

Nusinersena no tratamento de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal tipo III

Felipe Franco da Graça

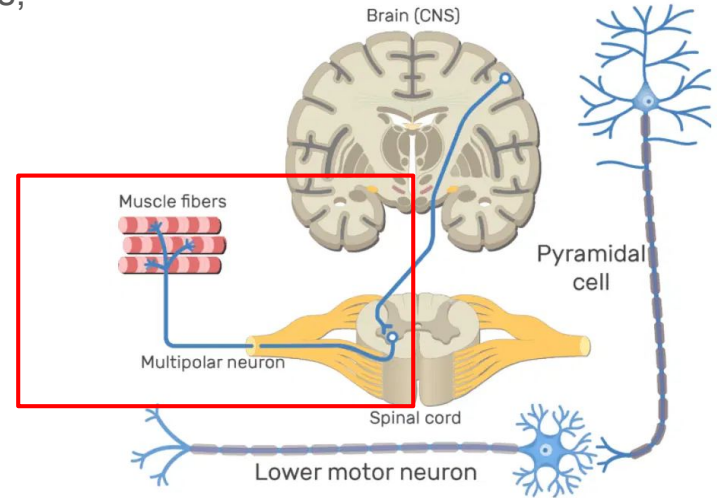
Neurologista/Neurofisiologista

Médico do ambulatório de doenças neuromusculares do HC-UNICAMP

Membro Titular da Academia Brasileira de Neurologia

AME

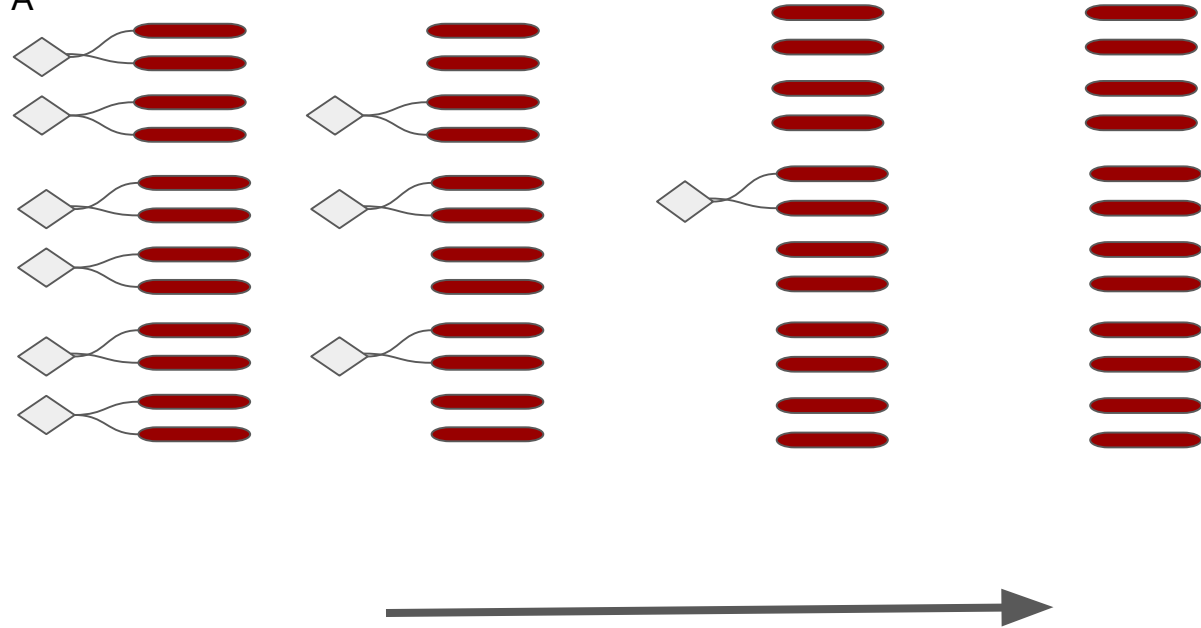
- Doença genética que afeta 1:10.000 nascidos vivos;
- Leva a morte prematura de neurônios da medula responsáveis pelos movimentos;
- Fraqueza muscular progressiva;
- Velocidade de progressão variável, mas sempre progressiva/degenerativa quando não tratada.





História Natural

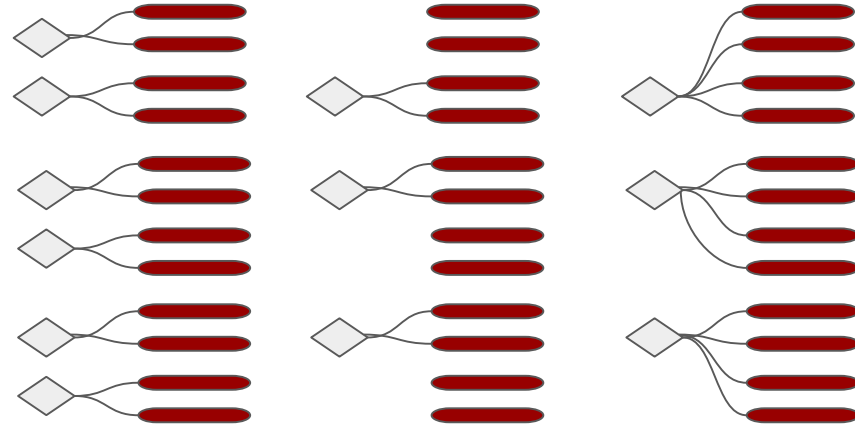
A



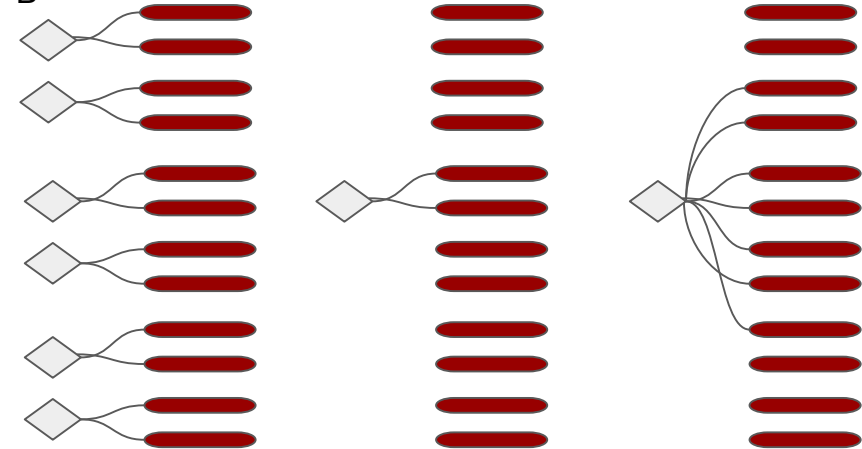


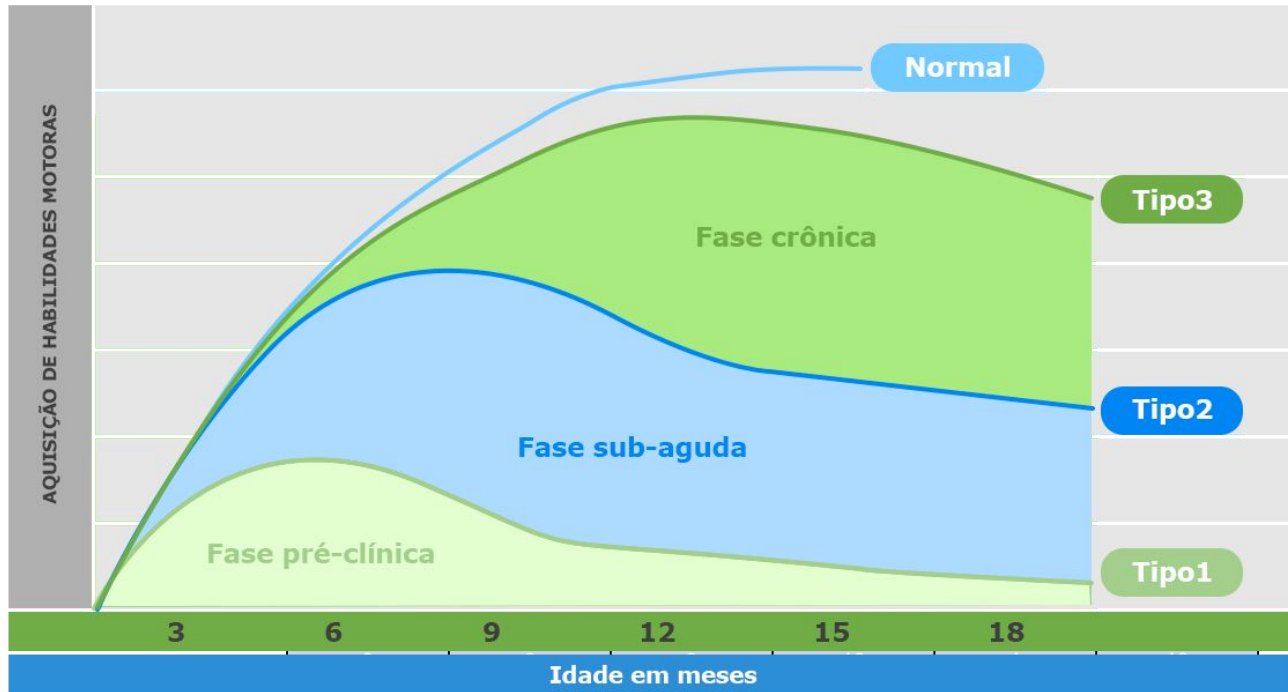
Tratamento

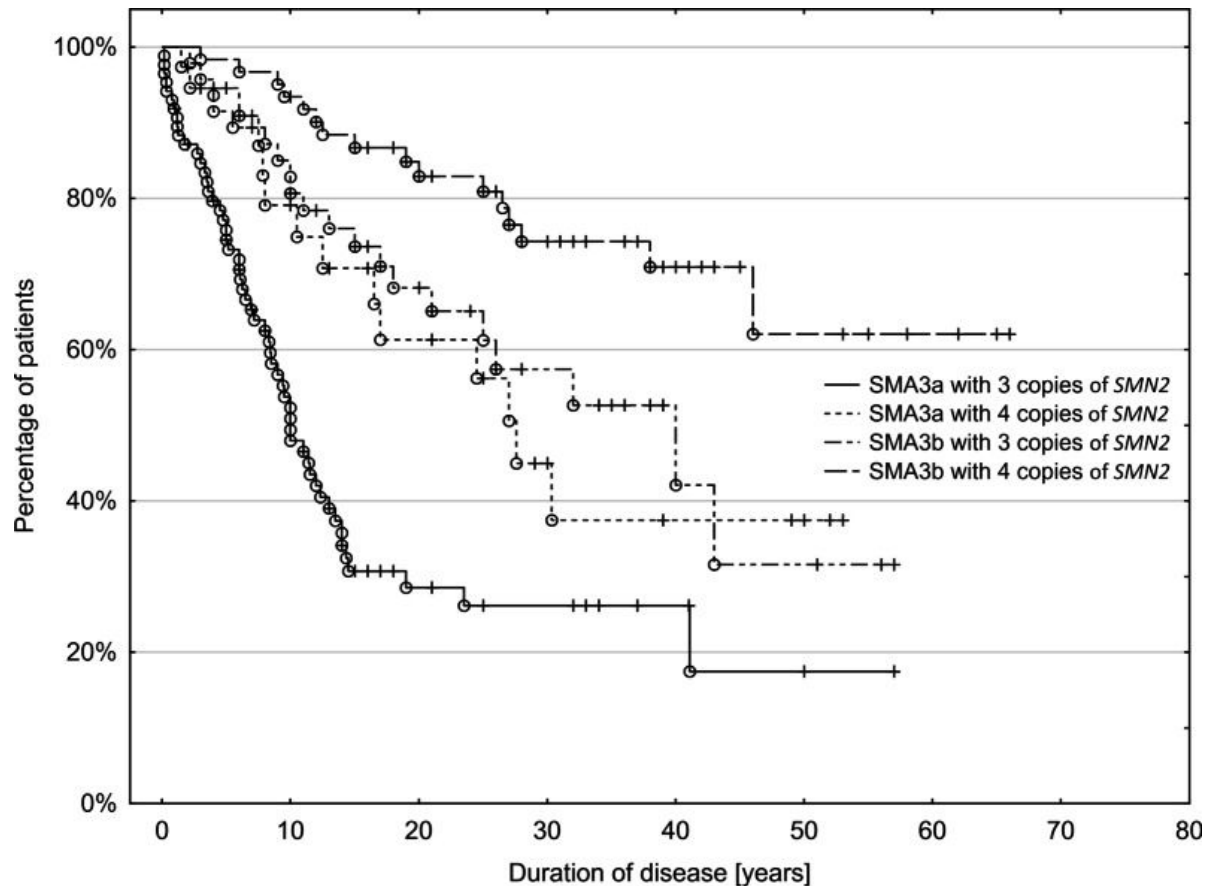
A



B







-O paciente com AME tipo III não é um paciente estável.

-A piora vai além da perda de marcha.

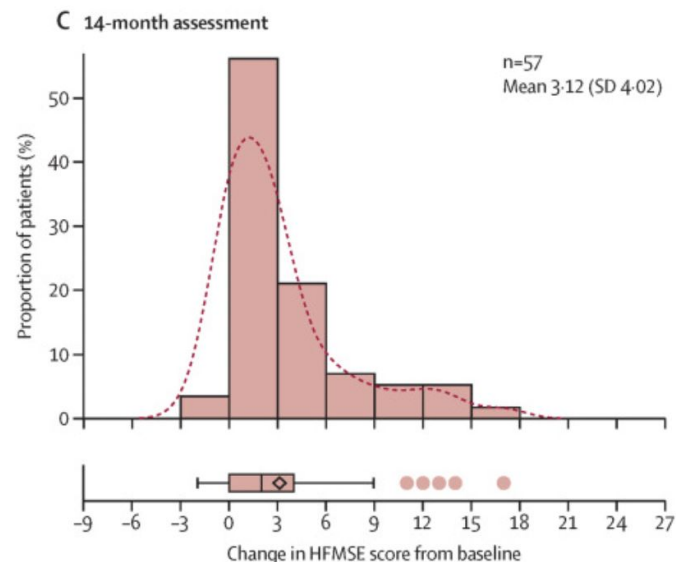
Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study

Tim Hagenacker¹, Claudia D Wurster², René Günther³, Olivia Schreiber-Katz⁴, Alma Osmanovic⁴, Susanne Petri⁴, Markus Weiler⁵, Andreas Ziegler⁶, Josua Kuttler⁷, Jan C Koch⁷, Ilka Schneider⁸, Gilbert Wunderlich⁹, Natalie Schloss¹⁰, Helmar C Lehmann¹⁰, Isabell Cordts¹¹, Marcus Deschauer¹¹, Paul Lingor¹¹, Christoph Kamm¹², Benjamin Stolte¹³, Lena Pietruck¹³, Andreas Totzeck¹³, Kathrin Kizina¹³, Christoph Mönninghoff¹⁴, Otgonzul von Velsen¹⁵, Claudia Ose¹⁵, Heinz Reichmann¹⁶, Michael Forsting¹⁴, Astrid Pechmann¹⁷, Janbernd Kirschner¹⁸, Albert C Ludolph¹⁹, Andreas Hermann²⁰, Christoph Kleinschnitz¹³

Affiliations + expand

PMID: 32199097 DOI: 10.1016/S1474-4422(20)30037-5

124 pacientes com idades entre 16-65 anos - desses 62% tinham AME tipo 3.



Nusinersen in pediatric and adult patients with type III spinal muscular atrophy

Maria Carmela Pera,^{1,2,*} Giorgia Coratti,^{1,2,*} Francesca Bovis,³ Marika Pane,^{1,2} Amy Pasternak,⁴ Jacqueline Montes,^{5,6} Valeria A. Sansone,⁷ Sally Dunaway Young,⁸ Tina Duong,⁸ Sonia Messina,⁹ Irene Mizzoni,¹⁰ Adele D'Amico,¹⁰ Matthew Civitello,^{11,12} Allan M. Glanzman,¹³ Claudio Bruno,¹⁴ Francesca Salmin,⁷ Simone Morando,¹⁴ Roberto De Sanctis,² Maria Sframeli,⁹ Laura Antonaci,^{1,2} Anna Lia Frongia,¹ Annemarie Rohwer,¹⁵ Mariacristina Scoto,¹⁵ Darryl C. De Vivo,⁵ Basil T. Darras,⁴ John Day,⁸ William Martens,¹⁶ Katia A. Patanella,¹⁷ Enrico Bertini,¹⁰ Francesco Muntoni,^{15,18,†} Richard Finkel,^{11,12,†} Eugenio Mercuri,^{10,†} and the iSMAC group

- 144 pacientes, crianças e adultos.

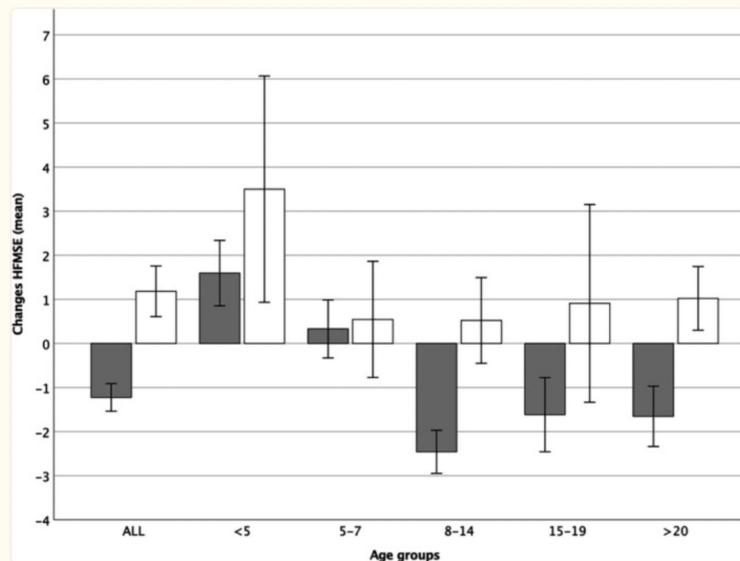


Figure 3

Mean 12-months changes in external untreated controls and treated cohort. Color coding: dark grey: untreated controls,²² white: treated cohort.

Abstract Number: 9

LONGITUDINAL EVALUATION OF FATIGUE IN ADULT PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY AND THE IMPACT OF TREATMENT WITH DISEASE-MODIFYING DRUGS

Presenting Author: Felipe Graça M.D.

Authors: Felipe Graça M.D., Cristina Iwabe PhD, Marcondes França Jr. M.D. PHD

University of Campinas, Campinas, SP, Brazil

Background: Fatigue is a common manifestation in Spinal Muscular Atrophy (SMA) and has a significant negative impact on the quality of life of affected individuals, especially in repetitive daily activities. In adult patients, fatigue is a frequent complaint and an important factor that worsens quality of life.

We conducted a longitudinal study with 25 adult patients (17 men and 8 women) diagnosed with 5q Spinal Muscular Atrophy confirmed by genetic testing. All patients underwent an initial assessment using the Fatigue Severity Scale (FSS) to quantify the level of fatigue (patients were considered "fatigued" when the FSS value was above 4). Additionally, we used the Hammersmith Functional Motor Scale Expanded (HFMSE) to evaluate motor function. After one year, the same patients were reevaluated using the same scales. We also documented the treatment status of

Cure
SMA

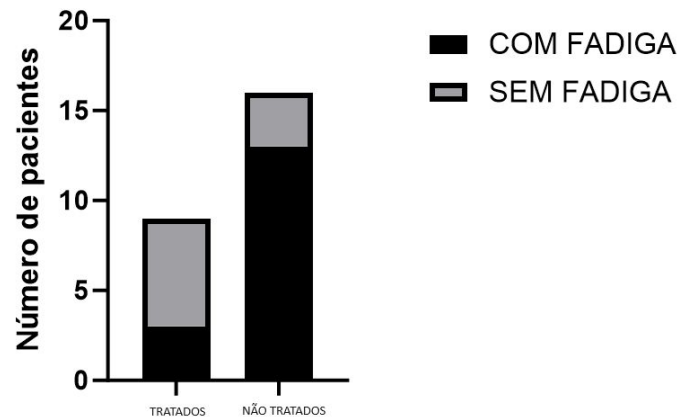
2024 ANNUAL SMA
CONFERENCE

Graça FF, et al. Estudo apresentado no CureSMA 2024, Austin EUA.



A proporção de **pacientes com fadiga** é significativamente maior no grupo **sem tratamento medicamentoso (81,2%)** em comparação com o grupo que recebeu **terapia específica (33,3%)** ($p=0,03$).

Não foram observadas diferenças significativas na HFMSE ou em sua variação ao longo de um ano entre os indivíduos tratados e não tratados.





Em conclusão

- A AME é uma doença progressiva em todos os tipos quando não tratada;
 - Há evidências em estudos clínicos randomizados e de vida real sobre o benefício do Nusinersena em pacientes com AME tipo III;
 - Pacientes tratados tem melhoras motoras, de qualidade de vida e independência em comparação aos não tratados.
- 
- 