

## PE-147 - RESPOSTA AO TRATAMENTO COM NOVO MODULADOR TEZACAFOTOR/IVACAFOTOR EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA E PERDA DE FUNÇÃO PULMONAR: RELATO DE CASO

Luiza Fernandes Xavier<sup>1</sup>, Laura de Castro e Garcia<sup>1</sup>, Paula Barros de Barros<sup>1</sup>, Luana Braga Bittencourt<sup>1</sup>, Pedro Augusto Van Der Sand Gemani<sup>1</sup>, Camila Correia Machado<sup>1</sup>, Leonardo Araújo Pinto<sup>1</sup>

1 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS) - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A fibrose Cística (FC) é uma doença multissistêmica causada por mutações no gene CFTR. A doença cursa, frequentemente, com perda de função pulmonar durante a adolescência, que pode levar a falência respiratória. O tratamento convencional atrasa, mas não evita a progressão da doença durante a adolescência. O novo modulador da CFTR chamado Symdeko (tezacaftor/ivacaftor) foi aprovado para poster eletrônico pela ANVISA em 2020 e pode aumentar a função pulmonar em 4%, em média, pelos dados dos estudos clínicos randomizados (ECR). Porém, existe uma grande variabilidade na resposta terapêutica e estudos de vida real são necessários para descrição dos diversos perfis de resposta clínica. **Descrição:** Paciente masculino, de 16 anos, iniciou acompanhamento ambulatorial em 2013 com diagnóstico de FC e genótipo F508del homozigoto. Em 2020, a sua tomografia (TC) de tórax apresentava um escore de brody (EB) de 77 (0-100) e FC com piora da doença pulmonar. Em 10/2020, apresentou VEF1 de 72% e piora clínica importante, mesmo com tratamento convencional otimizado, sendo indicado o uso de Symdeko. Aproximadamente dois meses após o uso, referia redução do escarro e melhora clínica. Na espirometria, apresentou VEF1 de 84%. Em abril de 2021, realizou TC de tórax com redução do EB para 21. Ainda, na consulta mais recente, em março de 2022, apresentou VEF1 de 87%, representando melhora da VEF1 > 15%. **Discussão:** Para pacientes com o genótipo F508del homozigoto, a terapia tezacaftor-ivacaftor pode ser recomendada. Um ECR utilizando a terapia tezacaftor-ivacaftor evidenciou que houve benefícios na função pulmonar. Entretanto, o caso acima demonstra a utilização de Symdeko com um ganho superior no VEF1% em comparação ao resultado previamente descrito. Além disso, observamos melhora relevante no escore tomográfico e redução no baqueteamento digital. **Conclusão:** O uso de moduladores para o tratamento de FC é uma prática ainda nova nos centros de tratamento de FC no Brasil, especialmente pelo alto custo dessa alternativa terapêutica. No caso relatado, o paciente apresentou benefício relevante com o Symdeko e alguns aspectos da melhora clínica ainda pouco descritos previamente. Estudos de vida real podem e devem relatar benefícios e/ou eventos adversos ainda não descritos pelos estudos randomizados.

## PE-148 - TRUNCUS ARTERIOSUS EM RECÉM-NASCIDO: RELATO DE CASO

Maiara Luiz Colonetti<sup>1</sup>, Luiza Carneiro Borges de Mattos Zacarias<sup>2</sup>, Samanta Sgarbi Vebber<sup>3</sup>, Diovana Pimenta Pereira Vieira<sup>2</sup>, Igor Manrico Costa<sup>2</sup>, Julia Garcia do Espírito Santo<sup>4</sup>

1 - Hospital São João Batista; 2 - UNIFAA; 3 - Hospital Monte Sinai; 4 - Hospital Maternidade Escola de Valença.

**Introdução:** O Truncus Arteriosus é uma cardiopatia congênita na qual uma artéria única dá origem à circulação pulmonar, sistêmica e coronária. O sangue venoso se mistura com o arterial através da comunicação interventricular trazendo severas consequências para o recém nascido (RN). **Descrição do caso:** Mãe de RN, 37 anos, G2P0A1, realizou 13 consultas de pré-natal, sorologias negativas e sem história familiar de síndromes genéticas. A ultrassonografia (USG) morfológica de 22 semanas evidenciou coração fetal de difícil avaliação, sugerindo realização de ecocardiograma (ECO) fetal, o qual constatou truncus arterioso do tipo 1, com arco aórtico à direita, canal arterial pérvio amplo, forame oval patente e função ventricular preservada associado a alterações extra cardíacas: fenda labial, aparente fenda palatina e artéria umbilical única. A gestação seguiu transcurso normal e com 40 semanas e 2 dias foi interrompida via cesariana, com nascimento de RN vivo, 2.800 gramas, APGAR 8/9. Ao exame da UTI neonatal: RN em ar ambiente com saturação de oxigênio 84%, ativo-reativo, bom estado geral, reflexos presentes, presença de lábio leporino e fenda palatina, ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas, com sopro sistólico 5+/6+, sem outras alterações. Foi realizado fisioterapia respiratória e motora, hidratação venosa com soro glicosado, diuretoterapia e dieta enteral. RN permaneceu em cuidados intensivos aguardando transferência para realização de cirurgia cardíaca e em um momento oportuno realizar rastreamento genético, porém evoluiu com instabilidade hemodinâmica e foi a óbito com 7 dias de vida antes que fosse possível a realização da cirurgia. **Discussão:** O truncus arteriosus idealmente deve ser diagnosticado durante o pré-natal com USG e ECO fetal. A sintomatologia da doença consiste em sinais de insuficiência cardíaca, cianose, sopro cardíaco, letargia, dificuldade de alimentação e ganho de peso e esforço respiratório. As causas das cardiopatias congênitas são pouco conhecidas, o que se sabe é que envolve a combinação de fatores genéticos e ambientais da mãe durante a gestação. **Conclusão:** Pacientes portadores de truncus arteriosus apresentam alta mortalidade nos primeiros dias de vida, por isso a grande importância do estudo sobre tais casos para se obter mais informações e tomar melhores condutas.