



## 18914 - Calcitriol 0,25 &mu;g/24h aumenta los niveles de Frataxina y es seguro en pacientes con Ataxia de Friedreich (AF) en un ensayo clínico piloto

Alemany Perna, B.<sup>1</sup>; Tamarit Sumalla, J.<sup>2</sup>; Ros Salvador, J.<sup>2</sup>; López Domínguez, D.<sup>1</sup>; Quiroga-Varela, A.<sup>3</sup>; Miguela Benavides, A.<sup>3</sup>; Huertas-Pons, J.<sup>3</sup>; Merchán Ruiz, M.<sup>3</sup>; Rigola Tubien, M.<sup>3</sup>; Ramió Torrentà, L.<sup>4</sup>; Genís Batlle, D.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Unitat d'Atàxies, Servei de Neurologia. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona/Hospital Santa Caterina;<sup>2</sup>Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida). Universitat de Lleida;<sup>3</sup>Grup de Neurodegeneració i Neuroinflamació. Institut d'Investigació Biomèdica de Girona Dr. Josep Trueta;<sup>4</sup>Servei de Neurologia. Grup de Neurodegeneració i Neuroinflamació. Universitat de Girona. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta de Girona/Hospital Santa Caterina.

### Resumen

**Objetivos:** El calcitriol mejora el fenotipo e incrementa los niveles de frataxina en modelos celulares de AF. Se diseñó un ensayo clínico para conocer los efectos del calcitriol sobre la función neurológica y los niveles de frataxina en pacientes con AF.

**Material y métodos:** 20 pacientes con AF tomaron calcitriol 0,25 &mu;g/24 h durante un año. La función neurológica se valoró con la escala SARA, el 9-hole-peg-test (9-HPT), el 8-meters-walk test (8-MWT) y el PATA test al inicio (t0), 6 meses y 12 meses (t12). Se estudió la calidad de vida con el índice de Barthel y el cuestionario SF-36. Se realizaron controles periódicos de calcemia y electrocardiograma. Se midieron los niveles de frataxina en plaquetas aisladas de los pacientes, controles familiares heterocigotos y controles sanos apareados por edad y sexo.

**Resultados:** Los pacientes no presentaron mejoría significativa en las escalas neurológicas (t0 SARA 14,8, t12 SARA 15,53; p 0,147). A los 12 meses había mejoría de la percepción de calidad de vida (t0 25%, t12 50%; p 0,019). Hubo solo efectos adversos leves al inicio del fármaco. Los niveles de frataxina presentaron un incremento estadísticamente significativo (t0 5,68 pg/ug, t12 6,99 pg/ug; p 0,0067). Se observaron diferencias en los niveles de frataxina entre controles sanos, controles familiares y los pacientes con AF (17,29 pg/&mu;g, 10,12 pg/&mu;g, 5,59 pg/&mu;g, p 0,001).

**Conclusión:** El calcitriol es seguro en pacientes con AF. El tratamiento aumenta la frataxina sin correlacionarse con una mejoría o estabilización neurológica, no pudiéndose descartar un efecto beneficioso a dosis más altas.