



Neurology perspectives



18816 - Diseño y validación de una herramienta de evaluación clínica para pacientes adolescentes y adultos con atrofia muscular espinal: Estudio SMA-LIFE

Vázquez Costa, J.¹; Cattinari, M.²; Cabello, R.³; García López, S.³; Martínez Moreno, M.⁴; Povedano, M.⁵; Rebollo, P.⁶; Terracle, M.³

¹Servicio de Neurología, Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Fundación Atrofia Muscular Espinal, FundAME; ³Departamento Médico, Roche Farma; ⁴Rehabilitación Infantil, Clínica Nuestra Sra. de la Paz; ⁵Servicio de Neurología, Hospital Universitari de Bellvitge; ⁶IQVIA.

Resumen

Objetivos: Desarrollar una herramienta clínica para la evaluación y seguimiento de pacientes adolescentes y adultos con atrofia muscular espinal 5q (AME) y evaluar su usabilidad, fiabilidad, validez y sensibilidad al cambio.

Material y métodos: Este estudio prospectivo de carácter no intervencional se realizará en 5 centros en España e incluirá pacientes de 16 años o más con un diagnóstico confirmado de AME 5q (mutación bialélica del gen SMN1). En el diseño de la herramienta clínica participaron un panel de expertos formado por neurólogos, médicos de rehabilitación y un representante de FundAME. Los médicos emplearán la herramienta en 3 momentos (basal, 12 meses y 24 meses). Adicionalmente, se recopilarán datos de otros cuestionarios y escalas. A los 12 meses, se realizará un análisis estadístico intermedio para evaluar sus propiedades psicométricas aplicando análisis Rasch y pruebas estadísticas clásicas. La herramienta proporcionará una puntuación global y una puntuación por dimensión.

Resultados: La herramienta constará de hasta 53 ítems seleccionados por consenso para evaluar el estado funcional desde la perspectiva clínica en 6 dimensiones clave (bulbar, respiratoria, axial, inferior, superior y fatigabilidad), que se recogerán junto con medidas clínicas objetivas (índice de masa corporal, capacidad vital forzada, Myopinch y test de los 6 minutos).

Conclusión: La validación de esta herramienta facilitará la evaluación clínica de pacientes adultos y adolescentes con AME y la respuesta a nuevos tratamientos.