

**Subsecretaría Nacional de Gobernanza de la Salud**  
**Dirección Nacional de Medicamentos y Dispositivos Médicos**

**INFORME MÉDICO DE SEGUIMIENTO Y RESPUESTA TERAPÉUTICA - IMSRT -  
(MENSUAL)**

**MEDICAMENTO NUSINERSEN**

**HOSPITAL DE ESPECIALIDADES CARLOS ANDRADE MARÍN**

**MÉDICO TRATANTE:** Dr. V. Hugo Espín

**1. IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE**

|                                         |                                     |
|-----------------------------------------|-------------------------------------|
| <b>Nombre:</b> Ian Benjamín Moya García | <b>N° Historia Clínica:</b> 1615076 |
| <b>Edad:</b> : 5 años 7 meses           | <b>Fecha:</b> 25 agosto 2021        |
| <b>C.C/C.I.:</b> : 1851198133           |                                     |

**2. DIAGNÓSTICO:**

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Epicrisis del paciente</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| <p>Paciente con diagnóstico clínico y molecular de atrofia muscular espinal</p> <p>Producto de padres no consanguíneos. Ellos tienen una hija sin ninguna complicación neurológica y una hija que falleció a los siete años con diagnóstico de atrofia muscular espinal.</p> <p>Presentó retraso motor desde los 4 meses caracterizados por debilidad muscular, retraso en la consecución de los hitos motores gruesos, fasciculaciones musculares y linguales, dificultad progresiva en la alimentación y neumonías. La primera neumonía fue a los 6 meses de edad, permaneciendo un mes en hospitalización y la segunda a los 14 meses con 6 meses de hospitalización, 2 de ellos en UCIP. No se logró destetar del ventilador por lo que se realiza traqueostomía y gastrostomía y requiere de ventilador de transporte con PEEP 5 y presión soporte de 12 sin conexión a oxígeno (Saturación 92%)</p> <p>Al momento paciente ha cumplido ya la fase de carga (cuatro dosis de Nusinersen) y su primera dosis de mantenimiento ( Mayo 2021)</p> <p>Madre afirma que ha denotado mejoría en la fuerza y movilidad de sus extremidades. No han existido novedades.</p> <p>En espera de nueva dosis de mantenimiento, planificada para septiembre 2021.</p> |

**3. TRATAMIENTOS PREVIOS:**

Gastrostomía ; traqueostomía con respirador portátil

**4. ACCIONES INTEGRALES QUE DEBE RECIBIR EL PACIENTE PARA CUMPLIR CON EL PROTOCOLO DE TRATAMIENTO (TRASPLANTE DE MÉDULA, PRUEBAS MOLECULARES, PRUEBAS DE ANTICUERPOS, EXÁMENES DE IMAGEN, ENTRE OTROS)**

**Subsecretaría Nacional de Gobernanza de la Salud**  
**Dirección Nacional de Medicamentos y Dispositivos Médicos**

Diagnóstico molecular de atrofia muscular espinal (delección completa del exon 7 gen SMN1 , SMN2  
2 copias)

**MEDICAMENTO AUTORIZADO POR RESOLUCIÓN JUDICIAL:**

Nº documento de autorización: No. 17230-2019-09158

Fecha de autorización: Nro.- MSP-SNGSP-2019-2091 del 13 de junio de 2019

| Fecha de inicio de tratamiento | Principio activo | Forma farmacéutica y concentración | Dosis    | Frecuencia                 |
|--------------------------------|------------------|------------------------------------|----------|----------------------------|
| 11 noviembre 2020              | Nusinersen       | 12mg /5 ml                         | 12mg/5ml | Mantenimiento cada 4 meses |

14 mayo: Primera dosis de mantenimiento (12mg/5ml) aplicada intratecalmente sin complicaciones

**5. MEDICAMENTOS ADMINISTRADOS CONCOMITANTEMENTE:**

| Fecha de inicio de tratamiento     | Principio activo | Forma farmacéutica y concentración | Dosis        | Frecuencia   | Duración del tratamiento           | Indicación |
|------------------------------------|------------------|------------------------------------|--------------|--------------|------------------------------------|------------|
| 9 dic/11 nov<br>/25 nov/14<br>ener | propofol         | 200mg/20 ml                        | 1.5<br>mg/kg | En quirófano | 9 dic/11 nov<br>/25 nov/14<br>ener | sedación   |
| 11 nov/25<br>nov/9 dic             | acetamino<br>fén | solución                           | 150<br>mg    | PRN dolor    | 9 dic/11 nov<br>/25 nov/14<br>ener | Dolor      |
|                                    |                  |                                    |              |              |                                    |            |

**6. PERFIL FARMACOTERAPÉUTICO:**

Nusinersen es un oligonucleotide antisentido (ASO) diseñado para tratar atrofia muscular espinal SMA provocada por mutaciones en el cromosoma 5q que conducen a la deficiencia de la proteína SMN. Usando ensayos in vitro y estudios en modelos de animales transgénicos con SMA, nusinersen mostró incremento en los transcritos del exón 7 en SMN2 y la producción de proteína SMN con toda su longitud

**7. CARACTERÍSTICAS DE LA INTERVENCIÓN:**

**7.1 Evaluación de Cuidados paliativos previo a la terapia con el medicamento obtenido por vía judicial. En caso de no existir, se deberá explicitar las razones por las que no se ha cumplido la normativa y proceder a su aplicación.**

Paciente de 5 años, no requiere cuidados paliativos al no encontrarse en fase terminal. Además en el Hospital Carlos Andrade Marín no existe Servicio de cuidados paliativos

**7.2 Evidencia científica considerada para la prescripción**

Richard S. Finkel, M.D., Eugenio Mercuri, M.D., Ph.D., Basil T. Darras et als (2017)  
Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy *N Engl J Med.*  
2017 Nov 2;377(18):1723-1732

**Subsecretaría Nacional de Gobernanza de la Salud**  
**Dirección Nacional de Medicamentos y Dispositivos Médicos**

**7.3 Resultados esperados en las variables evaluadas en la evidencia científica que soporta el uso del medicamento obtenido por vía judicial:**

|                                                | Evidencia científica | Estado del paciente previo al tratamiento | Estado actual del paciente con el tratamiento |
|------------------------------------------------|----------------------|-------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| Estado funcional (Karnofsky/ ECOG)             |                      | 30*                                       | 30*                                           |
| Sobrevida libre de progresión de la enfermedad |                      | No es medicación curativa                 |                                               |
| Sobrevida global                               |                      |                                           | Mejoría expectativa                           |
| Calidad de vida                                |                      | igual                                     | igual                                         |

\*La escala de Karnofsky no es aplicable a menores de 16 años

**OBSERVACIONES:**

Se ha terminado sin problemas y cumpliendo las indicaciones del fabricante la etapa de carga con 4 dosis  
No se ha presentado hasta la fecha de emisión de este informe ningún efecto colateral grave.

Score CHOP INTEND ( Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorder) 7

Padres refieren que ha existido mejoría en su fuerza muscular en estos meses de tratamiento

Por la condición neuromuscular con la que el paciente inició el tratamiento, no se podría esperar que existan grandes mejorías en su estado general.

|                | Nombre            | Firma |
|----------------|-------------------|-------|
| Elaborado por: | Dr. V. Hugo Espín |       |
| Revisado por:  | Ing .Cecilia Cruz |       |