



Neurology perspectives



21508 - EVALUACIÓN DE EFICACIA Y SEGURIDAD DEL TRATAMIENTO CON TOFERSÉN EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE MOTONEURONA ASOCIADA A MUTACIONES EN SOD1 EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

García Casanova, P.¹; Díaz Marín, C.²; Lorente Gómez, L.³; Vilar Ventura, R.⁴; Vázquez Costa, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Alicante; ³Servicio de Neurología. Hospital General de Elche; ⁴Servicio de Neurología. Hospital General de Castelló.

Resumen

Objetivos: Evaluar la seguridad y eficacia del tratamiento con tofersén en un grupo de pacientes con enfermedad de motoneurona portadores de mutaciones SOD1 en la Comunidad Valenciana.

Material y métodos: Estudio descriptivo longitudinal prospectivo de pacientes portadores de mutaciones en SOD1 tratados con tofersén. Se recogen datos demográficos, genéticos y clínicos al inicio del tratamiento y a los 6 y 12 meses.

Resultados: Se incluyeron siete pacientes con ELA asociada a 4 mutaciones distintas. El 71,4% eran varones y la mediana de edad al inicio del tratamiento fue de 64,5 años. Tres pacientes presentaron un fenotipo AMP y 4 una forma clásica. La mediana de tiempo de evolución al inicio del tratamiento fue de 46 meses, todos estaban en una fase moderada de la enfermedad. Tres pacientes eran progresores lentos (0,5) y 2 de ellos presentaban una concentración normal de NFL (LCR) al inicio del tratamiento. Los EA observados hasta el momento fueron similares a lo descrito en ensayos clínicos, en general leves; excepto en un paciente que presentó una radiculomielitis, precisando la suspensión temporal del tratamiento y terapia con corticoides IV. En cuanto a eficacia, 4 de 6 pacientes con NFL basales elevados presenta una reducción entre 25-50%; clínicamente, 2 pacientes experimentan una ligera mejoría, estabilización clínica en 3 casos y un empeoramiento en 2 pacientes (mutación en p.Asp110Tyr).

Conclusión: Nuestros datos sugieren la eficacia y seguridad a corto plazo de tofersén en práctica clínica, aunque con una respuesta desigual entre pacientes (p.Asp110Tyr). Es fundamental determinar la patogenicidad de variantes de significado incierto en SOD1.