Trabalhos Científicos

Título: Fibrose Cística E A Melhora De Quadro Após Sequenciamento Genético E Uso De Terapia Tripla Imunomoduladora

Autores: GUILHERME DE LIMA SCHWAIKARTT (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), CARLOS ANTONIO RIEDI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), KAWAN SOUZA FURIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), GABRIEL SOUZA DA ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), IGOR MIGUEL PINKOSKI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), ISADORA DE LIMA SCHWAIKARTT (UNOESC), GIOVANNA CRACCO DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), CAMILA MOREIRA BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), GABRIELLA SILVA SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), MARINA GOMES ALDENUCCI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ)

Resumo: Fibrose cística é doença genética, sistêmica, que ocorre pela presença variantes genéticas que alteram a proteína CFTR. O uso de moduladores, (elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor= ETI), trata a causa básica da doença, com melhora clínica em pacientes com variantes específicas. Paciente DT, data de nascimento 14.07.2006, diagnóstico pela triagem neonatal seguido do teste do suor e identificação de duas variantes patogênicas (p.Phe508del e c.1585-G>A), Realizou desde o nascimento o tratamento de acordo com as diretrizes para tratamento da fibrose cística, tratamento este que tem foco na consequência das alterações secundárias à disfunção da proteína CFTR. Evoluiu com piora da função pulmonar e aos passou a ter 4 exacerbações por anos com necessidade de internação hospitalar. Em fevereiro de 2023 iniciou tratamento com ETI e após o tratamento não apresentou exacerbações, após 6 meses de tratamento, houve aumento de peso de 52 para 57 kg, melhora do VEF1 de 50 para 100% do previsto e redução dos valores de cloro no suor de 104 para 62 mMol/L. Ainda, conforme relato dos pais, após o início da medicação foi possível planejar, ter a liberdade de sonhar, pois a família já havia perdido uma filha aos 18 anos, após ser submetida a transplante pulmonar. O paciente apresenta indicação para o uso da combinação tripla (ETI) por apresentar um alelo p.Phe508 del. Após o uso da ETI não teve mais necessidade de uso de medicação EV e via oral para tratamento das exacerbações, assim como apresentou melhora no desempenho para realizar atividade física e melhora no padrão nutricional. A combinação tripla foi efetiva em melhorar a clínica (sem necessidade de atendimento hospitalar e necessidade de uso de antimicrobianos), pela redução dos valores no teste do suor é possível inferir a ação do medicamento na função da proteína CFTR, recuperação da função pulmonar e com isso, melhora na condição emocional da família.