



Neurology perspectives



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

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

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