Nota Técnica 565745

Data de conclusão: 03/09/2026 11:18:11

Paciente

Nome: [redacted]

Data de Nascimento: 28/02/2022

Idade: 4 anos

Sexo: Masculino

Cidade: Mauá/SP

Dados do Advogado do Autor

Nome do Advogado: -

Número OAB: -

Autor está representado por: -

Dados do Processo

Número do Processo: 5001862-55.2026.4.03.6703

Esfera/Órgão: Justiça Federal

Vara/Serventia: 6º Núcleo de Justiça 4.0

Tecnologia 565745

CID: E84 - Fibrose cística

Diagnóstico: fibrose cística

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): Laudo médico.

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Medicamento

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Nome comercial: -

Princípio Ativo: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Via de administração: VO

Posologia: Elexacaftor 50mg / Tezacaftor 25mg / Ivacaftor 37,5mg + Ivacaftor 75mg - uso contínuo - dose manhã: 2 comprimidos revestidos de coloração laranja; dose da noite: 1 comprimido revestido de coloração azul.

Uso contínuo? -

Duração do tratamento: dia(s)

Indicação em conformidade com a aprovada no registro? Sim

Previsto em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Min. da Saúde para a situação clínica do demandante? Não

O medicamento está inserido no SUS? Sim

O medicamento está incluído em: RENAME

Oncológico? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: Para pacientes com fibrose cística, o SUS disponibiliza tratamento de suporte, incluindo alfadornase (dornase alfa), tobramicina inalatória (quando indicada), pancreatina para insuficiência pancreática exócrina, além de acompanhamento multiprofissional, fisioterapia respiratória, suporte nutricional e tratamento das exacerbações infecciosas. Também está disponível o ivacaftor, restrito a pacientes com mutações responsivas específicas da proteína CFTR. Para pacientes com mutação no gene F508del o SUS disponibiliza elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor para pacientes com 6 anos de idade ou mais.

Existe Genérico? Não

Existe Similar? Não

Custo da Tecnologia

Tecnologia: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Laboratório: -

Marca Comercial: -

Apresentação: -

Preço de Fábrica: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal

Tecnologia: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Dose Diária Recomendada: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: O ivacaftor é um potenciador da CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator), age melhorando e intensificando o transporte de cloreto, o que tornaria as secreções menos espessas, aliviando os sintomas da doença. Já o tezacaftor e o elexacaftor são corretores, que melhoram a estabilidade da CFTR, resultando em maior processamento e tráfego de proteínas maduras para a superfície celular, corrigindo as anormalidades resultantes das mutações do gene F508del [11-13].

Até o momento, apenas um estudo de fase 3 avaliou o uso da terapia tripla (ivacaftor, tezacaftor e elexacaftor) em pacientes com FC entre 2 e 5 anos de idade com pelo menos uma mutação F508del no gene CFTR [14]. Trata-se de um estudo multicêntrico, aberto, conduzido em duas partes (A e B). A parte A teve duração de 15 dias e avaliou a farmacocinética, segurança e tolerabilidade do regime terapêutico, com o objetivo de definir a dose a ser utilizada na parte B. Já a parte B consistiu em um tratamento de 24 semanas, tendo como desfechos a segurança, tolerabilidade, farmacocinética, além da mudança na concentração de cloreto no suor e no índice de depuração pulmonar.

Na parte B do estudo [14], foram incluídas 75 crianças que receberam ao menos uma dose da terapia tripla. Em relação à eficácia, observou-se uma redução absoluta média de -57,9 mmol/L (IC95% -61,3 a -54,6) na concentração de cloreto no suor, além de uma diminuição no índice de depuração pulmonar, com alteração absoluta média de -0,83 U (IC95% -1,01 a -0,66). Quanto à segurança, 74 crianças (98,7%) apresentaram pelo menos um evento adverso durante as 24 semanas de tratamento, predominantemente de gravidade leve (62,7%) ou moderada (36,0%), em geral compatíveis com manifestações típicas da FC ou infecções comuns na infância. Duas crianças (2,7%) apresentaram eventos adversos graves e cinco crianças (6,7%) interromperam o tratamento devido aos eventos adversos.

Estão disponíveis um estudo de fase 2 e três publicações de estudos de fase 3 que avaliaram o uso da terapia tripla no tratamento da FC, em especial, naqueles pacientes com 12 anos ou mais que apresentam mutação no gene F508del e manifestações pulmonares, com VEF1 entre 40 e 90% do previsto, sendo a última publicação um estudo de extensão dos dois primeiros

[15–18]. Todos eles foram financiados pelo laboratório farmacêutico que comercializa a tecnologia em análise.

Está disponível uma revisão sistemática com metanálise realizada pelo grupo Cochrane sumarizando os dados desses estudos, que classificou como evidência de qualidade moderada aquela que avalia a mudança na qualidade de vida e nos escores respiratórios dos pacientes comparando o uso da terapia tripla com placebo e terapia dupla (tezacaftor associado à ivacaftor) [19]. A mudança na qualidade de vida foi avaliada pelo Cystic Fibrosis Questionnaire–Revised (CFQ-R), cujo escore varia entre 0 e 100, sendo considerada como clinicamente significante diferenças a partir de 4 pontos. Quanto mais próximo a 100 melhor a qualidade de vida do entrevistado. Quando comparado este escore ao início do tratamento e 24 semanas após, considerando a terapia tripla versus placebo, encontrou-se uma diferença média de 20,2 pontos (variando entre 16,2 e 24,2 considerando intervalo de confiança de 95% - IC95%) e, quando considerada terapia tripla versus terapia dupla, às 4 semanas após o início do tratamento, a diferença média observada foi de 17,4 pontos (IC95% 11,9 a 22,9). Ao avaliar-se a diferença média absoluta no VEF1, observou-se variação de 14,3% em relação ao previsto (IC95% 12,7 a 15,8) em comparação com o placebo às 24 semanas e de 10,0% do previsto (IC95% 7,5 a 12,5) quando comparado com a terapia dupla às 4 semanas.

Cabe instar que a análise dos parâmetros ventilatórios, sem que seja considerada a condição clínica do paciente, pode não ser suficiente para a avaliação da progressão ou perda da função pulmonar, uma vez que alterações de VEF1 para um mesmo indivíduo podem ser consideradas normais se tiverem amplitude de até 12%, quando considerado curto prazo (semanas), ou até 15% se considerado cenário de longo prazo (meses ou ano) [20].

Além dos ensaios clínicos supracitados, um conjunto de outros estudos observacionais foram publicados. Um desses estudos, publicado por Burgel e colaboradores em 2021 [21], avaliou especificamente o uso da terapia tripla em pacientes com doença avançada: o estudo acompanhou 245 pacientes com VEF1 < 40% (intervalo interquartil 25-75 de 24 a 34), e observou um aumento absoluto médio no VEF1 de 15,1% (IC95% 13,8 a 16,4; P<0,0001). Além disso, também foi observada redução no número de pacientes que necessitaram de oxigênio a longo prazo, de ventilação não invasiva e de alimentação por sonda enteral em 50%, 30% e 50%, respectivamente (P<0,01). Ainda, os autores afirmam que o uso da terapia reduziu a necessidade de transplante pulmonar, pois embora 16 pacientes estivessem na lista de espera para transplante e 37 estivessem em avaliação para transplante no início do tratamento, ao final do seguimento do estudo apenas cinco pacientes ainda estavam aguardando o transplante. Cabe destacar que, por não serem estudos controlados, ou seja, não incluírem um grupo comparador (grupo de pacientes com as mesmas características clínicas do grupo tratado, porém submetidos ao uso de placebo ou outra tecnologia), estudos observacionais são limitados na determinação de causalidade, e não é possível atribuir os resultados alcançados exclusivamente e diretamente aos fármacos em estudo. Kuek e colaboradores, em carta comentando os resultados deste estudo [22], afirmaram que é preciso cautela nas expectativas em relação à terapia, e os dados dos ECRs demonstravam que nem todos os pacientes teriam resultados tão marcantes quanto os descritos na coorte apresentada; seria, portanto, fundamental que se continuasse a oferecer aos pacientes acesso precoce a discussões sobre transplante pulmonar e sobre cuidados paliativos.

Custo:
Item: ELEXACAFTOR/TEZACAFTOR/IVACAFTOR

Descrição: (50 + 25 + 37,5) MG COM REV + 75 MG COM REV CT BL AL PLAS PVC/PCTFE TRANS X 56 + 28
Quantidade: 13
Valor unitário: R$ 106.848,06
Valor total: R$ 1.389.024,78

* Valor unitário considerado a partir de consulta de preço da tabela CMED. Preço máximo de venda ao governo (PMVG) em São Paulo (ICMS 18%). O PMVG é o resultado da aplicação do Coeficiente de Adequação de Preços (CAP) sobre o Preço Fábrica – PF, PMVG = PF*(1-CAP). O CAP, regulamentado pela Resolução nº. 3, de 2 de março de 2011, é um desconto mínimo obrigatório a ser aplicado sempre que forem realizadas vendas de medicamentos constantes do rol anexo ao Comunicado nº 15, de 31 de agosto de 2017 - Versão Consolidada ou para atender ordem judicial. Conforme o Comunicado CMED nº 5, de 21 de dezembro de 2020, o CAP é de 21,53%. Alguns medicamentos possuem isenção de ICMS para aquisição por órgãos da Administração Pública Direta Federal, Estadual e Municipal, conforme Convênio ICMS nº 87/02, sendo aplicado o benefício quando cabível.

O medicamento elexacaftor associado a tezacaftor e ivacaftor é produzido pelo Laboratório Vertex Farmacêutica do Brasil LTDA, sob o nome comercial de Trikafta®. Em consulta à tabela CMED, em agosto de 2026, e com os dados da prescrição junto ao processo, foi elaborada a tabela acima estimando os custos de um ano de tratamento.

Em relatório preliminar da CONITEC, foi realizada avaliação econômica do uso da associação elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor para o tratamento de pacientes com fibrose cística, entre 2 e 5 anos de idade, portadores de pelo menos uma variante F508del no gene CFTR [11]. A análise estimou que a incorporação da tecnologia proporcionaria ganho de 5,8 anos de vida ajustados pela qualidade (AVAQs). Considerando taxa de desconto de 5% para custos e desfechos em saúde, a razão de custo-efetividade incremental (RCEI) foi estimada em R$ 763.514 por AVAQ ganho. Além disso, o impacto orçamentário incremental projetado para cinco anos foi de aproximadamente R$ 1,53 bilhão. A comissão sugeriu consulta pública e emitiu parecer preliminar desfavorável em função do custo e impacto orçamentário associado ao tratamento.

A Canada´s Drug Agency, órgão de avaliação de tecnologias do sistema público canadense, avaliou a terapia pleiteada para a faixa etária correspondente ao caso em tela. O comitê recomendou o uso da terapia tripla para o tratamento da FC em pacientes de 2 a 5 anos de idade ou mais que tenham pelo menos uma mutação F508del no gene CFTR, se certas condições forem atendidas: os pacientes devem ser reavaliados após um ano de tratamento, com apresentação, pelo médico responsável, de evidências de benefício clínico e o custo deve ser reduzido pelo laboratório para viabilizar o reembolso [23].

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: Possível benefício de redução na concentração de cloreto no suor, além de uma diminuição no índice de depuração pulmonar, porém evidência derivada de um estudo com população com idade inferior a 6 anos, faixa etária para a qual as evidências ainda são limitadas.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não avaliada

Conclusão

Tecnologia: ELEXACAFTOR + IVACAFTOR + TEZACAFTOR

Conclusão Justificada: Não favorável

Conclusão: A fibrose cística é uma doença genética rara, multissistêmica, progressiva e associada a importante morbimortalidade. Embora não exista tratamento curativo, os moduladores da proteína CFTR representam um avanço terapêutico por atuarem diretamente no defeito molecular responsável pela doença.

No caso em análise, a parte autora apresenta diagnóstico confirmado de fibrose cística, com variante F508del em homozigose, insuficiência pancreática exócrina e comprometimento pulmonar estrutural precoce. Consta que realiza reposição de enzimas pancreáticas e vitaminas lipossolúveis, acompanhamento nutricional, fisioterapia respiratória diária, alfadornase inalatória e ciclos de antibioticoterapia. Apesar dessas medidas, apresentou colonizações respiratórias por Pseudomonas aeruginosa, Staphylococcus aureus resistente à meticilina e Burkholderia cenocepacia, além de duas internações para antibioticoterapia intravenosa e alterações pulmonares documentadas por tomografia antes dos 3 anos de idade.

A associação elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor possui indicação aprovada pela Anvisa para a faixa etária e o genótipo da parte autora, não se caracterizando como uso off-label. A posologia prescrita também está adequada ao peso corporal informado. Reconhece-se, ainda, que as opções disponibilizadas pelo SUS para crianças menores de 6 anos atuam predominantemente sobre as manifestações e complicações da fibrose cística, sem corrigir o defeito da proteína CFTR. O ivacaftor em monoterapia, por sua vez, não constitui alternativa farmacologicamente adequada para pacientes com a variante F508del em homozigose.

Contudo, para crianças de 2 a 5 anos, as evidências disponíveis sobre a terapia pleiteada apresentam menor robustez metodológica. O principal estudo específico para essa faixa etária foi aberto, de braço único, incluiu 75 crianças e teve seguimento de 24 semanas, sem grupo comparador. Embora tenham sido observadas redução da concentração de cloreto no suor e melhora do índice de depuração pulmonar, não foi possível demonstrar superioridade direta em relação ao tratamento convencional, nem benefícios em desfechos clínicos de longo prazo, como redução sustentada das exacerbações, hospitalizações, progressão da doença, qualidade de vida ou sobrevida. Permanecem, portanto, incertezas quanto à eficácia comparativa e à segurança em longo prazo nessa população.

A tecnologia está incorporada ao SUS apenas para pacientes com 6 anos de idade ou mais e pelo menos uma variante F508del no gene CFTR. A parte autora possui 4 anos e, portanto, não preenche o critério etário previsto no PCDT vigente. Para crianças entre 2 e 5 anos, a Conitec emitiu recomendação preliminar desfavorável à ampliação da incorporação, considerando, entre outros aspectos, a elevada razão de custo-efetividade incremental e o expressivo impacto orçamentário estimado.

Assim, embora sejam reconhecidas a gravidade do quadro clínico, a indicação em bula, a adequação da posologia e a ausência de alternativa moduladora equivalente disponível no SUS para essa faixa etária e genótipo, tais elementos não afastam a limitada robustez das evidências comparativas, as incertezas sobre os benefícios clínicos em longo prazo, o perfil desfavorável de custo-efetividade, o não preenchimento do critério etário do PCDT vigente e a recomendação preliminar desfavorável da Conitec. Diante desses aspectos, emite-se parecer

desfavorável à concessão judicial do pleito.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Não

Referências bibliográficas:

1. Brasil. Portaria No 199, de 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. [Internet]. Diário Oficial da União; 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
2. Elborn JS. Cystic fibrosis. Lancet Lond Engl. 19 de novembro de 2016;388(10059):2519–31.
3. Raskin S, Pereira-Ferrari L, Reis FC, Abreu F, Marostica P, Rozov T, et al. Incidence of cystic fibrosis in five different states of Brazil as determined by screening of p. F508del, mutation at the CFTR gene in newborns and patients. J Cyst Fibros. 2008;7(1):15–22.
4. Filbrun AG, Lahiri T, Ren CL. Handbook of cystic fibrosis. Springer; 2016.
5. Rowntree RK, Harris A. The phenotypic consequences of CFTR mutations. Ann Hum Genet. 2003;67(5):471–85.
6. Estivill X, Bancells C, Ramos C. Geographic distribution and regional origin of 272 cystic fibrosis mutations in European populations. Hum Mutat. 1997;10(2):135–54.
7. Vendrusculo FM, Donadio MVF, Pinto LA. Cystic fibrosis in Brazil: achievements in survival. J Bras Pneumol. 2021;47.
8. Rosenstein BJ, Cutting GR. The diagnosis of cystic fibrosis: a consensus statement. J Pediatr. 1998;132(4):589–95.
9. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística-PORTARIA CONJUNTA No 25, DE 27 DE DEZEMBRO DE 2021. [Internet]. 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta-no-25_pcdt_fibrose-cistica.pdf
10. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor para o tratamento de pacientes com fibrose cística com 6 anos de idade ou mais com ao menos uma mutação f508del no gene regulador de condução transmembrana de fibrose cística. Relatório de Recomendação n° 844. [Internet]. Ministério da Saúde.; 2023. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2023/20230906Relatorio844elexacaftor_tezacaftor_ivacaftor.pdf
11. Brasil. Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec). Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor para o tratamento de pacientes com fibrose cística com idade entre 2 e 5 anos, com pelo menos uma variante F508del no gene CFTR: relatório de recomendação preliminar. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2026 maio. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2026/relatorio-preliminar-elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor-fibrose-cistica-f508del-cp-43/@@display-file/file.
12. Ridley K, Condren M. Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor: The First Triple-Combination Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator Modulating Therapy. J Pediatr Pharmacol Ther JPPT Off J PPAG. 2020;25(3):192–7.
13. Cystic fibrosis: Treatment with CFTR modulators - UpToDate [Internet]. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/cystic-fibrosis-treatment-with-cftr-modulators
14. Goralski JL, Hoppe JE, Mall MA, McColley SA, McKone E, Ramsey B, et al. Phase 3 Open-Label Clinical Trial of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor in Children Aged 2-5 Years with Cystic

Fibrosis and at Least One F508del Allele. Am J Respir Crit Care Med. 2023 Jul 1;208(1):59-67.
15. Keating D, Marigowda G, Burr L, Daines C, Mall MA, McKone EF, et al. VX-445-Tezacaftor-Ivacaftor in Patients with Cystic Fibrosis and One or Two Phe508del Alleles. N Engl J Med. 25 de outubro de 2018;379(17):1612–20.
16. Heijerman HGM, McKone EF, Downey DG, Van Braeckel E, Rowe SM, Tullis E, et al. Efficacy and safety of the elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor combination regimen in people with cystic fibrosis homozygous for the F508del mutation: a double-blind, randomised, phase 3 trial. Lancet Lond Engl. 23 de novembro de 2019;394(10212):1940–8.
17. Griese M, Costa S, Linnemann RW, Mall MA, McKone EF, Polineni D, et al. Safety and Efficacy of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor for 24 Weeks or Longer in People with Cystic Fibrosis and One or More F508del Alleles: Interim Results of an Open-Label Phase 3 Clinical Trial. Am J Respir Crit Care Med. 1o de fevereiro de 2021;203(3):381–5.
18. Middleton PG, Mall MA, Dřevínek P, Lands LC, McKone EF, Polineni D, et al. Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. N Engl J Med. 7 de novembro de 2019;381(19):1809–19.
19. Southern KW, Murphy J, Sinha IP, Nevitt SJ. Corrector therapies (with or without potentiators) for people with cystic fibrosis with class II CFTR gene variants (most commonly F508del). Cochrane Database Syst Rev. 17 de dezembro de 2020;12(12):CD010966.
20. Stanojevic S, Ratjen F. Physiologic endpoints for clinical studies for cystic fibrosis. J Cyst Fibros Off J Eur Cyst Fibros Soc. julho de 2016;15(4):416–23.
21. Burgel PR, Durieu I, Chiron R, Ramel S, Danner-Boucher I, Prevotat A, et al. Rapid Improvement after Starting Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor in Patients with Cystic Fibrosis and Advanced Pulmonary Disease. Am J Respir Crit Care Med. 1o de julho de 2021;204(1):64–73.
22. Kuek SL, Ranganathan SC, Harrison J, Robinson PJ, Shanthikumar S. Optimism with Caution: Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor in Patients with Advanced Pulmonary Disease. Am J Respir Crit Care Med. 1o de agosto de 2021;204(3):371–2.
23. Canada´s Drug Agency. elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor and ivacaftor I CDA-AMC [Internet]. 2023. Disponível em: https://www.cda-amc.ca/elexacaftortezacaftorivacaftor-and-ivacaftor-0

NatJus Responsável: Nacional

Instituição Responsável: NAT-Jus Doenças Raras - HCPA/TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: Conforme laudo médico (Num. 597549876, pág. 1), datado de 21/03/2026, a parte autora, com 4 anos de idade, encontra-se em acompanhamento médico especializado por fibrose cística. O diagnóstico foi estabelecido precocemente, após triagem neonatal alterada, com valores de tripsinogênio imunorreativo de 249,54 e 338,93, e teste do suor positivo, com concentração de cloreto de 89 mmol/L. A avaliação genética identificou a variante patogênica F508del em homozigose, correspondente a uma mutação de classe II e associada a manifestações graves da doença. Desde os primeiros meses de vida, apresenta comprometimento sistêmico, destacando-se insuficiência pancreática exócrina, com necessidade de reposição diária e contínua de enzimas pancreáticas, em dose aproximada de 1.734 UI de lipase/kg/dia, além de suplementação vitamínica para manutenção do estado nutricional. Do ponto de vista respiratório, possui histórico de múltiplas infecções e colonizações por microrganismos de difícil erradicação, incluindo Pseudomonas aeruginosa, Staphylococcus aureus resistente à meticilina (MRSA) e Burkholderia cenocepacia. Em razão das exacerbações pulmonares, necessitou de ciclos repetidos de antibioticoterapia e de internações hospitalares em janeiro e julho de 2024 para administração de antibióticos

intravenosos. Tomografia computadorizada do tórax realizada em novembro de 2024, quando possuía 2 anos e 9 meses, evidenciou espessamento difuso das paredes brônquicas, focos de impactação mucoide, opacidades centrolobulares confluindo para consolidação, pequenos cistos aéreos e padrão de atenuação em mosaico, compatível com aprisionamento aéreo e comprometimento estrutural pulmonar precoce.

Em relatório médico complementar (Num. 600921186, págs. 1-13), datado de 13/08/2026, consta que a parte autora, atualmente com 17,5 kg, realiza regularmente reposição de pancreatina e vitaminas lipossolúveis, acompanhamento nutricional com dieta hipercalórica e hiperproteica, fisioterapia respiratória diária e alfadornase inalatória desde os 2 anos de idade, além dos ciclos de antibioticoterapia oral e intravenosa. Segundo a médica assistente, essas medidas foram mantidas com adesão adequada, mas não impediram as colonizações respiratórias, as internações e o desenvolvimento de alterações estruturais pulmonares. Ressalta-se que a ausência de espirometria decorre da idade e da necessidade de colaboração para execução do exame, não podendo ser interpretada como ausência de comprometimento funcional.

Nesse contexto, pleiteia o medicamento elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor.

A fibrose cística (FC) é uma doença genética rara [1], embora seja a doença genética autossômica dominante mais frequente entre caucasianos [2]. No Brasil, estimou-se a incidência de 1 caso a cada 7.576 nascidos vivos [3]. A doença é causada por mutação do gene que codifica a proteína reguladora da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR, do inglês, cystic fibrosis transmembrane regulator) [4]. Até o momento, mais de mil mutações genéticas responsáveis por alterações no funcionamento da CFTR foram descritas. Dessa forma, as mutações são muito raras: menos de 20 mutações apresentam frequência maior de 1% do total de pacientes acometidos por FC [5]. A mutação F508del é a mais comum entre caucasianos e aparece em dois terços dos pacientes diagnosticados com FC [6]. Defeitos nessa proteína acarretam em uma doença multissistêmica com, mais frequentemente, acometimento gastrointestinal e pulmonar.

Quando a FC foi inicialmente descrita, em meados de 1930, os pacientes raramente sobreviviam à primeira infância. Atualmente, a mediana de sobrevida é de cerca de 44 anos, no Brasil [7]. A morbimortalidade deve-se predominantemente ao acometimento pulmonar progressivo, em que se tem infecções bacterianas de repetição associadas a inflamação com remodelamento brônquico, acarretando doença pulmonar obstrutiva crônica e irreversível [8].

As opções terapêuticas disponíveis buscam aliviar sintomas, reduzir complicações ou diminuir a taxa de progressão da doença, como é o caso das novas tecnologias, a exemplo desta pleiteada pela parte [9]. Para o manejo das complicações pulmonares da fibrose cística, o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Fibrose Cística (Manifestações Pulmonares e Insuficiência Pancreática), publicado pelo Ministério da Saúde, propõe alívio da obstrução de vias aéreas por meio de fisioterapia, medicamentos fluidificantes e broncodilatadores, tratamento de infecções, supressão de inflamação e, por vezes, transplante pulmonar. Destaca-se o uso de alfadornase a fim de melhorar ou manter a função pulmonar e diminuir o risco de exacerbações respiratórias e de tobramicina diante da presença de Pseudomonas aeruginosa em culturas de secreção respiratória [9].

Além das medidas de suporte, existem os moduladores da proteína CFTR, indicados para

pacientes com mutações genéticas específicas. O ivacaftor, incorporado ao Sistema Único de Saúde e recomendado pelo Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), atua potencializando a função da proteína CFTR, aumentando o transporte de cloreto através da membrana celular. Esse mecanismo reduz a viscosidade das secreções e contribui para a melhora das manifestações clínicas da doença. Atualmente, o medicamento está disponível no SUS para pacientes portadores das mutações G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N ou S549R [10]. Já o tezacaftor e o elexacaftor são moduladores classificados como corretores da CFTR. Eles promovem maior estabilidade da proteína mutante, favorecendo seu processamento e transporte até a superfície celular e corrigindo, em parte, as alterações decorrentes da mutação F508del [10]. Esses dois medicamentos são disponibilizados em combinação com o ivacaftor para pacientes que atendem aos critérios estabelecidos pelo Ministério da Saúde, como pelo menos uma mutação no gene F508del e idade superior a seis anos.