

# Complejidad y cronicidad en pacientes con atrofia muscular espinal tipo 1: Cambios en el paradigma de la enfermedad

Adrián Bordas Pérez<sup>1</sup>, Aroa Rodríguez Alonso<sup>1</sup>, Luis Escosa García<sup>1</sup>, Clara Molina Amores<sup>1</sup>, Martín Agud De Dios<sup>1</sup>, Marta García Fernández De Villalta<sup>1</sup>, Mar García Romero<sup>2</sup>, Sandra Espinosa García<sup>3</sup>, Francisco José Climent Alcalá<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Patología Crónica Compleja, Servicio de Pediatría, HUI La Paz.

<sup>2</sup>Servicio de Neurología Pediátrica, HUI La Paz.

<sup>3</sup>Servicio de Medicina física y rehabilitación, HUI La Paz.

# Introducción

- Alteración del gen SMN 1 → Deficiencia de proteína SMN (Survival of motor neuron).
  - Degeneración de motoneuronas del asta anterior de la médula → Debilidad muscular proximal y progresiva.
  - Subtipos clínicos de la enfermedad.
- Posible relación con número de copias del gen SMN 2.

Tabla 1. Clasificación subtipos AME

|            | Edad al diagnóstico | Mayor hito de desarrollo                 | Pronóstico                        | Número de copias gen SMN2* |
|------------|---------------------|------------------------------------------|-----------------------------------|----------------------------|
| AME tipo 0 | Prenatal            | Ninguno. Hipotonía severa al nacimiento. | Muerte a los pocos días o semanas | 0-1                        |
| AME tipo 1 | 0-6 meses           | No logran sedestación                    | Muerte antes de los 2 años        | 2 copias                   |
| AME tipo 2 | 6-18 meses          | No logran caminar                        | Supervivencia más de 2 años       | 3-4 copias                 |
| AME tipo 3 | 3-12 años           | Caminan solos                            | Esperanza de vida adulta          | 4 copias                   |
| AME tipo 4 | > 12 años           | Caminan solos                            | Esperanza de vida adulta          | 4-8 copias                 |

Adaptación de (Farrar *et al.*, 2017).

\*La relación entre el número de copias y el subtipo no es constante (M. Lunn & C. Wang, 2008).

# Introducción

## ❑ Manifestaciones clínicas por aparatos:

- **Respiratorio**: Aparato más determinante de la evolución. Inicio asintomático (hipoventilación nocturna). Subdesarrollo torácico. Reagudizaciones frecuentes.
- **Digestivo y nutrición**: Problemas deglutorios y disfagia (afectación bulbar). RGE y estreñimiento.
- **Otros aspectos y necesidades**: Principales escoliosis y luxación de cadera. Dolor. Afectación cardiovascular. Esfera psicosocial.

## ❑ Posibilidades terapéuticas:

- Terapias de soporte, incluyendo dispositivos tecnificados → Evolución a lo largo de los años.
- Tratamientos dirigidos modificadores de la enfermedad → Nusinersen, Risdisplam, Zolgensma.

## Objetivo y métodos

- ▶ **Objetivo principal:** Describir las características clínicas de los pacientes con AME tipo 1 atendidos entre los años 2018-2021 en la población de un centro de tercer nivel, con la opción de tratamiento con nusinersen.
- ▶ **Objetivos secundarios:** Características sociodemográficas, descripción uso de Nusinersen, valorar seguimiento por unidad de patología crónica compleja, etc.
- ▶ **Método:** Incluidos pacientes valorados (neurología o UPCC) en ese período de tiempo y codificación en historia clínica de diagnóstico de AME tipo 1 → Revisión de historia desde nacimiento hasta fecha de observación (15/07/21)

## Resultados

26 pacientes  
diagnóstico  
AME tipo 1

- Se excluye 1 paciente al recibir una única visita en el centro.

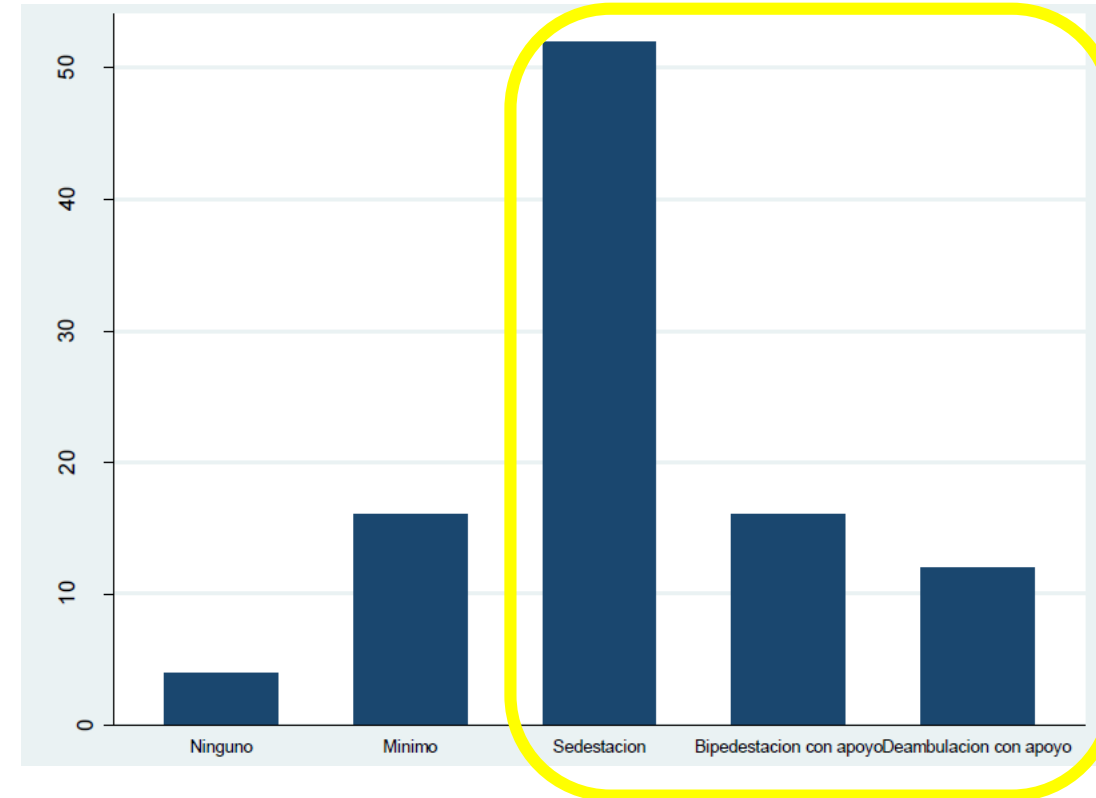
25 pacientes  
incluidos en  
el estudio

- Nacidos entre 2007 y 2021
- Edad media diagnóstico 4 meses (DS 2.98).
- 60% sexo masculino.

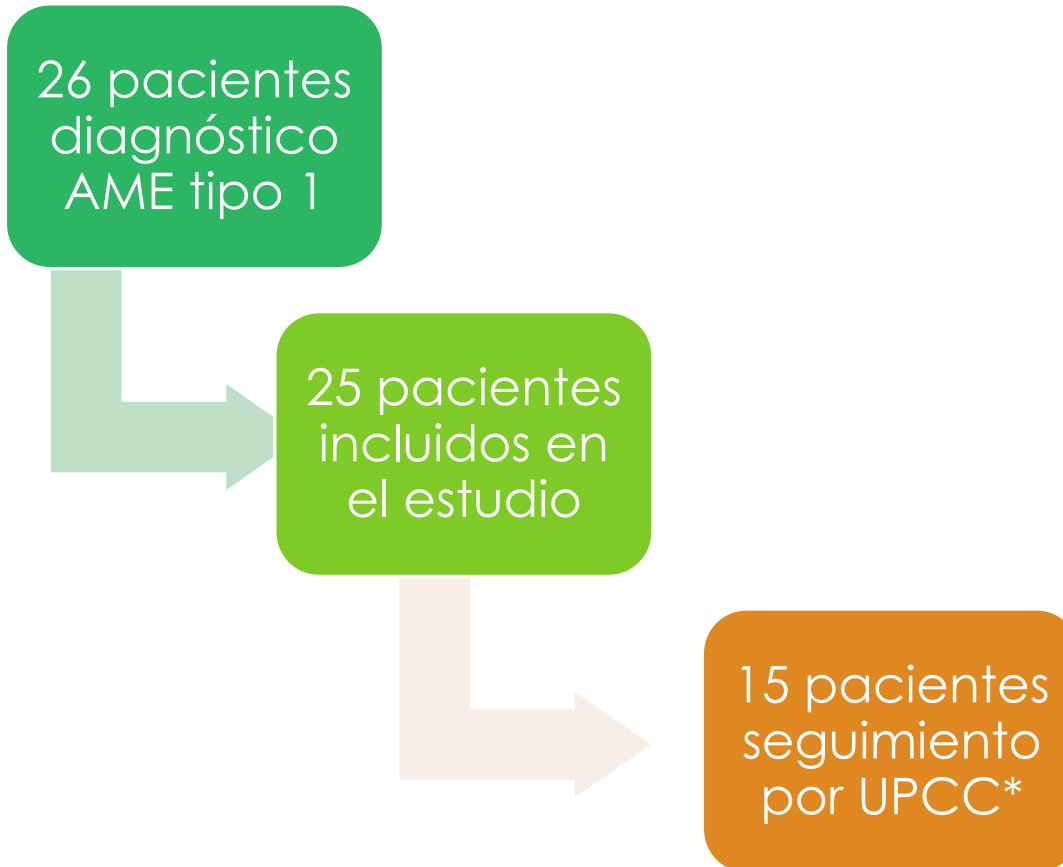


## Resultados

- Mediana de edad al momento de la observación
- → 3 años y 10 meses.
- 22 fueron tratados con Nusinersen con una mediana de edad al inicio de 6.5 meses.
- La sedestación se logró en el 80% del total de pacientes → En el 100% de los que recibieron tratamiento precoz con Nusinersen (antes de los 7 meses).
- Problemas por aparatos:
  - Insuficiencia respiratoria 23/25: Casi 100% precisó soporte tecnificado → **21/23 VMNI**
  - GI (20/25): 17 disfagia, 17 fallo de medro, 8 RGE y 12 estreñimiento → **14/20 gastrostomía**
  - Traumatológico/Rehabilitación: Escoliosis 16 y luxación de cadera 10.



## Resultados



- 60% seguimiento por una unidad de patología compleja\*
- Heterogeneidad en la derivación
- Más probabilidad de seguimiento si dispositivo tecnificado de nutrición ( $p < 0.05$ )
- 2 fallecieron en el período de observación.
- 1 mes de vida, sin haber iniciado tratamiento con Nusinersen.
- 12 meses, habiendo recibido tratamiento oral con Risdisplam.

## Conclusiones

- Los niños con atrofia muscular espinal tipo 1 padecen patologías complejas y presentaron problemas respiratorios y/o digestivos en la mayoría de los casos.
- Existe tendencia de cambio del paradigma de la evolución clínica de la enfermedad (influencia de tratamientos dirigidos).
- Cronificación de la complejidad. Amplio porcentaje de pacientes con soporte tecnificado, con prevalencia en problemas respiratorios y nutricionales.
- Enfoque multidisciplinar y heterogéneo.
- Se requieren más estudios que actualicen y unifiquen la atención integral de estos pacientes.



Gracias por vuestra atención.