



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: Experiência Com Uso Compassivo De Elezacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Eti) Em Paciente Com Fibrose Cística (Fc) Portador Das Mutações 1812-1G->A E 3120+1G>A No Gene Cftf, Atualmente Não Elegíveis Para Uso Do Medicamento

Autores: LETÍCIA ROCHA MACHADO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)), LUCIELLE BERTAN ERMITA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA))

Resumo: A FC é causada por uma mutação genética que codifica uma proteína reguladora da condutância transmembrana (CFTR) que funciona como um canal de cloreto. Existem mais de 2500 mutações diferentes no gene CFTR que podem causar a doença, as quais são divididas em 6 classes de acordo com o mecanismo de defeito biológico. "Paciente do sexo feminino, 12 anos, portadora de fibrose cística (FC) com as mutações 1812-1G->A e 3120+1G>A no gene CFTR. Ao nascimento, apresentou íleo meconial e foi submetida à enterostomia aos 5 dias de vida. Ao longo da vida, apresentou múltiplas intercorrências respiratórias, com culturas de secreção identificando *Pseudomonas aeruginosa*, *Stenotrophomonas maltophilia* e *Burkholderia cepacia*, além de infecção por *Mycobacterium abscessus*, *Mycobacterium avium* e *Aspergillus spp.*, dois episódios de pneumotórax espontâneo e um episódio de hemoptise com necessidade de embolização. O quadro respiratório evoluiu com perda progressiva e grave da função pulmonar, com necessidade de uso de oxigenoterapia noturna e indicação de transplante pulmonar. Em outubro de 2024 sua espirometria demonstrava um volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) correspondente a 20% do previsto. Diante da gravidade do quadro, em 14/10/2024, iniciou-se o uso compassivo do modulador Elezacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (ETI), apesar de suas mutações não serem atualmente elegíveis para a terapia. Após apenas dois meses de uso, a paciente apresentou um aumento de 37% no VEF1 e uma redução na concentração de cloro no suor de 114 mmol/L para 98 mmol/L, correspondendo à 15%, além de melhora clínica subjetiva, como melhora na dispneia, redução na necessidade de oxigênio, diminuição muito importante na quantidade de escarro." "O tratamento da FC, antes restrito ao manejo das complicações clínicas, apresentou mudança notável com o surgimento de uma classe de medicamentos que restabelece parte da função da CFTR, corrigindo o transporte de cloreto na membrana celular e, com isso, interrompendo o ciclo de obstrução, inflamação e infecção. O ETI é uma combinação de 3 pequenas moléculas administradas via oral: Elezacaftor (ELX), Tezacaftor (TEZ, VX-661) e Ivacaftor (IVA, VX-770). É a primeira droga com tripla combinação, inicialmente indicada para indivíduos portadores de pelo menos uma mutação Delta F508, embora sua eficácia em outras variantes tenha sido reconhecida." "Esse relato destaca a potencial resposta ao ETI em pacientes com mutações do CFTR atualmente não elegíveis para uso do medicamento, sugerindo a necessidade de mais estudos para avaliar seu impacto nesses casos.