

### ESTADO RESPIRATORIO DE NIÑOS CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 1 EN TRATAMIENTO CON TERAPIAS MODIFICADORAS DE LA HISTORIA NATURAL.

María Angélica Palomino 1-3; Javiera Jofré 2; Bernardita Suarez 2; Cecilia Hervias 2; Mariana Haro 2; Damaris Colicheo 1; Claudia Castiglioni 2

1 Departamento de Pediatría Clínica Las Condes. Equipo Enfermedades Neuromusculares. Clínica Las Condes. Santiago, Chile

2 Equipo Enfermedades Neuromusculares. Clínica MEDS

3 Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

**Antecedentes:** La atrofia muscular espinal tipo 1 (AME1) presenta debilidad muscular progresiva, dependencia ventilatoria no invasiva (VNI) o con traqueostomía (TQT) y muerte prematura en promedio a los 6 a 9 meses. La VNI con maniobras de reclutamiento y asistencia de tos prolongan la sobrevida. El 2016 se aprueba la primera terapia específica intratecal que mejora la función motora, luego un medicamento oral y la terapia génica. Los datos sobre evolución respiratoria son limitados.

**Objetivo:** Describir el estado respiratorio de niños con AME 1 en tratamiento en Chile y medir el desempeño de la nueva puntuación respiratoria para AME 1, Great Ormond Street Respiratory Score (GSR).

**Métodos:** Cohorte prospectiva de pacientes con AME 1 atendidos en el Programa de Enfermedades Neuromusculares (ENM) de Clínica Las Condes entre los años 2017 y 2023. Se registró soporte respiratorio y GSR al comenzar tratamiento y actualmente. Se comparó con la historia natural. Registro con fines de Investigación pacientes ENM, Comité Ética Clínica Las Condes 2017.

**Resultados:** 34 AME 1 en tratamiento con terapias específicas: 28 nursinersen, 4 risdiplam y 9 terapia génica (7 de ellos con terapia combinada). Mediana edad al diagnóstico 2 meses (0-10), actual 24 meses (4-88). TQT al inicio 16/34 (47%), actual 17/34 (50%). Un paciente con TQT falleció. De los 18 sin TQT, un 72% (13/18) utilizaron VNI al inicio de la terapia, actualmente lo requiere < 16h un 61% (11/18). Un paciente nunca necesitó VNI con tratamiento presintomático. De los pacientes sin TQT un 50% lograron sedestación (9/18) y dos pacientes caminan. Cuatro pacientes en VNI fueron intubados, uno de ellos en 3 episodios, todas con extubaciones exitosas. Los niños sin TQT tienen autonomía y utilizan VNI nocturna y en exacerbaciones respiratorias de forma preventiva. El promedio GSR al inicio fue de 2,7 y el actual 2,7.

**Conclusión:** Las terapias específicas mejoran la función motora y respiratoria. Ningún paciente con TQT la ha dejado. Los pacientes sin TQT requieren apoyo de VNI nocturna y en exacerbaciones de forma preventiva, con progresiva autonomía diurna.