

# USO DE MODULADORES DA CFTR EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA (F508DEL): RELATO DE CASO

AUTORES: Mariana Neves Tomedi<sup>1</sup>; Fernanda Viel<sup>1</sup>; Giovana Lacerda<sup>1</sup>; Guilherme Bersagui<sup>1</sup>; Joana Carmona<sup>1</sup>; Julia Helena Wegner<sup>1</sup>; Julia Krey<sup>1</sup>; Laura Zaffari<sup>1</sup>; Leonardo Araújo Pinto<sup>2</sup>; Matias Epifanio<sup>2</sup>

1. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul  
2. Escola de Medicina da PUCRS

## INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é uma doença genética multissistêmica que envolve os sistemas respiratório e gastrointestinal e que resulta na disfunção da proteína reguladora de condutância transmembrana da FC (CFTR). Apesar de ainda ser uma patologia incurável, a terapia tripla Trikafta, combinação de elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor, se mostrou altamente efetiva para indivíduos com FC portadores da variante genética F508del.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Relatamos paciente do sexo feminino de 12 anos, portador de FC (F508del), em acompanhamento desde os 3 meses de vida. O tratamento, até então, se baseava em fisioterapia respiratória e uso contínuo de enzimas pancreáticas, vitaminas lipossolúveis, mucolíticos em nebulização, antibióticos inalatórios e orais eventuais. A função pulmonar era monitorada com espirometrias para avaliar a progressão da doença, que, apesar de comprometida devido a diversas colonizações pulmonares durante os anos, se manteve estável até janeiro de 2023. Nesse exame, apresentou um volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) de 53%, indicando piora significativa e necessidade de ajustes na conduta. Diante disso, foi aberta uma ação judicial para ter acesso ao Trikafta, que, embora aprovado pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária em 2022, tem alto custo e não estava disponível no Sistema Único de Saúde (SUS).

E-mail para contato:  
mariana.tomedi@edu.pucrs.br

Após 50 dias de uso, em maio de 2023, a paciente referiu melhora considerável dos sintomas e a espirometria demonstrou um VEF1 de 92%, representando uma melhora de 39 pontos percentuais em comparação ao exame anterior.

## DISCUSSÃO

O tratamento padrão da FC (F508del) é fisioterapia torácica e antibioticoterapia, contudo, estudos demonstraram que, mesmo em pacientes graves, o Trikafta foi capaz de aumentar a VEF1 em 10,7% após um mês de uso, e em 14,2%, após 6 meses. Em 2019, o medicamento foi aprovado pelo Food and Drug Administration (FDA), mas só foi disponibilizado pelo SUS a partir de setembro de 2023. O primeiro uso pela paciente foi em março de 2023 e, em maio, já apresentava um padrão de melhora maior que o previsto pelos estudos. No entanto, é importante salientar que ainda existem poucas referências e dados científicos sobre o uso prolongado desse tratamento.

## CONCLUSÃO

Logo, a terapia Trikafta se mostrou eficaz no alívio dos sintomas característicos da FC associada ao genótipo F508del e a incorporação recente ao SUS facilita o acesso dos pacientes, evidenciando um impacto positivo e significativo do tratamento na progressão da doença e na qualidade de vida.



ESCOLA DE  
MEDICINA

