

Revista de Ciências Médicas e Biológicas

Journal of Medical and Biological Sciences

**UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE**

GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DE FIBROSE CÍSTICA

IX CONGRESSO BRASILEIRO INTERDISCIPLINAR DE FIBROSE CÍSTICA



Comissão Organizadora do Congresso

Almério Machado Júnior

Ana Paula Aguiar

Carolina Godoy

César Araújo

Fernanda Fontenelle

Juliana Cana Brazil

Laís Ribeiro Mota

Maria Rosario Ribeiro Barretto

Tatiane Ferreira

Virginia Guedes



**UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE**

**GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DE FIBROSE CÍSTICA
IX CONGRESSO BRASILEIRO INTERDISCIPLINAR DE FIBROSE CÍSTICA**



**IX CONGRESSO
BRASILEIRO
INTERDISCIPLINAR DE
FIBROSE CÍSTICA**

30.04 a 03.05.2025

WISH HOTEL DA BAHIA
SALVADOR • BAHIA • BRASIL

RESUMOS

**Revista Ciências Médicas e Biológicas
[Journal of Medical and Biological Sciences]**

ISSN 1677 – 5090



UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO DOS ÓRGÃOS E SISTEMAS

IX CONGRESSO BRASILEIRO INTERDISCIPLINAR DE FIBROSE CÍSTICA

Comissão Organizadora do Congresso

Almério Machado Júnior
Ana Paula Aguiar
Carolina Godoy
César Araújo
Fernanda Fontenelle
Juliana Cana Brazil
Laís Ribeiro Mota
Maria Rosario Ribeiro Barretto
Tatiane Ferreira
Virginia Guedes

Presidente do congresso: Edna Lúcia Souza

Vice-presidente do congresso: Regina Terse Ramos

Presidente de Honra do congresso: Francisco Caldeira Reis

Comitê Científico Nacional

Luiz Vicente Ribeiro da Silva Filho – SP
Matias Epifânio – RS
Rodrigo Athanazio – SP

Comitê de Temas Livres

José Dirceu Ribeiro – Presidente
Lídia Alice Torres
Mônica de Cássia Firmida

Comitê da Comunidade Fibrose Cística

Cristiano Silveira
Verônica Stasiak Bednarczuk

Diretoria do Grupo Brasileiro de Estudos em Fibrose Cística (GBEFC)

Presidente: Elenara da Fonseca Andrade Procianoy

Vice-presidente: Luciana de Freitas Velloso Monte

Primeira Secretária: Mariane Gonçalves Martynychen Canan

Segundo Secretário: Evanirso Aquino

Primeira Tesoureira: Jocemara Gurmini

Segunda Tesoureira: Edna Lúcia Souza

Conselho Fiscal

Antônio Fernando Ribeiro
Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho
Paulo José Cauduro Maróstica

FICHA CATALOGRÁFICA

Revista de Ciências Médicas e Biológicas = Journal of Medical and Biological Sciences / Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Bahia. – Vol. 1, nº 1 jul./dez. 2002 –. Salvador: Instituto de Ciências da Saúde, 2002 –
v.: il.; 30 cm.
Quadrimestral.

ISSN 2236-5222 (on line)1677-5090 (impresso)

1. Ciências Médicas – Periódicos 2. Ciências Biológicas – Periódicos.

I. Universidade Federal da Bahia. Instituto de Ciências da Saúde.

CDD – 610.05574.05

CDU – 61: 57(05)

(Elaborada pela Profa. Carmélia Mattos – ICI-UFBA)

Revista de Ciências Médicas e Biológicas

Endereço: Instituto de Ciências da Saúde (ICS) – Universidade Federal da Bahia (UFBA)

Av. Reitor Miguel Calmon, s/n.º, Vale do Canela.

CEP: 40.110-100 Salvador Bahia Brasil. Fone: (0xx71) 3283 – 8959.

E-mail: cimedbio@ufba.br

Site: <https://periodicos.ufba.br/index.php/cmbio/login>

Editória científica: Prof. Roberto Paulo Correia de Araújo – Universidade Federal da Bahia – UFBA

Secretário: Aux. Adm. Célia Maria Oliveira da Silva

Normalização bibliográfica: Bibl. Keite Birne de Lira. CRB-5:1953

Diagramação: Design gráfico Virgínia Morais

Revisão dos textos: Profa. Dra. Ana Maria de Carvalho Luz.

Revista de Ciências Médicas e Biológicas

Journal of Biological and Medical Sciences

ISSN (impresso) 1677 – 5090

ISSN (on line) 2236-5222

Volume 24 — Suplemento 1— 2025

SUMÁRIO

Apresentação	277
INFLUÊNCIA DA INSUFICIÊNCIA PANCREÁTICA NA MICROBIOTA INTESTINAL DE CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA: UMA ANÁLISE LONGITUDINAL.	281
Beatriz Ramos de Godoy, Ariel Vieira Coelho, Helen Jost Evaldt, Gabriela Parma Silva Taufner, Nelson Augusto Rosário-Filho, Luiza Souza Rodrigues, Jannaina Ferreira de Melo Vasco, e Lilian Pereira Ferrari.	
ESTUDO ECOLÓGICO E DESCRITIVO DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DO TRATAMENTO DE FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL EM NÍVEL HOSPITALAR, DE 2019 A 2024.	282
Laura Beatriz Chagas Soares Silva, Milena Lyrio dos Santos Joventino, Jósquia dos Santos Barbosa, Romário Santiago de Jesus e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva.	
INELEGIBILIDADE PARA TERAPIAS MODULADORAS DE CFTR: QUEM É ESQUECIDO?.....	283
Victor Hugo Valença Bomfim, Laís Ribeiro Mota, Juliana Cana Brazil Costa, Maria Theresa Evangelista, Gabriel Souza Medrado-Nunes, Regina Terse-Ramos e Edna Lúcia Souza.	
TRIAGEM NEONATAL DA FIBROSE CÍSTICA: AVALIAÇÃO DE 10 ANOS DOS INDICADORES DE QUALIDADE DA ESTRATÉGIA IRT/IRT.	284
Naiara Lima, Carolina Godoy, Tatiana Amorim, Edna Lúcia Souza e Ney Boa-Sorte.	
TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL.....	285
Shirley Nunes Santos, Marcelle Cristine Nabas, Renata Rodrigues Guirau, Carmen Sílvia Gabetta, Ana Paula Milan Geraldo, Maria Carolina Spago, Marcia Cristina Fornazim, Diogo Mendes Torres, Sandra Cristina Veiga de Oliveira Santos, Alessandra Rodrigues Cardoso Padovam, Sandra Cristina Bibries, Keila Hayashi Nakamura, Debora Stabile Romero Amais, Agna Adalvina de Lima Silveira e Vitoria Regia Pereira Pinheiro.	
O TESTE DO DEGRAU DE TRÊS MINUTOS É CAPAZ DE PROVOCAR RESPOSTA NA FREQUÊNCIA CARDÍACA DE ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA?	286
Gabrielle de Oliveira Gonçalves, Thaise Helena Cadorin, Maria Eduarda Pereira Borges, Greicy da Silva, Gabriela Castilhos Ducati, Camila Isabel Santos Schivinski e Renata Maba Gonçalves Wamosy.	
ANÁLISE DO USO DA VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA NA EXACERBAÇÃO DA FIBROSE CÍSTICA.....	287
Melissa Pinheiro Buzano, Agnes Neves Candido, Francielly Mello da Silva e Ana Lúcia Capelari Lahoz.	

APLICAÇÃO DO “MODIFIED SHUTTLE TEST” (MST) PARA AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE FUNCIONAL EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA	288
Polyagna Ferreira de Carvalho, Amanda Rocha de Oliveira Sousa, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Mariane Gonçalves Martynychen Canan, Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Barbara Franco Mittag, Ana Carolina Corrêa, Willian Barbosa da Silva e Fernanda Cristina Pamplona.	
AS EQUAÇÕES DE REFERÊNCIA DA DISTÂNCIA PREVISTAS NO TESTE DE CAMINHADA DE SEIS MINUTOS SÃO APROPRIADAS PARA CRIANÇAS E ADOLESCENTES BRASILEIROS COM FIBROSE CÍSTICA?	289
Mariana Aguiar, Raquel Gonçalves de Paula, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Marília da Silva Garrote Carvalho, Lorena Junqueira Almeida Prado, Thais Costa Nascentes Queiroz, Natasha Yumi Matsunaga e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
ASSOCIAÇÃO ENTRE ULTRASSONOGRAFIA MUSCULAR PERIFÉRICA E CONSUMO DE OXIGÊNIO DE PICO EM ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA.....	290
Laura Silveira de Moura, Caroline Jacoby Schmidt, Carla Tatiana Martins de Oliveira, Danilo Cortozi Berton, Paulo de Tarso Roth Dalcin, e Bruna Ziegler.	
QUALIDADE DO SONO, NÍVEL DE ATIVIDADE FÍSICA E EXACERBAÇÕES PULMONARES EM ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA.	291
Leonardo de Oliveira Castro, Karen Avelar Leopoldino dos Reis, Cristiane Geralda de Oliveira Lima, Carolina Haddad Martins, Luanna Rodrigues Leite, e Prof. Dr. Evanirso Aquino.	
CAPACIDADE DE EXERCÍCIO, DÉFICIT MUSCULAR E ESTADO NUTRICIONAL EM DIFERENTES PERFIS GENÉTICOS DA FIBROSE CÍSTICA.	292
Luanna Rodrigues Leite, Maria Ariane Almeida Lima, Maria Olivia Ferreira de Sousa, Alice Monteiro de Carvalho, Emanuelle Pinheiro Campos, Leonardo de Oliveira Castro, Carolina Haddad Martins, Diego Campos de Moura e Prof. Dr. Evanirso Aquino.	
CARACTERIZAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR DE LACTENTES E CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA ACOMPANHADAS PELA FISIOTERAPIA, EM HOSPITAL DE LINHA TERCIÁRIA.	293
Paula Cristina Harumi Aoki Panegaci, Adriana Della Zuana, Cristiane Ribeiro Afonso Fernandes e Ana Lúcia Capelari Lahoz.	
CORRELAÇÃO ENTRE <i>MODIFIED SHUTTLE WALK TEST</i> E VARIÁVEIS DE COMPOSIÇÃO CORPORAL E DENSITOMETRIA ÓSSEA, NA FIBROSE CÍSTICA.	294
Tayna Castilho, Maria Ângela G. O. Ribeiro, Camila I. S. Schivinski, Mauro A. Pascoa, Silvana D. Severino, Daniela S. P. Borgli, Maria Cristina F. Alvim, Izabella F. Loureiro, Jorge Eduardo C. Sernaglia, Aline C. Gonçalves, Aline P. Souza, Patrícia M. R. Keil, Adriana C. M. Ferreira, Antonio G. Oliveira Filho, Antonio F. Ribeiro, Carla C. S. Gomez, Eulalia Sakano, Gil Guerra Junior, Maria de Fátima P. Servidoni, Mariana Z. M. H. Pu, Paloma L. F. Parazzi, Gabriel Hessel e José D. Ribeiro.	
COMPORTAMENTO DAS VARIÁVEIS CARDIORRESPIRATÓRIAS NO TESTE DO DEGRAU DE TRÊS MINUTOS, EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA.	295
Thaise Helena Cadorin, Gabrielle de Oliveira Gonçalves, Maria Eduarda Pereira Borges, Greicy da Silva, Gabriela Castilhos Ducati, Renata Maba Gonçalves Wamosy e Camila Isabel Santos Schivinski.	
TESTE DE SENTAR E LEVANTAR DE UM MINUTO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA: RESPOSTAS CARDIORRESPIRATÓRIAS E CORRELAÇÕES COM CAPACIDADE AERÓBICA, FUNÇÃO PULMONAR E FORÇA MUSCULAR DO QUADRÍCEPS.	296
Fernanda Maria Vendrusculo, Bruna dos Santos Costa, Fabiana Ávila Lourenço de Lima, Denise Lautenschlegler Fischer, Ângela Cristina Schonhals, Mariana Severo da Costa e Márcio Vinícius Fagundes Donadio.	
MONITORAMENTO DE VARIÁVEIS NUTRICIONAIS, MEDICAMENTOSAS E DA CAPACIDADE FUNCIONAL EM ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA: ESTUDO LONGITUDINAL.	297
Gabriela Castilhos Ducati, Julya Charara Aires da Silva, Letícia Amante Vieira, Marcele Letícia dos Santos Vieira, Juliana Cardoso, Camila Isabel Santos Schivinski e Renata Maba Gonçalves Wamosy.	

EXACERBAÇÃO PULMONAR AGUDA E ESTABILIDADE CLÍNICA DE ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA: COMPARAÇÃO DO PERFIL CLÍNICO E TERAPÊUTICO.....	298
Gabriela Castilhos Ducati, Marcele Letícia dos Santos Vieira, Julya Charara Aires da Silva, Letícia Amarante Vieira, Juliana Cardoso, Thaise Helena Cadorin, Camila Isabel Santos Schivinski e Renata Maba Gonçalves Wamosy.	
AVALIAÇÃO DA DISFUNÇÃO ERÉTIL EM HOMENS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE TERAPIA TRIPLA COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR – UM ESTUDO DE VIDA REAL.	299
Lucas Zenni Salomão, Júlia Rius Gomes, Sonia Mayumi Chiba, Rodrigo Abensur Athanazio e Mariana Camargo.	
CORRELAÇÃO DAS ENZIMAS HEPÁTICAS, ESCORE DE WILLIAMS, ÍNDICES APRI E FIB-4 COM ELASTOGRAFIA HEPÁTICA EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA.	300
Lilian Helena Polak Massabki de Carvalho, José Dirceu Ribeiro, Antonio Fernando Ribeiro, Leonardo Trevisan Monici e Gabriel Hessel	
MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS AVALIADAS PELO CFABD-SCORE EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA – AVALIAÇÃO PRÉ MODULADORES DA CFTR.....	301
Elizete Aparecida Lomazi, Lorena Cristina Montera, Gabriel Cezar Santos, José Dirceu Ribeiro, Daniela Souza Paiva Borgli e Antonio Fernando Ribeiro.	
ASSOCIAÇÃO ENTRE PADRÃO ALIMENTAR, FUNÇÃO PULMONAR E ESTADO NUTRICIONAL EM ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA.	302
Elizete Aparecida Lomazi, Elisa Boin e Chiara Maria Pascon Rodella.	
AVALIAÇÃO OLFATIVA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA	303
Renata Oliveira e Nasser, Daniela Costa Malheiros, Isabela Hohlenwerger Schettini, Letícia Sayuri Yada, Paulo Roberto Lazarini e Ricardo Landini Lutaif Dolci.	
COMPARAÇÃO E CORRELAÇÃO DOS VALORES DE OSCILOMETRIA DE IMPULSO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA, COM E SEM ESPIROMETRIA ALTERADA, ANTES DO USO DE ELEXACFTOR, IVACFTOR E TEZACFTOR.....	304
Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Tayna Castilho, Daniela Souza Paiva Brogli, Aline Priscila Souza, Izabella Frias Loureiro, Maria Angela Ribeiro, Patrícia Morgana Rentz Keil, Silvana Dalge Severino, Carla Cristina Souza Gomez, Aline Cristina Gonçalves, Adriana Carolina Marques Ferreira, Andressa Oliveira Peixoto, Antonio Fernando Ribeiro, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Katia Scanagatha, Mariana Mei Hsia Pu Zorron, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Paloma Lopes Francisco Parazzi, Renata Guirau, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel e José Dirceu Ribeiro.	
FUNÇÃO PULMONAR DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA NA ERA PRÉ-MODULADORES DO CFTR	305
Débora Ribeiro Vieira, Luiza Cristina Gomes Delfim, Evanirso da Silva Aquino e Alberto Andrade Vergara.	
PERFIL RESPIRATÓRIO NA POLISSONOGRAFIA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES DIAGNOSTICADOS COM FIBROSE CÍSTICA ANTES DA TERAPIA TRIPLA COM ELEXACFTOR, IVACFTOR E TEZACFTOR.	306
Paloma L. F. Parazzi, Carla Cristina Souza Gomez, Antonio Fernando Ribeiro, Andressa Oliveira Peixoto, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho, Izabella Frias Loureiro, Marcos Tadeu Nolasco da Silva, Elizete Aparecida Lomazi, José Dirceu Ribeiro, Eulalia Sakano, Gabriel Cezar dos Santos, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Daniela Souza Paiva Borgli, Adriana Carolina Marques Ferreira, Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Angélica Zaninelli Schreiber, Lorena Cristina Montera, Gil Guerra Junior, Maria Cristina Fernandes Alvim, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Mauro Alexandre Pascoa, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro, Patrícia Morgana Rentz Keil, Rebecca Gallardo Franco de Andrade, Tayná Castilho, Silvana Dalge Severino, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel, Luiza Cremonini Martins e Celize Cruz Bresciani Almeida.	

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, FUNCIONAL E INFLAMATÓRIA DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS COM DETECÇÃO VIRAL EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA. 307

Viviane Mauro Corrêa Meyer, Natália Aranha Netto, Johnny de Lima Gomes, Bruna La Regina Matangrolo Abud, Silvia Onoda Tomikawa Tanaka, Patricia Palmeira Daenekas Jorge, Fernanda Andrade Macaferri Fonseca Nunes, Magda Carneiro Sampaio, Rodrigo Abensur Athanazio, Samia Zahi Rached, Rodrigo Melim Zerbinati, José Eduardo Levi, Alvina Clara Felix e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.

ANÁLISE COMPARATIVA DE NÍVEIS DE ANTICORPOS PARA DIFERENTES ANTÍGENOS DE PSEUDOMONAS AERUGINOSA EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA 308

Letícia Cole de Melo, Camila Pinto Fialho Braga, Viviane Mauro Corrêa Meyer, Natália Aranha Netto, Johnny de Lima Gomes, Bruna La Regina Matangrolo Abud, Silvia Onoda Tomikawa Tanaka, Patricia Palmeira, Fernanda Andrade Macaferri Fonseca Nunes, Rodrigo Abensur Athanazio, Samia Rached e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.

PRIMO-INFECÇÃO POR PSEUDOMONAS AERUGINOSA E ALTERAÇÃO NA ESTRUTURA E NA FUNÇÃO PULMONAR EM PACIENTES DIAGNOSTICADOS POR TRIAGEM NEONATAL 309

Arthur Damaceno Camargo Costa, Guilherme Mohn Dirceu, Jessyca Mayra Pedrollo Pinto, Ana Clara Rodrigues Diniz, Lusmaia Damaceno Camargo Costa, Thaís Costa Nascentes Queiroz, Neriane Nunes Mendonça da Silva e Virginia Auxiliadora Freitas de Castro.

PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO E NUTRICIONAL DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA NA ERA PRÉ-MODULADORES DO CFTR..... 310

Débora Ribeiro Vieira, Luiza Cristina Gomes Delfim, Cíntia Cristiane Passos, Marcelo Coelho Nogueira e Alberto Andrade Vergara.

AVALIAÇÃO DA RESPOSTA BRONCODILATADORA POR OSCILOMETRIA DE IMPULSO E ESPIROMETRIA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA ANTES DA TERAPIA TRIPLA COM ELEXACFTOR, IVACAFTOR E TEZACAFTOR. 311

Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Tayna Castilho, Daniela Souza Paiva Brogli, Aline Priscila Souza, Aline Cristina Gonçalves, Izabella Frias Loureiro, Patricia Morgana Rentz Keil, Maria Angela Ribeiro, Silvana Dalge Severino, Carla Cristina Souza Gomez, Adriana Carolina Marques Ferreira, Andressa Oliveira Peixoto, Antônio Fernando Ribeiro, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Katia Sacanagatta, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Mariana Mei Hsia Pu Zorron, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Paloma Lopes Francisco Parazzi, Renata Guirau, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel e Jose Dirceu Ribeiro.

USO DE ELEXACFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR (ETI) NA GESTAÇÃO: SÉRIE DE CASOS..... 312

Gabriel Elbachá Nery Duran, Maria Angélica Santana, Sheyla Ramos Haun, Adriana Santos Cavalcante, Cintia Gomes de São Paulo, Claudia M. F. Dantas, Anna Lúcia Diniz, Luisa Andrade Lima e Almerio de Souza Machado Júnior.

RESPOSTA FUNCIONAL E INFLAMATÓRIA AO USO DE TERAPIA MODULADORA DA CFTR EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA..... 313

Viviane Mauro Corrêa Meyer, Natália Aranha Netto, Johnny de Lima Gomes, Bruna La Regina Matangrolo Abud, Silvia Onoda Tomikawa Tanaka, Patricia Palmeira Daenekas Jorge, Fernanda Andrade Macaferri Fonseca Nunes, Magda Carneiro Sampaio, Rodrigo Abensur Athanazio, Samia Zahi Rached, José Eduardo Levi, Alvina Clara Felix, Rodrigo Melim Zerbinati e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.

ELEXACFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR EM ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA E DOENÇA PULMONAR AVANÇADA 314

Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Solano Henrique Camargo Cardoso, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Barbara Franco Mittag, Ana Carolina Corrêa, Fernanda Cristina Pamplona, Willian Barbosa da Silva e Mariane Gonçalves Martynychen Canan.

AVALIAÇÃO CLÍNICA, LABORATORIAL E ESTRUTURAL DA DOENÇA PULMONAR EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA, APÓS TRIAGEM NEONATAL. 315

Daniela de Souza Paiva Borgli, Mariana Zorron Mei Hsia Pu, Maria de Fatima Correa Servidoni, Antonio Fernando Ribeiro, Maria Angela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Renata Guirau, Tayná Castilho, Vanessa Brilhante, Aline Cristina Gonçalves, Andressa Oliveira Peixoto, Eulalia Sakano, Gabriel Hessel e Jose Dirceu Ribeiro.

NÚCLEO DE TRABALHO DE PSICOLOGIA E AS RECOMENDAÇÕES PARA A PRÁTICA PSICOLÓGICA NOS CENTROS DE FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL	316
Angelita Wisnieski da Silva, Maria Luísa Pereira de Oliveira, Marla Ascenso Reis Ribeiro, Vanessa Gimenes Gomes Brillhante, e Simone Scheibe.	
AValiação LONGITUDINAL DOS COMPRESSORES E NEBULIZADORES UTILIZADOS NA FIBROSE CÍSTICA E SUAS REPERCUSSÕES NOS DESFECHOS CLÍNICOS DE SEGMENTO – UM ESTUDO DE VIDA REAL.....	317
Prof. Dr. Evanirso Aquino, Nathani Lara Santos Faria, Luanna Paula Oliveira, Alberto Andrade Vergara e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.	
INELEGIBILIDADE PARA MODULADORES DA CFTR NO BRASIL: COMPARAÇÃO ENTRE INDIVÍDUOS ASSISTIDOS EM CENTROS DE DIFERENTES REGIÕES DO PAÍS.	318
Edna Lúcia Souza, Victor Hugo Valença Bomfim, Luciana De Freitas Velloso Monte, Elenara da Fonseca Andrade Procianoy, Laís Ribeiro Mota, Gabriel Souza Medrado-Nunes, Kely Poliana Silva, Jaqueline Rosa Naves da Cruz da Cruz, Regina Terse-Ramos e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.	
AValiação DO IMPACTO DA TERAPIA COM MODULADORES DA CFTR NA QUALIDADE DE VIDA E NO CONHECIMENTO E PERCEPÇÃO EM SAÚDE DE PACIENTES ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA.....	319
Isabelle Evelyn Viana Borges, Samia Zahi Rached, Regina Maria de Carvvalho-Pinto, Alberto Cukier e Rodrigo Abensur Athanazio.	
CARACTERIZAÇÃO DO MICROBIOMA DO TRATO RESPIRATÓRIO E INTESTINAL NA FIBROSE CÍSTICA: UM ACOMPANHAMENTO LONGITUDINAL DE LACTENTES.	320
Jannaina F M Vasco, Luiza Rodrigues, Carlos Riedi, Débora C. Chong-Silva, Lilian Ferrari, e Nelson Rosário-filho.	
AValiação DE MARCADOR DE INFLAMAÇÃO INTESTINAL EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA, ANTES E DEPOIS DO INÍCIO DE TERAPIA COM MODULADOR DA CFTR – ACHADOS PRELIMINARES... 	321
Gabriel Cezar Santos, Antonio Fernando Ribeiro, Aline Cristina Gonçalves, Daniela Souza Paiva Borgli, José Dirceu Ribeiro, Lorena Cristina Montera, Marcos Tadeu Nolasco Silva, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Mariana Zorron Mei Hsia Pu, Antonio Gonçalves Oliveira Filho, Renata Guirau, Gabriel Hessel, Vanessa Brillhante, Tayná Castilho, Silvana Dalge Severino, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Carla Cristina Souza Gomez, Mauro Alexandre Pascoa, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro, Paloma Lopes Francisco Parazzi e Elizete Aparecida Lomazi.	
MONITORAMENTO LONGITUDINAL DE PREVOTELLA SPP. NO MICROBIOMA RESPIRATÓRIO DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA.....	322
Mayara Aparecida Javilaski Jenari de Andrade, Jannaina Ferreira de Melo Vasco, Luiza Souza Rodrigues, Carlos Antonio Riedi, Nelson Augusto Rosário Filho e Lilian Pereira Ferrari.	
MICOBIOOMA RESPIRATÓRIO DE INFANTES COM FIBROSE CÍSTICA E SUA RELAÇÃO COM PSEUDOMONAS AERUGINOSA	323
Lucas Jungles Saroba, Ryan Pina Seixas, Nelson Augusto Rosário-Filho, Luiza Souza Rodrigues, Jannaina Ferreira de Melo Vasco, e Lilian Pereira Ferrari.	
GENÓTIPO E PADRÃO CLÍNICO DA FIBROSE CÍSTICA: ASSOCIAÇÃO COM ELEGIBILIDADE PARA TERAPIAS MODULADORAS.	324
Victor Hugo Valença Bomfim, Laís Mota, Juliana Cana Brazil Costa, Regina Terse-Ramos e Edna Lúcia Souza.	
IMPACTO DE VARIANTES DO GENE SERPINA1 NA DOENÇA HEPÁTICA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA.....	325
Milena Lyrio dos Santos Joventino, Jósquia dos Santos Barbosa, Romário Santiago de Jesus, Laura Beatriz Chagas Soares Silva e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva.	

SCNN1B E FIBROSE CÍSTICA: MODULADOR GENÉTICO DA FUNÇÃO ENAC.....	326
Jósquia dos Santos Barbosa, Laura Beatriz Chagas Soares Silva, Milena Lyrio dos Santos Joventino, Romário Santiago de Jesus e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva.	
VARIANTES GENÉTICAS DO GENE CFTR EM IDOSOS SAUDÁVEIS NO BRASIL: UMA ANÁLISE SECUNDÁRIA DOS DADOS DO ABRAOM.....	327
Leonardo de Souza Marques, Vinicius Santiago dos Santos, Mônica de Cássia Firmida e Fernando Augusto Lima Marson.	
IMPACTO DE VARIANTES DO GENE SLC26A9 NA MODULAÇÃO DA FIBROSE CÍSTICA.....	328
Jósquia dos Santos Barbosa, Romário Santiago de Jesus, Milena Lyrio dos Santos Joventino, Laura Beatriz Chagas Soares Silva e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva.	
TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA (TNFC) E ANÁLISE DESCRITIVA DOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS	329
Elenara da Fonseca Andrade Procianoy e Vanessa Bustamente Estrada.	
OS IMPACTOS DA TRIAGEM NEONATAL NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FIBROSE CÍSTICA NO DISTRITO FEDERAL.....	330
Samuel Sotero Lourenço, Luciana de Freitas Velloso Monte, Kely Poliana da Silva Guarda, Fabiana Adaice da Silva, Jaqueline Rosa Naves da Cruz, Jaqueline Gomes dos Santos, Glaciele Nascimento Xavier, Davi Oliveira Araujo Carvalho, Paula Cristina Galati e Irisley Nunes Lima.	
CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE CRIANÇAS SUBMETIDAS À TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DA BAHIA, NUM PERÍODO DE 12 ANOS.....	331
Victor Hugo Valença Bomfim, Alessandra Oliveira da Silva, Pedro Rodrigues Queiroz e Edna Lúcia Souza.	
ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DOS ÓBITOS POR FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: PERFIL REGIONAL E DE COR OU RAÇA, ENTRE 2013 E 2023.	332
Maria Clara Souto de Britto, Emanuel Vasconcelos da Silva Filho, Sophia Cruz Oliveira e Dr.ª Ana Thereza C. Rocha.	
ACRODERMATITE ENTEROPÁTICA SECUNDÁRIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE PACIENTE PORTADOR DE FIBROSE	333
Andressa Tannure e Neiva Damaceno.	
DESAFIO DIAGNÓSTICO NA PRESENÇA DE VARIANTES PATOGÊNICAS NA FIBROSE CÍSTICA E NÍVEIS NORMAIS OU LIMÍTROFES DE CLORO NO SUOR: RELATO DE CASOS.	334
Camila Pinto Fialho Braga, Iuri Adônis de Souza Nascimento, Aline da Silva Amoras, Letícia Cole de Melo, Cleyde Myriam Aversa Nakaie, Silvia Onoda Tomikawa Tanaka, Miriam Cardoso Neves Eller e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.	
EFEITO DA TERAPIA COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR NO DESEMPENHO DO TESTE DE CAMINHADA DE SEIS MINUTOS EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA	335
Daniela Souza Paiva Borgli, Tayna Castilho, Patrícia Morgana Rentz Keil, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Adriana Carolina Marques Ferreira, Andressa Oliveira Peixoto, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho, Antonio Fernando Ribeiro, Carla Cristina Souza Gomez, Eliane Picoli Alves Bensi, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Gabriel Cezar dos Santos, Gil Guerra Junior, Izabella F. Loureiro, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Katia Scanagatha, Laís Pontes , Lorena Cristina Montera, Marcos Tadeu Nolasco da Silva, Maria Cristina F. Alvim, Maria de Fátima P. Servidoni, Mariana Z. M. H. Pu, Mauro A. Pascoa, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Paloma L. F. Parazzi, Rebecca Gallardo Franco de Andrade, Renata Guirau, Silvana D. Severino, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel e José D. Ribeiro.	
ANÁLISE COMPARATIVA DA POSTURA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA E SUA INFLUÊNCIA EM FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA, CAPACIDADE FUNCIONAL, FUNÇÃO PULMONAR E QUALIDADE DE VIDA.	336
Eliana Takahama Sakamoto, Adriana Della Zuana, Márcio Vinicius Fagundes Donadio e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.	

AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE FUNCIONAL APÓS TRÊS MESES DO USO DO MODULADOR DE TRIPLA AÇÃO (ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR) EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA 337

Pauliane Anacleto Bergmann, Késsia Morgana Vital Oliveira, Bruno Fernandes Costa Ferreira, Vivian Bertoni Xavier, Camila Vitelli Molinari, Tatiane Laks, Neiva Damaceno, e Vera Lúcia dos Santos Alves.

AVALIAÇÃO DA FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA ANTES E DEPOIS DO USO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA 338

Késsia Morgana Vital Oliveira, Pauliane Anacleto Bergmann, Bruno Fernandes Costa Ferreira, Vivian Bertoni Xavier, Camila Vitelli Molinari, Tatiane Laks, Neiva Damaceno, e Vera Lúcia dos Santos Alves.

INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO, PREJUÍZO MUSCULAR E SUA ASSOCIAÇÃO COM A FUNÇÃO PULMONAR E O ESTADO NUTRICIONAL EM PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA 339

Maria Ariane Almeida Lima, Alice Monteiro de Carvalho, Emanuelle Pinheiro Campos, Luanna Rodrigues Leite, Carolina Haddad Martins, Leonardo de Oliveira Castro, Nyellen Raynanda Serra Pereira, e Prof. Dr. Evanirso Aquino.

CORRELAÇÃO ENTRE O TESTE DE CAMINHADA DE 6 MINUTOS E PARÂMETROS CLÍNICOS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA 340

Mariana Balduino Aguiar, Raquel Gonçalves de Paula, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Marília da Silva Garrote Carvalho, Lorena Junqueira Almeida Prado, Thais Costa Nascente Queiroz, Natasha Yumi Matsunaga e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.

IMPACTO DOS MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR NA CAPACIDADE DE EXERCÍCIO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA..... 341

Patrícia Morgana Rentz Keil, Daniela Souza Paiva Borgli, Tayná Castilho, Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Izabella Frias Loureiro, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Antônio Gonçalves de Oliveira Filho, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Adriana Carolina Marques Ferreira, Antonio Fernando Ribeiro, Silvana Dalge Severino, Mauro Alexandre Páscoa, Marcos Thadeu Nolasco da Silva, José Dirceu Ribeiro, Katia Scanagatha, Lorena Cristina Montero, Angélica Zaninelli Schreiber, Laís Pontes, Luiza Cremonini Martins, Eliane Picoli Alves Bensi, Lígia de Moraes Antunes Corrêa, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Mariana Zorron Mei Hsia Pu, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Paloma Lopes Francisco Parazzi, Rebecca Gallardo Franco de Andrade, Renata Guirau, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel, Andressa Oliveira Peixoto, Carla Cristina Souza Gomez, Maria Cristina Fernandes Alvim, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Gabriel Cezar dos Santos e Gil Guerra Junior.

ESTADO NUTRICIONAL, TRATAMENTO MEDICAMENTOSO E SONO EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA: UM ESTUDO LONGITUDINAL..... 342

Gabriela Castilhos Ducati, Letícia Amante Vieira, Júlya Charara, Marcele Letícia dos Santos Vieira, Juliana Cardoso, Gabrielle de Oliveira Gonçalves, Ana Carolina da Silva Almeida, Camila Isabel Santos Schivinski e Renata Maba Gonçalves Wamosy.

A ASSOCIAÇÃO DA TAXA DE ADESÃO AO TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO EM DIFERENTES CARACTERÍSTICAS GENOTÍPICAS NA FIBROSE CÍSTICA..... 343

Prof. Dr. Evanirso Aquino,, Marília Simone de Oliveira, Diego Campos de Moura, Luanna Rodrigues Leite, e Carolina Haddad Martins.

CETOACIDOSE DIABÉTICA: RARA MANIFESTAÇÃO EM ADOLESCENTE COM FIBROSE CÍSTICA..... 344

Marta Duarte, Lucélia Schmidt, Vitor Alvim, Sarah Gomes, Larissa Florindo, Laura Valle e Heloína Bonfante.

PERFIL DAS ALTERAÇÕES GLICÊMICAS DE PACIENTES ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDOS EM AMBULATÓRIO TERCIÁRIO..... 345

Cátia Cristina Silva Sousa Vergara Palma, Carolina Aurélio Vieira Andrade de Vasconcellos, Nathalia Pereira Cotovio, Julie Paula Oliveira, Fernanda de Sousa Torraca, Lucianne Righeti Monteiro Tannus, Monica Muller Taulois, Mônica de Cássia Firmida, Raphael Freitas Jaber de Oliveira, e Roberta Arnoldi Cobas.

IMPACTO DO USO DE MODULADORES DO CANAL REGULADOR DE CONDUTÂNCIA TRANSMEMBRANA DA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO NUTRICIONAL DE ADULTOS COM DISGLICEMIA ATENDIDOS EM AMBULATÓRIO TERCIÁRIO	346
Carolina Aurelio Vieira Andrade de Vasconcellos, Cátia Cristina Silva Sousa Vergara Palma, Nicoly Alves de Almeida Mello, Raphael Freitas Jaber de Oliveira, Mônica Muller Taulois, Monica de Cassia Firmida, Fernanda de Sousa Torraca, Roberta Arnoldi Cobas, Nathalia Pereira Cotovio, Julie Paula Oliveira e Lucianne Righeti M Tannus.	
ENVOLVIMENTO HEPATOBILIAR EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA NO DISTRITO FEDERAL: UM ESTUDO DESCRITIVO.....	347
Jaqueline Rosa Naves da Cruz, Samuel Sotero Lourenço, Luciana de Freitas Velloso Monte, Paula Cristina Galati, Davi Oliveira Araujo Carvalho, Fabiana Adaice da Silva, Glaciele Nascimento Xavier, Irisley Nunes Lima, Jaqueline Gomes dos Santos e Kely Poliana da Silva Guarda.	
AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA ANTES E DEPOIS DO USO DO MODULADOR DO GENE CODIFICADOR DE PROTEÍNA DE COMBINAÇÃO TRIPLA.....	348
Izabela Mara Fogiato e Jochemara Gurmini.	
AVALIAÇÃO DA COMPOSIÇÃO CORPORAL DE PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE ETI POR MEIO DA ABSORCIOMETRIA, COM RAIOS-X DE DUPLA ENERGIA (DXA).....	349
Ana Clara Rodrigues Diniz, Izabela Zibetti de Albuquerque, Thais Costa Nascentes Queiroz, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Arthur Damaceno Camargo Costa, Guilherme Mohn Dirceu, Lorena Junqueira Almeida Prado e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
O ESTADO NUTRICIONAL DE CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA E SEU IMPACTO COMO PREDITOR DA FUNÇÃO PULMONAR NA ADOLESCÊNCIA	350
Jhenifer Viana de Freitas, Graziela Cristina Mattos Schettino, Fernanda Tormin Tanos Lopes, Ana Cristina de Carvalho Fernández Fonseca, Carolina Miranda Carvalho e Elizabet Vilar Guimarães.	
ESTADO NUTRICIONAL E FATORES ASSOCIADOS EM PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDAS EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM 2023	351
Celsa Ferreira Lustosa Nascimento, Maria do Espírito Santo Almeida Moreira, Paloma Santana Almeida, Aldair Alessandra de Sousa Fortes e Luana da Silva Baptista Arpini.	
PERFIL NUTRICIONAL DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDOS EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA DO DISTRITO FEDERAL	352
Paula Cristina Galati, Jaqueline Rosa Naves da Cruz, Luciana de Freitas Velloso Monte, Davi Oliveira Araújo Carvalho, Jaqueline Gomes dos Santos, Glaciele Nascimento Xavier, Kely Poliana da Silva Guarda, Fabiana Adaice da Silva, Irisley Nunes Lima e Samuel Sotero Lourenço.	
A TERAPIA COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR e IVACFTOR MELHORA A RESPOSTA BRONCODILATADORA EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA?	353
Tayna Castilho, Maria Ângela G. O. Ribeiro, Daniela Souza Paiva Borgli, Patrícia Morgana Rentz Keil, Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Izabella Frias Loureiro, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Carla Cristina Souza Gomez, Antonio Fernando Ribeiro, Adriana Carolina Marques Ferreira, Andressa Oliveira Peixoto, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho, Eliane Picoli Alves Bensi, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Gabriel Cezar dos Santos, Gil Guerra Junior, Katia Scanagatha, Laís Pontes, Lorena Cristina Montera, Marcos Tadeu Nolasco da Silva, Maria Cristina F. Alvim, Maria de Fátima P. Servidoni, Mariana Z. M. H. Pu, Mauro A. Pascoa, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Paloma L. F. Parazzi, Rebecca Gallardo Franco de Andrade, Renata Guirau, Silvana D. Severino, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel e José D. Ribeiro.	
EXACERBAÇÕES PULMONARES APÓS O ADVENTO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR EM UM CENTRO DE ATENDIMENTO DE FIBROSE CÍSTICA EM ADULTOS	354
Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Matheus Grabin Kovalski, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Barbara Franco Mittag, Ana Carolina Corrêa, Fernanda Cristina Pamplona, Willian Barbosa da Silva e Mariane Gonçalves Martynychen Canan.	

AValiação DO PERFIL MICROBIOLÓGICO DO TRATO RESPIRATÓRIO DE PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA ACOMPANHADAS EM UM CENTRO DE ASSISTÊNCIA INTERDISCIPLINAR.....	355
Laís Helena de Andrade, Juliana Cana Brazil Costa, Fernanda Matos Fontenelle, e Edna Lúcia Souza.	
RELAÇÃO ENTRE POSITIVIDADE PARA ACHROMOBACTER SPP. EM CULTURAS E FUNÇÃO PULMONAR EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA	356
Raisa Aguiar Salvador, Camila Pinto Fialho Braga, Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho e Marina Buarque de Almeida.	
PERFIL CLÍNICO DE PRÉ-ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA (FC) EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO SUL DO BRASIL	357
Lucielle Bertan Ermita, Cristina Detoni Trentin, Denise Luciane Menegaz, Vanessa Bustamente Estrada, Elenara da Fonseca Andrade Procianny, e Anneliese Hoffmann.	
BENEFÍCIOS DOS CUIDADOS PALIATIVOS NA TERMINALIDADE EM PACIENTE PEDIÁTRICA COM FIBROSE CÍSTICA: UM RELATO DE CASO NO SUS.....	358
Diego Rodrigues Barretto, Ana Beatriz Bomfim de Almeida,, Maria Rosário Ribeiro Barretto, Luisa Andrade Lima, Cíntia Gomes de São Paulo, Anna Lúcia Lima Diniz da Silva e Lara Araújo Torreão	
EFEITO DO USO DE ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR NA FUNÇÃO PULMONAR DE INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA	359
Patrícia Morgana Rentz Keil, Daniela Souza Paiva Borgli, Tayná Castilho, Aline Priscila de Souza, Aline Cristina Gonçalves, Maria Cristina Fernandes Alvim, Andressa Oliveira Peixoto, Antonio Fernando Ribeiro, Carla Cristina Souza Gomez, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Gabriel Cezar dos Santos, Gil Guerra Junior, Izabella Frias Loureiro, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Katia Scanagatha, Lorena Cristina Montera, Marcos Thadeu Nolasco da Silva, Adriana Carolina Marques Ferreira, Angélica Zaninelli Schreiber, Laís Pontes, Katia Scanagatta, Luiza Cremonini Martins, Eliane Picoli Alves Bensi, Lígia de Moraes Antunes Corrêa, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Mariana Zorron Mei Hsia Pu, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Mauro Alexandre Páscoa, Paloma Lopes Francisco Parazzi, Rebecca Gallardo Franco de Andrade, Renata Guirau, Silvana Dalge Severino, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel, José Dirceu Ribeiro e Antônio Gonçalves de Oliveira Filho.	
HIPOXEMIA NOTURNA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA	360
Ana Carolina da Silva Coelho, Sonia Mayumi Chiba, Simone Brasil de Oliveira Iglesias, Beatriz Barbisan e Gustavo Antonio Moreira.	
EFEITOS DA TERAPIA COM ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR NA QUALIDADE DE VIDA, DEPRESSÃO E ANSIEDADE DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA	361
Marcos Paulo Rodrigues de Oliveira, Fellipe Ribeiro Silva, Victor Hugo Valença Bomfim, Juliana Cana Brazil Costa, Fernanda Matos Fontenelle, Regina Terse-Ramos, e Edna Lúcia de Souza.	
AValiação DA ESTRUTURA PULMONAR EM CRIANÇAS E ADULTOS JOVENS COM FIBROSE CÍSTICA EM TRATAMENTO COM ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR.....	362
Daniela de Souza Paiva Borgli, Adriana Carolina Marques Ferreira, Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Andressa Oliveira Peixoto, Angelica Zanielli Schreiber, Antonio Fernando Ribeiro, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho, Carla Cristina Souza Gomes, Eliane Picoli Alves Bensi, Elizete Aparecida Lomazi, Eulalia Sakano, Gabriel Cezar Dos Santos, Gil Guerra Junior, Izabella Frias Loureiro, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Katia Scanagatta, Lorena Cristina Monteiro, Marcos Tadeu Nolasco , Maria Angela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Maria Cristina Fernandes Alvim, Maria de Fatima Correa Servidoni, Mariana Zorron Mei Hsia Pu, Mauro Alexandre Pascoa, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Patrícia Morgana Rentz Keil, Paloma Lopes Francisco Parazzi, Renata Guirau, Rebecca Gallardo Franco de Andrade, Silvana Dalge Severino, Tayná Castilho, Vanessa Brilhante, Gabriel Hessel e Jose Dirceu Ribeiro.	
SEGUIMENTO DE INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DA TRIPLA TERAPIA (ETI) EM UM CENTRO DE TRATAMENTO NO NORDESTE BRASILEIRO	363
Fellipe Ribeiro Silva, Marcos Paulo Rodrigues de Oliveira, Vitor Hugo Valença Bomfim, Fernanda Matos Fontenelle, Juliana Cana Brazil Costa, Regina Terse-Ramos e Edna Lúcia de Souza.	

AVALIAÇÃO DE INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA E AO MENOS UMA MUTAÇÃO F508DEL APÓS DOIS ANOS EM USO DE TERAPIA COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR	364
Samia Alves de Queiroz, Ana Luísa Pimentel Maia, Rafaela Pereira Amatuzzi, Regina Maria Carvalho Pinto, Alberto Cukier, Samia Zahi Rached e Rodrigo Abensur Athanzio.	
PNEUMOTÓRAX RECORRENTE COM FISTULA BRONCOPELURAL E EMPIEMA EM ADOLESCENTE COM FIBROSE CÍSTICA	365
Neiva Damaceno, Daniela da Silva Lopes e Tatiane Laks.	
CONSTRUÇÃO DE UM PROTOCOLO DE NAVEGAÇÃO DE ENFERMAGEM (PNE) PARA PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA EM TRATAMENTO COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR: RELATO DE EXPERIÊNCIA.	366
Kely Poliana da Silva Guarda, Luciana de Freitas Velloso Monte, Fabiana Adaice da Silva, Irisley Nunes Lima, Jaqueline Rosa Naves da Cruz, Jaqueline Gomes dos Santos, Paula Cristina Galati, Glaciele Nascimento Xavier, Davi Oliveira Araujo Carvalho e Brunna Ferreira Carvalho.	
AVALIAÇÃO DA NECESSIDADE DE NAVEGAÇÃO EM ENFERMAGEM: ESTUDO-PILOTO EM AMBULATÓRIO ADULTO.....	367
Renata de Mello Magdalena Breitsameter, Bruna Ziegler, Maria Luísa Pereira Oliveira, Demétrio Maciel Rebelo, Michelle Nunes Silveira, Carla Tatiana Martins Oliveira e Paulo de Tarso Roth Dalcin.	
ATUAÇÃO DAS ENFERMEIRAS NO GERENCIAMENTO DO CUIDADO AOS RECÉM-NASCIDOS COM SUSPEITA DE FIBROSE CÍSTICA EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA DE TRIAGEM NEONATAL.....	368
Sandra Cristina Veiga de Oliveira Santos, Shirley Nunes dos Santos, Sandra Cristina Bibries, Marcelle Cristine Nabas, Carmen Sílvia Gabetta, Keila Hayashi Nakamura, Márcia Cristina Fornazim, Agna Adalvina de Lima Silveira, Liliane Cristina Lenço Custódio da Silva e Vitória Régia Pereira Pinheiro.	
ANSIEDADE E O USO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR: REFLEXÕES SOBRE A MUDANÇA PARADIGMÁTICA NA VIDA DE PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA APÓS INÍCIO DA TERAPIA TRIPLA.....	369
Fernanda Cristina Pamplona, Mariane Canan, Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Ana Carolina Correa, Barbara Franco Mittag, Letícia Pereira do Amaral Cidade Silva e Willian Barbosa da Silva.	
PSICOEDUCAÇÃO COMO ESTRATÉGIA DE PROMOÇÃO DA ADESÃO AO TRATAMENTO NO CENTRO PEDIÁTRICO	370
Eduardo Piacentini Filho, Ana Carolina da Silva Almeida, Fernanda de Souza Nascimento, José Eduardo Pereira Ferreira, Júlia de Oliveira Rodrigues, Lucas Schemes Cutolo, Martha Winck, Monique Ferreira Garcia, Munique de Amorin, Renata Volpini Mello, Ricardo Alberto Silveira e Simone Scheibe.	
RELAÇÃO ENTRE ASPECTOS PSICOLÓGICOS E ADESÃO AO TRATAMENTO EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA	371
Giovanna Antunes Botazzo Delbem, e Andrea de Cassia Vernier Antunes Cetlin.	
EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM FIBROSE CÍSTICA COM O USO DE TERAPIA TRIPLA: UMA SÉRIE DE CASOS.	372
Sonia Mayimi Chiba, Marcela Duarte de Sillos, Raí André Watanabe da Silva, Juliana Ferreira Mauri, Fernando Sergio Studart Leitão Filho, Filipe Nishiyama, Rafaela Leite Bicalho, Ana Carolina Gomes Fernandes Nardi, Pollyanna Mayara da Silva, Julia Távora Pinho Duque Estrada e Hellen Stephane Pita Dantas.	
AVALIAÇÃO DA ADESÃO TERAPÊUTICA E SUAS BARREIRAS NO TRATAMENTO DE PACIENTES ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA	373
Isabelle Evelyn Viana Borges, Samia Zahi Rached, Regina Maria de Carvallho-Pinto, Alberto Cukier e Rodrigo Abensur Athanzio.	

MICROBIOLOGIA NA DOENÇA DAS VIAS RESPIRATÓRIAS DOS PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA NA AMAZÔNIA BRASILEIRA	374
Renata Alencar, Edilene do Socorro Nascimento Falcão Sagres, Valeria Nunes do Amaral Barros, Sonia Valente, Valeria Martins, Diogo dos Santos e Cileide Gomes da Mota Tavares.	
PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE ÓBITOS POR FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DA BAHIA ENTRE 2013 E 2023	375
Tuany Sousa Reis Franca, Luma Carvalho Figueiredo, Gabriela Cabral Dias e Ana Thereza Calvacanti Rocha.	
POTENCIALIZANDO O ESPAÇO DA SALA DE ESPERA DO AMBULATÓRIO DE FIBROSE CÍSTICA	376
Sonia Valente, Edilene Sarges, Valeria Martins, Valeria Nunes, Cileide Tavares e Renata dos Santos Alencar.	
A EXPERIÊNCIA DO USO DE TELESSAÚDE EM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO BRASILEIRO.....	377
Barbara Franco Mittag, Carolina Rossetti Severo, Caroline Souza Sokoloski, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Fernanda Cristina Pamplona, Ana Carolina Corrêa, Willian Barbosa da Silva, Claudia Caroline Batista e Mariane Gonçalves Martynychen Canan.	
TRANSIÇÃO AMBULATORIAL DO CUIDADO DA EQUIPE DE SAÚDE PEDIÁTRICA PARA A DO ADULTO COM FIBROSE CÍSTICA	378
Barbara Franco Mittag, Ana Carolina Corrêa, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Fernanda Cristina Pamplona, Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Willian Barbosa da Silva, Eliseana Aparecida Padilha, Roberta Corrêa da Cunha, Débora Carla Chong-Silva, Gabriela Spessatto, Guilherme da Silva Martins e Mariane Gonçalves Martynychen Canan.	
DISPARIDADES REGIONAIS: DESAFIO AO CUIDADO INTEGRAL NA FIBROSE CÍSTICA.....	379
Katty Anny Carvalho Marins, Marcelle Cristine Nabas, Priscila Mendonça Ferreira, Juliana de Lima Lupion Silva e Priscilla Duarte Araújo.	
O USO DOS MODULADORES GENÉTICOS DA CFTR PARA TRATAMENTO DE FIBROSE CÍSTICA: RELATO DOS DESAFIOS DE UM CENTRO DE TRATAMENTO E ACOMPANHAMENTO.	380
Fillype Chagas Pessanha, Christiane Pereira e Silva Afonso, Marina Melo Gonçalves, Grazielle Vitorino Moreira e Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende.	
DESAFIOS DA FIBROSE CÍSTICA NO NORDESTE: UMA ANÁLISE SOCIOESPACIAL E DE TENDÊNCIA TEMPORAL NA ÚLTIMA DÉCADA.....	381
Mariana Santa Rosa Perrone de Oliveira, Lucas Almeida Baptista, Gabriela Santa Rosa Perrone de Oliveira, Amanda Barreto Gomes e Valdemir Souza de Oliveira.	
DISTRIBUIÇÃO REGIONAL DA MORTALIDADE INFANTIL POR FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL ENTRE 2013 E 2023	382
Gabriela Cabral Dias, Luma Carvalho Figueiredo, Tuany Sousa Reis Franca e Ana Thereza Calvacanti Rocha.	
PERFIL DE MORTALIDADE POR FIBROSE CÍSTICA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES DE 0 A 19 ANOS NOS ANOS DE 2020 A 2024 NO ESTADO DA BAHIA.....	383
Yasmin Nascimento da Paixão, Fernanda Lustosa de Oliveira Novais, Maria Vitória Soares São Paulo de Oliveira, Ana Luzia Abreu Pereira, Mariana Menezes Machado, Maria Eduarda Lobo da Luz, Ana Beatriz Bondan do Rosário e Ila Sobral Muniz.	
AValiação DO NEURODESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA.....	384
Victor Pedrazza Abreu, Edna Lúcia Souza, e Regina Terse-Ramos.	
FIBROSE CÍSTICA ALÉM DA INFÂNCIA: DESAFIOS DA ADEÇÃO AO TRATAMENTO EM ADOLESCENTES E ADULTOS.	385
Vanessa de Lima e Silva, Marina Melo Gonçalves, Grazielle Vitorino Moreira, Christiane Pereira e Silva Afonso e Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende.	

IMPLEMENTAÇÃO DE UM PROGRAMA DE ORIENTAÇÃO FARMACÊUTICA PARA O TRATAMENTO COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR EM ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA.....	386
Carolina Fernanda Oliveira Santos Tallarico, Rodrigo Abensur Athanazio, Samia Zahi Rached, Priscila Alves Rocha, Andrea Cassia Pereira Sforsin e Vanusa Barbosa Pinto.	
FIBROSE CÍSTICA EM GEMELARES	387
Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Hélio Rodolfo de Assis Pereira, Luiza Cremonini Martins, Tayná Castilho, Patrícia Morgana Rentz Keil, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Izabella Frias Loureiro, Daniela Souza Paiva Borgli, Silvana Dalge Severino, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Antonio Fernando Ribeiro e José Dirceu Ribeiro.	
INFORMAÇÕES SOBRE O DIAGNÓSTICO DE POPULAÇÃO COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA DE 2017 A 2023.....	388
Celsa Ferreira Lustosa Nascimento, Paloma Santana Almeida, Maria do Espírito Santo Almeida Moreira, Aldair Alessandra de Sousa Fortes e Luana Da Silva Baptista Arpini.	
CARACTERIZAÇÃO DE POPULAÇÃO COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA	389
Celsa Ferreira Lustosa Nascimento, Maria do Espírito Santo Almeida Moreira, Paloma Almeida Santana, Aldair Alessandra de Sousa Fortes e Luana da Silva Baptista Arpini.	
DESAFIOS NO CUIDADO DA FIBROSE CÍSTICA. RELATO DA EXPERIÊNCIA DE UMA EQUIPE PARA ISOLAMENTO BACTERIANO EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA.	390
Katharina Vidal Moura, Míriam Estela Lobo,, Danilo Abreu Vieira, Ana Maria Melo, Thainá Maria Leão, e Luisa Andrade Lima.	
FALSO NEGATIVO EM EXAME DE TRIAGEM NEONATAL RESULTANDO EM AUMENTO DE MORBIDADE EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA	391
Gabriela Peceguini Mathias Arce, Júlia de Oliveira Rodrigues, Matheus Westarb de Godoi, Renata Volpini Mello, Eduardo Piacentini Filho, Luiz Roberto Agea Cutolo, e Fernanda de Souza nascimento.	
AVALIAÇÃO DE POSTURA, FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA, CAPACIDADE FUNCIONAL, FUNÇÃO PULMONAR E QUALIDADE DE VIDA DE UM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA E SEUS DESFECHOS ANTES E DEPOIS DA APLICAÇÃO DE UM PROGRAMA DE ATIVIDADE FÍSICA PELO MODELO DE TELESSAÚDE.	392
Adriana Della Zuana, Eliana Takahama Sakamoto e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho.	
ADESÃO À FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA E TEMPO DEDICADO AO TRATAMENTO DA FIBROSE CÍSTICA: COMPARAÇÃO ENTRE USUÁRIOS E NÃO USUÁRIOS DE MODULADORES CTFR NO BRASIL. .	393
Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira, Marise Basso Amaral, Cristiano Silveira e Vinicius Oliveira.	
ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL DE EDUCAÇÃO FÍSICA NO TRATAMENTO AMBULATORIAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA	394
Franciele Ramos Figueira, Filipe Adriel Medeiros Aguirre e Pâmela Job Kur.	
AVALIAÇÃO DA FORÇA MUSCULAR PERIFÉRICA POR MEIO DA DINAMOMETRIA DE PRENSÃO PALMAR EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA	395
Amanda Rocha de Oliveira Sousa, Polyagna Ferreira de Carvalho, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Mariane Gonçalves Martynychen Canan, Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Barbara Franco Mittag, Willian Barbosa da Silva, Ana Carolina Corrêa e Fernanda Cristina Pamplona.	
IMPACTO DO USO DE MODULADOR GENÉTICO NA FUNÇÃO PULMONAR E NA CAPACIDADE FUNCIONAL: UM ESTUDO DE CASO.....	396
Maria Eduarda Pereira Borges, Gabrielle De Oliveira Gonçalves, Thaise Helena Cadorin, Gabriela Castilhos Ducati, Camila Isabel Santos Schivinski e Renata Maba Gonçalves Wamosy.	

UTILIZAÇÃO DE VÍDEOS EDUCATIVOS PARA MELHORAR A ADESÃO À FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA NA FIBROSE CÍSTICA	397
Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva, Mariane Gonçalves Martynychen Canan, Caroline Souza Sokoloski, Carolina Rossetti Severo, Barbara Franco Mittag, Ana Carolina Corrêa, Fernanda Cristina Pamplona e Willian Barbosa da Silva.	
GESTAÇÃO E FIBROSE CÍSTICA: EXPERIÊNCIAS DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA NO CUIDADO DE ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA.	398
Carolina Aurelio Vieira Andrade de Vasconcellos, Nicolay Alves de Almeida Mello, Vera Lucia Barros Abelenda, Monica Muller Taulois e Raphael Freitas Jaber de Oliveira.	
DESCOMPENSAÇÃO DA CIRROSE EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA CHILD-PUGH APÓS USO DE MODULADORES – RELATO DE CASO.	399
Thais Costa Nascentes Queiroz, Virginia Auxiliadora Freitas de Castro, Jonatas Pereira Bertholucci, Jessyca Mayra Pedrollo Pinto, Nathalia Aidar Bittar, Raíssa Lelitscewa da Bela Cruz Faria, Lara Juliana Henrique Fernandes e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
RELATO DE CASO: PANCREATITE AGUDA RECORRENTE COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DA FIBROSE CÍSTICA.....	400
Sonia Mayimi Chiba, Marcela Duarte de Sillos, Rafaela Leite Bicalho, Rai André Silva Watanabe, Ana Carolina Gomes Fernandes Nardi e Pollyanna Mayara da Silva.	
MELHORIA DOS ÍNDICES NUTRICIONAIS DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA: A IMPORTÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO MULTIPROFISSIONAL.	401
Josilene Maria Ferreira Pinheiro, Jussara Melo de Cerqueira Maia, Clara Uchôa Leite Santana, Vitória Melo de Souza Silva, e André Jorge Nogueira de Almeida.	
AValiação DO ESTADO NUTRICIONAL ANTES E DEPOIS DO USO DOS MODULADORES EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA.....	402
Juliana Ferreira Mauri, Sonia Mayimi Chiba, Rafaela Leite Bicalho, Marcela Duarte de Sillos, Ana Carolina Gomes Fernandes Nardi, Rai André Silva Watanabe, Patricia Geovana Cunha Souto e Ana Camila Ribeiro Damaceno.	
OFICINA DE CULINÁRIA COMO ESTRATÉGIA DE EDUCAÇÃO ALIMENTAR E NUTRICIONAL PARA PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA E SEUS FAMILIARES	403
Izabela Zibetti de Albuquerque, Sílvia Aguiar Valim Monteiro Garcia, Geovanna Líscio Pereira, Francisca Deynes da Silva Oliveira, Marylia Glenda Lopes Dep Sousa, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Arthur Damaceno Camargo Costa, Lara Juliana Henrique Fernandes e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
A AQUISIÇÃO DE INFECÇÃO BACTERIANA PULMONAR EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA E SUA REPERCUSSÃO RESPIRATÓRIA NA ADOLESCÊNCIA.....	404
Jhenifer Viana de Freitas, Graziela Cristina Mattos Schettino, Fernanda Tormin Tanos Lopes, Ana Cristina de Carvalho Fernández Fonseca, Carolina Miranda Carvalho e Elizabet Vilar Guimarães.	
DIAGNÓSTICO CONFLITUOSO DE BRONQUIOLITE OBLITERANTE PÓS-INFECIOSA EM LACTENTE COM FIBROSE CÍSTICA	405
Fernanda de Souza Nascimento, Júlia de Oliveira Rodrigues, Matheus Westarb de Godoi, Renata Volpini Mello, Eduardo Piacentini Filho, Luiz Roberto Agea Cutolo, e Gabriela Peceguini Mathias Arce.	
EFEITO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR NA FUNÇÃO PULMONAR E NA CAPACIDADE FUNCIONAL DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA	406
Jonatas Pereira Bertholucci, Raquel Gonçalves de Paula, Lorena Junqueira Almeida Prado, Natasha Yumi Matsunaga Spicacci, Jessyca Mayra Pedrollo Pinto, Virginia Auxiliadora Freitas de Castro, Thais Costa Nascentes Queiroz e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
FAMÍLIA DE FIBROCÍSTICOS NO EXTREMO NORTE DO BRASIL	407
Marília Oliveira Monteiro, Laís Mesquita Mororó Aragão, Ana Beatriz de Moraes Emerick Silva, Bárbara Santos Nogueira Pachêco, Luciana Lopes Albuquerque da Nóbrega, Raylson Araújo Montenegro, Stephany Pina da Cunha Nascimento Mesquita, Sabrina Araújo Ramos e Onaygles Carolina Hernandez Parra.	

O PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DA TAXA DE INTERNAÇÕES E DE MORTALIDADE EM RELAÇÃO À PNEUMONIA E SUA RELAÇÃO COM A FIBROSE CÍSTICA.....	408
Luísa Gonçalves Carvalho, Yasmim Pedreira de Santana Garcia, Diovanna Alves de Souza, Luanna Guimaraes, Davi Fraga Oliveira, Ingrid Alves de Araújo e Mayra Rocha de Carvalho Lima.	
OCCLUSÃO ESOFÁGICA PELA COMBINAÇÃO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA: RELATO DE CASO.	409
Almério de Souza Machado Júnior, Maria Angélica Santana, Cintia Gomes de São Paulo, Adriana Santos Cavalcante, Claudia M. F. Dantas, Anna Lúcia Diniz, Luisa Andrade Lima, Gabriel Elbachá Nery Duran e Sheyla Ramos Haun.	
MICROORGANISMOS IDENTIFICADOS EM CULTURAS DE SECREÇÃO RESPIRATÓRIA COLETADAS EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA DURANTE CONSULTAS E INTERNAÇÕES HOSPITALARES EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA.....	410
Jessyca Mayra Pedrollo Pinto, Jonatas Pereira Bertholucci, Raquel Gonçalves de Paula, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Lorena Junqueira Almeida Prado, Thais Costa Nascentes Queiroz, Geovanna Liscio Pereira, Arthur Damaceno Camargo Costa e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
PERFIL GENOTÍPICO E SOCIODEMOGRÁFICO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA NO ESTADO DE MINAS GERAIS	411
Débora Ribeiro Vieira, Luiza Cristina Gomes Delfim e Alberto Andrade Vergara.	
PERFIL MICROBIOLÓGICO E EXACERBAÇÕES PULMONARES DE UMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA PEDIÁTRICA NO ESTADO DE MINAS GERAIS	412
Débora Ribeiro Vieira, Luiza Cristina Gomes Delfim e Alberto Andrade Vergara.	
RELATO DE CASO: TERAPIA PARA TBMR COM TRIKAFTA EM CRIANÇA COM FIBROSE CÍSTICA.	413
Renata Alencar, Edilene Sarges, Valeria Barros, Sonia Valente, Diogo Santos, Cileide Tavares e Valeria de Carvalho Martins.	
RELATO DE CASO: FENÓTIPO ATÍPICO DE FIBROSE CÍSTICA DO GENÓTIPO F508DEL/D614G DIAGNOSTICADO NO EXTREMO NORTE DO BRASIL.....	414
Isabella Maravalha Gomes Tavares, Raphael Vitor Leal de Carvalho e Amon Rheingantz Machado.	
IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DA FIBROSE CÍSTICA	415
Débora Ribeiro Vieira, Luiza Cristina Gomes Delfim e Alberto Andrade Vergara.	
VARIABILIDADE DA FREQUÊNCIA CARDÍACA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA SUBMETIDOS A TERAPIA TRIPLA COM ELEZACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR (ETI).....	416
Izabela Frias Loureiro, Carla Cristina de Souza Gomes, Paloma Parazzi, Janaína Barcelos Ferreira, Adriana Carolina Marques Ferreira, Daniela Souza Paiva Borgli, Aline Cristina Gonçalves, Aline Priscila de Souza, Tayná Castilho, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia, Patrícia Morgana Rentz Kei, Andressa Oliveira Peixoto, Angélica Zaninelli Schreiber, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho, Antonio Fernando Ribeiro, Elizete Aparecida Lomazi, Eulália Sakano, Gabriel Cezar dos Santos, Gil Guerra Júnior, Laís Pontes, Lorena Cristina Montera, Marcos Tadeu Nolasco da Silva, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro, Maria Cristina Fernandes Alvim, Maria de Fátima Pimenta Servidoni, Mariana Zorron Mei Hsia Pu, Mauro Alexandre Páscoa, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon, Renata Guirau, Silvana Dalge Severino, Vanessa Brillhante, Gabriel Hessele e José Dirceu Ribeiro.	
SEGUIMENTO AMBULATORIAL E COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA AO LONGO DO ANO EM PACIENTES DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA PEDIÁTRICA NO ESTADO DE MINAS GERAIS.....	417
Débora Ribeiro Vieira, Luiza Cristina Gomes Delfim e Alberto Andrade Vergara.	
AValiação Psicosocial de Crianças e Adolescentes com FC	418
Priscila Mendonça Ferreira, Ana Clara Rosler Vasconcellos, Gisela Antunes da Silva, Betina Stangherlin de Souza, Juliano Barros Dalmas e Flávia Moreira Lima.	

QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA ANTES E DEPOIS DO TRATAMENTO COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR	419
Lara Juliana Henrique Fernandes, Thais Costa Nascentes Queiroz, Izabela Zibetti de Albuquerque, Geovanna Liscio Pereira, Luzinete Rezende da Incarnação, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Lorena Junqueira Almeida Prado, Marylia Glenda Lopes Dep Sousa e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
ACOMPANHAMENTO MULTIPROFISSIONAL NO AMBULATÓRIO PEDIÁTRICO DE FIBROSE CÍSTICA E A ARTICULAÇÃO DA REDE INTERSETORIAL: RELATO DE CASO.	420
Franciele Ramos Figueira, Samantha Zamberlan Leyraud, Flávia Moreira Lima, Priscila Mendonça Ferreira, Bruna Ziegler, Janaína Frescura Paim Bardini e Georgia Janisch Alvares.	
MODULADORES DA CFTR: EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL COM PACIENTES PORTADORES DE FIBROSE CÍSTICA DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO NORDESTE DO BRASIL.	421
Denise Maria C Haidar e Lenisse Estelle A. G. Amorim.	
PERFIL CLÍNICO DOS PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA APÓS USO DA TERAPIA TRIPLA EM UM CENTRO DE REFERENCIA INFANTIL DO ESTADO DO CEARÁ	422
Evalto Monte de Araujo Filho, Danilo Santos Guerreiro, Hildenia Baltasar Ribeiro Nogueira, Milka Monsalves Nilo, Paula Caracas Barreto, Adriana do Vale Rodrigues e Claudia de Castro e Silva.	
RELATO DE CASO: ERITEMA POLIMORFO COMO REAÇÃO ADVERSA AO ETI (ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR) E USO DE PROTOCOLO DE DESSENSIBILIZAÇÃO BEM SUCEDIDO.....	423
Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro, Nathalia Aidar Bittar, Raíssa L. da Bela Cruz Faria, Thais Costa Nascentes Queiroz e Lusmaia Damaceno Camargo Costa.	
REVERSÃO DE ILEOSTOMIA POR ÍLEO MECONIAL EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA: QUAL O MOMENTO IDEAL? RELATO DE CASO.	424
Bianca de Freitas Lamanes, Adriano Barra Della Torres e Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende.	
IMPACTO INICIAL COM DEPRESSÃO, ANSIEDADE E QUALIDADE DE VIDA EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE ETI – DADOS PRELIMINARES.	425
Ana Luisa Pimentel Maia, Sâmia Alves de Queiroz, Rafaela Pereira Amatuzzi, Regina Maria de Carvalho Pinto, Alberto Cukier, Rodrigo Abensur Athanzio e Samia Zahi Rached.	
PANCREAS ANULAR E MEMBRANA DUODENAL EM RECÉM-NASCIDO, FILHO DE MÃE COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE MODULADORES DO CFTR.	426
Marcela Duarte de Sillos, Raí André Watanabe da Silva, Juliana Ferreira Mauri, Juliana Ribeiro Trigo Stivaletti, Fernando Sergio Studart Leitão Filho e Sonia Mayumi Chiba.	
PERFIL E DESAFIOS DE ACESSO DOS USUÁRIOS DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR NO SUS.....	427
Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira, Marise Basso Amaral, Cristiano Silveira e Vinicius Oliveira.	
RELATO DE CASO: A ATUAÇÃO PRECOCE DA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR NA FIBROSE CISTICA (FC). ..	428
Neriane Nunes Mendonça da Silva, Amanda Caetano Bolonhini e Virginia Auxiliadora Freitas de Castro.	
TENDÊNCIAS TEMPORAIS NOS ÓBITOS POR FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: UM PANORAMA DE 2013 A 2023.	429
Júlia Mendara Fassanario de Cerqueira, Luíse Mylena de Souza Carvalho, Giovanna Jorge Pimentel, Rafael Fernandes Dias Pedreira, Maria Juliana Queiroz da Silva e Estevão Farias Sampaio.	

APRESENTAÇÃO

O Grupo Brasileiro de Estudos em Fibrose Cística (GBEFC), fundado em 2003, é uma associação civil de direito privado, sem fins lucrativos, que reúne profissionais especializados no diagnóstico e tratamento da fibrose cística. Ao longo de sua trajetória, o GBEFC vem promovendo a disseminação do conhecimento, o incentivo à pesquisa e o fortalecimento de políticas de cuidado voltadas às pessoas com fibrose cística no Brasil.

Desde sua criação, o GBEFC se expandiu, contando com a participação de centenas de profissionais de diferentes regiões do país. O grupo mantém parcerias com instituições de renome internacional, como a Cystic Fibrosis Foundation (CFF) e a European Cystic Fibrosis Society (ECFS), sendo reconhecido em congressos e iniciativas globais voltadas à linha de cuidados e registros sobre a fibrose cística.

O Congresso Brasileiro Interdisciplinar de Fibrose Cística (CBIFC) consolidou-se como uma das principais iniciativas do GBEFC. Realizado periodicamente, o evento reúne especialistas, pesquisadores, estudantes e membros da comunidade para debater avanços científicos, compartilhar experiências clínicas e discutir estratégias de enfrentamento dos desafios relacionados ao cuidado com a fibrose cística.

A nona edição do evento, o IX CBIFC, foi realizada na cidade de Salvador, Bahia, entre os dias 30 de abril e 03 de maio de 2025. Reconhecida por sua cultura, acolhimento e diversidade, Salvador se mostrou o cenário ideal para esse encontro de saberes e experiências. A escolha da cidade também carregou um simbolismo especial, pois o nome “Salvador” evoca a essência daqueles que se dedicam, incansavelmente, a salvar e transformar vidas por meio do cuidado, da ciência e da solidariedade.

Durante o evento, foram realizadas conferências, mesas-redondas, sessões temáticas e atividades voltadas à comunidade científica. Os trabalhos científicos foram apresentados nas modalidades de pôster, pôster comentado e apresentação oral, promovendo o intercâmbio de experiências e o fortalecimento da produção técnico-científica nacional.

Os anais que ora se apresentam reúnem essa produção compartilhada no IX CBIFC, refletindo o compromisso do GBEFC com a excelência acadêmica e com a promoção da saúde das pessoas com fibrose cística em todo o território brasileiro.

RESUMOS

INFLUÊNCIA DA INSUFICIÊNCIA PANCREÁTICA NA MICROBIOTA INTESTINAL DE CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA: UMA ANÁLISE LONGITUDINAL.

Beatriz Ramos de Godoy¹, Ariel Vieira Coelho¹, Helen Jost Evaldt¹, Gabriela Parma Silva Taufner¹, Nelson Augusto Rosário-Filho^{1,2}, Luiza Souza Rodrigues³, Jannaina Ferreira de Melo Vasco^{1,2} e Lilian Pereira Ferrari¹.

¹Universidade Federal do Paraná (UFPR). ²Programa de Pós-Graduação em saúde da criança e do adolescente (PPGSCA). ³Laboratório Central do Estado do Paraná (LACEN-PR).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica que compromete múltiplos sistemas, incluindo o trato gastrointestinal, onde a insuficiência pancreática compromete a digestão e a absorção de nutrientes. O microbioma intestinal é reconhecido como fator relevante na progressão da doença, influenciando processos inflamatórios e metabólicos. No entanto, ainda há lacunas na compreensão dessas alterações do microbioma, especialmente em pacientes com diferentes graus de insuficiência pancreática.

Objetivo – Analisar e comparar a microbiota intestinal de crianças com fibrose cística, a partir de amostras fecais de pacientes suficientes pancreáticos (SP) e com insuficiência pancreática (IP). **Métodos** – Este estudo acompanhou 20 crianças diagnosticadas com FC. Amostras fecais e dados clínicos foram coletados ao longo de dois anos, em intervalos trimestrais, de crianças com 3, 6, 9, 12, 15, 18, 21 e 24 meses. Uma alíquota do DNA extraído foi submetida a sequenciamento da região V3/V4 do gene 16S rRNA e analisada com utilização da plataforma MiSeq (Illumina Inc., USA). Os pacientes foram separados de acordo com o quadro pancreático, sendo 15 pacientes IP (8 do sexo masculino e 7 do feminino) e 5 pacientes SP (todos do sexo feminino). As amostras foram organizadas de acordo com a idade no momento da coleta, permitindo comparações entre os grupos em cada período analisado. Ao todo, foram realizadas 16 comparações (8 do grupo IP e 8 do grupo SP), possibilitando a avaliação das diferenças na microbiota intestinal ao longo do tempo. **Resultados** – A análise das amostras revelou alteração significativa na microbiota intestinal de ambos os grupos, com o avanço da idade. Nas primeiras quatro coletas, os gêneros *Streptococcus*, *Prevotella* e *Haemophilus* foram os mais frequentes e abundantes em ambos os grupos. A partir da quinta coleta, observou-se mudança no grupo SP, com *Veillonella* tornando-se o gênero mais frequente e *Bifidobacterium* o mais abundante. Nas coletas das visitas sexta e sétima, o padrão inicial foi mantido. Na última amostra, no grupo IP, *Veillonella* foi o gênero mais frequente, enquanto *Serratia* e *Hafnia* foram os mais abundantes. Já na última amostra do grupo SP, os gêneros *Campylobacter* e *Neisseria* foram os mais frequentes, evidenciando diferenças na composição microbiota entre os grupos, ao longo do tempo. **Conclusão** – A microbiota intestinal de crianças com FC sofre alterações ao longo do tempo, com diferenças entre os grupos SP e IP. Essas variações corroboram a literatura e sugerem possível influência da função pancreática na composição microbiana, destacando a importância de novos estudos para a compreensão de seus impactos na saúde intestinal.

Palavras-chave: Insuficiência pancreática. Microbiota gastrointestinal. 16S rRNA. Pacientes FC pediátricos.

ESTUDO ECOLÓGICO E DESCRITIVO DO PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DO TRATAMENTO DE FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL EM NÍVEL HOSPITALAR, DE 2019 A 2024.

Laura Beatriz Chagas Soares Silva¹, Milena Lyrio dos Santos Joventino¹, Jósquia dos Santos Barbosa¹, Romário Santiago de Jesus¹ e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva¹.

¹*Centro Universitário de Excelência (UNEX).*

Introdução – Sabe-se que uma doença genética rara possui como principais características sua baixa prevalência e elevada complexidade. A fibrose cística faz parte dessa seara, sendo, por conseguinte, de suma importância entender seu perfil epidemiológico no Brasil. **Objetivo** – Descrever o perfil epidemiológico do tratamento de fibrose cística no Brasil em âmbito hospitalar, entre 2019 e 2024. **Método** – Trata-se de um estudo ecológico e descritivo, de abordagem quantitativa, realizado mediante coleta de dados no Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde do Ministério da Saúde (DATASUS). Adotou-se a divisão regional e federativa do Brasil, em um recorte temporal de 2019 a 2024. As variáveis adotadas foram internações, média de permanência, óbitos, taxa de mortalidade, valor total e valor médio. A análise foi constituída de uma estatística descritiva simples. **Resultados** – Em relação à quantidade de internações por fibrose cística, apenas as regiões Norte e Sudeste apresentaram dados, com 54,29% e 45,71%, respectivamente. Entretanto, dos internados por FC com manifestações pulmonares, a região Sudeste lidera com 52,69% dos casos e, em seguida, vem a região Sul, com 22,46%. Apesar de a região Norte apresentar a maior parte dos casos de internados, ela é a que apresenta o menor número dos internados com manifestações pulmonares, com apenas 5,27% dos casos. Esses pacientes apresentam uma média de tempo de internação de 9,5 dias no Sudeste e 8,2 dias na região Norte. A taxa de mortalidade é uma importante variável para avaliar o serviço de saúde. Infelizmente, a plataforma só apresenta informações do Sudeste, com dados exorbitantes de 118,53%, maior que a taxa nacional. No Brasil, ocorreram apenas 2 óbitos por FC localizados no Sudeste. Ademais, aconteceram 377 óbitos por FC com manifestações pulmonares, lideradas mais uma vez pelo Sudeste (55,43%), enquanto, nas outras regiões, houve distribuição quase igual. O SUS custeou um valor total de internações de R\$30.604,40 na região Sudeste e R\$16.080,72 na região Norte. Dessa forma, obtém-se um valor médio por internação de R\$956,39 e R\$423,18, respectivamente. **Conclusão** – Vale ressaltar que, apesar de rara, a FC atinge 1:7.576 brasileiros nascidos vivos, somando 5.517 casos que causam impacto não apenas para o paciente e sua família, mas também para o SUS. Congruente com registros da literatura, a maior prevalência da FC ocorre na população caucasiana, que reside, principalmente, nas regiões Sul e Sudeste do país. Contudo, a miscigenação brasileira contribui para uma alta variabilidade genética, fato que permite a elevada quantidade de casos distribuídos pelo país e dificulta a estimativa de sua incidência. Uma limitação deste estudo consiste nas lacunas de dados por região em algumas tabelas. Por fim, essa doença, que ainda permanece tão invisível em nossa sociedade no que tange ao reconhecimento e aos direitos, necessita de políticas públicas para que seja vista e cuidada.

Palavras-chave: Fibrose cística. SUS. Tratamento.

INELEGIBILIDADE PARA TERAPIAS MODULADORAS DE CFTR: QUEM É ESQUECIDO?

Victor Hugo Valença Bomfim¹, Laís Ribeiro Mota⁴, Juliana Cana Brazil Costa³, Maria Theresa Evangelista¹, Gabriel Souza Medrado-Nunes¹, Regina Terse-Ramos² e Edna Lúcia Souza².

¹Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ²Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ³Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos (c-HUPES). ⁴Laboratório de Genética Humana e Mutagênese, Universidade Federal da Bahia (UFBA).

Introdução – Os moduladores reguladores da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR) têm melhorado significativamente os desfechos da doença. No entanto, nem todas as pessoas com fibrose cística (FC) são elegíveis para os medicamentos disponíveis. O número de pacientes inelegíveis deve ser maior em populações miscigenadas, como a brasileira. **Objetivos** – Determinar a frequência das variantes do gene *CFTR* em pacientes com FC atendidos em um centro de referência no estado da Bahia e identificar aqueles inelegíveis para os moduladores disponíveis. **Métodos** – Realizou-se um estudo de corte transversal em que foram incluídos pacientes com FC confirmada por teste do suor e (ou) identificação de duas variantes patogênicas no gene *CFTR*. Dados clínicos e epidemiológicos foram registrados. A elegibilidade para os moduladores foi determinada de acordo com os genótipos dos participantes. **Resultados** – Sessenta e sete indivíduos foram estudados, sendo 34 (50,7%) do sexo masculino e 58 (86,8%) não brancos, com média de idade de 112,4 meses. A mediana da idade ao diagnóstico foi de quatro meses, e 30 (44,8%) foram diagnosticados pela triagem neonatal. Foram identificadas 31 variantes diferentes do gene *CFTR*, sendo a F508del a mais frequente (47,8%). Vinte e um (31,3%) participantes não eram elegíveis para nenhum dos moduladores disponíveis, e 21 variantes diferentes foram encontradas nesse subgrupo, com 20 genótipos distintos. Entre as variantes inelegíveis para os moduladores existentes, a G542X foi a mais comum (14,3%), seguida pela R334W, com frequência alélica de 11,9%. As variantes 3120+1G>A, Q1100P e R1162X apresentaram frequência alélica de 7,1% cada. Apenas uma pessoa era elegível para ivacaftor e 46 (68,6%) para a terapia tripla. **Conclusões** – Observou-se alta heterogeneidade genotípica entre os participantes, e cerca de um terço era inelegível para os moduladores atuais, o que ressalta a necessidade de se desenvolverem novos medicamentos que possam beneficiar esses indivíduos.

Palavras-chave: Fibrose cística. Terapias moduladoras. Genética.

TRIAGEM NEONATAL DA FIBROSE CÍSTICA: AVALIAÇÃO DE 10 ANOS DOS INDICADORES DE QUALIDADE DA ESTRATÉGIA IRT/IRT.

Naiara Lima¹, Carolina Godoy^{1,2}, Tatiana Amorim^{4,2}, Edna Lúcia Souza³ e Ney Boa-Sorte^{3,4,2}.

¹Escola Bahiana de Medicina e Saúde e Pública (EBMSP). ²Universidade do Estado da Bahia (UNEB).

³Universidade Federal da Bahia (UFBA). ⁴Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais, Salvador (APAE, SSA).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética multissistêmica, que faz parte do programa de triagem neonatal (TN). O diagnóstico e o tratamento precoces geram um impacto positivo no curso da doença. O protocolo nacional adotado da TN para FC é através da análise de duas amostras do tripsinogênio imunorreativo (IRT), IRT1 e IRT2, seguida da realização de teste do suor (TS), para confirmação diagnóstica. **Objetivo** – O estudo pretende avaliar se essa estratégia consegue atingir os parâmetros de qualidade adequados. **Métodos** – Trata-se de um estudo de coorte, retrospectivo e descritivo, com dados individualizados de incidência da FC, no período de 2014 a 2023, no estado da Bahia. Os dados foram coletados no banco do serviço de referência da TN na Bahia e nos dois centros de referência de tratamento para FC. Os dados dos nascidos vivos foram obtidos no DATASUS. **Resultados** – No período de 2014 a 2023, 85,9% dos nascidos vivos no estado da Bahia foram submetidos à TNFC pelo SUS, sendo que 0,9% das IRT1 coletadas foram positivas e apenas 62,9% desses recém-nascidos (RN) realizaram a IRT2. Ocorreu coleta acima de 30 dias de vida em 3,8% das IRT1 e em 13,0% das IRT2. Dentre os indivíduos com duas dosagens positivas de IRT, 13% concluíram o processo com mais de 30 dias de vida. No período do estudo, foi identificada uma incidência acumulada de FC de 1:22.615 nascidos vivos. Ao se analisar o tempo em cada etapa do processo de triagem, a mediana do tempo (IIQ) entre a coleta do IRT1 e a chegada da amostra ao serviço de referência de TN variou, no mínimo, de 9 (6 a 13) dias em 2015 e, no máximo, de 12 (8 a 17) em 2020. A mediana (IIQ) da idade do RN, no momento da coleta do IRT1, apresentou uma queda gradual ao longo dos anos, caindo de 9 (6 a 14) dias, em 2014, para 6 (4 a 9) dias, em 2023. **Conclusão** – Notou-se uma cobertura satisfatória da TNFC e coletas das amostras ocorrendo no prazo adequado, com melhora progressiva ao longo do tempo. Entretanto, a TN ainda apresentou falhas, como coletas de amostras acima de 30 dias de vida do RN e perdas significativas entre as coletas da IRT1 e IRT2. Essas ocorrências comprometem os indicadores de qualidade, aumentando a idade final ao diagnóstico.

Palavras-chave: Triagem neonatal. Fibrose cística. Saúde pública. Protocolo de triagem. Imunotripsinogênio reativo.

TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL

Shirley Nunes Santos¹, Marcelle Cristine Nabas¹, Renata Rodrigues Guirau¹, Carmen Silvia Gabetta¹, Ana Paula Milan Geraldo¹, Maria Carolina Spago¹, Marcia Cristina Fornazim¹, Diogo Mendes Torres¹, Sandra Cristina Veiga de Oliveira Santos¹, Alessandra Rodrigues Cardoso Padovam¹, Sandra Cristina Bibries¹, Keila Hayashi Nakamura¹, Debora Stabile Romero Amais¹, Agna Adalvina de Lima Silveira¹ e Vitoria Regia Pereira Pinheiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética cujo diagnóstico pode ser realizado pelo teste do pezinho através do Programa Nacional de Triagem Neonatal, por meio da dosagem do tripsinogênio imunorreativo (IRT), com confirmação diagnóstica realizada através do teste do suor. A incidência da FC no Brasil pode variar, estimando-se uma pessoa afetada a cada 7.000 a 10.000 nascidos vivos. **Objetivo** – Identificar a incidência de diagnóstico de FC em recém-nascidos (RN) através do teste do pezinho de um serviço de referência em triagem neonatal (SRTN). **Método** – Trata-se de um estudo retrospectivo, com informações obtidas do banco de dados de um SRTN do estado de São Paulo, no período de 2015 a 2023. Foram considerados os valores de IRT maiores ou iguais a 80 ng/mL em duas amostras distintas, sendo a primeira a partir de 48 horas de vida da criança e a segunda entre 16 e 30 dias de vida. Foi utilizado, na triagem neonatal, o método imunofluorimétrico para dosagem da tripsina imunorreativa (IRT). Este ensaio utiliza anticorpos monoclonais para detectar a presença de IRT. Para a confirmação diagnóstica, foi realizado o teste do suor, que é o teste confirmatório padrão-ouro, realizado pela análise quantitativa de eletrólitos no suor com precisão superior a 90%. A sudorese é estimulada pela pilocarpina, feita por meio da iontoforese, e o suor obtido pelo método Gibson e Cooke. O diagnóstico é confirmado quando o resultado do cloreto é confirmado em duas amostras com valores maiores ou iguais a 60 mmol/L. **Resultados** – No período avaliado, foram triados 809.678 RN, sendo o diagnóstico confirmado em 46 crianças (0,006%). **Conclusão** – O presente estudo identificou uma incidência de diagnóstico de fibrose cística em nossa população de 1:17.601 indivíduos. A triagem neonatal para fibrose cística propicia um aumento na sobrevivência dos pacientes, através do diagnóstico precoce, permitindo a adoção de abordagens nutricionais e terapêuticas antes do surgimento de manifestações clínicas e complicações da doença.

Palavras-chave: Fibrose cística. Triagem neonatal. Diagnóstico.

O TESTE DO DEGRAU DE TRÊS MINUTOS É CAPAZ DE PROVOCAR RESPOSTA NA FREQUÊNCIA CARDÍACA DE ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA?

Gabrielle de Oliveira Gonçalves¹, Thaise Helena Cadorin¹, Maria Eduarda Pereira Borges¹, Greicy da Silva¹, Gabriela Castilhos Ducati¹, Camila Isabel Santos Schivinski¹ e Renata Maba Gonçalves Wamosy¹.

¹Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC).

Introdução – Em crianças e adolescentes com fibrose cística (FC), a manutenção da capacidade funcional é fundamental para uma melhor qualidade de vida. Assim, a compreensão da resposta cardiorrespiratória e do aumento da demanda metabólica pode ser obtida pela monitoração da frequência cardíaca (FrC) durante o teste do degrau de três minutos (TD3'). **Objetivo** – Avaliar a resposta da FrC durante o TD3' em crianças e adolescentes com FC. **Método** – Trata-se de um estudo observacional, que incluiu escolares com FC, com idade entre 7 e 14 anos, acompanhados em um centro de referência e em estabilidade clínica controlada pelo Cystic Fibrosis Clinical Score. Após a assinatura dos termos éticos, foram coletados dados de identificação e antropometria, seguidos do índice de massa corporal, calculado pelo programa Telessaúde Brasil. Dados sobre genótipo e presença de patógenos foram coletados em prontuário eletrônico. O TD3' foi realizado com o auxílio de um metrônomo específico para o teste, cadenciando externamente o ritmo para subir e descer um degrau de 15 cm, com apoio em uma parede, durante três minutos. O TD3' foi realizado duas vezes (1TD3' e 2TD3'), com um intervalo mínimo de cinco minutos entre eles, ou até retorno do parâmetro cardiorrespiratório ao basal. Antes da execução do TD3', os participantes receberam instruções verbais e demonstrações práticas. Durante os testes, as variáveis cardiorrespiratórias foram monitoradas. A FrC máxima foi estimada de acordo com a equação de Machado e Denadai (2011), e o valor submáximo foi obtido a partir do cálculo de 65%, 75% e 85% da FrC máxima de cada indivíduo. Calculou-se a diferença entre a média da FrC final e inicial do TD3' (Δ FrC). Os dados foram tabulados em uma planilha do Excel e analisados no *software* IBM SPSS (versão 20.0), com análises descritivas e de frequências. Verificou-se a normalidade dos dados pelo teste de Shapiro-Wilk e, para comparação da Δ FrC, o teste T de uma amostra, com referência de Narang (2003). **Resultados** – Participaram 20 escolares (55% meninos), com média de idade de 10,55±2,30 anos, eutróficos (80%), e a maioria com mutação genética Δ F508 homocigoto (50%). No 1TD3', verificou-se que 20% dos participantes atingiram a intensidade de 65% da FrC submáxima, e apenas 5% atingiram intensidade de 75%. E ainda: 35% não completaram o primeiro teste, justificando não conseguirem seguir o ritmo cadenciado. No 2TD3', 30% dos indivíduos alcançaram 65% da FrC submáxima e 5% atingiram 75% dela. Nessa etapa, 30% dos participantes interromperam o teste, referindo-se à mesma dificuldade. Nenhum indivíduo atingiu a intensidade de 85% da FrC submáxima durante os testes. A média da Δ FrC, entre o início e o final do TD3', foi de 31±20,40 batimentos por minuto (bpm) ($p < 0,004$) no 1TD3' e 26,05±21,88 bpm ($p < 0,001$) no 2TD3', demonstrando variação significativa da FrC. **Conclusão** – A maioria dos participantes não atingiu a FrC submáxima após o TD3'. Apesar disso, observou-se diferença significativa na variação da Δ FrC nos dois testes realizados.

Palavras-chave: Capacidade funcional. Doença pulmonar. Teste de esforço

ANÁLISE DO USO DA VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA NA EXACERBAÇÃO DA FIBROSE CÍSTICA

Melissa Pinheiro Buzano¹, Agnes Neves Candido¹, Francielly Mello da Silva¹ e Ana Lúcia Capelari Lahoz¹.

¹*Instituto da Criança e do Adolescente (ICr, HCFMUSP).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é caracterizada por ser crônica, progressiva e com manifestações multissistêmicas. O sistema respiratório é quase sempre acometido e é o principal responsável pela morbimortalidade relacionada à FC. A exacerbação pulmonar é definida como a piora dos sinais e sintomas do paciente, causada principalmente pela infecção respiratória. A fisioterapia, então, se torna uma grande aliada no acompanhamento domiciliar e intra-hospitalar, uma vez que a insuficiência respiratória aguda se torna uma provável complicação proveniente do quadro de exacerbação. Dentre os recursos fisioterapêuticos mais utilizados para essa população, destaca-se a ventilação mecânica não invasiva (VNI).

Objetivos – Analisar o uso da VNI durante o quadro de exacerbação pulmonar na FC e verificar os possíveis usos e desfechos clínicos nos pacientes pediátricos. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional, retrospectivo, realizado em um hospital pediátrico terciário. Foram selecionados sete pacientes no período de janeiro a setembro de 2023, considerando-se que dois pacientes realizaram mais de uma internação. Foram revisados 11 prontuários no total. Para análise estatística, foi utilizado o *software* Microsoft Excel. A pesquisa foi aprovada pela Comissão de Pesquisa e Ética da Instituição, com o número 2.780.324/2018.

Resultados – A média de idade dos pacientes foi de 11,14 anos, sendo a maioria do sexo feminino (85,7%). A maioria dos pacientes era usuária de oxigênio inalatório domiciliar (85%), e dois pacientes (28%) usavam VNI em casa. 63,3% dos pacientes necessitavam da VNI somente à noite, e 27% utilizavam a VNI como suporte ventilatório contínuo e como parte dos cuidados paliativos em fim de vida. Em torno de 90% dos pacientes da amostra usaram a VNI como recurso terapêutico na modalidade ventilação com pressão positiva intermitente (RPPI). Como evolução e desfechos clínicos, houve melhora do padrão respiratório final, se comparado com o estado inicial, e menor suporte da oxigenoterapia, com seis pacientes evoluindo para alta hospitalar e um a óbito. **Conclusão** – O uso da VNI, durante o quadro de exacerbação pulmonar na FC, pode ser demonstrado através do suporte contínuo, de uso noturno, como recurso terapêutico (RPPI) e dentro dos cuidados paliativos, sendo benéfico durante a internação hospitalar e apresentando desfechos clínicos favoráveis aos pacientes.

Palavras-chave: Fibrose cística. Ventilação não invasiva. Fisioterapia. Pediatria.

APLICAÇÃO DO “MODIFIED SHUTTLE TEST” (MST) PARA AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE FUNCIONAL EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Polyagna Ferreira de Carvalho¹, Amanda Rocha de Oliveira Sousa¹, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹, Caroline Souza Sokolowski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Barbara Franco Mittag¹, Ana Carolina Corrêa¹, Willian Barbosa da Silva¹ e Fernanda Cristina Pamplona¹.

¹Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR).

Introdução – O Modified Shuttle Test (MST) é um teste de caminhada incremental, válido para avaliação da capacidade funcional em diversas doenças pulmonares, dentre elas, a fibrose cística (FC). Por ser um teste de fácil aplicação, baixo custo e que necessita de um espaço de apenas 10 metros, ele é útil para avaliar respostas a intervenções e realizar monitorização clínica. Nesse contexto, o uso do MST pode ser uma ferramenta a mais na avaliação das pessoas com fibrose cística (PcFC), especialmente na era pós-moduladores de CFTR, uma vez que o uso dessas medicações, principalmente de elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), tem modificado, de forma significativa, a capacidade funcional dos indivíduos elegíveis para o tratamento. **Objetivo** – Analisar o desempenho de um grupo de PcFC adultas no MST e correlacioná-lo com dados antropométricos, de função pulmonar, prática de atividade física regular e uso de ETI. **Metodologia** – Foi realizado um estudo transversal em PcFC acompanhados num centro de referência para adultos de um hospital universitário. Foram coletados dados antropométricos, sociodemográficos e clínicos, assim como informações sobre o uso de ETI e prática de atividade física. O MST foi aplicado em todos os indivíduos. Para análise da função pulmonar, foram considerados os dados mais recentes registrados em prontuário, no período de até seis meses da avaliação. **Resultados** – Foram avaliados 38 indivíduos, sendo 68,42% do sexo masculino, com idade média de $24,61 \pm 6,45$ anos. Desses, 19 (50%) estavam em uso de ETI há pelo menos 60 dias. No total, 29 (76,3%) PcFC referiram praticar algum tipo de atividade física, sendo que esses apresentaram VEF1% significativamente superior ao dos que não praticavam (mediana 77% versus 49%, $p = 0,04$). No MST, a distância máxima percorrida (DMP) foi significativamente maior nos indivíduos do sexo masculino ($p < 0,01$). Com relação à função pulmonar, a DMP mostrou correlação positiva com o VEF1% ($r = 0,62$; $p < 0,01$), CVF% ($r = 0,61$; $p < 0,01$) e VEF1/CVF ($r = 0,53$; $p < 0,01$). Não houve diferença significativa na DMP e na velocidade máxima alcançada no MST entre os grupos com e sem uso de ETI. As variáveis hemodinâmicas finais e a percepção de esforço para dispneia e fadiga foram superiores à mediana inicial, e 30 PcFC apresentaram dessaturação significativa (queda de 4 pontos ou mais) durante o MST, sendo que 22 atingiram valores iguais ou abaixo de 88% durante o teste. **Conclusão** – O MST é uma ferramenta adicional, que pode ser utilizada para avaliação da capacidade funcional em PcFC adultas, com boa correlação com a função pulmonar. Além disso, pode também servir como um indicador individual de tolerância ao exercício.

Palavras-chave: Fibrose cística. *Modified Shuttle Test*. Teste de exercício. ETI.

AS EQUAÇÕES DE REFERÊNCIA DA DISTÂNCIA PREVISTAS NO TESTE DE CAMINHADA DE SEIS MINUTOS SÃO APROPRIADAS PARA CRIANÇAS E ADOLESCENTES BRASILEIROS COM FIBROSE CÍSTICA?

Mariana Aguiar⁴, Raquel Gonçalves de Paula¹, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro¹, Marília da Silva Garrote Carvalho¹, Lorena Junqueira Almeida Prado¹, Thais Costa Nascentes Queiroz¹, Natasha Yumi Matsunaga² e Lusmaia Damaceno Camargo Costa^{1,3}.

¹Hospital das clínicas da Universidade Federal de Goiás (EBSERH UFG). ²Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública da Universidade Federal de Goiás (IPTSP, UFG). ³Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás (FM, UFG). ⁴ Programa de Pós-Graduação em Educação Física da Universidade Federal de Goiás (PPGEF, UFG).

Introdução – O teste de caminhada de seis minutos (TC6) é um teste simples, reprodutível e amplamente utilizado na avaliação da capacidade funcional, que dispõe de diversas equações de referência para o cálculo da distância prevista (DPv) em crianças, adolescentes, adultos e idosos. Idade, sexo, peso, estatura e diferença da frequência cardíaca são os atributos mais frequentemente correlacionados com a DPv em indivíduos saudáveis. No entanto, são escassos os estudos acerca dos valores de referência para populações em condições específicas, como a presença da fibrose cística (FC). **Objetivo** – Avaliar a correlação entre a distância percorrida e a distância prevista, de acordo com as equações de referência do TC6, em crianças e adolescentes com FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo de corte transversal e prospectivo, realizado com crianças e adolescentes com FC de 6 a 17 anos de idade, acompanhados em um centro de referência. Foi realizado o TC6 de acordo com as recomendações da American Thoracic Society (ATS) e analisada a distância percorrida (DPc) em metros. Posteriormente, foi calculada a distância prevista pelas equações de Priesnitz *et al.* (6 a 12 anos, Brasil), Iwama *et al.* (13 a 18 anos, Brasil), Cacau *et al.* (7 a 12 anos, Brasil), Geiger *et al.* (3 a 18 anos, Áustria), Li *et al.* (7 a 16 anos, China), Lammers *et al.* (4 a 11 anos, Reino Unido) e Bem-Saad *et al.* (6 a 16 anos, Tunísia), de acordo com a faixa etária preconizada. Após o cálculo da DPv em metros, realizou-se o cálculo da porcentagem caminhada da distância prevista (% DPv = distância percorrida/distância prevista * 100). Foi aplicado o teste de correlação de Spearman para avaliar a correlação entre a DPc, DPv e %DPv ($p=5\%$). O projeto foi submetido e aprovado pelo CEP (parecer 3.256.001). **Resultados** – Foram incluídos 18 crianças e adolescentes com FC, com idade mediana de 13 [6 a 17] anos, sendo 13 (72,2%) do sexo feminino. A distância percorrida no TC6 apresentou mediana de 494,10 [379,53 a 574,74] metros. No entanto, não houve correlação estatisticamente significativa ($p>0,05$) com a distância prevista de nenhuma equação de referência analisada. As medianas das %DPv foram: Priesnitz (86,9%); Iwama (77,7%), Cacau (95,8%), Geiger (58,2%), Li (88,5%), Lammers (60,7%), Bem-Saad (56,7%). Verificou-se correlação forte e positiva ($p<0,001$; $r=0,847$) entre os valores obtidos pela equação de Geiger (Áustria) e Bem-Saad (Tunísia). **Conclusão** – Não foram encontradas correlações entre a distância percorrida com as distâncias previstas das equações de referência do TC6. Além disso, a %DPv apresentou grande variação entre as equações, o que pode super ou subestimar a capacidade funcional do indivíduo avaliado. Dessa forma, enfatiza-se que, apesar de existirem três equações para crianças e adolescentes brasileiras, ainda há a necessidade de estudos futuros, com amostras substancialmente maiores (e. g. multicêntricos), para a elaboração de equações de referência do TC6 para a população pediátrica brasileira com fibrose cística.

Palavras-chave: Avaliação. Fibrose cística. Fisioterapia. Pediatria. Teste de caminhada.

ASSOCIAÇÃO ENTRE ULTRASSONOGRAFIA MUSCULAR PERIFÉRICA E CONSUMO DE OXIGÊNIO DE PICO EM ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Laura Silveira de Moura^{1,2}, Caroline Jacoby Schmidt^{1,2}, Carla Tatiana Martins de Oliveira², Danilo Cortozi Berton^{1,2}, Paulo de Tarso Roth Dalcin^{1,2} e Bruna Ziegler^{1,2}.

¹Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). ²Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução – A capacidade física de exercício é importante fator prognóstico para indivíduos com fibrose cística (FC). **Objetivo** – Avaliar a associação entre parâmetros da musculatura periférica, medidos por ultrassonografia (USS), e consumo de oxigênio de pico (VO₂pico), avaliado por teste de esforço cardiopulmonar (TECP). **Métodos** – Este é um estudo transversal, realizado em ambulatório de adultos com FC de um hospital terciário de Porto Alegre. Critérios de inclusão: idade superior a 18 anos; de ambos os sexos; diagnóstico de FC confirmado por história clínica; teste do suor alterado (cloro maior que 60 mmol/L) em pelo menos duas amostras; ou estudo genético molecular. Critérios de exclusão: complicações cardíacas, ortopédicas e traumatológicas; instabilidade hemodinâmica, hemoptise maciça, pneumotórax; uso contínuo de ventilação mecânica não invasiva; gestantes. Foram coletados dados de caracterização da amostra, e posteriormente TECP, com protocolo incremental em cicloergômetro e avaliação de USS da espessura do músculo quadríceps femoral (EM-QF) e da área de secção transversa do músculo reto femoral (AST-RF). Foram realizados teste de correlação de Pearson entre as variáveis estudadas e dois modelos de regressão linear multivariada para avaliar a associação entre as variáveis da USS e a função pulmonar com o desempenho no TECP, tendo como variável dependente o VO₂pico em porcentagem do previsto. **Resultados** – 26 adultos com FC com 28±8 anos, 50% do sexo masculino, VEF1 56%. A EM-QF foi de 1,6±0,58cm, e a mediana da AST-RF foi de 2,75 cm² (2,24 a 5,34). A mediana do VO₂ de pico foi de 26,8ml/kg/min (17,3 a 30,2), e a mediana do % do previsto do VO₂ de pico foi de 88% (59 a 109). Foi encontrada correlação positiva e forte do VO₂pico em % do previsto com EM-QF (r=0,567, p=0,006) e correlação não significativa entre o VO₂pico em % do previsto com e AST-RF (r=0,414, p=0,062). O VO₂ de pico em % do previsto também apresentou correlação positiva e forte com dados espirométricos da CVF % do prev (r=0,679; p<0,001) e do VEF1 % do previsto (r=0,650; p<0,001). Dois modelos de análises lineares multivariadas com variável dependente VO₂ de pico em % do previsto foram realizados. No primeiro modelo, foi encontrada associação entre a variável dependente com a EM-QF (B=25,77; p<0,001) e com o VEF1% do previsto (B=0,916; p<0,001). No segundo modelo, foi encontrada associação entre a variável dependente e a AST-RF (B=5,43; p=0,041) e o VEF1% do previsto (B=0,850; p=0,003). **Conclusão** – A partir deste estudo, foi possível observar associação entre parâmetros da musculatura periférica e VO₂pico em adultos com FC. Esses dados preliminares sugerem a USS como ferramenta promissora para avaliações de rotina em adultos com FC, o que se soma a seu baixo custo, maior disponibilidade e facilidade de aplicação, se comparada ao TECP.

Palavras-chave: Fibrose cística. Ultrassonografia. Teste de esforço. Consumo de oxigênio.

QUALIDADE DO SONO, NÍVEL DE ATIVIDADE FÍSICA E EXACERBAÇÕES PULMONARES EM ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA.

Leonardo de Oliveira Castro³, Karen Avelar Leopoldino dos Reis³, Cristiane Geralda de Oliveira Lima^{1,2}, Carolina Haddad Martins^{1,2}, Luanna Rodrigues Leite^{1,2} e Evanirso Aquino^{1,2,3}.

¹Ambulatório de Doenças Raras – Fibrose Cística – Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII – FHEMIG).

²Residência Multi-HIJPII – Programa de Residência Multiprofissional em Urgência e emergência (CHU, FHEMIG). ³Fisioterapia, Departamento de Fisioterapia (ICBS), Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC Minas, Betim).

Introdução – O comprometimento pulmonar é um achado comum em pessoas com fibrose cística (PwCF), e as exacerbações respiratórias estão associadas ao aumento de sintomas respiratórios. A presença de tosse crônica durante a noite tem sido associada com piora do sono em PwCF. As distúrbios do sono, que evoluem com hipoxemia, estão associadas a eventos de dessaturação durante a realização de testes de exercício. **Objetivo** – Nesse contexto, hipotetizamos que existe associação entre a qualidade do sono, nível de atividade física, desempenho funcional avaliado no teste de *Shuttle* (MST) e exacerbação pulmonar em PwCF. **Métodos** – Trata-se de um estudo prospectivo descritivo transversal, realizado em adolescentes com PwCF, com idade entre 12 e 18 anos, de ambos os sexos, atendidos no Hospital Infantil João Paulo II. A qualidade do sono foi avaliada pelo índice de qualidade do sono de Pittsburgh (PSQI). O nível de atividade física foi avaliado pelo questionário internacional de atividade física (IPAQ), e a capacidade de exercício pelo teste modificado de *Shuttle*. Os sinais clínicos de exacerbação (SCE) foram avaliados através do escore de Fuchs *et al.* Análise estatística – Os dados foram expressos em mediana e amplitude interquartil. Após a avaliação pelo teste de kolmogorov-Smirnov, a correlação de Pearson foi utilizada para avaliar a associação entre o nível de atividade física ou capacidade de exercício, SCE e distúrbios do sono, com valor de $p < 0,05$. **Resultados** – Foram avaliados 40 adolescentes (PwCF) sendo 65% do sexo masculino, com mediana de idade 15,0 anos (IQ) 3 anos, qualidade do sono (PSQI). Na pontuação global, a mediana foi de 3,0 pontos (IQ), o nível de atividade física (IPAQ) obteve uma mediana de 1.332,00 MET. min/semana (IQ) 1.586,00 MET. min/semana. A distância caminhada avaliada no MST obteve uma mediana de 760,00 metros (IQ) 310 metros, e o déficit funcional uma mediana de 825,74 (IQ) 287,03 metros e, nos SCE, a mediana expressou 1,0 sinal (IQ) 3,0 sinais. Não foram observadas correlações significativas entre qualidade do sono avaliada pela pontuação global do PSQI e nível de atividade física avaliado pelo IPAQ ($r +0,21$ e $p = +0,19$), qualidade do sono e distância caminhada no MST ($r +0,71$ e $p = +0,66$), qualidade do sono e sinais clínicos de exacerbação ($r -0,10$ e $p = +0,51$). Ainda assim, 12,5% dos indivíduos avaliados apresentaram um sono de má qualidade, e 15% apresentaram pontuação limítrofe (5 pontos) para um sono normal. Ademais, 80% da população apresentou sono de má qualidade e 100% da população apresentou um sono limítrofe. **Conclusão** – Não foi observada associação entre capacidade de exercício e nível de atividade física com distúrbios do sono. Entretanto, pessoas com fibrose cística apresentam prejuízo na capacidade de exercício.

Palavras-chave: Capacidade de exercício. Qualidade do sono. Fibrose cística, exacerbação.

CAPACIDADE DE EXERCÍCIO, DÉFICIT MUSCULAR E ESTADO NUTRICIONAL EM DIFERENTES PERFIS GENÉTICOS DA FIBROSE CÍSTICA.

Luanna Rodrigues Leite^{1,2}, Maria Ariane Almeida Lima^{1,2}, Maria Olivia Ferreira de Sousa^{1,2}, Alice Monteiro de Carvalho³, Emanuelle Pinheiro Campos³, Leonardo de Oliveira Castro³, Carolina Haddad Martins^{1,2}, Diego Campos de Moura³ e Evanirso Aquino^{1,2,3}.

¹Ambulatório de Doenças Raras – Fibrose Cística, Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII, FHEMIG).

²Residência Multi (HIJPII, CHU, FHEMIG), Programa de Residência Multiprofissional em Urgência e emergência da CHU – FHEMIG. ³Departamento de Fisioterapia, Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (ICBS, PUCMG).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética recessiva, sendo a mutação $\Delta F508$ a mais prevalente. Pacientes homocigotos para $\Delta F508$ apresentam pior prognóstico, com maior comprometimento pancreático e respiratório. Embora não haja uma associação direta com a função pulmonar, sua piora, decorrente do aumento da secreção brônquica, pode justificar a redução da capacidade de exercício. **Objetivo** – Avaliar se há diferenças na capacidade de exercício, na espessura muscular e no estado nutricional entre pessoas com FC (PwCF), classificadas em três grupos: homocigotos para $\Delta F508$, heterocigotos e portadores de outras mutações. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional e transversal, realizado com crianças e adolescentes (6 a 17 anos), atendidos no ambulatório de doenças raras do HIJPII – FHEMIG. Os participantes foram submetidos ao teste de *Shuttle* de 25 níveis, à ultrassonografia para mensuração da espessura muscular do quadríceps e à espirometria para avaliação da função pulmonar. O cálculo dos valores previstos para a espessura muscular seguiu Scholten (2003), considerando déficit muscular a diferença entre o valor previsto e o encontrado. O estado nutricional foi avaliado pelo IMC e escore Z de IMC. A análise estatística foi realizada no SPSS 22.0, com dados expressos em média e desvio padrão. Após o teste de normalidade de Kolmogorov-Smirnov, a comparação entre grupos foi feita por ANOVA para medidas repetidas, corrigida por Bonferroni, adotando-se $\alpha < 0,05$. **Resultados** – Foram avaliadas 83 pacientes, divididos em três grupos: 23 homocigotos para $\Delta F508$, 40 heterocigotos para $\Delta F508$ e 20 com outras mutações, com idade média de $13 \pm 0,6$, $10 \pm 0,5$ e $11 \pm 0,8$ anos, respectivamente. Quanto à capacidade de exercício, o déficit funcional médio no teste de *Shuttle* foi de 754 ± 240 m para homocigotos $\Delta F508$, $573 \pm 255,14$ m para heterocigotos $\Delta F508$, e 667 ± 208 m para outras mutações, sem diferença significativa entre os grupos ($p=0,4$). Para o déficit muscular, a média foi de $0,8 \pm 0,5$ cm no grupo homocigoto $\Delta F508$, $0,6 \pm 0,6$ cm no heterocigoto e $0,8 \pm 0,7$ cm no grupo de outras mutações, sem diferença significativa ($p=0,2$). Para a função pulmonar, não foram observadas diferenças significativas entre os grupos em nenhuma das variáveis avaliadas. E quanto ao estado nutricional, o IMC médio foi de $17,4 \pm 2,5$ kg/m² no grupo homocigoto $\Delta F508$, $17,6 \pm 3,11$ kg/m² no heterocigoto e $18 \pm 2,4$ kg/m² no grupo de outras mutações, sem diferença significativa ($p=0,9$). **Conclusão** – As PwCF apresentam comprometimento na capacidade de exercício, caracterizado por déficit funcional. No entanto, a estratificação genotípica não influenciou significativamente a capacidade de exercício, o déficit muscular, a função pulmonar ou o perfil nutricional dos indivíduos avaliados.

Palavras-chave: Capacidade de exercício. Fibrose cística. Déficit muscular.

CARACTERIZAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR DE LACTENTES E CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA ACOMPANHADAS PELA FISIOTERAPIA, EM HOSPITAL DE LINHA TERCIÁRIA.

Paula Cristina Harumi Aoki Panegaci¹, Adriana Della Zuana¹, Cristiane Ribeiro Afonso Fernandes¹ e Ana Lúcia Capelari Lahoz¹.

¹*Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICR-HCFMUSP).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença congênita, com elevada morbidade e mortalidade. Apesar do comprometimento multissistêmico, pouco enfoque é dado aos aspectos de desenvolvimento neuropsicomotor dos lactentes e crianças com FC, pela crença de que, nessa doença, não há repercussão neuropsicomotora. **Objetivos** – Avaliar o desenvolvimento neuropsicomotor de pacientes com FC acompanhados por ambulatório de fisioterapia e identificar o risco de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. **Métodos** – Foi desenvolvido um estudo prospectivo, transversal, realizado entre maio e dezembro de 2024, incluindo pacientes com FC, com idade entre 4 e 60 meses, em acompanhamento no ambulatório de fisioterapia. O desenvolvimento neuropsicomotor foi avaliado através do questionário Ages&Stages, Third Edition (ASQ3). A avaliação foi realizada por um único fisioterapeuta habilitado nesse instrumento. As respostas foram pontuadas, e os Resultados foram classificados em três categorias: 1) o desenvolvimento parece estar adequado para a idade; 2) necessidade de atividades de aprendizagem e monitoramento (*follow up*); e 3) necessidade de avaliação adicional (atraso). A análise estatística foi realizada através de medidas descritivas, com os Resultados expressos em frequência, percentual, média±dp e mediana (mínimo, máximo). A pesquisa foi aprovada pela CAPPesq, sob o número 2.780.324/2018. **Resultados** – Foram estudados 40 pacientes, 14 meninos (35%) e 26 meninas (65%), com idade média de 34,07±16,58 meses. Em relação aos domínios avaliados, foram encontrados: comunicação – 37 adequados (92,5%), 1 *follow up* (2,5%) e 2 atrasos (5%); motricidade grossa – 35 adequados (87,5%), 2 *follow up* (5%) e 3 atrasos (7,5%); motricidade fina – 32 adequados (80%), 5 *follow up* (12,5%) e 3 atrasos (7,5%); resolução de problemas – 34 adequados (85%), 3 *follow up* (7,5%) e 3 atrasos (7,5%); habilidades sociais – 36 adequados (90%), 0 (0%) *follow up* e 4 atrasos (10%). Dos 40 pacientes avaliados, 29 (72,5%) revelaram desenvolvimento motor adequado para todos os domínios, 4 (10%) indicaram necessidade de *follow up* e 7 (17,5%) apresentaram atraso em algum domínio avaliado. **Conclusão** – A maioria dos pacientes apresentou desenvolvimento adequado das habilidades funcionais, o que reforça a importância da avaliação e do acompanhamento longitudinal do desenvolvimento de crianças com FC, a fim de minimizar riscos e oferecer às famílias as orientações necessárias sobre a estimulação motora e o cuidado com seus filhos.

Palavras-chave: ASQ3. Criança. Desenvolvimento motor. Fibrose cística. Fisioterapia.

CORRELAÇÃO ENTRE *MODIFIED SHUTTLE WALK TEST* E VARIÁVEIS DE COMPOSIÇÃO CORPORAL E DENSITOMETRIA ÓSSEA, NA FIBROSE CÍSTICA.

Tayna Castilho¹, Maria Ângela G. O. Ribeiro¹, Camila I. S. Schivinski^{2,1}, Mauro A. Pascoa¹, Silvana D. Severino¹, Daniela S. P. Borgli¹, Maria Cristina F. Alvim¹, Izabella F. Loureiro¹, Jorge Eduardo C. Sernaglia¹, Aline C. Gonçalves¹, Aline P. Souza¹, Patrícia M. R. Keil¹, Adriana C. M. Ferreira¹, Antonio G. Oliveira Filho¹, Antonio F. Ribeiro¹, Carla C. S. Gomez¹, Eulalia Sakano¹, Gil Guerra Junior¹, Maria de Fátima P. Servidoni¹, Mariana Z. M. H. Pu¹, Paloma L. F. Parazzi¹, Gabriel Hessel¹ e José D. Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). ²Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC).

Introdução – Intolerância ao exercício e comprometimento da composição corporal, quando presentes em indivíduos com fibrose cística (FC), associam-se com deterioração da função pulmonar e podem influenciar o desempenho das atividades de vida diária e a qualidade de vida. Portanto, o acompanhamento desses desfechos tem sido recomendado, sendo importante correlacioná-los entre si. **Objetivo** – Correlacionar o desempenho no Modified Shuttle Walk Test (MSWT) com variáveis da composição corporal e densitometria óssea. **Método** – Trata-se de um estudo observacional, analítico, transversal realizado em indivíduos com FC entre 7 e 14 anos de idade, clinicamente estáveis e acompanhados em um centro de referência. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Instituição (CAEE: 61326622.3.0000.5404). A composição corporal e a densidade óssea foram avaliadas pela absorciometria por dupla emissão de raio-X (DXA), pela análise de corpo inteiro. As seguintes variáveis foram analisadas: z-score da densidade mineral óssea (BMD z-score); percentual de massa de gordura (MG%); e percentual de massa magra (MM%). O BMD z-score <-2,0 foi considerado como osteoporose. Também foram realizadas avaliações respiratórias pelo sistema de oscilometria de impulso (IOS) e espirometria. Os voluntários realizaram o teste modificado de *Shuttle* (MSWT) e se registrou a distância percorrida em metros (DP) e em porcentagem do predito (DP%). Aplicou-se o teste de *Shapiro-Wilk* para determinar a distribuição dos dados, e o coeficiente de correlação de Pearson para avaliar a relação entre o desempenho no MSWT e as variáveis de composição corporal, densitometria óssea e parâmetros respiratórios. **Resultados** – Foram incluídos 35 indivíduos com gravidade leve da doença, média de idade de 9,74±2,27 e 68,6%% do sexo masculino. Os voluntários apresentaram as seguintes médias ± desvio padrão das variáveis analisadas: DP: 788,0±158,07m; DP%: 78,29±16,48%; VEF1%: 92,0±20,05%; MG: 7,25±2,99kg; MG%: 22,62±4,51%; MM: 23,39±6,31kg; MM%: 73,70±4,33%; BMD z-score: 0,47±0,79. Nenhum indivíduo apresentou BMD z-score menor que -2; a DP% abaixo de 80% foi observada em 57,1%, e 31,4% da amostra apresentou MG% acima de 25%. Houve correlação entre o desempenho no teste e a composição corporal: DP% x MG% (r=0,372, p=0,028), DP% x MM% (r=-0,363, p=0,032), DP x MG: (r=0,381, p=0,024), DP x MM: (r=0,410, p=0,014), DP x BMD: (r=0,483, p=0,003). **Conclusão** – O desempenho no MSWT apresentou correlação positiva com massa de gordura e negativa com massa magra. Esse achado sugere que a massa de gordura, em indivíduos com FC de gravidade leve, pode influenciar positivamente na capacidade de exercício e funcional.

Palavras-chave: Capacidade de exercício. Composição corporal. Função pulmonar.

COMPORTAMENTO DAS VARIÁVEIS CARDIORRESPIRATÓRIAS NO TESTE DO DEGRAU DE TRÊS MINUTOS, EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA.

Thaise Helena Cadorin¹, Gabrielle de Oliveira Gonçalves¹, Maria Eduarda Pereira Borges¹, Greicy da Silva¹, Gabriela Castilhos Ducati¹, Renata Maba Gonçalves Wamosy¹ e Camila Isabel Santos Schivinski¹.

¹Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC).

Introdução – Testes de campo, como o teste do degrau de três minutos (TD3'), podem provocar respostas fisiológicas no sistema cardiorrespiratório de escolares com fibrose cística (FC), tendo em vista a capacidade de aumento da demanda metabólica. Dessa forma, observar o comportamento dessas variáveis é essencial para melhor compreensão das respostas metabólicas desencadeadas pelo teste. **Objetivo** – Comparar o comportamento de variáveis fisiológicas e de percepção de esforço em crianças e adolescentes com FC antes e depois da realização do TD3'. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional que incluiu crianças e adolescentes com diagnóstico de FC, em estabilidade clínica avaliada pelo Cystic Fibrosis Clinical Score (CFCS), com idade entre 7 e 14 anos, acompanhados em um centro de referência. Após aceite e assinatura dos termos éticos, foi realizada a coleta de dados de identificação e de medidas antropométricas, seguida pelo cálculo do índice de massa corporal (IMC), pelo Programa Telessaúde Brasil. Em prontuário multidisciplinar, foi consultada a presença de patógenos e o genótipo. O TD3' foi realizado com o auxílio de um metrônomo específico para o teste, cadenciando externamente o ritmo para subir e descer um degrau de 15 cm durante três minutos. O degrau utilizado para o teste foi posicionado com apoio em uma parede. Foram realizadas duas repetições com intervalo mínimo de cinco minutos entre elas (1TD3' e 2TD3'). Verificou-se, antes e imediatamente após cada teste, a saturação de pulso de oxigênio (SpO₂), a frequência cardíaca (FrC) e a percepção de esforço pela escala de percepção de esforço para crianças (EPEC), com ancoragem de memória quanto ao esforço relatado. Os dados foram inicialmente registrados em uma planilha do Excel e posteriormente analisados no *software* IBM SPSS (versão 20.0). Foram realizadas análises descritivas e de frequência, e a normalidade dos dados foi avaliada pelo teste de *Shapiro-Wilk*. Com base nos resultados, utilizaram-se o teste t pareado e o teste de *Wilcoxon* para comparação das variáveis entre os testes. Adotou-se um nível de significância de 5% para todas as análises. **Resultados** – Participaram do estudo 20 escolares (55% meninos), com média de idade de 10,55±2,30 anos, a maioria constituída de eutróficos (80%), com mutação genética mais prevalente $\Delta F508$ homozigoto (50%). As variáveis analisadas apresentaram alterações significativas na comparação dos parâmetros iniciais e finais entre cada teste, (pré *versus* pós, respectivamente): 1TD3': SpO₂: 97,75±1,07% x 96,25±2,31%, p=0,01; EPEC: 0,40±0,59 x 1,45±0,94, p<0,001; FrC: 82,25±11,78 bpm x 113,25±23,35 bpm, p<0,001. E no 2TD3': SpO₂: 97,35±1,98% x 96,05±2,01%, p=0,006; EPEC: 0,20±0,41 x 1,45±0,82, p<0,001; FrC: 84,60±11,78 bpm x 111,95±25,81 bpm, p=0,001. **Conclusão** – A realização do TD3' alterou, de forma significativa, todas as variáveis fisiológicas (FrC e SpO₂) e de percepção de esforço em crianças e adolescentes com FC, depois das repetições do teste.

Palavras-chave: Pediatria. Teste do degrau. Tolerância ao exercício. Doenças respiratórias.

TESTE DE SENTAR E LEVANTAR DE UM MINUTO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA: RESPOSTAS CARDIORRESPIRATÓRIAS E CORRELAÇÕES COM CAPACIDADE AERÓBICA, FUNÇÃO PULMONAR E FORÇA MUSCULAR DO QUADRÍCEPS.

Fernanda Maria Vendrusculo¹, Bruna dos Santos Costa¹, Fabiana Ávila Lourenço de Lima¹, Denise Lautenschleger Fischer¹, Ângela Cristina Schonhals¹, Mariana Severo da Costa¹ e Márcio Vinícius Fagundes Donadio^{1,2}.

¹Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS). ²Universitat Internacional de Catalunya (UIC, Barcelona).

Introdução – Pacientes com fibrose cística (FC) podem apresentar intolerância progressiva ao exercício associada à diminuição da capacidade pulmonar e à fraqueza muscular periférica. Os testes de capacidade funcional são uma alternativa para detectar limitações físicas e fatores subjacentes associados à progressão da doença. O teste de sentar e levantar de um minuto (TSL) se caracteriza como um teste simples, que não requer equipamentos de alto custo e amplo espaço para sua realização. **Objetivo** – Caracterizar as respostas fisiológicas do TSL e avaliar suas correlações com variáveis do teste de exercício cardiopulmonar (TECP), função pulmonar e força muscular do quadríceps em crianças e adolescentes com FC. **Métodos** – Este é um estudo transversal, no qual foram incluídos crianças e adolescentes entre 6 e 18 anos, de ambos os sexos, com diagnóstico genético de FC e que realizavam acompanhamento ambulatorial em um centro de referência. Foram excluídos aqueles pacientes que apresentavam déficits cognitivos ou qualquer limitação que impedisse a realização dos testes. Foram coletados dados demográficos, antropométricos e clínicos, e foram avaliados a função pulmonar (espirometria), a capacidade aeróbica (TECP), o TSL e a força muscular do quadríceps (dinamometria manual). O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, e os responsáveis assinaram um termo de consentimento. Para a análise dos dados, foi utilizada estatística descritiva, teste t pareado e teste de correlação de Pearson (significância $p < 0,05$). **Resultados** – Foram incluídos 17 pacientes com média de idade de $12,3 \pm 2,3$ anos, média do índice de massa corporal (escore z) de $-0,2 \pm 0,8$ e média do volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF_1) de $0,8 \pm 1,6$ (escore z). Os participantes apresentaram um consumo de oxigênio no pico do exercício (VO_2 pico) de $35,1 \pm 4,2$ mL.kg⁻¹.min⁻¹ e realizaram uma média de $32,5 \pm 6,2$ repetições no TSL, com um trabalho total (repetições × massa corporal) de $1326,9 \pm 379,6$. No pico do exercício, o TECP provocou valores significativamente maiores ($p < 0,05$) para frequência cardíaca e sensação subjetiva de dispneia, em comparação ao TSL, embora nenhuma diferença significativa tenha sido observada para saturação periférica de oxigênio. Correlações significativas foram identificadas entre a carga de trabalho total (TECP) e o número de repetições ajustadas para o peso corporal ($r = 0,684$; $p = 0,002$) e entre as repetições do TSL e a força muscular corrigida pelo peso corporal ($r = 0,531$; $p = 0,034$). Nenhuma correlação foi encontrada com a função pulmonar (VEF_1) ou outras variáveis de capacidade aeróbica. **Conclusão** – O TSL demonstra uma resposta cardiorrespiratória submáxima em comparação ao TECP e se correlaciona com a carga de trabalho total e a força muscular do quadríceps, em crianças e adolescentes com FC.

Palavras-chave: Capacidade aeróbica. Criança. Fibrose cística.

MONITORAMENTO DE VARIÁVEIS NUTRICIONAIS, MEDICAMENTOSAS E DA CAPACIDADE FUNCIONAL EM ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA: ESTUDO LONGITUDINAL.

Gabriela Castilhos Ducati¹, Julya Charara Aires da Silva¹, Letícia Amante Vieira¹, Marcele Letícia dos Santos Vieira¹, Juliana Cardoso¹, Camila Isabel Santos Schivinski¹ e Renata Maba Gonçalves Wamosy¹.

¹Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC).

Introdução – o monitoramento de variáveis de saúde, em indivíduos com fibrose cística (FC), é essencial no manejo. O acompanhamento de parâmetros fornece dados clínicos que refletem a resposta ao tratamento e a evolução da doença. **Objetivo** – Analisar a evolução longitudinal do estado nutricional, de terapias medicamentosas, da capacidade funcional e do sono em escolares com FC, entre duas visitas, com intervalo de 10 a 14 meses. **Métodos** – Trata-se de um estudo longitudinal retrospectivo, que incluiu escolares com FC, em estabilidade clínica confirmada pelos escores Cystic Fibrosis Clinical Score e Cystic Fibrosis Foundation Score. O estado nutricional foi avaliado pelo peso (kg), pela altura (cm) e pelo IMC, estratificado por percentil (P<3:baixo, P≥3<85:adequado, P≥85<97:sobrepeso). Prontuários clínicos foram consultados para dados de genótipo, presença de patógeno e uso de moduladores genéticos. O Sleep Disturbance Scale for Children identificou propensão a distúrbios do sono (DS) (pontuação >39). A capacidade funcional foi avaliada pelo teste de sentar e levantar de um minuto (TSL1'), considerando a segunda tentativa após recuperação basal. O acompanhamento ocorreu em duas visitas (V1 e V2), com intervalo de 10 a 14 meses. Os dados foram analisados no IBM SPSS 20.0, aplicando-se *Shapiro-Wilk*, análise descritiva e de frequências, e testes para amostras interligadas ($\alpha=5\%$). **Resultados** – Participaram 16 indivíduos (75% meninos), com média de idade de 8,94±2,04 anos (V1) e 9,94±2,20 anos (V2). O IMC apresentou média de 16,87±2,22 (V1) e 17,31±2,47 (V2), sem diferença significativa ($p=0,106$), sendo eutrófico em 81% (V1) e 62% (V2); em V2, 19% dos eutróficos passaram para sobrepeso. A mutação mais frequente foi $\Delta F508$ homozigoto (56,3%). Toda amostra em V1 apresentou patógeno, enquanto, nas em V2, 50% também apresentaram. Todos usavam solução salina hipertônica em ambas as visitas; 87,5% usavam Alfadornase em V1, mantida em V2. O uso de Salbutamol® foi de 81,3% (V1) e 62,5% (V2); Clenil®, 18,8% (V1) e 25% (V2); Seretide®, 6,3% (V1) e 0% (V2); Alenia®, 18,8% (V1) e 12,5% (V2). Broncodilatadores de longa duração foram usados por 31,3% (V1) e 25% (V2). Nenhum participante usava modulador genético em V1 e 81,3% passou a utilizá-lo em V2. A propensão a DS foi de 28,1% (V1) e 21,9% (V2), com hiperidrose do sono como o distúrbio mais frequente (V1:18%; V2:12,5%). No TSL1', não houve diferença significativa ($p>0,05$) no número de repetições (V1:39,13±11,57 x V2:35,63±13,53) e nos parâmetros de controle. **Conclusão** – Escolares com FC apresentaram pequenas diferenças em estado nutricional, sono e capacidade funcional entre as visitas. Apesar da introdução de moduladores genéticos, não houve diferença significativa nos desfechos. Observou-se redução no uso de medicações inalatórias em V2, queda na presença de patógenos e aumento do IMC, em alguns casos.

Palavras-chave: Pediatria. Avaliação em saúde. Teste de esforço.

EXACERBAÇÃO PULMONAR AGUDA E ESTABILIDADE CLÍNICA DE ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA: COMPARAÇÃO DO PERFIL CLÍNICO E TERAPÊUTICO.

Gabriela Castilhos Ducati¹, Marcele Letícia dos Santos Vieira¹, Julya Charara Aires da Silva¹, Letícia Amarante Vieira¹, Juliana Cardoso¹, Thaise Helena Cadornin¹, Camila Isabel Santos Schivinski¹ e Renata Maba Gonçalves Wamosy¹.

¹Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC).

Introdução – A exacerbação pulmonar aguda (EPA), na fibrose cística (FC), resulta em complicações respiratórias e sistêmicas, indicando agravamento clínico. O monitoramento dessas alterações é essencial para um manejo terapêutico eficaz. **Objetivo** – Comparar capacidade funcional, uso de medicamentos inalatórios, estado nutricional e propensão a distúrbios do sono em escolares com FC com e sem EPA. **Método** – Trata-se de um estudo observacional retrospectivo e transversal, que incluiu escolares entre 6 e 13 anos, diagnosticados com FC. A amostra foi pareada por sexo e idade e dividida em dois grupos: em estabilidade clínica, sem EPA (SEPA) e com EPA (CEPA). Para considerar em EPA, foi utilizado o ponto de corte de 25 no Cystic Fibrosis Clinical Score (CFCS), e de 04 no Cystic Fibrosis Foundation Score (CFFS). O estado nutricional foi avaliado por peso, altura e índice de massa corporal (IMC) estratificado com base no percentil (P<3:baixo, P≥3<8:adequado ou P≥85<97:sobrepeso). Dados sobre patógenos, genótipo, uso de medicamentos inalatórios e modulador genético foram obtidos dos prontuários clínicos. O Sleep Disturbance Scale for Children identificou propensão a distúrbios do sono (DS: pontuação >39). A capacidade funcional foi avaliada pelo teste de sentar e levantar de um minuto (TSL1'), sendo considerado o resultado do segundo teste. A distribuição dos dados foi avaliada pelo teste de *Shapiro-Wilk*, e utilizou-se teste t de Student ou U-Mann Whitney para comparação dos grupos ($\alpha=5\%$). **Resultado** – Foram avaliados 20 escolares, 10 em cada grupo, 80% meninas. Os escores médios foram: CFCS:24,6±2,72 (CEPA) e 16,2±3,26 (SEPA); CFFS:5,1±1,20 (CEPA) e 0,4±0,97 (SEPA). As idades foram semelhantes entre os grupos ($p=0,36$), sendo a média de 7,5±0,85 anos no CEPA e 8±1,49 anos no SEPA. As médias de IMC foram 16,53±2,84 (CEPA) e 16,48±2,97 (SEPA), classificando 50% do SEPA e 70% do CEPA com IMC adequado. As estaturas médias foram 1,26±0,11 metros (CEPA) e 1,27±0,14 metros (SEPA), enquanto a massa corporal média foi de 27,45±10,11 kg e 27,12±10,22 kg. No estado nutricional, não houve diferença entre os grupos em nenhuma das variáveis estudadas ($p>0,05$). A presença de patógenos foi observada em 60% no CEPA e 90% no SEPA. A maioria não usava moduladores genéticos (SEPA: 90%; CEPA: 70%). Todos usaram Alfadornase e solução salina hipertônica. Alenia® era utilizado por somente 10% no SEPA, e 30% no CEPA. Salbutamol foi mais frequente no SEPA (80%) que no CEPA (70%). Os broncodilatadores de longa duração foram utilizados por 30% no CEPA e 40% no SEPA. A propensão a DS foi observada em 60% dos participantes do CEPA, enquanto esteve ausente em 60% do SEPA. No TSL1', não houve diferença significativa no número de repetições (CEPA:28,30±6,76 versus SEPA:29,70±4,78) e nos parâmetros de controle. **Conclusão** – Os grupos apresentaram semelhança em relação a estado nutricional, tratamento medicamentoso e capacidade funcional. No entanto, o CEPA demonstrou maior propensão a distúrbios do sono.

Palavras-chave: Pediatria. Capacidade funcional. Estudo de avaliação.

AVALIAÇÃO DA DISFUNÇÃO ERÉTIL EM HOMENS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE TERAPIA TRIPLA COM ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR – UM ESTUDO DE VIDA REAL.

Lucas Zenni Salomão², Júlia Rius Gomes², Sonia Mayumi Chiba², Rodrigo Abensur Athanazio¹ e Mariana Camargo².

¹Instituto do Coração da Universidade de São Paulo (InCor, USP). ²Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Introdução – Homens com fibrose cística (FC) apresentam elevadas taxas de distúrbios sexuais e reprodutivos. A infertilidade está presente em 98% dos casos devido a algum grau de alteração obstrutiva no ducto deferente, bilateralmente. Além disso, em até 45% dos pacientes com mutação do gene CFTR, é encontrado hipogonadismo sintomático. Sendo assim, esses indivíduos têm uma maior tendência a expressar queixas sexuais, tanto pela condição clínica global como pelo déficit hormonal, o que implica prejuízo na função erétil. A recente incorporação de novos medicamentos pelo Sistema Único de Saúde, elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) aparenta gerar benefícios não somente à função pulmonar e endócrino-metabólica desses pacientes, mas também a outros órgãos e sistemas, como o próprio domínio sexual. **Objetivo** – Avaliar, de modo descritivo, o perfil clínico e genético dos pacientes masculinos com fibrose cística e correlacionar com o grau de disfunção erétil apresentado, após considerar a implementação da terapia com ETI. **Métodos** – Foram avaliados 30 pacientes masculinos entre 17 e 40 anos, com diagnóstico de FC. Utilizamos o Índice Internacional de Função Erétil (IEF5), validado no Brasil, por meio de formulário eletrônico via Google Forms, para obter as respostas. Após a aplicação do questionário, os pacientes foram alocados em grupos, de acordo com o grau de disfunção erétil (ED) informado: acima de 21 pontos, sem ED (22 a 25); de 17 a 21, com alteração de leve a moderada; e abaixo de 17 (12 a 16), com distúrbio de moderado a grave. **Resultado** – A idade média dos pacientes foi semelhante entre os três grupos, sem diferença estatisticamente significativa. Na avaliação do IEF5, 13,33% dos pacientes apresentaram disfunção de moderada a grave, 46,66% com disfunção de leve a moderada e 40% estavam dentro da normalidade da função sexual. No grupo dos casos de moderada a grave, 100% ainda não estavam em uso do modulador; já no grupo sem prejuízo erétil, apenas 33,5% ainda não estavam recebendo o medicamento. Nos casos com alteração de moderada a grave, 3 pacientes apresentavam mutação no gene F508del em heterozigose e 1 homozigoto, enquanto 9 casos eram heterozigotos para F508del, 2 eram homozigotos e apenas 1 paciente com variante de significado incerto nos pacientes sem disfunção erétil. Em 96,7% dos pacientes avaliados com espermograma, foi encontrada azoospermia com baixo volume ejaculado na análise seminal, corroborando os Resultados da literatura. **Conclusão** – A introdução da terapia com ETI parece demonstrar benefícios na saúde sexual masculina dos pacientes com diagnóstico de FC. Ainda existe a demanda de um acompanhamento em longo prazo para fortalecer a relação positiva entre a medicação e a função erétil, bem como a avaliação do perfil hormonal desses pacientes para entender melhor os resultados.

Palavras-chave: Disfunção erétil. Modulador CFTR. Terapia tripla.

CORRELAÇÃO DAS ENZIMAS HEPÁTICAS, ESCORE DE WILLIAMS, ÍNDICES APRI E FIB-4 COM ELASTOGRAFIA HEPÁTICA EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA.

Lilian Helena Polak Massabki de Carvalho¹, José Dirceu Ribeiro¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Leonardo Trevisan Monici¹ e Gabriel Hessel¹

¹Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (FCM, UNICAMP).

Introdução – Estudos mais recentes apontam a doença hepática relacionada à fibrose cística (DHFC) como a terceira causa mais comum de mortalidade na doença (2,8%). Entretanto, não existem atualmente testes diagnósticos específicos para DHFC, em parte porque sua fisiopatologia ainda não foi completamente elucidada. Nesse contexto, a elastografia hepática surge como excelente ferramenta para identificação de fibrose hepática. Assim, é imperativo que se estudem os métodos diagnósticos atuais para determinar a melhor forma de identificar precocemente os pacientes com DHFC. **Objetivo** – Avaliar a sensibilidade e a especificidade dos métodos diagnósticos atualmente conhecidos para diagnóstico de DHFC, em relação ao método ultrassonográfico de elastografia hepática. **Métodos** – Foram realizados exames de ultrassonografia abdominal para cálculo do escore de Williams, concomitantemente com exame de elastografia hepática, em pacientes de ambulatório pediátrico de fibrose cística. Foram analisados os seguintes exames laboratoriais (até 6 meses antes do exame de imagem): hemograma completo, AST, ALT, FALC e GGT. Também foram calculados os índices APRI e FIB-4 (valores $\geq 0,7$ e $\geq 1,45$, respectivamente, indicaram fibrose hepática). Um escore de Williams ≥ 4 indicou acometimento hepático. Escore de Williams, AST, ALT, FALC, GGT, APRI e FIB-4 tiveram sua sensibilidade e sua especificidade calculadas, considerando portadores de DHFC os pacientes com elastografia anormal (mediana $> 6,85$ kPa). **Resultados** – Foram estudados 61 pacientes, sendo 50,8% do sexo masculino. A média e a mediana de idade foram, respectivamente, 12,4 e 11,5 anos. Do total de pacientes, 21 (34,4%) tiveram elastografia hepática alterada. A sensibilidade e a especificidade dos seguintes métodos diagnósticos foram, respectivamente: escore de Williams = 100% e 35,9%; AST = 47,6% e 77,5%; ALT = 66,7% e 55%; FALC = 19% e 89,7%; GGT = 80,9% e 61,5%; APRI = 19% e 100%; e FIB-4 = 9,5% e 100%. **Conclusão** – Os melhores Resultados de sensibilidade para o diagnóstico de DHFC foram o escore de Williams e a GGT. Contudo, a baixa especificidade indica que não devem ser empregados como parâmetros isolados para o diagnóstico. As transaminases não se mostraram confiáveis quando usadas isoladamente para diagnóstico de DHFC. Os índices APRI e FIB-4 e a FALC, apesar de apresentarem alta especificidade, tiveram baixa sensibilidade, sugerindo que não sejam ferramentas adequadas para triagem de DHFC.

Palavras-chave: Elastografia. Doença hepática. Fibrose cística.

MANIFESTAÇÕES GASTROINTESTINAIS AVALIADAS PELO CFABD-SCORE EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA – AVALIAÇÃO PRÉ MODULADORES DA CFTR.

Elizete Aparecida Lomazi¹, Lorena Cristina Montera¹, Gabriel Cezar Santos¹, José Dirceu Ribeiro¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹ e Antonio Fernando Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – Manifestações gastrointestinais são comuns em pacientes com fibrose cística (FC), cuja etiologia pode ser atribuída a três fenômenos fisiopatogênicos: inflamação, disbiose e dismotilidade do trato gastrointestinal. Compreender o contexto sintomático gastrointestinal e desenvolver tratamentos precoces e mais específicos para essas manifestações são prioridades no manejo desses pacientes. **Objetivo** – Avaliar a frequência e as correlações entre as manifestações gastrointestinais em pacientes com FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional e transversal, realizado entre abril e setembro de 2024, após a aprovação do Comitê de Ética da Instituição (CCAÉ: 77930224.7.0000.5404). Foram incluídos 59 crianças e adolescentes com FC atendidos em um centro universitário de referência em FC. Os sintomas gastrointestinais foram avaliados por meio de um questionário validado na língua portuguesa, o CFAbd-Score, para investigar a presença e a frequência das manifestações gastrointestinais. A análise dos dados foi feita de forma descritiva e inferencial, com os testes de qui-quadrado e de correlação de Pearson. **Resultados** – Dos 59 pacientes, 53 (89,8%) relataram manifestações gastrointestinais. O relato dos sintomas de distensão abdominal (20%, $p=0,003$) e náusea (22% $p=0,047$) apresentou correlação positiva significativa com o relato de dor abdominal. A ocorrência de dor abdominal foi mais frequente nos pacientes em estado de exacerbação pulmonar, embora a associação estatística não tenha sido significativa. Dos 11 pacientes em exacerbação, 8 relataram dor abdominal, com uma frequência relativa de 72,7% ($p=0,063$; qui-quadrado). Houve correlação positiva entre dor abdominal e exacerbações pulmonares ($p=0,02$). **Conclusão** – Manifestações gastrointestinais foram referidas por cerca de 90% dos entrevistados. O relato de dor abdominal foi positivamente correlacionado com os sintomas de distensão abdominal, náusea e com o estado de exacerbação das manifestações respiratórias, evidenciando a importância do CFAbd-Score como medida de avaliação de desfecho relatado pelo paciente.

Palavras-chave: Fibrose cística. Questionário. Dor abdominal,

ASSOCIAÇÃO ENTRE PADRÃO ALIMENTAR, FUNÇÃO PULMONAR E ESTADO NUTRICIONAL EM ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA.

Elizete Aparecida Lomazi¹, Elisa Boin¹ e Chiara Maria Pascon Rodella¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A Organização Mundial da Saúde sugere que as recomendações dietéticas para as populações sejam baseadas nos alimentos e não somente em nutrientes isolados. O Conselho Federal de Nutricionistas também recomenda que é necessário considerar hábitos alimentares em termos de número, tipo e composição das refeições. **Objetivo** – Identificar e descrever padrões alimentares e verificar suas associações com a função pulmonar e o estado nutricional, em adolescentes com FC. **Métodos** – Realizou-se um estudo analítico e prospectivo, em adolescentes com FC acompanhados em um Centro Universitário de referência. O estudo foi aprovado pelo comitê de ética da Instituição. Aplicou-se um questionário de frequência alimentar a 47 adolescentes, de 12 a 19 anos, num período de 12 meses, antes do uso de moduladores da proteína CFTR. A função pulmonar foi avaliada por espirometria e classificada em perda leve ($VEF1 \geq 60\%$ valor de referência), moderada (entre 41 e 59%) ou grave ($<40\%$). A análise de componentes principais foi realizada para identificar o perfil de consumo alimentar, e a análise de Cluster para agrupar os participantes em quatro grupos distintos. As relações entre FP e padrão alimentar foram estudadas por regressão linear (RL). **Resultados** – As médias dos valores do IMC e do escore Z IMC/idade foram 18,32 e -0,62, respectivamente. Cerca de 2/3 dos adolescentes apresentaram valor de FP com $VEF1 \geq 60\%$; dos demais, a metade apresentou perda grave da FP ($VEF1 <40\%$). Foi encontrada regressão linear significativa entre consumo de hortaliças e leguminosas e melhor função pulmonar ($p < 0,001$), entre FP e realização de atividade física ($p = 0,012$) e entre maior gravidade da função pulmonar e valores inferiores de escore Z IMC/idade ($p < 0,001$). A análise de componentes principais (PCA) identificou relação positiva significativa entre escore Z e frequência de consumo de carne. A análise de Cluster permitiu dividir os adolescentes em quatro grupos e respectivas características de padrão alimentar: Cluster 1, consumo mais elevado de hortaliças e frutas, maior número de adolescentes que comem fora de casa ($N=10$); Cluster 2, consumo elevado de leite e derivados e carne, os melhores Resultados de FP e escore Z ($N=18$); Cluster 3, consumo mais alto de leguminosas e bom consumo de leites e derivados, hortaliças e frutas; 11/15 apresentavam FP de moderada a grave ($N=15$); e Cluster 4, maior consumo de açúcar, pães e leite e menor consumo de proteínas – grupo com piores índices de FP e escores Z ($N=4$). **Conclusão** – Foram identificados quatro padrões alimentares, e melhores índices nutricionais e de função pulmonar foram associados ao consumo mais frequente de fontes proteicas como leite e derivados, carne branca e vermelha. Já o padrão com piores índices nutricionais e de FP foi aquele que se associou ao consumo altamente frequente de pães, açúcares e leite e derivados.

Palavras-chave: Fibrose cística. Adolescente. Nutrição do adolescente.

AVALIAÇÃO OLFATIVA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Renata Oliveira e Nasser¹, Daniela Costa Malheiros¹, Isabela Hohlenwerger Schettini¹, Letícia Sayuri Yada¹, Paulo Roberto Lazarini¹ e Ricardo Landini Lutaif Dolci¹.

¹*Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSP).*

Objetivo – Avaliar o olfato em pacientes portadores de fibrose cística em um hospital terciário da cidade de São Paulo. Como **Objetivo** secundário, o estudo vai avaliar se existe correlação entre o comprometimento olfativo com o genótipo e acometimento nasossinusal. **Métodos** – Trata-se de um estudo transversal. A amostra foi composta por pacientes selecionados do ambulatório de pneumologia pediátrica de um hospital terciário na cidade de São Paulo. A avaliação foi realizada através de exame otorrinolaringológico completo incluindo endoscopia nasal além do teste olfatório Connecticut e da coleta de dados demográficos e mutações genéticas. **Resultados** – Foram avaliados um total de 42 pacientes. A mutação genética mais prevalente foi phe508del, presente em 66,7% dos pacientes com 38,1% homozigotos e 26,2% heterozigotos. A segunda mutação genética mais apresentada foi Gly 542, presente em 19,9%. As demais ocorreram em menor porcentagem. A endoscopia nasal evidenciou pólipos nasais em 40,47% dos pacientes. Apenas 7 pacientes (16,66%) se queixaram de hiposmia, e a maioria deles (83,33%) declarou ter olfato normal. Contudo, o teste olfatório de Connecticut evidenciou que 85,71% dos pacientes apresentavam Resultados compatíveis com disfunção olfativa, e apenas 6 pacientes (14,3%) apresentaram o resultado compatível com normosmia. Não houve relação estatisticamente significativa entre as mutações genéticas apresentadas e o resultado do teste olfatório ou com a presença de pólipos nasais. **Conclusão** – Apesar de os pacientes com fibrose cística não referirem alteração no olfato, há uma alta prevalência de disfunção olfativa nessa população. Não foi observada uma associação entre a disfunção do olfato com o genótipo ou com o acometimento nasossinusal. Seria válida uma avaliação otorrinolaringológica completa, nos pacientes com fibrose cística, incluindo teste olfativo, objetivando identificar a patologia, para um manejo mais específico do quadro.

Palavras-chave: Olfato. Fibrose cística. Sinusite.

COMPARAÇÃO E CORRELAÇÃO DOS VALORES DE OSCILOMETRIA DE IMPULSO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA, COM E SEM ESPIROMETRIA ALTERADA, ANTES DO USO DE ELEXACFTOR, IVACAFTOR E TEZACFTOR.

Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Tayna Castilho¹, Daniela Souza Paiva Brogli¹, Aline Priscila Souza¹, Izabella Frias Loureiro¹, Maria Angela Ribeiro¹, Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Silvana Dalge Severino¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Katia Scanagatha¹, Mariana Mei Hsia Pu Zorron¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Paloma Lopes Francisco Parazzi¹, Renata Guirau¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹ e José Dirceu Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (Unicamp).

Introdução – A espirometria é considerada padrão-ouro para a avaliação da função pulmonar na fibrose cística (FC). Em contrapartida, a dependência do esforço para sua realização limita sua aplicabilidade, especialmente em crianças. O sistema de oscilometria de impulso (IOS) é uma ferramenta complementar e exige menor colaboração. **Objetivo** – Comparar e correlacionar os valores de IOS e espirometria em crianças e adolescentes com FC, com e sem espirometria alterada. **Método** – Trata-se de um estudo observacional e analítico, de corte transversal. Foram avaliados indivíduos de 4 a 12 anos com FC, de um centro de referência. Todos realizaram IOS e espirometria, de acordo com as recomendações da ATS/ERS. A amostra foi dividida em grupo espirometria preservada (GEP: n=53) e espirometria alterada (GEA: n=45), com base em parâmetros CVF, VEF1, VEF1/CVF \geq 80% e FEF25-75 \geq 70%. Foram utilizados valores de referência de Jones *et al.* (2020) e Assumpção *et al.* (2016) para espirometria e IOS, respectivamente. O teste de *Shapiro-Wilk* foi aplicado para verificar a normalidade dos dados. Para análise estatística, aplicou-se o coeficiente de correlação de Spearman (ρ) e teste U de *Mann-Whitney*. Os dados foram apresentados em mediana e intervalo interquartil (mediana [IIQ]). O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética. **Resultados** – No GEA, 66,7% eram do sexo masculino, idade de 8 [IIQ:6-9] anos e Z-score de IMC de -0,75 [IIQ:-1,49 a -0,29]. No GEP, 56,6% eram do gênero feminino, idade de 7 [IIQ:6-9] anos e Z-score de IMC de 0,01 [IIQ:-0,84 a 0,64]. No GEA, houve correlação da CVF com R5 ($\rho=-0,457$, $p=0,002$) e AX ($\rho=-0,369$, $p=0,013$), e, no GEP, a correlação com R5 foi mais fraca ($\rho=-0,334$, $p=0,014$). O VEF1 mostrou correlação com R5 em ambos os grupos (GEA: $\rho=-0,489$, $p<0,0001$; GEP: $\rho=-0,450$, $p=0,002$). No GEP, o FEF25-75% apresentou correlação moderada com R5% ($\rho=-0,497$, $p<0,001$), X5% ($\rho=-0,404$, $p=0,003$) e AX% ($\rho=-0,499$, $p<0,001$). O GEA não apresentou correlação entre espirometria e IOS ($p<0,05$). Entre os grupos, o GEP teve valores superiores para CVF% (103 [IIQ:95-111] *versus* 81 [IIQ:73-89]; $p<0,001$), VEF1% (98 [IIQ: 90-103] *versus* 74 [IIQ: 64-84]; $p<0,001$), VEF1/CVF% (96 [IIQ: 90-102] *versus* 84 [IIQ: 74-92]; $p<0,001$) e FEF25-75% (96 [IIQ: 89-103] *versus* 64 [IIQ: 55-75]; $p<0,001$), enquanto o GEA apresentou valores mais elevados para R5% (123,8 [IIQ: 111-135] *versus* 96,2 [IIQ: 89-104]; $p<0,001$) e AX% (268,7 [IIQ: 241-294] *versus* 136,4 [IIQ: 118-157]; $p<0,001$). Para X5%, não houve diferença significativa (131,6 [IIQ: 120-141] *versus* 146,7 [IIQ: 135-158]; $p=0,155$). **Conclusão** – O IOS pode detectar alterações nas vias aéreas, mesmo com parâmetros espirométricos preservados, e a combinação dessas duas ferramentas oferece uma avaliação mais detalhada da função pulmonar.

Palavras-chave: Oscilometria de impulso. Espirometria. Fibrose cística.

FUNÇÃO PULMONAR DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA NA ERA PRÉ-MODULADORES DO CFTR

Débora Ribeiro Vieira¹, Luiza Cristina Gomes Delfim¹, Evanirso da Silva Aquino¹ e Alberto Andrade Vergara¹.

¹Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII).

Introdução – A fibrose cística (FC) afeta principalmente a função pulmonar, com complicações respiratórias progressivas que impactam a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes. O tratamento da FC visa a melhorar a função pulmonar, utilizando terapias como drenagem postural, fisioterapia respiratória e moduladores de CFTR, que reduzem a frequência e a gravidade das infecções respiratórias, aliviando a obstrução das vias aéreas e a inflamação pulmonar. **Objetivo** – Avaliar a função pulmonar de pacientes com FC em um centro de referência em pneumologia pediátrica, na era pré-moduladores do CFTR. **Métodos** – A pesquisa incluiu 163 pacientes, cujos dados foram coletados e enviados ao Registro Brasileiro de Fibrose Cística. As análises foram realizadas com *software* R, PASW Statistics 18 e MINITAB, utilizando-se medidas de tendência central (média, mediana), dispersão (desvio-padrão, intervalo interquartil) para dados quantitativos, e frequências e porcentagens para dados qualitativos. **Resultados** – Entre os 163 pacientes, 93 tinham registros de espirometria. A média de idade foi de 12,4 anos (desvio-padrão de 6,0 anos), com uma faixa etária entre 6 e 18,9 anos. A análise do VEF1 (volume expiratório forçado no primeiro segundo) revelou que 51,6% dos pacientes estavam dentro da normalidade. Em relação ao distúrbio ventilatório obstrutivo, 24,7% apresentaram obstrução leve, 16,1% moderada e 7,6% grave. Quanto à CVF (capacidade vital forçada), 64,5% dos pacientes tinham função pulmonar normal, 21,5% apresentaram distúrbio ventilatório restritivo leve, 11,8% moderado e 2,2% grave. Dados da Cystic Fibrosis Foundation de 2021 indicam que 89,1% dos pacientes pediátricos apresentam função pulmonar normal ou doença pulmonar obstrutiva leve, e apenas 1,3% apresentam doença grave. A mediana do VEF1 para pacientes de 6 a 11 anos é de 100,5%. Comparando com os dados obtidos, o percentual de pacientes com função pulmonar normal ou doença pulmonar obstrutiva leve (89,1%) é superior ao encontrado na amostra analisada, sugerindo uma maior prevalência de comprometimento pulmonar na população estudada. Isso pode ser reflexo de diferenças na gestão clínica, acompanhamento, tratamentos disponíveis ou da fase da doença dos pacientes avaliados. **Conclusão** – Existe uma diferença importante em relação à mediana da função pulmonar da população dos Estados Unidos com a do nosso centro de referência. Especula-se que tais fatos podem estar associados ao acesso ao tratamento e a questões socioeconômicas. Esse achado evidencia a importância da monitorização periódica da função pulmonar, a fim de identificar alterações precoces. A espirometria, associada a terapias, como fisioterapia respiratória e drenagem postural, é essencial para melhorar a qualidade de vida e prevenir complicações graves. Assim, a avaliação regular da função pulmonar é crucial para o manejo adequado da FC.

Palavras-chave: Função pulmonar. Fibrose cística. Pediatria.

PERFIL RESPIRATÓRIO NA POLISSONOGRAFIA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES DIAGNOSTICADOS COM FIBROSE CÍSTICA ANTES DA TERAPIA TRIPLA COM ELEXACAFITOR, IVACAFTOR E TEZACAFTOR

Paloma L. F. Parazzi¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho¹, Izabella Frias Loureiro¹, Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, José Dirceu Ribeiro¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Cezar dos Santos¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Angélica Zaninelli Schreiber¹, Lorena Cristina Montera¹, Gil Guerra Junior¹, Maria Cristina Fernandes Alvim¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Mauro Alexandre Pascoa¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro¹, Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Rebecca Gallardo Franco de Andrade¹, Tayná Castilho¹, Silvana Dalge Severino¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹, Luiza Cremonini Martins¹ e Celize Cruz Bresciani Almeida¹.

¹Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp (FCM, UNICAMP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença crônica que impacta a qualidade do sono devido à disfunção do CFTR no hipotálamo, resultando em alterações no ritmo circadiano, fragmentação do sono e sonolência diurna. Fraqueza muscular respiratória, apneia obstrutiva do sono, hipoxemia e hipoventilação noturnas estão associadas à progressão da doença pulmonar. Assim, a polissonografia é uma ferramenta crucial para identificar distúrbios ventilatórios durante o sono – como apneia obstrutiva, hipoventilação e hipoxemia –, contribuindo para uma melhor compreensão dos distúrbios do sono na FC. **Objetivo** – Avaliar, por meio da polissonografia, a presença e as características dos distúrbios respiratórios do sono em crianças e adolescentes com FC, e suas implicações clínicas. **Método** – Trata-se de um estudo-piloto, com 11 exames de polissonografia de indivíduos de 8 a 17 anos, diagnosticados com FC, realizados com um dispositivo portátil de polissonografia, em ambiente domiciliar, antes da terapia tripla com elexacaftor, ivacaftor e tezacaftor (ETI). Os dados foram coletados por smartphone e analisados no SPSS. O teste de *Shapiro-Wilk* verificou a normalidade dos dados, complementado por histogramas e gráficos Q-Q. As análises descritivas incluíram medianas e intervalos interquartis (IIQ). Para as correlações, foi utilizada a correlação de Spearman (ρ) e o cálculo de p-valor. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética. **Resultados** – A amostra teve 72,2% de mulheres, com idade mediana de 8 anos (IIQ: 7 a 17). O Z-score do IMC foi de -0,84 (IIQ: -2,35-0,08), e a altura mediana foi de 132,00 cm (IIQ: 126,00-146,00). A SPO2 média apresentou correlação negativa moderada com a frequência cardíaca máxima (Fcar máxima) ($\rho = -0,636$, $p = 0,036$). A SPO2 máxima apresentou correlação negativa forte com a Fcar máxima ($\rho = -0,779$, $p = 0,005$). A SPO2 < 90% mostrou correlação positiva moderada com o risco cardiovascular ($\rho = 0,689$, $p = 0,019$). O índice de dessaturação do sono por hora apresentou correlação positiva moderada tanto com a Fcar máxima ($\rho = 0,682$, $p = 0,021$) quanto com o risco cardiovascular ($\rho = 0,676$, $p = 0,022$). A carga de hipóxia demonstrou correlação muito forte com o risco cardiovascular ($\rho = 0,995$, $p = <0,001$), sugerindo que a variação no risco cardiovascular pode ser atribuída a essa relação. **Conclusão** – Este estudo sugere que a baixa saturação de oxigênio durante o sono está correlacionada com o risco cardiovascular em crianças e adolescentes com FC. A SPO2 < 90%, a carga de hipóxia e a dessaturação do sono apresentam correlações de moderadas a muito fortes com o risco cardiovascular, destacando-se a importância do monitoramento contínuo da saturação de oxigênio. Os Resultados sugerem que a polissonografia pode ser útil na identificação de distúrbios respiratórios.

Palavras-chave: Fibrose cística. Polissonografia. Terapia tripla.

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, FUNCIONAL E INFLAMATÓRIA DAS EXACERBAÇÕES RESPIRATÓRIAS COM DETECÇÃO VIRAL EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA.

Viviane Mauro Corrêa Meyer¹, Natália Aranha Netto¹, Johnny de Lima Gomes¹, Bruna La Regina Matangrolo Abud¹, Sílvia Onoda Tomikawa Tanaka¹, Patrícia Palmeira Daenekas Jorge¹, Fernanda Andrade Macaferri Fonseca Nunes¹, Magda Carneiro Sampaio¹, Rodrigo Abensur Athanazio², Samia Zahi Rached², Rodrigo Melim Zerbinati³, José Eduardo Levi³, Alvina Clara Felix³ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹.

¹Instituto da Criança (ICr, HCFMUSP). ²Instituto do Coração (InCor, HCFMUSP). ³Instituto de Medicina Tropical (IMT, FMUSP).

Introdução – As exacerbações respiratórias (ER) são a principal causa de morbimortalidade na fibrose cística (FC). Apesar de classicamente atribuídas à aquisição de nova colonização ou mudança na carga bacteriana, novos estudos vêm detectando vírus em até 40% dos casos. **Objetivo** – Comparar as ER com e sem detecção de vírus respiratórios em relação à clínica, função respiratória e biomarcadores inflamatórios no sangue e escarro. **Métodos** – Indivíduos com FC e idade ≥ 6 anos foram recrutados ao se apresentarem nas consultas ambulatoriais ou de urgência com critérios de ER no período de 09/2021 a 08/2023. Eles foram seguidos prospectivamente com mais duas consultas, com intervalo de 1 a 3 meses e 4 a 6 meses. Cada visita contou com avaliação clínica, espirometria, coleta de painel viral e de secreção respiratória (escarro ou esfregaço de orofaringe) para cultura bacteriana, além de dosagem de biomarcadores inflamatórios em sangue e escarro (quando disponível). A dosagem de citocinas (IL-1b, IL-6, IL-8, IL-10, IL-12 e TNF) foi realizada por citometria de fluxo, utilizando-se o kit CBA Inflammatory (BD Biosciences) e os demais biomarcadores (chitinase-3-like, MPO, MMP-9, calprotectina, elastase neutrofílica) através de Elisa. Pacientes de até 17 anos também realizaram o exame de multiple breath washout para complementação da avaliação da função pulmonar. A pesquisa viral foi realizada por RT-PCR para adenovírus, vírus sincicial respiratório A e B, influenza A e B, parainfluenza 1-4, metapneumovírus humano, hCoV 229E, hCoV NL63, hCoV OC43, hCoV HKU1, rinovírus e SARS-CoV-2. Para este estudo, foram selecionadas apenas as visitas em ER. A análise estatística empregou o programa GraphPad®, com testes de qui-quadrado ou exato de Fisher para variáveis categóricas e teste de Mann-Whitney ou t de Student para variáveis numéricas. Resultados com $p < 0,05$ foram considerados significantes. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição. **Resultados** – Foram incluídos 91 episódios de ER de 61 pacientes, dos quais 28 (30,1%) tiveram detecção viral positiva. O rinovírus foi o vírus mais frequente (50%), seguido do SARS-CoV-2 (14,3%). Sintomas de coriza ($p=0,03$) e odinofagia ($p=0,009$) se associaram à detecção viral. Não houve diferença significativa entre os dois grupos em relação a achados do exame físico, cultura bacteriana, necessidade de internação hospitalar, VEF1%, LCI ou biomarcadores no soro. Níveis de IL-1b e MMP-9 no escarro foram significativamente mais elevados no grupo sem vírus ($p=0,02$ e $0,03$ respectivamente), enquanto IL-6 foi mais elevada no escarro de pacientes com detecção viral ($p=0,004$). **Conclusão** – A prevalência de infecções virais nas ER se assemelhou ao previamente descrito na literatura. Níveis elevados de IL-6, como os encontrados no escarro do grupo com detecção viral positiva, são descritos em casos graves de COVID-19, podendo também ser um dos mecanismos associados à maior gravidade das infecções virais na FC.

Palavras-chave: Biomarcadores. Fibrose cística. Inflamação. Rinovírus. Vírus respiratórios.

ANÁLISE COMPARATIVA DE NÍVEIS DE ANTICORPOS PARA DIFERENTES ANTÍGENOS DE *PSEUDOMONAS AERUGINOSA* EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA

Letícia Cole de Melo¹, Camila Pinto Fialho Braga¹, Viviane Mauro Corrêa Meyer¹, Natália Aranha Netto¹, Johnny de Lima Gomes¹, Bruna La Regina Matangrolo Abud¹, Sílvia Onoda Tomikawa Tanaka¹, Patrícia Palmeira¹, Fernanda Andrade Macafferri Fonseca Nunes¹, Rodrigo Abensur Athanazio^{1,2}, Samia Rached¹ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹.

¹ Instituto da Criança e do Adolescente da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICR, FMUSP). ² Hospital das Clínicas, Departamento de Pneumologia (HCFMUSP).

Introdução – As infecções por *Pseudomonas aeruginosa* impactam pessoas com fibrose cística (FC), com frequência crescente, vinculada à idade. métodos alternativos à cultura microbiológica clássica podem contribuir com o seguimento do perfil de infecção e apoiar decisões terapêuticas. **Métodos** – Foi realizada análise prospectiva de indivíduos com FC e idade superior a 6 anos durante exacerbações pulmonares agudas, com coleta de amostras de secreção respiratória para cultura e amostra de sangue para testes sorológicos, após assinatura de TCLE. Dados de colonização prévia foram obtidos de prontuários, analisados de acordo com os critérios de Leeds. Dosagem de anticorpos para os antígenos elastase, exotoxina A e protease alcalina de *P. aeruginosa* foi realizada com o kit “Mediagnost anti-*Pseudomonas aeruginosa* IgG EIA, E15”, sendo o valor de corte considerado de positividade de titulações acima de 1:500. As comparações de proporções de positividade das culturas e sorologias empregaram teste de qui-quadrado, e as análises de títulos de anticorpos, de acordo com a colonização, usaram teste de Kruskal-Wallis e Mann-Whitney, considerando-se significativa $p < 0,05$. **Resultados e discussão** – Foram incluídos 61 indivíduos, sendo 33 pediátricos (idade média 11 anos, mediana 11,3 anos, IQR 7,4-13,2) e 28 adultos (idade média 29,9 anos, mediana 27,3 anos, IQR 22,1-33,9), sendo verificadas consultas de urgência em 18 casos e rotineiras em 43 casos. Apenas um adulto coletou amostra de secreção de orofaringe, e 17/33 casos pediátricos coletaram escarro. *P. aeruginosa* foi identificada em 5/33 culturas pediátricas e 12/28 culturas de adultos, $p = 0,023$. Entre o total dos casos, a colonização prévia por *P. aeruginosa* observada foi de 49,2% livres, 29,5% de colonização crônica, 11,5% de colonização intermitente e 8,2% nunca haviam sido infectados. No grupo pediátrico, 63,6% estavam livres de infecção e apenas 12,1% eram cronicamente colonizados. Em adultos, a colonização crônica foi significativamente maior (50%), $p = 0,008$. A colonização intermitente foi semelhante entre os grupos (10 e 12%). Indivíduos cronicamente colonizados apresentaram altas taxas de soropositividade: 94,1% para elastase, 77,5% para exotoxina A e 72,2% para protease alcalina. No grupo intermitente, cerca de 50% dos casos foram positivos para elastase e exotoxina A. Indivíduos livres de *P. aeruginosa* tiveram positividade de 6,7% para protease alcalina e 10% para elastase. Não houve resposta sorológica detectável entre os casos nunca colonizados. Indivíduos com colonização crônica demonstraram maiores níveis de títulos de anticorpos, especialmente para elastase. O grupo intermitente mostrou variabilidade, com alguns casos de alta titulação, mas, na maioria, abaixo de 1:500. Indivíduos livres ou nunca colonizados mantiveram valores baixos ou não detectáveis. **Conclusão** – A colonização crônica por *P. aeruginosa* foi mais frequente em adultos, enquanto crianças e adolescentes apresentaram maior proporção de indivíduos livres de infecção. Houve boa associação entre o *status* da colonização e soropositividade, com os anticorpos anti-elastase demonstrando maior positividade entre os indivíduos classificados como crônicos. Num horizonte de dificuldades de obtenção de amostras de escarro pelo uso de moduladores da CFTR, métodos sorológicos poderão auxiliar decisões terapêuticas.

Palavras-chave: Anticorpo. Antígeno. Fibrose cística. *Pseudomonas aeruginosa*.

PRIMO-INFECÇÃO POR *PSEUDOMONAS AERUGINOSA* E ALTERAÇÃO NA ESTRUTURA E NA FUNÇÃO PULMONAR EM PACIENTES DIAGNOSTICADOS POR TRIAGEM NEONATAL

Arthur Damaceno Camargo Costa³, Guilherme Mohn Dirceu³, Jessyca Mayra Pedrollo Pinto¹, Ana Clara Rodrigues Diniz¹, Lusmaia Damaceno Camargo Costa¹, Thaís Costa Nascentes Queiroz¹, Neriane Nunes Mendonça da Silva² e Virginia Auxiliadora Freitas de Castro^{1,2}.

¹Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Goiás (HC UFG/EBSERH). ²Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis (APAE ANÁPOLIS). ³Universidade Evangélica de Goiás (UniEvangélica).

Introdução – Na fibrose cística (FC), o patógeno pulmonar *Pseudomonas aeruginosa* (PA) está associado a pior prognóstico. A infecção por PA causa processo inflamatório na via aérea e, conseqüentemente, lesões estruturais e queda da função pulmonar. **Objetivo** – Avaliar se existe associação da idade da primo-infecção por PA e as alterações de tomografia de tórax (TC) e função pulmonar. **Métodos** – Foram avaliados, em seguimento, 89 pacientes com FC de dois centros de referência para tratamento de crianças e adolescentes, num estado da Federação. Os dados foram retirados do registro brasileiro de FC, sendo excluídos os de diagnóstico tardio (16), de diagnóstico inconclusivo (6) e com informações incompletas (10), restando 57 pacientes diagnosticados pelo teste de triagem neonatal (TTNN). Além do registro, foi feito também levantamento de dados nos prontuários sobre as variáveis: data da primeira infecção por PA; as alterações da primeira TC de tórax: espessamento brônquico; áreas de aprisionamento aéreo e bronquiectasias; e o VEF1 da primeira espirometria. A análise estatística foi realizada no programa IBM-SPSS versão 29.0, sendo os dados contínuos descritos como mediana (IIQ) e a análise comparativa de variáveis categóricas feita pelo teste χ^2 , sendo valor de $p < 0,05$ considerado significativo. **Resultados** – Dos 57 pacientes com FC diagnosticados pela TTNN incluídos no estudo, a maioria era do sexo feminino (57,9%), e a mediana da idade da primo-infecção foi de 17 meses (1,0-148,0). Um total de 63,2% dos pacientes apresentou PA alguma vez e, desses, 41,7% tiveram PA nos primeiros 12 meses de idade, sendo que 1/4 deles apresentou PA antes dos 6 meses. A mediana de idade à primeira espirometria foi de 89 meses (63,0 e 148,0). Dos pacientes que realizaram espirometria ($n=27$), 29% tinham VEF1 < 80% na primeira avaliação. Não houve associação entre aquisição da PA antes dos 12 meses e VEF1 < 80% na primeira espirometria. A mediana de idade à primeira TC foi de 52 meses (7,0-151,0). Dos pacientes que fizeram o exame ($n=40$), a maioria deles (75%; $n=30$) teve alguma alteração. Dos pacientes que adquiriram a PA antes dos 12 meses, 78,6% tinham alteração na primeira TC de tórax, porém sem significância estatística. **Conclusão** – Apesar de não ter sido encontrada significância estatística, comparando-se os dados da idade da primo-infecção por PA com as alterações de TC e VEF1 < 80%, as alterações em TC se mostraram mais sensíveis para avaliação de doença pulmonar precoce, se comparadas à espirometria. Isso mostra a necessidade de testes de função pulmonar mais sensíveis, com capacidade de realização por crianças menores e amplamente disponíveis. A busca pela identificação precoce da PA deve ser mantida, assim como o tratamento imediato e eficaz, uma vez que a doença pulmonar é o fator de maior morbimortalidade da FC, e a infecção por PA tem papel de causa e aceleração nesse processo.

Palavras-chave: Espirometria. Fibrose cística. Primo-infecção. *Pseudomonas aeruginosa*. Tomografia de tórax.

PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO E NUTRICIONAL DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA NA ERA PRÉ-MODULADORES DO CFTR

Débora Ribeiro Vieira¹, Luiza Cristina Gomes Delfim¹, Cíntia Cristiane Passos¹, Marcelo Coelho Nogueira¹ e Alberto Andrade Vergara¹.

¹Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII)

Introdução – O estudo do perfil sociodemográfico e nutricional de pacientes pediátricos com fibrose cística (FC) é essencial para entender os fatores que influenciam a evolução clínica da doença e a resposta ao tratamento. A FC impacta o crescimento e o desenvolvimento das crianças, além de afetar a absorção de nutrientes, devido à dificuldade de digestão. **Objetivo** – Identificar o perfil sociodemográfico e nutricional de pacientes pediátricos com FC em um centro de referência no estado de Minas Gerais, na era pré-moduladores do CFTR. **Métodos** – O banco de dados foi elaborado no Excel, com informações de 163 pacientes. Os dados analisados são de 2022, enviados para o Registro Brasileiro de Fibrose Cística. As análises foram realizadas nos programas R versão 3.6.3, PASW Statistics 18 e MINITAB. Utilizaram-se medidas de tendência central (média e mediana) e medidas de dispersão (desvio-padrão e intervalo interquartil) para as variáveis quantitativas, além de frequências e porcentagens para as qualitativas. **Resultados** – Entre os 163 pacientes, 81 (49,7%) eram do sexo feminino e 82 (50,3%) do sexo masculino. Quanto à etnia, 105 (64,4%) eram brancos, 52 (31,9%) mestiços, 4 (2,5%) negros e 2 (1,2%) indígenas. A média de idade dos pacientes foi de 9,1 anos (desvio-padrão de 5,2 anos), com mediana de 8,9 anos. A maioria dos pacientes foi diagnosticada aos 7 ou 8 meses de idade, com desvio-padrão de 25,6 meses e mediana de 1,3 mês. No escore Z de peso, 12 (8,2%) pacientes estavam desnutridos, 131 (89,7%) eutróficos e 3 (2,1%) obesos. Quanto ao escore Z de estatura, 17 (11,4%) pacientes apresentaram baixa estatura, 127 (85,2%) estatura adequada e 5 (3,4%) alta estatura. O índice de massa corporal (IMC) médio foi de 16,96 kg/m² (desvio-padrão de 2,75 kg/m²), com mediana de 16,53 kg/m². A maior concentração de pacientes teve IMC entre 14 e 18 kg/m². O intervalo interquartil de IMC foi de 3,24 kg/m², com variação de 10,54 kg/m² a 26,06 kg/m². Em relação ao uso de suplementos nutricionais, 79 (48,5%) pacientes estavam fazendo uso desses suplementos. **Conclusão** – O perfil sociodemográfico e nutricional é fundamental para o manejo adequado da FC. O diagnóstico precoce e o acompanhamento nutricional adequado podem melhorar a qualidade de vida e a sobrevivência dos pacientes. A identificação de mutações genéticas e a implementação de estratégias nutricionais personalizadas são cruciais para garantir o crescimento adequado, a manutenção da saúde pulmonar e a prevenção de complicações graves.

Palavras-chave: Perfil sociodemográfico. Perfil nutricional. Fibrose cística.

AVALIAÇÃO DA RESPOSTA BRONCODILATADORA POR OSCILOMETRIA DE IMPULSO E ESPIROMETRIA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA ANTES DA TERAPIA TRIPLA COM ELEXACAFITOR, IVACAFTOR E TEZACAFTOR.

Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Tayna Castilho¹, Daniela Souza Paiva Brogli¹, Aline Priscila Souza¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Izabella Frias Loureiro¹, Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Maria Angela Ribeiro¹, Silvana Dalge Severino¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Antônio Fernando Ribeiro¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Katia Sacanagatta¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Mariana Mei Hsia Pu Zorron¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Paloma Lopes Francisco Parazzi¹, Renata Guirau¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹ e Jose Dirceu Ribeiro¹.

¹*Universidade Estadual de Campinas (Unicamp).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética que compromete a função pulmonar, levando à obstrução progressiva das vias aéreas. A espirometria e a oscilometria de impulso (IOS) avaliam, de forma robusta, a função pulmonar. A resposta ao broncodilatador (BD) é essencial para identificar obstruções reversíveis e monitorar intervenções terapêuticas, principalmente nas doenças pulmonares obstrutivas crônicas, como é o caso da FC. **Objetivo** – Comparar parâmetros respiratórios avaliados pelo IOS e espirometria em crianças e adolescentes com FC antes e depois do uso de BD. **Método** – Trata-se de um estudo observacional, analítico, de corte transversal, realizado com crianças e adolescentes com FC entre 4 e 12 anos de idade, em 78 visitas, antes do uso da terapia tripla com elexacافتور, tezacaftor e ivacaftor (ETI). O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Instituição e somente teve início após preenchimento dos termos de consentimento e assentimento livre e esclarecido pelos participantes e cuidadores. Realizou-se a espirometria e a IOS antes e 15 minutos depois da inalação de 400mg de salbutamol, segundo as normas da ATS/ERS, incluindo washout de BD pré-visita. Na espirometria, avaliaram-se os percentuais de CVF, VEF1, VEF1/CVF e FEF25–75 (Jones *et al.*, 2020); no IOS, R5, X5 e AX. A normalidade dos dados foi analisada pelo teste de *Shapiro-Wilk* e histogramas. Aplicou-se o teste de *Wilcoxon* para comparar as variáveis antes e depois do uso de BD. Os dados são apresentados em mediana e intervalo interquartil (mediana [IIQ]). **Resultados** – O estudo incluiu 43 indivíduos do sexo masculino (55,10%) e 35 do sexo feminino (44,90%), com idade mediana de 8 (7 a 9) anos, altura de 125,75 cm (119,77 a 134,50) e Z-score de índice de massa corporal (IMC) de -0,19 (-1,09 a 0,57). O R5 se reduziu significativamente de 104,10% (88,73 a 128,00) para 87,08% (72,84 – 99,76) após o BD (Z = -6,696; p < 0,001). O X5 se reduziu de 138,27% (111,27 – 179,70) para 113,50% (90,46 – 128,71) (Z = -5,410; p < 0,001). O AX reduziu de 201,28% (130,17 – 311,55) para 116,65% (68,00 a 177,20) (Z = -6,906; p < 0,001). Na espirometria, apenas o FEF25–75% apresentou diferença, reduzindo-se de 84,50% (66,75 a 97,00) para 67,00% (46,50 a 93,00), após o BD (Z = -2,780; p = 0,005). Não houve mudanças no VEF1 (90,50% para 90,00%; p > 0,05), CVF (97,00% para 99,00%; p > 0,05) ou no VEF1/CVF (90,00% para 93,00%; p > 0,05). **Conclusão** – Neste estudo, os parâmetros de IOS identificaram melhora depois da inalação de broncodilatador, o que não foi observado nos parâmetros espirométricos de VEF1, CVF e VEF1/CVF. No entanto, o FEF25-75 apresentou piora depois do BD, o que reforça a importância do IOS como ferramenta de avaliação complementar de parâmetros da função pulmonar de crianças e adolescentes com FC.

Palavras-chave: Oscilometria de impulso. Espirometria. Fibrose cística.

USO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR (ETI) NA GESTAÇÃO: SÉRIE DE CASOS.

Gabriel Elbachá Nery Duran¹, Maria Angélica Santana¹, Sheyla Ramos Haun¹, Adriana Santos Cavalcante¹, Cintia Gomes de São Paulo¹, Claudia M. F. Dantas¹, Anna Lúcia Diniz¹, Luisa Andrade Lima¹ e Almério de Souza Machado Júnior¹.

¹Hospital Especializado Octávio Mangabeira (HEOM).

Introdução – A combinação de ivacaftor, tezacaftor e elexacaftor (ETI), no Brasil, é indicada para o tratamento da fibrose cística (FC) em pacientes com 6 anos ou mais de idade, que tenham, pelo menos, uma variante F508del no gene CFTR. Os dados relacionados ao risco da utilização de ETI em gestantes, provenientes de ensaios clínicos, são limitados e incompletos. Neste trabalho, descrevemos a evolução clínica de três jovens gestantes em uso de ETI. **Caso 1** – Paciente MMS, 43 anos, FC, cloro no suor (09/2018) = 83 mEq/L, sequenciamento F508del/3272-26A>G, VEF1 (09/2023) = 113 ml (38% do previsto), com dispneia mMRC = 3; infecção crônica por *P. aeruginosa*. Ocorreram 6 exacerbações no último ano. Em setembro de 2023, foi confirmada a gestação. Durante a gravidez, ocorreram 6 exacerbações (duas hospitalizações). Na 36ª semana da gestação (23/06/24), ocorreu nova agudização, quando foi hospitalizada para antibioticoterapia venosa e para realização do parto cesáreo. Iniciou a terapia com ETI no 7º dia de hospitalização e, em 09/07/24, após 7 dias de ETI, evoluiu para parto normal, sem intercorrências. A criança nasceu com Apgar 8/9, sem necessidade de oxigênio (O₂). Iniciou a amamentação no mesmo dia e obteve alta depois de 48 horas. **Caso 2** – Paciente PSP, 24 anos, FC, cloro no suor (05/2019) = 88 mEq/L, sequenciamento: F508del/Met1137Arg, VEF1 (03/2024) = 700 ml (30% do previsto), dispneia mMRC = 3; IMC = 18. Ocorreram 4 exacerbações no último ano. Em março de 2024, iniciou o ETI, com resposta clínica e laboratorial satisfatória; após 3 semanas, foi confirmada a gestação. Evoluiu durante a gestação sem complicações e com boa aceitação do ETI. O parto cesáreo ocorreu em 28/12/2024, sem incidentes. A criança nasceu com Apgar 8/9, sem necessidade de O₂. Iniciou a amamentação no mesmo dia e obteve alta depois de 48 horas. **Caso 3** – Paciente BCB, 31 anos, FC, cloro no suor (03/2018) = 96 mEq/L, sequenciamento: F508del/p. Asn1303Lys, VEF1 (04/2024) = 800 ml (35% do previsto), dispneia mMRC = 3, IMC = 17,4. Ocorreram 5 exacerbações no último ano. Em 3 de abril de 2024, iniciou o ETI, com resposta clínica e laboratorial satisfatória; após 2 semanas, foi confirmada a gestação. Evoluiu durante a gestação sem intercorrências e com boa aceitação do ETI. O parto cesáreo ocorreu em 03/01/2025, sem complicações. A criança nasceu com Apgar 9/9, sem necessidade de O₂. Iniciou a amamentação no mesmo dia e obteve alta depois de 48 horas. **Conclusão** – O uso de ETI, nas gestantes acompanhadas em nosso centro, demonstra que, até o momento, esse uso não está associado a efeitos adversos significativos para a mãe ou para o feto. Acrescenta-se que duas pacientes engravidaram poucas semanas depois do início do ETI, o que pode sugerir um efeito favorável na fertilidade feminina. Os recém-nascidos não apresentaram sinais de toxicidade clínica ou laboratorial atribuída ao ETI. Nosso trabalho contribui para o conhecimento científico, ainda escasso, sobre o uso dos moduladores da CFTR na gestação e em mulheres em fase reprodutiva. A experiência acumulada de diversos Centros de FC trará mais segurança para as pacientes.

Palavras-chave: ETI, efeitos adversos. Fase reprodutiva. Fibrose cística. Gestação.

RESPOSTA FUNCIONAL E INFLAMATÓRIA AO USO DE TERAPIA MODULADORA DA CFTR EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Viviane Mauro Corrêa Meyer¹, Natália Aranha Netto¹, Johnny de Lima Gomes¹, Bruna La Regina Matangrolo Abud¹, Silvia Onoda Tomikawa Tanaka¹, Patricia Palmeira Daenekas Jorge¹, Fernanda Andrade Macaferri Fonseca Nunes¹, Magda Carneiro Sampaio¹, Rodrigo Abensur Athanazio², Samia Zahi Rached², José Eduardo Levi³, Alvina Clara Felix³, Rodrigo Melim Zerbinati³ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹.

¹Instituto da Criança, ICr (HCFMUSP). ²Instituto do Coração, InCor (HCFMUSP). ³Instituto de Medicina Tropical, IMT (FMUSP).

Introdução – O surgimento de medicamentos moduladores da CFTR, que atuam potencializando ou corrigindo a proteína mutada na fibrose cística (FC), trouxe um novo horizonte terapêutico para essa doença. Seu uso está associado a melhora clínica e funcional importante, porém pouco ainda é conhecido sobre a resposta da inflamação pulmonar depois de seu início. **Objetivo** – Comparar o volume expiratório forçado no 1º segundo (VEF1) e biomarcadores inflamatórios séricos em pacientes com FC antes e depois do início de terapia moduladora da CFTR. **Métodos** – O estudo foi desenvolvido a partir de uma coorte já existente, em que pacientes com FC > 6 anos de idade realizavam análises periódicas da função pulmonar e de biomarcadores inflamatórios. Foram selecionados os indivíduos que haviam iniciado terapia moduladora, que foram convidados a realizar nova espirometria e coleta laboratorial. A dosagem de citocinas (IL-1, IL-6, IL-8, IL-10, IL-12 e TNF) foi realizada por citometria de fluxo, utilizando-se o kit CBA Inflammatory (BD Biosciences) e os demais biomarcadores (chitinase-3-like 1, mieloperoxidase – MPO, metaloproteinase de matriz 9 – MMP-9, calprotectina, elastase neutrofílica) através de Elisa. A análise estatística empregou o programa GraphPad® com testes t de Student pareado para variáveis com distribuição normal e teste de Wilcoxon para as demais. Resultados com $p < 0,05$ foram considerados significantes. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição. **Resultados** – Foram identificados 9 pacientes na coorte, que haviam iniciado uso de modulador, com idade que variava de 8 a 34 anos (mediana 21,6 anos), dos quais 8 utilizavam terapia tripla com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor e 1 utilizava ivacaftor em monoterapia. O tempo de uso das medicações, no momento da coleta dos exames, variou de 3 semanas a 10 meses (mediana 3 meses). Em 8 casos, foi possível obter espirometria pré e pós-terapia, dos quais 6 tiveram aumento do VEF1 variando de 1,4 a 32,4 pontos percentuais. Em relação aos biomarcadores, os níveis de IL-6, MPO e calprotectina tiveram redução significativa após o início de modulador (p valor de 0,008, 0,008 e 0,003 respectivamente). Ressalta-se que esses marcadores apresentaram queda mesmo nos pacientes sem melhora funcional. **Conclusão** – Apesar da pequena amostra, o estudo evidencia a importante melhora inflamatória após o início de terapia moduladora da CFTR. A redução da inflamação em pacientes sem resposta funcional ajuda a explicar a redução de exacerbações e sintomas nesses indivíduos.

Palavras-chave: Biomarcadores. CFTR. Fibrose cística. Função pulmonar. Modulador.

ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR EM ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA E DOENÇA PULMONAR AVANÇADA

Caroline Souza Sokoloski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Solano Henrique Camargo Cardoso¹, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Barbara Franco Mittag¹, Ana Carolina Corrêa¹, Fernanda Cristina Pamplona¹, Willian Barbosa da Silva¹ e Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹.

¹Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR).

Introdução – O advento dos moduladores de CFTR revolucionou o tratamento da fibrose cística. Entretanto, estudos pivotais de fase 3 da tripla terapia elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) não incluíram pacientes com doença pulmonar avançada. Após aprovação e expansão do uso de ETI, estudos de vida real foram publicados em vários países, mostrando também seu benefício e segurança nessa população. Até o momento, não há dados publicados sobre a experiência brasileira nesse âmbito. **Objetivo** – Avaliar os efeitos de ETI nos adultos com fibrose cística e doença pulmonar avançada em um centro de referência brasileiro. **Métodos** – O estudo, de caráter retrospectivo, incluiu 19 pessoas adultas com fibrose cística (PcFC), portadoras de, pelo menos, um alelo F508del, com volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) <40% do predito, que iniciaram uso de ETI entre agosto de 2021 e agosto de 2024. Foram coletados dados demográficos, clínicos, laboratoriais e de função pulmonar antes do início de ETI e no seu estado atual (avaliados até janeiro de 2025). **Resultados** – A população estudada apresentava idade mediana de 24 anos, baixo índice de massa corporal (IMC $17,5 \pm 2,8$ kg/m²) e função pulmonar gravemente reduzida (VEF1 $28,9 \pm 7,9$ %). Insuficiência pancreática exócrina foi encontrada em 89,5% dos casos e infecção crônica por gram-negativos em mais de 50%, assim como alta prevalência de comorbidades multissistêmicas. Um terço das PcFC avaliadas fazia uso de oxigenioterapia domiciliar prolongada, e uma realizava ventilação não invasiva. Após uma mediana de 19 meses de tratamento com ETI, houve melhora significativa na função pulmonar, com aumento de +13,1% no VEF1 (+7,3 a +18,9; $p < 0,001$) e +17,1% (+10,9 a 23,2; $p < 0,001$) na capacidade vital forçada (CVF). A mediana da oximetria de pulso, em ar ambiente, subiu de 91% para 95% e o IMC aumentou +2,5 kg/m² (+1,8 a +3,1; $p < 0,001$). Sintomas respiratórios, como tosse e expectoração, se reduziram consideravelmente. Além disso, houve uma diminuição de 75% nas exacerbações pulmonares ($p < 0,001$) e de mais de 70% nos dias de antibioticoterapia oral ($p = 0,002$) e endovenosa ($p < 0,001$). A necessidade de oxigenioterapia domiciliar também se reduziu de 36,8% para 15,8% das PcFC ($p = 0,046$). No período, ocorreu 1 óbito. **Conclusão** – Todas as PcFC apresentaram melhora em algum ou vários parâmetros. Mesmo aquelas que não tiveram aumento considerado significativo no VEF1% (pelo menos 5 pontos) apresentaram aumento na CVF%, refletindo a redução do aprisionamento aéreo, com melhora de sintomas e da hipoxemia. Houve redução global na frequência e na gravidade das exacerbações, com menor número de hospitalizações e uso de antibioticoterapia endovenosa. Destaca-se a manutenção dos Resultados positivos avaliados em um longo prazo, em ambiente de vida real. Esses Resultados corroboram estudos anteriores, evidenciando o impacto positivo de ETI na recuperação da função da proteína CFTR, melhorando a qualidade de vida e reduzindo a carga de doença, mesmo em pacientes com doença pulmonar avançada.

Palavras-chave: Elexacaftor, tezacaftor e Ivacaftor. Doença pulmonar avançada. Adulto.

AVALIAÇÃO CLÍNICA, LABORATORIAL E ESTRUTURAL DA DOENÇA PULMONAR EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA, APÓS TRIAGEM NEONATAL.

Daniela de Souza Paiva Borgli¹, Mariana Zorron Mei Hsia Pu¹, Maria de Fatima Correa Servidoni¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Maria Angela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Renata Guirau¹, Tayná Castilho¹, Vanessa Brilhante¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Hessel¹ e Jose Dirceu Ribeiro¹.

¹ Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A triagem neonatal (TNN) e os moduladores da proteína CFTR são marcos robustos e recentes que têm mudado o curso da FC. A avaliação estrutural, funcional e de biomarcadores para evidenciar o diagnóstico da doença pulmonar precoce é necessária e fundamental para que as crianças cheguem na idade de receber tratamento com moduladores o mais saudáveis possível. **Objetivo** – Avaliar e comparar marcadores clínicos, laboratoriais, funcionais e estruturais de crianças menores de 12 anos, com FC, diagnosticadas após a TNN e sem uso de moduladores da CFTR. **Métodos** – Trata-se de um estudo analítico, descritivo, de coorte transversal, retrospectivo, de crianças diagnosticadas com FC após TNN, em centro de referência em FC de hospital universitário, divididas em dois grupos (G): G1<7anos, G2≥7anos. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade, com consentimento livre e esclarecido e termos de assentimento obtidos de todos os participantes. Os dados foram analisados com o *software* SPSS16.0 e STATA 12.0. Parâmetros de espirometria e tomografia foram comparados pelo teste de *Mann-Whitney* independentes e teste de *Kruskal-Wallis*. Para grupos pareados, empregou-se o teste de *Wilcoxon*. Na correlação de dados de espirometria e tomografia, empregou-se o coeficiente de correlação de Spearman. Adotou-se o nível de significância de 5%. **Resultados** – De 82/117 voluntários incluídos, 84% apresentavam pelo menos, um alelo F508del. A mediana da idade no diagnóstico foi de 48 dias. Manifestações ao diagnóstico: sintomas respiratórios, 50%; insuficiência pancreática, 97%; distúrbios metabólicos, 39%. 44% estavam abaixo do percentil esperado para peso/idade no momento do diagnóstico. *Staphylococcus aureus* foi encontrado em 86% das secreções das vias aéreas com mediana de idade de 4 meses. A mediana de idade do primeiro isolamento de *Pseudomonas aeruginosa* (Pa) foi de 12,5 meses e 53% dos indivíduos eram colonizados crônicos por Pa. Comorbidades associadas: diabetes mellitus, 2,4%; doença hepática relacionada à FC, 16%; obstrução do Íleo distal, 19%; e pólipos nasais, 28%. Não houve diferença significativa nos valores espirométricos nos G1 e G2 em relação a sexo, etnia, genótipo e estado nutricional. A colonização por Pa mostrou impacto significativo no FEF25-75. Na TCAR, a mediana do escore de Bhalla (EB) foi de 10,9. Observou-se correlação negativa moderada entre o VEF1 e o EBM, indicando que maiores danos na estrutura pulmonar estão associados a piora da função pulmonar. Houve diferença significativa no EB entre G1 e G2, evidenciando progressão de alterações pulmonares ao longo do tempo. **Conclusão** – Mesmo com o diagnóstico precoce após a TNN, os pacientes com FC, expressaram alterações estruturais e funcionais significativas, o que reforça a importância do monitoramento integrado da função pulmonar e das avaliações tomográficas.

Palavras-chave: Doença pulmonar. Fibrose cística. Prova de função pulmonar. Tomografia de alta resolução do tórax. Triagem neonatal.

NÚCLEO DE TRABALHO DE PSICOLOGIA E AS RECOMENDAÇÕES PARA A PRÁTICA PSICOLÓGICA NOS CENTROS DE FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL

Angelita Wisnieski da Silva^{1,2}, Maria Luísa Pereira de Oliveira^{1,3}, Marla Ascenso Reis Ribeiro^{1,4},
Vanessa Gimenes Gomes Brilhante^{1,5} e Simone Scheibe^{1,6}.

¹Núcleo de Trabalho de Psicologia do Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (NT Psicologia GBEFC). ²Hospital Pequeno Príncipe (HPP). ³Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). ⁴Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB). ⁵Hospital de Clínicas da Unicamp (HC Unicamp). ⁶Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG).

Introdução – O Núcleo de Trabalho de Psicologia do Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC) foi oficialmente constituído em 2019 e iniciou suas atividades por ocasião do VII Congresso Brasileiro de Fibrose Cística, realizado em Campinas (SP). Desde então, os encontros propiciados por eventos científicos nacionais e internacionais têm motivado a manutenção de uma rede de comunicação entre profissionais de psicologia, com vistas ao compartilhamento do conhecimento e das formas de atuação nos cuidados em saúde mental de crianças, adolescentes e adultos com fibrose cística (FC), em diversos estados do território brasileiro. **Objetivos** – Este trabalho tem como propósito o mapeamento de profissionais da psicologia nos diversos centros brasileiros e as articulações da rede de saúde mental realizadas nos centros de FC. Além disso, objetiva-se assinalar o processo de construção das recomendações brasileiras para embasamento da prática psicológica nos cuidados em FC. **Método** – Trata-se de um relato de experiência com abordagem descritiva e qualitativa. **Resultados** – Até o momento, o Núcleo de Psicologia agrega cerca de 40 psicólogas e psicólogos de centros ou serviços de atendimento, pesquisadores ou atuantes em diferentes frentes relacionadas à FC de 15 estados do território nacional. O contato é mantido por meio de reuniões *on-line* periódicas, no grupo de WhatsApp, e fortemente motivado pelos encontros presenciais. Para a efetivação do trabalho, criou-se, no ano de 2021, um subgrupo destinado a construir as recomendações brasileiras para a atenção psicológica em FC. Esse subgrupo preconiza a importância de uma atuação consistente da psicologia no território brasileiro, articulada com os *guidelines* internacionais, e busca qualificar a assistência psicológica prestada à pessoa com FC e a seus familiares durante todas as etapas da convivência com a doença e com o tratamento. Adota o consenso entre os psicólogos especialistas em FC no Brasil, com base nas evidências encontradas em revisão de literatura e em *guidelines* internacionais. Até o momento, o grupo consolidou dois temas centrais da psicologia – Saúde Mental e Saúde Mental no Contexto dos Moduladores – compartilhados via GBEFC. **Conclusão** – A prática da psicologia da saúde e hospitalar consolidada no Brasil prioriza a escuta clínica sensível, utilizando-se de instrumentos de apoio para avaliação e monitoramento das condições psíquicas de pacientes e familiares no contexto da FC. O grupo reconhece desafios quanto ao engajamento dos profissionais que têm a FC como uma área de atuação, entre diversas outras, nos serviços de saúde. Observam-se Resultados da manutenção deste Núcleo como motivador e encorajador da qualificação das práticas de atuação psicológica em âmbito nacional, fortalecida pelo processo de elaboração das recomendações brasileiras da psicologia na FC, que se pretende consolidar como ferramenta para atuação dos atuais e futuros psicólogos nos centros de referência para FC em todo o Brasil.

Palavras-chave: Psicologia. Recomendações. Saúde mental.

AVALIAÇÃO LONGITUDINAL DOS COMPRESSORES E NEBULIZADORES UTILIZADOS NA FIBROSE CÍSTICA E SUAS REPERCUSSÕES NOS DESFECHOS CLÍNICOS DE SEGMENTO – UM ESTUDO DE VIDA REAL.

Evanirso Aquino^{1,2}, Nathani Lara Santos Faria², Luanna Paula Oliveira², Alberto Andrade Vergara¹ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho³.

¹*Ambulatório de Doenças Raras – Fibrose Cística, Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII- FHEMIG).*

²*Departamento de Fisioterapia, ICBS, Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (ICBS, PUC Minas, Betim).* ³*Instituto da Criança, Hospital das Clínicas, Universidade de São Paulo (ICr, HC, USP).*

Introdução – No Brasil, não há regulamentação sobre a necessidade de utilização dos nebulizadores indicados nas bulas das medicações inalatórias para pessoas com fibrose cística (PwCF), resultando no uso de diferentes dispositivos no tratamento da doença pulmonar. **Objetivo** – Avaliar o desempenho dos nebulizadores a jato utilizados por PwCF e suas implicações clínicas ao longo do tempo. **Materiais e Métodos** – Este é um estudo descritivo longitudinal, de vida real, realizado com PwCF em acompanhamento no Hospital Infantil João Paulo II. O desempenho do compressor e do inalador foi avaliado por medições de pressões de operação com o uso de um manômetro analógico. A eficiência do sistema foi analisada através do débito de volume nebulizador (DVN), taxa de oferta do remédio (TOR) e volume residual (VR), calculados a partir das diferenças de peso de cada nebulizador antes e depois de nebulização de 2,5 ml de alfadornase. A função pulmonar e os sinais clínicos de exacerbação (SCE) foram acompanhados ao longo de nove meses, com avaliações trimestrais. A análise estatística utilizou o modelo de regressão de equações de estimativas generalizadas (GEE), com valores de $p < 0,05$ para ajuste final. **Resultados** – Inicialmente, 51 indivíduos e seus sistemas de inalação foram avaliados, mas 28 foram excluídos (12 trocaram de nebulizador, 1 mudou de centro, 1 iniciou o uso de moduladores e 14 não completaram as avaliações). Na análise final, 23 pacientes realizaram três avaliações. Não foram observadas diferenças significativas em pressões dos compressores, tempo de inalação, DVN, TOR e VR em relação à presença de SCE, ao longo do tempo. Na análise univariada, foi identificada uma diferença significativa no tempo de inalação em pacientes que usaram antibióticos orais ($p=0,025$). A cada minuto adicional de inalação, a chance de usar antibiótico aumentou 36% (IC95%: 4 a 77%). Não houve associação entre as variáveis de eficiência dos nebulizadores e internações hospitalares. A função pulmonar apresentou redução ao longo do tempo, com o VEF1 e CVF % do predito diminuindo, em média, 3,3 e 3,43 pontos percentuais, respectivamente. Todos os nebulizadores mantiveram pressões adequadas durante o estudo. **Conclusão** – As variáveis de pressão e eficiência dos nebulizadores usados por PwCF permaneceram estáveis ao longo de nove meses, sem interferência nos parâmetros clínicos dos pacientes. O tempo de inalação prolongado foi associado ao aumento no uso de antibióticos orais, enquanto a variação na função pulmonar não se correlacionou com as condições de uso dos dispositivos inalatórios.

Palavras-chave: Tratamento inalatório. Nebulizadores. Fibrose cística.

INELEGIBILIDADE PARA MODULADORES DA CFTR NO BRASIL: COMPARAÇÃO ENTRE INDIVÍDUOS ASSISTIDOS EM CENTROS DE DIFERENTES REGIÕES DO PAÍS.

Edna Lúcia Souza¹, Victor Hugo Valença Bomfim², Luciana De Freitas Velloso Monte⁴, Elenara da Fonseca Andrade Procionoy⁵, Laís Ribeiro Mota³, Gabriel Souza Medrado-Nunes², Kely Poliana Silva⁷, Jaqueline Rosa Naves da Cruz da Cruz⁷, Regina Terse-Ramos¹ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho⁶.

¹ Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ² Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ³ Laboratório de Genética Humana e Mutagênese, Universidade Federal da Bahia (UFBA). ⁴ Hospital da Criança de Brasília José Alencar, Universidade Católica de Brasília (HCB-UCB). ⁵ Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). ⁶ Instituto da Criança, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICr-HC-FMUSP). ⁷ Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB).

Introdução – Apesar de os moduladores da proteína reguladora de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR) terem melhorado, significativamente, a qualidade de vida e o prognóstico em longo prazo, para muitos indivíduos com fibrose cística (PwCF) que apresentam variantes no gene CFTR, elegíveis para os novos medicamentos, aproximadamente 10%, globalmente, ainda recebem apenas tratamento sintomático.

Objetivos – Comparar a frequência e o perfil étnico-racial dos indivíduos com fibrose cística não elegíveis para moduladores da proteína CFTR, acompanhados em quatro centros de tratamento no Brasil. **Métodos** – Trata-se de um estudo de corte transversal, realizado a partir de dados do Registro Brasileiro de Estudos da Fibrose Cística (REBRAFC), abrangendo quatro estados do Brasil (Bahia, Distrito Federal, São Paulo e Rio Grande do Sul). Foram incluídos todos os indivíduos com diagnóstico de FC que apresentam a identificação de duas variantes patogênicas no gene CFTR ou elevação de cloreto no suor, sendo, pelo menos, uma patogênica. Foram coletados dados referentes ao centro de origem, idade ao diagnóstico, idade atual, sexo, raça (“branco” ou “não branco”), genótipo e elegibilidade para elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), e ao ivacaftor (IVA). O teste de Mantel-Haenszel foi utilizado para avaliar a associação entre inelegibilidade e etnia, enquanto o teste qui-quadrado foi aplicado para comparar a distribuição étnica entre os centros e investigar associação entre inelegibilidade e o centro de tratamento. **Resultados** – Foram incluídos 649 indivíduos, com medianas de idade ao diagnóstico e atual de 3 e 139 meses, respectivamente. Cento e trinta e oito indivíduos (21.26%) foram inelegíveis para ETI ou ao IVA. Encontrou-se associação entre inelegibilidade e a etnia dos participantes, variando conforme o centro de tratamento. Nos centros de São Paulo (OR 2.5) e do Rio Grande do Sul (OR 3.2), indivíduos não brancos apresentaram maior probabilidade de serem inelegíveis ($p < 0.0001$), enquanto, na Bahia (OR 0.63) e no Distrito Federal (OR 0.67), participantes não brancos tiveram menor probabilidade de serem inelegíveis ($p < 0.0001$). Cada centro apresentou uma distribuição étnica distinta dos demais, tanto na população geral quanto no subgrupo de inelegíveis ($p < 0.0001$), porém o percentual de inelegíveis não diferiu entre os centros ($p = 0.113$). **Conclusão** – Embora a alta frequência de inelegibilidade seja uma questão comum, as características regionais desempenham um papel importante e impactam o acesso ao tratamento. Esses achados reforçam a necessidade de políticas públicas de saúde que considerem a heterogeneidade genotípica e étnico-racial da população brasileira.

Palavras-chave: Etnia. Fibrose cística. Inelegibilidade. Moduladores CFTR.

AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA TERAPIA COM MODULADORES DA CFTR NA QUALIDADE DE VIDA E NO CONHECIMENTO E PERCEPÇÃO EM SAÚDE DE PACIENTES ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Isabelle Evelyn Viana Borges¹, Samia Zahi Rached¹, Regina Maria de Carvalho-Pinto¹, Alberto Cukier¹ e Rodrigo Abensur Athanazio¹.

¹Instituto do Coração, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (InCor- HCFMUSP).

Introdução – A fibrose cística (FC), sendo uma doença complexa, multissistêmica e com variações em sua apresentação clínica, requer boa compreensão por parte dos pacientes para um manejo adequado. As novas terapias, com os moduladores da CFTR (mCFTR), transformaram as perspectivas relacionadas à doença. A educação em saúde desempenha um papel crucial no preenchimento de lacunas no conhecimento desses pacientes e pode ter impacto na percepção em saúde e qualidade de vida. **Objetivo** – Avaliar se o uso de mCFTR impacta na qualidade de vida, no nível de conhecimento e percepção em saúde de indivíduos adultos com FC. **Método** – Este é um estudo transversal, no qual foram avaliados dados sociodemográficos e clínicos de pacientes adultos com FC. Aplicaram-se os seguintes questionários: Cystic Fibrosis Knowledge Scale (CFKS), para avaliar o conhecimento dos pacientes sobre a FC; Illness Perception Questionnaire-Revised (IPQ-R), para percepção de saúde em relação à doença; e, por fim, o Cystic Fibrosis Questionnaire-Revised (CFQ-R), para qualidade de vida (QoL). O teste t foi utilizado para comparar médias, e o teste de Pearson, para análise de correlação. **Resultados** – Foram avaliados 89 pacientes, com idade média de 30,95 anos ($\pm 11,64$); 56,2% eram do sexo masculino, 76,7% tinham alguma ocupação e 93,1% possuíam, no mínimo, Ensino Médio completo. Cerca de 75,3% apresentavam, ao menos, uma mutação F508del, e o VEF1 médio foi de 59,5% ($\pm 27,8$). O CFKS, com 30 questões, apresentou média de acertos de 22,66 ($\pm 3,70$). Foram considerados com bom nível de conhecimento os pacientes que atingiram 70% ou mais de acertos, o que correspondeu a 64,0% da amostra. Do total, 52,8% não utilizavam mCFTR. Os pacientes em uso dos mCFTR tiveram uma média de acertos de 77,9% ($\pm 11,1$) enquanto, naqueles que não usavam, a média foi de 72,5% ($\pm 12,8$), com $p = 0,03$. Na qualidade de vida, o domínio respiratório foi significativamente melhor nos usuários de mCFTR ($79,5 \pm 25,1$ versus $60,4 \pm 25,6$, $p = 0,002$). Em relação à percepção em saúde, o uso de mCFTR não impactou a maioria dos domínios, exceto para “coerência”, com médias de $20,0 (\pm 2,6)$ versus $18,9 (\pm 4,3)$, $p = 0,03$. O conhecimento sobre a FC não apresentou uma relação direta com a percepção de saúde dos indivíduos. Adicionalmente, indivíduos com conhecimento superior ou igual a 70% não demonstraram associação com melhor qualidade de vida ($70,0 \pm 23,6$ versus $68,2 \pm 28,5$), $p = 0,794$. Observou-se também uma fraca correlação entre qualidade de vida e percepção de saúde nos domínios “consequência” e “representação social” ($r = -0,253$, $p = 0,032$; $r = -0,285$, $p = 0,015$). **Conclusão** – Podemos concluir que, de modo geral, os pacientes apresentaram um bom nível de conhecimento sobre a FC e que pacientes em uso dos mCFTR demonstraram Resultados discretamente melhores em relação ao conhecimento, qualidade de vida e percepção de saúde no domínio “coerência”.

Palavras-chave: Fibrose cística. Farmacoterapia. Qualidade de vida. Educação em saúde. Moduladores de transporte de membrana.

CARACTERIZAÇÃO DO MICROBIOMA DO TRATO RESPIRATÓRIO E INTESTINAL NA FIBROSE CÍSTICA: UM ACOMPANHAMENTO LONGITUDINAL DE LACTENTES.

Jannaina F M Vasco^{1,3}, Luiza Rodrigues², Carlos Riedi¹, Débora C. Chong-Silva^{1,3}, Lilian Ferrari^{1,4} e Nelson Rosário-filho^{1,3}.

¹Universidade Federal Paraná (UFPR). ²Laboratório Central do Estado do Paraná (LACEN-PR).

³Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente (PPGSCA). ⁴Departamento de Patologia Médica (DPM-UFPR).

Introdução – As variantes mutacionais da fibrose cística (FC) se relacionam com disbiose pulmonar e intestinal desde o início da vida. Essa disbiose desempenha um importante papel para as respostas imunes e manifestações clínicas, incluindo a ocorrência de exacerbações pulmonares. A análise molecular por meio de técnicas de Next-Generation Sequencing (NGS) tem fornecido informações sobre a dinâmica dessas comunidades microbianas e apontado evidências de uma ligação entre as comunidades bacterianas gastrointestinais e a progressão da doença pulmonar na FC. **Objetivo** – Determinar, longitudinalmente, estrutura, composição e diversidade do microbioma respiratório e intestinal de lactentes com FC e comparar com um grupo de controle (GC), para entender as diferenças associadas à FC. **Métodos** – Vinte lactentes com diagnóstico de FC e dez do GC, pareados por idade e sexo, foram recrutados durante consultas ambulatoriais de rotina, e acompanhados durante 2 anos. Swabs de orofaringe e fezes foram coletadas a cada três meses para análise do microbioma, usando-se NGS por amplicon (gene16S rRNA). Bibliotecas das regiões hipervariável V3–V4 foram construídas e sequenciadas na plataforma Illumina MiSeq. Os dados das sequências foram processados, usando-se pipeline Sentinel proprietário. **Resultados** – Foi realizado o sequenciamento do gene 16S rRNA de 240 amostras de orofaringe e 239 de fezes, de 20 infantes com FC (8 homozigotos, 8 heterozigotos Phe508del e 4 outras mutações) e 10 do GC. A composição global do microbioma respiratório das amostras de FC apresentou-se aumentada, sem diferença estatística, para os filos Proteobactéria (25,6%) e Bacteroidetes (36,3%). Streptococcus spp. foi significativamente menos abundante com a idade, com maiores reduções na FC. Os gêneros, Neisseria, Haemophilus, Pseudomonas e Staphylococcus foram mais abundantes em crianças mais velhas, com significância para os dois últimos, contrastando com reduções em Haemophilus spp. e Prevotella spp. ao longo da idade em GC. No microbioma intestinal, Bacteroides spp. foi reduzido ao longo dos primeiros 24 meses de vida em crianças com FC, em comparação com GC, e Bifidobacterium spp. foi reduzido durante o primeiro ano ($p < 0,01$). Em contraste, os gêneros Escherichia e Streptococcus foram mais abundantes em crianças com FC, com exceção para os 12 meses, no qual Streptococcus spp. apresentou maior abundância no GC. A riqueza microbiana respiratória e intestinal aumentou com a idade tanto para FC como para GC. A diversidade alfa de Shannon foi significativamente maior no grupo FC, na primeira coleta, e variou, ao longo do estudo, para os dois microbiomas. As análises longitudinais não forneceram correlações estatisticamente significativas entre a diversidade beta (distâncias de Bray-Curtis) para microbioma respiratório; já no microbioma intestinal, a diversidade dessas duas coortes foi significativamente diferente aos 3 meses e aos 15 meses. **Conclusão** – Este estudo longitudinal corrobora dados recentes que sugerem ser a dinâmica do microbioma do trato respiratório e intestinal, na FC, altamente específica e que as flutuações individuais devem ser investigadas logo no início da vida. Compreender o efeito do genótipo, dos tratamentos da FC (antibióticos, enzimas pancreáticas) e da própria fisiopatologia sobre a microbiota podem permitir estratégias para manipular a estrutura dessa comunidade microbiana e, assim, melhorar a precisão no gerenciamento da FC.

Palavras-chave: Microbioma respiratório. Microbioma intestinal. Fibrose cística. 16S rRNA.

AVALIAÇÃO DE MARCADOR DE INFLAMAÇÃO INTESTINAL EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA, ANTES E DEPOIS DO INÍCIO DE TERAPIA COM MODULADOR DA CFTR – ACHADOS PRELIMINARES.

Gabriel Cezar Santos¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, José Dirceu Ribeiro¹, Lorena Cristina Montera¹, Marcos Tadeu Nolasco Silva¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Mariana Zorron Mei Hsia Pu¹, Antonio Gonçalves Oliveira Filho¹, Renata Guirau¹, Gabriel Hessel¹, Vanessa Brilhante¹, Tayná Castilho¹, Silvana Dalge Severino¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Mauro Alexandre Pascoa¹, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro¹, Paloma Lopes Francisco Parazzi¹ e Elizete Aparecida Lomazi¹.

¹ Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética que afeta qualitativamente ou quantitativamente a proteína CFTR, responsável pelo transporte de cloro e bicarbonato nas células epiteliais, causando alterações na secreção e na motilidade do trato gastrointestinal (TGI) e levando a má absorção, inflamação e obstrução do TGI, por mecanismos que incluem alteração do microbioma intestinal, da sinalização hormonal do TGI, da composição do conteúdo luminal, entre outros. O uso de drogas moduladoras da proteína CFTR tem mudado a história natural da doença, com resultados significativos em relação à melhora da função pulmonar e da qualidade de vida das pessoas com FC. **Objetivos** – Avaliar a presença de inflamação intestinal em crianças e adolescentes com FC e medir a variação do nível de inflamação intestinal com o início do uso da medicação moduladora da CFTR, elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI). **Método** – Trata-se de um estudo observacional, prospectivo, longitudinal. Os participantes foram crianças com diagnóstico genético de FC, atendidas num ambulatório pediátrico de referência para a condição, num hospital de nível terciário, com pelo menos 1 variante F508del e em uso de ETI. Após aprovação pelo Comitê de Ética da Instituição e da assinatura do TCLE e TALE pelos participantes e cuidadores, foram colhidas amostras de fezes, antes e depois de 3 meses do início da terapia tripla com ETI, que foram armazenadas a -20°C. Níveis de calprotectina fecal foram dosados nos dois tempos de estudo. **Resultados** – Até o momento atual foram avaliadas amostras de fezes de 10 voluntários entre 7 e 17 anos (idade média de 10,9 anos). Todos tinham insuficiência pancreática e estavam em uso regular de terapia de reposição de enzimas pancreáticas, nenhum tinha queixas abdominais referidas no momento da coleta, 2 tinham alteração do hábito intestinal (1 na coleta pré-ETI referia esteatorreia e 1 na coleta pós-ETI referia esteatorreia, nenhum participante referiu constipação ou diarreia), 1 estava em uso de inibidor de bomba de prótons (apenas na coleta pré-ETI) e 6 estavam na vigência de exacerbação pulmonar (4 na coleta pré-ETI e 2 na coleta pós-ETI), sendo que 2 deles já estavam em uso de antibiótico (apenas na coleta pós-ETI). Uma das crianças estava em antibioticoterapia para rinossinusite bacteriana em ambas as coletas. Os valores de calprotectina fecal variaram entre 85mcg/g e 961mcg/g (média de 381,5mcg/g) nas amostras pré-ETI e entre 30mcg/g e 469mcg/g (média de 93 mcg/g) nas amostras pós-ETI. Para todas as crianças, os valores de calprotectina foram menores na medida pós-ETI, com uma redução média de 75,6%. **Conclusão** – Apesar do tamanho amostral pequeno e da heterogeneidade das características clínicas e laboratoriais dos participantes, principalmente em relação à presença de exacerbação pulmonar e vigência de antibioticoterapia, observamos uma queda relevante da calprotectina fecal após o início do tratamento com a terapia tripla ETI. Tal achado sugere que o tratamento com ETI pode estar associado à redução da inflamação intestinal.

Palavras-chave: Fibrose Cística. Inflamação intestinal. Calprotectina fecal. Elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI),

MONITORAMENTO LONGITUDINAL DE PREVOTELLA SPP. NO MICROBIOMA RESPIRATÓRIO DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Mayara Aparecida Javilaski Jenari de Andrade¹, Jannaina Ferreira de Melo Vasco¹, Luiza Souza Rodrigues², Carlos Antonio Riedi¹, Nelson Augusto Rosário Filho¹ e Lilian Pereira Ferrari¹.

¹Universidade Federal do Paraná (UFPR). ²Instituto de Pesquisa Pelé Pequeno Príncipe (IPP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma condição genética autossômica recessiva que compromete a produção ou a funcionalidade da proteína CFTR, resultando em secreções mais viscosas. Essa característica dificulta a eliminação do muco e cria um ambiente propício à proliferação bacteriana nas vias aéreas inferiores. O gênero *Prevotella* (filo *Bacteroidetes*) é formado por bactérias gram-negativas anaeróbias, caracterizadas por grande diversidade genética entre suas espécies. O papel dessas bactérias na microbiota respiratória e seus efeitos no hospedeiro ainda não estão totalmente elucidados, tanto em indivíduos saudáveis como em pacientes com FC. **Objetivo** – Avaliar longitudinalmente a abundância do gênero *Prevotella* no microbioma respiratório de pacientes com FC e comparar com controles saudáveis (CT) ao longo de dois anos. **Métodos** – Foram analisadas as sequências do gene 16S rRNA de amostras de orofaringe, coletadas sequencialmente a cada três meses, do 3º mês de idade até 2 anos (total de 8 coletas), de 20 bebês diagnosticados com FC (grupo FC) e 10 bebês saudáveis (grupo de controle). O DNA foi extraído com o uso de *beads* magnéticas, e o sequenciamento do microbioma foi realizado na plataforma MiSeq, tendo como alvo as regiões V3/V4 do gene 16S rRNA. As sequências obtidas foram processadas pelo pipeline Sentinel proprietário, e as análises estatísticas foram realizadas no ambiente estatístico R. **Resultados** – No total, foram coletadas e analisadas 240 amostras de orofaringe, sendo 80 do grupo de controle (CT) e 160 do grupo FC. A análise longitudinal, com utilização de equações de estimação generalizadas (GEE), mostrou uma associação positiva e estatisticamente significativa entre o tempo (meses) e a abundância log-transformada de *Prevotella* spp. ($\beta \approx 0.196$, $p < 0.001$), indicando um aumento consistente na abundância ao longo dos dois anos de acompanhamento, em ambos os grupos. Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa na abundância média log-transformada de *Prevotella* spp. entre os grupos FC e de controle durante o período estudado ($p \approx 0.474$). Os dados gerais sugerem uma tendência não significativa de maior abundância média no grupo FC em comparação ao grupo de controle (razão média estimada FC/CT ≈ 1.63). **Conclusão** – O papel da *Prevotella* spp. na FC ainda não está claro. No entanto, estudos sugerem que pacientes com FC apresentam mecanismos de depuração mucociliar prejudicados, e, por consequência, essas bactérias podem ser transportadas da orofaringe em direção às vias aéreas inferiores, onde colonizam e potencialmente contribuem para infecção e dano pulmonar. O intervalo entre as coletas desempenhou papel significativo no aumento da prevalência de *Prevotella* spp., tendo a progressão como tendência geral de crescimento ao longo do acompanhamento. Essa dinâmica pode estar associada a fatores como mudanças no microbioma dos pacientes ao longo do tempo ou alterações nas condições do ambiente respiratório que favorecem a persistência da bactéria.

Palavras-chave: Fibrose cística. Microbioma. *Prevotella* spp.

MICROBIOMA RESPIRATÓRIO DE INFANTES COM FIBROSE CÍSTICA E SUA RELAÇÃO COM PSEUDOMONAS AERUGINOSA

Lucas Jungles Saroba¹, Ryan Pina Seixas¹, Nelson Augusto Rosário-Filho^{1,2}, Luiza Souza Rodrigues³, Jannaina Ferreira de Melo Vasco^{1,2} e Lilian Pereira Ferrari¹.

¹Universidade Federal do Paraná (UFPR). ²Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente (PPGSCA). ³Laboratório Central do Estado do Paraná (LACEN-PR).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética que compromete a funcionalidade da proteína CFTR, resultando em secreções mais viscosas nos órgãos, principalmente nos pulmões, e criando um ambiente propício para infecções respiratórias crônicas. A infecção por *Pseudomonas aeruginosa* está associada a um agravamento do quadro clínico desses pacientes. No entanto, a influência da presença de *P. aeruginosa* na diversidade e abundância fúngica da microbiota respiratória ainda é pouco compreendida. Este estudo busca comparar a presença de fungos em pacientes com FC positivos ou negativos para a presença de *P. aeruginosa*. **Objetivo** – Comparar a diversidade e a composição fúngica em amostras de orofaringe de pacientes com FC com e sem *Pseudomonas aeruginosa*, verificando padrões de predominância de gêneros fúngicos e possíveis alterações associadas à presença da bactéria. **Métodos** – Foram coletadas amostras de esfregaços orofaríngeos sequencialmente a cada três meses, ao longo de um período de 12 meses. Fizeram parte deste estudo-piloto seis pacientes com FC, sendo dois negativos para *Pseudomonas aeruginosa* e quatro positivos. O microbioma dos pacientes foi avaliado por sequenciamento de nova geração (NGS) do amplicon 16S rRNA das regiões V3-V4 e o micobioma pela análise da região fúngica ITS1, em ambos com utilização da plataforma MiSeq (Illumina Inc., USA), permitindo a montagem de bibliotecas para identificação e quantificação dos gêneros predominantes. **Resultados** – Pacientes com FC com *P. aeruginosa* apresentaram uma redução na diversidade fúngica ao longo do tempo, com predomínio progressivo de *Candida spp.* ao final do período de estudo. Em contrapartida, os pacientes com FC sem *P. aeruginosa* mostraram uma microbiota mais diversa e equilibrada. **Conclusão** – Os resultados sugerem que a presença de *P. aeruginosa* está associada a uma redução na diversidade fúngica e ao crescimento exacerbado de *Candida spp.*, podendo indicar uma perda da capacidade da microbiota em se diversificar na presença da bactéria. Em contrapartida, pacientes sem *P. aeruginosa* apresentaram um perfil mais equilibrado e dinâmico. Esse padrão corrobora a literatura e sugere que a presença de *P. aeruginosa* pode influenciar significativamente a composição fúngica da microbiota respiratória em pacientes com FC. Este estudo-piloto ressalta a importância de se ampliar a pesquisa sobre essa relação do microbioma e micobioma dos pacientes com FC.

Palavras-chave: Microbioma respiratório. *Pseudomonas aeruginosa*. *Candida spp.* Fibrose cística.

GENÓTIPO E PADRÃO CLÍNICO DA FIBROSE CÍSTICA: ASSOCIAÇÃO COM ELEGIBILIDADE PARA TERAPIAS MODULADORAS.

Victor Hugo Valença Bomfim¹, Laís Mota³, Juliana Cana Brazil Costa⁴, Regina Terse-Ramos³
e Edna Lúcia Souza³.

¹ Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ² Laboratório de Genética Humana e Mutagênese, Universidade Federal da Bahia (UFBA). ³ Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ⁴ Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos (c-HUPES).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença com grande heterogeneidade clínica e genotípica, tanto no padrão de acometimento dos órgãos ou sistemas quanto na gravidade clínica. Entre os fatores que contribuem para a apresentação fenotípica variável, destaca-se o genótipo. Adicionalmente, com os avanços na medicina de precisão, o conhecimento das variantes patogênicas do gene CFTR tornou-se fundamental na identificação da elegibilidade para utilização desses novos fármacos. **Objetivos** – Descrever os genótipos e os principais fenótipos em uma população com FC e associar a elegibilidade para os moduladores da proteína CFTR com os dados de raça ou cor e dados clínico-laboratoriais. **Métodos** – Trata-se de um estudo de corte transversal, realizado em um centro de referência no Nordeste do Brasil. Foram incluídos todos os indivíduos com diagnóstico confirmado para FC e genótipo conhecido. Os dados clínicos e laboratoriais foram obtidos a partir de informações dos prontuários. Os fenótipos registrados foram: risco nutricional, insuficiência pancreática (IP), doença pulmonar (DP), colonização crônica por *Pseudomonas aeruginosa* (PA) e íleo meconial. Analisou-se a elegibilidade dos indivíduos para alguma terapia com moduladores da proteína CFTR, incorporados no Sistema Único de Saúde, considerando-se apenas o genótipo, e foram comparados os achados clínicos dos indivíduos elegíveis e não elegíveis. **Resultados** – No total, 61 indivíduos participaram do estudo. Desses, 33 (54,1%) eram homens, 55 (90,2%) eram não brancos e 27 (44,3%) foram diagnosticados pela triagem neonatal. A mediana de idade ao diagnóstico e a média de idade atual foram de 5 e 112,48 meses, respectivamente. Foram identificadas vinte e oito variantes diferentes no gene CFTR. A variante com maior frequência alélica foi a F508del (47,5%). No total, 33 genótipos diferentes foram identificados, sendo o mais comum a homozigose para a variante F508del (26,2%). 50 indivíduos eram insuficientes pancreáticos, 39 (63,9%) apresentavam doença pulmonar e 16 (26,2%) eram cronicamente colonizados por *P. aeruginosa*. O íleo meconial foi um fenótipo raro, com apenas uma ocorrência. Quarenta e dois (68,9%) indivíduos eram elegíveis para, pelo menos, uma terapia moduladora ofertada pelo sistema público de saúde. Encontrou-se associação entre elegibilidade para moduladores e doença pulmonar (OR=3,87, p=0,02). Demais associações não foram encontradas. **Conclusão** – Nessa população, predominantemente composta por indivíduos não brancos, a variante F508del foi a mais frequentemente identificada, e a insuficiência pancreática foi o fenótipo mais frequente. Aproximadamente um terço dos pacientes não era elegível para terapia moduladora.

Palavras-chave: Fibrose cística. Genótipo. Fenótipo. CFTR.

IMPACTO DE VARIANTES DO GENE SERPINA1 NA DOENÇA HEPÁTICA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Milena Lyrio dos Santos Joventino¹, Jósquia dos Santos Barbosa¹, Romário Santiago de Jesus¹,
Laura Beatriz Chagas Soares Silva¹ e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva¹.

¹Centro Universitário de Excelência (UNEX)

Introdução – A doença hepática associada à fibrose cística (FC) é uma das principais manifestações extrapulmonares da patologia, sendo considerada um fator crítico para morbidade e mortalidade nesses pacientes. O gene SERPINA1, que codifica a alfa-1-antitripsina (AAT), desempenha um papel fundamental na homeostase hepática, e sua variante Z (p.Glu366Lys) é amplamente reconhecida como um fator de risco para a progressão da disfunção hepática na FC. O acúmulo anômalo de AAT no retículo endoplasmático dos hepatócitos desencadeia um processo inflamatório e fibrogênico, favorecendo o desenvolvimento de cirrose e hipertensão portal. Estudos indicam que a mutação SERPINA1 Z está presente em aproximadamente 2% dos pacientes com FC, mas sua frequência aumenta para cerca de 5% entre aqueles que desenvolvem doença hepática clinicamente significativa. Apesar da relevância clínica dessa associação, os mecanismos genéticos subjacentes e seu impacto na progressão da disfunção hepática na FC ainda não estão completamente elucidados. **Objetivo** – Investigar a variabilidade genética do SERPINA1 e sua influência no desenvolvimento e na progressão da doença hepática em pacientes com FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo ecológico *in silico*. Inicialmente, foram identificados genes associados à FC em *Homo sapiens*. Em seguida, realizou-se uma busca por polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) no SERPINA1, relacionados à disfunção hepática na FC. A análise foi complementada por uma triagem no banco de dados ClinVar, utilizando-se os descritores “Serpina1” AND “Cystic Fibrosis” para a identificação de variantes potencialmente patogênicas. **Resultados** – A análise revelou que SERPINA1 (14q32.13) está entre os genes moduladores da FC com expressão relevante em tecidos hepáticos e impacto direto na homeostase proteica. Foram identificadas variantes associadas a um risco aumentado de doença hepática na FC, destacando-se a rs28929474 (p.Glu366Lys, alelo Z), que compromete a função da AAT e está diretamente ligada à hepatotoxicidade. Além disso, outras variantes, como a rs17580 (p.Glu288Val, alelo S), foram detectadas e podem influenciar o fenótipo hepático. Dados populacionais indicam que pacientes com FC portadores do alelo Z apresentam maior risco de desenvolver cirrose, com necessidade potencial de transplante hepático em estágios avançados da doença. **Conclusão** – Pacientes com FC portadores da variante SERPINA1 Z apresentam um risco significativamente aumentado de desenvolver doença hepática e suas complicações, em comparação com não portadores. A genotipagem sistemática do SERPINA1 pode ser uma ferramenta valiosa para a estratificação de risco e monitoramento precoce de manifestações hepáticas na FC, contribuindo para intervenções clínicas mais direcionadas e personalizadas.

Palavras-chave: Doença hepática. Fibrose cística. Modulação genética. SERPINA1

SCNN1B E FIBROSE CÍSTICA: MODULADOR GENÉTICO DA FUNÇÃO ENAC.

Jósquia dos Santos Barbosa¹, Laura Beatriz Chagas Soares Silva¹, Milena Lyrio dos Santos Joventino¹, Romário Santiago de Jesus¹ e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva¹.

¹ Centro Universitário de Excelência (UNEX).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética caracterizada por disfunção no transporte de íons, formação de muco espesso e comprometimento pulmonar. Embora mutações no gene CFTR sejam a causa primária da FC, a interação entre CFTR e ENaC está relacionada à patogênese da doença. Assim, a regulação transcricional do gene ENaC é fundamental para detalhar o mecanismo patogênico e a relação entre genótipo e fenótipo na FC, sendo um promissor alvo terapêutico. Nesse contexto, o gene SCNN1B codifica a subunidade β do ENaC e está envolvido na reabsorção de sódio. Mutações que aumentem sua atividade exacerbam a desidratação do muco e pioram a função pulmonar, enquanto variantes que reduzem sua função, como na pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (PHA1), podem atenuar a gravidade da FC.

Objetivo – Analisar a variabilidade genética do SCNN1B e sua influência na função ENaC e na FC, utilizando dados do NCBI. **Métodos** – Trata-se de um estudo ecológico *in silico*. Inicialmente, foram pesquisados os genes relacionados à FC para *Homo sapiens*. Em seguida, realizou-se uma busca pelo SNP para investigar variantes do SCNN1B. Posteriormente, através do ClinVar, pesquisaram-se as variantes relacionadas à FC. Por fim, utilizou-se a plataforma GEO para explorar dados da expressão gênica do SCNN1B em amostras populacionais. **Resultados** – Embora a FC seja considerada uma doença monogênica, 383 genes estão relacionados a ela, incluindo o SCNN1B (16p12.2), cuja expressão em tecidos epiteliais, como os pulmões, sugere impacto na homeostase do muco nas vias aéreas. A pesquisa no ClinVar identificou 68 variantes germinativas patogênicas, ou provavelmente patogênicas, associadas a bronquiectasia, PHA1 e síndrome de Liddle. Dentre elas, rs139232411 (c.1847C>G; p.Pro616Arg) e rs11604687 (c.1690G>A; p.Asp564Asn) estão ligadas à síndrome de Liddle, condição caracterizada por hipertensão e hipocalemia devido à hiperatividade do ENaC. Essas mutações podem impactar a reabsorção de sódio e a hidratação do muco, influenciando o fenótipo pulmonar da FC. Além disso, variantes como rs5445 e rs5746079 também estão associadas à produção excessiva de muco, infecções recorrentes e bronquiectasias. Em contraste, a rs1134020 (c.1381-1G>C), uma variante rara na região intrônica do gene, está associada ao PHA1, que reduz a atividade do ENaC. Isso resulta em perda excessiva de sal pelos rins, levando a hiponatremia, hipercalemia e desidratação. No entanto, no contexto da FC, podem ter um efeito protetor, melhorando a hidratação das vias aéreas e a função mucociliar, reduzindo a severidade das infecções pulmonares e da obstrução brônquica. **Conclusão** – A análise genética abrangente, incluindo o gene SCNN1B, pode ser relevante para um diagnóstico preciso e para o manejo adequado da FC. E embora o SCNN1B não seja o gene primário associado à FC, suas variantes podem contribuir para fenótipos semelhantes ou influenciar a gravidade da doença em pacientes com mutações no CFTR.

Palavras-chave: SCNN1B. Modulação genética. ENaC. Fibrose cística.

VARIANTES GENÉTICAS DO GENE CFTR EM IDOSOS SAUDÁVEIS NO BRASIL: UMA ANÁLISE SECUNDÁRIA DOS DADOS DO ABRAOM.

Leonardo de Souza Marques¹, Vinícius Santiago dos Santos¹, Mônica de Cássia Firmida² e Fernando Augusto Lima Marson¹.

¹Universidade São Francisco (USF). ²Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).

Introdução – Variantes no gene CFTR, quando patogênicas e presentes em ambos os alelos gênicos, são o fator causal da fibrose cística (FC, OMIM nº 219700). No entanto, apesar do grande número de estudos genéticos realizados em pacientes com a doença, pouco se sabe sobre a variabilidade genética em populações saudáveis, principalmente de idosos e de indivíduos com elevado índice de miscigenação. **Objetivo** – Descrever o perfil genético das variantes do gene CFTR em idosos (≥60 anos) saudáveis, incluídos no Arquivo Brasileiro Online de Mutações (ABraOM). **Métodos** – Foi realizada a obtenção das variantes no CFTR a partir do Open-datasheet do ABraOM; SABE-WGS-1171(hg38). A partir do Open-datasheet, foram aplicados critérios de elegibilidade do sequenciamento de alta resolução para caracterizar as variantes com critérios de confiança. As variantes foram descritas de acordo com suas características genéticas, posição genômica, número de alelos e código dbSNP. A patogenicidade das variantes, excetuando-se as de origem intrônica, foi avaliada por meio dos registros identificados no ClinVar (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>) e CFTR-2 (<https://cftr2.org/>). **Resultados** – O perfil genômico do CFTR foi avaliado na amostra de 1.171 idosos. Um total de 3.237 variantes foram identificadas nesse gene para essa população. Dentre as variantes, a grande maioria foi de origem intrônica (N=3.237). As demais 121 variantes foram agrupadas em: non-synonymous (N=66), UTR3 (N=26), synonymous (N=15), exonic splicing (N=6), splicing (N=3), stop gain (N=2), frameshift deletion (N=1), non-frameshift deletion (N=1) e UTR5 (N=1). Nove variantes foram descritas no CFTR2 como CF-causing, sendo elas patogênicas pelo ClinVar – variante (número de alelos): F508del (10), R117C (2), P205S (1), L206W (4), N1303K (1), 1812-1G>A (1), G542X (1), D110H (3) e R1162X (1). Perante as variantes reconhecidamente patogênicas, a prevalência de mutações no CFTR foi de 1,2%. Treze variantes foram classificadas como non CF-causing no CFTR2 – sendo elas (classificação, número de variantes): benign/likely benign (2), conflicting classification of pathogenicity (10) e uncertain significance (1), no ClinVar. Quinze variantes foram classificadas como varying clinical consequence no CFTR2, porém, no ClinVar, obtivemos o seguinte perfil: pathogenic (R117H – 2 alelos, D1152H – 2 alelos), pathogenic/likely benign (P5L – 1 alelo; D614G – 1 alelo), conflicting classification of pathogenicity (7 variantes e 12 alelos) e uncertain significance (4 variantes e 8 alelos). Um total de 83 variantes não foram descritas no CFTR2 e, dentre elas, algumas foram classificadas como patogênicas no ClinVar – rs1397729994 (1 alelo) e rs121908746 (2 alelos). **Conclusão** – O perfil genético do CFTR no Brasil é diverso e, possivelmente, a prevalência de variantes, principalmente patogênicas, dentre aqueles saudáveis, é maior do que está descrito na literatura, realçando um possível subdiagnóstico da doença no Brasil.

Palavras-chave: Epidemiologia. Genética médica. Medicina personalizada. Medicina de precisão. Variabilidade.

IMPACTO DE VARIANTES DO GENE SLC26A9 NA MODULAÇÃO DA FIBROSE CÍSTICA

Jósquia dos Santos Barbosa¹, Romário Santiago de Jesus¹, Milena Lyrio dos Santos Joventino¹,
Laura Beatriz Chagas Soares Silva¹ e Marcus Vinicius Cardoso Matos Silva¹.

¹Centro Universitário de Excelência (Unex)

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, causada por mutações no gene CFTR. No entanto, sua gravidade varia entre os pacientes, sugerindo a existência de moduladores genéticos. O gene SLC26A9, que codifica um transportador de ânions, interagindo funcionalmente com o CFTR, afeta a secreção de cloro e bicarbonato, principalmente no epitélio respiratório, renal e gastrointestinal, sendo estudado como um modulador da FC. **Objetivo** – Investigar variantes do gene SLC26A9 e sua influência na modulação da FC, contribuindo para a compreensão da variabilidade fenotípica e para a identificação de potenciais alvos terapêuticos. **Método** – Trata-se de um estudo ecológico *in silico*, que permite identificar e caracterizar polimorfismos relevantes, analisando variantes do SLC26A9, sua expressão em tecidos e suas implicações clínicas na doença. Foram realizadas buscas na plataforma NCBI, na seção GENE, utilizando-se o termo “Cystic Fibrosis” para espécie humana. Na seção SNP, aplicou-se o filtro “missense” para as buscas por “SLC26A9 AND Homo sapiens” e “SLC26A9 AND Cystic Fibrosis”. No ClinVar, utilizou-se o descritor booleano “SLC26A9 AND Cystic Fibrosis”, além da análise de expressão gênica em amostras de pacientes com FC na seção Perfis GEO. **Resultados** – Embora a FC seja uma doença monogênica, está associada a 383 genes, incluindo SLC26A9, que possui 12.745 variantes catalogadas, das quais 801 são missenses, podendo alterar a estrutura e a função da proteína. A pesquisa no ClinVar não identificou dados sobre SLC26A9 associados à FC, mas duas variantes germinativas do gene SLC26A3, da mesma família, foram classificadas como provavelmente patogênicas. A ausência de registros clínicos sobre SLC26A9 reforça a necessidade de investigações adicionais. No entanto, sua relação com SLC26A3 sugere que alterações nesses transportadores podem influenciar a progressão da doença. Estudos funcionais e clínicos são essenciais para confirmar o impacto das variantes do SLC26A3 e avaliar seu potencial como alvo terapêutico. Em estudos anteriores, variantes como rs7512462, foram identificadas em populações latino-americanas, as quais podem modificar a eficiência do transporte de ânions, impactando a secreção de cloro e bicarbonato nas vias aéreas, o que pode afetar a viscosidade do muco e a resposta inflamatória. Dessa forma, SLC26A9 pode contribuir para a heterogeneidade fenotípica da FC, influenciando a gravidade dos sintomas respiratórios e gastrointestinais. **Conclusão** – Embora a relação entre SLC26A9 e a FC ainda não esteja completamente elucidada, variantes desse gene podem atuar na modulação da doença, apresentando efeitos fenotípicos distintos. A diversidade genética da população analisada reforça a importância de estudos futuros sobre o papel do SLC26A9 na fibrose cística.

Palavras-chave: SCNN1B. Modulação genética. Fibrose cística.

TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA (TNFC) E ANÁLISE DESCRITIVA DOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS

Elenara da Fonseca Andrade Procianoy¹ e Vanessa Bustamente Estrada¹.

¹ Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução – A TNFC está associada a melhor crescimento e estado nutricional, bem como à redução na morbidade e mortalidade no início da vida. No Brasil, utiliza-se a dosagem dupla da tripsina imunorreativa (IRT), seguida da dosagem do cloro no suor. A TNFC falso-negativa pode estar relacionada a atrasos na coleta da IRT. Encaminhamento imediato ao centro de tratamento é fundamental para redução das complicações da FC, especialmente nutricionais. **Objetivo e Métodos** – Analisar os dados da TNFC e identificar padrões clínicos e laboratoriais através de estudo retrospectivo dos casos encaminhados no período de 2022 a 2024, sendo incluídos casos com TNFC positiva e diagnóstico definitivo de FC (cloro no suor >60 mmol/L e ou identificação de duas variantes CFTR causadoras de FC). Foram analisados dados referentes aos valores e datas de IRT1 (primeira coleta da IRT), IRT2 (segunda coleta), cloro no suor e genótipo, peso, presença de sintomas e resultado dos exames laboratoriais na primeira consulta. Foi calculado o tempo entre a data do diagnóstico e a primeira consulta de avaliação no centro de tratamento. A data do diagnóstico foi estabelecida como a data do primeiro teste alterado (cloro no suor ou teste genético). **Resultados** – Foram incluídos 23 casos de FC pela TNFC: 5 casos em 2022, 10 em 2023 e 8 em 2024. As medianas (IC) da idade da IRT1, IRT2 e cloro do suor foram, respectivamente: 5 (4.20 – 7.45) dias, 13.00 (11.86 – 16.04) dias e 31.50 (27.45 – 62.85) dias. A coleta do cloro do suor variou entre 17 e 180 dias de vida. O resultado do genótipo esteve disponível entre 38 a 441 dias, sendo a mediana (IC) de 115.00 (98.25 – 181.09) dias. O genótipo foi o teste diagnóstico em 5 casos (3 por internação e impossibilidade de coleta do suor e 2 por indisponibilidade do teste). A mediana da idade do diagnóstico foi 45 dias (IC 39.14 – 99.12). Dois casos com diagnóstico mais tardio (7 meses e 10 meses) tiveram internações prolongadas, prévias à definição diagnóstica, mesmo com IRTs alteradas. Houve grande variabilidade do tempo entre o diagnóstico e a primeira avaliação, com 2 casos sendo avaliados antes do diagnóstico e outros com intervalo longo (máximo 222 dias; mediana (IC): 26.00 (8.62 – 58.85) dias). Oito pacientes tiveram íleo meconial ao nascimento: todos tiveram TNFC positiva. 10 pacientes já apresentavam tosse na 1ª consulta; 20 apresentavam esteatorreia. 16 pacientes (2/3) apresentavam alterações do RX de tórax, que variou de espessamento peribrônquico a hiperinsuflação e atelectasias subsegmentares. E 20 pacientes apresentavam bacteriológico de raspado de orofaringe positivo (3 com *P. aeruginosa*), sendo mais provável a presença de *P. aeruginosa* ou gram-negativos em pacientes com maior idade de atendimento. Um paciente apresentou anemia, hiponatremia e hipoalbuminemia ao diagnóstico. A mediana (IC) do percentil do peso/idade, na primeira consulta, foi 0.36 (-0.78 -20.16), variando do percentil zero a 99,9. **Conclusão** – Foram observadas variações significativas na idade de realização das dosagens de IRT até a confirmação diagnóstica da fibrose cística. A IRT 1 foi coletada em torno dos 5 dias, porém com uma variação de até 20 dias, considerada inaceitável devido ao risco de falsos negativos. A IRT2 foi coletada em torno dos 13 dias, no máximo até 27 dias de vida, dentro do prazo recomendado pelo método. Porém, a coleta do suor foi realizada muito tardiamente. A mediana baixa do peso/idade indica que um número significativo de crianças apresentou baixo peso na primeira avaliação. Esses achados reforçam a necessidade de se agilizar o fluxo da triagem neonatal para FC no nosso estado, garantindo acesso mais rápido ao teste do suor e à avaliação no centro de tratamento.

Palavras-chave: Triagem neonatal. Fibrose cística. Tripsina imunorreativa. Cloreto no suor. Diagnóstico precoce.

OS IMPACTOS DA TRIAGEM NEONATAL NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FIBROSE CÍSTICA NO DISTRITO FEDERAL

Samuel Sotero Lourenço^{1,3}, Luciana de Freitas Velloso Monte^{1,2}, Kely Poliana da Silva Guarda¹, Fabiana Adaice da Silva¹, Jaqueline Rosa Naves da Cruz¹, Jaqueline Gomes dos Santos¹, Glaciele Nascimento Xavier¹, Davi Oliveira Araujo Carvalho¹, Paula Cristina Galati¹ e Irisley Nunes Lima¹.

¹Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB). ²Universidade Católica de Brasília (UCB).

³Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética rara, multissistêmica, em que a abordagem terapêutica precoce leva a um melhor prognóstico. O rastreamento de FC pela triagem neonatal (TN) tem demonstrado uma redução no tempo de diagnóstico, favorecendo que as crianças iniciem o tratamento mais precocemente nos centros de referência. **Objetivos** – Analisar o impacto do teste de TN para FC em relação ao tempo de diagnóstico na população acompanhada em um centro de referência em FC no Distrito Federal. **Metodologia** – Trata-se de um estudo transversal, com coleta de dados do centro da Instituição inseridos no Registro Brasileiro de FC (REBRAFC) de pacientes atendidos em um hospital terciário pediátrico, nos anos de 2012 a 2024. Realizou-se a comparação do tempo de diagnóstico para confirmação de FC entre os indivíduos que realizaram TN (pelo tripsinogênio imunorreativo) e aqueles que não realizaram. Planilhas Microsoft Excel geradas pelo REBRAFC foram utilizadas. As variáveis quantitativas foram descritas por meio de média e desvio padrão (dp). As análises estatísticas, através de teste t de Welch, foram realizadas no programa OpenEpi. O intervalo de confiança do estudo foi de 95% (nível de significância de 0,05). **Resultados** – Foram incluídos 113 casos, dos quais 45,13% (n=51) realizaram a TN. No grupo de indivíduos que não realizaram TN (n=62), a média entre a data de nascimento até a data de confirmação diagnóstica de FC foi de 977 dias (dp=1444,18), equivalentes a 32,12 meses ou 2,67 anos. Em contrapartida, no grupo que realizou a TN, a média de tempo até o diagnóstico foi de 163,6 dias (dp=429,13), equivalente a 5,38 meses de idade ao diagnóstico de FC. A diferença entre as médias foi de 814 dias. Dessa forma, a TN antecipou cerca de 26,76 meses ou 2,23 anos no diagnóstico de FC na população estudada (p=0,000068). **Conclusão** – Com o advento da TN, a média de idade ao diagnóstico reduziu de 2,7 anos para 5,4 meses de vida na população do estudo. Assim, houve a identificação de pessoas com FC de forma notoriamente mais precoce, permitindo uma maior chance de acesso ao centro especializado e proporcionando o tratamento em tempo oportuno.

Palavras-chave: Triagem neonatal. Fibrose cística. Diagnóstico precoce. Tempo de diagnóstico.

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE CRIANÇAS SUBMETIDAS À TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DA BAHIA, NUM PERÍODO DE 12 ANOS

Victor Hugo Valença Bomfim^{1,2}, Alessandra Oliveira da Silva^{3,2}, Pedro Rodrigues Queiroz⁴ e Edna Lúcia Souza^{1,2}.

¹Faculdade de Medicina da Bahia (FMB). ²Universidade Federal da Bahia (UFBA), ³Programa de Pós-Graduação em Medicina e Saúde (PPGMS). ⁴Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP).

Introdução – Na Bahia, a triagem neonatal para fibrose cística (TNFC) foi implementada em 2013, como parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Entretanto, o fluxo de seguimento das crianças, após primeiro exame positivo, encontra alguns obstáculos e há dificuldades também em manejar os casos triados positivamente. **Objetivos** – Descrever o perfil sociodemográfico e os achados clínicos das crianças com fibrose cística (FC) submetidas à TNFC, nos primeiros 12 anos do programa, no estado da Bahia, acompanhadas em um centro de tratamento para a doença. **Métodos** – Trata-se de um estudo descritivo. Foram incluídos todos os indivíduos com diagnóstico confirmado de FC por elevação da concentração de cloreto no suor e (ou) identificação de duas variantes patogênicas no gene CFTR acompanhados em um centro de tratamento para FC e que foram submetidos à TNFC. Os dados foram obtidos por meio da análise de registros médicos. Foram coletados os seguintes dados: sexo, raça ou cor, idade ao diagnóstico, idade atual, genótipo, Z-score do IMC ao diagnóstico, valores de IRT, achados clínicos ao diagnóstico, fenótipo pancreático e ocorrência de internação no momento do diagnóstico. **Resultados** – No período analisado, foram incluídas 42 crianças, 23 (54,8%) eram do sexo feminino e 38 (90,5%) eram não brancas. A mediana de idade ao diagnóstico e a média de idade atual eram de 2 e 68,4 meses, respectivamente. Todos os participantes foram submetidos à primeira dosagem de tripsina imunorreativa (TIR-1) e 21 (50%) tiveram dosagem da 2ª TIR (TIR-2). As médias dos valores da TIR-1 e da TIR-2 foram de 155,7ng/mL e 169,6ng/mL, respectivamente. Trinta e dois (82,1%) indivíduos apresentaram TNFC com resultado positivo e 10 (25,6%) com resultado negativo. Trinta e seis (85,7%) indivíduos apresentavam sinais e (ou) sintomas de FC ao diagnóstico, sendo os mais frequentes: déficit nutricional (80,6%), sintomas respiratórios persistentes (38,9%), esteatorreia (33,3%) e distúrbio metabólico (30,6%). O íleo meconial foi uma ocorrência rara, com apenas dois (5,6%) casos. Vinte e cinco (65,8%) indivíduos foram internados ao diagnóstico, com uma mediana de permanência hospitalar de 18 dias, sendo a desnutrição (88%) e os sintomas respiratórios (28%) os motivos mais frequentes. Trinta e quatro (81%) participantes eram insuficientes pancreáticos. A variante F508del em homozigose no gene regulador da condutância transmembrana (CFTR) foi observada em 9 pacientes (21,4%). Excetuando-se esses indivíduos, 18 (42,9%) apresentavam duas variantes de classe I a III no gene CFTR. Três crianças faleceram no primeiro ano de vida devido a pneumonia, cardiopatia congênita e doença hepática. **Conclusão** – A TNFC apresentou altas taxas de falsos negativos no centro estudado, e apenas metade dos indivíduos realizou a segunda dosagem de TIR. Cerca de 85% das crianças já eram sintomáticas ao diagnóstico e 80% necessitaram de hospitalização nesse momento, reforçando a importância e os desafios do diagnóstico e da intervenção precoces.

Palavras-chave: Diagnóstico. Fibrose cística. Genótipo. Programas Nacionais de Saúde. Triagem neonatal.

ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DOS ÓBITOS POR FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: PERFIL REGIONAL E DE COR OU RAÇA, ENTRE 2013 E 2023.

Maria Clara Souto de Britto¹, Emanuel Vasconcelos da Silva Filho¹, Sophia Cruz Oliveira¹ e Dr.^a Ana Thereza C. Rocha².

¹Medicina Zarns (ZARNS). ²Universidade Federal da Bahia (UFBA).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica e progressiva que atinge 1 em cada 10 mil nascidos vivos no Brasil. Ela afeta todos os grupos étnicos, mas, principalmente, caucasianos e menos frequentemente negros e asiáticos. Dada a grande diversidade étnica entre as cinco regiões geográficas, há uma incidência variável da FC entre os diferentes estados brasileiros. Assim, o acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento adequado podem estar comprometidos em virtude da heterogeneidade clínica e de dificuldades diagnósticas nas regiões brasileiras, fazendo necessária a investigação de dados e a análise epidemiológica dos casos. **Objetivo** – O presente estudo tem por objetivo analisar o perfil epidemiológico da relação entre as regiões do Brasil e cor ou raça dentre óbitos de pacientes com fibrose cística na última década. **Métodos** – Trata-se de um estudo ecológico, retrospectivo e descritivo, baseado nos dados do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS), coletados na plataforma do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), na divisão de Óbitos por Causas Evitáveis. O presente estudo inclui todos os óbitos de pacientes com fibrose cística de 2013 a 2023. Para obtenção dos dados nas bases indicadas, foram selecionadas duas variáveis: cor ou raça e região. Para análise estatística descritiva dos dados, foi utilizado o Microsoft Excel 2024. **Resultados** – Foram registrados, durante o período de 2013 a 2023, um total de 1.631 óbitos por FC no Brasil. Observou-se que 984 óbitos (60,3%) ocorreram em pacientes brancos e 505 (30,9%) em pacientes pardos. Em pacientes pretos, houve 78 óbitos (4,78%), 6 (0,36%) em pacientes amarelos, enquanto a cor ou raça menos acometida foi a indígena com 4 óbitos (0,25%). A maioria dos óbitos contabilizados foi registrada na região Sudeste, com 732 óbitos (44,8%), seguida da região Sul, com 333 (20,4%), região Nordeste, com 314 óbitos (19,2%) e região Norte, com 140 (8,58%) casos. A região de menor incidência, nesse período, foi o Centro-Oeste com 112 casos (6,87%). **Conclusão** – Apesar da miscigenação importante da população brasileira, encontramos o maior número de óbitos entre pacientes brancos e nas regiões Sudeste e Sul. Essa constatação é um alerta para a necessidade de viabilizar pesquisas das diversas mutações genéticas da FC em todas as regiões do Brasil, e não somente nas mais acometidas, cuja população descende primordialmente de europeus. O acesso ao diagnóstico precoce, através da triagem neonatal, evitando complicações irreversíveis dos pacientes com FC nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste, deve ser priorizado.

Palavras-chave: Fibrose cística. Óbitos. Região. Raça. Epidemiologia.

ACRODERMATITE ENTEROPÁTICA SECUNDÁRIA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE PACIENTE PORTADOR DE FIBROSE

Andressa Tannure¹ e Neiva Damaceno¹.

¹*Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSP)*

Introdução – A fibrose cística causa, principalmente, disfunções pulmonares e pancreáticas. A insuficiência pancreática leva à má absorção de vitaminas e de macro e micronutrientes, entre eles, o zinco. Esse micronutriente é fundamental nas funções biológicas, função imunológica e no estresse oxidativo. Sua deficiência é rara e está relacionada a diversas manifestações clínicas graves, como a acrodermatite enteropática secundária (AE). **Descrição do caso** – Lactente de 3 meses de idade, sexo feminino, nascida de parto normal sem intercorrências, aos dois meses de idade, apresentou erupções cutâneas na região inguinal, sendo diagnosticada com dermatite de fraldas. Entretanto, seu quadro não melhorou, e as lesões se disseminaram e acometeram todo o corpo e a face. Após três semanas de evolução, foi internada e iniciado o tratamento com oxacilina, por suspeita de varicela infectada, não apresentando melhora no quadro. Foi encaminhada para serviço de dermatologia de Hospital quaternário, onde se observou que o teste de triagem neonatal era positivo para tripsinogênio imunorreativo (IRT), com valores de 164/141 ng/ml. No exame físico, apresentava-se em mau estado geral: hipocorada 2+/4+, hidratada, acianótica, anictérica, afebril e eupneica, com frequência cardíaca (FC) de 90 bpm, saturação de 96% em ar ambiente, frequência respiratória (FR) de 30ipm, abdome com aspecto globoso e ausência de visceromegalias, peso de 4670g ($p < 1$) e ausculta cardiopulmonar sem alterações. Paciente em anasarca e lesões maculolatermáticas mais exuberantes em região periorifical e tronco, caracterizada por múltiplas pápulas eritemoacastanhadas, que confluíam, por vezes, formando placas de limites bem definidos. Notavam-se também vesículas rotas e crostas amarelo-acastanhadas na região de fraldas. **Discussão** – AE é o termo usado para a tríade: dermatite eczematosa e erosiva, simétrica acral e perioral, alopecia e diarreia. Pode ser de origem primária, doença autossômica recessiva causada por mutação genética, ou de origem secundária, também chamada AE-LIKE, causada por doenças que prejudicam a absorção intestinal de zinco, como desnutrição, doença de Crohn, doença celíaca, fibrose cística, entre outras. O déficit de crescimento, a desnutrição e a deficiência de ácidos graxos essenciais já são bem documentados em pacientes portadores de fibrose cística, porém não há evidências, na literatura, que justifiquem alguns pacientes apresentarem deficiência de zinco com a manifestação cutânea e outros não. Dos casos relatados na literatura com sequenciamento genético, observou-se que todos possuíam classes graves (classe I e II). **Conclusão** – Deficiência de zinco é uma condição rara, e seu tratamento se baseia na reposição do microelemento que, com frequência, apresenta boa resposta ao tratamento. O diagnóstico precoce pode alterar o curso da doença e melhorar o prognóstico do paciente. Apesar de serem casos raros, essas manifestações foram associadas ao aumento da morbidade e mortalidade, sendo o diagnóstico clínico e precoce extremamente importante. Relatos na literatura indicam que entre 5 e 13% das crianças diagnosticadas com fibrose cística apresentaram AE-like. O programa de triagem neonatal é um importante instrumento para a suspeição desse diagnóstico, devido a sua gravidade.

Palavras-chave: Acrodermatite enteropática. Zinco. Insuficiência pancreática.

DESAFIO DIAGNÓSTICO NA PRESENÇA DE VARIANTES PATOGÊNICAS NA FIBROSE CÍSTICA E NÍVEIS NORMAIS OU LIMÍTROFES DE CLORO NO SUOR: RELATO DE CASOS.

Camila Pinto Fialho Braga¹, Iuri Adônis de Souza Nascimento¹, Aline da Silva Amoras¹, Letícia Cole de Melo¹, Cleyde Myriam Aversa Nakaie¹, Silvia Onoda Tomikawa Tanaka¹, Miriam Cardoso Neves Eller¹ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹.

¹Instituto da Criança e do Adolescente da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICR, FMUSP).

Introdução— O Programa de Triage Neonatal, instituído no Brasil em 2001, inclui a fibrose cística (FC) através da pesquisa de tripsina imunorreativa (IRT) e posterior dosagem de cloro no suor (CS), o que impactou dramaticamente na sobrevivência dos indivíduos acometidos. Entretanto, algumas variantes patogênicas são associadas a níveis normais ou intermediários de CS, com apresentações mais leves e atípicas da doença, dificultando o diagnóstico. São relatados casos de irmãos com níveis normais ou limítrofes de CS, cujo diagnóstico foi confirmado por genotipagem. **Descrição de caso**— Paciente 1, masculino, nascido em 08/07/2015, foi encaminhado a serviço de referência em São Paulo (SP), com 1 mês e 17 dias de vida, devido a alteração em duas dosagens de IRT. Realizado o CS (condutividade), recebeu alta do serviço depois de resultado dentro da normalidade (49 mmol/L). Aos 3 anos e 9 meses, após sua irmã ter recebido diagnóstico de FC através do teste genético, o paciente foi reconvocato para nova dosagem de CS, feita por coulometria e com resultado inconclusivo (52mmol/L). Foi realizado teste genético, com confirmação diagnóstica pela identificação de duas variantes patogênicas F508del e L206W. Paciente 2, feminino, nascida em 30/10/2017, irmã do paciente supracitado, aos 3 meses de vida, foi encaminhada ao mesmo serviço, devido a alteração nas dosagens de IRT e resultado inconclusivo no CS por coulometria (32 e 35mmol/L). Foi coletado, então, teste genético e feito diagnóstico de FC através da identificação das mesmas variantes genéticas do irmão. Foram realizadas três coletas posteriores de CS por coulometria, com Resultados normal (20mmol/L) e inconclusivos (38 e 50mmol/L). Pacientes pancreatossuficientes, sem acometimento gastrointestinal relevante, porém paciente 1 com histórico de quadros respiratórios de repetição, bem como bronquiectasias em tomografia (TC) de tórax. Paciente 2 com relato de tosse crônica produtiva, bem como espessamento brônquico presente em TC de tórax. Ambos eutróficos, com boa função pulmonar (VEF1 > 90%), sem internações por exacerbações pulmonares e nunca colonizados por *Pseudomonas aeruginosa* (PA). Eram elegíveis para o modulador da CFTR, elexacaftor, tezacaftor, ivacaftor (ETI), iniciado em agosto de 2024. Foi dosado CS por coulometria três meses depois do início da terapia tríplice, apresentando valores normais: paciente 1, CS 21 mmol/L e paciente 2, CS 14 mmol/L. **Discussão**— Há relatos, em literatura, de variantes genéticas causadoras de doença associadas a fenótipos brandos da FC e dosagens normais ou limítrofes de CS, como a L206W. A variante L206W é associada com suficiência pancreática em mais de 90% dos casos. Pacientes com F508del/L206W tendem a ter melhores níveis nutricionais, menor colonização por PA e menor uso de antibióticos, apesar de acometimento pulmonar variável. No presente caso, os pacientes são pancreatossuficientes, apresentaram poucas exacerbações pulmonares e nunca se internaram devido à FC. Em consonância com outros relatos, apresentam também menores níveis de CS, muito provavelmente devido à presença da variante L206W. **Conclusão**— Níveis normais ou limítrofes no CS configuram-se como um desafio diagnóstico e demonstram a relevância da genotipagem e do conhecimento acerca das variantes genéticas que fogem às apresentações clássicas da doença. A presença de, ao menos, uma mutação associada à função residual da CFTR pode causar níveis menores de cloro no suor e retardar o diagnóstico, bem como a Instituição precoce do tratamento adequado.

Palavras-chave: Cloro no suor. Fibrose cística. Genotipagem. L206W.

EFEITO DA TERAPIA COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR NO DESEMPENHO DO TESTE DE CAMINHADA DE SEIS MINUTOS EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA

Daniela Souza Paiva Borgli¹, Tayna Castilho¹, Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Eliane Picoli Alves Bensi¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Cezar dos Santos¹, Gil Guerra Junior¹, Izabella F. Loureiro¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Katia Scanagatha¹, Laís Pontes¹, Lorena Cristina Montera¹, Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Maria Cristina F. Alvim¹, Maria de Fátima P. Servidoni¹, Mariana Z. M. H. Pu¹, Mauro A. Pascoa¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Paloma L. F. Parazzi¹, Rebecca Gallardo Franco de Andrade¹, Renata Guirau¹, Silvana D. Severino¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹ e José D. Ribeiro¹.

¹ Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A capacidade funcional (CF) se refere às atividades de vida diária que um indivíduo consegue realizar e pode ser avaliada pelo teste de caminhada de seis minutos (TC6). O desempenho no TC6 tem sido marcador importante na avaliação de indivíduos com fibrose cística (IFC). Atualmente, o uso de medicamentos moduladores da CFTR tem apresentado resultados promissores no quadro clínico de IFC, que podem se refletir na melhora da CF. **Objetivo** – Avaliar o efeito do uso de elexacftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) no desempenho do TC6 em indivíduos com FC. **Método** – Trata-se de um estudo longitudinal, prospectivo, que incluiu indivíduos com FC em uso de ETI, acompanhados em um centro universitário de referência em FC, após aprovação do Comitê de Ética (CAAE:77930224.7.0000.5404). Foram registrados os TC6s realizados antes do uso da medicação (T0) e entre 3 e 8 meses da intervenção medicamentosa (T1). No início e ao final dos testes, foram registradas a frequência cardíaca (fc), a frequência respiratória (fr), a saturação periférica de O₂ (SpO₂), a pressão arterial (PA) e a percepção de esforço (Borg). Outras variáveis registradas foram: diferença da fc final para fc início (Δfc), porcentagem da fc máxima atingida ao final do teste (% fcmax) e a distância percorrida em metros (DP). Para a análise estatística, utilizou-se o *software* IBM SPSS. O teste *Shapiro-Wilk* e a análise de histograma foram usados para determinar a distribuição dos dados. Na comparação das variáveis entre T0 e T1, foram aplicados os testes t de Student e de *Wilcoxon*. **Resultados** – Foram incluídos 17 indivíduos com FC em uso de ETI, entre 7 e 28 anos de idade, sendo 58,8% do sexo feminino. As variáveis analisadas apresentaram as seguintes médias \pm desvios padrão (T0xT1): peso, 48,68 \pm 15,39 x 51,94 \pm 15,42; IMC, 19,67 \pm 4,71 x 20,73 \pm 4,63; DP, 542,13 \pm 59,64 x 564,39 \pm 54,25; fc_início, 89,88 \pm 15,11 x 80,06 \pm 10,0; fc_final, 134,35 \pm 16,35 x 133,18 \pm 19,21; fc_7min, 102,65 \pm 19,61 x 96,06 \pm 14,9; Δfc , 44,74 \pm 13,68 x 53,12 \pm 20,7; SpO₂_início, 96,82 \pm 1,67 x 97,94 \pm 1,03; SpO₂_final, 95,24 \pm 5,93 x 96,47 \pm 2,62; SpO₂_7min, 96,82 \pm 2,04 x 97,65 \pm 0,49; fr_início, 20,71 \pm 4,34 x 19,47 \pm 3,0; fr_final, 24,71 \pm 5,68 x 23,35 \pm 3,84. A comparação entre os momentos T0 e T1 apresentou diferença estatística nas variáveis peso (p<0,001), IMC (p=0,006), DP (p=0,013), fc_início (p=0,029) e SpO₂_início (p=0,003). **Conclusão** – Após o início da intervenção com ETI, os indivíduos com FC apresentaram melhora no desempenho no TC6, visto que eles atingiram o mesmo %fcmax ao final do teste (sem diferença estatisticamente significativa), porém com incremento na distância percorrida. No momento T1, a fc ao final do teste foi parecida com a observada no T0, mas a DP foi maior no T1, ou seja, nos dois momentos, o esforço para realizar o teste foi semelhante; no entanto, os indivíduos avaliados caminharam menos antes de iniciar a medicação. Observou-se redução das variáveis cardiorrespiratórias de fc e SpO₂ no início do teste e melhora nas variáveis e peso e IMC.

Palavras-chave: Capacidade funcional. Moduladores CFTR. Terapia medicamentosa.

ANÁLISE COMPARATIVA DA POSTURA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA E SUA INFLUÊNCIA EM FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA, CAPACIDADE FUNCIONAL, FUNÇÃO PULMONAR E QUALIDADE DE VIDA.

Eliana Takahama Sakamoto¹, Adriana Della Zuana¹, Márcio Vinícius Fagundes Donadio² e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹.

¹Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICr – HCFMUSP). ² Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS).

Introdução – Crianças com fibrose cística (FC) são caracterizadas por hiperinsuflação pulmonar, o que pode afetar progressivamente a postura devido a alterações nas estruturas torácicas, escapulares e pélvicas. A elucidação sobre essas associações pode ajudar no desenvolvimento de programas de reabilitação. **Objetivos** – Avaliar e comparar postura, força muscular respiratória, capacidade funcional e qualidade de vida (QV) de crianças e adolescentes com FC e controles saudáveis, e investigar a associação entre postura e valores de espirometria, capacidade funcional, força muscular respiratória e QV em crianças e adolescentes com FC. **Métodos** – Um total de 43 crianças com FC e 46 crianças saudáveis (grupo de controle) foram incluídas neste estudo transversal. A avaliação postural foi realizada por meio do *software* de avaliação postural (SAPO), a força muscular respiratória foi estimada pela pressão inspiratória máxima (PI_{máx}) e pela pressão expiratória máxima (PE_{máx}), e as medidas antropométricas foram avaliadas em ambos os grupos. **Resultados** – Indivíduos com FC apresentaram alterações posturais, pior desempenho no teste de caminhada de 6 minutos (TC6M), redução da força muscular respiratória e comprometimento da função pulmonar, situações que foram estatisticamente significativas quando comparadas às do grupo de controle. Indivíduos com FC também apresentaram maior lordose lombar do que os do grupo de controle, e foi observada uma leve correlação entre a lordose lombar e o percentual da capacidade vital forçada predita (CVF% pred) ($r=0,407$ e $p=0,07$). Por outro lado, apesar do aumento da lordose cervical nas crianças com FC, não houve diferença significativa em relação ao grupo de controle. Dito isso, foi observada sua influência no desempenho do TC6M e na PE_{máx} em crianças e adolescentes com FC, indicando que quanto maior a lordose cervical, pior é o desempenho no TC6M ($r=0,35$, $p=0,021$) e menor PE_{máx} ($r=0,312$, $p=0,042$). **Conclusão** – Crianças e adolescentes com FC apresentaram alterações posturais que podem estar associadas a desfechos de capacidade funcional e função pulmonar. Esses Resultados enfatizam a importância do acompanhamento fisioterapêutico na manutenção e prevenção de alterações posturais em crianças e adolescentes com FC.

Palavras-chave: Capacidade funcional. Criança. Fibrose cística. Força muscular respiratória. Postura.

AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE FUNCIONAL APÓS TRÊS MESES DO USO DO MODULADOR DE TRIPLA AÇÃO (ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR) EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Pauliane Anacleto Bergmann¹, Késsia Morgana Vital Oliveira¹, Bruno Fernandes Costa Ferreira^{1,2}, Vivian Bertoni Xavier^{1,2}, Camila Viteli Molinari^{1,2}, Tatiane Lacks¹, Neiva Damaceno^{1,2} e Vera Lúcia dos Santos Alves^{1,2}.

¹*Irmadade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSp)*. ²*Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP)*.

Introdução – O avanço da doença pulmonar na fibrose cística (FC) está associado à redução da capacidade funcional e da qualidade de vida. Atualmente, a terapia tripla – elexacافتور, tezacافتور e ivacافتور (ETI) – apresenta impacto positivo com melhora na função pulmonar, embora sejam escassos os estudos que analisam os Resultados sobre a capacidade funcional. **Objetivo** – Avaliar a capacidade funcional de pacientes com FC antes e depois de três meses do início do uso de ETI. **Método** – Trata-se de um estudo longitudinal com indivíduos diagnosticados com FC e avaliados por uma mesma equipe de fisioterapeutas que atuam em um ambulatório do SUS, na cidade de São Paulo. As avaliações e reavaliações (antes e depois de três meses do início do uso da medicação) contaram com os mesmos exames realizados em todos os participantes que foram considerados elegíveis. Foram incluídos dados como sexo, idade (anos), peso (Kg), altura (cm), IMC, questionário IPAQ, VEF1s, força de preensão manual e Shuttle Walk Test (SWT). Foram incluídos participantes com FC clinicamente estáveis, com terapia medicamentosa otimizada, e elegíveis para o início de uso da terapia tripla. Foram excluídos portadores de doença neuromuscular, gestantes, ou pacientes na fila do transplante de pulmão e (ou) de coração e os com colonização por *Burkholderia cepacia*. **Resultados** – A amostra contou com 25 participantes de seis a 40 anos (15,87±8,63), sendo 52% do sexo masculino. Na média, na avaliação, foram observados: VEF1s de 1,92±0,97 L com 73%±33 do previsto; IMC de 18,45±5,050; e pontuação do IPAQ (1,33±1,01). O SWT teve distância percorrida (407 ±159 metros) com a força de preensão manual 20,5±6,75. Após três meses de ETI, a reavaliação apontou média de VEF1s de 2,26±1,00L com 92%±33 do previsto, IMC de 19,94 ±4,93, IPAQ de 1,08 ±1,04, e distância percorrida no SWT de 545 ±167 metros, com $p < 0,001$. A preensão manual teve média de 21,1 ±10,2 com $p 0,325$. **Conclusão** – Houve impacto significativo na capacidade funcional avaliada pelo SWT sem impacto relevante na força de preensão manual, após três meses de tratamento de indivíduos com FC com elexacافتور, tezacافتور e ivacافتور.

Palavras-chave: Capacidade funcional. Elexacافتور, tezacافتور e ivacافتور. Fibrose cística. Modulador CFTR. Teste de caminhada.

AVALIAÇÃO DA FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA ANTES E DEPOIS DO USO DE ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA

Késsia Morgana Vital Oliveira¹, Pauliane Anacleto Bergmann¹, Bruno Fernandes Costa Ferreira^{1,2}, Vivian Bertoni Xavier^{1,2}, Camila Vitelli Molinari^{1,2}, Tatiane Laks¹, Neiva Damaceno^{1,2} e Vera Lúcia dos Santos Alves^{1,2}.

¹*Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCMSP).* ²*Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP).*

Introdução – O declínio da função pulmonar na fibrose cística (FC) está associado à redução da força muscular respiratória. Atualmente, o tratamento dos pacientes com FC vem sendo impactado com a prescrição dos moduladores do CFTR: elexacftor, tezacaftor, ivacaftor (ETI). O uso do medicamento tem mostrado benefícios na função pulmonar e na qualidade de vida, porém ainda são escassos os estudos em relação ao impacto de ETI na força muscular respiratória. **Objetivo** – Avaliar a força muscular respiratória antes e depois do uso de elexacftor, tezacaftor, ivacaftor em indivíduos com fibrose cística. **Métodos** – Trata-se de um estudo longitudinal, realizado com a inclusão de indivíduos de ambos os sexos, com idade entre seis e 40 anos, clinicamente estáveis, com terapia medicamentosa otimizada, em seguimento em um ambulatório ligado ao SUS e elegíveis para o uso da ETI. Foram excluídos indivíduos candidatos ao transplante de pulmão e (ou) colonização por Burkholderia cepacia, gestantes ou em uso de outra medicação moduladora da proteína CFTR. Todos os participantes realizaram as mesmas avaliações em dois momentos no estudo: imediatamente antes do início do uso do ETI e três meses após o uso continuado da ETI. As variáveis analisadas incluíram a espirometria e a avaliação da força muscular respiratória máxima. Todas as avaliações foram realizadas pela mesma equipe, composta por três fisioterapeutas, nos dois momentos de avaliação. **Resultados** – Foram analisados 25 participantes, que apresentaram média de peso de 46,13±17,35 (Kg), média de altura de 150,48±0,18 (cm), e IMC de 21,59±4,49. As variáveis espirométricas na avaliação foram: relação VEF₁/CVF 72,13±13,29, CVF 2,57±1,01, VEF₁ 1,83±0,63, e a força muscular respiratória máxima foi de -5,1±19,70. Após três meses de utilização do medicamento, a média das variáveis foi de: peso 47,40±15,93 (Kg), altura 1,52±0,17 (cm), IMC 22,34±3,93, relação VEF₁/CVF 78,03±10,17, CVF 3,06±0,98, VEF₁ 3,00±3,05 e de força muscular respiratória para -76,4±24,2 com valor de p 0,722. **Conclusão** – Após três meses de tratamento com elexacftor, tezacaftor e ivacaftor, houve aumento nas variáveis espirométricas sem impacto estatisticamente significativo na força muscular respiratória.

Palavras-chave: CFTR. Elexacftor, tezacaftor e ivacaftor. Fibrose cística. Força muscular respiratória. Pressão inspiratória máxima.

INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO, PREJUÍZO MUSCULAR E SUA ASSOCIAÇÃO COM A FUNÇÃO PULMONAR E O ESTADO NUTRICIONAL EM PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA

Maria Ariane Almeida Lima^{1,2}, Alice Monteiro de Carvalho³, Emanuelle Pinheiro Campos³, Luanna Rodrigues Leite^{1,2}, Carolina Haddad Martins^{1,2}, Leonardo de Oliveira Castro³, Nyellen Raynanda Serra Pereira^{1,2} e Evanirso Aquino^{1,2,3}.

¹Ambulatório de Doenças Raras – Fibrose Cística, Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII- FHEMIG).

²Residência multi – HIJPII, CHU, FHEMIG, Programa de Residência Multiprofissional em Urgência e emergência (CHU, FHEMIG). ³Fisioterapia, Departamento de Fisioterapia (ICBS, PUC Minas).

Introdução – A fibrose cística (FC) está associada a limitações funcionais significativas, sendo a redução da capacidade máxima de exercício um preditor de mortalidade. Diversos fatores, como frequência cardíaca (FC) de repouso elevada, descondicionamento muscular, déficit nutricional e limitação ventilatória contribuem para a intolerância ao exercício em pessoas com FC (PwCF). **Objetivo** – Avaliar a associação entre a intolerância ao exercício e a função pulmonar, os valores previstos da espessura muscular periférica e o estado nutricional em PwCF. **Métodos** – Este estudo transversal e observacional avaliou a intolerância ao exercício em crianças e adolescentes (6 a 17 anos) atendidos no ambulatório de doenças raras do HIJPII (FHEMIG). Os participantes foram submetidos ao teste de *Shuttle* de 25 níveis, à ultrassonografia para mensuração da espessura muscular do quadríceps e à espirometria. A análise estatística utilizou o *software* SPSS 22.0, com dados expressos em média e desvio padrão. Após o teste de normalidade de *Kolmogorov-Smirnov*, foi aplicado o coeficiente de correlação de Pearson, adotando-se significância de $p \leq 0,05$. **Resultados** – Foram avaliados 65 indivíduos (40 meninos, 25 meninas), com idade média de $10,9 \pm 3,6$ anos. A FC de repouso foi 99 ± 3 bpm. O desempenho no teste de *Shuttle* foi de $51,8 \pm 1,6\%$ do previsto, indicando um déficit funcional de 670 ± 26 metros e prejuízo de $48 \pm 2\%$. O estado nutricional, avaliado pelo índice de massa corporal (IMC), apresentou média de $17,7 \pm 0,3$ kg/m², com escore Z de $-0,14 \pm 0,4$, classificando os indivíduos como eutróficos. A espessura muscular do quadríceps foi $2,42 \pm 0,14$ cm, enquanto o valor predito foi $3,12 \pm 0,14$ cm, resultando em um déficit muscular de 22,4%. Foram utilizados os valores previstos de espessura muscular menos o valor encontrado na caracterização do déficit muscular. A função pulmonar mostrou valores dentro da normalidade: CVF $95,7 \pm 3,1\%$, VEF1 $83,4 \pm 3,9\%$, VEF1/CVF $93 \pm 2,2\%$ e FEF 25-75 $70,67 \pm 8\%$. Não foram observadas associações entre o déficit muscular, a FC de repouso e o déficit funcional, respectivamente $r = 0,04$, $p = 0,6$, $r = -0,2$ $p = 0,06$. Houve associação significativa entre déficit muscular e o IMC $r = 4$ e $p = 0,001$. **Conclusão** – PwCF apresentam uma redução da capacidade de exercício, avaliada pelo teste de *Shuttle*, embora as variáveis de função pulmonar, espessura muscular e o estado nutricional não possam justificar tal achado. Contudo o aumento do IMC está associado à redução da espessura muscular, que pode estar associada ao ganho de gordura corporal.

Palavras-chave: Capacidade de exercício. Fibrose cística. Déficit muscular. Estado nutricional.

CORRELAÇÃO ENTRE O TESTE DE CAMINHADA DE 6 MINUTOS E PARÂMETROS CLÍNICOS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Mariana Balduino Aguiar¹, Raquel Gonçalves de Paula², Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro², Marília da Silva Garrote Carvalho², Lorenna Junqueira Almeida Prado², Thais Costa Nascente Queiroz², Natasha Yumi Matsunaga⁴ e Lusmaia Damaceno Camargo Costa^{2,3}.

¹Programa de Pós-Graduação em Educação Física (PPGEF, UFG). ²Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás (UFG- EBSEH). ³Faculdade de Medicina (FM, UFG). ⁴Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública da Universidade Federal de Goiás (IPTSP, UFG).

Introdução – O teste de caminhada de 6 minutos (TC6) é um teste submáximo que avalia a capacidade pulmonar e o estado cardiorrespiratório, amplamente utilizado na avaliação e acompanhamento da capacidade funcional de indivíduos com doenças pulmonares. A distância percorrida (DP) pode apresentar correlação com parâmetros clínicos, como maior risco de dessaturação e necessidade de oxigênio em adultos com volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) menor que 40%. No entanto, na população pediátrica, os dados ainda são contraditórios. **Objetivo** – Avaliar a correlação entre o TC6 e parâmetros clínicos em crianças e adolescentes com fibrose cística (FC). **Métodos** – Trata-se de um estudo de corte transversal e prospectivo, realizado com crianças e adolescentes com FC, de 6 a 17 anos de idade, acompanhados em um centro de referência. Foram excluídos indivíduos que se encontravam em quadro de exacerbação pulmonar ou que apresentaram algum quadro respiratório nos últimos três meses. Foi realizado o TC6, de acordo com as recomendações da ATS, analisando-se a distância percorrida (DP) em metros e parâmetros como frequência cardíaca (FCard), saturação periférica de oxigênio (SpO2) e dispneia, de acordo com o Borg, no início e no final do teste. Foram coletadas informações clínicas como idade, peso, altura e índice de massa corporal (IMC), e a gravidade foi avaliada pelo escore de Shwachman-Kulczycki (SK). A função pulmonar foi analisada pela espirometria através do VEF1. Foi aplicado o teste de *Wilcoxon* para comparação dos dados pré e pós-teste, e realizada a correlação de Spearman entre a DP do TC6 e parâmetros clínicos ($p=5\%$). O projeto foi submetido e aprovado pelo CEP (Parecer 3.256.001) **Resultados** – Foram incluídos 18 crianças e adolescentes com FC, com idade mediana de 13 [6 a 17] anos, sendo 13 (72,2%) do sexo feminino. A DP no TC6 apresentou mediana de 494,10 [379,53 a 574,74] metros. Na comparação pré e pós-teste, foram verificados um aumento estatisticamente significativo na FCard ($p<0,001$) e dispneia ($p=0,004$) ao final do TC6. Não foi observada correlação significativa da DP em metros com a idade ($p=0,274$), IMC ($p=0,121$), SK ($p=0,248$) e VEF1 ($p=0,053$). O SK apresentou correlação negativa e forte com a idade ($p<0,001$; $r=-0,760$) e positiva e forte com o VEF1 ($p=0,003$; $r=0,656$). **Conclusão** – O TC6 foi capaz de promover aumento da FCard e da dispneia nas crianças e adolescentes do estudo. No entanto, não foi capaz de identificar alterações nos níveis de SpO2. Além disso, não foram observadas correlações significativas entre a DP e os principais parâmetros clínicos avaliados, como idade, IMC, SK e VEF1. Os achados sugerem que, apesar de o TC6 ser um teste simples e reprodutível, pode não ser capaz de refletir a gravidade da doença em crianças e adolescentes com FC. Dessa forma, sugere-se a realização de estudos que utilizem testes máximos para a avaliação da capacidade funcional, e, assim, obter mais informações sobre o componente cardiorrespiratório dessa população.

Palavras-chave: Adolescentes. Avaliação. Crianças, Fibrose cística. Teste de caminhada.

IMPACTO DOS MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR NA CAPACIDADE DE EXERCÍCIO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, Tayná Castilho¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Izabella Frias Loureiro¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Antônio Gonçalves de Oliveira Filho¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Silvana Dalge Severino¹, Mauro Alexandre Páscoa¹, Marcos Thadeu Nolasco da Silva¹, José Dirceu Ribeiro¹, Katia Scanagatha¹, Lorenna Cristina Montera¹, Angélica Zaninelli Schreiber¹, Laís Pontes¹, Luiza Cremonini Martins¹, Eliane Picoli Alves Bensi¹, Lígia de Moraes Antunes Corrêa¹, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Mariana Zorron Mei Hsia Pu¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Paloma Lopes Francisco Parazzi¹, Rebecca Gallardo Franco de Andrade¹, Renata Guirau¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Maria Cristina Fernandes Alvim¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Cezar dos Santos¹ e Gil Guerra Junior¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é causada por variantes no gene CFTR, ocasionando comprometimento de múltiplos sistemas, diminuindo a função pulmonar, o estado nutricional e a força muscular e levando a limitações funcionais e intolerância ao exercício. Os moduladores da proteína CFTR representam uma nova classe de medicamentos que tratam a causa subjacente da doença, proporcionando melhores perspectivas de prognóstico, manejo da doença e a tolerância ao exercício. **Objetivo** – Verificar o efeito do uso dos moduladores da proteína CFTR na capacidade de exercício de indivíduos com FC, após três meses de tratamento. **Métodos** – Trata-se de um estudo do tipo observacional, analítico, de coorte, prospectivo, realizado durante um período de três meses. Foram incluídos crianças e adolescentes com FC (6 a 14 anos), acompanhados em um centro de referência. O trabalho foi aprovado pelo comitê de ética da Instituição. Realizou-se avaliação da função pulmonar por meio da espirometria, seguindo os critérios da American Thoracic Society (ATS). A capacidade de exercício foi avaliada utilizando-se o Modified Shuttle Walk Test (MSWT). Foram considerados a medida de distância percorrida (DP) e o maior nível completo do MSWT como variáveis de desempenho e f_c , f_r SpO_2 como variáveis cardiorrespiratórias. Conduziu-se a análise estatística no software IBM SPSS. A distribuição dos dados foi verificada pelo teste de *Shapiro-Wilk* e, para as comparações, utilizou-se o Teste de *Wilcoxon*. O nível de significância adotado foi de 5% ($p < 0,05$). **Resultados** – Participaram 14 crianças e adolescentes, mediana de 9 anos (mínimo 7 e máximo 14), sendo 11 meninos. A mediana da avaliação basal e após três meses de tratamento foram, respectivamente, de 16,08 kg/m² (12,96 a 20,11) e 16,37 kg/m² (13,37 a 21,66) para o índice de massa corporal (IMC); 96% (46 a 125) e 105% (67 a 128) para o VEF1, em porcentagem do predito. No MSWT, completou-se a mediana de 9,50 níveis em ambas as avaliações, uma DP de 760m (530 a 1100) e 695m (440 a 1000), equivalente a 76,03% (43,32 a 105,64) e 67,46% (42,72 a 96,23), segundo fórmulas preditas. Observou-se uma f_c final de 180 bpm (143 a 214) e 166 bpm (118 a 197), sendo esses 89,55% (70,89 a 105,36) e 81,87% (59,53 a 99,39) da f_c máxima. A variação da frequência cardíaca durante a recuperação, após o primeiro minuto, foi de -57,50 bpm (-84, -23) e -45 bpm (-70, -24). Não houve mudanças significativas nas variáveis cardiorrespiratórias estudadas entre a avaliação basal e de três meses (f_c , f_r e SpO_2) ($p > 0,05$). **Conclusão** – Dados preliminares indicam que, após três meses de tratamento com moduladores da proteína CFTR, houve mudanças significativas na função pulmonar avaliada pela espirometria. Em contrapartida, não foi observada melhora significativa na capacidade de exercício de crianças e adolescentes com FC avaliados no presente estudo.

Palavras-chave: Fibrose cística. Teste de exercício. Espirometria. Moduladores CFTR.

ESTADO NUTRICIONAL, TRATAMENTO MEDICAMENTOSO E SONO EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA: UM ESTUDO LONGITUDINAL.

Gabriela Castilhos Ducati¹, Letícia Amante Vieira¹, Júlya Charara¹, Marcele Letícia dos Santos Vieira¹, Juliana Cardoso¹, Gabrielle de Oliveira Gonçalves¹, Ana Carolina da Silva Almeida^{2,1}, Camila Isabel Santos Schivinski¹ e Renata Maba Gonçalves Wamosy¹.

¹Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC). ²Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG).

Introdução – A fibrose cística (FC) causa impactos em saúde, incluindo nutrição, sono e uso de medicações. O acompanhamento clínico é essencial para definir intervenções que melhoram o prognóstico e a qualidade de vida. **Objetivo** – Investigar a variação longitudinal do estado nutricional, sono e uso de medicações em crianças com FC ao longo de um ano. **Métodos** – Trata-se de um estudo longitudinal que incluiu crianças de 0 a 3 anos, diagnosticadas com FC, de acordo com as diretrizes brasileiras, sem exacerbação pulmonar aguda, controlada pelo Cystic Fibrosis Clinical Score e Cystic Fibrosis Foundation Score. O acompanhamento ocorreu em duas visitas (V1 e V2), com intervalo de 10 a 14 meses. O estado nutricional foi avaliado por peso(kg), altura(cm) e índice de massa corporal (IMC) estratificado com base no percentil (P<3: baixo, P≥3<8: adequado ou P≥85<97: sobrepeso). Dados sobre presença de patógenos, uso de medicações inalatórias e moduladores genéticos foram coletados em prontuários. A propensão a distúrbios do sono (DS) foi avaliada pelo Brief Infant Sleep Questionnaire, considerando a presença de, ao menos, um dos seguintes critérios: despertares noturnos, >3 vezes por noite; período de vigília noturna, >1 hora; ou tempo total de sono <9 horas. Os dados foram registrados e analisados no *software* IBM SPSS (versão 20.0), utilizando-se o teste de *Shapiro-Wilk* para verificação da distribuição dos dados, e o teste t pareado para comparação entre V1 e V2 ($\alpha=5\%$) e foram apresentados por meio de estatística descritiva e de frequências. **Resultados** – Participaram do estudo 10 crianças, com média de idade (meses) de 22,10±11,57(V1) e 33,70±11,45(V2). As médias de alturas e pesos foram, respectivamente, 80,17±11,43cm e 10,33±3,57kg(V1), e 92,55±11,71cm e 12,32±3,22kg(V2), com IMC adequado (60%V1, 90%V2). O genótipo de maior prevalência foi $\Delta F508$ heterozigoto (40%) e a presença de patógenos foi verificada em 80% das crianças em V1 e se reduziu para 60% em V2. A maioria não utilizava moduladores genéticos(100%V1x90%V2), e as medicações utilizadas foram: solução salina hipertônica (100%V1x80%V2); Alenia® (10%V1x0%V2); Flixotide® (20%V1x10%V2); Salbutamol (30%V1x40%V2); Alfadornase (30%V1x40%V2). 20% dos dois grupos utilizavam broncodilatadores de longa duração. Apenas uma criança apresentou propensão ao DS em V2. O período de sono teve média entre 7 da noite e 7 da manhã de 9,21±1,42 (V1) e 9,45±0,55 (V2), com p=0,545, e entre 7 da manhã e 7 da noite de 2,18±1,29 horas(V1) e 1,54±1,42 horas(V2) (p=0,548), sem diferença estatística entre V1 e V2 nos dois períodos. **Conclusão** – Em V2, as crianças apresentaram diminuição da presença de patógenos, melhora do estado nutricional, com mudanças de IMC, bem como boa média de sono, sem repercussões negativas, ficando perto de níveis preditos. Apenas uma criança teve propensão ao DS em V2, estando em uso de gastrostomia. Houve um aumento no uso de salbutamol e alfadornase, enquanto os demais medicamentos tiveram uma diminuição em V2.

Palavras-chave: Avaliação em saúde. Transtornos do sono-vigília. Medicamentos.

A ASSOCIAÇÃO DA TAXA DE ADESÃO AO TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO EM DIFERENTES CARACTERÍSTICAS GENOTÍPICAS NA FIBROSE CÍSTICA

Evairso Aquino^{1,2,3}, Marília Simone de Oliveira^{1,2}, Diego Campos de Moura³, Luanna Rodrigues Leite^{1,2} e Carolina Haddad Martins^{1,2}.

¹Ambulatório de Doenças Raras, Fibrose Cística, Hospital Infantil João Paulo II (HIIPII, FHEMIG).

²Residência multi HIIPII, Programa de Residência Multiprofissional em Urgência e Emergência da CHU, FHEMG. ³Fisioterapia, Departamento de Fisioterapia, ICBS, Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (ICBS, PUC Minas).

Introdução – Fibrose cística (FC) é uma doença causada por mutações no gene regulador de condutância transmembrana em FC (CFTR), sendo a mutação Delta F508 mais comum e associada à forma mais grave. A fisioterapia é crucial na FC, mas a adesão é frequentemente baixa, exigindo avaliação rigorosa, especialmente em mutações graves. **Objetivo** – Avaliar se existe diferença entre a taxa de adesão ao tratamento fisioterapêutico, associada à exacerbação, e função pulmonar em diferentes características genotípicas. **Metodologia** – Trata-se de um estudo descritivo, transversal e analítico, que incluiu pacientes de até 18 anos com FC. A adesão ao tratamento foi avaliada através da escala analógica visual adaptada (VASANA SCALE). A nota de adesão relatada foi considerada a nota autoavaliada pela criança ou responsáveis, e a nota aferida foi aquela resultante dos dias em que a criança deixou de realizar o autocuidado. Foram analisados a nota de adesão, o escore de Fuchs, a espirometria e a mutação genotípica. A análise estatística foi feita com o SPSS versão 22.0, usando-se o teste de Kolmogorov-Smirnov, Spearman e Anova, com correção de Bonferroni ($\alpha < 0,05$). **Resultados** – Participaram 108 pacientes, sendo o genótipo Delta F508 homocigoto mais predominante (46,3%). A mediana da adesão foi de 8,00 (relatada) e 8,5 (aferida). Mediana de 1,0 no escore de Fuchs. Não houve diferenças significativas entre adesão ao tratamento e genótipo (p variando de 0,2 a 1,0), nem entre genótipo e os sinais clínicos de exacerbação (SCE) ($p = 1,0$). Observou-se uma correlação negativa significativa entre adesão ao tratamento e SCE ($r -0,3$, $p = 0,009$; $r -0,3$, $p = 0,002$). **Conclusão** – Este estudo reforçou a importância da adesão ao tratamento fisioterapêutico na redução dos SCE. No entanto, as diferentes mutações genotípicas não se associaram significativamente à adesão ao tratamento nem à gravidade dos SCE.

Palavras-chave: Adesão ao tratamento. Fibrose cística. Tratamento fisioterapêutico. Genótipo. Método de avaliação.

CETOACIDOSE DIABÉTICA: RARA MANIFESTAÇÃO EM ADOLESCENTE COM FIBROSE CÍSTICA.

Marta Duarte¹, Lucélia Schmidt^{1,2}, Vitor Alvim^{2,3}, Sarah Gomes¹, Larissa Florindo¹, Laura Valle¹ e Heloína Bonfante³.

¹Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF). ²Hospital Universitário EBSEH, Universidade Federal de Juiz de Fora (HU, EBSEH, UFJF). ³Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora (FCMS, SUPREMA).

Introdução – A diabetes relacionada à fibrose cística (DRFC) é uma comorbidade habitual em adolescentes na segunda década de vida, mas a cetoacidose (CAD) é rara. **Descrição do caso** – P.R.B., 13 anos, masculino, portador de fibrose cística (FC), mutação F508del/G542X, foi internado com febre, mal-estar geral, anorexia, dor abdominal e cansaço. Atendido por médico clínico geral, foi diagnosticado com pneumonia. Realizou-se exame de imagem: radiografia do tórax com discreta consolidação em base pulmonar direita. Após 48 horas de internação, evoluiu com piora clínica geral, notadamente da dispneia. A família solicitou transferência para outro hospital, onde foi atendido por médico pediatra e diagnosticado com CAD. Exames laboratoriais revelaram: hematócrito 45%; hemoglobina 15g/dL; leucócitos 24.210/mm³ e 75% segmentados; plaquetas 350.000/mm³; proteína C reativa 3,8 mg/dL; glicemia 350 mg/dL, glicosúria +++/4; cetonúria ++/3 e gasometria arterial: pH 7,023; pO₂ 122,2 mmHg; pCO₂ 8,3 mmHg; HCO₃ 2,1mmol/L; BE -26,6; SO₂ 94,7% em ar ambiente. Encaminhado à terapia intensiva pediátrica, recebeu hidratação venosa, insulino-terapia e antimicrobianos parenterais (vancomicina, ceftazidima e amicacina), com boa resposta. Foi realizada pesquisa de autoanticorpos Anti-GAD e anti-IA2 negativos. O adolescente recebeu alta após 9 dias de tratamento hospitalar, estável clinicamente e com controle glicêmico satisfatório. **Discussão** – A DRFC é causada pela destruição das ilhotas pancreáticas, células alfa, beta e secretoras de polipeptídeos, com fibrose e infiltração gordurosa do pâncreas, levando à insuficiência de insulina e glucagon, agravada em situações de estresse metabólico. A perda prematura da função exócrina é um fator de risco aumentado para DRFC. A distinção diagnóstica entre diabetes mellitus tipo 1 (DM1) e DRFC é um desafio. A DRFC tem instalação insidiosa e a CAD é rara, devido à persistência da secreção endógena de insulina. O adolescente apresentou quadro agudo de CAD, típico de DM1, porém negatividade para autoanticorpos. A insulino-terapia foi eficaz na estabilização metabólica, e o controle glicêmico esteve associado à melhora do quadro pulmonar. **Conclusão** – É de fundamental importância, na rotina do atendimento em FC, a partir de 10 anos de idade, o monitoramento dos níveis glicêmicos pós-prandial e de jejum. Deve-se atentar para a possibilidade de DRFC e CAD na adolescência, sendo recomendada avaliação criteriosa pela equipe interdisciplinar do centro de referência em FC, visando ao manejo adequado dessa condição agravante.

Palavras-chave: Fibrose cística. Diabetes. Cetoacidose. Adolescente.

PERFIL DAS ALTERAÇÕES GLICÊMICAS DE PACIENTES ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDOS EM AMBULATÓRIO TERCIÁRIO

Cátia Cristina Silva Sousa Vergara Palma¹, Carolina Aurélio Vieira Andrade de Vasconcellos^{1,2}, Nathalia Pereira Cotovio², Julie Paula Oliveira², Fernanda de Sousa Torraca^{1,2}, Lucianne Righeti Monteiro Tannus^{1,2}, Monica Muller Taulois^{1,2}, Mônica de Cássia Firmida², Raphael Freitas Jaber de Oliveira^{1,2} e Roberta Arnoldi Cobas^{2,1}.

¹*Políclinica Universitária Piquet Carneiro (PPC, UERJ).*

²*Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).*

Introdução – Alterações glicêmicas, incluindo o diabetes relacionado à fibrose cística (DRFC), são as manifestações extrapulmonares mais frequentes em pacientes com fibrose cística (FC). O DRFC atinge até 50% dos adultos com FC e impõe risco aumentado de perda da função pulmonar, piora do estado nutricional e maior mortalidade nos pacientes acometidos. A detecção precoce de alterações na glicemia se faz necessária para melhor avaliação de seu impacto em desfechos clínicos. **Objetivo** – Determinar a frequência das alterações glicêmicas e sua associação com fatores clínicos e antropométricos em pacientes adultos com FC atendidos por equipe multidisciplinar em serviço especializado. **Métodos** – Trata-se de um estudo transversal, com coleta de dados sociodemográficos e clínicos de prontuário e em questionário padronizado. Foram incluídos pacientes com diagnóstico confirmado de FC, com idade atual igual ou maior que 18 anos, que assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Dados foram analisados pelo programa estatístico Jamovi e representados pela mediana e intervalo interquartil (IQR) ou média \pm desvio padrão. **Resultados** – Foram avaliados 28 pacientes com diagnóstico de FC, sendo 17(60,7%) do sexo masculino, com duração média de doença de 22 [10 a 25] anos. Desses, 92,8% apresentavam algum grau de alteração glicêmica, sendo 17(60,7%) com diagnóstico de DRFC e 9 (32,1%) com diagnóstico de intolerância oral à glicose (IOG). Vinte e cinco (89,3%) pacientes apresentavam insuficiência pancreática exócrina (IPE), com necessidade de reposição de enzimas pancreáticas, e apenas 1 paciente com DRFC não apresentava IPE. O tempo médio entre o diagnóstico de FC e a alteração glicêmica foi de 15,5 [3,25 a 17] anos. Os níveis de hemoglobina glicada (A1c) foram de 6,0% [5,7a 6,1] entre os pacientes com IOG e de 6,6% [6,25 a 7,75] entre os pacientes com DRFC, sem diferença entre os grupos. Não houve correlação entre os níveis de volume expiratório forçado no primeiro minuto (VEF1), índice de massa corporal (IMC), A1c e glicemia basal, 1 e 2 horas após sobrecarga de glicose, entre os dois grupos de pacientes avaliados. **Conclusão** – No presente estudo, observamos que a maioria dos pacientes com FC apresentava alterações glicêmicas associadas à presença de insuficiência pancreática exócrina, sendo DRFC o diagnóstico mais prevalente. Entretanto, mais estudos prospectivos, com maior número de pacientes, serão necessários para se avaliar o impacto dos vários níveis de glicemia, principalmente em desfechos pulmonares e estado nutricional, em pacientes com FC.

Palavras-chave: Alterações glicêmicas. Fibrose cística. Adultos.

IMPACTO DO USO DE MODULADORES DO CANAL REGULADOR DE CONDUTÂNCIA TRANSMEMBRANA DA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO NUTRICIONAL DE ADULTOS COM DISGLICEMIA ATENDIDOS EM AMBULATÓRIO TERCIÁRIO

Carolina Aurelio Vieira Andrade de Vasconcellos^{1,2}, Cátia Cristina Silva Sousa Vergara Palma^{2,1}, Nicolay Alves de Almeida Mello², Raphael Freitas Jaber de Oliveira^{2,1}, Mônica Muller Taulois¹, Monica de Cassia Firmida², Fernanda de Sousa Torraca^{1,2}, Roberta Arnoldi Cobas^{2,1}, Nathalia Pereira Cotovio², Julie Paula Oliveira² e Lucianne Righeti M Tannus^{2,1}.

¹*Policlínica Universitária Piquet Carneiro (PPC).* ²*Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).*

Introdução – O uso de moduladores do canal regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR) vem causando uma mudança de paradigma no tratamento de pacientes com fibrose cística (FC), ocasionando um impacto direto não só na função pulmonar, mas também no estado nutricional. Em pacientes com FC e alterações glicêmicas, se faz necessária maior vigilância sobre o ganho de peso, uma vez que o uso desses moduladores, dentre outros efeitos, pode acarretar um aumento de gordura corporal, o que, por si só, pode ser fator de risco associado à piora do controle glicêmico. **Objetivo** – Avaliar o ganho ponderal e a classificação do estado nutricional através do índice de massa corporal (IMC) em adultos com alterações glicêmicas em uso de moduladores do CFTR, atendidos por equipe multidisciplinar em serviço especializado. **Métodos** – Este é um estudo transversal, com coleta de dados antropométricos e clínicos em prontuário e através de questionário padronizado. Foram incluídos os pacientes com diagnóstico confirmado de FC, com idade atual igual ou maior de 18 anos, que assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Os dados foram analisados pelo programa estatístico Jamovi e representados por mediana e intervalo interquartil (IQR), ou média \pm desvio padrão. **Resultados** – Foram avaliados 19 pacientes com alterações glicêmicas, 14 (73,6%) com diabetes relacionado à fibrose cística (DRFC) e 5 (26,4%) com intolerância oral a glicose (IOG). Sobre o estado nutricional, antes do início da terapia com moduladores de CFTR, 10 (53%) apresentavam peso adequado (IMC 20 a 24,9kg/m²), 4 (26%), se encontravam com baixo peso (IMC < 18,5kg/m²), 2 (10%) com sobrepeso (>25kg/m²) e 2 (10%) estavam em risco nutricional (IMC entre 18,5 – 19,9kg/m²). Com a adoção da terapia, notou-se ganho ponderal médio de 5,13 \pm 4,68kg e mudança de classificação de estado nutricional em 36% dos pacientes. Houve uma redução em 10% de pacientes na categoria de baixo peso, com 2 pacientes saindo de baixo peso para a categoria de risco nutricional e 1 saindo de risco nutricional para eutrofia. Houve também um aumento em 21% do número de pacientes na categoria de sobrepeso, sendo todos eles oriundos da categoria de eutrofia. Não houve diferença entre as categorias de IMC entre os pacientes com IOG e DRFC. Apesar do aumento da média do IMC, a circunferência abdominal (CA) média foi de 80,3 \pm 9,81cm e se manteve dentro do preconizado (< 88cm para mulheres e < 102cm para homens) estando unicamente um homem e uma mulher com valores de CA indicativos de excesso de adiposidade abdominal (>88cm para mulheres e > 102 para homens). **Conclusão** – No presente estudo, observamos um aumento de peso capaz de promover mudança no *status* nutricional nos pacientes com FC e alterações glicêmicas. Nesta nova era de tratamento da FC, torna-se indispensável o acompanhamento nutricional, a fim de favorecer o ganho de peso saudável a partir do o ganho de massa magra. Ao evitar o ganho excessivo de gordura corporal, reduz-se a resistência à insulina favorecendo o controle glicêmico desses indivíduos. Entretanto, mais estudos são necessários para avaliação do impacto metabólico do uso de moduladores de CFTR na população de pacientes adultos com FC e alterações glicêmicas.

Palavras-chave: Disglícemia. Estado nutricional. Modulador de CFTR.

ENVOLVIMENTO HEPATOBILIAR EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA NO DISTRITO FEDERAL: UM ESTUDO DESCRITIVO.

Jaqueline Rosa Naves da Cruz¹, Samuel Sotero Lourenço^{1,3}, Luciana de Freitas Velloso Monte^{1,2}, Paula Cristina Galati¹, Davi Oliveira Araujo Carvalho¹, Fabiana Adaice da Silva¹, Glaciele Nascimento Xavier¹, Irisley Nunes Lima¹, Jaqueline Gomes dos Santos¹ e Kely Poliana da Silva Guarda¹.

¹Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB). ²Universidade Católica de Brasília (UCB).

³Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença multissistêmica em que aproximadamente 80 a 90% dos pacientes apresentam envolvimento hepático e (ou) biliar em algum momento da vida, dos quais 10% podem evoluir com gravidade. Contudo, o envolvimento hepatobiliar na fibrose cística (EHBFC) é variável. **Objetivo** – Realizar a classificação fenotípica do EHBFC em crianças acompanhadas em um hospital pediátrico terciário no Distrito Federal. **Métodos** – Trata-se de um estudo descritivo por meio da análise dos dados clínicos, exames laboratoriais e de imagem dos pacientes pediátricos com diagnóstico de FC inseridos no Registro Brasileiro de FC (REBRAFC), em acompanhamento no serviço especializado de um hospital pediátrico terciário, durante o ano de 2024. As variáveis quantitativas foram analisadas por meio de medidas descritivas, como média e desvio padrão (DP), em Microsoft Excel®. Considerou-se a categorização fenotípica de EHBFC sugerida pela ESPGHAN/NASPGHAN (2024). **Resultados** – Foram avaliados 69 casos de pacientes com idade entre 1 e 17 anos (média: 8,6 anos; DP: 4,89), sendo 53,62% do sexo feminino. Cursaram com doença hepatobiliar 22 pacientes (31,88%), com uma maior frequência em meninos (54,5%) entre 9 e 12 anos (36,36%), com média de idade de 9,6 anos (DP 4,4). Cinco pacientes (22,72%) apresentaram uma elevação persistente das enzimas hepáticas. A avaliação por imagem do fígado, feita por ultrassonografia (USG), identificou que 27,27% (6/22) tiveram achados consistentes de fibrose e 31,81% (7/22) de esteatose hepática, dos quais cinco tinham obesidade. A rigidez do fígado foi avaliada por elastografia guiada por USG, em três indivíduos, sendo detectado um aumento da rigidez, sugestivo de fibrose, em todos os casos (13,63%). Nenhum paciente realizou biópsia hepática. Observou-se que quatro sujeitos (18,18%) apresentaram algum sinal clínico-laboratorial e (ou) endoscópico de hipertensão portal (HP). Assim, quanto ao fenótipo do EHBFC, 59,09% (13/22) dos casos apresentaram comprometimento hepático, sendo 46,15% (6/13) de provável fibrose, 53,85% (7/13) de esteatose e 50% (11/22) com comprometimento da vesícula biliar, dos quais 72,72% (8/11) foram de microvesícula, além de 18,18% (4/22) com HP. Nenhum paciente apresentou manifestações biliares, insuficiência hepática ou malignidade. **Conclusão** – A grande variação de prevalência de EHBFC encontrada neste estudo e na literatura remete à necessidade de utilização, melhoria e padronização da categorização fenotípica entre os centros de FC.

Palavras-chave: Doença hepatobiliar. Hepatopatias. Fibrose cística. Criança. Adolescente.

AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA ANTES E DEPOIS DO USO DO MODULADOR DO GENE CODIFICADOR DE PROTEÍNA DE COMBINAÇÃO TRIPLA

Izabela Mara Fogiato¹ e Jocemara Gurmini¹.

¹Hospital Pequeno Príncipe (HPP).

Introdução – Fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica, recessiva, causada por mutações no gene que codifica a proteína CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator). O desenvolvimento dos moduladores de CFTR mudou o foco do tratamento da doença, atuando diretamente no defeito básico, em vez de apenas controlar suas complicações, com impacto significativo na função pulmonar e no estado nutricional dos pacientes. **Objetivo** – Avaliar a resposta à terapia moduladora de CFTR de combinação tripla (elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor) em relação à antropometria e à função pulmonar, em pacientes atendidos em um centro de referência em Curitiba (PR). **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional, retrospectivo, realizado por análise de prontuários médicos de pacientes pediátricos com FC, que receberam o tratamento com a terapia moduladora de CFTR de combinação tripla, por um período médio de três meses. Foram consideradas as variáveis: Idade, sexo, mutação genética, insuficiência pancreática exócrina, peso, estatura, IMC, score Z P/I, E/I e IMC/I, %VEF1, ultrassonografia de abdome para avaliação hepática e perfil lipídico completo. As variáveis antropométricas foram classificadas de acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS 2006-2007). **Resultados** – Entre os 181 pacientes acompanhados no centro, 45 foram considerados elegíveis para o tratamento, e 22 atenderam ao critério de tempo mínimo de acompanhamento para inclusão na análise, com idade entre 6 e 18 anos. Desses, 14 eram do sexo feminino (63,6%) e 8 do sexo masculino (36,4%). Todos os pacientes faziam uso de enzimas pancreáticas devido à insuficiência pancreática exócrina. Menos da metade dos pacientes (36,3%) eram homozigotos para a mutação F508del. 27,3% apresentaram esteatose hepática, detectada por meio de ultrassonografia abdominal. Foi possível acessar os Resultados de exames de apenas 19 pacientes, conforme registros disponíveis nos prontuários. Dentre esses, dois apresentaram níveis de colesterol total elevados (≥ 170 mg/dL), três exibiram valores limítrofes de LDL (100-129 mg/dL), oito apresentaram níveis reduzidos de HDL (≤ 45 mg/dL) e três apresentaram triglicerídeos elevados (≥ 130 mg/dL). O tempo médio de acompanhamento foi de três meses. Observou-se um aumento estatisticamente significativo no índice de massa corporal (IMC) médio, com incremento de $0,95$ kg/m² ($p < 0,01$), além do aumento médio de 3 kg. Além disso, houve um aumento médio de 26,9% no VEF1%, também estatisticamente significativo ($p < 0,01$). Melhoras expressivas foram observadas nos escores Z peso/idade (P/I), estatura/idade (E/I) e IMC/idade (IMC/I). No primeiro momento avaliado, 4 pacientes foram classificados com sobrepeso, 1 com obesidade, 2 com magreza; e os demais eram eutróficos. No momento final, constatou-se um aumento para 5 pacientes classificados com sobrepeso, enquanto 1 paciente permaneceu com obesidade. Os indivíduos anteriormente classificados com magreza passaram a ser considerados eutróficos, assim como os demais, que mantiveram essa classificação. **Conclusão** – A terapia moduladora de CFTR de combinação tripla demonstrou impacto positivo na prática clínica, promovendo melhora nutricional e pulmonar em pacientes com fibrose cística. Estudos futuros podem explorar a relação entre a composição corporal, especialmente a massa livre de gordura, e a função pulmonar, para melhor compreensão dos benefícios dessa abordagem terapêutica.

Palavras-chave: Composição corporal. Fibrose cística. Função pulmonar. Peso. Terapia moduladora.

AVALIAÇÃO DA COMPOSIÇÃO CORPORAL DE PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE ETI POR MEIO DA ABSORCIOMETRIA, COM RAIOS-X DE DUPLA ENERGIA (DXA).

Ana Clara Rodrigues Diniz¹, Izabela Zibetti de Albuquerque¹, Thais Costa Nascentes Queiroz¹, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro¹, Arthur Damaceno Camargo Costa¹, Guilherme Mohn Dirceu¹, Lorena Junqueira Almeida Prado¹ e Lusmaia Damaceno Camargo Costa¹.

¹Universidade Federal de Goiás (UFG).

Introdução – A absorciometria com raios-x de dupla energia (DXA) permite diferenciar os tecidos corporais em massa gorda, massa magra e conteúdo mineral ósseo. Estudos que avaliam o efeito do tratamento com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) na composição corporal, por meio da análise da DXA, são limitados em crianças e adolescentes com fibrose cística (FC). **Objetivo** – Avaliar o efeito do tratamento com ETI sobre a composição corporal por meio da DXA em pacientes com FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional, realizado entre 2024 e 2025, com pacientes de um centro de referência, que apresentavam, pelo menos, uma mutação F508 del e estavam em uso do ETI por, pelo menos, três meses. Esse projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital em que esses pacientes eram acompanhados, sob o Parecer nº 3.256.001, e segue as recomendações da Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012, do Conselho Nacional de Saúde. As medições de DXA foram realizadas usando-se GE Lunar densitômetro ósseo, de acordo com o protocolo de acompanhamento de rotina do centro. Os Resultados da densidade mineral óssea (DMO) e do índice de massa corpórea (IMC) são expressos em Z-score. Conteúdo mineral ósseo (CMO) foi avaliado em gramas. Os dados quantitativos foram descritos através de média e desvio padrão, quando apresentavam distribuição normal verificada pelo teste de *Shapiro-Wilk*, e mediana e primeiro e terceiro quartis quando não possuíam distribuição normal. Para as comparações das variáveis quantitativas foi utilizado o teste de *Kruskal-Wallis*. A probabilidade de significância foi considerada significativa quando inferior a 5% ($p < 0,05$). **Resultados** – Foram coletados dados de 7 pacientes com FC, sendo 4 do sexo masculino, 2 dos quais eram homocigotos para a variante F508del CFTR. Todos os pacientes eram insuficientes pancreáticos. A idade média dos pacientes, no início da terapia, era de $15,4 \pm 5,4$ anos. A DXA foi realizada entre 0 e 37 dias antes e $5,7 \pm 2,9$ meses depois do início do tratamento. Houve aumento do percentual de gordura em 6 pacientes (85,7%). O aumento na massa gorda variou de 340 gramas a 11,8 Kg, e o aumento na massa magra ocorreu em todos os pacientes, variando de 430 gramas a 4,3 Kg. Verificou-se: IMC – mediana -0,86, -1,09/ -0,71 versus -0,37, -0,52/-0,02, $P = 0,1$; e DMO – mediana -2,2, -2,3/ -0,85 versus -1,6, -2,45/-1,6; $P = 0,84$ pré durante o tratamento com ETI. O CMO melhorou em 5 pacientes (71,4%), e a mediana de aumento foi de 51,4 gramas (11,35/121,6). **Conclusão** – Os Resultados indicam que a massa gorda, em crianças com FC, aumentou após o tratamento com ETI. A DMO não teve diferença estatística, mas isso pode ser devido ao curto tempo para avaliação de ganho de densidade mineral óssea. Esses Resultados sublinham a necessidade de intervenções nutricionais e de estilo de vida especificamente direcionadas para o aumento de massa magra nesse grupo de pacientes.

Palavras-chave: Fibrose cística. Composição corporal. Absorciometria de feixe único de energia.

O ESTADO NUTRICIONAL DE CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA E SEU IMPACTO COMO PREDITOR DA FUNÇÃO PULMONAR NA ADOLESCÊNCIA

Jhenifer Viana de Freitas¹, Graziela Cristina Mattos Schettino², Fernanda Tormin Tanos Lopes², Ana Cristina de Carvalho Fernández Fonseca², Carolina Miranda Carvalho² e Elizabet Vilar Guimarães³.

¹Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (FM-UFMG). ²Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (HC-UFMG, EBSEH). ³Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (PED FM-UFMG).

Introdução – Crianças e adolescentes com fibrose cística frequentemente têm o crescimento prejudicado pela doença. No entanto, o estado nutricional é um parâmetro que deve ser monitorado com cuidado, tendo em vista que guarda uma relação importante com a função pulmonar e pode influenciar o prognóstico da doença. **Objetivo** – Caracterizar o estado nutricional de pacientes pediátricos conforme grupos de faixas etárias e analisar sua influência na função pulmonar no início e no final da adolescência. **Métodos** – Trata-se de um estudo realizado em centro de referência de fibrose cística, no qual foram incluídos 169 pacientes admitidos no ambulatório, de 2005 a 2024. Na admissão no serviço, 97,1% dos pacientes eram oriundos da triagem neonatal, cujo diagnóstico foi feito entre 20 e 127 dias de vida. 2,9% foram admitidos tardiamente, com idade que variava de 4 a 12 anos. A função pulmonar baseou-se no melhor VEF1 obtido em um momento de estabilidade clínica. Os dados foram coletados quando os sujeitos da pesquisa estavam com idade de 2 (G1, n = 157), 10 e 12 anos (G2, n = 86) e entre 16 e 18 anos (G3, n = 37). Foram calculados, utilizando-se o WHO Anthro Survey Analyser, os escores Z de IMC por idade (BAZ) e, para cada paciente, selecionou-se a melhor medida de BAZ. Também foi calculado o valor Z do IMC para a amostra em estudo e, a partir desse resultado, os pacientes foram separados em dois grupos de estado nutricional: < -1 desvio padrão da média (pior estado nutricional) e ≥ -1 (melhor estado nutricional). Estimou-se o efeito dos grupos genéticos sobre as médias de BAZ aos 2 anos, utilizando-se o teste T de Student. A correlação entre o BAZ e o VEF1 foi estimada por meio do teste de correlação de Pearson. O VEF1 dos grupos com pior e melhor estado nutricional foi comparado utilizando-se o teste T de Student. **Resultados** – Verificou-se que o BAZ, no G1, mostrou correlação positiva fraca com o VEF1 no G2 (R 0,259) e no G3 (R 0,335). O BAZ, no G2, mostrou correlação moderada com o VEF1 no G2 (R 0,402). As crianças, no grupo com pior estado nutricional no G1, tiveram pior média de VEF1 no G2 (p 0,003) e no G3 (p 0,028). Crianças com pior estado nutricional no G2 tiveram pior média de VEF1 no G2 (p 0,03). **Conclusão** – Em pacientes com fibrose cística, o déficit nutricional aos 2 anos de idade está associado a uma pior função pulmonar dos 10 aos 18 anos de idade. A presença de déficit nutricional dos 10 aos 18 anos está associada a pior função pulmonar. Os dados deste estudo indicam que não apenas o déficit nutricional atual, mas também o déficit nutricional pregresso, nos primeiros anos de vida, impacta negativamente na função pulmonar de adolescentes com fibrose cística.

Palavras-chave: Fibrose cística. Estado nutricional. Espirometria. Pediatria. Desnutrição.

ESTADO NUTRICIONAL E FATORES ASSOCIADOS EM PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDAS EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM 2023

Celsa Ferreira Lustosa Nascimento¹, Maria do Espirito Santo Almeida Moreira¹, Paloma Santana Almeida¹, Aldair Alessandra de Sousa Fortes¹ e Luana da Silva Baptista Arpini².

¹Hospital Infantil Lucidio Portella (HILP). ²Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG).

Introdução – A fibrose cística afeta múltiplos órgãos, com impacto significativo no estado nutricional (EN) dos pacientes. A desnutrição é uma complicação comum e está associada à piora da função pulmonar e da qualidade de vida. **Objetivo** – Avaliar o estado nutricional e seus fatores associados em pacientes com fibrose cística, num centro de referência. **Métodos** – Trata-se de um estudo transversal, realizado com indivíduos atendidos em um centro de referência, em 2023, respeitando-se a norma 738/24 do Conselho Nacional de Saúde. A amostra é do tipo não probabilística e constituída por crianças com fibrose cística assistidas no ano de 2023. Os dados foram coletados dos prontuários dos pacientes. Foram avaliadas variáveis sociodemográficas, genéticas, clínicas e antropométricas. O EN foi avaliado por meio da classificação do Índice de Massa Corporal (IMC). As estatísticas foram realizadas no *software* SPSS 27 e conduzidas com análises descritivas, com obtenção de frequências relativas e absolutas e medidas de dispersão. O teste exato de Fisher ou o de Mann-Whitney foram usados para as análises de associação entre as variáveis dependentes e independentes, considerando-se o valor de $p < 0,05$ para verificação de significância estatística. **Resultados** – A amostra foi composta por 38 indivíduos, com idade de 1 a 19 anos (mediana de 7,0; IQ 2,8 a 11 anos), sendo metade do sexo masculino (50,0%) e sem colonização de vias aéreas por bactérias (53,3%). A maioria apresentou cor da pele branca (57,9%), faixa etária de 2 a 9 anos (57,9%), em uso de suplementos nutricionais (65,8%), com 2 alelos de variantes genéticas de classes I-III (71,1%) em homozigose (65,8%). Quanto ao EN, 86,8% apresentavam eutrofia e 13,2% desnutrição, em 2023. Além disso, 10,5% apresentavam comprometimento de estatura, com Z escore ≤ 3 . O IMC variou de 11,6 a 20,2Kg/m² (mediana= 15,9; IQ 14,4 – 17,7Kg/m²). Não houve associação entre o estado nutricional e o tipo de variante genética, as características sociodemográficas, o uso de suplemento e oxigenioterapia ou a colonização bacteriana de vias aéreas. O estado nutricional apresentou associação estatisticamente significativa com o refluxo gastroesofágico, dentre as variáveis clínicas. **Conclusão** – A maioria dos indivíduos apresentava EN adequado com o uso de suplementos nutricionais e, salvo quanto ao RGE, não se observaram outros fatores associados ao EN.

Palavras-chave: Fibrose cística. Registros médicos. Estado nutricional.

PERFIL NUTRICIONAL DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDOS EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA DO DISTRITO FEDERAL

Paula Cristina Galati¹, Jaqueline Rosa Naves da Cruz¹, Luciana de Freitas Velloso Monte^{1,2}, Davi Oliveira Araújo Carvalho¹, Jaqueline Gomes dos Santos¹, Glaciele Nascimento Xavier¹, Kely Poliana da Silva Guarda¹, Fabiana Adaice da Silva¹, Irisley Nunes Lima¹ e Samuel Sotero Lourenço¹.

¹Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB). ²Universidade Católica de Brasília (UCB).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética caracterizada por insuficiência pancreática, doença pulmonar crônica e desnutrição. A manutenção de um bom estado nutricional está associada a maior sobrevida desses pacientes. **Objetivo** – Descrever o perfil nutricional e a utilização de terapia nutricional em crianças e adolescentes com FC atendidos em um centro de referência pediátrico do Distrito Federal, em 2024. **Metodologia** – Trata-se de um estudo transversal, retrospectivo, realizado a partir do registro de atendimento nutricional de crianças e adolescentes de julho a dezembro de 2024. Os pacientes foram avaliados de acordo com os indicadores do estado nutricional com medidas expressas em escore z: peso/idade, altura/idade, peso/altura e IMC/idade. O diagnóstico nutricional foi estabelecido segundo critérios da Cystic Fibrosis Foundation Pediatric Nutrition Consensus Report. Os dados avaliados incluíram o uso da terapia nutricional e da terapia moduladora do CFTR (elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor – ETI). **Resultados** – Foram avaliados 64 pacientes com média de idade de 112,7 meses ($\pm 56,4$), sendo predominante o sexo feminino (57,8%). A maior parte dos indivíduos apresentou eutrofia (39%, n= 25) e ótimo estado nutricional (20,3%, n = 13). Foram encontradas taxas de obesidade de 4,7% (n=3), de sobrepeso de 7,8% (n=5), de risco nutricional de 9,4% (n= 6) e de desnutrição de 18,75% (n=12). Dos pacientes avaliados, 36% (n=23) usavam algum tipo de terapia nutricional, sendo 6 pacientes em uso de gastrostomia e 17 em uso da via oral. Dos pacientes que apresentaram desnutrição (n= 12), a maioria era adolescente (50%) e usava algum tipo de terapia nutricional (58,3%, n= 7). Dos pacientes com diagnóstico de desnutrição, 41,6% (n=5) deixaram de aderir ao tratamento devido à baixa aceitação associada à palatabilidade dos suplementos utilizados. Observou-se, também, que 48,4% (n= 31) da amostra estavam em uso de ETI. Desses pacientes, a maioria (64,5%, n= 20) se encontrava com estado nutricional adequado (eutrófico n=16; ótimo estado nutricional n= 4). **Conclusão** – Os Resultados do presente estudo caracterizaram a maioria da população em bom estado nutricional, demonstrando uma boa adesão ao tratamento clínico e dietético. Estudos futuros que caracterizem a composição corporal dos pacientes são necessários, principalmente com o advento da utilização de novas terapias no tratamento da FC.

Palavras-chave: Perfil nutricional. Fibrose cística. Terapia nutricional. Crianças. Adolescentes.

A TERAPIA COM ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR MELHORA A RESPOSTA BRONCODILATADORA EM INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA?

Tayna Castilho¹, Maria Ângela G. O. Ribeiro¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Izabella Frias Loureiro¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho¹, Eliane Picoli Alves Bensi¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Cezar dos Santos¹, Gil Guerra Junior¹, Katia Scanagatha¹, Laís Pontes¹, Lorena Cristina Montera¹, Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Maria Cristina F. Alvim¹, Maria de Fátima P. Servidoni¹, Mariana Z. M. H. Pu¹, Mauro A. Pascoa¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Paloma L. F. Parazzi¹, Rebecca Gallardo Franco de Andrade¹, Renata Guirau¹, Silvana D. Severino¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹ e José D. Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A resposta positiva ao uso do broncodilatador, na fibrose cística (FC), ainda é questionável e não possui forte evidência científica. Porém o incremento da função pulmonar observada na era dos moduladores da proteína CFTR pode permitir melhor ação broncodilatadora nessa população, o que merece investigação. **Objetivo** – Investigar o efeito broncodilatador (BD) na mecânica respiratória e na função pulmonar de crianças e adolescentes com FC, antes e depois de três meses do uso de elexacافتور, tezacافتور e ivacافتور (ETI). **Método** – Este é um estudo observacional, analítico e longitudinal, que incluiu indivíduos com FC. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da Instituição (CAAE:77930224.7.0000.5404). Foram realizadas avaliações do sistema respiratório por meio do sistema de oscilometria de impulso (IOS) e espirometria, segundo as normas ATS/ERS, antes e depois de 15 minutos da inalação com 400µg de salbutamol. As avaliações ocorreram em dois momentos, antes do uso de ETI (T0) e 3 meses depois (T1). Foram analisados os seguintes parâmetros do IOS: resistência total das vias aéreas (R5) e reatância a 5Hz (X5). Um aumento de 50% no X5 e redução de 40% no R5 determinavam resposta BD. Na avaliação espirométrica, foram verificados os parâmetros de CVF e VEF₁. Foi considerada uma resposta BD quando houve aumento de 7% no CVF e VEF₁. Foram aplicados o teste estatístico de *Shapiro-Wilk*, para verificação da distribuição da amostra, e os testes de *Wilcoxon* para comparação. A mudança pós-BD foi analisada em porcentagem e apresentada em média e desvio padrão. **Resultados** – Incluíram-se 34 indivíduos, porém somente 28 realizaram avaliação pré e pós-BD nos momentos T0 e T1. A média de idade foi de 13,0±5,17 anos, e 50% eram do sexo masculino. No momento T0, a resposta de ≥7% ocorreu na CVF em 3 indivíduos, e no VEF1 em 8 participantes. Os parâmetros apresentaram os seguintes valores no T0 (pré x pós BD): R5- (0,61±0,25 x 0,52±0,18), X5- (-0,22±0,09 x -0,18±0,06), CVF- (2,64±0,89 x 2,64±0,88), VEF1- (2,14±0,83 x 2,19±0,85). No momento T1, houve resposta BD em 2 indivíduos na CVF e em 8 no VEF1, e os valores foram (pré x pós BD): R5- (0,56±0,21 x 0,48±0,19), X5- (-0,17±0,11 x -0,16±0,07), CVF- (2,90±0,96 x 2,91±0,94), VEF1- (2,44±0,89 x 2,55±0,88). Houve efeito BD positivo (p<0,05) nos parâmetros VEF1, R5 e X5, em ambos os momentos de avaliação (T0 e T1). Em relação à comparação entre os momentos T0 e T1 das variações pós-BD, nenhum parâmetro apresentou diferença estatisticamente significativa: R5- (9,89±24,08 x 14,44±12,07; p=1,0), X5- (13,40±22,23 x 20,11±35,85; p=0,819), CVF- (-2,11±4,95 x 0,68±4,13; p=0,649), VEF1- (2,00±5,47 x 4,32±8,45; p=0,452). **Conclusão** – A inalação com BD melhorou parâmetros de mecânica respiratória e de função pulmonar em indivíduos com FC nos momentos T0 e T1. No entanto, em três meses de uso, a terapia com ETI não proporcionou melhora na resposta BD.

Palavras-chave: Resposta broncodilatadora. Função pulmonar. Mecânica respiratória.

EXACERBAÇÕES PULMONARES APÓS O ADVENTO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR EM UM CENTRO DE ATENDIMENTO DE FIBROSE CÍSTICA EM ADULTOS

Caroline Souza Sokoloski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Matheus Grabin Kovalski¹, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Barbara Franco Mittag¹, Ana Carolina Corrêa¹, Fernanda Cristina Pamplona¹, Willian Barbosa da Silva¹ e Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹.

¹ *Complexo Hospital de Clínicas, Universidade Federal do Paraná (CHC, UFPR).*

Introdução – A associação elexacftor, tezacftor e ivacftor (ETI) foi aprovada pelo FDA para pessoas com fibrose cística (PcFC) elegíveis para o tratamento em 2019. No Brasil, os primeiros pacientes iniciaram o uso a partir de 2020, mas foi somente em 2024, com sua inclusão no Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística, que a maior parte das PcFC passou a ter acesso ao medicamento. Um dos principais desfechos na avaliação da eficácia de ETI se refere às exacerbações infecciosas respiratórias, que estão diretamente relacionadas à progressão da doença pulmonar. Os estudos clínicos demonstraram redução superior a 60% nesses eventos com o uso dessa terapia. Já na vida real, a análise do número de exacerbações, desde a chegada de ETI na prática clínica, pode fornecer informações valiosas sobre o impacto de seu uso nos centros de referência brasileiros. **Objetivo** – Avaliar a evolução do número de exacerbações infecciosas em PcFC após o início do uso de ETI em um centro de referência de tratamento da doença. **Método** – Foi realizada uma análise retrospectiva das informações coletadas no banco de dados eletrônico utilizado no serviço. O período avaliado foi de janeiro de 2022 a dezembro de 2024. Foi feito um comparativo anual entre o número total de exacerbações, número de exacerbações com tratamento oral e endovenoso e número de dias de hospitalização, assim como do número de pacientes em uso de ETI a cada ano. Além disso, foi analisado o número de exacerbações por paciente por ano, no total da amostra, assim como nos grupos com e sem uso de ETI. **Resultados** – Nos últimos três anos, o uso de ETI teve um aumento progressivo no centro de referência. Enquanto, em 2022, apenas 6% das PcFC em acompanhamento utilizavam ETI, em 2024, esse percentual passou a 70%. De forma inversa, o número absoluto de exacerbações passou de 271 em 2022, para 156 em 2024, ou seja, se reduziu em 42,4%. Já os dias de internamento sofreram redução de 43,4% nesse período. Em 2022, houve 2,66 exacerbações por paciente. Esse número caiu para 1,63 em 2024, queda de 39%. Na análise individualizada dos grupos com e sem uso de ETI, os pacientes com ETI apresentaram maior diferença no número de exacerbações por paciente, com redução de 66, 60 e 79% nas exacerbações totais e exacerbações com necessidade de antibiótico oral e endovenoso, respectivamente. **Conclusão** – Os Resultados encontrados indicam uma redução importante no número absoluto de exacerbações, hospitalizações e dias de internamento apresentados pelas PcFC acompanhadas no centro de referência entre 2022 e 2024, período que coincide com o aumento progressivo do uso de ETI. Essa redução foi mais pronunciada no grupo em uso da medicação. A avaliação descritiva dos dados está alinhada ao encontrado na literatura e corrobora o efeito positivo de ETI na redução das exacerbações infecciosas nas PcFC.

Palavras-chave: Antibiótico. Exacerbações. ETI. Hospitalizações. Modulador.

AVALIAÇÃO DO PERFIL MICROBIOLÓGICO DO TRATO RESPIRATÓRIO DE PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA ACOMPANHADAS EM UM CENTRO DE ASSISTÊNCIA INTERDISCIPLINAR

Laís Helena de Andrade¹, Juliana Cana Brazil Costa², Fernanda Matos Fontenelle^{3,2} e Edna Lúcia Souza^{2,1}.

¹Universidade Federal da Bahia (UFBA). ²Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES).

³Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença hereditária causada pela presença de variantes patogênicas no gene Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), levando à ausência ou disfunção da proteína CFTR das células epiteliais em diversos órgãos ou sistemas. No trato respiratório (TR), isso resulta em secreções espessas, favorecendo a colonização microbiana e infecções respiratórias crônicas. O diagnóstico da FC se baseia na triagem neonatal (TN), em critérios clínicos ou histórico familiar, confirmado pela elevação de cloreto no suor e (ou) identificação de duas variantes patogênicas no gene CFTR. **Objetivos** – Avaliar o perfil microbiológico do TR de indivíduos com FC e comparar os padrões de infecção por *Pseudomonas aeruginosa* (PA), entre pessoas diagnosticadas, com base em critérios clínicos e aquelas diagnosticadas pela TN e também de acordo com o genótipo. **Materiais e Métodos** – Este é um estudo de coorte, ambispectivo, em que foram registrados dados de todos os atendimentos médicos realizados entre janeiro de 2008 e junho de 2024, de indivíduos com diagnóstico confirmado de FC, acompanhados, pelo menos, por um ano, em um centro de assistência multidisciplinar. Amostras de escarro ou *swab* da orofaringe foram obtidas em cada atendimento, sendo processadas e analisadas por técnicas microbiológicas convencionais. Os indivíduos foram classificados em dois subgrupos: grupo 1 e grupo 2, incluindo, respectivamente, aqueles diagnosticados por TN ou com base em achados clínicos e (ou) histórico familiar. Foi calculado risco relativo (RR) para infecção crônica por PA, de acordo com as condições para o diagnóstico e, também, com o genótipo dos participantes. **Resultados** – Foram incluídos 62 indivíduos. As medianas de idade atual e ao diagnóstico foram 125 meses e 6 meses, respectivamente. Entre os diagnosticados pela TN e aqueles diagnosticados por critérios clínicos, as medianas da idade atual foram de 85,4 e 175,8 meses, respectivamente. A média do tempo de seguimento foi de 2,6 anos para grupo 1 e de 4,7 anos para o grupo 2. Identificaram-se 10 gêneros bacterianos diferentes nas amostras do TR. *Staphylococcus aureus* (SA) e PA se destacaram como os principais patógenos, e 96,7% da população foi colonizada por SA e 77,4% por PA, ao menos uma vez. A primeira infecção respiratória por PA ocorreu, em média, 13,3 meses após o diagnóstico no grupo 1 e 34,3 meses no grupo 2. Participantes do grupo 2 representaram 72,7% daqueles cronicamente infectados por PA; e o RR de infecção crônica por PA foi 2,3 nesse grupo. Entre os portadores de duas variantes graves no gene CFTR (classes I a III), o RR de infecção crônica por PA foi 5,9 vezes maior, quando comparado aos de portadores de outros genótipos. **Conclusão** – Este estudo evidenciou que as infecções do TR foram frequentes. A infecção crônica por PA se associou às condições para o diagnóstico e ao genótipo dos participantes.

Palavras-chave: Microbiologia. *Pseudomonas aeruginosa*. *Staphylococcus aureus*. Infecção. Trato respiratório.

RELAÇÃO ENTRE POSITIVIDADE PARA *ACHROMOBACTER SPP.* EM CULTURAS E FUNÇÃO PULMONAR EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA

Raisa Aguiar Salvador¹, Camila Pinto Fialho Braga¹, Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹ e Marina Buarque de Almeida¹.

¹Instituto da Criança e do Adolescente da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICR, FMUSP)

Introdução – As alterações da proteína CFTR, na fibrose cística, resultam em secreções espessas nas vias aéreas, predispondo a colonização bacteriana e infecções respiratórias recorrentes, que se relacionam com inflamação persistente e dano estrutural pulmonar progressivo. Algumas bactérias, como a *P aeruginosa*, são associadas ao declínio da função pulmonar desses pacientes. Nos últimos anos, o gênero *Achromobacter* tem ganhado importância. São bacilos gram-negativos aeróbicos, mais frequentes na população adulta, com capacidade de formação de biofilme, mecanismo intrínseco de resistência antimicrobiana e grande potencial de mutação genética. O impacto dessa bactéria no prognóstico da fibrose cística ainda não é completamente compreendido. **Objetivo** – O objetivo deste estudo foi avaliar a relação entre a presença de *Achromobacter spp* nas culturas de escarro e menor função pulmonar em pacientes pediátricos com fibrose cística. **Métodos** – Foi realizada uma análise retrospectiva usando-se dados do REBRAFC, entre 2009 e 2023, referentes aos pacientes acompanhados em centro pediátrico da cidade de São Paulo. Pacientes com menos de 6 anos e aqueles sem registro de provas de função pulmonar durante o período de acompanhamento foram excluídos da análise. **Resultados** – Foram analisados dados de 220 pacientes, com idade entre 6 e 18 anos. Desses, 57 pacientes (25,9%) apresentaram cultura positiva para *Achromobacter spp*. A média de idade, na primeira cultura positiva, foi de 9,6 anos. Na comparação de pacientes com e sem a presença da bactéria, não foram encontradas diferenças significativas em relação a idade, teste do suor, íleo meconial, triagem neonatal, variantes genéticas, uso de moduladores ou evolução com transplante pulmonar e óbito. Em relação à função pulmonar, foram analisados 1207 registros, sendo 78 positivos. A média de escore Z de VEF1, no ano do registro, foi menor no grupo com *Achromobacter spp*. (diferença de 0,759, $p < 0,05$). Em análise comparativa entre pacientes positivos para *P aeruginosa* e *Achromobacter spp.*, apenas uma delas, ou duplamente negativos, a presença de qualquer uma das bactérias esteve associada a pior função pulmonar ($p < 0,05$). Não houve diferença estatística entre os grupos que eram positivos para *P aeruginosa* ou *Achromobacter spp.*, e a copositividade das duas bactérias não teve impacto adicional na função pulmonar. **Conclusões** – Ao comparar esta análise com os dados disponíveis na literatura, observa-se associação entre pior função pulmonar e positividade para *Achromobacter spp*. No entanto, assim como esta, todas as pesquisas prévias foram baseadas em coortes retrospectivas, o que impede a determinação de uma relação causal. Esses achados, contudo, ressaltam a necessidade de estudos adicionais para melhor compreender o impacto de *Achromobacter spp*. na evolução da fibrose cística.

Palavras-chave: *Achromobacter spp*. Culturas. Fibrose cística. Função pulmonar.

PERFIL CLÍNICO DE PRÉ-ESCOLARES COM FIBROSE CÍSTICA (FC) EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO SUL DO BRASIL

Lucielle Bertan Ermita^{2,1}, Cristina Detoni Trentin^{2,1}, Denise Luciane Menegaz^{2,1}, Vanessa Bustamente Estrada^{2,1}, Elenara da Fonseca Andrade Procianoy^{2,1} e Anneliese Hoffmann^{2,1}.

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). ²Unidade de Pneumologia Infantil (UPI).

Introdução – Fibrose cística é uma doença genética recessiva causada por variantes no gene CFTR, que afetam o transporte de íons nas células, resultando em secreções mucosas espessas. O comprometimento pulmonar progressivo é o principal determinante da morbimortalidade associada à FC. **Objetivo** – Este estudo tem por objetivo descrever o perfil clínico de pacientes pré-escolares atendidos em um centro de referência no sul do Brasil. **Métodos** – Foi realizada uma análise retrospectiva dos dados clínicos e epidemiológicos de 47 crianças com FC (23 meninas) de 2 a 5 anos de idade, atendidas em nosso centro de tratamento de FC pediátrico até dezembro de 2024. Essa faixa etária representa 30% dos pacientes em atendimento (47/156). A idade dos pacientes variou de 24 a 70 meses (média \pm DP: 47 \pm 12,6m). 40 (85%) foram diagnosticados através da triagem neonatal; 10 (21%) apresentaram íleo meconial. A idade do diagnóstico variou de 21 dias a 59 meses (mediana: 55 dias; IC 61 a 214 dias). **Resultados** – A análise genética revelou 11 pacientes homozigotos para variante F508del, 27 heterozigotos para F508del e 9 portadores de outras variantes. 46 (98%) apresentavam insuficiência pancreática. A avaliação nutricional demonstrou que a maioria dos pacientes apresentava estado nutricional adequado (44/47), com as seguintes médias \pm DP: IMC, 15,74 \pm 1,36; percentual do IMC, 56,33 \pm 27,85; percentual para idade da relação P/E, 51,61 \pm 27,86; escore z da relação P/E, 0,07 \pm 0,93. Entretanto, foi observada uma tendência à redução dos percentis à medida que a idade aumenta (coeficientes de correlação de Pearson e valores de p: IMC: r: -0,54, p<0,001; percentil do IMC: r: -0,47, p< 0,001; percentil P/E: r: -0,40, p:0,005; escore Z P/E: r: -0,37, p:0,010). Na análise microbiológica do último ano, os germes mais frequentemente isolados na secreção de raspado da orofaringe foram saprófitas (n=12), *Staphilococcus aureus* (n=24) e *Pseudomonas aeruginosa* (n= 17). Outros germes gram-negativos foram identificados em 13 pacientes. O *S. aureus* foi mais prevalente em crianças mais jovens (25 a 48 meses), enquanto a *P. aeruginosa* e suas combinações em crianças mais velhas (49 a 72 meses). No período analisado, 18 pacientes necessitaram, pelo menos, 1 internação; 7 pacientes, 2 internações; 6 pacientes, 3 internações; e 1 paciente, 4 internações. A análise da relação entre todos os parâmetros nutricionais e o número de internações identificou uma relação negativa (valor de r variou de -0,399 a -0,369), indicando que um melhor estado nutricional esteve relacionado a um menor número de internações. **Conclusão** – Apesar do estado nutricional adequado da maioria dos pacientes, houve um decréscimo nutricional importante na faixa etária de 2 a 5 anos, e o estado nutricional teve relação com a frequência de internações, sugerindo um impacto negativo do baixo peso na progressão da doença pulmonar. Esses achados reforçam a importância do acompanhamento multidisciplinar na FC, com ênfase no emprego de estratégias precoces para otimizar a nutrição, prevenir a deterioração do estado nutricional e, potencialmente, retardar a progressão da doença pulmonar.

Palavras-chave: Fibrose cística. Pré-escolares. Nutrição. Exacerbações respiratórias. Triagem neonatal.

BENEFÍCIOS DOS CUIDADOS PALIATIVOS NA TERMINALIDADE EM PACIENTE PEDIÁTRICA COM FIBROSE CÍSTICA: UM RELATO DE CASO NO SUS.

Diego Rodrigues Barretto¹, Ana Beatriz Bomfim de Almeida^{1,2,3}, Maria Rosário Ribeiro Barretto⁴,
Luisa Andrade Lima⁴, Cíntia Gomes de São Paulo⁴, Anna Lúcia Lima Diniz da Silva⁴
e Lara Araújo Torreão¹

¹Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES). ²Faculdade de Medicina da Bahia (FAMEB). ³Universidade Federal da Bahia (UFBA). ⁴Hospital Especializado Octávio Mangabeira (HEOM).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, com incidência estimada no Brasil de 1 para cada 7.576 nascidos vivos. Apesar dos avanços diagnósticos e terapêuticos, permanece incurável e frequentemente evolui com dependência tecnológica. Na terminalidade, os cuidados paliativos (CP) são essenciais para o controle de sintomas e suporte à criança e à família. **Relato de caso** – Paciente com 9 anos, residente em povoado com acesso precário à saúde, diagnosticada aos 4 anos com FC, após múltiplos internamentos por quadros respiratórios, teve confirmação diagnóstica por sequenciamento genético (CFTR incompatível com terapia moduladora). Evoluiu com insuficiência respiratória crônica agudizada, colonização por *B. cepacia*, *P. aeruginosa* e *S. aureus*, além de desnutrição grave e hipertensão pulmonar. Em três meses, progrediu de oxigenoterapia por cateter nasal à dependência de CPAP contínuo. Evoluiu do escore de funcionalidade de Lansky de 60 para 10. A equipe de CP foi acionada tardiamente, mas ainda houve tempo para estruturar um plano centrado na qualidade de vida, incluindo alimentação de preferência, realização do desejo de conhecer a praia e alta hospitalar com BIPAP domiciliar, com apoio da equipe de Saúde da Família. Após 30 dias em casa, retornou por progressão da doença. Optou-se por não realizar ventilação invasiva, priorizando conforto, sedoanalgesia, ventilação não invasiva e apoio psicológico. Após cinco dias, evoluiu a óbito junto à família, sem dor e sem dispneia, sob cuidados de alívio sintomático, ao som de sua música favorita. **Discussão** – Apesar dos avanços, o prognóstico atual revela índices de sobrevivência de aproximadamente 75% até o final da adolescência e de 50% até a terceira década de vida. O diagnóstico precoce pela triagem neonatal é fundamental, mas, no caso, foi tardio, assim como a inserção dos CP. Ainda assim, a atuação paliativa proporcionou controle sintomático, suporte emocional e decisões compartilhadas. Hobler e col. concluíram que, infelizmente, devido a sua associação com os cuidados de fim de vida, médicos e pacientes são reticentes em falar sobre serviços de cuidados paliativos. Esse caso traz uma reflexão sobre o impacto que a abordagem precoce, aliada à atenção primária, poderia ter. Os CP garantiram dignidade e conforto, fortalecendo o papel da comunicação empática e do planejamento individualizado. **Conclusão** – O CP visa a uma abordagem multiprofissional com controle rigoroso de sintomas, suporte psicossocial e espiritual, sendo essencial em qualquer momento da evolução da FC. A inserção precoce possibilita melhor qualidade de vida e menor sofrimento. O caso destaca a importância da integração dos CP à rede SUS e a necessidade de diretrizes formais que assegurem uma assistência humanizada e qualificada.

Palavras-chave: Conforto do paciente. Cuidados paliativos na terminalidade da fibrose cística. Humanização da assistência. Pediatria

EFEITO DO USO DE ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR NA FUNÇÃO PULMONAR DE INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA

Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, Tayná Castilho¹, Aline Priscila de Souza¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Maria Cristina Fernandes Alvim¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Carla Cristina Souza Gomez¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Cezar dos Santos¹, Gil Guerra Junior¹, Izabella Frias Loureiro¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Katia Scanagatha¹, Lorena Cristina Montera¹, Marcos Thadeu Nolasco da Silva¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Angélica Zaninelli Schreiber¹, Laís Pontes¹, Katia Scanagatta¹, Luiza Cremonini Martins¹, Eliane Picoli Alves Bensi¹, Lígia de Moraes Antunes Corrêa¹, Milena Schiezari Barnabe Salmistraro¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Mariana Zorron Mei Hsia Pu¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Mauro Alexandre Páscoa¹, Paloma Lopes Francisco Parazzi¹, Rebecca Gallardo Franco de Andrade¹, Renata Guirau¹, Silvana Dalge Severino¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹, José Dirceu Ribeiro¹ e Antônio Gonçalves de Oliveira Filho¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP)

Introdução – A função pulmonar, avaliada por espirometria, é um instrumento essencial para o monitoramento da progressão da doença pulmonar e a avaliação da resposta aos tratamentos na fibrose cística (FC). As terapias moduladoras da proteína CFTR revolucionaram o tratamento e os Resultados previstos para a doença. A combinação dos moduladores elexacftor, tezacftor e ivacftor (ETI), indicada para indivíduos com, pelo menos, uma cópia da variante F508del, tem demonstrado benefícios clínicos substanciais, incluindo a melhora na função pulmonar. **Objetivo** – Comparar a função pulmonar de indivíduos com FC antes e depois de três meses de uso de ETI. **Método** – Trata-se de um estudo do tipo observacional, analítico, de coorte prospectivo, durante o período de três meses. Foram incluídos indivíduos com FC (6 a 25 anos), acompanhados em um centro de referência. O trabalho foi aprovado pelo comitê de ética da Instituição. Foram realizadas avaliações de espirometria em dois momentos, antes do uso de ETI (T0) e 3 meses depois (T1). Os parâmetros avaliados foram CVF, VEF₁ e VEF₁/CVF, realizados conforme as recomendações da ATS/ERS e apresentados em percentual do predito, de acordo com os valores de referência da Global Lung Function Initiative (GLI). Aplicou-se o teste estatístico de *Shapiro-Wilk* para verificação da distribuição da amostra e os testes t de Student e de *Wilcoxon* para comparação entre T0 e T1. Os dados foram apresentados em média e desvio padrão. **Resultados** – Foram incluídos 31 indivíduos com média de idade de 13,06±5,12 anos, 54,8% do sexo masculino. O VEF₁ estava abaixo de 80% do predito em 32,3% da amostra. A média e o desvio padrão dos parâmetros espirométricos, nos dois momentos (T0 x T1), foram: CVF%: 100,97±19,80 x 107,36±16,13; VEF₁%: 92,44±22,91 x 103,94±21,62; VEF₁/CVF%: 90,28±10,20 x 95,81±10,21. Houve diferença estatisticamente significativa para CVF (p=0,004), VEF₁ (p<0,001) e VEF₁/CVF (p<0,001), visto que a função pulmonar aumentou percentualmente, em média – CVF: 11,11%±14,34; VEF₁: 18,56%±20,31; VEF₁/CVF: 6,50%±10,12. **Conclusão** – Em uma amostra composta por indivíduos de gravidade leve, foi observada melhora dos parâmetros espirométricos após três meses de uso de ETI, principalmente no VEF₁.

Palavras-chave: Fibrose cística. Espirometria. Função pulmonar. Moduladores CFTR.

HIPOXEMIA NOTURNA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Ana Carolina da Silva Coelho¹, Sonia Mayumi Chiba¹, Simone Brasil de Oliveira Iglesias¹, Beatriz Barbisan¹ e Gustavo Antonio Moreira¹.

¹Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, e a mutação ocorre no gene CFTR, que codifica uma proteína responsável pelo transporte de íons na membrana celular. Como consequência, ocorre a desidratação e a produção de muco viscoso e espesso, gerando obstrução das vias aéreas, inflamação e infecção. Evolui para alterações estruturais do pulmão, queda da função pulmonar e hipoxemia noturna. **Objetivo** – Descrever a oximetria noturna, a prevalência de hipoxemia e sua associação com o peso, em pacientes com FC. **Metodologia** – Trata-se de uma avaliação quali-quantitativa observacional, de corte transversal. Critérios de elegibilidade: crianças e adolescentes menores de 18 anos, com diagnóstico de FC confirmado pelo teste do suor e que realizaram a oximetria noturna. Critérios de exclusão: agudização pulmonar ou estar em uso de antibioticoterapia, pacientes que não conseguiram realizar, no mínimo, 4 horas de oximetria noturna. Foram realizadas revisão de prontuários, mensuração da saturação da oxi-hemoglobina (SpO₂) em repouso, análise da espirometria e a oximetria noturna por 3 noites com o equipamento SleepImage ring. Foi considerada hipoxemia noturna qualquer valor de SpO₂ abaixo de 90%. As análises estatísticas foram descritivas e foi realizada ANOVA de uma via com análise de post-hoc de Games-Howell, utilizando-se o programa Jamovi. Foi considerado significativo um $p < 0,05$. **Resultados** – A amostra foi composta por 16 participantes, com idade de $10 \pm 3,4$ anos, 56% do sexo feminino e z-escore do IMC de $-0,31 \pm 1,07$. 87% eram insuficientes pancreáticos e 56% colonizados crônicos por *Staphylococcus aureus* e (ou) *Pseudomonas*, com escore de Shwachman-Kulczycki de $81,25 \pm 12,31$. 33% da amostra apresentava distúrbio ventilatório obstrutivo na espirometria, com volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF₁) de $99 \pm 29,8\%$, 29,4% dispneia ao esforço e 64,7% hipoxemia noturna. A mediana de SpO₂ em repouso foi de 97% (95 a 99%), a do tempo de SpO₂ <90% noturna foi de 2 minutos (0 a 458), a do mínimo de SpO₂ noturna foi de 87% (70 a 93) e do índice de dessaturação da oxi-hemoglobina (3%) foi de 5/hora (1 a 42). As crianças com presença de hipoxemia noturna apresentaram uma diferença média de -1,8 ($p = 0,024$) do z-escore do IMC em relação às sem hipoxemia noturna. **Conclusão** – Em amostra de crianças com FC e VEF₁ próximos da normalidade, aquelas com pior estado nutricional apresentaram dessaturação noturna.

Palavras-chave: Fibrose cística. Oximetria noturna. Espirometria. Pediatria.

EFEITOS DA TERAPIA COM ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR NA QUALIDADE DE VIDA, DEPRESSÃO E ANSIEDADE DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Marcos Paulo Rodrigues de Oliveira¹, Fellipe Ribeiro Silva¹, Victor Hugo Valença Bomfim¹, Juliana Cana Brazil Costa², Fernanda Matos Fontenelle², Regina Terse-Ramos^{1,2} e Edna Lúcia Souza^{1,2}.

¹Universidade Federal da Bahia (UFBA). ²Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES).

Introdução – Em junho de 2024, o Brasil incorporou a terapia com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) para indivíduos com fibrose cística (FC) no Sistema Público de Saúde (SUS). Esse tratamento vem demonstrando melhorias significativas na função pulmonar, no índice de massa corporal (IMC) e nos sintomas respiratórios, além de redução nos níveis de cloreto no suor. Entretanto, dados sobre os efeitos do ETI na qualidade de vida e na saúde mental dos indivíduos são escassos na literatura brasileira. **Objetivos** – Avaliar o impacto do ETI na qualidade de vida e na saúde mental de indivíduos com FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo prospectivo, longitudinal, conduzido em um centro de referência para FC. Os participantes foram recrutados e avaliados no momento inicial (T₀) e depois de três meses (T₁) do uso do ETI. Os desfechos incluíram qualidade de vida (Cystic Fibrosis Questionnaire-Revised, CFQ-R), depressão (Nine-item Patient Health Questionnaire, PHQ-9) e ansiedade (Seven-item Generalized Anxiety Disorder, GAD-7). **Resultados** – Foram incluídos 15 pacientes nessa coorte, 58% do sexo masculino, e média (DP) de idade de 14,4 (5,8) anos. Foi observado um aumento médio de 39% na pontuação de quase todos os domínios do CFQ-R, sendo eles: fisicalidade (87,5 > 100,0; +14%), vitalidade (66,7 > 86,7; +30%), emocional (80,0 > 93,3; +17%), alimentação (88,9 > 100,0; +12%), tratamento (66,7 > 88,9; +33%), saúde (77,8 > 88,9; +14%), interação social (72,2 > 94,4; +31%), corpo (77,8 > 100,0; +28%), peso (33,3 > 100,0; +200%), respiração (72,2 > 100,0; +38%) e digestão (88,9 > 100,0; +12%). Não foram identificadas mudanças no domínio da função social (100,0 > 100,0). Houve melhora nos escores de depressão e ansiedade, com diminuições de 1 (-34%) e 2 (67%) pontos, respectivamente, no T₁. **Conclusão** – Observaram-se melhorias na maioria dos domínios da qualidade de vida e nos escores de depressão e ansiedade. Embora esses achados sugiram possíveis benefícios do ETI, o pequeno tamanho da amostra e o curto período de seguimento representam limitações que exigem investigações adicionais e maior tempo de seguimento para confirmar esses Resultados e caracterizar melhor os desfechos em longo prazo.

Palavras-chave: Fibrose cística. Elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor. Qualidade de vida. Saúde mental. Moduladores da CFTR.

AVALIAÇÃO DA ESTRUTURA PULMONAR EM CRIANÇAS E ADULTOS JOVENS COM FIBROSE CÍSTICA EM TRATAMENTO COM ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR.

Daniela de Souza Paiva Borgli¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Angelica Zanielli Schreiber¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho¹, Carla Cristina Souza Gomes¹, Eliane Picoli Alves Bensi¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulalia Sakano¹, Gabriel Cezar Dos Santos¹, Gil Guerra Junior¹, Izabella Frias Loureiro¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Katia Scanagatta¹, Lorenna Cristina Monteiro¹, Marcos Tadeu Nolasco¹, Maria Angela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Maria Cristina Fernandes Alvim¹, Maria de Fatima Correa Servidoni¹, Mariana Zorron Mei Hsia Pu¹, Mauro Alexandre Pascoa¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Patricia Morgana Rentz Keil¹, Paloma Lopes Francisco Parazzi¹, Renata Guirau¹, Rebecca Gallardo Franco de Andrade¹, Silvana Dalge Severino¹, Tayná Castilho¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹ e Jose Dirceu Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A terapia tripla, altamente eficaz, com moduladores da proteína reguladora da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR), composta por elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), tem demonstrado impacto positivo na função pulmonar e na qualidade de vida de pessoas com fibrose cística. No entanto, a avaliação das alterações estruturais pulmonares associadas a essa terapia ainda é limitada.

Objetivo – Analisar as modificações na tomografia computadorizada de alta resolução (TCAR) antes e depois do tratamento com ETI, utilizando o escore de Bhalla modificado (EBM). **Métodos** – Realizou-se um estudo observacional, analítico e prospectivo, com avaliação sequencial das TCARs de 20 pacientes com fibrose cística, com idade entre 6 e 26 anos, submetidos à terapia com ETI. Foram analisadas imagens obtidas antes do início do tratamento e até 12 meses depois de seu início. A avaliação visual das TCARs foi realizada independentemente por dois pneumologistas pediátricos, que empregaram o escore semiquantitativo de Bhalla modificado (EBM). O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade e foram obtidos o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e os Termos de Assentimento de todos os participantes. A análise dos dados foi conduzida utilizando-se os softwares SPSS 29 e STATA 12.0. Para a comparação entre os dois grupos pareados, utilizou-se o teste de Wilcoxon, adotando-se um nível de significância de 5% ($p < 0,05$). **Resultados** – De 2021 a 2023, 20 pacientes receberam ETI. A média de idade, no início da terapia, foi de 15,6 anos (desvio padrão: 6,7 anos), sendo do sexo masculino 55% dos pacientes. A reprodutibilidade interobservador do EBM foi satisfatória (coeficiente de correlação intraclassa = 0,83; intervalo de confiança de 95%: 0,63 – 0,91). Após um ano de tratamento, observou-se uma melhora significativa no EBM total ($z = -3,73$, $p < 0,001$). Houve também melhora significativa nos escores de impactação mucoide, espessamento peribrônquico e nódulos centrolobulares (todos com $p < 0,001$). No entanto, como esperado, não houve melhora significativa na extensão ($p = 0,26$) e na gravidade das bronquiectasias ($p = 0,49$). **Discussão** – O estudo demonstrou uma melhora significativa no EBM total após um ano de tratamento com ETI, sobretudo nos parâmetros de espessamento peribrônquico, impactação mucoide e presença de nódulos centrolobulares. No entanto, não houve melhora na extensão e na gravidade das bronquiectasias, nem no aprisionamento aéreo. Esses achados sugerem que a resposta morfológica ao ETI pode ser avaliada por meio do EBM e que as alterações estruturais pulmonares acompanham a melhora clínica observada nos pacientes. **Conclusão** – O tratamento com ETI resultou em melhora significativa nas anormalidades morfológicas pulmonares após um ano, conforme foi avaliado pelo escore de Bhalla modificado. Esses achados reforçam a importância do monitoramento estrutural para melhor compreensão dos efeitos terapêuticos dos moduladores da CFTR.

Palavras-chave: Cystic Fibrosis Conductance Regulator. Elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor. Escore tomográfico de Bhalla. Resposta terapêutica. Tomografia de alta resolução de tórax.

SEGUIMENTO DE INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DA TRIPLA TERAPIA (ETI) EM UM CENTRO DE TRATAMENTO NO NORDESTE BRASILEIRO

Fellipe Ribeiro Silva^{1,2}, Marcos Paulo Rodrigues de Oliveira^{1,2}, Vitor Hugo Valença Bomfim^{1,2},
Fernanda Matos Fontenelle¹, Juliana Cana Brazil Costa¹, Regina Terse-Ramos¹
e Edna Lúcia Souza¹.

¹Universidade Federal da Bahia (UFBA). ²Faculdade de Medicina da Bahia (FAMEB).

Introdução – Em 2024, a tripla terapia com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) foi incorporada no Sistema Único de Saúde, para indivíduos com fibrose cística (FC). Diversos estudos vêm demonstrando melhoras significativas nos sintomas respiratórios e índices de massa corpórea (IMC) e também na função pulmonar e na redução nos níveis de cloreto no suor dos indivíduos. Entretanto, há escassez de dados sobre a resposta ao tratamento com ETI em populações heterogêneas como a brasileira. **Objetivos** – Avaliar os desfechos clínicos em indivíduos, após uso do ETI, no seguimento de um ano, em um centro de tratamento para FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional, longitudinal, prospectivo. No momento atual da pesquisa, o acompanhamento do uso do ETI se subdivide em dois diferentes seguimentos: ponto 0 (início de uso da medicação); seguimento 1 (após 3 meses de uso de uso do ETI). Os desfechos incluíram função pulmonar (CVF, VEF1 e índice de Tiffeneau), índice de massa corpórea (IMC) e ocorrência de efeitos adversos (cefaleia, aumento de tosse, desconforto torácico, diarreia, dispneia, *rash*, gripe, catarata, sintomas neurológicos, depressão, ansiedade, dor abdominal, náuseas, vômito e obstrução intestinal distal). **Resultados** – Foram incluídos 15 indivíduos, sendo 58% do sexo masculino com média (DP) de idade de 14,4 (5,8) anos. 5 não foram incluídos na análise de função pulmonar por não apresentarem os dados necessários no ponto 0. Houve um aumento médio nos valores relacionados à função pulmonar. Dentre eles: CVF com média no T0 de 94 (71 – 115) > no T1 104,6 (83 – 118), resultando em aumento de +11%; VEF1 83,4 (53 a 111) > 97,5 (85 a 116), +17%; Tiffeneau (85,7 (66 a 98) > 91,9 (75 a 101), +7%). O IMC apresentou 6,6% de acréscimo médio, o qual, no ponto 0, variou de 14,8 (mínimo) a 22,2 (máximo) e, no seguimento, 1 de 16,2 (min.) a 22,6 (máx). Onze (73%) indivíduos relataram efeitos adversos: cefaleia (46,6%); aumento de tosse (13,3%); desconforto torácico (13,3%); diarreia (6,7%); *rash* (20%), gripe (6,7%); sintomas neurológicos (13,3%); ansiedade (6,7%); dor abdominal (13,3%), náuseas (20%); e vômito (6,7%). Nenhum participante apresentou dispneia, catarata, depressão ou obstrução intestinal distal. Apenas uma criança necessitou descontinuar a medicação, por curto período de tempo, devido a *rash* intenso, não havendo recorrência, após a reintrodução do ETI. **Conclusão** – Até o presente momento, os resultados indicam melhoria tanto nos desfechos clínicos dos pacientes, quanto na função pulmonar. Cerca de 70% dos indivíduos apresentaram algum efeito adverso, mas nenhum de maior gravidade.

Palavras-chave: Fibrose cística. Elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor. Terapia tripla. População heterogênea. Nordeste brasileiro.

AVALIAÇÃO DE INDIVÍDUOS COM FIBROSE CÍSTICA E AO MENOS UMA MUTAÇÃO F508DEL APÓS DOIS ANOS EM USO DE TERAPIA COM ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR

Samia Alves de Queiroz¹, Ana Luísa Pimentel Maia¹, Rafaela Pereira Amatuzzi¹, Regina Maria Carvalho Pinto¹, Alberto Cukier¹, Samia Zahi Rached¹ e Rodrigo Abensur Athanzio¹.

¹Instituto do Coração, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina Universidade de São Paulo (INCOR, HCFMUSP).

Introdução – A fibrose cística (FC), doença hereditária, associada à baixa expectativa de vida, mudou seu rumo após o surgimento de terapias-alvo, como a associação de elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), que demonstrou propiciar benefícios significativos em pacientes com mutação elegível. **Objetivos** – Avaliar a efetividade do uso de ETI em indivíduos com FC e ao menos uma mutação F508del num centro de referência de adulto de FC. **Métodos** – Trata-se de um estudo retrospectivo, realizado através de análise de prontuários. Foram avaliados os seguintes desfechos de eficácia: função pulmonar (VEF1), nutrição (IMC), exacerbações (eventos por ano) e níveis de cloreto no suor. Foram coletados dados considerando-se os períodos de 12 meses antes e 24 meses depois do início da medicação. As consultas e exames foram avaliados no período de 2019 a 2024. O estudo tem aprovação do comitê de ética da Instituição, sob número 0831/08. **Resultados** – Foram incluídos 22 pacientes, sendo 9 (41%) do sexo feminino, com idade média de $27,7 \pm 10,6$ anos. Dentre as mutações, 11 (50%) pacientes eram homozigotos para F508del, e a mais comumente identificada, dentre as demais, foi a G542X, presente em 4 (18%) pacientes. Após 2 anos de início de ETI, foi observado um aumento do VEF1% de $50,7\% \pm 24,8$ para $65,7\% \pm 27,6$, e uma melhora nutricional caracterizada por um aumento do IMC de $19,9 \pm 3,0$ para $22 \pm 3,0$. Foi observada uma redução considerável na taxa de exacerbação pulmonar 12 meses antes e 24 meses depois ETI ($2,7 \pm 2,5$ versus $0,6 \pm 1,0$). **Conclusão** – O uso de ETI, em indivíduos adultos com FC, mostrou-se efetivo. Os Resultados encontrados são semelhantes aos dos estudos pivotais da terapia com ETI, que demonstraram aumento sustentado em torno de 15% de VEF1. Além disso, foram observados benefícios nos desfechos de eficácia, como nutrição e taxa de exacerbações. Esses dados contribuem para avaliação da incorporação recente desse medicamento ao SUS, sendo imprescindível a manutenção de seu fornecimento.

Palavras-chave: Elexacaftor. Fibrose cística. Ivacaftor. Moduladores CFTR. Tezacaftor.

PNEUMOTÓRAX RECORRENTE COM FISTULA BRONCOPLEURAL E EMPIEMA EM ADOLESCENTE COM FIBROSE CÍSTICA

Neiva Damaceno¹, Daniela da Silva Lopes¹ e Tatiane Laks¹.

¹ Irmandade Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (ISCSP).

Introdução – O pneumotórax representa uma das complicações mais temidas da doença respiratória na fibrose cística (FC) para os pacientes. Sua incidência anual é estimada em 0,64%, de acordo com dados de registro dos EUA, com risco ao longo da vida de 3,4%. Fatores de risco anatômicos identificáveis para pneumotórax são ocorrências de cistos e bolhas nos pulmões de pacientes com FC. **Descrição do caso** – Adolescente, 15 anos, sexo masculino, portador de FC e das variantes Phe508del e G>A intrônica, foi infectado cronicamente por *Pseudomonas aeruginosa*, com comprometimento moderado da função pulmonar (VEF1 de 60%) e cistos ou bolhas na TC de tórax. Apresentou dor torácica súbita, queda da saturação para 89%, taquicardia e taquipneia após exercícios físicos intensos. Procurou o serviço de emergência, sendo diagnosticado pneumotórax volumoso à esquerda. Foram indicadas drenagem torácica e antibioticoterapia EV. O dreno foi retirado no 4o dia, com reexpansão pulmonar e alta hospitalar após 12 dias. Depois de 5 dias da alta, o paciente retornou com as mesmas queixas, sendo diagnosticada recorrência do pneumotórax ipsilateral. Reinstalada a drenagem torácica e retomada a antibioticoterapia, evoluiu com fístula de alto débito, colapso pulmonar refratário a drenagem, com aspiração contínua por 3 semanas. Na 4ª semana, observou-se empiema associado ao borbulhamento. Foi submetido a videotoracoscopia (VATs) com debridamento. No 5o PO, foi retirado dreno após reexpansão pulmonar e ausência de débito. Teve alta após 52 dias de internação, 11o PO e início da terapia com modulador ETI. Em seguimento ambulatorial, evoluiu com ganho ponderal de 16 kg e estava assintomático após 10 meses. **Discussão** – A recorrência do pneumotórax é comum na FC, com um estudo estimando taxas de recorrência tão altas quanto 63%, quando tratado apenas com drenagem intercostal. Dada a morbidade associada à recorrência dos episódios, deve-se considerar fortemente a pleurodese médica, após reexpansão pulmonar. Pleurodese com agentes esclerosantes era vista como uma contra-indicação à cirurgia de transplante pulmonar. Existem, agora, evidências de que esse fato não deve influenciar as decisões e o transplante. A cirurgia toracoscópica videoassistida (VATs) é uma estratégia no manejo do vazamento de ar persistente. A infecção pleural em paciente nessa condição pode decorrer da infecção crônica por PA invadindo o espaço pleural. **Conclusão** – O pneumotórax é um problema comum na população adulta com FC e apresenta complexidades de diagnóstico e manejo. Os pacientes são mais bem tratados por equipes multidisciplinares de FC, apoiadas por colegas especialistas em radiologia torácica e cirurgia. O início do ETI assegurou melhora clínica, reexpansão pulmonar, retorno a atividades físicas e melhora acentuada na TC.

Palavras-chave: Pneumotórax. Modulador de CFTR. Fístula broncopleurálica.

CONSTRUÇÃO DE UM PROTOCOLO DE NAVEGAÇÃO DE ENFERMAGEM (PNE) PARA PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA EM TRATAMENTO COM ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR: RELATO DE EXPERIÊNCIA.

Kely Poliana da Silva Guarda¹, Luciana de Freitas Velloso Monte¹, Fabiana Adaice da Silva¹, Irisley Nunes Lima¹, Jaqueline Rosa Naves da Cruz¹, Jaqueline Gomes dos Santos¹, Paula Cristina Galati¹, Glaciele Nascimento Xavier¹, Davi Oliveira Araujo Carvalho¹ e Brunna Ferreira Carvalho¹.

¹Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB).

Introdução – O tratamento com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), na fibrose cística (FC), tem demonstrado benefícios, mas há desafios quanto a sua utilização, devido a barreiras administrativas, clínicas e sociais. A navegação atua na coordenação dos cuidados, facilitando acesso, continuidade e adesão ao tratamento. **Objetivo** – Descrever a trajetória para a construção de um protocolo de navegação de enfermagem (PNE) específico para pacientes com FC em tratamento com ETI. **Métodos** – Trata-se de um estudo descritivo, tipo narrativa de experiência, realizado em 2024, que relata a construção de um PNE baseado em diretrizes oncológicas internacionais e adaptado à realidade da FC. **Resultados** – Inicialmente, definiu-se a população-alvo: pacientes elegíveis para o uso de ETI. Em seguida, foi realizada a análise de modelos internacionais oncológicos de navegação, escalas e questionários, adaptando-os à aplicabilidade na FC. Foram escolhidos os questionários de qualidade de vida (CFQ-R), de conhecimento sobre FC (CFKS), ansiedade e depressão (GAD-7, PHQ-9), adesão ao medicamento (BMQ adaptado), necessidade de navegação (EANN) e termômetro distress adaptado. Outros instrumentos foram elaborados para as consultas de navegação, teleconsultas e telemonitoramento. A partir de então, o delineamento do PNE foi definido, com a periodicidade das visitas, matriz de responsabilidades entre os membros da equipe FC e todo o modelo necessário para oferecer o suporte à jornada do paciente, como prontidão, documentação, acesso e acompanhamento de resposta e efeitos adversos. O passo seguinte foi a escolha dos indicadores de acompanhamento: 1) Relacionados à estrutura e processo: número de pacientes incluídos no PNE, barreiras identificadas, taxa de barreiras por dimensão (emocional, física, social, prática, espiritual), barreiras modificáveis e prontidão do paciente. 2) Clínicos: adesão $\geq 80\%$ ao plano terapêutico, interrupção e descontinuação do tratamento; 3) Experiência do paciente (satisfação com a navegação). Durante o delineamento do PNE, foram identificadas as barreiras institucionais, como equipe reduzida, dupla função na assistência e navegação, dificuldade no acesso à emergência e a determinados exames e riscos de interrupção temporária do fornecimento de ETI pelo SUS. Houve também a identificação de facilitadores institucionais, por exemplo: alto grau de comprometimento e bom relacionamento da equipe, bom funcionamento institucional, alianças estratégicas com serviços externos, modelo assistencial interdisciplinar, protocolo clínico validado, registro de dados de qualidade em prontuário eletrônico. Por fim, há a fase de refinamento do PNE, que se iniciará como protocolo institucional através de estudo-piloto. **Conclusão** – O PNE demonstrou potencial para superar barreiras ao tratamento, oferecendo acompanhamento contínuo e coordenado para as pessoas com FC. O aprimoramento contínuo do modelo e a ampliação de sua aplicação podem contribuir para um cuidado mais eficiente, equitativo e humanizado.

Palavras-chave: Navegação de enfermagem. Fibrose cística. Moduladores da CFTR. Delineamento de protocolo.

AVALIAÇÃO DA NECESSIDADE DE NAVEGAÇÃO EM ENFERMAGEM: ESTUDO-PILOTO EM AMBULATÓRIO ADULTO.

Renata de Mello Magdalena Breitsameter¹, Bruna Ziegler¹, Maria Luísa Pereira Oliveira¹, Demétrio Maciel Rebelo¹, Michelle Nunes Silveira¹, Carla Tatiana Martins Oliveira¹ e Paulo de Tarso Roth Dalcin^{2,1}.

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). ²Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Introdução – O conceito de navegação de pacientes (NP) foi originalmente desenvolvido pelo médico americano Harold Freeman, em parceria com a American Cancer Society (ACS) em 1990, no Hospital Harlem, em Nova York. A NP é um processo em que o profissional guia os pacientes pelo sistema e os serviços de saúde. Tal processo já está estabelecido na área oncológica e se encontra em crescimento em programas que atendem pacientes com diagnóstico ou suspeita de alguma doença crônica. Com a evolução dos programas, a NP e o desenvolvimento dos processos, em muitos países, o enfermeiro assumiu o papel de profissional responsável pela navegação. Tendo em vista a expertise necessária, bem como a apropriação dos conceitos e das práticas que constituem a navegação de pacientes, foi desenvolvido, no sul do Brasil, um Programa de Navegação para pacientes oncológicos. Nesse programa, surge a escala de avaliação de necessidade de navegação (EANN), um instrumento norteado por categorias e critérios biopsicossociais e culturais identificados como apontadores de maior ou menor necessidade de navegação dos pacientes. Sua pontuação varia de 6 a 17 pontos, e é capaz de categorizar os pacientes em níveis de navegação. Ao realizar uma revisão nas bases de dados, percebemos que não existem estudos que abordem a temática NP e fibrose cística (FC). Entendemos como relevante o uso de instrumentos para o desenvolvimento de um programa pautado pela busca das melhores evidências para o cuidado. Devido às peculiaridades do paciente adulto com FC, percebeu-se a necessidade do estudo para verificação da aplicabilidade da EANN, confrontando os Resultados com dados obtidos no prontuário do paciente. **Objetivo** – Verificar a aplicabilidade da EANN e discutir os principais Resultados obtidos na avaliação de pacientes de um programa de fibrose cística adulto. **Métodos** – Trata-se de um estudo transversal. Os dados foram obtidos prospectivamente, com a aplicação da EANN em uma amostra de conveniência de pacientes acompanhados em um Centro de Fibrose Cística Adulto, no sul do Brasil. Foram incluídos pacientes maiores de 16 anos, com diagnóstico de FC. **Resultados** – Foram avaliados 17 pacientes, atendidos no período de 13/12/2024 a 10/01/2025. Foram incluídos 15 pacientes, e houve 02 exclusões devido a teste genético negativo para FC. A idade média dos pacientes foi 27,4 anos, sendo 67% do sexo masculino. A pontuação média, na escala, foi de 7,4, categorizada como sem necessidade de navegação. Na avaliação das categorias da escala, 87% dos pacientes se consideram organizados no tratamento. Porém, ao analisar o prontuário eletrônico, observamos faltas a consultas agendadas (53%) e a não realização de exames para consultas com a equipe de pneumologia (33%). **Conclusão** – A escala EANN não é adequada para uso nos pacientes da FC. Percebe-se a importância da criação de instrumentos específicos para guiar as equipes frente a uma nova realidade que se apresenta.

Palavras-chave: Fibrose cística. Gestão de enfermagem. Navegação de pacientes.

ATUAÇÃO DAS ENFERMEIRAS NO GERENCIAMENTO DO CUIDADO AOS RECÉM-NASCIDOS COM SUSPEITA DE FIBROSE CÍSTICA EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA DE TRIAGEM NEONATAL

Sandra Cristina Veiga de Oliveira Santos¹, Shirley Nunes dos Santos¹, Sandra Cristina Bibries¹, Marcelle Cristine Nabas¹, Carmen Sílvia Gabetta¹, Keila Hayashi Nakamura¹, Márcia Cristina Fornazim¹, Agna Adalvina de Lima Silveira¹, Liliâne Cristina Lenço Custódio da Silva¹e Vitória Régia Pereira Pinheiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – O gerenciamento do cuidado em enfermagem implica ter o paciente como foco das ações profissionais e utilizar os processos administrativos como tecnologias tanto por meio de ações diretas com os usuários quanto por intermédio de delegação e articulação com outros profissionais da equipe de saúde. Nos recém-nascidos (RN), o diagnóstico de fibrose cística (FC) é realizado pela triagem neonatal ou suspeita clínica, sendo confirmado pelo teste do suor (TS). O diagnóstico precoce é fundamental para adequar o tratamento e oferecer melhor qualidade de vida às pessoas com FC. **Objetivo** – Compartilhar a atuação de duas enfermeiras do Serviço de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) no gerenciamento do cuidado ao RN, da suspeita à confirmação diagnóstica de FC. **Método** – Trata-se de um relato de experiência. Os RN com Resultados alterados de tripsina imunorreativa (IRT), no teste do pezinho, são encaminhados ao SRTN para coleta de uma nova amostra entre o 16º e 30º dia de vida, conforme protocolo estabelecido. Os familiares são acolhidos pelas enfermeiras, e respondem uma ficha de risco, instrumento de avaliação de possíveis sinais e sintomas da doença, antecedente familiar e do RN, ganho ponderal, aspectos das fezes, comprometimento pulmonar e gastrointestinal. Os familiares são orientados quanto à necessidade de realizar uma nova coleta para a confirmação da suspeita. O atendimento é realizado de forma presencial ou por telenfermagem mediada pela tecnologia da comunicação e informação (telefonia, correio eletrônico e-mail, mensagens instantâneas pelo WhatsApp), envolvendo os pais, equipes de saúde de hospitais, unidades básicas de saúde e centros especializados de referência de fibrose cística (CERFC). Os RN com 1 IRT alterado e presença de sinal clínico da doença, bem como aqueles com 2 IRTs alterados foram encaminhados para consulta com as equipes dos CERFC e ao TS. **Resultados** – Durante o período de 2019 a 2024, duas enfermeiras gerenciaram o cuidado de 926 RN suspeitos de FC, com os pais e as equipes de saúde de hospitais, Unidades Básicas de Saúde e CERFC, tanto presencialmente quanto por telenfermagem para agendamento e confirmação de comparecimento do RN em consultas e exames e discussão clínica com a equipe responsável. Foram confirmadas 121 crianças para consulta e TS, e, depois do exame, 30 foram diagnosticadas com FC. O gerenciamento incluiu preenchimento da ficha de risco, discussão clínica com a equipe responsável do RN, agendamento, confirmação do comparecimento à consulta, exames e atualização contínua do banco de dados do SRTN referentes à FC. **Conclusão** – O gerenciamento do cuidado em enfermagem para esse RN está alinhado ao preconizado pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, que visa ao diagnóstico e ao tratamento precoce, além de diminuir a morbimortalidade infantil e melhorar a qualidade de vida.

Palavras-chave: Diagnóstico precoce. Enfermeira. Fibrose cística. Gestão da assistência de enfermagem. Triagem neonatal.

ANSIEDADE E O USO DE ELEXACAFITOR, TEZACAFITOR E IVACAFITOR: REFLEXÕES SOBRE A MUDANÇA PARADIGMÁTICA NA VIDA DE PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA APÓS INÍCIO DA TERAPIA TRIPLA.

Fernanda Cristina Pamplona¹, Mariane Canan¹, Caroline Souza Sokoloski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Ana Carolina Correa¹, Barbara Franco Mittag¹, Letícia Pereira do Amaral Cidade Silva¹ e Willian Barbosa da Silva¹.

¹Complexo do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR)

Introdução – O avanço no tratamento de pessoas com fibrose cística (PcFC), sobretudo a partir da introdução de elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), revolucionou o quadro clínico e a sobrevida das PcFC elegíveis para a medicação. Na saúde mental, recomenda-se o monitoramento de possíveis efeitos colaterais. Estudos mais proeminentes na área apontam para a baixa correlação entre episódios de ansiedade e o início de ETI, sendo eles mais prevalentes no público com quadro ansiogênico prévio. Contudo, na análise qualitativa, que se dá por meio do acompanhamento sistemático e ambulatorial, nota-se que, para além da observação do efeito colateral do medicamento, a rápida melhora no quadro clínico produz uma alteração paradigmática no contexto psicossocial das PcFC, levando a relatos de ansiedade frente às mudanças vividas com a introdução do ETI. **Descrição dos casos** – Foram avaliadas três PcFC em uso de ETI atendidas em um centro de referência para adultos, com idades entre 20 e 27 anos. Dois pacientes eram do sexo feminino e um do sexo masculino, todos de identificação cisgênera. Essas PcFC foram sistematicamente acompanhadas por equipe interdisciplinar no contexto pré e pós-ETI. Todas relataram melhora significativa com o uso do medicamento, com aumento de peso, redução do número de internações, melhora na autoestima e ganho de função pulmonar. No que se refere à toada psíquica, houve relato de premência de um estado ansioso inicial frente às mudanças qualitativas no contexto de vida. Após a inserção das PcFC em psicoterapia, bem como o acompanhamento pela equipe do centro de referência, houve relato de melhora nos sintomas ansiogênicos. **Discussão** – O *rapport* estabelecido, ao longo dos atendimentos, com a profissional de psicologia possibilitou o aprofundamento das reflexões acerca da vivência da inclusão do modulador. Houve necessidade de um processo de “reaprendizado” socioemocional para lidar com dilemas e questões cotidianas inerentes à vida social, que outrora estavam em recuo, *vis-à-vis* a necessidade de extenso tratamento e múltiplos episódios de exacerbação clínica. As PcFC avaliadas consideraram que a diminuição do impacto diário da doença trouxe à tona assuntos relativos a questões de ordem profissional, de relacionamento, desejo de maternidade, (re)construção da identidade, que precipitaram episódios de ansiedade. Não menos importante, o tempo entre o início do uso do modulador e a adaptação às mudanças experienciadas se mostrou fundamental, uma vez que pode haver um descompasso entre o tempo psíquico e as alterações clínicas proporcionadas pelo medicamento. **Conclusão** – Conclui-se que há uma condição psicológica *sui generis* vivida por essas PcFC, que necessitam de apoio e acompanhamento singular para que possam ressignificar uma nova relação com a fibrose cística, seus impactos, manutenção do tratamento, e o novo lugar que a doença passa a ocupar em sua vida.

Palavras-chave: Ansiedade. Fibrose cística. Saúde mental.

PSICOEDUCAÇÃO COMO ESTRATÉGIA DE PROMOÇÃO DA ADESÃO AO TRATAMENTO NO CENTRO PEDIÁTRICO

Eduardo Piacentini Filho¹, Ana Carolina da Silva Almeida¹, Fernanda de Souza Nascimento¹, José Eduardo Pereira Ferreira¹, Júlia de Oliveira Rodrigues¹, Lucas Schemes Cutolo¹, Martha Winck¹, Monique Ferreira Garcia¹, Munique de Amorin¹, Renata Volpini Mello¹, Ricardo Alberto Silveira¹ e Simone Scheibe¹.

¹Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG).

Introdução – Promover a adesão ao tratamento da fibrose cística (FC) se configura como um eterno desafio por parte da equipe interdisciplinar de saúde. Por ser um processo dinâmico e multifatorial, que oscila ao longo das etapas do desenvolvimento, demanda monitoramento e ações de educação contínua. Nesse sentido, a adesão deve ser compreendida de forma ampliada, em que aspectos como a construção de significados positivos para o tratamento e o fortalecimento da autonomia do sujeito para o autocuidado sejam abordados. Esse processo implica o cuidado centrado na pessoa, e, no contexto pediátrico, esse cuidado envolve diretamente os pais ou cuidadores. A psicoeducação, no contexto da FC, é uma prática que visa a facilitar a apropriação psicológica e cognitiva de aspectos relacionados ao manejo diário do tratamento, promovendo sentimentos de autoeficácia e comportamentos mais adaptativos. **Método** – Trata-se de um relato de experiência, com abordagem descritiva e qualitativa. Foram elaborados folhetos psicoeducativos, inspirados no modelo do programa CF R.I.S.E., direcionados aos pais ou cuidadores e aos pacientes pediátricos. Os folhetos estão divididos nas faixas etárias: 0 a 6 anos, 6 a 9 anos, 10 a 12 anos e 13 a 15 anos, abrangendo a população atendida nesse centro pediátrico. Cada folheto descreve orientações em cada faixa etária e tem duas versões, para pais ou cuidadores e pacientes pediátricos, em relação aos seguintes tópicos: a) papel dos pais e dos filhos em cada etapa; b) educação em FC – descrição dos tópicos a serem ensinados e aprendidos em cada etapa; c) consultas ambulatoriais; d) internação hospitalar; e) condição de saúde; f) limpeza dos dispositivos do tratamento; g) organização dos medicamentos; h) hábitos: sono, nutrição, exercício e atividade física, realização do tratamento, uso de telas, rede de apoio; i) saúde mental: sentimentos, mapeamento e incentivo de propósito de vida; j) finalização com uma mensagem em destaque, enfatizando aspectos resilientes e a vida para além da doença e do tratamento. **Resultados** – Na prática clínica, esses panfletos psicoeducativos e o gráfico ilustrando a transição dos papéis dos pais e filhos com FC, ao longo das faixas etárias, vêm permitindo modular expectativas entre eles, considerando a maturidade psicológica do paciente pediátrico no decorrer de seu desenvolvimento. Além disso, as orientações buscam incentivar um processo de aprendizagem significativa, superando as cobranças administrativas em relação ao tratamento, que tanto desgastam as relações familiares. **Conclusão** – A realização dessas ações tem possibilitado que pais ou cuidadores e o paciente pediátrico se tornem colaboradores mais ativos no tratamento, sendo uma ferramenta útil para a aquisição de conhecimento, para o aprimoramento da compreensão da FC e seu gerenciamento diário, bem como para criação de estratégias positivas de enfrentamento, trazendo benefícios para o bem-estar do paciente e de sua família.

Palavras-chave: Adesão ao tratamento. Psicoeducação. Paciente pediátrico.

RELAÇÃO ENTRE ASPECTOS PSICOLÓGICOS E ADESÃO AO TRATAMENTO EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Giovanna Antunes Botazzo Delbem^{1,2} e Andrea de Cassia Vernier Antunes Cetlin^{1,2}.

Instituições ¹Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP, USP). ²Universidade de São Paulo (USP).

Introdução – A fibrose cística, doença de caráter progressivo e de acometimento de diversos órgãos, impõe muitas limitações e dificuldades, como a adesão ao exaustivo tratamento. Esse fato pode afetar psicologicamente os indivíduos acometidos pela doença e interferir nas noções de finitude, morte, perspectivas futuras e preocupação com a progressão. **Objetivo** – Este estudo teve por objetivo avaliar a interferência de alguns aspectos psicológicos na adesão ao tratamento de indivíduos maiores de 18 anos com diagnóstico de fibrose cística, acompanhados em um ambulatório especializado de um hospital universitário, em uma cidade do interior de São Paulo. **Método** – Será apresentado um recorte de uma pesquisa maior, que foi aprovada no comitê de ética local, seguindo as normas de boas práticas (Número do Parecer: 5.712.453). Todos os dados foram coletados por uma única pesquisadora. Foram coletados os dados de 35 indivíduos, para os quais foi aplicado um questionário sobre adesão ao tratamento que incluía temas sobre dificuldade com o tempo despendido para o tratamento, esquecimento, cansaço, vontade e prioridade de fazer o tratamento e uma lista dos medicamentos potencialmente necessários para o tratamento, além de uma entrevista semiestruturada. As entrevistas foram transcritas e categorizadas de acordo com a análise de conteúdo de Bardin. Na análise estatística para estimar a razão de prevalência bruta e ajustada, foi utilizado o modelo de regressão de Poisson, com variância robusta, simples e múltipla. Foram consideradas como variáveis de confundimento para a análise ajustada: idade, sexo, VEF1%, CVF%, número de exacerbações, alguma mutação classe I, alguma mutação classe II, alguma mutação classe IV, alguma mutação classe V, HDS ansiedade, HDS depressão, renda própria, relacionamento estável e idade do diagnóstico. E o valor de $p < 0,05$ foi considerado significativo. **Resultados** – As categorias que apresentaram valores significativos quando relacionadas com a adesão ao tratamento foram “preocupação com a progressão da doença” e “finitude e morte”. A primeira apresentou valor p significativo apenas no modelo ajustado, quando foram comparadas a resposta ausente versus pouca preocupação ($p=0,04$), e ausente versus mediana preocupação ($p=0,047$), concluindo-se que os indivíduos que não apresentaram essa categoria, em sua entrevista, possuem uma prevalência de adesão 49% menor que os que apresentam pouca preocupação e uma prevalência de adesão 51% menor que os indivíduos com mediana preocupação. A categoria “finitude e morte” apresentou valor p significativo nos modelos bruto e ajustado ($p=0,04$ e $p=0,03$), quando comparada à resposta “pensa pouco sobre o assunto” versus “pensa muito sobre o assunto”, demonstrando que voluntários com resposta um (pouco) possuem uma prevalência de adesão 57% menor em relação aos com resposta três (muito). **Conclusão** – Dessa forma, entende-se que indivíduos que se preocupam mais com o avanço da doença pensam mais sobre sua própria vida e finitude, encaram as perdas de funcionalidade, entram em contato com o caráter progressivo da doença e acabam aderindo mais ao tratamento, independentemente das variáveis de confundimento, incluindo “gravidade da doença”. Assim, a equipe assistente deve estimular e dar espaço para os pacientes expressarem suas preocupações e trabalharem o enfrentamento da perda funcional, da própria vida e da finitude, a fim de que eles adquiram ferramentas emocionais para uma melhor adesão ao tratamento.

Palavras-chave: Adesão ao tratamento. Finitude. Aspectos psicológicos. Progressão. Fibrose cística.

EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM FIBROSE CÍSTICA COM O USO DE TERAPIA TRIPLA: UMA SÉRIE DE CASOS.

Sonia Mayimi Chiba¹, Marcela Duarte de Sillos¹, Raí André Watanabe da Silva¹, Juliana Ferreira Mauri¹, Fernando Sergio Studart Leitão Filho¹, Filipe Nishiyama¹, Rafaela Leite Bicalho¹, Ana Carolina Gomes Fernandes Nardi¹, Pollyanna Mayara da Silva¹, Julia Távora Pinho Duque Estrada¹ e Hellen Stephane Pita Dantas¹.

¹ Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética monogênica e grave, que leva a um acometimento multissistêmico progressivo. A combinação dos moduladores CFTR elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) tem sido uma terapia transformadora para aqueles com, pelo menos, uma mutação F508del. **Objetivo** – Relatar uma série de 12 casos de pacientes com FC em uso de ETI por, pelo menos, 6 meses. **Métodos** – Trata-se de estudo retrospectivo. As variáveis avaliadas foram: dados demográficos, função pancreática, comorbidades, peso, índice de massa corporal (IMC), volume expiratório forçado no primeiro minuto (VEF1), capacidade vital forçada (CVF) pré e pós-ETI, sintomas pulmonares, uso de antibióticos, internações pós-ETI e principais efeitos colaterais. **Resultados** – Onze pacientes eram do sexo feminino. A média (dp) de idade foi $21,60 \pm 6,93$. A média (dp) de tempo de seguimento foi $13,08 \pm 8,11$ meses. Dos 12 pacientes, nove apresentavam insuficiência pancreática, um era dependente de O₂ e utilizava gastrostomia, um apresentava diabetes relacionada à FC e um terceiro apresentava aspergilose broncopulmonar alérgica (ABPA). O período de uso de ETI foi de 6 a 31 meses. A média (dp) de peso pré-ETI foi de $45,62 \pm 10,16$ kg e pós-ETI foi de $51,49 \pm 8,49$ kg. A média de IMC pré-ETI foi de $18,46 \pm 2,76$ kg/m² e pós-ETI foi de $20,47 \pm 2,40$ kg/m². A média (dp) de VEF1 pré-ETI foi de $1,62 \pm 0,52$ L e a média (dp) de VEF1 pós-ETI foi de $2,0 \pm 0,70$ L. A média (dp) de CVF pré-ETI foi de $1,62 \pm 0,52$ L. e CVF pós-ETI foram respectivamente $2,67 \pm 0,70$ L. Todos os pacientes apresentaram melhora clínica, com diminuição da tosse, secreção e aumento do apetite. Houve diminuição das agudizações pulmonares e do uso de antibióticos. Em relação aos efeitos colaterais, três apresentaram lesões cutâneas, sendo que um deles necessitou suspender a terapia por sete dias. Dois pacientes apresentaram agudização pulmonar, sendo que um paciente necessitou de internação hospitalar após início de ETI. Ambos os casos ocorreram durante falha do fornecimento da medicação pela farmácia de alto custo. Nenhum apresentou alterações laboratoriais. Uma paciente engravidou após 14 meses de ETI. A única paciente com ABPA não apresentou mais recorrência. **Conclusão** – A introdução de medicamentos moduladores do CFTR alterou profundamente a vida de muitas pessoas com FC. Os dados deste estudo demonstram melhora significativa nos parâmetros da espirometria, no ganho ponderal e IMC, além de redução significativa das agudizações pulmonares e do uso de antibióticos.

Palavras-chave: Modulador do CFTR. Fibrose cística. Terapia tripla.

AVALIAÇÃO DA ADESÃO TERAPÊUTICA E SUAS BARREIRAS NO TRATAMENTO DE PACIENTES ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Isabelle Evelyn Viana Borges¹, Samia Zahi Rached¹, Regina Maria de Carvalho-Pinto¹, Alberto Cukier¹ e Rodrigo Abensur Athanazio¹.

¹*Instituto do Coração do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP (INCOR, HCFMUSP).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma condição clínica rara, crônica e complexa. Seu tratamento frequentemente requer o uso de diversas terapias, resultando em polifarmácia. A complexidade do tratamento, por sua vez, se torna uma barreira importante para a adesão. Assim, nosso **Objetivo** foi avaliar a adesão dos indivíduos portadores de FC de um centro especializado adulto ao tratamento e identificar as possíveis barreiras que a comprometem. **Método** – Em um estudo transversal, realizado com pacientes adultos com FC, foram coletados dados sociodemográficos e clínicos, além de aplicados questionários para avaliar a adesão e suas barreiras. Para analisar a adesão, foi utilizado um questionário adaptado por Dalcin *et al.* (2007), que avalia a frequência da realização dos tratamentos específicos para a FC. As barreiras à adesão foram analisadas com a versão em português do Brief Medication Questionnaire (BMQ). **Resultados** – Foram recrutados 89 pacientes com idade média de 30,95 anos ($\pm 11,64$); 56,2% eram do sexo masculino; 76,7% relataram ter alguma ocupação; e 93,1% possuíam, no mínimo, Ensino Médio completo. Cerca de 75,3% dos pacientes apresentavam, pelo menos, uma mutação para F508del, e o VEF1 médio foi de 59,5% ($\pm 27,8$). Entre os participantes, 52,4% relataram ser aderentes ao tratamento. No entanto, a fisioterapia respiratória e a atividade física foram os tratamentos com menor adesão: apenas 48,8% e 14,3%, respectivamente, relataram realizar esses tratamentos todos ou quase todos os dias. Por outro lado, o uso de enzimas pancreáticas apresentou a maior taxa de adesão, com 96,7% dos pacientes relatando uso diário ou quase diário. Ao avaliar as barreiras para adesão, 58,3% dos pacientes apresentaram rastreamento positivo para barreiras relacionadas às crenças e 50,0% para barreiras relacionadas à recordação. Entre os medicamentos que mais incomodavam os pacientes, destacam-se o cloreto de sódio a 7%, a alfadornase e os antimicrobianos inalatórios (52,4%, 47,6% e 45,2%, respectivamente). Os principais problemas relacionados aos medicamentos mencionados pelos pacientes foram “dificuldade em lembrar” (50,0%) e “gastar muito tempo com os medicamentos” (56,9%). **Conclusão** – Concluímos que a adesão dos pacientes aos tratamentos foi elevada. No entanto, observamos que medidas como atividade física ainda apresentam baixa adesão. Entre as principais barreiras para a não adesão, ficou evidente que as inalações são as terapias que mais incomodam os pacientes, e o tempo dedicado ao tratamento foi o fator mais citado.

Palavras-chave: Fibrose cística. Tratamento. Farmacoterapia. Adesão.

MICROBIOLOGIA NA DOENÇA DAS VIAS RESPIRATÓRIAS DOS PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA NA AMAZÔNIA BRASILEIRA

Renata Alencar¹, Edilene do Socorro Nascimento Falcão Sagres¹, Valeria Nunes do Amaral Barros¹,
Sonia Valente¹, Valeria Martins¹, Diogo dos Santos¹ e Cileide Gomes da Mota Tavares¹.

¹Complexo Hospitalar Universitário João de Barros Barretos (CHU-UFPa)

Introdução – Fibrose cística (FC) é uma desordem genética que causa alteração do clearance mucociliar nas vias aéreas e subsequente infecção respiratória. A sobrevivência de indivíduos com fibrose cística melhorou nos últimos 40 anos, porém a insuficiência respiratória secundária a infecções pulmonares recorrentes continua a ser a principal causa de mortalidade nessa população de pacientes. Patógenos como *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus*, resistentes à metilina (MRSA) e espécies do complexo *Burkholderia cepacia* estão associados a Resultados clínicos mais desfavoráveis, com declínio acelerado da função pulmonar e aumento da mortalidade. Outros microrganismos, como anaeróbios, vírus e fungos, são cada vez mais identificados, podendo contribuir para a progressão da doença. Pesquisadores, em um estudo, observaram que podem ocorrer interações na ecologia das vias aéreas da fibrose cística, alterando o mecanismo de persistência e a evolução clínica. **Objetivo** – Promover a compreensão da epidemiologia das infecções das vias aéreas da pessoa com FC, considerando o conhecimento e sua importância para o tratamento dessas infecções no monitoramento e na vigilância das doenças respiratórias. **Método** – Os dados foram coletados diretamente dos Resultados dos exames do *swab* de orofaringe e (ou), escarro durante a consulta de enfermagem, que ocorreu previamente à consulta médica. Esses dados foram armazenados em uma planilha do Excel, nos anos de 2015 a 2024, para a realização do controle e monitoramento dos patógenos bacterianos isolados nesses pacientes. **Resultado** – Foi observado que, dentre os microrganismos isolados nas culturas do trato respiratório dos pacientes de FC, houve a prevalência de *Pseudomonas aeruginosa* (71%), o que corrobora os achados de outras pesquisas da área da FC, seguida de *Staphylococcus aureus* resistente à metilina (7,9%) e *Acinetobacter baumannii* (4,7%). Esse último possui uma clínica desfavorável devido à resistência bacteriana e à dificuldade de tratamento. Outro achado importante foi a *Burkholderia cepacea* (5,9 %), que pode causar um rápido declínio na função pulmonar. **Conclusão** – Os atendimentos dos pacientes com fibrose cística, no âmbito ambulatorial, são realizados por uma equipe interdisciplinar que monitora a microbiota respiratória. Na rotina das consultas, os profissionais previamente identificam a necessidade de definir os dias de atendimento dos pacientes, com o intuito de prevenir a colonização cruzada, melhor condução da terapêutica, com possível internação hospitalar ou leito-dia. Tais ações efetivas possibilitam avaliação e tratamento adequado das microbiotas que atingem as vias aéreas dos pacientes com FC de forma preventiva e reforçam a importância do trabalho colaborativo da equipe multiprofissional.

Palavras-chave: Infecção bacteriana. Microbiotas. Patógenos. *Pseudomonas aeruginosas*.

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE ÓBITOS POR FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DA BAHIA ENTRE 2013 E 2023

Tuany Sousa Reis Franca¹, Luma Carvalho Figueiredo¹, Gabriela Cabral Dias² e Ana Thereza Calvacanti Rocha¹.

¹Universidade Federal da Bahia (UFBA). ²Centro Universitário UnidomPedro (UNIDOM).

Introdução: A FC pode ser considerada uma doença potencialmente fatal, com redução significativa da expectativa de vida. Ela afeta, principalmente, pulmões, pâncreas e sistema digestivo, com risco aumentado de desidratação, infecções pulmonares oportunistas e distúrbios metabólicos. Mutações distintas podem acometer genes da proteína CFTR, levando à inatividade total ou parcial dessas proteínas e causando manifestações variáveis. Embora a FC afete mais a raça branca e haja alto grau de miscigenação da população da Bahia, atrasos no diagnóstico por baixa suspeição clínica podem afetar a longevidade dos pacientes. **Objetivos** – Indicar o perfil de óbitos por fibrose cística no estado da Bahia durante o período de 2013 e 2023. **Métodos** – Trata-se de um estudo ecológico, com dados oriundos do Sistema de Informação sobre Mortalidade através da plataforma DataSUS. Os números encontrados concernem a dados epidemiológicos sobre a mortalidade por FC entre o período de 2013 a 2023. As variáveis analisadas foram sexo, faixa etária (0 a 59 anos) e raça ou cor. **Resultados** – Foram registrados 76 óbitos por FC no estado da Bahia, sendo 42 mulheres (55,2%) e 34 homens (44,8%). Com relação a raça ou cor, houve 48 óbitos (63,15%) entre pardos, 16 óbitos (21,05%) entre brancos, 9 óbitos (11,84%) entre pretos, 3 óbitos de pacientes com declaração racial ignorada (3,9%) e nenhum óbito de indígena. No que tange à faixa etária, 19 óbitos ocorreram em menores de 1 ano (25%), 1 óbito entre pacientes com 1 a 4 anos (1,31%), 5 entre 5 e 9 anos (6,57%), 1 entre 10 e 14 anos (1,31%), 6 entre 15 e 19 anos (7,8%), 7 entre 20 e 29 anos (9,21%), 10 entre 30 e 39 anos (13,15%), 12 entre 40 e 49 anos (15,78%) e 15 óbitos entre 50 e 59 anos (19,73%). **Conclusão** – Na Bahia, a mortalidade por FC foi maior no sexo feminino, na população parda e nos extremos de idades. O atraso do diagnóstico pode afetar a mortalidade em menores de um ano e também as condutas em meninas, o que pode corroborar piores prognósticos. Ressalta-se, com esses achados, a importância de investimentos em políticas públicas visando ao diagnóstico precoce e a adequada condução para reduzir a mortalidade por FC.

Palavras-chave: Fibrose cística. Óbitos. Bahia. Dados demográficos. Epidemiologia.

POTENCIALIZANDO O ESPAÇO DA SALA DE ESPERA DO AMBULATÓRIO DE FIBROSE CÍSTICA

Sonia Valente¹, Edilene Sarges¹, Valeria Martins¹, Valeria Nunes¹, Cileide Tavares¹ e Renata dos Santos Alencar¹.

¹Hospital Universitário João de Barros Barreto (HUJBB-PA).

Introdução – A pessoa que realiza tratamento para doença crônica tem uma rotina de constante interação, com idas e vindas na Instituição de saúde onde realiza seu acompanhamento de saúde. Estabelece relações com a equipe de cuidado, faz agendamento de exames, marcação de consultas, recebimento de medicações e outras atividades que são necessárias para um efetivo seguimento de saúde. No ambulatório que atende pessoas com fibrose cística, conforme o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da fibrose cística, recomenda-se a realização de quatro consultas anuais, ou aumento para mais agendamento, a depender da evolução clínica, o que, conseqüentemente, leva esses indivíduos a buscarem atendimento, e, nesse momento, aguardarem suas consultas e (ou) procedimentos em salas de espera. Para Reis (2012), a sala de espera deve ser “concebida como um espaço de educação transformadora, de trocas e participação, de revelações de fenômenos sociais, contribuindo para o desenvolvimento da sociedade”. Esse ambiente é potente para a realização de ações socioeducativas, uma vez que possibilita o despertar para a promoção da saúde. Considerando-se a potência desse ambiente, efetivou-se o projeto de extensão “Ações socioeducativas para o fortalecimento dos sujeitos sociais de fibra”, visando a contribuir com a atuação do ambulatório de fibrose cística (FC) e na perspectiva de socialização e democratização de informações pertinentes aos interesses dos usuários. **Objetivo** – Apresentar as atividades realizadas pelo projeto de extensão “Ações socioeducativas para o fortalecimento dos sujeitos sociais de fibra”, que foram desenvolvidas no período de abril de 2022 a março de 2023, em um hospital universitário. **Métodos** – As atividades foram desenvolvidas no espaço da sala de espera, a fim de socializar e democratizar informações, de forma coletiva, aos usuários do Sistema Único de Saúde (SUS). Inicialmente, foi aplicada uma pesquisa de opinião aos usuários para identificar temas de interesse a serem abordados nas ações socioeducativas, o que ocorreu de 12/05 a 02/06/2022. Após a manifestação dos temas mais relevantes, organizou-se o planejamento das atividades, que ocorreram uma vez por mês. **Resultados** – Foram obtidas 58 sugestões, tendo como temas de interesse: direitos e benefícios assistenciais, com 32,7%; prevenção de doenças, com 27,6%; alimentação saudável com 13,8%; outros, com 19%; e não opinaram, 6,9%. Foram realizadas 06 ações socioeducativas de agosto de 2022 a janeiro de 2023, na sala de espera, que promoveram educação em saúde por meio do diálogo com os usuários, a socialização de informações, elaboração e distribuição de *folders* sobre os temas abordados, tais como: acesso ao tratamento fora de domicílio; acesso ao Bolsa Família e ao Benefício de Prestação Continuada; acesso ao passe livre; conscientização sobre violência contra a mulher; e saúde bucal para os pacientes com fibrose cística. Programou-se um evento referente ao “Setembro Roxo”, com o objetivo de disseminar informações sobre a fibrose cística. O evento contou com a presença de vários profissionais e pacientes, e com a colaboração da Associação de Pacientes com Fibrose Cística, atingindo, direta e indiretamente, cerca de 100 pessoas. **Conclusão** – A sala de espera pode se transformar em um ambiente acolhedor para a socialização e democratização de informações, promovendo a troca de experiências entre os indivíduos. No decorrer das ações, foi possível perceber o envolvimento da equipe de cuidado e a receptividades dos usuários na interação e na orientação de saúde disponibilizadas.

Palavras-chave: Ações socioeducativas. Educação em saúde. Democratizar acesso. Socializar informações. Doenças raras.

A EXPERIÊNCIA DO USO DE TELESSAÚDE EM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO BRASILEIRO

Barbara Franco Mittag¹, Carolina Rossetti Severo¹, Caroline Souza Sokoloski¹, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Fernanda Cristina Pamplona¹, Ana Carolina Corrêa¹, Willian Barbosa da Silva¹, Claudia Caroline Batista¹ e Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹.

¹Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR).

Introdução – O acompanhamento de pessoas com fibrose cística (PcFC) requer cuidado contínuo e multidisciplinar, visando a garantir a adesão ao tratamento e minimizar complicações. Como estratégia, os profissionais de saúde podem utilizar tecnologias de informação e comunicação (TICs). Nesse contexto, a telessaúde tem se mostrado uma alternativa para melhorar o acesso, reduzir deslocamentos, otimizar a comunicação entre pacientes e profissionais de saúde e possibilitar intervenções mais precoces. **Objetivo** – Descrever os Resultados iniciais da implementação de um canal digital institucional e de teleatendimento no acompanhamento de PcFC. **Método** – Foi implementado um *e-mail* institucional exclusivo para pacientes do Centro de Atendimento a Adultos com Fibrose Cística e criado um ambulatório de teleatendimento médico. O *e-mail* é monitorado diariamente pela profissional de enfermagem do Centro, que resolve demandas dentro de sua competência, como remarcação de consultas, orientações e esclarecimento de dúvidas, além de triar outras demandas, que são direcionadas para a equipe médica, como renovação de receitas, avaliação de Resultados de exames e intercorrências não emergenciais. O controle é feito por meio de registro em uma planilha compartilhada com a equipe médica. Dados coletados durante um período de 12 meses incluíram número total de *e-mails* recebidos e tipo de demanda. Em paralelo, nos últimos 3 meses do período avaliado, foram iniciadas teleconsultas médicas, ampliando as modalidades de TICs utilizadas no centro. **Resultados** – No período de 12 meses, foram recebidos 645 *e-mails*, gerando 484 solicitações para a equipe médica. As demandas mais frequentes incluíram renovação de receitas e avaliação de Resultados de exames complementares, porém 15% dos *e-mails* eram referentes a intercorrências, sendo que 64% deles eram devidos a exacerbações. Nos 3 meses iniciais de implementação do teleatendimento, foram realizadas 32 consultas, com uma taxa de faltas de 6,25%. A introdução do *e-mail* institucional e das teleconsultas permitiu a identificação e o tratamento de 47 exacerbações, com manejo remoto em 93,6% dos casos, reduzindo deslocamentos e permitindo intervenções mais precoces. No geral, a iniciativa foi bem aceita pelas PcFC, que manifestaram impressões positivas sobre essa modalidade de atendimento. **Conclusão** – A telessaúde, por meio do uso combinado de um canal digital institucional e da implementação de teleatendimento, demonstrou ser uma ferramenta útil para o acompanhamento de PcFC. Além de melhorar o acesso e a comunicação, contribuiu para intervenções mais rápidas, reduzindo o potencial de agravamento de intercorrências, especialmente exacerbações respiratórias da doença. No entanto, desafios, como a resposta não imediata via *e-mail*, dificuldades técnicas e as faltas em teleconsultas indicam a necessidade de estratégias adicionais para aprimorar a adesão e a eficiência do processo.

Palavras-chave: Fibrose cística. Teleconsulta. Telessaúde.

TRANSIÇÃO AMBULATORIAL DO CUIDADO DA EQUIPE DE SAÚDE PEDIÁTRICA PARA A DO ADULTO COM FIBROSE CÍSTICA

Barbara Franco Mittag¹, Ana Carolina Corrêa¹, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Fernanda Cristina Pamplona¹, Caroline Souza Sokoloski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Willian Barbosa da Silva¹, Eliseana Aparecida Padilha¹, Roberta Corrêa da Cunha¹, Débora Carla Chong-Silva¹, Gabriela Spessatto¹, Guilherme da Silva Martins¹ e Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹.

¹Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC, UFPR).

Introdução – Em virtude do avanço no tratamento, as crianças e adolescentes com fibrose cística estão vivendo mais e melhor. É fundamental a elaboração de um protocolo de transição de cuidados da pediatria para a saúde do adulto, que integre toda a equipe multidisciplinar, favorecendo uma transferência gradativa, planejada e personalizada. As pessoas com fibrose cística (PcFC) e familiares terão de deixar uma equipe conhecida, que os acompanhou e orientou por muitos anos, para uma nova, onde relações de confiança ainda precisarão ser construídas. Assim, é fundamental fomentar estratégias para que os adolescentes e jovens adultos recebam o apoio necessário e sejam estimulados a gerenciar sua condição de saúde de forma independente. **Objetivo** – Elaborar um protocolo de transição ambulatorial do cuidado da equipe de saúde pediátrica para a do adulto com fibrose cística. **Método** – Foram realizadas reuniões entre as equipes da pediatria e de saúde do adulto de um Hospital Universitário do sul do país. Foram discutidos o melhor período e a forma de transição entre as equipes. Após consenso, foi redigido um protocolo de transição conjunto. **Resultados** – No protocolo estabelecido, o plano de transição deverá ser iniciado com o adolescente e sua família a partir dos doze anos e concluído com catorze anos, visto que, a partir dessa idade, a Instituição determina que o atendimento seja realizado pela saúde do adulto. A cada seis meses, questionários serão aplicados ao familiar ou responsável, ao adolescente e ao profissional do serviço pediátrico que acompanhará o ciclo transicional, a fim de identificar se a PcFC está preparada para o processo e identificar potenciais barreiras. Além disso, findo esse período, no intuito de otimizar a comunicação em saúde entre as equipes, foram elaborados formulários específicos a serem preenchidos pelos integrantes do time multidisciplinar pediátrico, contendo informações pertinentes para nortear o início do trabalho da equipe de saúde do adulto. Nas fases conturbadas, como reprovação escolar, problemas familiares, agravamento da doença e eventuais conflitos de relação com os profissionais de saúde, sugere-se evitar o processo de transferência. Além disso, a PcFC e seu acompanhante serão convidados para uma visita prévia guiada ao centro de atendimento do adulto, para conhecer as instalações e os profissionais antes da transição ser efetivada. Nesse momento, eles serão acolhidos com um *kit* de boas-vindas e um folheto informativo. **Conclusão** – O protocolo de transição entre as equipes permite a continuidade do trabalho de forma eficaz e cuidadosa. É fundamental a utilização de estratégias que permitam a transferência de informações de forma clara e objetiva e favoreçam a construção do vínculo entre a PcFC e a nova equipe, melhorando os desfechos em saúde.

Palavras-chave: Adolescentes. Comunicação multidisciplinar. Transição.

DISPARIDADES REGIONAIS: DESAFIO AO CUIDADO INTEGRAL NA FIBROSE CÍSTICA.

Katty Anny Carvalho Marins², Marcelle Cristine Nabas¹, Priscila Mendonça Ferreira³, Juliana de Lima Lupion Silva⁴ e Priscilla Duarte Araújo⁴.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). ²Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ). ³Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). ⁴Instituto de Pesquisas, Ensino e Diagnósticos da APAE de Campo Grande (IPEP, APAE).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença rara, genética, crônica, progressiva e multissistêmica, que atinge principalmente os pulmões e o sistema digestivo, demandando cuidado multidisciplinar e integral. Exige manejo complexo, por toda a vida, com rebatimentos socioeconômicos, escolares e (ou) no trabalho de pacientes e familiares ou cuidadores. Envolve, portanto, os determinantes sociais e desafia, em termos de acesso integral ao cuidado em saúde, evidenciando iniquidades e necessidades de um sistema de saúde eficiente e inclusivo. A linha de cuidado da FC abrange diagnóstico precoce, acompanhamento em centros de referência, terapias farmacológicas e fisioterapêuticas, acompanhamento psicológico ou emocional e suporte social e econômico para paciente e família ou cuidadores. A integralidade, enquanto princípio do SUS para pacientes com FC, demanda cuidados contínuos e diferentes níveis de atenção, como a promoção da saúde, prevenção, assistência integral, reabilitação e suporte. Os fatores socioeconômicos, culturais e ambientais influenciam as condições de saúde e o acesso de qualidade ao tratamento. **Objetivo** – Descrever as principais disparidades regionais que interferem na integralidade do cuidado na FC. **Método** – Trata-se de um estudo qualitativo, descritivo e exploratório, compreendendo os determinantes sociais e as necessidades sociais de saúde no tratamento da FC, abrangendo as especificidades regionais brasileiras. As discussões se iniciaram no VIII Congresso Brasileiro Interdisciplinar de Fibrose Cística e continuaram *on-line* em 2023, com a participação de assistentes sociais de centros de referência no Brasil (RJ, SP, MS, RS). O estudo explorou os conceitos de necessidades sociais e determinantes sociais de saúde que perpassam o cuidado ou tratamento da FC, com vistas à integralidade e equidade da atenção em saúde. **Resultados** – Verificou-se a existência de disparidades regionais quanto aos exames diagnósticos, tratamento e dispensação de medicamentos previstos no cuidado da FC. Existem dificuldades no processo de transição de cuidados pediátricos para cuidados adultos, comprometendo a continuidade. Identificou-se como deficitária a composição das equipes multidisciplinares dos serviços de referência, e a compreensão das atribuições e competências profissionais das assistentes sociais, limitadas a funções de mediação de benefícios, comprometendo a atuação integral. E ainda fragilidades estruturais nos serviços, na própria titulação ou habilitação, alteração na gestão e desigualdade no acesso. **Conclusão** – Observa-se que as disparidades na atenção à saúde especializada e de referência na FC incidem diretamente sobre a vida, a esfera dos direitos e a garantia do cuidado, desafiando a construção e a consolidação de uma linha de cuidado integral, participativa e em corresponsabilidades no ato de cuidar.

Palavras-chave: Cuidado integral. Determinantes sociais. Fibrose cística.

O USO DOS MODULADORES GENÉTICOS DA CFTR PARA TRATAMENTO DE FIBROSE CÍSTICA: RELATO DOS DESAFIOS DE UM CENTRO DE TRATAMENTO E ACOMPANHAMENTO.

Fillype Chagas Pessanha¹, Christiane Pereira e Silva Afonso¹, Marina Melo Gonçalves¹, Grazielle Vitorino Moreira¹ e Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende¹.

¹Universidade Federal de Uberlândia (UFU).

Introdução – Fibrose cística (FC) é uma doença genética rara, autossômica recessiva e potencialmente letal. O gene responsável pela doença foi identificado e sequenciado, permitindo um melhor entendimento dos mecanismos bioquímicos envolvidos e possibilitando o aconselhamento genético e o tratamento das complicações. A condição é crônica, multissistêmica e progressiva, caracterizada por secreções mucosas espessas que obstruem diversos órgãos, levando à doença pulmonar obstrutiva crônica e insuficiência pancreática, com desnutrição e atraso na puberdade. A partir de meados do século 20, houve muita evolução em diagnóstico e tratamento, com reposição enzimática, mucolíticos, antimicrobianos, atendimento interdisciplinar e mapeamento das mutações, aumentando a qualidade e a expectativa de vida desses pacientes. Em 2019, foi aprovada nova medicação para tratar a FC em pacientes com, pelo menos, uma cópia da mutação F508del-CFTR. O modulador genético da CFTR (ETI) combina dois corretores, tezacaftor e elexacaftor, com um potenciador, ivacaftor, que auxiliam no correto desdobramento e transporte da proteína CFTR, com melhora expressiva na morbimortalidade desses pacientes. Em setembro de 2023, o Brasil incluiu o trikafta no Sistema Único de Saúde (SUS), ampliando o acesso ao tratamento para pacientes com FC maiores de 6 anos de idade. **Objetivos** – Mapear, em serviço de assistência a pacientes com FC, aqueles elegíveis para uso de ETI, e as possíveis dificuldades com o uso e a dispensação da nova medicação. **Metodologia** – Trata-se de um trabalho transversal, realizado por revisão de registros médicos no período de setembro de 2024 a janeiro de 2025. **Resultados** – Dos 52 pacientes em acompanhamento, 22 (42.3%) eram elegíveis para o uso da medicação ETI, sendo 54.5% do sexo masculino. A média de idade era de 18 anos e 6 meses. Dos elegíveis, 54.5% iniciaram o uso da medicação, sendo de 15 meses o maior tempo de utilização de ETI. 83% iniciaram a utilização nos últimos 6 meses. 40.9% dos pacientes estão em uso regular, sendo que um mantém utilização em dias alternados, relatando temer a não distribuição futura. Três iniciaram utilização via judicialização e, atualmente, todos recebem via laudo de medicação especial junto ao Sistema Único de Saúde (SUS). A família de um paciente optou por não iniciar a medicação no momento atual, considerando o paciente estável e tratar-se de mais uma droga a ser administrada, temendo possíveis efeitos colaterais. Um adulto com histórico de absenteísmo e baixa adesão ao tratamento prévio ainda não iniciou o processo para aquisição (apesar de ser orientado pela equipe). Os demais aguardam a liberação para iniciar o uso do ETI. Dos que receberam a medicação, 33.3% experimentaram falhas no uso contínuo por falta do medicamento em suas regionais. Somente um paciente relatou efeito colateral (hiperfosfatemia), com necessidade de curta interrupção da utilização. A percepção preliminar daqueles em utilização rotineira é a diminuição de sintomas e melhora na qualidade de vida. **Conclusão** – As principais dificuldades encontradas pelos usuários do ETI, nesse centro de tratamento, foram a demora para liberação do medicamento e a falta de regularidade nos centros de distribuição. O uso rotineiro da medicação ainda permanece um desafio aos pacientes com FC. A equipe ainda observa dificuldades na aceitação do ETI por parte de alguns pacientes e familiares, mas considera promissor o uso do ETI para tratamento de pacientes com FC.

Palavras-chave: Fibrose cística. Tratamento. Modulador genético da CFTR.

DESAFIOS DA FIBROSE CÍSTICA NO NORDESTE: UMA ANÁLISE SOCIOESPACIAL E DE TENDÊNCIA TEMPORAL NA ÚLTIMA DÉCADA.

Mariana Santa Rosa Perrone de Oliveira¹, Lucas Almeida Baptista², Gabriela Santa Rosa Perrone de Oliveira¹, Amanda Barreto Gomes¹ e Valdemir Souza de Oliveira³.

¹Universidade Salvador (UNIFACS). ²Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP). ³Instituto de Doença do Aparelho Digestivo (IDAD).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença de herança autossômica recessiva, modificadora do gene CFTR, não transmissível, que impacta principalmente o sistema respiratório e digestivo. No Brasil, embora o rastreamento neonatal seja obrigatório e o suporte terapêutico esteja disponível, ainda existem lacunas nos estudos que abrangem o Nordeste e as diferenças entre seus estados, além da necessidade de uma análise mais detalhada sobre a evolução da morbimortalidade nos últimos 10 anos. Portanto, a análise espacial e do perfil epidemiológico é crucial para embasar estratégias de prevenção e controle da doença na região. **Objetivo** – Comparar a taxa de mortalidade entre os estados do Nordeste e analisar a tendência temporal nos últimos 10 anos, traçando o perfil epidemiológico da mortalidade dos pacientes com FC nessa região. **Metodologia** – Estudo epidemiológico ecológico descritivo, que utiliza dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade, referentes aos óbitos por FC (CID E84), e do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística de 2014 a 2023. As variáveis analisadas foram: taxa de mortalidade por 10⁷ habitantes, ano do óbito, estados do Nordeste, sexo e faixa etária. A análise estatística foi realizada por meio do teste de regressão linear simples *Kruskal-Wallis* e teste de *Dunn* como post-hoc por meio do *software* Statistics Kingdom. **Resultado** – No período de 2014 a 2023, foram registrados 401 óbitos por FC no Nordeste. Ao comparar os estados do Nordeste, por meio do teste de *Kruskal-Wallis*, foi observada uma diferença estatística significativa ($p < 0,05$). No que tange à comparação entre as regiões, foi observado que o Ceará e a Paraíba apresentaram maiores medianas (8.77;8.93), enquanto Sergipe e Rio Grande do Norte apresentaram taxas médias baixas (4.27;4.20). Ainda, quando se observa o *outlier*, Sergipe apresenta destaque (12.83). No perfil epidemiológico, ao observar o sexo, identificou-se que o masculino apresenta maior taxa média de mortalidade, quando comparado ao feminino (7,23;6,86). Além disso, foi observada uma tendência de aumento significativo apenas entre os homens ($p < 0,032$; $\beta_1 = 0,44$; $R^2 = 0,46$ e $R = 0,67$). Quanto à faixa etária, a maior média foi observada no grupo de 60 anos ou mais (19,21), seguido pela faixa de 0 a 19 anos (10,05) e pelos adultos de 20 a 59 anos (3,84). **Conclusão** – Os achados evidenciam diferenças significativas na mortalidade por FC entre os estados do Nordeste, com destaque para Ceará e Paraíba. A maior vulnerabilidade atinge homens e idosos, além da tendência de aumento da mortalidade masculina, o que reforça a necessidade de estratégias específicas de manejo. Esses Resultados ressaltam a importância de políticas públicas regionais para reduzir desigualdades e aprimorar o atendimento aos pacientes, além da necessidade de novos estudos para aprofundar a compreensão dessas disparidades.

Palavras-chave: Fibrose cística. Mortalidade. Nordeste. Epidemiologia. Saúde pública.

DISTRIBUIÇÃO REGIONAL DA MORTALIDADE INFANTIL POR FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL ENTRE 2013 E 2023

Gabriela Cabral Dias², Luma Carvalho Figueiredo¹, Tuany Sousa Reis Franca¹ e Ana Thereza Calvacanti Rocha¹.

¹Universidade Federal da Bahia (UFBA). ²Centro Universitário UnidomPedro (UNIDOMPEDRO).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença hereditária autossômica recessiva e multissistêmica, causada por mutações na proteína transmembrana CFTR. As desregulações dos transportes de sódio, cloro e água levam a manifestações respiratórias graves e mortalidade nesses pacientes. No Brasil, a média de idade para o diagnóstico varia de 1,6 a 9,6 anos. Atrasos no manejo têm impacto significativo na qualidade e expectativa de vida dos pacientes. Portanto, é fundamental a avaliação da distribuição da mortalidade infantil por FC nas regiões brasileiras. **Objetivos** – Analisar a distribuição regional da mortalidade de crianças por fibrose cística no Brasil no período de 2013 a 2023. **Métodos** – Este é um estudo ecológico, baseado na análise de dados secundários do Sistema de Informação sobre Mortalidade (SIM), acessados por meio da plataforma DataSUS. As informações coletadas são referentes a dados epidemiológicos recentes sobre a mortalidade de crianças, na faixa etária de menos de 1 ano até 9 anos de idade por FC no Brasil, abrangendo o período de janeiro de 2013 a janeiro de 2023. A variável faixa etária foi avaliada incluindo indivíduos menores de 1 ano de idade, distribuídos de acordo com as diferentes regiões do país. **Resultados** – Foram registrados 353 óbitos por FC em crianças no Brasil. As crianças menores de 1 ano (206) foram as mais acometidas, seguidas pelas de 5 a 9 anos (87), e de 1 a 4 anos (60). Em relação à região, 122 óbitos ocorreram no Nordeste, 115 no Sudeste, 52 no Sul, e 32 no Norte e no Centro-Oeste. **Conclusão** – A mortalidade infantil por FC na última década, no Brasil, foi maior na região Nordeste do país, seguida da Sudeste e expressiva em menores de 1 ano de idade. Esses dados ressaltam a necessidade do diagnóstico precoce, com a disponibilização ampla da triagem neonatal e informações sobre as apresentações clínicas sugestivas e possibilidade de identificação de mutações patogênicas no gene, a fim de garantir a longevidade dos portadores da fibrose cística.

Palavras-chave: Fibrose cística. Mortalidade infantil. Epidemiologia. Regiões brasileiras. Triagem neonatal.

PERFIL DE MORTALIDADE POR FIBROSE CÍSTICA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES DE 0 A 19 ANOS NOS ANOS DE 2020 A 2024 NO ESTADO DA BAHIA

Yasmin Nascimento da Paixão¹, Fernanda Lustosa de Oliveira Novais², Maria Vitória Soares São Paulo de Oliveira⁶, Ana Luzia Abreu Pereira², Mariana Menezes Machado³, Maria Eduarda Lobo da Luz⁴, Ana Beatriz Bondan do Rosário³ e Ila Sobral Muniz^{2, 5}.

¹Centro Universitário Dom Pedro II (UNIDOMPEDRO). ²Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP). ³Faculdade Zarns (Zarns). ⁴Universidade Salvador (UNIFACS). ⁵Universidade do Estado da Bahia (UNEB). ⁶Faculdade Unime (UNIME).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica, causada por um defeito no gene CFTR, que ocasiona um desequilíbrio nas concentrações de sal em células secretoras do corpo, tornando as secreções mais salgadas e espessas. O muco denso concentrado obstrui ductos e torna o meio favorável a infecções. Diante dessa condição, indivíduos com FC tendem a ser mais frágeis (sobretudo bebês e crianças), carecendo de acompanhamento regular. Assim, é relevante avaliar o perfil de mortalidade de jovens com FC habitantes do estado da Bahia, como forma de adequar a rede de cuidados e alertar sobre possíveis variáveis que impactem na expectativa de vida dos enfermos. **Objetivo** – Analisar, por meio de dados do Sistema de Vigilância em Saúde (SUVISA), com base no Sistema de Informação sobre mortalidade (SIM), o perfil de mortalidade por fibrose cística em crianças e adolescentes de 0 a 19 anos nos anos de 2020 a 2024 no estado da Bahia. **Métodos** – Trata-se de uma análise de dados disponibilizados pelo SUVISA/SIM, com foco no perfil de mortalidade por FC em crianças e adolescentes de 0 a 19 anos no estado da Bahia, entre os anos de 2020 e 2024. Os dados foram segmentados por faixa etária e sexo e, para fins analíticos, foram incluídos os cálculos de coeficiente de mortalidade (CM) e de mortalidade proporcional (MP), permitindo uma análise do impacto da doença na mortalidade dentro do grupo estudado. Por se tratar de dados secundários, não houve necessidade de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE). **Resultados** – De acordo com dados do SUVISA/SIM, o perfil majoritário de mortalidade por FC na Bahia é constituído de crianças menores de 1 ano, do sexo masculino. A mortalidade dessa faixa etária foi 0,68/10.000, com uma MP de 85,71%, em uma população residente estimada de 87.823 habitantes no ano de 2024. Ou seja, a cada 1464 nascidos vivos há, aproximadamente, 1 morte por fibrose cística até 1 ano de idade. A mortalidade em crianças menores de 1 ano, do sexo feminino, foi ligeiramente menor, com CM de 0,52/10.000 e MP de 71,43%, igualando a vulnerabilidade dos bebês, no geral. O número de óbitos de meninos entre 5 a 9 anos foi nulo, enquanto, em meninas de 5 a 9 anos, se constatou apenas 1 morte, sendo representada por um CM de 0,20/10.000 e uma MP de 14,28%, igual à apresentada na faixa de 15 a 19 anos – que registra 1 morte em ambos os sexos – e possui CM semelhante a 0,18/10.000. Para a faixa de 10 a 14, anos não existem dados registrados. **Conclusão** – O perfil de mortalidade por fibrose cística, em crianças e adolescentes de 0 a 19 anos na Bahia, entre 2020 e 2024, mostrou prevalência em menores de 1 ano, do sexo masculino. Os índices observados ressaltam a relevância do diagnóstico precoce, incluindo o rigor do rastreamento neonatal, a agilidade nas intervenções adequadas e medidas de prevenção primária dos agravos de saúde.

Palavras-chave: Fibrose cística. Mortalidade infantil. Bahia.

AVALIAÇÃO DO NEURODESENVOLVIMENTO EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA

Victor Pedrazza Abreu², Edna Lúcia Souza^{3,1} e Regina Terse-Ramos^{3,1}.

¹Complexo Hospital Universitário Professor Edgard Santos (C-HUPES). ²Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA). ³Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade Federal da Bahia (FMB-UFBA).

Objetivo – Descrever as características clínicas e aquelas relacionadas ao neurodesenvolvimento de crianças com fibrose cística (FC) e comparar o neurodesenvolvimento com o genótipo. **Métodos** – Foi realizado um estudo de corte transversal, incluindo crianças de 18 meses a 6 anos de idade, com diagnóstico confirmado de FC. Foram coletados dados sociodemográficos e clínicos e aplicados os seguintes instrumentos: avaliação integral da criança, através da avaliação dos marcos do desenvolvimento, escalas M-CHAT™ e avaliação de traços autísticos (ATA). O teste exato de Fisher e o teste qui-quadrado de Pearson foram aplicados para comparar frequências entre diferentes genótipos e o risco para autismo. **Resultados** – Foram avaliados 20 participantes. Desses, 60% pertenciam ao sexo masculino e 90% eram não brancos. As medianas da idade atual e ao diagnóstico, os escores-z do peso, da estatura, e do IMC, e teste do suor 1ª e 2ª amostra foram, respectivamente: 36 (18 a 56) meses; 2 (1 a 3) anos; -0,3 (-1,3 a -0,1); -1,1 (-1,6 a -0,2); -0,1 (-0,5 a 0,7); 83 (66 a 96) mEq/L e 84 (64 a 103)mEq/L. Em relação à apresentação clínica, a grande maioria (80%) era insuficiente pancreático, 15% apresentavam doença respiratória e 50% apresentaram, pelo menos, uma cultura positiva para *Pseudomonas aeruginosa*. Os testes para screening pela escala MCHAT™ e o ATA revelaram riscos médio e elevado, respectivamente, de 41% e 33% de autismo para os participantes. De acordo com o instrumento de avaliação integral, 30% das crianças apresentaram alerta para o desenvolvimento e 5% provável atraso para o desenvolvimento. Nas análises das seções do desenvolvimento, 20% apresentavam atraso na linguagem, 10% atraso motor e 5% tiveram atraso socioemocional. Não foi detectada associação entre a classe funcional dos genótipos identificados e risco para autismo. **Conclusão** – Houve predomínio de meninos no estudo. De acordo com as escalas MCHAT™ e ATA, 41% e 33% das crianças avaliadas, respectivamente, apresentaram risco para autismo e, de acordo com o instrumento de avaliação integral, foi observado comprometimento do desenvolvimento da linguagem e motor. Crianças com FC e transtornos do neurodesenvolvimento enfrentam desafios extraordinários, além da experiência de crianças neurotípicas com FC. Este estudo enfatiza a importância da avaliação do neurodesenvolvimento nessas crianças, para que se faça um diagnóstico precoce e que sejam direcionados cuidados clínicos eficazes.

Palavras-chave: Fibrose cística, Saúde mental. Criança.

FIBROSE CÍSTICA ALÉM DA INFÂNCIA: DESAFIOS DA ADESÃO AO TRATAMENTO EM ADOLESCENTES E ADULTOS.

Vanessa de Lima e Silva¹, Marina Melo Gonçalves¹, Grazielle Vitorino Moreira¹, Christiane Pereira e Silva Afonso¹ e Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende¹.

¹ Universidade Federal de Uberlândia (UFU).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença sistêmica, progressiva, sem cura, e, atualmente, o percentual de pacientes adolescentes e adultos é crescente. A idade média de sobrevivência, em países em desenvolvimento, pode alcançar 17,4 anos, mas, com novas perspectivas de tratamento, espera-se que cheguem a vida adulta. No Brasil há, atualmente, mais de 4000 pacientes diagnosticados com a doença. É longa a jornada do paciente com FC, desde o diagnóstico e durante todo o tratamento, o qual é complexo, dispendioso e demorado. A partir da adolescência, é um desafio a adesão às terapias, pelas restrições ao trabalho, à vida acadêmica e social. **Metodologia** – Este é um trabalho transversal, realizado em centro de referência para atendimento de FC no interior do Brasil, após liberação pelo Comitê de Ética em Pesquisa local. A avaliação dos pacientes em consultas de rotina, a compilação de dados em registros médicos e a aplicação de questionário estruturado quantitativo e qualitativo ocorreram no período de fevereiro a dezembro de 2023. **Resultados** – 52 pacientes estavam, no momento da pesquisa, em acompanhamento no centro de referência para tratamento e cuidados em FC, sendo 24, maiores de 13 anos. Desses, 18 aceitaram participar do estudo. A média de idade foi 262 meses, sendo 83.3% dos pacientes do sexo masculino. A média de idade ao diagnóstico foi de 31 meses. 50% eram procedentes de outras localidades. 83.3% eram insuficientes pancreáticos e 33% apresentavam índice de massa corporal (IMC) abaixo do ideal para idade e sexo. 67% eram colonizados por bactérias e 50% por *Pseudomonas aeruginosa*. A mutação genética mais frequente foi Delta F 508. 72.2% apresentaram exacerbação infecciosa e 27.7% necessitaram de internação em 12 meses de observação, sendo mais significativo naqueles com baixo peso e colonizados por *Pseudomonas aeruginosa* ($p < 0.05$). Somente metade dos pacientes realizam fisioterapia respiratória. 55% frequentam escola, 27.7% têm nível superior e 55.5% trabalham. Três pacientes possuem filhos. A quase totalidade utiliza, pelo menos, 5 diferentes medicamentos ao dia. Dois pacientes estavam em uso de novas terapias (moduladores da CFTR) no momento da pesquisa. 66.6% gastam, em média, 1 a 3 horas entre terapias e medicações, e 16.6% mais de 6 horas do dia com cuidados relacionados à doença. A totalidade considera a adesão ao tratamento um desafio permanente na vida diária. 44% dos pacientes descreveram sonhos com vida futura e cura da doença. Na análise qualitativa, os mais jovens nutrem desejos habituais da idade, como profissões idealizadas, e mais de 50% dos pacientes relataram sonhos com novas medicações, possibilidade de cura e melhora na qualidade de vida. **Conclusão** – A FC, de doença exclusiva na faixa pediátrica, atualmente, após avanços no tratamento e melhora da sobrevivência, necessita manter assistência de profissionais de saúde especializados na vida adulta. A adesão ao tratamento é um desafio permanente, particularmente após a adolescência, com demandas incomuns ao atendimento da pediatria. É significativo o impacto do número de horas despendidas com terapias e medicações na vida diária dos pacientes, com tendência à diminuição da adesão ao tratamento. A possibilidade de novos medicamentos, com melhora na qualidade de vida e sobrevivência, é eminente nos últimos anos, e já conta com liberação para incorporação em políticas públicas de saúde nacionais, com perspectivas promissoras. Treinamento de equipes de saúde interdisciplinares para assistência aos pacientes com FC além da infância é premente.

Palavras-chave: Fibrose cística. Adesão. Tratamento.

IMPLEMENTAÇÃO DE UM PROGRAMA DE ORIENTAÇÃO FARMACÊUTICA PARA O TRATAMENTO COM ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR EM ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Carolina Fernanda Oliveira Santos Tallarico², Rodrigo Abensur Athanazio¹, Samia Zahi Rached¹, Priscila Alves Rocha², Andrea Cassia Pereira Sforsin² e Vanusa Barbosa Pinto².

¹*Divisão de Pneumologia InCor HC (InCor, USP, FMUSP).* ²*Divisão de Farmácia, HC (FMUSP).*

Introdução – A inclusão dos moduladores de CFTR, elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), no Sistema Único de Saúde (SUS), foi um avanço importante para o tratamento da fibrose cística (FC) no Brasil e trouxe a necessidade de instituir um programa de assistência e orientação farmacêutica, com o intuito de evitar erros relacionados ao uso de medicamentos, melhorar os Resultados clínicos associados ao uso do medicamento e a adesão medicamentosa, uma vez que o sucesso do tratamento melhora significativamente a qualidade de vida dos pacientes. **Objetivo** – Relatar a implementação do serviço farmacêutico para início do tratamento com ETI em indivíduos adultos com fibrose cística. **Metodologia** – Foram orientados todos os pacientes que receberam a prescrição desse item em um hospital de referência no tratamento da fibrose cística de São Paulo. Pacientes que faziam uso prévio de ETI foram excluídos deste estudo. Inicialmente, foram realizadas orientações presenciais com indivíduos maiores de 18 anos, com, pelo menos, uma mutação do F508del no gene CFTR, conforme os critérios do Ministério da Saúde. As orientações ocorreram de forma presencial, antes da dispensação do medicamento, com auxílio de um folder com informações para promover a compreensão do tratamento, alimentos que aumentam a biodisponibilidade, recomendações em caso de esquecimentos de dose, identificação e manejo de reações adversas e esclarecimento de dúvidas gerais, além de instruções para a retirada do item na Instituição. A duração estimada das orientações foi de 10 minutos. Após duas semanas do início do tratamento, realizou-se um novo contato telefônico, para identificar reações adversas e responder a novas dúvidas. **Resultados** – Foram orientados 63 pacientes para o início do tratamento com ETI. No segundo contato, os pacientes trouxeram novas dúvidas referentes ao que fazer em caso do esquecimento de doses, ingestão de alimentos gordurosos e bebidas alcoólicas. Desses, 33% relataram reações adversas, sendo mais frequentes distúrbios gastrointestinais (n=12), cefaleia (n=9), eritema (n=4) e prurido (n=3), em geral leves e transitórias. Não houve relatos de idas ao pronto socorro ou necessidade de interrupção de tratamento. **Conclusão** – Utilizar uma abordagem centrada na educação em saúde e no acompanhamento dos pacientes é indispensável para garantir uma boa adesão e compreensão do tratamento. O contato próximo com o profissional farmacêutico ajuda na redução de incertezas e inseguranças quanto ao início do uso do ETI, além de auxiliar no manejo de reações adversas leves, contribuindo para a continuidade do tratamento sem repercutir na adesão medicamentosa.

Palavras-chave: Fibrose cística. Educação do paciente. Adesão medicamentosa. Atenção farmacêutica.

FIBROSE CÍSTICA EM GEMELARES

Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Hélio Rodolfo de Assis Pereira¹, Luiza Cremonini Martins¹, Tayná Castilho¹, Patrícia Morgana Rentz Keil¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Izabella Frias Loureiro¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, Silvana Dalge Severino¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Antonio Fernando Ribeiro¹ e José Dirceu Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – Fibrose cística (FC) tem variabilidade genotípica e fenotípica, influenciada por genes modificadores e fatores ambientais. Esses aspectos têm sido pouco descritos em amostras de gemelares. **Descrição dos casos** – Trata-se do estudo de uma série de casos (3 duplas), aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade. **Dupla A:** masculina, homozigota F508del, 21 anos de idade. Manifestação inicial: íleo meconial. Diagnóstico aos 2 meses de vida, sem TNN. 2 testes suor (TS): cloreto (Cl) do gemelar A1=115mEq/L e A2=128,5mEq/L. Peso e estatura ao diagnóstico maior para A2 e se manteve ao longo da vida. A2 com maiores valores de VEF1pp ao longo do tempo. Em ambos: *S. aureus* em amostra de swab orofaringe aos 2 meses. Primeira detecção de *Pseudomonas aeruginosa* (PA) com 1 e 11 meses de idade, em A2/A1, respectivamente. Ambos mantêm cultura positiva para *Aspergillus fumigatus*, e A1 para *Candida albicans* e *parapsilosis*. Na tomografia, eles têm padrões de deterioração estrutural pulmonar semelhantes, com bronquiectasias cilíndricas e varicosas. Ambos apresentaram insuficiência pancreática exócrina e diabetes. **Dupla B:** feminina, 12 anos. Após TNN positiva e distúrbio metabólico em B1, tiveram diagnóstico confirmado por: TS (média Cl: B1=136,3mEq/L e B2=148,7mEq/L) e variantes F508del/2183AA>G. B1 e B2 mantiveram z-score para peso e altura adequados até o presente momento, com menores valores para B2, a qual apresenta maior VEF1pp. A evolução da colonização das vias aéreas por germes atípicos foi semelhante e iniciada por *S. aureus* com 3 meses, por PA com 4 meses e, mais recentemente, com *Achromobacter xylosoxidans*, Complexo *Aspergillus fumigatus* e *Mycobacterium abscessus*. Ambas com insuficiência pancreática exócrina, hepatopatia e bronquiectasias difusas e atelectasia. **Dupla C:** feminina, TNN positiva, diagnóstico realizado após adoção, aos 24 meses: TS (média Cl: C1=136,3mEq/L e C2=148,7mEq/L) e variantes S446X/A561E. Atualmente, estão com 9 anos de idade. Ambas com z-score peso e altura abaixo dos valores de normalidade e menores na C1. Têm valores VEF1 semelhantes, hepatopatia, sinusopatia e insuficiência pancreática exócrina. Primeira infecção PA: C1 aos 53 meses e C2 aos 99 meses, *S. aureus*: C1 aos 28 meses e C2 aos 33 meses; são colonizadas crônicas por *Candida albicans*. Recentemente, C2 teve cultura positiva para *Mycobacterium chimaera intracellulare*. Ambas, em imagens tomográficas, apresentam bronquiectasias difusas. **Discussão** – Na FC, a variabilidade fenotípica está presente em gemelares, por causa dos genes modificadores que interagem com o gene CFTR e fatores ambientais. Além do genótipo CFTR, a variabilidade da doença pulmonar pode ser influenciada pela idade diagnóstica e sintomas iniciais. **Conclusão** – Embora gemelares tenham diferenças clínicas antropométricas, de colonização bacteriana e fúngica de vias aéreas, a evolução da deterioração estrutural (tomografia) e funcional (espirometria) foi semelhante.

Palavras-chave: Fibrose cística. Variabilidade fenotípica. Testes de Suor.

INFORMAÇÕES SOBRE O DIAGNÓSTICO DE POPULAÇÃO COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA DE 2017 A 2023.

Celsa Ferreira Lustosa Nascimento¹, Paloma Santana Almeida¹, Maria do Espírito Santo Almeida Moreira¹, Aldair Alessandra de Sousa Fortes¹ e Luana Da Silva Baptista Arpini².

¹Hospital Infantil Lucidio Portella (HILP). ²Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva. O diagnóstico precoce e preciso é essencial para a adoção de medidas terapêuticas que possam melhorar a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes. A análise das informações diagnósticas é fundamental para se compreender a realidade epidemiológica e estruturar estratégias de assistência mais eficazes. **Objetivo** – Descrever as características do diagnóstico de pacientes pediátricos com FC atendidos em um centro de referência.

Métodos – Estudo transversal, realizado com indivíduos atendidos em um centro de referência, entre 2017 e 2023, respeitando-se a norma 738/24 do Conselho Nacional de Saúde. Foram coletados dos prontuários dos pacientes as variáveis: sexo biológico, cor da pele (branca, preta ou parda), idade atual e no diagnóstico (em meses e faixa etária em anos), Resultados de exames de diagnóstico (triagem neonatal, teste do suor e genótipo), sintomatologia clínica ao diagnóstico (sim ou não), variáveis clínicas no diagnóstico (íleo meconial, desnutrição, esteatorreia, distúrbio metabólico, manifestações respiratórias e pólipos nasal). A análise dos dados foi realizada de forma descritiva por frequências relativas e absolutas e medidas de dispersão.

Resultados – A população de estudo foi composta por 63 indivíduos, sendo 52,4% do sexo masculino e 64% brancos. A idade, no diagnóstico, variou de dias (<1 mês) a 460,0 meses (média= 37,5; mediana= 4,0 meses). A maioria dos pacientes (77,4%) foi diagnosticada precocemente (< 2 anos). Dentre os exames de diagnóstico, 54,7% dos pacientes apresentou triagem neonatal ≥ 70 ng/mL, 98,3% teste do suor positivo e 86,2% genótipo com 2 variantes bialélicas patogênicas. A desnutrição foi a sintomatologia mais frequente ao diagnóstico (57,1%), seguida dos sintomas respiratórios persistentes (55,6%) e da esteatorreia (36,5%). Já os distúrbios metabólicos (9,5%), edema (9,5%), íleo meconial (3,2%) e infertilidade (1,6%) foram as manifestações clínicas observadas menos prevalentes no diagnóstico. Não houve registro de presença de pólipos nasal no diagnóstico desses pacientes. **Conclusão** – A desnutrição é a manifestação clínica mais frequente nessa população, apesar de a maioria ter obtido o diagnóstico precocemente, o que ressalta a importância do cuidado nutricional em pacientes com fibrose cística, inclusive em tenra idade.

Palavras-chave: Fibrose cística. Registros médicos. Diagnóstico.

CARACTERIZAÇÃO DE POPULAÇÃO COM FIBROSE CÍSTICA ATENDIDA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Celsa Ferreira Lustosa Nascimento¹, Maria do Espirito Santo Almeida Moreira¹, Paloma Almeida Santana¹, Aldair Alessandra de Sousa Fortes¹ e Luana da Silva Baptista Arpini².

¹Hospital Infantil Lucidio Portella (HILP). ²Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença multissistêmica, que resulta em complicações progressivas. O diagnóstico precoce e o acompanhamento adequado em centros especializados são fundamentais para o controle da doença e a melhora do prognóstico. **Objetivo** – Descrever as características de pacientes com FC atendidos em um centro de referência. **Métodos** – Trata-se de um estudo transversal, realizado com indivíduos atendidos em um centro de referência entre 2017 e 2023, respeitando-se a norma 738/24 do Conselho Nacional de Saúde. Foram coletados dos prontuários dos pacientes as variáveis: sexo biológico, cor da pele (branca, preta ou parda), idade atual e no diagnóstico (em meses e faixa etária em anos), Resultados de exames de diagnóstico (triagem neonatal, teste do suor e genótipo), e informações de transplante e óbito. A análise dos dados foi realizada de forma descritiva por frequências relativas e absolutas e medidas de dispersão. **Resultados** – A população de estudo foi composta por 63 indivíduos, sendo 52,4% do sexo masculino e 64% brancos. A idade no diagnóstico variou de dias (<1 mês) a 460,0 meses (média= 37,5; mediana= 4,0 meses). A maioria dos pacientes (77,4%) foi diagnosticada precocemente (< 2 anos). Dentre os exames de diagnóstico, 54,7% dos pacientes apresentaram triagem neonatal ≥ 70 ng/mL, 98,3% teste do suor positivo e 86,2% genótipo com 2 variantes patogênicas bialélicas. Houve 4 óbitos no período, sendo 3 por causas respiratórias. Nenhum indivíduo realizou transplante de órgãos. Quanto às variantes genéticas em CFTR, foram identificados 14 tipos diferentes nesses pacientes, com 81,0% dos indivíduos apresentando genoma com ao menos uma variante F508del, sendo que 66,0% deles em homozigose. As outras variantes encontradas foram G542X, 3120+1G->A, 3272-26A->G, R553X, 5T, P205S, 2184insA, A559T, F508C, I1234V, L206W, F191V, R334W, sendo a G542X a mais frequente (n=10). **Conclusão** – A identificação do perfil dos pacientes é importante para conhecer as características da população e para avaliar possíveis condutas futuras, principalmente em tempos em que o tratamento tem evoluído de forma rápida, com grande impacto no prognóstico e na qualidade de vida dos pacientes com fibrose cística.

Palavras-chave: Fibrose cística. Registros médicos. Epidemiologia.

DESAFIOS NO CUIDADO DA FIBROSE CÍSTICA. RELATO DA EXPERIÊNCIA DE UMA EQUIPE PARA ISOLAMENTO BACTERIANO EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA.

Katharina Vidal Moura^{1,2}, Míriam Estela Lobo^{1,2,3}, Danilo Abreu Vieira^{1,2}, Ana Maria Melo^{1,2}, Thainá Maria Leão^{1,2} e Luisa Andrade Lima^{1,2,3}.

¹Universidade Federal de Alagoas (UFAL). ²Hospital Universitário Professor Alberto Antunes (HUPAA). ³Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH).

Introdução – A assistência especializada em centros de tratamento de fibrose cística (CTFC) está relacionada a melhor qualidade de vida, melhor estado nutricional e maior sobrevida em pacientes com essa enfermidade. Em conformidade com modelos internacionais, os pacientes com fibrose cística (FC), acompanhados nos CTFC, são atendidos por uma equipe multidisciplinar, o que permite tratamentos mais eficazes. No Brasil, existem 51 CRFC com características próprias, mas com dificuldades em 100% deles. O diagnóstico microbiológico de amostras de secreção das vias aéreas é fundamental para o acompanhamento na FC, e os laboratórios dos CTFC devem estabelecer rotinas especializadas, com profissionais capacitados para caracterização de todos os possíveis patógenos pulmonares. A metodologia utilizada para realização de exames em cada CTFC envolve não apenas o seguimento de protocolos, mas também a disponibilidade de profissionais e o reconhecimento, pelos gestores, da importância do CRFC para a Instituição onde ele se encontra. **Objetivos** – Apresentar a prevalência bacteriana a partir de um fluxo para coleta de secreção de vias aéreas em pacientes com FC, e a experiência de parceria entre a médica coordenadora do CTFC e a chefia do laboratório em um hospital universitário, com envolvimento da fisioterapia, da enfermagem e da microbiologia do laboratório de análises clínicas. **Métodos** – Trata-se de um trabalho de caráter qualitativo, com observação participante (relato da experiência), durante o qual os pacientes de FC atendidos no ambulatório de pediatria foram encaminhados ao fisioterapeuta, na sala de procedimentos da enfermaria de pediatria. Junto a isso, foi realizada uma descrição de frequências de isolamento bacteriano. Na enfermaria de pediatria, recebiam nebulização com solução salina a 3%, manobras de fisioterapia, e eram, então, estimuladas a tossir. Os lactentes eram aspirados, após a realização de manobras de drenagem. O material coletado era, então, entregue à médica coordenadora do CTFC, que o levava, pessoalmente, para cadastro no laboratório e posterior entrega à microbiologista. Era realizado o semeio da amostra pelo método de esgotamento nas placas com meios de cultura ágar sangue e ágar MacConkey, sendo as placas incubadas em estufa a 37º por um período de 24 a 48 horas. Após o período de incubação, era realizada a leitura das placas e identificado um possível crescimento bacteriano. Havendo formação de colônias, era realizado o procedimento automatizado de identificação bacteriana e antibiograma através do equipamento BD Phoenix M50. **Discussão** – O fluxo criado permitiu, entre os anos de 2022 a 2024, o envio de 125 amostras de secreção de vias aéreas. Houve aumento, ano após ano, no quantitativo de amostras: de 10 amostras em 2022 para 42 em 2023 (aumento de 320%); entre 2023 e 2024, foram avaliadas 72 amostras (73,8% de aumento). Houve isolamento de *Pseudomonas*, *Estafilococos metilino* resistentes e Complexo *Burkholderia cepacia*, antes pouco comuns em amostras de vias aéreas de pacientes do hospital. A taxa de isolamento de *Pseudomonas* aumentou 320% de 2022 a 2023 e 23,8% para 2024. A análise foi realizada por meio de cálculos do Excel. **Conclusão** – A experiência, durante os dois anos de funcionamento de um fluxo de realização de culturas, permitiu não apenas melhorar a estratégia terapêutica, mas a possibilidade de funcionamento do serviço dentro dos modelos recomendados para os centros de referência, com ganho científico e pessoal, além de maior conhecimento sobre a FC na Instituição.

Palavras-chave: Fibrose. Bactérias. Equipe. Centro. Referência.

FALSO NEGATIVO EM EXAME DE TRIAGEM NEONATAL RESULTANDO EM AUMENTO DE MORBIDADE EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA

Gabriela Peceguini Mathias Arce¹, Júlia de Oliveira Rodrigues¹, Matheus Westarb de Godoi¹, Renata Volpini Mello¹, Eduardo Piacentini Filho¹, Luiz Roberto Agea Cutolo^{1,2} e Fernanda de Souza nascimento¹.

¹Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG). ²Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC).

Introdução – Desde a implementação do exame de tripsinogênio imunorreativo (IRT) no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), houve um aumento no diagnóstico precoce de fibrose cística (FC). Entretanto, a confirmação diagnóstica é feita pelo teste de cloro no suor (TS) e (ou) exame genético. Apesar de o IRT ser bastante sensível, há uma taxa de 1 a 4% de falsos negativos (FN). **Descrição do caso** – BVCOM, sexo feminino, 10 meses, nascida a termo sem intercorrências, com 3245g e IRT de 24,44 μ g/L aos 6 dias de vida. Foi internada com 4 meses por bronquiolite viral aguda por adenovírus, com baixo ganho de peso (6g/dia), vômitos e diarreia crônica. Teve alta hospitalar com hipótese de alergia à proteína do leite de vaca, em uso de fórmula de aminoácidos via sonda nasointestinal. Porém manteve baixo ganho pondero-estatural e taquidispneia, com nova internação após 25 dias, sendo transferida para um hospital pediátrico de referência em Santa Catarina. Apresentava sinais de desnutrição grave (IMC/I z score -3,35), além de hipoalbuminemia, hipovitaminose D, anemia, insuficiência pancreática exócrina grave e tomografia de tórax com aprisionamento aéreo e atelectasias. Foram realizados dois TS por coulometria alterados, confirmando FC. Foi iniciado tratamento com pancreatina, fisioterapia respiratória, vitaminas A, D, E, K e ferro, alfadornase e salina hipertônica. Evoluiu com exacerbação moderada de FC por *Stenotrophomonas maltophilia* e *Klebsiella pneumoniae*, com uso de oxigenoterapia e antibioticoterapia, persistindo com taquidispneia leve e necessidade de gastrostomia. Em seguida, apresentou ganho de peso importante e melhora do estado nutricional (IMC/I z score -1,03), com alta hospitalar aos 6 meses. **Discussão** – O IRT é o principal instrumento para triagem de FC e contribui para o diagnóstico precoce, embora existam problemas com o método. Fatores ambientais e relacionados à coleta ou processamento da amostra podem aumentar as taxas de FN, assim como íleo meconial (IM), insuficiência pancreática, testes com elevado ponto de corte ou coleta tardia. No Brasil, há o relato de um caso de paciente com IRT FN, nos pontos de corte do PNTN, e insuficiência pancreática, sem IM, semelhante ao caso descrito, mas com mutação DF508 homozigoto. Outros Autores descreveram 8 pacientes com IRT FN, sendo 3 deles com tais características, porém com mutações classe 1. Entre os demais, 1 apresentava IM e 4 eram suficientes pancreáticos. BVCOM teve manifestações graves precoces da FC, com desnutrição importante e necessidade de hospitalizações, sendo que um diagnóstico mais breve poderia ter evitado essas intercorrências. **Conclusão** – Os Resultados de IRT FN trazem atraso no diagnóstico de FC, com prejuízo no prognóstico dos pacientes. Assim, é necessário monitorizar e adequar o PNTN para otimizar sua sensibilidade. O caso descrito ressalta a importância da suspeição de FC em pacientes com sintomas sugestivos, mesmo na presença de IRT normal, evitando as complicações do diagnóstico tardio.

Palavras-chave: Fibrose cística. Triagem neonatal. Diagnóstico tardio.

AVALIAÇÃO DE POSTURA, FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA, CAPACIDADE FUNCIONAL, FUNÇÃO PULMONAR E QUALIDADE DE VIDA DE UM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA E SEUS DESFECHOS ANTES E DEPOIS DA APLICAÇÃO DE UM PROGRAMA DE ATIVIDADE FÍSICA PELO MODELO DE TELESSAÚDE.

Adriana Della Zuana¹, Eliana Takahama Sakamoto¹ e Luiz Vicente Ribeiro Ferreira da Silva Filho¹.

¹*Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICr, HCFMUSP).*

Introdução – A pandemia de Covid-19 impôs desafios e restrições ao atendimento presencial e, a partir desse fato, o atendimento por meio de telessaúde se tornou um forte aliado dos pacientes com fibrose cística (FC), pois é evidente que esse modo tecnológico de assistência aos pacientes facilitou a introdução de um programa de atividade física e pode desempenhar um papel importante nos cuidados regulares desses pacientes. **Descrição do caso** – Paciente LCPC, com 7 anos de idade e com diagnóstico de fibrose cística e genética F508del homozigoto. A avaliação do paciente foi realizada presencialmente. A avaliação da postura foi realizada por meio do *software* de avaliação postural (SAPO) e a força muscular respiratória foi estimada pela pressão inspiratória máxima (PImáx) e pela pressão expiratória máxima (PEmáx). Ainda foram coletados dados antropométricos e valores de espirometria. Foi realizado o teste de caminhada de 6 minutos (TC6) e aplicado um questionário de qualidade de vida (QQDV) específico para pacientes com FC. Após a avaliação inicial, o programa de atividade física teve início, e o paciente foi submetido a sessões de exercícios físicos com duração máxima de 60 minutos, que aconteciam uma vez na semana, durante 12 semanas e ministrados por uma única fisioterapeuta, no modelo videochamada. Os exercícios tinham como objetivo o fortalecimento de grupos musculares com alternância de segmentos, bem como o alongamento, a propriocepção dos diferentes segmentos corporais e o equilíbrio. Foram utilizados materiais como bola e banda elástica. Após esse período, o paciente foi reavaliado utilizando-se os mesmos parâmetros da avaliação inicial. Os Resultados obtidos sobre a postura revelaram que houve aumento do ângulo entre os processos espinhosos marcados na coluna cervical, o que significa diminuição da lordose cervical. A cifose torácica permaneceu inalterada e se observou um aumento do ângulo da lordose lombar, o que significa uma discreta diminuição dessa curvatura. Os valores de espirometria apresentaram uma melhora discreta. O índice de PEmáx, que representa a força de músculos expiratórios, mostrou um aumento de 45cm/H₂O para 75cm/H₂O. Não houve diferença estatisticamente significativa entre as distâncias percorridas no TC6 avaliadas antes e depois do programa de exercícios. A qualidade de vida do paciente foi considerada boa, tanto na sua percepção quanto na percepção de sua mãe, visto que quanto maiores os valores nos diversos domínios, a qualidade de vida é considerada melhor. **Discussão** – Indivíduos com FC apresentam alterações posturais, e a implementação de programas de atividade física são fortemente recomendados, podendo ser incorporados na rotina dessas crianças. Um único paciente se beneficiou desse modelo de atendimento. **Conclusão** – Abordagens de telessaúde trazem consigo muitas vantagens, mas também muitos desafios aos fisioterapeutas mediante a percepção das dificuldades encontradas em um só caso estudado. Mais estudos que ofereçam programas de atividade física por meio de telessaúde aos pacientes com FC devem ser adotados para confirmar os Resultados obtidos em um só caso.

Palavras-chave: Criança. Exercício. Fibrose cística. Postura. Telessaúde.

ADESÃO À FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA E TEMPO DEDICADO AO TRATAMENTO DA FIBROSE CÍSTICA: COMPARAÇÃO ENTRE USUÁRIOS E NÃO USUÁRIOS DE MODULADORES CTFR NO BRASIL.

Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira¹, Marise Basso Amaral³, Cristiano Silveira¹
e Vinicius Oliveira^{2,1}.

¹Instituto Unidos pela Vida (IUPV). ²Universidade Federal do Paraná (UFPR).

³Universidade Federal Fluminense (UFF).

Introdução – Os moduladores da proteína CFTR têm revolucionado o tratamento na fibrose cística, promovendo melhorias significativas no perfil clínico dos pacientes. Entretanto, a continuidade de um manejo multidisciplinar, especialmente a prática da fisioterapia respiratória, segue sendo indicada como fundamental para a manutenção da função pulmonar e da qualidade de vida. **Objetivo** – Avaliar a adesão à fisioterapia respiratória e o tempo diário dedicado às atividades do tratamento da fibrose cística em pacientes que utilizam ou não moduladores. **Métodos** – Este é um estudo quantitativo, observacional e transversal, aprovado pelo CEP (nº 7.317.103). A pesquisa foi divulgada pelos canais digitais do Instituto Unidos pela Vida e, via Google Forms, obteve 74 respostas de pacientes maiores de 18 anos, após o aceite do TCLE. O questionário abordou dados sociodemográficos, uso de moduladores, frequência da fisioterapia respiratória e o tempo médio diário dedicado a todas as atividades do tratamento (inalação, fisioterapia, atividade física, medicação e outros cuidados). A análise foi realizada utilizando-se estatísticas descritivas no Excel. **Resultados** – Dos 74 participantes, 64,9% eram do sexo feminino, com predominância nas faixas etárias de 25 a 34 anos (36,5%) e de 18 a 24 anos (33,8%). Em relação à localização, 45,9% eram da região Sul e 21,6% da região Sudeste. Quanto ao estado civil, 62,2% eram solteiros, e, em termos de escolaridade, 32,4% possuíam Ensino Médio completo e 23% Pós-graduação completa. No que se refere ao tratamento, 63,5% relataram o uso de moduladores – dentre os quais 91,5% utilizavam o trikafta – e 36,5% não fazem uso desses medicamentos. A frequência da fisioterapia respiratória variou: no grupo sem moduladores, 37% a realizavam diariamente, 29,6% algumas vezes por semana e 14,8% nunca realizavam; entre os usuários de moduladores, 38% realizavam sessões algumas vezes por semana, 29,8% de forma ocasional, e 10,6% nunca a praticavam. Quanto ao tempo total diário dedicado ao tratamento, no grupo que não utiliza moduladores, 44,4% dos pacientes gastavam entre 1 e 2 horas, e 29,6% entre 2 e 4 horas. Já entre os usuários de moduladores, 34,1% gastavam entre 1 e 2 horas, enquanto 36,2% dedicavam entre 2 e 4 horas. **Conclusão** – Os dados indicam que a adesão à fisioterapia respiratória diária é significativamente menor entre os usuários de moduladores, com apenas 21,3% mantendo essa frequência, além de uma variação no tempo total diário dedicado ao tratamento. Esses achados reforçam a importância da continuidade do manejo multidisciplinar, incluindo a fisioterapia respiratória, para otimização da função pulmonar e melhoria da qualidade de vida em pacientes com fibrose cística, independentemente do uso de moduladores.

Palavras-chave: Fisioterapia. Moduladores CFTR. Adesão

ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL DE EDUCAÇÃO FÍSICA NO TRATAMENTO AMBULATORIAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Franciele Ramos Figueira¹, Filipe Adriel Medeiros Aguirre¹ e Pâmela Job Kur¹.

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução – O tratamento e o acompanhamento multiprofissional são altamente indicados para pessoas com fibrose cística (FC), proporcionando melhora na qualidade de vida através de um melhor estado nutricional, além de melhora da função pulmonar e tolerância aos esforços. A atuação do profissional de educação física (PEF), em um centro de referência para FC, pode contribuir na adequação da rotina dos pacientes, de modo a desenvolver estratégias para o alcance das recomendações diárias de exercícios físicos (EF). **Descrição do caso** – Trata-se de um relato de experiência do PEF no ambulatório de pneumologia e pediatria de um centro de referência para FC. Nesse centro, são atendidos pacientes desde o diagnóstico até 18 anos de idade. O acompanhamento ocorre trimestralmente e compõe o plano terapêutico dos pacientes, que é individualizado e pautado em um protocolo de atendimento constituído pelas seguintes etapas: a) anamnese voltada a identificação da composição familiar do paciente, de seu desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), compreensão de sua rotina (uso de telas e sono), acesso à escola, participação nas aulas de educação física, EF regulares extra à educação física, projetos de EF em que o paciente está inserido e atividades de lazer; b) discussão clínica do paciente, considerando suas necessidades biopsicossociais com os outros profissionais da equipe; c) em conjunto com o paciente e seus responsáveis é realizada a elaboração de estratégias para engajamento da EF na rotina diária; além disso o PEF também atua no mapeamento e na busca ativa de projetos esportivos que estão dentro do território do paciente; d) avaliação da adesão à prática de atividade física no check up da equipe multidisciplinar anual, utilizando-se o volume de exercícios semanais como referência. **Discussão** – As intervenções do PEF promovem um processo de educação em saúde do paciente e de seus responsáveis, uma vez que visam conscientizá-los da importância do estilo de vida ativo desde a infância até a vida adulta, incluindo EF como uma ferramenta indispensável ao tratamento da FC. **Conclusão** – A atuação do PEF em FC qualifica a assistência ambulatorial prestada ao paciente pediátrico, integrando o EF como componente essencial do tratamento, pois contribui para um estilo de vida ativo, que é importante para a manutenção da capacidade funcional, da função pulmonar e para um DNPM adequado.

Palavras-chave: Educação Física. Atendimento. Ambulatório.

AVALIAÇÃO DA FORÇA MUSCULAR PERIFÉRICA POR MEIO DA DINAMOMETRIA DE PRENSÃO PALMAR EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA

Amanda Rocha de Oliveira Sousa¹, Polyagna Ferreira de Carvalho¹, Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹, Caroline Souza Sokoloski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Barbara Franco Mittag¹, Willian Barbosa da Silva¹, Ana Carolina Corrêa¹ e Fernanda Cristina Pamplona¹.

¹*Complexo Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC, UFPR).*

Introdução – As alterações do sistema musculoesquelético nas pessoas com fibrose cística (PcFC) são bastante comuns, manifestando-se, principalmente, com alterações posturais, fraqueza muscular periférica e da musculatura respiratória. Nesse contexto, a força de prensão palmar pode ser um indicador indireto da força muscular nesses indivíduos, correlacionando-se com a massa muscular e com a capacidade de fazer exercícios. Além disso, embora não seja um marcador direto da função pulmonar, a força de prensão palmar pode estar também relacionada à função dos músculos respiratórios. **Objetivo** – Avaliar a força muscular periférica de um grupo de PcFC adultas, por meio do uso da dinamometria de prensão palmar e correlacioná-la com dados antropométricos, de função pulmonar e prática de atividade física. **Metodologia** – Foi realizado um estudo transversal em PcFC em acompanhamento no centro de referência para adultos de um hospital universitário. Foram coletados dados antropométricos, sociodemográficos e clínicos, assim como informações sobre a prática de atividade física. A avaliação da força muscular periférica foi realizada por meio de dinamometria de prensão palmar no membro dominante, medida com o dinamômetro JAMAR. A função pulmonar foi obtida por espirometria, sendo utilizados os Resultados mais recentes no período de até 6 meses da avaliação. **Resultados** – A amostra foi constituída por 50 participantes com idade média de $24,84 \pm 7,3$ anos, sendo 30 (60%) do sexo masculino. Setenta por cento dos avaliados apresentavam índice de massa corporal (IMC) normal ($22,1 \pm 3,18$ kg/m²) e 20% sobrepeso, sendo que 68% realizavam algum tipo de atividade física. A média da dinamometria, no sexo masculino, foi de $42,3 \pm 7,80$ kgf e, no sexo feminino, de $27,5 \pm 5,9$ kgf. Não houve relação entre o valor atingido na dinamometria e o IMC ou a idade. Por outro lado, a dinamometria foi significativamente maior nas PcFC que praticavam atividade física ($39,0 \pm 10$ vs. $30,7 \pm 7,19$ kgf; $p = 0,004$) e no sexo masculino ($42,3 \pm 7,8$ vs. $27,5 \pm 5,09$ kgf; $p < 0,001$). Houve, também, correlação positiva entre a dinamometria e o VEF1% ($r = 0,406$; $p = 0,003$) e a CVF% ($r = 0,484$; $p < 0,001$). **Conclusão** – A dinamometria de prensão palmar pode ser utilizada como uma forma auxiliar rápida e simples de avaliação da função muscular, fornecendo dados complementares aos testes de função pulmonar na avaliação da capacidade funcional das PcFC. Seu uso rotineiro pode ser útil no monitoramento da função muscular nas PcFC e no acompanhamento de intervenções fisioterapêuticas e dos benefícios decorrentes da prática de atividade física por essa população.

Palavras-chave: Fibrose cística. Dinamometria. Prensão palmar. Força muscular periférica. Exercício físico.

IMPACTO DO USO DE MODULADOR GENÉTICO NA FUNÇÃO PULMONAR E NA CAPACIDADE FUNCIONAL: UM ESTUDO DE CASO.

Maria Eduarda Pereira Borges¹, Gabrielle De Oliveira Gonçalves¹, Thaise Helena Cadorin¹, Gabriela Castilhos Ducati¹, Camila Isabel Santos Schivinski¹ e Renata Maba Gonçalves Wamosy¹.

¹ Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC).

Introdução – O uso de moduladores genéticos tem se tornado uma realidade na fibrose cística (FC), principalmente após ser incorporado ao Sistema Único de Saúde. Tratando-se de um novo cenário, torna-se relevante investigar as repercussões dessa terapêutica nessa população. Com isso, o **Objetivo** deste estudo foi descrever os efeitos do uso do modulador genético no sistema respiratório e na capacidade funcional de um jovem com FC. **Descrição do caso** – Trata-se de um estudo de caso observacional, com dados obtidos em prontuário físico e eletrônico. O jovem iniciou o acompanhamento fisioterapêutico nos primeiros meses de vida, junto ao diagnóstico, apresentando genótipo $\Delta F508$ heterozigoto e fenótipo com comprometimento dos sistemas respiratório e digestivo. Manifestava quadro de tosse produtiva e expectoração com grande quantidade de secreção mucopurulenta. Ainda relatava dispneia basal (BORG 2). Em setembro de 2024, aos 19 anos, iniciou o uso do medicamento trikafta[®]. Conduziu-se avaliação da capacidade funcional pelo teste modificado de *Shuttle* (TMS) e da função pulmonar pela espirometria, antes e depois de 2 meses de uso do modulador. Para a espirometria, foram considerados os valores absolutos dos parâmetros de VEF1, CVF, VEF1/CVF, PFE e FEF25-75 e em porcentagem do predito (%pred) pela Global Lung Function Initiative. Foram controladas a estabilidade clínica por meio da Cystic Fibrosis Clinical Score (CFCS) e a dispneia segundo a escala de BORG. **Resultados e discussão** – Em relação aos valores prévios à utilização do modulador, o jovem apresentava: 56.9kg, 167cm e IMC de 20,4kg/m², CFCS 22 pontos, com valores espirométricos absolutos de (L/min): CVF: 3,73; VEF1: 2,74; VEF1/CVF: 0,73; PFE: 4,80; FEF25-75: 2,00 e em %pred: CVF: 79,11; VEF1: 67,54; VEF1/CVF: 84,66; FEF25-75: 43,75. No TMS, percorreu 1110m e interrompeu o teste por exaustão, atingindo 77,60% do valor predito, 85% da FC máxima e não dessaturou. Na reavaliação, após o uso do modulador, apresentou-se com 57kg, 167cm e IMC de 20,4g/m² CFCS de 20 pontos, com aumento dos valores espirométricos em L/min: CVF:5,05; VEF1:4,05; VEF1/CVF:0,80; PEF:8,95; FEF24-75:4,05 e em %pred: CVF:105,60; VEF1: 98,76; VEF1/CVF: 92,73; FEF25-75: 88,14. No TMS, o jovem percorreu 1150m e interrompeu o teste devido ao cansaço nas pernas, atingindo 78,93% do valor predito, se mantendo em 85% da FC máxima e sem dessaturação. A presença de tosse e a expectoração não foram observadas durante os atendimentos fisioterapêuticos após introdução da medicação e houve diminuição na sensação de dispneia basal (BORG 1). **Conclusão** – O uso do modulador genético por 2 meses, associado à manutenção do acompanhamento multidisciplinar e da fisioterapia, estabilizou o quadro funcional e respiratório do jovem de 20 anos, com pequeno aumento numérico na distância percorrida no TMS e nos valores absolutos da espirometria. Houve melhora sintomática – redução da dispneia, tosse e expectoração de secreção –, o que merece continuidade das avaliações em longo prazo.

Palavras-chave: Doença pulmonar. Teste de função respiratória. Fisioterapia respiratória. Assistência ambulatorial.

UTILIZAÇÃO DE VÍDEOS EDUCATIVOS PARA MELHORAR A ADESÃO À FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA NA FIBROSE CÍSTICA

Leticia Pereira do Amaral Cidade Silva¹, Mariane Gonçalves Martynychen Canan¹, Caroline Souza Sokoloski¹, Carolina Rossetti Severo¹, Barbara Franco Mittag¹, Ana Carolina Corrêa¹, Fernanda Cristina Pamplona¹ e Willian Barbosa da Silva¹.

¹*Complexo Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Paraná (CHC-UFPR).*

Introdução – A fisioterapia respiratória é fundamental no tratamento de pessoas com fibrose cística (PcFC) e consiste em técnicas que visam promover a higiene brônquica e otimizar a capacidade respiratória, prevenindo complicações e melhorando a qualidade de vida. Manter a adesão a essa parte do tratamento, entretanto, é um grande desafio, pois envolve a realização de exercícios muitas vezes complexos, que nem todas as PcFC conseguem realizar sozinhas, e que precisam ser repetidos diariamente. Como estamos inseridos em um mundo cada vez mais tecnológico, o uso de recursos digitais pode ser uma alternativa para auxiliar nesse processo. **Objetivo** – Utilizar vídeos educativos para facilitar a compreensão de exercícios respiratórios e ajudar na adesão à fisioterapia, aumentando o engajamento dos pacientes em seu autocuidado. **Método** – Foram desenvolvidos dois vídeos pela fisioterapeuta do centro de atendimento ao adulto com fibrose cística de um hospital universitário, com o objetivo de auxiliar as PcFC a realizarem a fisioterapia respiratória. As técnicas abordadas foram o ciclo ativo da respiração e a drenagem autógena, que trabalham com a variação de fluxos aéreos, combinando o controle da respiração, respiração diafragmática, técnicas de expiração lenta e rápida, entre outros. O foco principal foi desenvolver vídeos que as PcFC pudessem acessar para realizar a atividade de forma guiada. Cada vídeo contém uma rápida explicação sobre a técnica do exercício e demonstra sua execução através de ilustração gráfica e condução em áudio. As mídias foram disponibilizadas em um canal de uma plataforma de vídeos intitulado “Gente de fibra”, em 24 de março de 2022, sob a descrição “Gente de Fibra é um canal de fisioterapia dedicado ao autocuidado de pacientes de fibrose cística e para todos aqueles que lutam diariamente pela sua saúde e qualidade de vida.” Os vídeos têm livre acesso, sendo divulgados para as PcFC durante as consultas de rotina. Podem ser acessados por *link* enviado via WhatsApp, após autorização, por *QR code* ou pesquisa direta na plataforma. **Resultados** – O vídeo do Ciclo Ativo da Respiração apresentou 5.271 visualizações, e o da Drenagem Autógena 4.323 acessos até o dia 27/01/2025. Além disso, durante as consultas ambulatoriais no centro de tratamento, as PcFC referiram experiência positiva com sua utilização. **Conclusão** – Os vídeos de exercícios respiratórios têm se mostrado uma ferramenta útil e efetiva para o tratamento das PcFC. O exercício guiado viabiliza melhor compreensão e domínio das técnicas respiratórias e promove o autocuidado. Além disso, por estarmos inseridos em um mundo digital, cheio de estímulos visuais e auditivos, o uso de vídeos especializados torna-se um recurso atrativo, convidativo para a execução do exercício, contribuindo para a adesão à fisioterapia respiratória.

Palavras-chave: Fibrose cística. Fisioterapia respiratória. Vídeos educativos.

GESTAÇÃO E FIBROSE CÍSTICA: EXPERIÊNCIAS DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA NO CUIDADO DE ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA.

Carolina Aurelio Vieira Andrade de Vasconcellos¹, Nicoly Alves de Almeida Mello¹, Vera Lucia Barros Abelenda¹, Monica Muller Taulois¹ e Raphael Freitas Jaber de Oliveira¹.

¹*Policlínica Universitária Piquet Carneiro (PPC).*

Introdução – A infertilidade ou a subfertilidade, em ambos os sexos, costuma acompanhar a fibrose cística (FC). Como a infertilidade feminina parece estar relacionada ao espessamento do muco cervical, o acesso aos moduladores do canal regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR) tem mudado esse paradigma. Além disso, como consequência das melhorias com a terapia e os cuidados, a expectativa e a qualidade de vida aumentam, e as mulheres adultas com FC podem fazer a escolha de ter filhos. Ainda assim, é uma gravidez considerada de alto risco, e se faz necessário um acompanhamento multidisciplinar constante para a garantia de bons desfechos obstétricos. **Objetivo** – Traçar o perfil de saúde das mulheres com FC ao engravidarem e observar a ocorrência de desfechos obstétricos comuns nessa população, tais como: desenvolvimento de diabetes gestacional, parto prematuro e baixo peso ao nascer. **Métodos** – Este é um estudo transversal e retrospectivo, elaborado a partir da coleta, em prontuário eletrônico, de dados referentes às gestações das mulheres com FC acompanhadas por um centro de referência de cuidados para adultos, entre os anos de 2009 e 2024. **Resultados** – Em quase duas décadas de atendimento, foram registradas apenas 9 gestações, sendo uma delas a partir de reprodução assistida. A idade média das mulheres era de $26,11 \pm 5,57$ anos e, na ocasião da gravidez, duas delas desconheciam seu diagnóstico de fibrose cística. Com índice de massa corporal (IMC) médio de $20,5 \pm 2,44$ kg/m², um terço apresentava baixo peso e apenas 2 gestantes conseguiram atingir a recomendação de ganho de peso, sendo a média de ganho ponderal de $5,39 \pm 4,04$ kg ao longo da gestação. Em relação à saúde pulmonar, apresentavam VEF1% médio de $62,12 \pm 19,86\%$, sem relatos no prontuário relacionados à necessidade de internação por exacerbação pulmonar durante a gravidez. Insuficiência pancreática exócrina estava presente em 77% (7) das gestantes e, apesar de apenas uma única mulher apresentar diabetes relacionado à FC, 62,5% (5) das demais desenvolveram diabetes gestacional. Em relação aos nascimentos, 33% (3) ocorreram de forma prematura, com idade gestacional mínima de 34 semanas. O peso médio ao nascer foi de 2823 ± 219 gramas, sendo apenas um dos bebês classificado como de baixo peso. Uma única gestante usou modulador de CFTR como parte da terapia, e ela apresentou desfechos obstétricos semelhantes aos da maioria do grupo, como diabetes gestacional e baixo ganho de peso materno. **Conclusão** – A maior incidência de diabetes gestacional e o impacto negativo sobre o estado nutricional materno são pontos de atenção no pré-natal. Debater, junto às mulheres, sobre os riscos agregados à condição materna com a gestação, bem como sobre o impacto em se cuidar de uma criança, para alguém já muitas vezes envolvida com exaustivos cuidados em decorrência de sua própria doença, revelam a urgência de se discutir, nos centros de referência em FC, sobre saúde reprodutiva e planejamento familiar.

Palavras-chave: Diabetes gestacional. Estado nutricional. Gestação. Planejamento familiar. Saúde reprodutiva.

DESCOMPENSAÇÃO DA CIRROSE EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA CHILD-PUGH APÓS USO DE MODULADORES – RELATO DE CASO.

Thais Costa Nascentes Queiroz¹, Virginia Auxiliadora Freitas de Castro¹, Jonatas Pereira Bertholucci², Jessyca Mayra Pedrollo Pinto², Nathalia Aidar Bittar¹, Raíssa Lelitscewa da Bela Cruz Faria¹, Lara Juliana Henrique Fernandes² e Lusmaia Damaceno Camargo Costa^{1,2}.

¹ Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás (HC-UFG, EBSERH). ² Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás (FMUFG).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença causada por mutações no gene que codifica a proteína reguladora de condutância transmembrana (CFTR) e afeta vários órgãos, incluindo pulmão e fígado. O modulador elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) é eficaz para portadores de, pelo menos, uma mutação F508del, porém o seu uso é temido para pacientes cirróticos. **Descrição do caso** – Paciente feminina, 15 anos, diagnóstico de FC pela triagem neonatal (confirmado pelo teste do suor e mutação G85E/R1162X). Apresentou insuficiência pancreática nos primeiros meses de vida, e diabetes associada à FC na segunda década de vida, bem como síndrome de obstrução do íleo distal incompleta há 1 ano. Evoluiu com doença hepática avançada da FC, cirrótica, com hipertensão portal e varizes esofágicas em profilaxia secundária. Piora da função pulmonar, VEF1 40%, dependência noturna de oxigênio. Tomografia de tórax: múltiplos nódulos centrolobulares, difusos pelo parênquima pulmonar bilateralmente, espessamento das paredes brônquicas. Diante da gravidade hepática e pulmonar e estudo mostrando benefícios nas mutações da paciente, foi iniciado o ETI. Os exames pré-ETI apresentaram: plaqueta: 75.400; Hb: 12,3; RNI 1,27; albumina 3,5; TGO 25; TGP 20; sódio 138; potássio 3,8; BT 1,7/ BD 0,32; CPK 49; GGT 18. Teste do suor: 103. Paciente Child-Pugh A6 (sem ascite ou encefalopatia). Após 1 semana do ETI, sentiu tontura, teve vômito e episódios de hipoglicemia, com melhora a partir da segunda semana, assim como redução da tosse e secreção e aumento do apetite. Entretanto, com 18 dias de ETI, apresentou dor e distensão abdominal, edema de membros inferiores e de genitália, ganho ponderal de 10 Kg e macicez móvel positiva. Exames de controle: plaqueta: 75.400; Hb: 10,8; RNI 1,45; albumina 3,3; TGO 36; TGP 30; sódio 143; potássio 3,8; BT 2,7/ BD 0,85; CPK 66; GGT 21. Paciente com ascite moderada, Child-Pugh B9 / MELD-Na 14.3. A medicação foi suspensa e foram iniciados os diuréticos. Após duas semanas da suspensão do ETI, a paciente apresentou melhora da função hepática e redução importante da ascite (Child-Pugh A6). Foi, então, reintroduzido o ETI, com apenas 1 comprimido pela manhã/dia e a paciente tolerou a medicação e a redução de diuréticos há 2 semanas, permanecendo Child-Pugh A6. **Discussão** – O ETI tem mudado a história dos pacientes com FC com melhora da função pulmonar. Porém alterações de enzimas hepáticas são descritas e, em casos raros, lesão hepática grave. Para pacientes Child-Pugh B e C, a medicação não é recomendada. Para pacientes Child-Pugh A, não há restrições do uso e nenhum ajuste de dose é necessário. A paciente era cirrótica Child-Pugh A, mas descompensou após o uso do ETI. **Conclusão** – Sabe-se pouco sobre ETI, em especial nas mutações não F508del. Discussões sobre os hepatopatas têm sido feitas, inclusive de iniciar a medicação no cirrótico Child-Pugh B com dose reduzida. As manifestações hepáticas foram mais graves na paciente devido a seu perfil de mutação? Dose plena de ETI deve ser considerada na paciente após estabilização da descompensação hepática?

Palavras-chave: Cirrose. Fibrose cística. Elexacaftor, tezacaftor, ivacaftor.

RELATO DE CASO: PANCREATITE AGUDA RECORRENTE COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DA FIBROSE CÍSTICA.

Sonia Mayimi Chiba¹, Marcela Duarte de Sillos¹, Rafaela Leite Bicalho¹, Rai André Silva Watanabe¹,
Ana Carolina Gomes Fernandes Nardi¹ e Pollyanna Mayara da Silva¹.

¹Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Introdução – Pacientes com fibrose cística (FC) e insuficiência pancreática (SP) podem apresentar triagem neonatal falso-negativa e um fenótipo mais leve da doença. Entretanto, aproximadamente 20% dos pacientes com FC e SP podem apresentar pancreatite aguda recorrente (PAR). **Descrição do caso** – M.E.R.L, 8 anos e 2 meses, sexo feminino, apresentava, desde os 3 anos, episódios de febre, dor abdominal, náuseas e vômitos, com duração de cerca de 10 dias. Inicialmente, os sintomas eram atribuídos a outras condições clínicas (gastroenterites agudas, infecções de vias aéreas superiores, etc.), totalizando 6 internações nesse período. Na sétima internação, aos 7 anos e 5 meses, foi diagnosticada, pela primeira vez, com pancreatite aguda (dor abdominal, náuseas, vômitos, amilase 919 U/L, lipase 6.734 U/L, ultrassom de abdome com pâncreas de dimensões aumentadas e parênquima difusamente hipoecogênico e, finamente, heterogêneo). Não apresentava sintomas respiratórios. Fez duas dosagens de IRT na triagem neonatal (89,2 e 63,3 ng/mL, valor de referência < 80 ng/mL). Na primeira consulta no centro de referência de FC, aos 7 anos e 10 meses, encontrava-se eutrófica (peso 24,6kg, estatura 124,5cm, IMC 16,06, z-score=0). Decidiu-se por iniciar terapia de reposição de enzimas pancreáticas 2.800UI/kg/dia, na tentativa de reduzir o número de episódios de pancreatite aguda, enquanto se aguardava investigação para FC. Realizou dosagem de cloreto no suor (condutividade, 59mmol/L e 55mmol/L, referência ≤50mmol/L) e teste genético (sequenciamento de nova geração do gene CFTR): F508del/D1152H (ambas variantes patogênicas). A dosagem de elastase fecal pancreática (>800µg/g) era normal (> 200 µg/g). A colangioprocedimento não identificou anormalidades em fígado, vias biliares ou pâncreas. Foi prescrito modulador do CFTR (elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor), e ela aguarda dispensação pelo SUS. **Discussão** – Pancreatite aguda é uma condição subdiagnosticada na prática pediátrica, pois o quadro clínico, na maioria dos casos, é inespecífico. Nesse caso, o primeiro episódio de pancreatite aguda foi diagnosticado somente após 4 anos de sintomas recorrentes. Os episódios de PAR podem promover progressiva deterioração da função exócrina, o que ainda não ocorreu nesse caso. A ausência de sintomas pulmonares pode ser atribuída à variante patogênica D1152H (classe IV) e é associada a valores mais baixos de cloreto no suor, sintomas pulmonares mais leves, insuficiência pancreática e maior sobrevida. Com o diagnóstico de FC e a identificação de duas variantes patogênicas para FC (F508del/D1152H), será possível a prescrição de moduladores do CFTR. **Conclusão** – Pacientes com PAR devem ser sempre investigados para FC. No caso apresentado, o teste genético foi uma ferramenta diagnóstica importante, uma vez que o tratamento com moduladores do CFTR pode reduzir o risco de novas pancreatites e a progressão para insuficiência pancreática exócrina.

Palavras-chave: Pancreatite aguda. Manifestação. Fibrose cística.

MELHORIA DOS ÍNDICES NUTRICIONAIS DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA: A IMPORTÂNCIA DO ACOMPANHAMENTO MULTIPROFISSIONAL.

Josilene Maria Ferreira Pinheiro², Jussara Melo de Cerqueira Maia², Clara Uchôa Leite Santana¹, Vitória Melo de Souza Silva^{1,2} e André Jorge Nogueira de Almeida¹.

¹Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN). ²Hospital Universitário Onofre Lopes (HUOL).

Introdução – A fibrose cística é uma doença genética autossômica, recessiva, caracterizada pela produção de secreções espessas e viscosas que acomete, primariamente, os sistemas respiratório e gastrointestinal. Nesse sentido, a assistência integrada por profissionais médicos, nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos, dentre outros, se apresenta como uma relevante ferramenta para a melhoria do estado nutricional e do prognóstico dos pacientes, tendo em vista o papel de cada área da equipe multiprofissional nas variáveis que interferem no processo da nutrição. **Objetivo** – Descrever a evolução do estado nutricional de pacientes com fibrose cística assistidos por uma equipe multiprofissional. **Metodologia** – Trata-se de um estudo longitudinal, realizado no período de 2023 a 2025, com 45 crianças, adolescentes e adultos acompanhados no Centro de Referência em Fibrose Cística do Rio Grande do Norte. O estado nutricional foi avaliado pelos índices de peso/estatura (P/E) e índice de massa corporal (IMC). Os pacientes foram classificados, de acordo com a idade (inferior a 2 anos, entre 2 e 18 anos e adultos) em eutróficos, risco nutricional, desnutrição, sobrepeso e obesidade. **Resultados** – Em 2023, dos 45 pacientes acompanhados, 36% eram eutróficos, 22% estavam em risco nutricional e 42% em desnutrição. Em 2024, dos 42 pacientes, 55% estavam eutróficos, 17% em risco nutricional, 21% com desnutrição, 5% com sobrepeso e 2% com obesidade. Por fim, 41 pacientes foram acompanhados em 2025 e se apresentaram da seguinte forma: 56% como eutróficos, 27% em risco nutricional, 12% com desnutrição, 2,5% com sobrepeso e 2,5% com obesidade. No que se refere às perdas durante o período de estudo, elas se deveram à transferência de centro de atendimento, falta de retorno dos pacientes e óbito. **Conclusão** – É possível detectar uma evolução no estado nutricional dos pacientes assistidos pela equipe multiprofissional, em especial no aumento de pacientes eutróficos e na expressiva redução de pacientes com desnutrição. Tal progresso pode estar interligado à efetividade da assistência contínua pela equipe multiprofissional, a qual compreende o suporte nutricional, clínico, fisioterapêutico e psicológico. Os Resultados também evidenciam a importância de novos estudos que se aprofundem em avaliar as variáveis relacionadas à melhora do estado nutricional.

Palavras-chave: Avaliação nutricional. Equipe multiprofissional. Fibrose cística.

AVALIAÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL ANTES E DEPOIS DO USO DOS MODULADORES EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Juliana Ferreira Mauri¹, Sonia Mayimi Chiba¹, Rafaela Leite Bicalho¹, Marcela Duarte de Sillos¹, Ana Carolina Gomes Fernandes Nardi¹, Rai André Silva Watanabe¹, Patricia Geovana Cunha Souto¹ e Ana Camila Ribeiro Damaceno¹.

¹Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética, de alteração metabólica, ocasionada por uma desordem genética que acarreta uma série de manifestações clínicas. As consequências nutricionais se dão devido à má absorção de nutrientes e complicações gastrointestinais. A

Introdução dos moduladores da proteína CFTR (regulador de condutância transmembrana) tem mostrado efeito positivo no estado nutricional desses pacientes. **Objetivo** – Comparar o estado nutricional antes e depois do uso dos moduladores em pacientes com fibrose cística. **Metodologia** – O estudo retrospectivo foi submetido e aprovado pelo comitê de ética. A pesquisa avaliou e acompanhou 38 pacientes, em um centro de referência, no período de fevereiro de 2023 a dezembro de 2024. A coleta foi constituída por anamnese clínica individual, dados antropométricos e suplementação nutricional. O estudo avaliou o impacto do uso de moduladores da proteína CFTR no estado nutricional de pacientes com FC.

Resultados – Antes do uso dos moduladores, 51,5% dos pacientes eram classificados como desnutridos, 33,3% eutróficos, 9,1% com sobrepeso e 6,1% obesos. Após a intervenção, houve uma redução na prevalência de desnutrição para 42,4% e um aumento na proporção de eutróficos para 42,4%, enquanto as demais categorias permaneceram inalteradas. O ganho de peso mediano foi de 3,6 kg, e 78,8% dos pacientes apresentaram melhora no estado nutricional. **Conclusão** – Os Resultados mostraram um impacto positivo no estado nutricional dos pacientes após o uso dos moduladores, reduzindo a prevalência de desnutrição e promovendo um melhor estado nutricional. Destaca-se a importância do acompanhamento nutricional contínuo para otimizar os benefícios do tratamento com os moduladores de CFTR. É necessário monitorar o estado nutricional dos pacientes com FC para identificar precocemente qualquer deterioração e intervir de forma eficaz.

Palavras-chave: Estado nutricional. Moduladores. Fibrose cística.

OFICINA DE CULINÁRIA COMO ESTRATÉGIA DE EDUCAÇÃO ALIMENTAR E NUTRICIONAL PARA PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA E SEUS FAMILIARES

Izabela Zibetti de Albuquerque¹, Sílvia Aguiar Valim Monteiro Garcia¹, Geovanna Líscio Pereira¹, Francisca Deynes da Silva Oliveira¹, Marylia Glenda Lopes Dep Sousa¹, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro¹, Arthur Damaceno Camargo Costa¹, Lara Juliana Henrique Fernandes¹ e Lusmaia Damaceno Camargo Costa¹.

¹Universidade Federal de Goiás (UFG).

Introdução – As oficinas de culinária são ações práticas e efetivas de promoção da saúde e troca de saberes. Além do estímulo à autonomia, o ato de envolver-se no processo de transformação dos ingredientes pode incentivar a escolha, o consumo e, conseqüentemente, a formação de hábitos alimentares saudáveis. Para indivíduos com fibrose cística (FC), ferramentas de educação alimentar e nutricional (EAN) são estratégias valiosas que auxiliam na adesão a uma dieta hipercalórica, hiperproteica, rica em gorduras e micronutrientes, de forma a antecipar e tratar os déficits nutricionais, prevenir a progressão da doença e manter nutrição e crescimento adequados. **Objetivo** – Promover a elaboração de preparações saudáveis e adequadas para as necessidades nutricionais de pacientes com fibrose cística, a partir da utilização de ingredientes regionais e de custo acessível à população. **Métodos** – A oficina culinária foi realizada em setembro de 2023, no período matutino, no laboratório de técnica dietética de uma universidade pública. Os critérios estabelecidos para a seleção das receitas foram: a) conter alimentos regionais e de fácil acesso; b) ter, em sua composição, alimentos calóricos, priorizando carboidratos complexos e gorduras poli e monoinsaturadas; c) ter uma fonte proteica associada e (d) ser de fácil execução e versátil para lanches e refeições principais. A partir desses critérios, uma nutricionista e uma técnica em nutrição fizeram a seleção das receitas, seguida pelo teste culinário para possíveis ajustes nas medidas caseiras e (ou) alteração dos ingredientes. Em virtude do distanciamento físico preconizado entre pacientes com FC e a metragem do espaço, foram oferecidas 15 vagas, de forma que até três pessoas ocupassem a mesma bancada e executassem o preparo de uma a duas receitas, a depender da complexidade da preparação. A oficina foi dividida em três momentos: acolhimento, preparo das receitas e degustação. **Resultados** – As receitas selecionadas e elaboradas foram: bolinho salgado de milho com abobrinha; sanduíche de frango com abacate, guacamole, panquecas coloridas com recheio de frango, batata rosti com agrião, *cookie* de aveia e chocolate, milkshake, banana *cake* e bolo de caneca. Após o preparo, as receitas foram apresentadas pelos participantes, que relataram suas experiências durante a trajetória de produção e pontuaram dificuldades e adaptações realizadas. Em seguida, houve a degustação das preparações e um momento de troca de percepções e saberes. Por último, foram abordados pela nutricionista os aspectos nutricionais, sensoriais e a aplicabilidade de cada receita. **Conclusão** – A ação proporcionou momentos de aprendizagem, trocas de experiências, autonomia, e se mostrou como uma estratégia de EAN eficaz para maior adesão às recomendações nutricionais na terapia nutricional de pacientes com fibrose cística.

Palavras-chave: Fibrose cística. Educação alimentar e nutricional. Arte culinária. Adesão ao tratamento.

A AQUISIÇÃO DE INFECÇÃO BACTERIANA PULMONAR EM CRIANÇAS COM FIBROSE CÍSTICA E SUA REPERCUSSÃO RESPIRATÓRIA NA ADOLESCÊNCIA

Jhenifer Viana de Freitas¹, Graziela Cristina Mattos Schettino², Fernanda Tormin Tanos Lopes², Ana Cristina de Carvalho Fernández Fonseca², Carolina Miranda Carvalho² e Elizabet Vilar Guimarães³.

¹Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (FM-UFMG). ²Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (HC-UFMG, EBSEH). ³Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (PED, FM UFMG).

Introdução – A colonização bacteriana em pacientes com fibrose cística deve ser monitorada para evitar exacerbações clínicas e declínio da função pulmonar. Múltiplos fatores podem contribuir para a função pulmonar, mas é esperado que a colonização bacteriana seja um dos principais fatores que impactam sobre o desfecho dessa variável. **Objetivo** – Caracterizar a colonização bacteriana de pacientes com fibrose cística conforme grupos de faixas etárias, analisando sua relação com a função pulmonar no início e no final da adolescência. **Métodos** – Estudo realizado em centro de referência de fibrose cística, no qual foram incluídos 169 pacientes admitidos no ambulatório de 2005 a 2024. Na admissão no serviço, 97,1% dos pacientes eram oriundos da triagem neonatal, cujo diagnóstico foi feito entre 20 e 127 dias de vida. 2,9% foram admitidos tardiamente, com idade que variava de 4 a 12 anos. A colonização bacteriana foi avaliada por culturas de escarro ou *swab* da tosse. Os pacientes foram classificados em dois grupos para cada bactéria (*Staphylococcus aureus*, *Pseudomonas aeruginosa* e *Burkholderia cepacia*), conforme o *status* de colonização, sendo um grupo livre de infecção (não colonizado) e o outro grupo com infecção (colonizado crônico ou com crescimento intermitente). A função pulmonar baseou-se no melhor VEF1 obtido em um momento de estabilidade clínica. Os dados foram coletados quando os sujeitos da pesquisa estavam com idade de 2 anos (G1, n = 157), 10 e 12 anos (G2, n = 86) e entre 16 e 18 anos (G3, n = 37). A frequência de infecção para cada bactéria foi descrita para cada um dos grupos etários. Estimou-se o efeito da presença ou não da infecção por SA, PA e BC nos grupos G1, G2 e G3 sobre o VEF1 nos grupos G2 e G3, por meio do teste T de Student. Também se comparou o efeito da presença ou não de cada uma das bactérias sobre o VEF1 nos grupos G2 e G3 conjuntamente. Por meio de uma ANOVA de dois fatores, estimou-se o efeito da interação entre as diferentes infecções bacterianas na função pulmonar. **Resultados** – Para crianças no G1, um total de 89 (56,6%) tiveram colonização positiva para SA, 57 (36,3%) para PA e 8 (5,09%) para BC. No G2, foram 61 (70,9%) colonizados para SA, 29 (33,7%) para PA e 3 (3,48%) para BC. No G3, 28 (75,5%) eram colonizados para SA, 13 (35,1%) para PA e 3 (8,10%) para BC. A Infecção por PA, aos 2 anos, associou-se à pior VEF1 no G3 (p 0,024). A infecção por BC, no G2, associou-se à pior VEF1 nessa idade (p < 0,001). De modo semelhante, a infecção por BC, no G3, associou-se à pior VEF1 nessa faixa etária (p < 0,001). Na análise conjunta de G2 e G3, constatou-se maior média de VEF1 em adolescentes não colonizados por SA (p 0,017) e por BC (p 0,056). Verificou-se que o efeito da presença ou ausência de cada bactéria foi independente dos efeitos das demais. **Conclusão** – A infecção por *Pseudomonas aeruginosa*, nos dois primeiros anos de vida, se associa a uma pior função pulmonar na adolescência. A infecção precoce por *Burkholderia cepacia* e por *Staphylococcus aureus* não está associada a uma pior função pulmonar na adolescência. Contudo, a infecção por *Burkholderia cepacia*, a partir dos 10 anos de vida, está associada a uma pior função pulmonar nessa faixa etária.

Palavras-chave: Fibrose cística. Infecções bacterianas, Espirometria. Pediatria. *Pseudomonas aeruginosa*.

DIAGNÓSTICO CONFLITUOSO DE BRONQUIOLITE OBLITERANTE PÓS- INFECCIOSA EM LACTENTE COM FIBROSE CÍSTICA

Fernanda de Souza Nascimento¹, Júlia de Oliveira Rodrigues¹, Matheus Westarb de Godoi¹, Renata Volpini Mello¹, Eduardo Piacentini Filho¹, Luiz Roberto Agea Cutolo^{1,2}
e Gabriela Peceguini Mathias Arce¹.

¹Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG). ²Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença com importante acometimento pulmonar. As principais alterações, em tomografia computadorizada (TC) de tórax, são: atelectasias, opacidades, hiperinsuflação, aprisionamento aéreo, espessamento brônquico e bronquiectasias. Tais achados são também encontrados na bronquiolite obliterante pós-infecciosa (BOPI), associados à clínica de obstrução persistente da via aérea após 4 a 8 semanas de uma injúria pulmonar aguda grave. **Descrição do caso** – IS, sexo feminino, 2 anos, irmão com FC e colonização por *Pseudomonas aeruginosa* (PSA), nascida a termo, com 2 dosagens de tripsinogênio imunorreativo alterados e 2 testes do cloro no suor positivos, F508del homozigota. Assintomática até 4 meses, quando se internou, por taquidispneia, estridor e hipoxemia, em unidade de terapia intensiva, com oxigenoterapia por 6 dias (1 em ventilação mecânica). Evidenciada hiperinsuflação pulmonar em radiografia de tórax e apenas rinovírus em *swab* nasal. Após 45 dias da alta, mantinha taquidispneia e foi detectada primoinfecção por PSA. Foi reinternada para erradicação. Feita TC de tórax com aprisionamento aéreo, verificou-se: padrão de perfusão em mosaico, espessamento brônquico, bronquiectasias e atelectasias. Foi aventada a possibilidade de BOPI e realizada pulsoterapia com metilprednisolona 30 mg/kg/dia (3 dias por 3 meses) com boa resposta no 1º ciclo e resolução do desconforto respiratório (DR) ao final do tratamento. **Discussão** – A associação entre FC e bronquiolite obliterante não é bem estabelecida, pois há raros relatos em contextos diferentes desse caso, principalmente em adolescentes com FC após transplante hepático ou pulmonar. Há também descrição de bronquiolite constrictiva em anatomopatológico de pacientes com FC nessa mesma faixa etária, por provável causa infecciosa. Já no caso relatado, a suspeita da BOPI foi em uma lactente e por critério clínico-radiológico. A hiperinsuflação pulmonar, aos 4 meses, pode ter ocorrido pela exacerbação viral e (ou) por lesões subclínicas da FC, porém as demais alterações pulmonares vistas na TC de tórax da paciente tendem a ocorrer mais tardiamente na FC. Os achados tomográficos e o DR precoces observados podem ser secundários à FC e à colonização precoce por PSA. Porém a ausência de sintomas respiratórios prévios à infecção grave por rinovírus, sua persistência prolongada e a boa resposta à pulsoterapia sugerem diagnóstico sobreposto de BOPI. Uma TC de tórax normal antes da infecção viral corroboraria a hipótese de BOPI, embora não seja um exame de rotina nessa idade. **Conclusão** – O caso demonstra a possibilidade conflituosa da sobreposição dessas duas doenças. Tal suspeição é importante, pois a intervenção precoce com pulsoterapia, na BOPI, poderia minimizar a morbidade e o declínio da função pulmonar na FC. Entretanto, é limitante a falta de diagnóstico histopatológico e de dados sobre o benefício da terapia imunossupressora nos desfechos dessa população. A decisão de intervir em casos suspeitos deve ser ponderada, considerando o risco ou o benefício do tratamento.

Palavras-chave: Fibrose cística. Bronquiolite obliterante. Pulsoterapia.

EFEITO DE ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR NA FUNÇÃO PULMONAR E NA CAPACIDADE FUNCIONAL DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

Jonatas Pereira Bertholucci¹, Raquel Gonçalves de Paula², Lorena Junqueira Almeida Prado², Natasha Yumi Matsunaga Spicacci¹, Jessyca Mayra Pedrollo Pinto¹, Virginia Auxiliadora Freitas de Castro², Thais Costa Nascentes Queiroz² e Lusmaia Damaceno Camargo Costa¹.

¹Universidade Federal de Goiás (UFG). ²Hospital das Clínicas da UFG/EBSEH (HCUFGO). ³Casa Hunter (CH). ⁴Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás (FMUFG).

Introdução – O tratamento da fibrose cística evoluiu com moduladores de CFTR altamente eficazes, como elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), indicados para pacientes com, ao menos, uma cópia da variante F508del. Como consequência de sua ação, restabelecendo a função do CFTR, ocorre melhora nos desfechos clínicos, como redução de exacerbações, ganho ponderal, melhora na qualidade de vida e função pulmonar. Ensaios clínicos demonstraram um aumento médio de 10 a 14% no VEF1. No entanto, estudos de vida real podem trazer dados adicionais, especialmente em populações de menor renda. **Objetivos** – Avaliar os efeitos dos moduladores na função pulmonar e na capacidade funcional de uma coorte de pacientes FC de um centro de referência. **Métodos** – Trata-se de um estudo observacional e retrospectivo, com pacientes em uso de ETI, que realizaram espirometria com ou sem o teste de caminhada de 6 minutos (TC6), até 6 meses antes e no mesmo período depois do início do tratamento. O VEF1 foi expresso em percentual do previsto, e o TC6, em metros percorridos. Os dados foram analisados pelo teste de *Wilcoxon* para comparações pré e pós-tratamento. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HC-UFG, sob o parecer número 3.256.001. **Resultados** – Foram incluídos 10 pacientes, com idade média de 18,5 anos (10 a 25). A mediana de VEF1 inicial foi 57% (33 a 103). Após o tratamento, houve aumento estatisticamente significativo, atingindo mediana de 74% (54 a 110), $p = 0,005$. A análise do TC6 revelou que a distância percorrida aumentou de 535 metros (466,1 a 603,9) para 544 metros (536 a 551), $p = 0,465$, sem significância estatística. Pacientes com $VEF1 \geq 70\%$ aumentaram a distância percorrida de 495 para 545 metros, $p = 0,180$, enquanto, nos pacientes com $VEF1 < 70\%$, não houve mudança em relação a esse parâmetro. **Conclusão** – O tratamento com terapia tripla ETI demonstrou melhora significativa da função pulmonar em pacientes com mutação F508del, evidenciada pelo aumento do VEF1. No entanto, o impacto na capacidade funcional medida pelo TC6 não foi estatisticamente significativo. Estudos adicionais, com amostras maiores e acompanhamento prolongado, são necessários para documentar os benefícios potenciais.

Palavras-chave: Moduladores de CFTR. Fibrose cística. Função pulmonar. TC6.

FAMÍLIA DE FIBROCÍSTICOS NO EXTREMO NORTE DO BRASIL

Marília Oliveira Monteiro¹, Laís Mesquita Mororó Aragão¹, Ana Beatriz de Moraes Emerick Silva¹, Bárbara Santos Nogueira Pachêco¹, Luciana Lopes Albuquerque da Nóbrega¹, Raylson Araújo Montenegro¹, Stephany Pina da Cunha Nascimento Mesquita¹, Sabrina Araújo Ramos¹ e Onaygles Carolina Hernandez Parra¹.

¹Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética grave, causada por alterações no gene CFTR, gerando um desequilíbrio na concentração de cloro e sódio nas células que produzem as secreções do corpo (glândulas exócrinas). **Descrição do caso** – Paciente do sexo feminino, com 7 anos. Queixa principal: IVAS de repetição. HDA: primeiro episódio de IVAS seguido de dispneia aos 2 anos, sendo feito diagnóstico de PAC + BE, tendo 2 internações hospitalares nesse período. Estava sendo tratada como asmática, mas evoluindo com piora gradual das crises nos últimos 10 meses, com tosse e cansaço aos esforços nas intercrises. Apresentava, ainda, sintomas gastrointestinais de diarreia frequente e dificuldade de ganho de peso. Iniciou acompanhamento com pneumologista em março de 2024, que solicitou o teste do suor e a TC de tórax, além de iniciar o uso do Clenil HFA. Em retorno ao ambulatório de fibrose cística em maio de 2024, apresentou teste do suor positivo e, posteriormente, um segundo teste também positivo. Estava com dor abdominal há 3 semanas, associada a êmese e a febre, tendo de ser internada. Optou-se por iniciar com enzimas pancreáticas (Creon) ainda em situação intra-hospitalar. São dados da história familiar: mãe com teste do suor negativo; padrasto com um teste do suor indeterminado e um segundo teste positivo; uma irmã por parte de mãe com teste do suor indeterminado e outro negativo, mas com sintomas sugestivos da doença; filha do padrasto com dois testes do suor positivos; familiares por parte materna com história de óbitos por quadro de fibrose pulmonar, sem investigação (FC?). Foram realizados exames complementares, prova de função pulmonar: DVR leve, CVF 77, com resposta ao broncodilatador; TC de tórax: faixa de atelectasia no lobo superior direito, aparente cistos aéreos esparsos na base pulmonar esquerda. Evolução: apresentou melhora dos sintomas respiratórios após uso de Clenil HFA, porém mantendo tosse produtiva, com boa evolução após associação com fisioterapia respiratória. *Swab* de nasofaringe (01/07/2024) com *Staphylococcus coagulase* negativo sendo feito uso de ciprofloxacino durante 7 dias, e, ao repetir, foi detectada colonização por *Candida parapsilosis* e cultura negativa. Também teve melhora importante da dor abdominal e da diarreia depois do início do Creon. Aguarda realização do teste genético, sendo uma possível candidata aos moduladores da CFTR. **Discussão** – A FC afeta especialmente os pulmões e o pâncreas, num processo obstrutivo causado pelo aumento da viscosidade do muco. Nos pulmões, esse aumento na viscosidade bloqueia as vias aéreas, propiciando a proliferação bacteriana, o que leva à infecção crônica, à lesão pulmonar e ao óbito por disfunção respiratória. No pâncreas, quando os ductos estão obstruídos pela secreção espessa, há uma perda de enzimas digestivas, levando à dor abdominal, diarreia, com esteatorreia e conseqüente desnutrição. É rastreada pelo teste do pezinho e confirmada pelo teste do suor. Na ausência de confirmação por esse teste, o paciente pode ser submetido a testes genéticos. E, mesmo nos casos confirmados, a identificação das mutações patogênicas é fundamental para prognóstico e elegibilidade para os moduladores da CFTR (trikafta recentemente incorporado ao SUS). **Conclusão** – Trata-se de doença com índice de mortalidade elevado, mas com melhora do prognóstico nos últimos anos, em virtude do acompanhamento multidisciplinar, acesso às enzimas pancreáticas e aos moduladores da CFTR. Esses últimos ainda estão indisponíveis no hospital em questão, mas já constantemente pleiteados pela equipe.

Palavras-chave: Cansaço. Diarreia. Dor abdominal. Fibrose cística. Tosse.

O PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DA TAXA DE INTERNAÇÕES E DE MORTALIDADE EM RELAÇÃO À PNEUMONIA E SUA RELAÇÃO COM A FIBROSE CÍSTICA

Luísa Gonçalves Carvalho², Yasmim Pedreira de Santana Garcia¹, Diovanna Alves de Souza¹, Luanna Guimaraes¹, Davi Fraga Oliveira¹, Ingrid Alves de Araújo² e Mayra Rocha de Carvalho Lima¹.

¹Universidade Salvador (UNIFACS). ²Faculdade Zarns (ZARNS).

Introdução – A fibrose cística é uma doença genética autossômica e recessiva, causada por mutações no gene CFTR, que afeta as glândulas exócrinas e produz muco espesso, prejudicando pulmões, pâncreas e fígado. O acúmulo de muco favorece inflamações, infecções recorrentes e redução da função pulmonar, promovendo o crescimento de patógenos e agravando infecções como pneumonia, podendo levar à insuficiência respiratória fatal. **Objetivos** – Sendo assim, é crucial analisar o perfil epidemiológico da taxa de internações e de mortalidade por pneumonia relacionado à fibrose cística, nas regiões do Brasil, entre janeiro de 2014 e dezembro de 2023, para compreender o impacto da pneumonia na saúde pública. **Métodos** – Estudo ecológico, transversal e analítico, baseado em dados secundários do SIH disponíveis no DataSUS, de 2014 a 2023, que avaliou as variáveis: ano de processamento, sexo, faixa etária, região e cor ou raça. **Resultados** – O Brasil registrou 5.840.798 internações e 565.896 óbitos por pneumonia de 2014 a 2023. Em 2014, foram 654.772 internações e 50.088 óbitos, com uma redução, até 2020, com 385.623 internações e 52.068 óbitos. Em 2021, a taxa foi menor, com 360.954 internações e 46.908 óbitos. Já em 2022, houve 639.453 internações e 66.185 óbitos, e em 2023, 666.949 internações e 65.846 óbitos. O sexo masculino registrou 3.044.592 internações e 295.034 óbitos, enquanto o feminino atingiu 2.796.206 internações e 270.862 óbitos. As faixas etárias que lideraram foram de 1 a 4 anos (1.051.352 internações e 3.786 óbitos) e acima de 80 anos (1.029.292 internações e 246.504 óbitos). Os menores índices ocorreram entre 10 a 14 anos (113.868 internações e 1.381 óbitos). A região Sudeste teve 2.204.016 internações e 268.213 óbitos, seguida pelo Nordeste com 1.483.809 internações e 120.521 óbitos. Já o Sul, Norte e Centro-Oeste registraram, respectivamente, 1.094.299 internações e 107.009 óbitos, 581.802 internações e 31.702 óbitos, e 476.872 internações e 38.451 óbitos. Quanto a cor ou raça, constatou-se: população branca, 1.954.069 internações e 231.342 óbitos; parda, 1.192.717 internações e 173.277 óbitos; sem informação, 1.379.643 internações e 126.743 óbitos; preta, 181.747 internações e 24.677 óbitos; amarela, 91.445 internações e 8.657 óbitos; e indígena, 41.177 internações e 1.200 óbitos. **Conclusão** – O estudo evidencia altas taxas de internações e óbitos por pneumonia. O Sudeste liderou, em conjunto com sexo masculino, em relação às taxas de internações e de óbitos. Além disso, em 2023, houve o maior número de internações e, em contrapartida, em 2022, ocorreu o pico de óbitos. A raça parda predominou na taxa de internações, e a branca na de óbitos. Já em relação à faixa etária, a população de 1 a 4 anos concentrou o maior número de internações, enquanto os óbitos se concentraram em pessoas com 80 anos ou mais. Desse modo, são necessárias medidas de saúde pública focadas na prevenção e no tratamento de pacientes com fibrose cística, especialmente nas populações mais vulneráveis.

Palavras-chave: Brasil. Fibrose cística. Internações. Mortalidade. Pneumonia.

OCCLUSÃO ESOFÁGICA PELA COMBINAÇÃO DE ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA: RELATO DE CASO.

Almério de Souza Machado Júnior¹, Maria Angélica Santana¹, Cintia Gomes de São Paulo¹, Adriana Santos Cavalcante¹, Claudia M. F. Dantas¹, Anna Lúcia Diniz¹, Luisa Andrade Lima¹, Gabriel Elbachá Nery Duran¹ e Sheyla Ramos Haun¹.

¹*Hospital Especializado Octávio Mangabeira (HEOM).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é decorrente de variantes patogênicas do gene codificador da CFTR no cromossomo 7. A disfunção parcial ou total da CFTR desencadeia danos graves na maioria dos órgãos exócrinos, principalmente no trato respiratório. Nos últimos anos, a combinação das drogas elexacftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), em pacientes com determinadas variantes patogênicas, trouxe grande mudança no tratamento da FC. No Brasil, a combinação ETI está aprovada para pacientes com 6 anos ou mais de idade e a variante F508del, desde o ano de 2024. O ETI, para adultos, está disponível na apresentação de comprimidos (combinação de elexacftor 100 mg, tezacaftor 50 mg e ivacaftor 75 mg, coembalados com ivacaftor 150 mg) e deve ser tomado por via oral juntamente com alimentos que contenham gordura. Apesar da descrição dos efeitos adversos na bula do medicamento, somente o uso maciço na população-alvo poderá demonstrar a segurança dessa associação de drogas. Neste trabalho, descrevemos um caso de impactação do ETI no esôfago proximal. **Descrição do caso** – Trata-se de uma paciente do sexo feminino, de 67 anos, com diagnóstico de fibrose cística tardio, feito aos 59 anos. Os exames laboratoriais mostraram: cloro no suor = 108 mEq/l; sequenciamento: Delta F508del/c.3272-26A>G; VEF1 pós-BD = 1190 ml (52% do previsto). A paciente faz uso regular de dornase alfa e formoterol + budesonida inalatórios. Iniciou o ETI no dia 2 de novembro de 2024 e, no dia 3 de novembro, à noite, após ingerir a segunda dose de ivacaftor com iogurte, apresentou grave disfagia, que impedia até a deglutição de saliva. A paciente procurou o serviço de urgência, onde foi realizada a endoscopia digestiva, no dia 4 de novembro de 2024. Esse exame evidenciou: esôfago com áreas de edema proximal e presença de corpo estranho, com oclusão total da luz, que foi removido sem dificuldades. Contudo, devido ao grande intervalo entre o surgimento dos sintomas e a realização da endoscopia, o corpo estranho não era mais reconhecível. Os segmentos distais do órgão não apresentaram anormalidades. **Conclusão** – A impactação de comprimidos no esôfago, em indivíduos sem disfunção esofágica conhecida, depende, principalmente, das características físicas do medicamento. Não há, na literatura atual, relato de impactação do ETI no trato digestório. A descrição de todos os efeitos adversos mencionados pelos pacientes ou verificados pelo grupo de saúde contribui para trazer segurança adicional ao tratamento da FC. O relato desse caso contribui para o conhecimento científico e alerta a equipe assistente para inquirir os pacientes sobre a ingestão desse medicamento.

Palavras-chave: Disfagia. ETI. Fibrose cística. Impactação. Trato digestório.

MICROORGANISMOS IDENTIFICADOS EM CULTURAS DE SECREÇÃO RESPIRATÓRIA COLETADAS EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA DURANTE CONSULTAS E INTERNAÇÕES HOSPITALARES EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Jessyca Mayra Pedrollo Pinto², Jonatas Pereira Bertholucci², Raquel Gonçalves de Paula¹, Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro¹, Lorenna Junqueira Almeida Prado¹, Thais Costa Nascentes Queiroz¹, Geovanna Liscio Pereira^{4,2}, Arthur Damaceno Camargo Costa⁵ e Lusmaia Damaceno Camargo Costa¹.

¹Hospital das Clínicas da UFG, Ebserh (HC/UFG-EBSERH). ²Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás (FMUFG). ³Instituto de Patologia Tropical e Saúde Pública (IPTSP, UFG). ⁴Instituto Casa Hunter (CH). ⁵Universidade Evangélica de Goiás (UniEVA).

Introdução – O impacto dos microrganismos na via aérea de pacientes com fibrose cística, causando inflamação e dano tecidual é bem conhecido. A identificação precoce e o tratamento da primoinfecção por *Pseudomonas Aeruginosa* (PA) melhora o prognóstico e a sobrevida dessa população. Diretrizes recomendam coletas regulares de secreção respiratória representativa para identificação e cultura de patógenos cerca de 4 vezes ao ano, porém essa estratégia implica capacidade técnica dos serviços e nem sempre essa é uma realidade em nosso meio. **Objetivos** – Avaliar a frequência e os métodos de coleta, bem como a taxa de positividade de microrganismos em culturas coletadas em pacientes com diagnóstico de fibrose cística. **Métodos** – Trata-se de um estudo longitudinal descritivo, que avaliou prontuários e Resultados de cultura de secreção de pacientes portadores de fibrose cística, no período de agosto de 2023 a agosto de 2024. Os pacientes foram estratificados por faixa etária: < 6 anos, entre 6 anos e 12 anos, entre 12 e 18 anos e maiores de 18 anos. As variáveis avaliadas foram: número e método de coleta, número de culturas positivas; frequência de *Pseudomonas aeruginosa* (PA). **Resultados** – No período, foram realizadas 177 coletas de secreção respiratória, e a média de culturas por pacientes foi 3,3 (2,6 a 4,9), sendo maior nos menores de 6 anos. A taxa de positividade geral foi 66,7%, sendo o *Staphylococcus aureus* o microrganismo mais identificado, principalmente nos menores de 11 anos. O método de coleta variou de acordo com a faixa etária, sendo o escarro o mais frequente, em 61,0% das amostras (n=108), principalmente nos maiores de 6 anos; já o *swab* foi o mais realizado nos grupos abaixo de 6 anos (n=69). Não foi isolada PA em 45,3% das amostras, sendo identificada, em sua maioria (68,7%), em amostra de escarro. **Conclusão** – A média de culturas por paciente esteve dentro do recomendado pelas diretrizes, e o escarro foi o método de coleta mais frequente, especialmente nos maiores de 6 anos. A *Pseudomonas aeruginosa* foi mais frequente quando a amostra foi obtida por escarro, o que demonstra a necessidade de esforços para obter esse tipo de amostra, mesmo que técnicas de estímulo sejam necessárias, sob pena de não se identificar esse patógeno e, assim, não se iniciarem estratégias adequadas de descolonização.

Palavras-chave: *Pseudomonas aeruginosa*. *Estafilococcus aureus*. Microbiologia. Secreção respiratória. Cultura de vigilância.

PERFIL GENOTÍPICO E SOCIODEMOGRÁFICO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA NO ESTADO DE MINAS GERAIS

Débora Ribeiro Vieira¹, Luiza Cristina Gomes Delfim¹ e Alberto Andrade Vergara¹.

¹Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII)

Introdução – O estudo do perfil genotípico e sociodemográfico de pacientes pediátricos com fibrose cística (FC) é essencial para se compreender a variabilidade clínica da doença, prever sua gravidade, a resposta ao tratamento e o impacto social e econômico. Além disso, permite personalizar o tratamento com terapias específicas, como os moduladores de CFTR, mais eficazes em algumas mutações genéticas do que em outras. **Objetivo** – Determinar o perfil genotípico e sociodemográfico de pacientes pediátricos com FC em um centro de referência no estado de Minas Gerais. **Métodos** – Foi elaborado um banco de dados no Excel com informações de 163 pacientes. Os dados analisados são de 2022, enviados ao Registro Brasileiro de Fibrose Cística. As análises foram realizadas nos programas R (versão 3.6.3), PASW Statistics 18 e MINITAB, utilizando-se medidas de tendência central (média e mediana) e medidas de dispersão (desvio-padrão e intervalo interquartil) para as variáveis quantitativas, além de frequências e porcentagens para as qualitativas. **Resultados** – Entre os 163 pacientes avaliados, 81 (49,7%) eram do sexo feminino e 82 (50,3%) do sexo masculino. Quanto à etnia, 105 (64,4%) pacientes eram brancos, 52 (31,9%) mestiços, 4 (2,5%) negros e 2 (1,2%) indígenas. A média de idade dos pacientes era de 9,1 anos, com desvio-padrão de 5,2 anos e mediana de 8,9 anos. O histograma indicou maior concentração de pacientes com até 10 anos. O diagnóstico ocorreu, em média, aos 7,8 meses de idade, com desvio padrão de 25,6 meses e mediana de 1,3 mês. Entre os 163 pacientes, 155 (95,1%) apresentaram informações sobre as mutações. Desses, 115 (74,2%) tinham a mutação F508del, sendo 39 (33,9%) homozigotos e 76 (66,1%) heterozigotos. Outras mutações homozigotas encontradas foram: R1066C, R1162X, 3272-26A->G, G85E e 3120+1G->A. Dentre as heterozigotas, a mutação 3120+1G->A apareceu em 18 (41,86%) pacientes, seguida de G542X e G85E em 15 (34,88%) cada. Outras mutações observadas foram: R1066C (12 pacientes), R1162X e R334W (9 pacientes cada), A561E (6 pacientes), 3272-26A->G (4 pacientes), 5T, N1303K, S4X e V232D (3 pacientes cada), e 3791delC, 5T; TG11, L206W e S466X (2 pacientes cada). Diversas outras mutações foram observadas em 1 (2,33%) paciente cada. **Conclusão** – Conhecer o perfil genotípico e sociodemográfico da população pediátrica com FC é crucial para um tratamento individualizado e para o aprimoramento das estratégias de saúde pública e planejamento de recursos. A identificação das mutações permite um tratamento mais eficaz e personalizado, enquanto os dados sociodemográficos ajudam a identificar barreiras no acesso ao diagnóstico e ao tratamento, melhorando o manejo global da doença.

Palavras-chave: Perfil genotípico. Perfil sociodemográfico. Fibrose cística.

PERFIL MICROBIOLÓGICO E EXACERBAÇÕES PULMONARES DE UMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM FIBROSE CÍSTICA EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA PEDIÁTRICA NO ESTADO DE MINAS GERAIS

Débora Ribeiro Vieira¹, Luiza Cristina Gomes Delfim¹ e Alberto Andrade Vergara¹.

¹Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII)

Introdução – O perfil microbiológico e as exacerbações pulmonares são aspectos essenciais no acompanhamento da fibrose cística (FC), especialmente em populações pediátricas, impactando a qualidade de vida e a progressão da doença. A infecção pulmonar contribui para a deterioração da função pulmonar, sendo fundamental a identificação precoce de microrganismos patogênicos para o tratamento adequado.

Objetivo – Identificar o perfil microbiológico e contabilizar as exacerbações pulmonares em uma população pediátrica com fibrose cística atendida em um centro de referência pediátrica no estado de Minas Gerais.

Métodos – O banco de dados foi elaborado no Excel, contendo informações de 163 pacientes de 2022, enviados para o Registro Brasileiro de Fibrose Cística. As análises foram realizadas utilizando-se os programas R versão 3.6.3, PASW Statistics 18 e MINITAB. Medidas de tendência central (média e mediana) e dispersão (desvio-padrão e intervalo interquartil) foram usadas para as características quantitativas, enquanto frequências e porcentagens foram utilizadas para as qualitativas. **Resultados** – A média de culturas foi de 5 por paciente (desvio-padrão 1,9; mediana 4). O número de culturas variou entre 1 e 12, com maior concentração entre 4 e 8. O histograma mostrou que 50% dos pacientes realizaram até 4 culturas, e 75% até 6, com intervalo interquartil de 2. Os microrganismos prevalentes foram: *Staphylococcus aureus* (oxacilina sensível, 69,9% e oxacilina resistente, 12,9%), *Haemophilus influenzae* (22,7%), *Pseudomonas aeruginosa* não mucoide (25,8%), *Pseudomonas aeruginosa* mucoide (9,8%), e *Stenotrophomonas maltophilia* (12,3%). Dos 163 pacientes, 79 (51,3%) apresentaram episódios de exacerbação. O tratamento oral foi utilizado em média em 1,9 episódios (desvio padrão 1,2; mediana 2), com duração média de 30,9 dias (desvio padrão 30,8; mediana 28). A maior concentração de pacientes teve tratamentos orais de até 10 dias. Entre os 79 pacientes com exacerbações, 77 informaram tratamentos orais. O tratamento intravenoso foi realizado em média em 1,8 episódios (desvio padrão 1,2; mediana 1), com duração média de 25,0 dias (desvio padrão 19,7; mediana 14). O histograma revelou maior concentração de tratamentos intravenosos entre 10 e 20 dias. Entre os 79 pacientes com exacerbações, 25 receberam tratamento intravenoso. É importante salientar que os pacientes internados no serviço realizavam exames de função pulmonar e, caso se recuperassem mais precocemente, recebiam alta mais cedo e não precisavam permanecer internados por 14 dias, necessariamente. **Conclusão** – O perfil microbiológico evidenciou a predominância de *Staphylococcus aureus* e *Pseudomonas aeruginosa*, destacando a importância do acompanhamento microbiológico rigoroso para o tratamento adequado. A monitorização frequente das exacerbações pulmonares, com tratamentos orais e intravenosos, é essencial para controlar as infecções respiratórias e prevenir a progressão da doença. O controle precoce das infecções, aliado a terapias direcionadas, melhora a função pulmonar e a qualidade de vida dos pacientes com FC. Enfatiza-se a necessidade de personalizar o manejo terapêutico conforme o perfil microbiológico individual.

Palavras-chave: Perfil microbiológico. Exacerbações pulmonares. Fibrose cística.

RELATO DE CASO: TERAPIA PARA TBMR COM TRIKAFTA EM CRIANÇA COM FIBROSE CÍSTICA.

Renata Alencar¹, Edilene Sarges¹, Valeria Barros¹, Sonia Valente¹, Diogo Santos¹, Cileide Tavares¹ e Valeria de Carvalho Martins¹.

¹Hospital Universitário João de Barros Barreto (HUIBB/UFPA).

Objetivo – Apresentar a descrição e a evolução clínica de criança do sexo masculino, nascida em 08 de abril de 2014, registrada no Programa de FC de um Hospital Universitário em 27 de maio de 2014, com íleo meconial, duas dosagens de tripsina imunorreativa alteradas (IRT 154 ng/L e 262 ng/L). O paciente apresentava as mutações genéticas heterozigota f.508del, p.Phe1078Pro e p.Thr351Ser, eutrófico para peso e estatura (P25). Iniciou-se o tratamento com trikafta em 2023, e o diagnóstico e tratamento de tuberculose multirresistente (TBMR) em 2024. **Descrição do caso** – O paciente teve 4 internações de 2014 a 2022 por pneumonias e (ou) *Pseudomonas aeruginosa*. Em 2019 e 2020, teve Covid-19, sem necessidade de internação, apresentando boa evolução. Em 2023, apresentava aspecto emagrecido (22,5kg e 1,27m), deformidade torácica e cianose, preservando ganho ponderal. Várias internações se sucederam, e nova tomografia já mostrava bronquiectasias cilíndricas e varicosas e grande impactação de muco. Internou-se 3 vezes em 2023 por exacerbação respiratória com hemoptise, que se tornaram recorrentes. Usou múltiplas terapias com antibióticos. Espirometria: FEV1= 44% e CVF = 56%. Em outubro de 2023, internou-se por 14 dias para tratamento de pneumonia por *Pseudomonas aeruginosa* e *Staphylococcus aureus* OSSA. Recebeu alta com O2 domiciliar. Foi coletado BAAR de escarro positivo para tuberculose, e, em 11/2023, foi iniciado esquema com rifampicina, isoniazida e pirazinamida. **Discussão** – Em dezembro de 2023, foi iniciada terapia com trikafta. Embora, na bula, se orientasse para risco de sua interação com rifampicina, o tratamento foi iniciado com 1 comprimido de manhã e 1 à noite, em dias alternados. Manteve o esquema da tuberculose e terapia tripla sem alterações de função hepática, renal e sem efeitos adversos. Em janeiro de 2024, após o resultado da cultura positivo para TBMR, durante internação por hemoptise, foi encaminhado à primeira consulta ao Programa de TBMR, quando iniciou terapia com bedaquilina, levofloxacino, linezolid e terizidona. Contactantes domiciliares, mãe, pai e irmão (com FC), foram negativos para tuberculose. Desde então, sem hemoptise, tolerou bem a terapia da TBMR e, depois de dois meses de terapia, a dose do trikafta foi restaurada. Como resultado, apresentou melhora no crescimento estatura-ponderal (aumentou 9 kg e 11 cm na altura) e melhora na qualidade de vida nesse primeiro ano de terapia para TBMR e modulador da CFTR. **Conclusão** – Durante o ano de tratamento com o tuberculostático e o modulador, a resposta clínica foi a melhora da função pulmonar com suspensão do O2 domiciliar e ganho de peso. Não apresentou reações adversas com a interação medicamentosa entre ambos, nem mesmo durante o aumento da fosfatase alcalina. Houve melhora da função respiratória e dos exames de imagem, retorno às atividades de brincar e correr, da socialização com o irmão e amigos, regresso às atividades escolares e comunitárias. O término do tratamento da TBMR está previsto para junho de 2025.

Palavras-chave: Tuberculose multirresistente. Moduladores. Tratamento clínico.

RELATO DE CASO: FENÓTIPO ATÍPICO DE FIBROSE CÍSTICA DO GENÓTIPO F508DEL/D614G DIAGNOSTICADO NO EXTREMO NORTE DO BRASIL.

Isabella Maravalha Gomes Tavares², Raphael Vitor Leal de Carvalho²
e Amon Rheingantz Machado¹.

¹Secretaria de Estado da Saúde de Roraima (SESAU, RR). ²Universidade Federal de Roraima (UFRR).

Introdução – O quadro clínico típico da fibrose cística (FC) inclui infecção pulmonar recorrente, insuficiência pancreática e hipercloridrose. Na literatura, estão descritos casos com sinais e sintomas de apresentação atípica, incluindo adultos não triados na infância pela dosagem sérica de tripsina imunorreativa. **Descrição** – Paciente masculino, 32 anos (idade atual), previamente hígido, histórico de rinossinusites de repetição, tosse produtiva por 6 meses, astenia, dor pleurítica e um episódio de hemoptise. Tomografia computadorizada compatível com broncopneumopatia crônica em atividade, bronquiectasias com focos em consolidação de permeio e nódulos centrolobulares adjacentes, localizados no segmento posterior do lobo superior direito e do segmento lingular. A análise do suor detectou 71mEq/L de sódio. Constatou-se broncofibroscopia, com árvores brônquicas pérvias e secreção purulenta hemática em brônquio do segmento inferior lingular, sem crescimento bacteriano. Ao estudo espirométrico, constatou-se FVC 77% e VEF1 85%. À análise molecular do gene regulador da condutância transmembrana da FC (CFTR), havia mutação F508del em heterozigose e genótipo F508DEL/D614G. Ecocardiograma transtorácico sem hipertensão pulmonar, evidenciando ectasia de raiz aórtica de 45mm. É suficiente pancreático e tem função hepática preservada, sem sintomas gastrintestinais e tolerância à glicose. Infertilidade associada a azoospermia obstrutiva. Com 4 anos do diagnóstico, realizou captação espermática com injeção intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI), gerando sete embriões euploides e fertilização *in vitro* com transferência biembrionária, tornando-se genitor de duas filhas. Após 5 anos de diagnóstico, iniciou uso de modulador triplo da CFTR. Em 7 anos desde o diagnóstico, teve 3 episódios de infecção pulmonar aguda com hemoptise, sem isolamento de microrganismos. **Discussão** – A FC é causada por mutações patogênicas no gene CFTR. A F508del, quando em heterozigose, frequentemente se manifesta desde a infância e tem alta morbimortalidade. Em heterozigose, apresenta-se atipicamente, e o genótipo F508DEL/D614G já foi associado a variação na expressão clínica e diagnósticos tardios. O paciente em estudo tem um quadro predominantemente respiratório, mas com funcionalidade preservada e exacerbações pouco frequentes. A partir de seu diagnóstico, teve intervenção médica resolutiva do quadro de infertilidade e controle dos sintomas respiratórios. **Conclusão** – Muitos pacientes apresentam sintomas leves ou atípicos, e a comunidade médica deve estar atenta à hipótese de FC, mesmo quando apenas algumas das características usuais estão presentes. A doença pulmonar progressiva continua sendo a principal causa de morbimortalidade. Os efeitos da terapia moduladora têm sido significativos no retardo de progressão da doença, sendo esperado um aumento expressivo da sobrevida dos pacientes.

Palavras-chave: Fibrose cística. Diagnóstico. Infertilidade. Genótipo. F508DEL/D614G.

IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DA FIBROSE CÍSTICA

Débora Ribeiro Vieira¹, Luiza Cristina Gomes Delfim¹ e Alberto Andrade Vergara¹.

¹Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII).

Introdução – A triagem neonatal é uma importante ferramenta para identificar a fibrose cística nos primeiros dias de vida, o que possibilita o tratamento precoce, com consequente melhora da qualidade de vida e sobrevida dos pacientes. **Objetivo** – Destacar a importância da triagem neonatal para o diagnóstico precoce da fibrose cística, levando em consideração os valores de tripsina imunorreativa (TIR), do teste do suor e as condições associadas ao diagnóstico de pacientes pediátricos com fibrose cística de um centro de referência no estado de Minas Gerais. **Métodos** – O banco de dados foi elaborado no Excel, contendo as informações de 163 pacientes. Os dados analisados são de 2022, enviados para o Registro Brasileiro de Fibrose Cística. As análises foram realizadas nos programas R versão 3.6.3, PASW Statistics 18 e MINITAB. Os Resultados foram obtidos utilizando-se medidas de tendência central (média e mediana) e medidas de dispersão (desvio padrão e intervalo interquartil) para as características quantitativas, e frequências e porcentagens para as qualitativas. **Resultados** – Os valores médios de TIR na 1ª dosagem foram de 159,9 mmol/L, com desvio padrão de 85,9 mmol/L e mediana de 132,0 mmol/L. Na 2ª dosagem, os valores médios foram de 172,9 mmol/L, com desvio padrão de 103,4 mmol/L e mediana de 152,0 mmol/L. O resultado do teste do suor 1 indicou que 8 (5,2%) pacientes apresentaram resultado duvidoso, enquanto 147 (94,8%) tiveram resultado alterado. No teste do suor, 2, 4 (4,1%) pacientes apresentaram resultado duvidoso e 93 (95,9%) tiveram resultado alterado. Em ambos os testes, não foram registrados pacientes com Resultados classificados como normais. Em relação às condições associadas ao diagnóstico, nenhuma condição desconhecida foi registrada (0,0%). O íleo meconial foi relatado como cirúrgico em 8 (4,9%) pacientes e clínico em 1 (0,6%) paciente; a icterícia prolongada foi observada em 5 (3,1%) pacientes; déficit no crescimento, ou desnutrição, foi encontrado em 34 (20,9%) pacientes; esteatorreia ou evidência fecal de má absorção esteve presente em 25 (15,3%) pacientes; prolapso retal foi relatado em 1 (0,6%) paciente; o distúrbio metabólico foi identificado em 5 (3,1%) pacientes e sintomas respiratórios persistentes ocorreram em 33 (20,2%) pacientes. A história familiar foi positiva para 9 (5,5%) pacientes, a triagem neonatal foi realizada em 151 (92,6%) pacientes. A doença sinusal e (ou) polipose nasal foi relatada em 1 (0,6%) paciente. Não houve casos de infertilidade (0,0%). Por fim, edema associado à anemia foi identificado em 11 (6,7%) pacientes. **Conclusão** – Os pacientes que tiveram IRT acima de 130 ng/ml, em algoritmos que utilizam a rede de segurança, poderiam dispensar a segunda dosagem do IRT, indo direto para o teste do suor, poupando recursos e antecipando a idade do diagnóstico. O diagnóstico precoce permite a intervenção rápida e o planejamento de cuidados dos pacientes, gerando redução da mortalidade associada à doença e o aumento da sobrevida. Além disso, detectar a doença em estágios iniciais pode reduzir custos a longo prazo, prevenindo infecções e complicações graves, além de hospitalizações frequentes, sendo também, uma importante efetividade econômica.

Palavras-chave: Triagem neonatal. Fibrose cística. Diagnóstico precoce.

VARIABILIDADE DA FREQUÊNCIA CARDÍACA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA SUBMETIDOS A TERAPIA TRIPLA COM ELEZACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR (ETI)

Izabela Frias Loureiro¹, Carla Cristina de Souza Gomes¹, Paloma Parazzi¹, Janaína Barcelos Ferreira¹, Adriana Carolina Marques Ferreira¹, Daniela Souza Paiva Borgli¹, Aline Cristina Gonçalves¹, Aline Priscila de Souza¹, Tayná Castilho¹, Jorge Eduardo Cortz Sernaglia¹, Patrícia Morgana Rentz Kei¹, Andressa Oliveira Peixoto¹, Angélica Zaninelli Schreiber¹, Antonio Gonçalves de Oliveira Filho¹, Antonio Fernando Ribeiro¹, Elizete Aparecida Lomazi¹, Eulália Sakano¹, Gabriel Cezar dos Santos¹, Gil Guerra Júnior¹, Laís Pontes¹, Lorena Cristina Montera¹, Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro¹, Maria Cristina Fernandes Alvim¹, Maria de Fátima Pimenta Servidoni¹, Mariana Zorron Mei Hsia Pu¹, Mauro Alexandre Páscoa¹, Michelle Viviane Sá dos Santos Rondon¹, Renata Guirau¹, Silvana Dalge Severino¹, Vanessa Brilhante¹, Gabriel Hessel¹ e José Dirceu Ribeiro¹.

¹Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Introdução – A fibrose cística (FC) pode cursar com alterações do sistema nervoso autônomo (SNA). Os desfechos podem incluir: resposta excessiva do sistema simpático, aumento de contratilidade da musculatura lisa brônquica e modulação neural. Os estímulos desregulados, gerados pelas vias simpática e parassimpática, causam alteração na modulação da frequência cardíaca, que é definida como variabilidade da frequência cardíaca (VFC). Marcadores para avaliar o SNA têm se mostrado eficazes por fornecer, de forma não invasiva, parâmetros clínicos que auxiliam o conhecimento de índices de risco de mortalidade. **Objetivos** – Analisar a VFC basal em T0 e depois de 3 meses (T1) de uso da terapia tripla com os moduladores elezacaftor, tezacaftor, ivacaftor (ETI) e identificar os riscos de mortalidade e efetividade da terapia ETI na VFC. **Método** – Trata-se de um estudo observacional, analítico, transversal e prospectivo, realizado em 2024, em um centro universitário de referência, com 16 indivíduos diagnosticados com FC, idade entre 7 e 23 anos. Houve aprovação pelo Comitê de Ética da Instituição. Os pacientes realizaram espirometria segundo as normas da ATS/ERS. A VFC foi realizada utilizando-se o monitor cardíaco específico, sincronizado com a fita torácica e os dados transferidos para o programa de análise da VFC. Foram analisadas as variáveis de média do intervalo RR (MeanRR); média da frequência cardíaca (MeanHR); raiz quadrada do intervalo RR (RMSSD); baixa frequência (Low Frequency-LFn.u); alta frequência (High Frequency-HFn.u); e o balanço LF/HFratio. Conduziu-se a análise estatística no *software* IBM SPSS16, e a distribuição dos dados por *Shapiro-Wilk Test*. Para comparação da avaliação T0 e T1, utilizou-se o Teste de *Wilcoxon*. O nível de significância foi de 5% ($p > 0,05$). **Resultado** – 10 indivíduos eram do sexo masculino (62,50%), com idade de 9 anos (7 a 20), com VEF1 T0 de 92% (46 a 125 %), T1:106,50% (67 a 128 %) e CVF T0: 104,94% (64 a 131 %); T1:109% (7 a 129 %), respectivamente, a porcentagem do previsto, sem significância estatística. O índice de massa corporal (IMC) foi, respectivamente: T0:16,47kg/m² (15,11 a 19,72); T1:16,74kg/m² (15,75 a 21,09). Na VFC, observou-se: MeanRR T0: 75,63ms (68,92 a 83,63); T1: 77,71ms (65,18 a 89,26); MeanHR T0:79,33bpm (71,73 a 87,05), T1:77,26bpm (67,25 a 92,06); RMSSD T0: 6,10ms (3,91 a 10,06); T1: 5,47ms (2,77 a 10,31); LFn.u T0:32,40n (22,80 a 42,70); T1: 34,77n (16,64 a 48,28); HFn.u T0: 67,34n (57,23 a 77,03); T1: 65,19n (51,70 a 81,15); LF/HFratio T0: 0,48 (0,29 a 0,74); T1:0,53 (0,20 a 0,94). Não houve mudanças significativas nas variáveis da VFC analisadas ($p > 0,05$). **Conclusão** – Embora a VFC tenha demonstrado discreta melhora após 3 meses de tratamento com moduladores ETI, não houve mudanças significativas nos parâmetros da VFC. Fatores como idade, gravidade e tamanho da amostra podem ter interferido nos Resultados do presente estudo.

Palavras-chave: Fibrose cística. Variabilidade da frequência cardíaca. Sistema nervoso autônomo.

SEGUIMENTO AMBULATORIAL E COMPLICAÇÕES DA FIBROSE CÍSTICA AO LONGO DO ANO EM PACIENTES DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA PEDIÁTRICA NO ESTADO DE MINAS GERAIS

Débora Ribeiro Vieira¹, Luiza Cristina Gomes Delfim¹ e Alberto Andrade Vergara¹.

¹*Hospital Infantil João Paulo (II HIJPII).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica, que afeta principalmente os pulmões, o sistema digestivo e outros órgãos, levando a diversas complicações que comprometem a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes. O manejo adequado exige um acompanhamento multidisciplinar regular, além de uma abordagem terapêutica focada na prevenção e no tratamento das complicações. **Objetivo** – Identificar as complicações da fibrose cística ao longo do ano em pacientes de um centro de referência pediátrica no estado de Minas Gerais. **Métodos** – O banco de dados foi elaborado no Excel, contendo as informações de 163 pacientes. Os dados analisados são de 2022, enviados para o Registro Brasileiro de Fibrose Cística. As análises foram realizadas nos programas R versão 3.6.3, PASW Statistics 18 e MINITAB. Os Resultados foram obtidos utilizando-se medidas de tendência central (média e mediana) e medidas de dispersão (desvio padrão e intervalo interquartil) para as características quantitativas e frequências e porcentagens para as qualitativas. **Resultados** – Dentro do grupo de pacientes, a média de consultas por ano foi de 5, com desvio padrão de 2,3 e mediana de 4 consultas. O histograma revelou maior concentração de pacientes que consultaram de 4 a 8 vezes no ano. Do *box-plot*, observou-se que 50% dos pacientes se consultaram até quatro vezes no ano e 75% dos pacientes se consultaram até seis vezes no ano, com um intervalo interquartil de duas consultas/ano. Os pacientes se consultaram entre 0 e 13 vezes no ano. Quanto às complicações, a polipose nasal foi observada em 6 (3,7%) pacientes, a aspergilose broncopulmonar alérgica foi registrada em 2 (1,2%) pacientes, a atelectasia crônica foi diagnosticada em 8 (4,9%) pacientes, a síndrome de obstrução intestinal distal foi observada em 2 (1,2%) pacientes, evidências de acometimento hepático foram observadas em 8 (4,9%) pacientes, a diabetes em 8 (4,9%) pacientes e a asma em 6 (3,7%) pacientes. As condições de invaginação intestinal, pancreatite, osteopenia ou osteoporose e doença do refluxo gastroesofágico foram registradas em 1 (0,6%) paciente cada. Por outro lado, não houve registro de hematemese, estenose colônica, colelitíase, cirrose com hipertensão portal, hipertensão pulmonar, cor pulmonale ou transplante pulmonar (0,0%). **Conclusão** – Os dados revelam que, embora o número de consultas por ano seja variável entre os pacientes, a maioria realiza de 4 a 8 atendimentos anuais, refletindo o compromisso com o monitoramento regular da condição. Entre as complicações observadas, destacam-se as mais comuns, como polipose nasal, atelectasia crônica, diabetes e acometimento hepático, que são aspectos cruciais para o manejo da doença. A ausência de complicações mais graves, como cirrose com hipertensão portal e necessidade de transplante pulmonar, é um indicativo de que o tratamento adequado pode prevenir o agravamento da doença.

Palavras-chave: Seguimento ambulatorial. Complicações. Fibrose cística.

AVALIAÇÃO PSICOSSOCIAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FC

Priscila Mendonça Ferreira¹, Ana Clara Rosler Vasconcellos¹, Gisela Antunes da Silva¹, Betina Stangherlin de Souza¹, Juliano Barros Dalmas¹ e Flávia Moreira Lima¹.

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução – A fibrose cística (FC), doença genética de caráter multissistêmico, exige uma rotina de cuidados diários que afeta o funcionamento psicossocial do paciente e de sua família. Portanto, as diretrizes brasileiras e internacionais de FC recomendam que os pacientes passem por uma triagem anual para identificar vulnerabilidades psicossociais e oferecer suporte e tratamento para os pacientes e seus familiares. A utilização de questionários específicos ou entrevistas estruturadas para a realização dessa triagem anual também é recomendada. **Objetivo** – Apresentar um protocolo de avaliação psicossocial de crianças e adolescentes com FC em acompanhamento ambulatorial em um centro de referência. **Métodos** – A partir da leitura das diretrizes brasileiras e internacionais de FC e da experiência de assistentes sociais e psicólogos que atuam em um centro de referência de FC no RS, foi elaborado um roteiro de entrevista semiestruturada para ser utilizado uma vez ao ano, durante as consultas ambulatoriais. **Resultados** – As entrevistas são conduzidas por uma dupla formada por um assistente social e um psicólogo. A entrevista semiestruturada avalia fatores demográficos e socioeconômicos do paciente e responsáveis: idade, naturalidade, procedência, raça ou etnia, escolaridade, situação laboral, renda familiar, número de moradores domiciliados e acesso aos benefícios sociais; redes de apoio primária e secundária; histórico de saúde mental; histórico pessoal e familiar de problemas emocionais e comportamentais; eventos traumáticos; doenças crônicas e estressores atuais; sintomas de ansiedade e depressão (para pacientes > 12 anos, são utilizadas as escalas PHQ-9 e GAD-7). **Conclusão** – A realização da entrevista e a discussão do caso entre os profissionais auxilia na identificação do perfil psicossocial dos pacientes e, a partir das informações, é elaborado um projeto terapêutico singular (PTS). Dessa forma, os pacientes que apresentam demandas recebem acompanhamento regular; já os que não as tiverem são avaliados anualmente. Porém, dentro desse período, caso seja evidenciada, pelos demais membros da equipe, alguma situação que demande avaliação, o atendimento é realizado. Considerando que a saúde abrange não apenas o estado de doença, mas também aspectos psicossociais, é necessário compreender os fatores que atingem a vida dos pacientes com fibrose cística, a fim de elaborar estratégias de atendimento, realizar articulação com a rede de serviços do território e com as demais políticas públicas.

Palavras-chave: Avaliação psicossocial. Psicologia. Serviço social. Fibrose cística.

QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA ANTES E DEPOIS DO TRATAMENTO COM ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR

Lara Juliana Henrique Fernandes¹, Thais Costa Nascentes Queiroz², Izabela Zibetti de Albuquerque², Geovanna Liscio Pereira², Luzinete Rezende da Incarnação², Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro², Lorena Junqueira Almeida Prado², Marylia Glenda Lopes Dep Sousa² e Lusmaia Damaceno Camargo Costa^{1,2}.

¹*Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás (FMUFG).* ²*Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás, EBSEH (HC-UFG, EBSEH).*

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva multissistêmica, que se expressa, principalmente, pela doença pulmonar progressiva e pela insuficiência pancreática exócrina, impactando significativamente na qualidade de vida dos pacientes. Para avaliar essa questão, o escore Cystic Fibrosis Questionnaire-Revised (CFQ-R) é validado e confiável. O uso da associação de elexacftor, tezacftor e ivacftor (ETI) foi aprovado pela Anvisa em 2022 e é indicado para pacientes com idade ≥ 6 anos que apresentem, pelo menos, uma mutação F508del no gene CFTR, e tem mostrado impacto positivo em desfechos clínicos e funcionais nos pacientes com FC. Somado a isso, pouco se sabe sobre o impacto do ETI na qualidade de vida, em nosso meio. **Objetivo** – Avaliar a qualidade de vida em pacientes com FC antes e depois do uso do ETI. **Metodologia** – Num hospital terciário, em um centro de referência médica em FC, foram selecionados pacientes com FC que se qualificaram para o tratamento com a ETI. Depois disso, foram aplicados os questionários CFQ-R para os pacientes acima de 14 anos e o CFQ-R dos pais, no caso de crianças menores de 14 anos. Foram incluídos todos os domínios do CFQ-R (físico, emoção, vitalidade, carga de tratamento, percepção de saúde, respiratório, digestão). Essas variáveis foram comparadas antes e depois do início da ETI. Os pacientes foram excluídos quando os dados do CFQ-R não estavam disponíveis antes e depois do início do tratamento. **Resultados** – Dos 35 pacientes em ETI, quatro tiveram Resultados pré e pós-ETI CFQ-R (1 criança e 3 adultos). Pontuações médias do CFQ-R na função física (70,8 x 90,6), na vitalidade (59,9 x 85,8), no peso (41,7 x 66,7), nos sintomas respiratórios (65,3 x 98,6), em distúrbios alimentares (86,1 x 93,1), nos sintomas digestivos (86,1 x 94,4), na aparência corporal (72,5 x 94,4) e na saúde em geral (52,8 x 86,1) obtiveram melhora após o ETI. Já nos domínios da emoção (78,3 x 75) e na dificuldade em realizar o tratamento (61,1 x 52,8), houve uma piora dos parâmetros. Entretanto, as pontuações não são estatisticamente significativas, provavelmente por causa do pequeno tamanho da amostra. **Conclusão** – As pontuações do CFQ-R de pessoas com FC que fizeram tratamento com ETI obtiveram melhora na maioria dos domínios do questionário, incluindo o sistema respiratório e digestivo. Entretanto, os domínios da emoção e do tratamento mostraram um leve prejuízo depois da ETI. Outros estudos com amostras maiores são necessários para uma melhor avaliação da qualidade de vida nos pacientes com FC depois do uso de ETI.

Palavras-chave: Fibrose cística. Qualidade de vida. Tratamento.

ACOMPANHAMENTO MULTIPROFISSIONAL NO AMBULATÓRIO PEDIÁTRICO DE FIBROSE CÍSTICA E A ARTICULAÇÃO DA REDE INTERSETORIAL: RELATO DE CASO.

Franciele Ramos Figueira¹, Samantha Zamberlan Leyraud¹, Flávia Moreira Lima¹, Priscila Mendonça Ferreira¹, Bruna Ziegler¹, Janaína Frescura Paim Bardini¹ e Georgia Janisch Alvares¹.

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença sistêmica rara, que exige uma rotina de cuidados diários. O acompanhamento multiprofissional e intersetorial é fundamental na promoção da saúde e qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares. Neste relato, apresenta-se o trabalho de uma equipe multiprofissional, composta por profissionais de educação física, enfermeiros, farmacêuticos, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos e assistentes sociais. **Descrição do caso** – Trata-se de um relato de caso de um adolescente de 14 anos com FC, genótipo G542X / R1162X, diagnosticado nos primeiros meses de vida. A família não possui rede de apoio primária e, no decorrer dos acompanhamentos, identificamos a má adesão ao tratamento, evidenciada pela dificuldade de ganho de peso e comprometimentos pulmonares e hepáticos. A mãe do paciente é a única cuidadora e possui saúde mental comprometida. A rede de apoio secundária tem exercido um papel fundamental para a garantia do tratamento do paciente. Através da articulação entre os serviços de saúde e assistência social do município de origem, foi organizada a logística do transporte entre a casa da família e o hospital da cidade, duas vezes ao dia, sete vezes por semana, onde o paciente recebe a dieta nutricional através da gastrostomia e também os medicamentos. **Discussão** – Nas discussões entre a equipe multiprofissional, levantamos as principais dificuldades que podiam estar interferindo no tratamento. A partir disso, realizamos contatos com os profissionais da rede do município, que trouxeram suas percepções sobre a família e de que forma poderiam auxiliar na busca da garantia da adesão ao tratamento. **Conclusão** – O tratamento efetivo da FC, neste e em tantos outros casos, depende da adesão dos pacientes e de seus familiares, somada à atuação da equipe multiprofissional e aos serviços da rede de origem do paciente. O caso descrito demonstra o quanto a articulação entre as equipes, ambulatório e rede intersetorial foi fundamental no apoio à família, buscando alternativas para garantir o tratamento, o comprometimento na adesão e primando pela melhora clínica do paciente e sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Fibrose cística. Equipe multiprofissional. Pediatria. Rede.

MODULADORES DA CFTR: EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL COM PACIENTES PORTADORES DE FIBROSE CÍSTICA DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO NORDESTE DO BRASIL.

Denise Maria C Haidar¹ e Lenisse Estelle A. G. Amorim¹.

¹Hospital Universitário Materno-Infantil da Universidade Federal do Maranhão (HUUFMA).

Introdução – Na fibrose cística (FC), mutações no gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulation) resultam em disfunção ou ausência da proteína e nos sintomas. Os moduladores da proteína CFTR ocasionam grande melhora dos pacientes, com segurança comprovada. Em 2024, a droga elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) foi incorporada ao SUS para maiores de 6 anos com a variante F508del em, pelo menos, um alelo. O estudo arrolou pacientes de estudo prévio submetidos ao tratamento. **Objetivos** – Descrever a evolução dos pacientes no período pré (M0) e pós-modulador (M1 a M11) nos aspectos: peso e IMC, sintomas respiratórios, efeitos adversos, teste do suor (TS), função pulmonar (VEF1 e CVF) e relatar os obstáculos no monitoramento. **Métodos** – Trata-se de um estudo transversal, aprovado sob parecer de nº 5.950.157. A amostra incluiu crianças com FC de um hospital universitário que iniciaram a droga de janeiro a novembro de 2024. A coleta nos prontuários foi de janeiro a fevereiro de 2025. Foram incluídas crianças > 6 anos, com a variante F508del em, pelo menos, um alelo, e tempo de tratamento > 1 mês e com exames laboratoriais. A análise foi realizada pelo Excel 2023. **Resultados e discussão** – A amostra foi de 13 pacientes. Predominou o gênero feminino (61,5%), com média de idade de 11,5 anos e com a variante F508del/F508del (61,5%). Os efeitos adversos acometeram 61,5 % deles e o *rash* foi o mais frequente (23%). Transaminases hepáticas alcançaram níveis < 3 X o LSN em 2 pacientes. Uma paciente teve hipervitaminose A. Na avaliação de resposta, sintomas respiratórios foram inexistentes no M1 em 61,5%, com redução da intensidade e frequência em 30,7 % e sem mudanças em 7,7 % dos casos. Esse achado ratifica os de outros estudos, em que pacientes respondem de formas diferentes, o que pode ser explicado pela menor ou maior gravidade das lesões estruturais desses pacientes. A média de ganho de peso (kg) foi de 2,08, 10,5 e 7,5 em M1-M3, > M3-M7 e M11, respectivamente. Médias de ganho do IMC (kg/m²) foram de 0,8, 3,6 e 2,0 em M1-M3; >M3-M7 e M11, respectivamente. Em 46% dos casos, houve mudança da classificação de magreza para eutrofia (n=3) e de eutrofia para sobrepeso (n=3). Eutrofia com mudança do z-score foi encontrada em 46%, e magreza foi mantida em 7,6%. Embora os estudos não demonstrem efeitos do ETI em pacientes com insuficiência pancreática severa, explicações possíveis são a redução do catabolismo por redução de exacerbações infecciosas, aumento da atividade física e do apetite. O teste do suor, no pós-ETI, foi feito em 46 % dos casos do M3 ao M6, e teve mediana de redução de 37,5 Mmol/L. Estudos futuros são necessários para avaliar a correlação desses níveis com os escores de sintomas. Na espirometria, VEF1 e CVF tiveram mediana de ganho de 13% e 21 %, respectivamente. Esses achados foram demonstrados em estudos que mostram a correlação dos ganhos com a ação do ETI na doença respiratória. O período pós-ETI foi marcado por interrupções no fornecimento da droga, indisponibilidade de exames laboratoriais, obstáculos à espirometria e pela dificuldade de acesso de pacientes aos atendimentos. Essas variáveis constituem-se em vieses nos Resultados apresentados. Ainda que limitados pelo tamanho da amostra e pelos possíveis vieses, os Resultados foram comparáveis aos das publicações. **Conclusão** – A terapia tripla mudou o paradigma da FC e permitiu aos pacientes e familiares uma nova era, com melhora da qualidade de vida, resignificação da existência e expectativa real de maior sobrevida. Garantia dos direitos dos pacientes é condição necessária para a manutenção dos resultados.

Palavras-chave: Fibrose cística. Crianças. Tratamento. Modulador CFTR.

PERFIL CLÍNICO DOS PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA APÓS USO DA TERAPIA TRIPLA EM UM CENTRO DE REFERENCIA INFANTIL DO ESTADO DO CEARÁ

Evalto Monte de Araujo Filho¹, Danilo Santos Guerreiro¹, Hildenia Baltasar Ribeiro Nogueira¹, Milka Monsalves Nilo¹, Paula Caracas Barreto¹, Adriana do Vale Rodrigues¹ e Claudia de Castro e Silva¹.

¹Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS).

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica e progressiva, que afeta diversos órgãos e é responsável por elevados custos na assistência à saúde. O tratamento é constituído de medicamentos, terapias e suporte nutricional para reduzir sua progressão. Com a introdução da terapia genética, vem ocorrendo uma modificação no tratamento da doença. É consenso, nas pesquisas e nos trabalhos de vida real, que a terapia com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) trouxe Resultados promissores em relação a estado nutricional, função pulmonar, melhora clínica e qualidade de vida dos pacientes pediátricos. **Objetivos** – Descrever o perfil clínico-epidemiológico de pacientes pediátricos com fibrose cística acompanhados em ambulatório multidisciplinar do Ceará, após introdução da terapia tripla. **Resultados** – Foram analisados 52 pacientes, sendo 58% do sexo masculino, com idade entre 6 e 17 anos. Os pacientes estavam em uso de ETI de 3 a 12 meses, sendo 50% com até 6 meses de uso. A variante genética F508del em homozigose foi encontrada em 69%, e em heterozigose em 31%. Durante esse período, o IMC apresentou variação de >1kg/m² em 59% dos pacientes, e, em apenas 6%, não houve variação. O teste do suor, depois de 3 meses do uso de ETI, apresentou redução para valores abaixo de 60mmol/L em 50% da amostra, e apenas em 10% se mantiveram valores acima de 60mmol/L. O VEF1, na espirometria, apresentou variação >10% em 20% dos pacientes e não obteve resposta em 10%. Efeitos colaterais, como aumento de CPK e transaminases, foram encontrados em 4% e 8% respectivamente. *Rash* cutâneo (4%), dores abdominais (8%), cefaleia (10%) e diarreia (8%) foram observados na amostra. Após uso do ETI, apenas 14% dos pacientes cursou com exacerbações respiratórias, sendo a maioria com até 3 episódios. Dos pacientes estudados 97,6% referiram melhora da qualidade de vida. **Conclusão** – Nosso estudo demonstra que o uso de ETI, na população pediátrica estudada, propiciou significativa melhora clínica, nutricional e funcional, sem efeitos adversos importantes e com elevada adesão ao tratamento.

Palavras-chave: Fibrose cística. Genética. Tratamento.

RELATO DE CASO: ERITEMA POLIMORFO COMO REAÇÃO ADVERSA AO ETI (ELEXACAFTOR, TEZACAFTOR E IVACAFTOR) E USO DE PROTOCOLO DE DESSENSIBILIZAÇÃO BEM SUCEDIDO.

Virginia Auxiliadora Freitas de Castro¹, Nathalia Aidar Bittar¹, Raíssa L. da Bela Cruz Faria¹, Thaís Costa Nascentes Queiroz¹ e Lusmaia Damaceno Camargo Costa¹.

¹Hospital de Clínicas Universidade Federal de Goiás, Ebserh (HC UFG, EBSERH).

Introdução – Os moduladores do CFTR atuam restaurando a função dos canais de cloro na fibrose cística. E o ETI, para pacientes com ao menos 1 mutação F508del, tem propiciado redução significativa de exacerbações infecciosas, melhora da função pulmonar, nutrição e qualidade de vida. Contudo, uma média de 4 a 10% dos pacientes apresentaram *rash* depois do início da medicação, sendo necessário promover descontinuação entre 1 a 2% deles. Neste relato de caso, vamos examinar uma adolescente que apresentou eritema polimorfo e foi submetida ao protocolo de dessensibilização do ETI, realizado de forma ambulatorial. **Descrição do caso** – Menina com 16 anos, genótipo F508del + R334W, iniciou com uso de ETI na dose habitual para idade (200mg/100mg/150mg+lvacaftor 150mg/dia), e apresentou prurido intenso 7 dias após o início da medicação, além de eosinofilia. Foram aplicadas medicações (anti-histamínico e corticoide) e suspenso o ETI, com melhora dos sintomas em torno de 3 dias. Depois de algumas semanas, foi tentado o protocolo publicado pela American College of Allergy (2021), utilizando-se, na primeira semana, ¼ do comprimido combinado ETI por dia. Porém a paciente apresentou novamente eritema pruriginoso, após 30 horas de reinício da medicação. Foi novamente suspenso o ETI e reiniciado o anti-histamínico, com melhora dos sintomas. Foi instituído novo protocolo de dessensibilização domiciliar (Pediatric Pulmonology, 2022), com diluição em água do comprimido combinado e administração de microdoses gradualmente, usando-se, diariamente, 1 comprimido de anti-histamínico de 2ª geração. A paciente, então, recebeu as primeiras doses ETI sob supervisão médica, de 10, 20, 40, 100 e 250mcg (dose referente ao elexacaftor), respectivamente, com intervalo de 30 minutos entre as doses, sem nenhuma reação. Foi prescrita, portanto, a dose acumulada de 500mcg/dia na primeira semana. No 8º dia, foram administradas doses de 1, 2, 4, 8 e 12mcg, respectivamente, com intervalo de 60min, sob supervisão médica, sem intercorrências. Na segunda semana, portanto, recebeu 25mg/dia. No 15º dia, foram usadas doses de 30, 35 e 35mg, com intervalo de 60min, e mantidas na terceira semana com 100mg/dia (1 comprimido ETI), sem reações. No 22º dia, a paciente recebeu 100mg com intervalo de 90min entre as doses, com boa aceitação, sendo mantida, e, no dia seguinte, a dose total. No 14º dia com a dose total, houve nova reação urticariforme, de menor intensidade, com rápida melhora após dobrada a dose diária do anti-histamínico, e retornada a dose inicial para 1 comprimido da combinação pela manhã e 1 comprimido de lvacaftor à noite, com boa tolerância. **Discussão** – O *rash* cutâneo é um efeito colateral possível do ETI. É mais comum em mulheres em uso de contraceptivo oral, o que não é o caso da paciente. E a dessensibilização permitiu que ela retornasse com o tratamento. **Conclusão** – Apesar dos inegáveis benefícios do tratamento com os moduladores do CFTR, alguns pacientes necessitam descontinuar a medicação por efeito adverso. O protocolo realizado em domicílio se mostrou factível e eficaz, permitindo retomar o uso da medicação com segurança.

Palavras-chave: Dessensibilização. ETI. Fibrose cística. Reação adversa. Tratamento.

REVERSÃO DE ILEOSTOMIA POR ÍLEO MECONIAL EM PACIENTE COM FIBROSE CÍSTICA: QUAL O MOMENTO IDEAL? RELATO DE CASO.

Bianca de Freitas Lamanes¹, Adriano Barra Della Torres¹
e Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende¹.

¹Universidade Federal de Uberlândia (UFU).

Introdução – Fibrose cística (FC) é doença genética autossômica recessiva, multissistêmica, causada por mutações no gene CFTR. Manifestações clínicas são variadas, sendo íleo meconial (IM) caracterizado pela obstrução intestinal por mecônio espesso. Quando complexo, requer rápida intervenção cirúrgica. O momento de reconstrução intestinal pode ser desafiador e requer rigor no cuidado ao paciente. **Descrição do caso** – Paciente do sexo feminino, 21 meses, nascida com 36 semanas, pequena para idade gestacional, evoluiu, nas primeiras 48 horas de vida, com vômitos, distensão abdominal, sem eliminação de mecônio. Diagnóstico de obstrução intestinal por IM, por falha inicial no manejo clínico, necessitando laparotomia com enterectomia de 12cm de íleo e ileostomia (IL) terminal. Válvula íleo cecal foi preservada. Diagnóstico de FC confirmado dentro do primeiro mês, por rastreamento genético. Insuficiência pancreática presente (elastase fecal <0,1 mcg/g de fezes). Reposição enzimática, suplementação de sódio e suporte nutricional prontamente iniciados. Com 5 meses, houve tentativa de reconstrução de trânsito intestinal sem sucesso, necessitando refazer IL após 48 horas do procedimento. Evoluiu com bom funcionamento da IL, mas dificuldade no ganho de peso. Via alternativa para alimentação sugerida, mas seu uso não foi contínuo. Com 12 meses de idade, apresentou prolapso de IL, revertido manualmente. Mantém estado nutricional inadequado (peso e comprimento abaixo do Z Score -2). Apresenta escape anal eventual de secreção espessa, em cíbalos, do coto intestinal em fundo cego. Colostograma foi realizado aos 19 meses e mostrou redução das haustrações de alças cólicas com boa permeabilidade. Nova possibilidade de reconstrução de trânsito intestinal programada após 24 meses de idade. Segue em acompanhamento interdisciplinar. **Discussão** – IM determina urgência médica e requer intervenção diligente. O tratamento inicial pode ser manejo clínico, mas, se falha, opta-se pela ostomia cirúrgica. Particularmente em pacientes com FC, os quais cursam com acometimento nutricional, metabólico e exacerbações infecciosas, o manejo é desafiador. O momento exato da reconstrução deve ser compartilhado entre equipes clínicas e cirúrgicas. A rápida reconstrução colônica apresenta benefícios, por diminuir distúrbios metabólicos, nutricionais e por melhorar qualidade de vida, mas, em momento de risco nutricional elevado, deve ser repensada. Falha na primeira tentativa de reversão da IL pode ter sido relacionada à desnutrição ou a alterações de motilidade no colo residual. Prolapso não é incomum, particularmente em desnutridos. Oclusões e suboclusões por íleo parálitico metabólico ou edema de alça podem ocorrer. Eliminação anal de cíbalos, mesmo no segmento intestinal cego, poderia ser causado por secreções intestinais espessas. Estratégias de irrigação do coto distal com fezes tem se mostrado efetiva na melhora do trofismo do intestino em desuso. **Conclusão** – IL pós-IM, na FC, constitui tratamento necessário em casos graves da doença. Pode levar a complicações e posterior dificuldade na reconstrução do trânsito intestinal. O momento ideal da reversão da IL deve ser individualizado, e critérios nutricionais e metabólicos são relevantes, além do estudo detalhado do colo remanescente. O planejamento cirúrgico deve ser compartilhado com a equipe interdisciplinar, para determinar o melhor momento da abordagem que promova uma reabilitação rápida e o restabelecimento eficaz da funcionalidade intestinal.

Palavras-chave: Fibrose cística. Íleo meconial. Ileostomia.

IMPACTO INICIAL COM DEPRESSÃO, ANSIEDADE E QUALIDADE DE VIDA EM INDIVÍDUOS ADULTOS COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE ETI – DADOS PRELIMINARES.

Ana Luisa Pimentel Maia¹, Sâmia Alves de Queiroz¹, Rafaela Pereira Amatzuzi¹, Regina Maria de Carvalho Pinto¹, Alberto Cukier¹, Rodrigo Abensur Athanzio¹ e Samia Zahi Rached¹.

¹*Instituto do Coração, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (Incor, HCFMUSP).*

Introdução – A terapia com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI) trouxe inúmeros benefícios para os indivíduos portadores de fibrose cística (FC). A literatura, no entanto, apresenta Resultados controversos quanto aos efeitos na saúde mental, com relatos de pacientes que cursam com aumento de ansiedade e depressão após o início do tratamento. **Objetivo** – Avaliar o impacto do uso do ETI na ansiedade, depressão e qualidade de vida, no domínio respiratório, de pacientes adultos de um centro de referência de FC, antes e depois do início da terapia tripla. **Métodos** – Foram analisados dados coletados através de questionários autoaplicados e validados em literatura para avaliação de qualidade de vida (Cystic Fibrosis Questionnaire-Revised – CFQ-R), rastreamento e intensidade de sintomas relacionados a ansiedade (Generalized Anxiety Disorder 7 – GAD-7) e depressão (Patient Health Questionnaire-9 – PHQ-9) imediatamente antes do início de ETI e 3 meses depois. **Resultado** – No total, 17 pacientes responderam o CFQ-R com a análise de dados mostrando melhora na qualidade de vida no domínio respiratório, com pontuação inicial de $43,5 \pm 23,1$ pontos, e, depois de 3 meses, de $78,8 \pm 21,4$ ($p < 0,01$). Já o PHQ-9 foi respondido por 13 pacientes, com melhora significativa após o início da terapia tripla ($8,3 \pm 6,4$ pontos *versus* $3,6 \pm 5,4$ – $p=0,02$). Na avaliação de ansiedade não foi observada variação significativa através do GAD-7 ($7,4 \pm 5,0$ *versus* $6,2 \pm 6,4$ – $p=0,5$). **Conclusão** – Os dados preliminares apontam melhora de sintomas relacionados a transtorno depressivo, qualidade de vida e ausência de piora de sintomas relacionados à ansiedade. Estudos de longo prazo são necessários para avaliar melhor o impacto da terapia tripla na saúde mental desses pacientes. Contudo, não foram observados efeitos agudos deletérios que prejudiquem o perfil de segurança já conhecido desse tratamento.

Palavras-chave: Ansiedade. Depressão. Elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor. Fibrose cística. Qualidade de vida.

PANCREAS ANULAR E MEMBRANA DUODENAL EM RECÉM-NASCIDO, FILHO DE MÃE COM FIBROSE CÍSTICA EM USO DE MODULADORES DO CFTR.

Marcela Duarte de Sillos¹, Raí André Watanabe da Silva¹, Juliana Ferreira Mauri¹, Juliana Ribeiro Trigo Stivaletti¹, Fernando Sergio Studart Leitão Filho¹ e Sonia Mayumi Chiba¹.

¹Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP).

Introdução – Na última década, medicamentos, como moduladores do regulador da condutância da transmembrana da fibrose cística (CFTR), tornaram-se disponíveis e atuam no defeito genético na fibrose cística (FC). Moduladores, como elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), revolucionaram a terapia na FC, melhorando a função pulmonar, a qualidade de vida e a sobrevivência. Como resultado, mais mulheres com FC estão engravidando em vários países. Relatamos o caso de uma gestante com FC com dois episódios de pneumotórax, com grave risco de vida e de nascimento do filho com complicações. **Descrição do caso** – VTM, 28 anos, com diagnóstico de FC aos 8 anos e homozigose para mutação del F508, aos 9 anos, tornou-se colonizada crônica para *S. aureus* e *P. aeruginosa*. Até 22 anos cursou sem internações prévias, embora as agudizações pulmonares e as internações se tornassem mais frequentes. Aos 23 anos, estava com diabetes relacionada à FC. Houve queda nos parâmetros da função pulmonar, com agravamento a partir de 24 anos. Aos 25 anos, estava com VEF1 – 1,08L (36%). Nessa ocasião, foi encaminhada para avaliação de transplante pulmonar. A tomografia de tórax revelou bronquiectasias varicosas e císticas disseminadas. Em abril de 1922, aos 26 anos, iniciou uso da ETI. Na primeira semana da ETI, teve reação com lesões cutâneas. Melhorou dos sintomas pulmonares, não usou mais antibióticos, exceto quando teve influenza. Com 15 dias de ETI, teve episódios de hipoglicemia, e foi suspensa a insulina. Aos 11 meses de ETI, verificou-se o VEF1 45%(1,3L), com ganho ponderal de 10kg em um ano. Em junho de 2023, com 1ano e 2 meses de uso do ETI, ficou gestante. No 1º trimestre da gravidez, foram suspensas todas as medicações, exceto as enzimas pancreáticas. Retornou com insulina em dose baixa. Após 3º trimestre da gestação, retornou para as medicações habituais. Na 26ª semana de gestação (IG), apresentou dor torácica no HTD e dispnéia súbita. Fez pneumotórax acometendo todo HTD, foi drenada, evoluiu com enfisema subcutâneo generalizado. Após 13 dias, recebeu alta hospitalar com válvula de Heimlich. No 10ª dia pós-alta, foi retirado o dreno torácico. No período da gravidez, não houve exacerbações pulmonares. Teve somente aumento de 4kg na gestação. Na 33ª semana IG, houve o segundo episódio de pneumotórax. O exame de vitalidade fetal demonstrou sofrimento fetal. Foi realizada cesárea de urgência. Nasceu RNPTAIG, com peso de 1920g, com desconforto respiratório. Ficou em CPAP no 1º dia e, após 24 horas, foi intubada. No 7º dia de vida, a recém-nascida (RN) evoluiu com distensão abdominal grave. O RX contrastado demonstrou suboclusão intestinal, provável pâncreas anular. No 8º dia, foi submetida a laparotomia. Achado cirúrgico: pâncreas anular parcial e membrana duodenal. RN foi extubada no 13º de vida. Teve alta hospitalar após 43 dias de internação. Recebeu aleitamento materno e introdução de outros alimentos na dieta aos 6 meses. Fez avaliação oftalmológica e exames laboratoriais para avaliação hepática a cada 3 meses e, até o momento, todos os exames foram normais. Lactente recebeu leite materno e completou 1 ano de vida sem intercorrências, com ótimo ganho pâncreo-estatural. Está aguardando resultado do teste genético. **Discussão e Conclusão** – A segurança dos moduladores para grávidas com FC e o feto ainda permanece desconhecida. Não encontramos descrição alguma, na literatura, sobre a má formação vista nessa lactente. Será consequente ao uso da ETI? **Conclusão** – Estudos prospectivos multicêntricos são necessários para avaliar o impacto do uso da ETI na gravidez, amamentação e suas consequências no recém-nascido.

Palavras-chave: Modulador do CFTR. Gravidez. Pâncreas anular. Membrana duodenal.

PERFIL E DESAFIOS DE ACESSO DOS USUÁRIOS DE MODULADORES DA PROTEÍNA CFTR NO SUS

Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira¹, Marise Basso Amaral³, Cristiano Silveira¹
e Vinicius Oliveira^{2,1}.

¹Instituto Unidos pela Vida (IUPV). ²Universidade Federal do Paraná (UFPR). ³Universidade Federal Fluminense (UFF)

Introdução – A fibrose cística (FC) é uma doença genética rara e progressiva, cujo tratamento foi revolucionado com a chegada dos moduladores da proteína CFTR. A incorporação dessas terapias ao SUS ampliou o acesso, mas também trouxe desafios logísticos e socioeconômicos que podem impactar a adesão dos pacientes. **Objetivo** – Caracterizar o perfil dos usuários dos moduladores CFTR no Brasil, analisando aspectos demográficos, sociais e de acesso. **Métodos** – Estudo quantitativo, observacional e transversal, aprovado pelo CEP (nº 7.317.103), envolvendo 47 pacientes maiores de 18 anos, que responderam a um questionário *on-line* após o aceite do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). A análise dos dados foi realizada utilizando-se a plataforma Excel, com os Resultados expressos em percentuais. **Resultados** – Dos entrevistados, 91,5% fazem uso de elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor (ETI), e 45% estão em tratamento entre 6 meses e 1 ano. A predominância dos pacientes é da região Sul (51,1%), seguida da Sudeste (23,4%) e da Nordeste (14,9%). Quanto ao gênero, 59,6% eram do sexo feminino. Em relação à escolaridade, o Ensino Médio completo foi o nível mais frequente (34%), seguido da Pós-graduação (25,5%) e do Ensino Superior completo (17%). No que diz respeito ao convívio familiar, 46,8% viviam com familiares (pais, irmãos, filhos, etc.), 44,7% residiam com cônjuge ou companheiro(a) e 8,5% moravam sozinhos. Sobre a situação de trabalho atual, 31,9% são aposentados por invalidez, 29,8% trabalham em regime integral, 12,8% estão desempregados e 8,5% trabalham em regime parcial. Quanto à distância percorrida para acesso à farmácia do SUS, 42,6% residem a menos de 10 km, 31,9% deslocam-se entre 11 e 30 km, 10,6% viajam mais de 100 km e 8,5% percorrem distâncias superiores a 50 km. Em termos de transporte, 40,4% utilizam carro próprio, 27,7% recorrem a carro de terceiros (como carona, táxi ou motorista de aplicativo), 23,4% utilizam transporte público e 6,4% deslocam-se a pé ou de bicicleta. Por fim, o tempo total gasto no deslocamento e na espera pela medicação variou: 25,5% dos pacientes informaram um tempo inferior a 30 minutos, 25,5% entre 30 e 60 minutos, 19,1% entre 2 e 3 horas, 17,0% entre 1 e 2 horas e 12,8% ultrapassam 3 horas. **Conclusão** – Os dados demonstram um perfil diversificado dos pacientes usuários de moduladores da proteína CFTR no contexto do SUS, com a maioria da amostra fazendo uso de ETI há mais de 6 meses, residente na Região Sul e composta por mulheres. Os desafios de acesso, evidenciados pelas distâncias percorridas, pelos variados meios de transporte e pelo tempo de deslocamento, apontam para a complexidade do cenário, especialmente para aqueles que enfrentam barreiras significativas de tempo e distância. Essa heterogeneidade ressalta a importância de implementar estratégias específicas que minimizem as barreiras logísticas e socioeconômicas, aprimorando o acesso à informação e medicação, e otimizando o manejo terapêutico em pacientes com fibrose cística.

Palavras-chave: CFTR. Acesso. Moduladores.

RELATO DE CASO: A ATUAÇÃO PRECOCE DA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR NA FIBROSE CÍSTICA (FC).

Neriane Nunes Mendonça da Silva¹, Amanda Caetano Bolonhini¹
e Virginia Auxiliadora Freitas de Castro¹.

¹Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis (APAE ANÁPOLIS).

Introdução – A triagem neonatal (TNN) para a fibrose cística (FC) resulta em ações preventivas para identificá-la precocemente e instituir tratamento adequado. E a equipe multidisciplinar (EM) tem papel fundamental no monitoramento e acompanhamento da criança durante o processo de tratamento. **Objetivo** – Relatar o caso de paciente portador de FC com manifestação precoce e grave da doença, com intervenção da EM numa fase de pré-confirmação diagnóstica. **Descrição do caso** – Lactente, masculino, IRT de 210,80ng/ml e 301,70ng/ml. Pais e irmão hígidos, sem consanguinidade. Nascido a termo (40 semanas), peso 2.702kg, sem intercorrências no pré e no pós-natal. Aos 20 dias de vida, foi admitido em Unidade de Pronto Atendimento (UPA), com atelectasia e insuficiência respiratória grave. Nesse momento, a EM, na busca ativa para convocação e realização do teste do suor, ficou ciente da intercorrência. A equipe médica fez contato imediato com a equipe da assistência, orientando sobre o possível diagnóstico de FC e a cobertura antibiótica ampla para possíveis germes comuns na doença. Foi encaminhado para a unidade de terapia intensiva neonatal (UTINeo), onde permaneceu 12 dias de internação, com o diagnóstico de pneumonia por *Stafilococcus aureus* (hemocultura positiva) e septicemia. Foi admitido no centro de referência com 55 dias de vida, para realização de teste do suor, mas não houve transpiração. No mesmo momento, já foi avaliado por EM, e apresentava quadro clínico de desidratação, tosse produtiva, esteatorreia e sinais de desnutrição grave. Devido à gravidade do caso, o tratamento foi instituído, antes da confirmação diagnóstica: suplementação de sódio, enzimas pancreáticas, mucolítico, suplementação vitamínica e fórmula complementar hipercalórica. Neste momento, a cultura foi realizada e veio negativa, e foi colhido o teste genético (painel de doenças tratáveis: F508del + I507del). Após 7 dias, foi realizada visita domiciliar por parte da EM (nutricionista, psicóloga, enfermeira e assistente social), sendo observados: estado geral regular (REG), tosse excessiva e produtiva, presença de vômitos após dieta, além de sinais de desnutrição pertinente. Após aferição de sinais vitais e contato com a equipe médica, foi encaminhado para a UPA, devido à instabilidade clínica, permanecendo internado por quatro dias. O paciente, após alta, manteve seguimento semanal no centro de referência. Desde a admissão até a última consulta em nosso serviço, o paciente apresentou diversas intercorrências, considerando o estado nutricional comprometido e infecções respiratórias de repetição, com necessidade de novas admissões hospitalares com internações, além de via alternativa para alimentação. Apesar de todas as intervenções da EM, a criança não resistiu à gravidade da doença e suas intercorrências e foi a óbito aos 104 dias de vida. **Discussão do caso** – O caso relatado traz à discussão o manejo clínico de uma doença complexa e evidencia que, embora adotadas intervenções precoces com a equipe especializada, houve um desfecho não favorável, com grande impacto em cada integrante da EM, que buscou intervir de forma conjunta e ampla. **Conclusão** – O comprometimento do estado nutricional associado a distúrbios hidroeletrólíticos e infecções respiratórias são responsáveis pela morbimortalidade da FC nesse primeiro ano de vida. Reforça-se, então, a importância da triagem, do diagnóstico e do tratamento ambulatorial e hospitalar, bem como da equipe de saúde e do apoio da família, que devem funcionar como componentes sincronizados de uma mesma engrenagem.

Palavras-chave: Fibrose cística. Equipe multidisciplinar. Triagem neonatal. Diagnóstico. Tratamento.

TENDÊNCIAS TEMPORAIS NOS ÓBITOS POR FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: UM PANORAMA DE 2013 A 2023.

Júlia Mendara Fassanario de Cerqueira¹, Luíse Mylena de Souza Carvalho¹, Giovanna Jorge Pimentel¹, Rafael Fernandes Dias Pedreira¹, Maria Juliana Queiroz da Silva¹ e Estevão Farias Sampaio².

¹ Universidade Salvador (UNIFACS). ²Hospital Geral Ernesto Simões Filho (HGESF).

Introdução – A fibrose cística é uma doença genética autossômica recessiva, que resulta em complicações multissistêmicas e afeta, principalmente, os sistemas respiratório e digestivo, fato que prejudica significativamente a qualidade e a expectativa de vida das pessoas acometidas. No Brasil, apesar dos avanços nas políticas públicas voltadas ao rastreamento e ao tratamento, a fibrose cística ainda representa um desafio para os sistemas de saúde, especialmente em países em desenvolvimento, onde desigualdades regionais podem influenciar o acesso aos cuidados. Frente a isso, cabe mencionar a importância de se compreender o impacto dessas intervenções nas taxas de óbitos por fibrose cística. Nesse sentido, este estudo busca analisar as tendências temporais nas mortes por fibrose cística no Brasil no período de 2013 a 2023, com o intuito de identificar padrões e possíveis fatores associados, para, assim, contribuir para um panorama mais completo da evolução da doença no país e para o planejamento de políticas públicas mais eficazes.

Objetivo – Analisar a evolução dos óbitos por fibrose cística no Brasil no período de 2013 a 2023, identificando tendências temporais. **Métodos** – Trata-se de um estudo ecológico, descritivo e de série temporal, com abordagem quantitativa sobre os óbitos por fibrose cística no Brasil entre 2013 e 2023. A principal variável foi o número de óbitos por ano, analisada com dados obtidos no Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde do Brasil (DATASUS). **Resultados** – Entre 2013 e 2023, houve um total de 2.599 óbitos por fibrose cística no Brasil, com uma taxa média de crescimento anual de 4,58%. O ano com o menor número de óbitos foi 2013 (168), representando 6,57% do total, enquanto 2022 registrou o maior número de óbitos (291), com 11,37%. De 2013 a 2017, os óbitos cresceram exponencialmente, apresentando um aumento total de 42,86% no período, o que corresponde a um crescimento médio anual de 10,71%. Em 2018, houve uma redução de 3,75%, se comparado ao ano anterior, seguida por oscilações, com uma redução de 9,68% entre 2019 e 2020, mas com uma tendência geral de aumento, alcançando um crescimento total de 13,85% de 2018 a 2023. Por fim, quando analisados por quinquênios, os anos de 2013 a 2017 representaram 40,25% dos óbitos, enquanto 2018 a 2022 corresponderam a 49,47%. **Conclusão** – A análise realizada mostra uma tendência geral de crescimento dos óbitos por fibrose cística no Brasil entre 2013 e 2023. Apesar dos avanços no rastreamento e no tratamento da doença, esses esforços ainda não são suficientes para reduzir, de forma significativa, os óbitos. Diante disso, a implementação de estratégias mais eficazes, como a ampliação do acesso ao diagnóstico precoce, o aprimoramento das terapias disponíveis e o fortalecimento das políticas públicas voltadas para a assistência integral aos pacientes, torna-se fundamental para minimizar o impacto da fibrose cística, que segue como um desafio para o sistema de saúde brasileiro.

Palavras-chave: Brasil. Fibrose cística. Óbitos. Tendências temporais.



Universidade Federal da Bahia
Instituto de Ciências da Saúde
Av. Reitor Miguel Calmon s/nº
40.110-100 Salvador, BA – Brasil

