

# Atrofia muscular espinal: pasado y presente.

Relativas a esta presentación no se declaran conflictos de intereses.

María Alicia Gómez Fernández, Marta López García, Borja Osona Rodríguez de Torres, Jùlia Rúbies Olives, María Antonia Grimalt Catalayud, Joan Figuerola Mulet.

# 1. Introducción

1ª causa genética de mortalidad infantil

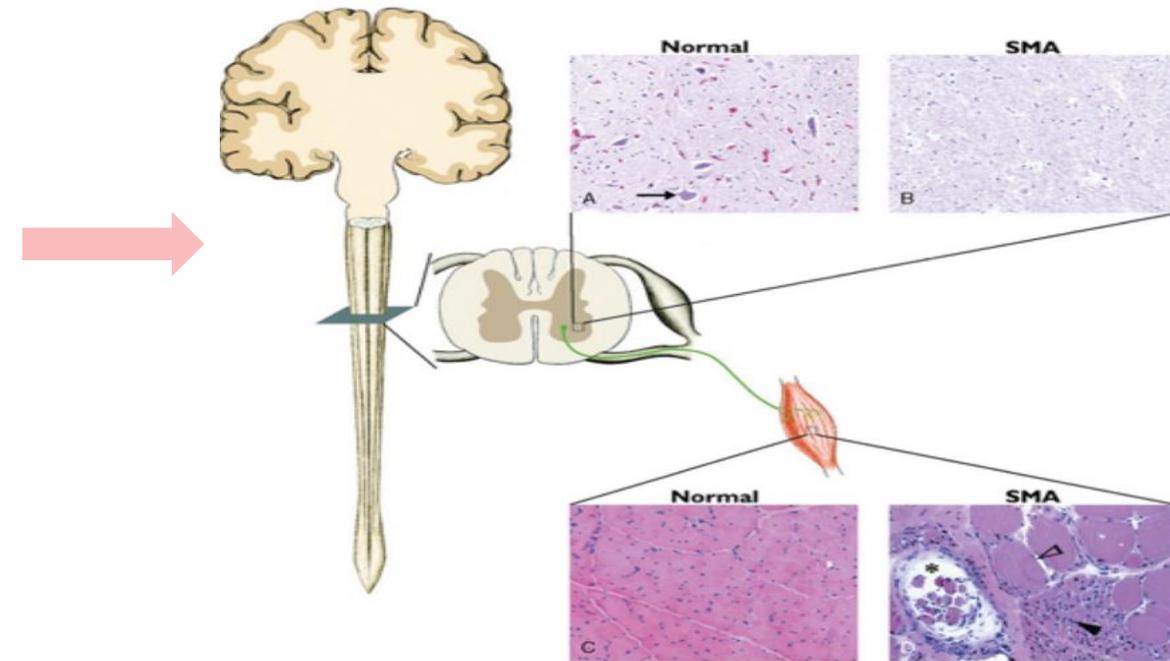
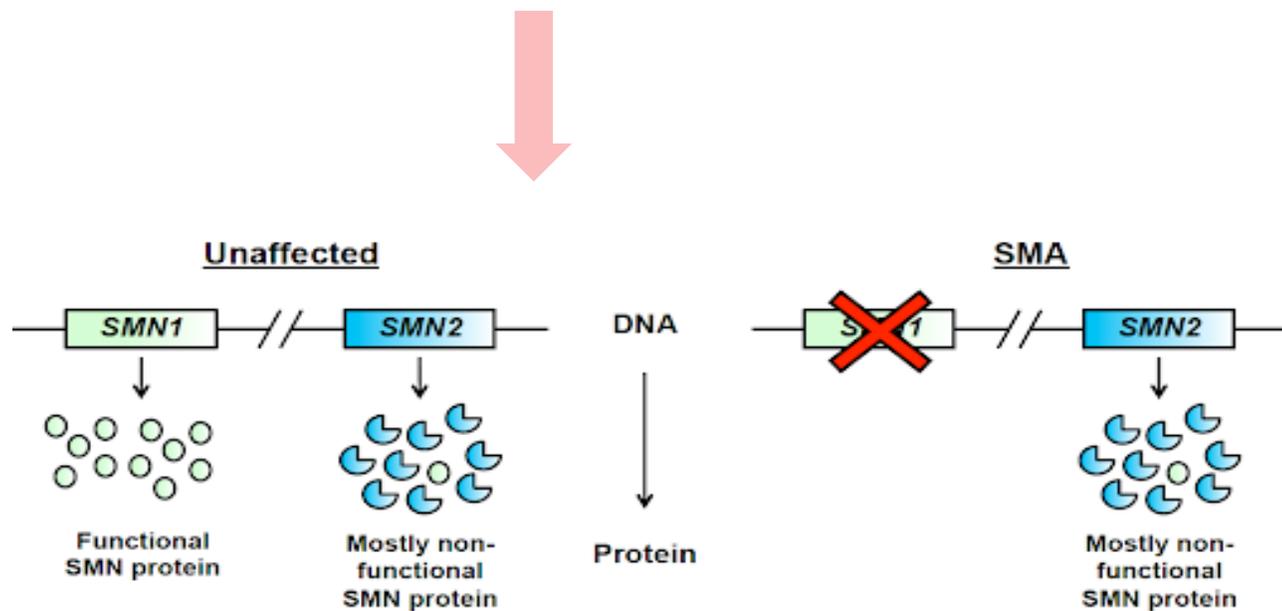


Figure reproduced from Wang CH, et al. *Swaiman's Pediatric Neurology: Principles and Practice*. 2015

|                 | <b>INICIO</b> | <b>FUNCIÓN ALCANZADA</b>                | <b>ESPERANZA DE VIDA NATURAL</b>          |
|-----------------|---------------|---|---|
| <b>TIPO 0</b>   | Prenatal      | Necesidad soporte respiratorio al nacer | Fallece al nacer sin soporte ventilatorio |
| <b>TIPO I</b>   | < 6 m         | Sedestación solo con apoyo              | < 2 años                                  |
| <b>TIPO II</b>  | 6-18 m        | Sedestación independiente               | 10-40 años                                |
| <b>TIPO III</b> | > 18 m        | Bipedestación y camina                  | Indefinida                                |
| <b>TIPO IV</b>  | > 5 años      | Camina en edad adulta                   | Indefinida                                |

## A) Asistencia ventilatoria

## B) Nuevos tratamientos

## 2. Objetivos

Estimar la incidencia y describir la evolución clínica durante los últimos 15 años de los pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME), diagnosticados en la edad pediátrica, de nuestra comunidad autónoma.

# 3. Material y métodos

- Estudio observacional descriptivo retrospectivo
- Diagnóstico genético  Debut con < 15 años de edad

## INCIDENCIA

Institutos de estadística (nacional y autonómico)

## EVOLUCIÓN CLÍNICA (variables)

- Sociodemográficas
- Genéticas
- Clínicas
- Terapéuticas

### 3. Resultados

21 pacientes

16 debuts

#### INCIDENCIA

9'6/100.000 recién nacidos vivos

2005-2020

166.169 recién nacidos vivos

2005-2020

21 pacientes



11



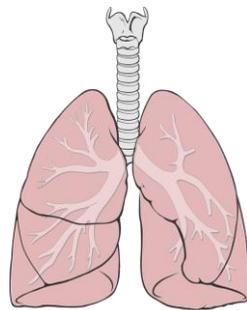
10

|                 | Nº total    | Edad diagnóstica<br>(media) | Éxitus<br>(valor absoluto y<br>media de edad al<br>éxitus) |
|-----------------|-------------|-----------------------------|--|
| <b>Tipo I</b>   | 8<br>(38%)  | 5 meses                     | 4<br>(9 meses)   |
| <b>Tipo II</b>  | 11<br>(52%) | 2 años                      | 1<br>(3 años)  |
| <b>Tipo III</b> | 2<br>(10%)  | 7 años                      | 0  |

# Actualmente...

12 pacientes

|          |          |
|----------|----------|
| Tipo I   | 4 (34 %) |
| Tipo II  | 6 (50 %) |
| Tipo III | 2 (16 %) |



- Ventilación mecánica no invasiva: **9** (75 %)
- Ventilación mecánica invasiva: **0** (0 %)
- Dispositivo de asistencia a la tos: **7** (58 %) (4 tipo I, 3 tipos II)
- Algún ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos: **3** (25 %)

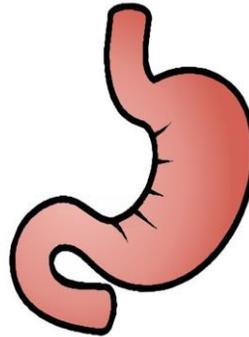


- Escoliosis: **9** (75 %)
- Intervención quirúrgica: **3** (25 %)

# Actualmente...

12 pacientes

|          |          |
|----------|----------|
| Tipo I   | 4 (34 %) |
| Tipo II  | 6 (50 %) |
| Tipo III | 2 (16 %) |



- Nusinersen®: **11** (92 %)

**3 de 4 tipo I**: 5 meses

**6 de 6 tipo II**: 9 años

**2 de 2 tipo III**: 24 años

- Gastrostomía: **5** (42 %)

## 4. Conclusiones

1. La **incidencia estimada** en nuestra comunidad autónoma es **similar** a la descrita en la literatura.
2. Como se ha visto en otras series, la **patología respiratoria** es común en casi todos y constituye un factor importante de reingreso hospitalario.
3. La mayoría de los casos actuales se benefician de las **nuevas terapias farmacológicas** y de **soporte ventilatorio**.
4. No obstante, **es pronto** para describir los **cambios terapéuticos** obtenidos de los tratamientos más recientes.