



17236 - RISDIPLAM EN PACIENTES ADULTOS *NON-SITTER* CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME) 5Q: UN ESTUDIO DE COHORTE OBSERVACIONAL Y NO INTERVENCIONAL

Ñungo Garzón, N.C.¹; Pitarch Castellano, I.²; Sevilla, T.¹; Vázquez Costa, J.F.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Resumen

Objetivos: Describir la seguridad y eficacia del risdiplam en pacientes adultos *non-sitter* con AME 5q.

Material y métodos: Pacientes adultos *non-sitter* con AME 5q tipo 2, que no eran candidatos para nusinersén, se les inicio tratamiento con risdiplam en uso compasivo. Se les hizo seguimiento con diferentes escalas motoras (RULM), funcionales (EK2, ALSFRS-R) y parámetros clínicos (IMC, FVC%) en las visitas basal, a los 6 y 12 meses de tratamiento. Se establecieron metas personalizadas previas al tratamiento con la GAS y a los 12 meses se recogió la impresión global de cambio del paciente y clínica (P-GIC y C-GIC).

Resultados: 6 pacientes (mayores de 16 años) recibieron risidiplam durante 1 año. Todos tuvieron mejoría clínicamente significativa en al menos una de las escalas evaluadas y ninguno de ellos mostró deterioro. Dos pacientes evidenciaron un incremento en el IMC y otros 2 en la escala RULM. En las escalas funcionales se encontraron cambios importantes a nivel motor, bulbar y respiratorio en 5 de los pacientes. Cuatro sujetos alcanzaron al menos una de las metas establecidas pretratamiento con la GAS. Solo 1 de ellos reportó eventos adversos leves (cefalea y molestias gastrointestinales). No hay alteraciones relevantes en los laboratorios.

Conclusión: Esta serie de casos sugiere la eficacia y seguridad de risdiplam en este grupo de pacientes. En ellos resultan más apropiadas las escalas funcionales y el GAS para detectar los cambios clínicamente significativos más que las escalas motoras que habitualmente se usan en el seguimiento de esos pacientes.