



Neurology perspectives



21043 - EXPERIENCIA CON TRATAMIENTO CON TOFERSÉN EN PACIENTES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA FAMILIAR EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Navarro Conti, S.¹; Rodríguez Navas, S.¹; Lorite Fuentes, I.¹; Peral Quirós, A.²; Gómez Caravaca, M.¹; Cobo Roldán, L.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Reina Sofía; ²Servicio de Neurología. Hospital de Sant Joan Despí Moisès Broggi.

Resumen

Objetivos: Las formas familiares de esclerosis lateral amiotrófica suponen el 5-10% del total. La mutación en el gen SOD1 es responsable de > 20% de estos casos. Describimos nuestra experiencia con tratamiento con tofersén (oligonucleótido antisentido).

Material y métodos: Presentamos un estudio descriptivo de 15 pacientes en tratamiento con tofersén en nuestro centro. De un total de 34 pacientes diagnosticados, 15 cumplieron criterios de inicio de tratamiento (debilidad objetivada, tratamiento previo con riluzol) y aceptaron recibirlo. Se recogen variables sociodemográficas, escalas funcionales y determinaciones analíticas.

Resultados: La proporción de mujeres y hombres es similar. El 73% son naturales de Almodóvar del Río, 13% de Posadas y 13% de Córdoba. La edad media de inicio de los síntomas es 33 años. La proporción media de hermanos afectados es 42%. En la escala ALSFRS-R, 2 pacientes presentaron mejoría en la puntuación final, 5 se mantuvieron estables y 8 presentaron empeoramiento (25% 5 puntos). Respecto a la escala MRC, 2 pacientes presentaron mejoría en la puntuación final, 8 se mantuvieron estables y 5 empeoraron (20% 5 puntos). El 71% de los pacientes presentan pleiocitosis en líquido cefalorraquídeo y el 86% hiperproteíorraquia. Ningún paciente presentó efectos secundarios relevantes, siendo los más frecuentes: cefalea postpunción (10 pacientes) y dolor tipo radicular en miembros inferiores (2 pacientes). La discontinuación en el tratamiento fue en 3 casos por decisión del paciente y en 1 caso por deterioro significativo debido a la propia enfermedad.

Conclusión: La mayoría de nuestros pacientes mostraron tendencia a la estabilidad. Por otro lado, no se registraron eventos adversos graves en relación con el tratamiento.