

JULIO DE 2022 | NÚMERO 2

InfórmAME familias

Boletín informativo de FundAME

EFICACIA DE LOS ENSAYOS EN BEBES CON AME PRESINTOMÁTICOS

Patrocinado por :



01 Realizado por :



Últimos resultados de los ensayos en bebés con AME presintomáticos

3 ENSAYOS CLÍNICOS PARA BEBÉS CON AME PRESINTOMÁTICOS

Actualmente siguen en curso 3 estudios en bebés presintomáticos (tratados antes de que apareciesen los síntomas):

Nurture: el estudio con nusinersen (Spinraza) .

Sprint: el estudio con terapia génica (Zolgensma).

Rainbowfish: el estudio con risdiplam (Evrysdi).



Es imposible comparar los ensayos y valorar el mejor tratamiento para cada paciente

Nos encantaría comparar los ensayos clínicos actuales para ver claramente la eficacia cada tratamiento en cada grupo de pacientes y así, poder valorar cual es el mejor para cada paciente, pero cada ensayo es diferente.

No coincide el perfil de los pacientes que participan y en cada ensayo valoran los mismos hitos motores de forma distinta. Por ejemplo, “sentarse de manera independiente”, dependiendo del ensayo lo logrará aquel que está 5 segundos, 10 segundos o 30 segundos sentado de manera independiente.

También hay diferencias en los criterios de inclusión, como el número de motoneuronas (tamaño de la CMAP), lo que influye en su evolución.

Esperanzadores resultados en los 3 ensayos clínicos

Todos los bebés que han recibido uno de los 3 tratamientos en los ensayos clínicos siguen vivos, han mejorado su desarrollo motor y no han perdido los hitos logrados



Los resultados de los tres estudios son muy alentadores, mostrando la seguridad y eficacia de los tratamientos. Aportan mejoras clínicamente relevantes respecto a la evolución de la enfermedad sin tratamiento (Historia natural).

Es indispensable que se active el cribado neonatal que permitirá la detección de los niños presintomáticos.

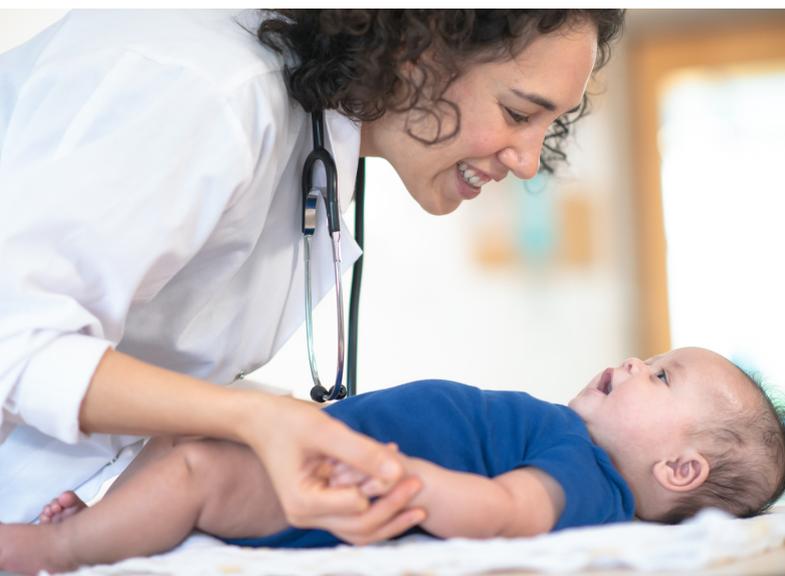
En los tres ensayos, los niños con tres copias de SMN2 tienen en general una mejor evolución. Recordemos que el número de copias, no predice de manera absoluta el tipo de AME que se va a desarrollar, pero un niño con dos copias, tendrá más posibilidades de desarrollar un AME tipo 1.

De los pacientes con tres copias, aproximadamente el 54% desarrollará AME tipo 2, el 31% AME tipo 3 y el 15% AME tipo 1.



NURTURE, el ensayo de nusinersen (Spinraza)

Los pacientes llevan 5 años en este ensayo y se siguen observando buenos resultados



Nurture es un estudio en pacientes presintomáticos, con 2 copias de SMN2 (15 pacientes) y 3 copias (10 pacientes), tratados antes de las 6 semanas de vida con nusinersen a través de punción lumbar (vía intratecal).

22 de 25 pacientes (88%) ha alcanzado la puntuación máxima de la CHOP IINTEND. Los niños con tres copias, la alcanzaron más rápidamente, logrando sentarse, gatear y caminar a la edad establecida por la OMS para su adquisición.

Todos los niños que participan en este ensayo, se sientan sin apoyo (al menos 10 segundos). De los niños con dos copias, logran caminar con asistencia el 93% y de manera independiente el 87%. El 100% de los niños con tres copias consiguieron caminar.

A los 5 años de tratamiento, todos los niños están vivos y el 84% sin necesidad de ventilación (6 horas o más al día). Ninguno necesita ventilación invasiva.



SPRINT, el ensayo de terapia génica

**Ensayo iniciado en 2018
con 14 niños con 2
copias de SMN2 y 15
niños 3 copias**



Todos los bebés recibieron el tratamiento en la fase presintomática antes de los 43 días de vida. Al cumplir los 2 años de seguimiento, todos están vivos y ninguno necesita ventilación (de 16 horas o más al día) o soporte en nutrición.

Todos los niños se sientan de manera independiente al menos 30 segundos.

De los niños con 2 copias, el 71% se ponen de pie al menos 5 segundos y caminan al menos 5 pasos. El 100% de los niños con tres copias se ponen de pie y el 93% camina.

La mayoría de los niños con tres copias alcanzaron estos hitos motores a la edad establecida por la OMS para su adquisición.



RAINBOWFISH, el ensayo de risdiplam (Evrysdi)

7 participantes llevan ya un año. Incluye a 7 pacientes con 2 copias de SMN2 y 11 de 3 o más.



Los niños comenzaron el tratamiento antes de los 42 días de vida. A diferencia de los otros dos, en este estudio no se limitó el acceso según el tamaño de la CMAP. A mayor tamaño de CMAP, mayor número de motoneuronas tiene el paciente.

Al año, ninguno de los niños en el ensayo tiene problemas para tragar y son alimentados exclusivamente por boca. Además, ninguno requiere ventilación permanente, ni ha necesitado hospitalización durante ese año.



La mayoría de los niños que llevan 1 año de tratamiento, alcanzaron la máxima puntuación en la escala de Chop Intend, muchos de ellos, en el rango de edad esperado. Todos los niños con 2 copias de SMN2 lograron sentarse de manera independiente (al menos 5 segundos) y 2 lograron ponerse de pie de manera independiente.. Al tener muchos de los participantes menos de 1 año, todavía es posible que lo consigan, ya que están dentro de la edad habitual para hacerlo.

