



18954 - Experiencia a largo plazo en el tratamiento de la Atrofia Muscular Espinal (AME) con Nusinersén en la Región de Murcia

García Egea, G.; Herrero Bastida, P.; Ibáñez Gabarrón, L.; Arnaldos Illán, P.; Valero López, Á.; Sánchez García, C.; Cánovas Iniesta, M.; Fuentes Rumí, M.; García Molina, E.; Lozano Caballero, M.; Pérez Navarro, V.; Martínez García, F.; Llorente Iniesta, E.; Moreno Escribano, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

Resumen

Objetivos: La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva que cursa con la degeneración de motoneuronas del asta anterior medular, ocasionando debilidad y atrofia muscular progresiva con un amplio espectro de gravedad. El medicamento nusinersén es el primer tratamiento modificador de enfermedad aprobado para la AME. El objetivo del estudio es aportar nuestra experiencia sobre la seguridad y eficacia de nusinersén en pacientes con AME tratados en la Región de Murcia (RM).

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron pacientes con AME tratados actualmente con nusinersén en la RM, aquellos con datos clínicos disponibles al inicio (Db) y 1 año después (D1y). Las funciones motoras se evaluaron con Hammersmith Functional Rating Scale Expanded y Revised Upper Limb Module scale (HFMSE y RULM, aplicadas a AME2-3) o Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP-INTEND, aplicada a AME1).

Resultados: Estudiamos 16 pacientes con diagnóstico de AME genéticamente confirmados (niños y adultos, edad media 23,9 años [2-55]) tratados con nusinersén en nuestra región. La edad media de inicio de los síntomas fue de 20,6 meses. El 83,3% de los AME3 continúan caminando. La edad media a la primera administración de nusinersén fue de 20,9 años. El 20% de los AME1 y el 100% de los AME2 y AME3 presentaron mejoría en las escalas tras iniciar nusinersén (1 AME1 suspendió el tratamiento). En los pacientes con AME2 y AME3 observamos un aumento significativo del HFMSE de Db a D1y (cambio medio + 2,7, p < 0,008).

Conclusión: Nuestros datos pretenden aportar más pruebas sobre la seguridad y eficacia del tratamiento con nusinersén en el tratamiento a largo plazo de pacientes con AME.