

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

Nombre: Ian Benjamín Moya García	N° Historia Clínica: 1615076
Edad: : 5 años 3 meses	Fecha: 25 abril 2021
C.C/C.I.: : 1851198133	

2. DIAGNÓSTICO:

Epicrisis del paciente
Paciente con diagnóstico clínico y molecular de atrofia muscular espinal 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. 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%) Al momento paciente ha cumplido ya la fase de carga (cuatro dosis de Nusinersen) y se encuentra en espera de la dosis de mantenimiento (Planificada para mayo 2021) A través de teleconsulta madre afirma que ha denotado mejoría en la fuerza y movilidad de sus extremidades. Durante 5 minutos en la mañana y 5 minutos en la tarde deja el respirador.

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:

N° 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

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 /25 nov/14 ener	propofol	200mg/20 ml	1.5 mg/kg	En quirófano	9 dic/11 nov /25 nov/14 ener	sedación
11 nov/25 nov/9 dic	acetamino fén	solución	150 mg	PRN dolor	9 dic/11 nov /25 nov/14 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) 24

Padre refieren que ha existido mejoría en estos meses de tratamiento

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

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