



# Neurology perspectives



## 18600 - CUIDAME: EL REGISTRO LONGITUDINAL ESPAÑOL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Montes Gallego, A.<sup>1</sup>; Marco, C.<sup>2</sup>; Domínguez Rubio, R.<sup>1</sup>; Povedano, M.<sup>1</sup>; Segovia, S.<sup>3</sup>; Puig, C.<sup>3</sup>; Nungo, C.<sup>4</sup>; Vázquez Costa, J.<sup>4</sup>; Pitarch, I.<sup>4</sup>; Rodríguez Sánchez, C.<sup>5</sup>; Pascual, I.<sup>5</sup>; Expósito, J.<sup>6</sup>; Pareja, A.<sup>7</sup>; López-Lobato, M.<sup>6</sup>; Munell, F.<sup>7</sup>; Gómez-Andrés, D.<sup>7</sup>; Álvarez, M.<sup>7</sup>; Costa, L.<sup>7</sup>; Moreno, A.<sup>8</sup>; Martínez, E.<sup>8</sup>; Nascimento Osorio, A.<sup>3</sup>; Caballero, J.M.<sup>9</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>2</sup>Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Sant Joan de Déu-Numancia; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Clínica Nuestra Sra. de la Paz; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; <sup>7</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; <sup>9</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz.

### Resumen

**Objetivos:** La atrofia muscular espinal (AME) es un trastorno genético con pérdida progresiva de neuronas motoras en la médula espinal. La historia natural ha cambiado debido al tratamiento y avances tecnológicos, aunque desconocemos los datos reales para caracterizar bien a estos pacientes y los resultados a largo plazo: el registro CuidAME podría ser una herramienta útil.

**Material y métodos:** El registro complementa el realizado por la asociación nacional de pacientes de AME-Fundame. Utiliza SMARtCare, plataforma para recopilar datos retrospectivos y prospectivos, independientemente del tratamiento, obtenidos durante visitas clínicas y actualizadas periódicamente.

**Resultados:** Iniciado en mayo de 2020, analizamos los datos de referencia recopilados para 233 pacientes de 7 centros españoles: 44% mujeres, 35% adultos (edad media 18,48 años), donde el 19% eran tipo 1, 53% tipo 2, 25% tipo 3, 1% tipo 4 y 2% presintomáticos. Respecto al número de copias SMN2, el 25% tiene 2, el 55% 3 y el 16% 4. El 93% recibió nursinersén, 6% risdiplam y 1% zolgensma. Para AME tipo 2, la edad media fue 17 (2-76), 30% adultos, 74% con tratamiento previo, el 17% podía caminar, el 51% no usaba ventilación, y el 43% fue operado de escoliosis. Para la AME tipo 3, fue de 32 años (2-70), el 70% eran adultos, y el 75% fue tratado, el 64% podía caminar y el 10% fue operado de escoliosis. Se presentará el análisis de datos longitudinales del primer año.

**Conclusión:** CuidAME proporciona una plataforma para sistematizar los datos entre los centros de España y ampliar el conocimiento sobre AME.