



## 22450 - USO, PERSISTENCIA Y RESULTADOS FUNCIONALES A LARGO PLAZO DE NUSINERSÉN EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: ESTUDIO POBLACIONAL EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

Aragon Gawinska, K.<sup>1</sup>; Ñungo, N.<sup>1</sup>; Pitarch, I.<sup>2</sup>; Hervás, D.<sup>3</sup>; Ibáñez, M.<sup>4</sup>; Baviera, C.<sup>5</sup>; Mora Tatay, F.<sup>5</sup>; León Castro, J.<sup>5</sup>; Vázquez Costa, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad Neuromuscular. Departamento de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatria. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>3</sup>Departamento de Estadística Aplicada e Investigación Operativa y Calidad. Universitat Politècnica de Valencia; <sup>4</sup>Servicio de Rehabilitación. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Fisioterapia. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** La mayoría de los estudios sobre nusinersén, primera terapia modificadora de la atrofia muscular espinal (AME), se centran en poblaciones seleccionadas, generalmente de centros de referencia especializados, sin considerar la población no tratada. Esto introduce sesgos importantes y ofrece una visión parcial del impacto real del tratamiento.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo, unicéntrico y basado en registros, que incluyó a todos los pacientes con diagnóstico confirmado de AME 5q, residentes en la Comunidad Valenciana (España) entre 2018 y 2023. Se recopilaron datos clínicos, funcionales (HFMSE, RULM, 6MWT) y del tratamiento (inicio, interrupción, cambio a risdiplam), incluyendo pacientes no tratados. Se estratificó la muestra por edad ( $\leq 12$  años y  $> 12$  años) y se realizó seguimiento hasta 2025 o inclusión en ensayo clínico.

**Resultados:** Se incluyeron 75 pacientes ( $24 \leq 12$  años,  $51 > 12$  años). En niños, el 91% continuó con nusinersén tras una media de 5,3 años. En adultos, solo el 33% mantuvo el tratamiento (media 5,8 años), mientras que 67% lo interrumpió o cambió a risdiplam. De los 24 pacientes previamente no tratados, 17 iniciaron risdiplam y 7 no recibieron tratamiento. La edad al inicio se asoció con diferencias en persistencia y respuesta al tratamiento. Los pacientes que continuaron con nusinersén mostraron mayor ganancia funcional que aquellos que lo abandonaron.

**Conclusión:** Este estudio poblacional proporciona evidencia real del uso prolongado de nusinersén, incluyendo a pacientes excluidos en estudios previos. La inclusión de toda la población con AME permite una evaluación más completa de la eficacia, tolerabilidad y persistencia del tratamiento, facilitando decisiones terapéuticas más personalizadas.