." "A mutação do gene CFTR resulta na ausência ou produção quantitativa ou qualitativamente insuficientes desta proteína, que funciona como canal iônico nas glândulas respiratórias, digestivas, sudoríparas e reprodutivas. O TRIKAFTA é uma medicação que atua tanto como corretor, quanto como potencializador da CFTR, de forma que impede sua destruição e mantém o canal de íons funcionando. Sua atuação funciona para pacientes com a mutação F508del e também para outras variantes genéticas. Os estudos clínicos demonstraram boa tolerância do uso da medicação na faixa etária pediátrica e evidenciaram diversos benefícios do uso, tais como melhora no FEV1, ganho médio de função pulmonar, ganho ponderal e melhora da qualidade de vida, do ponto de vista de diminuição dos sintomas associados à FC." "FC é uma doença genética rara com alta morbimortalidade. O surgimento de novas terapêuticas, tais como o TRIKAFTA, são essenciais para melhora do prognóstico, qualidade e expectativa de vida de pacientes com a doença.