



# Neurology perspectives



## 19716 - EVALUACIÓN 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>5</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia; <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; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar la seguridad y eficacia del tratamiento con tofersén (oligonucleótido antisentido que disminuye la síntesis de proteína SOD1), en un grupo de pacientes con enfermedad de motoneurona (EMN) portadores de mutaciones SOD1 de nuestra comunidad autónoma.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo longitudinal prospectivo de pacientes portadores de mutaciones en SOD1 incluidos en el programa de acceso extendido de tofersén en nuestra comunidad autónoma. Se recogen datos demográficos, genéticos y clínicos (ALSFRS-R, fenotipo, balance muscular y NfL en LCR) al inicio del tratamiento y a los 6 y 12 meses de éste.

**Resultados:** Siete pacientes con ELA asociada a 5 mutaciones distintas en SOD1 (pertenecientes a 7 familias), fueron incluidos. El 71,4% eran varones y la mediana de edad al inicio del tratamiento fue de 64,5 años. Tres pacientes presentaron un fenotipo de atrofia muscular progresiva (43%) y 4 una forma clásica (57%). La mediana de tiempo de evolución al inicio del tratamiento fue de 46 meses (aunque en 2 de ellos el tratamiento se inició en < 15 meses desde el inicio de síntomas) y todos estaban en una fase moderada de la enfermedad (ALSFRS-R mediana de 36). Tres de los 7 pacientes eran progresores lentos (tasa de progresión < 0,5) y 2 de ellos presentaban una concentración normal de NfL en LCR al inicio del tratamiento. Se presentarán datos de eficacia y seguridad a los 6 y 12 meses del tratamiento.

**Conclusión:** Con estos datos se pretende evaluar la seguridad y eficacia de tofersén como opción terapéutica en pacientes con EMN asociada a mutaciones en SOD1.