



## 19451 - Experiencia del tratamiento con tofersén en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica familiar en un hospital terciario

Peral Quirós, A.; Rodríguez Navas, S.; Cobo Roldán, L.; Gómez Caravaca, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Reina Sofía.

### Resumen

**Objetivos:** Dentro de las formas familiares de la esclerosis lateral amiotrófica (5-10%), la mutación del gen SOD1 supone más del 20%. Describimos nuestra experiencia del tratamiento intratecal con tofersén en una serie de pacientes con dicha mutación.

**Material y métodos:** Estudio observacional descriptivo prospectivo. De un total de 31 pacientes, 12 cumplieron criterios (debilidad objetivada, tratamiento con riluzol) y aceptaron recibir tratamiento. La media de edad al inicio del tratamiento fue de 46 años. 8 procedentes de Almodóvar del Río. Todos con fenotipo espinal. Se determinó la estabilidad funcional reportada por escala ALSFRS-R y MRC, pruebas de función respiratoria y se analizaron muestras de sangre y parámetros bioquímicos del LCR al inicio y tras infusiones.

**Resultados:** Se llevaron a cabo una media de 11 infusiones por paciente. El 66,6% mantuvo misma puntuación en ALSFRS-R; 1 con caída de 2 puntos; el resto con descenso de menos de 4. Mejoría en la escala MRC en el 25% de los casos y una estabilidad en el 33%. Los que no mejoraron en MRC, se mantuvieron estables desde el punto de vista respiratorio. 10 manifestaron cubiertas sus expectativas con sensación de estabilidad. El 63,6% mostró tendencia a pleocitosis en LCR: 2 de ellos superaron 100 leucocitos/ $\mu$ L en algunas determinaciones; 1 entre 50-100 leucocitos/ $\mu$ L. 36,3% objetivó proteinorraquia entre 50-100 mg/dL; 1 entre 100-150 mg/dL y 1 superior a 150 mg/dL. No eventos adversos graves reportados, salvo cefalea y calambres pospunción.

**Conclusión:** La mayoría de nuestros pacientes mostraron tendencia a estabilidad funcional, así como cumplimiento de expectativas. Si bien, se registraron modificaciones en LCR con tendencia mayoritaria a pleocitosis e hiperproteinorraquia, sin repercusión grave.