



## 23194 - EVALUACIÓN A LARGO PLAZO DE EFICACIA Y SEGURIDAD DEL TRATAMIENTO CON TOFERSÉN EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE MOTONEURONA ASOCIADA A MUTACIONES EN SOD1

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

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

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar la seguridad y eficacia a largo plazo del tratamiento con tofersén, en un grupo de pacientes con ELA portadores de variantes patogénicas SOD1 en la Comunidad Valenciana.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo longitudinal prospectivo de pacientes portadores de variantes patogénicas en SOD1 tratados con tofersén. Se recogen datos demográficos, genéticos y clínicos al inicio del tratamiento y consecutivamente cada 6 meses.

**Resultados:** Se incluyeron doce pacientes con ELA asociada a 5 variantes patogénicas en SOD1. El 75% eran varones, con una mediana de edad al inicio del tratamiento de 59 años. Cuatro pacientes presentaron un fenotipo de atrofia muscular progresiva (33,3%), 8 una forma clásica (66,6%). La mediana de tiempo de evolución al inicio del tratamiento fue de 51 meses, todos estaban en una fase moderada de la enfermedad (ALSFRS-R de 36) y la mediana de tiempo de tratamiento es de 2,11 años. Seis pacientes eran progresores lentos y 2 de ellos presentaban NFL normales al inicio del tratamiento. Los efectos adversos observados fueron en general leves, sin precisar discontinuación del tratamiento, excepto un caso de radiculomielitis que se resolvió tras tratamiento con corticoides IV. En cuanto a eficacia, 6 de 8 pacientes con NFL basales elevados presenta una reducción entre 25-50%; a nivel clínico, 3 pacientes experimentan una ligera mejoría, estabilización en 7 casos y un empeoramiento en 2 casos.

**Conclusión:** Nuestros datos sugieren la eficacia y seguridad a largo plazo de tofersén en práctica clínica, con una respuesta desigual entre pacientes. Es fundamental determinar la patogenicidad de VUS en SOD1.