

Actualmente la EMA (Agencia europea de medicamentos) mantiene el aprobado condicional para el tratamiento de los pacientes ambulatorios con distrofia muscular de Duchenne con mutación puntual que producen con codón de parada prematuro, y el paciente cumple todos los criterios: DM duchenne, ambulante, uso de corticoides.

En los ensayos clínicos se ha demostrado que hay un grupo de pacientes que responde bien a la medicación (Ataluren): Pacientes entre 7 y 12 años, que caminen > de 350 metros en el 6MWT, en dicho grupo se ha y se ha demostrado estabilidad y prolongación de la marcha.

Por lo anterior, consideramos que el paciente cumple los criterios aprobados por la EMA para la indicación de Ataluren y clínicamente se encuentra dentro del grupo que ha respondido de forma adecuada a la medicación (en cuanto a estabilidad y prolongación de la marcha).

Según el peso y la ficha técnica de Ataluren, la dosis indicada sería:
Ataluren 40 mg/k/día, repartido en 3 dosis:

Mañana: Ataluren 250 mg, 1 sobre vía oral.
Mediodía: Ataluren 250 mg, 1 sobre vía oral.
Noche: Ataluren 250 mg, 2 sobres vía oral.

La indicación y administración se debe coordinar y gestionar con su médico y centro de referencia de la comunidad autónoma a la que pertenece el paciente.

Aportamos este informe para facilitar el proceso de gestión del tratamiento.

Se recomienda realizar seguimiento con escalas funcionales específicas con el fin de poder recabar la información a largo plazo y poder objetivar los posibles cambios en relación a la historia natural de esta enfermedad. Es fundamental realizar un seguimiento regular cada 6 meses en el cual se incluye 6MWT, test cronometrados, escala North Star. Ofrecemos desde nuestra unidad dar continuidad al seguimiento clínico conjuntamente con el equipo de rehabilitación con el fin de recabar la información de la evolución de los pacientes de la forma más homogénea posible, en especial en los centros asistenciales que no cuenten con la experiencia o recursos para pasar dichas escalas funcionales.

Gracias por su atención,

Dr. Ortez Gonzalez, Carlos I.
Dr. Nascimento Osorio, Andrés E.
Médicos Adjuntos
Unidad de Patología Neuromuscular
Hospital Sant Joan de Déu – Universidad de Barcelona.
Esplugues, 18/10/2017



Ortez González, Carlos Ignacio
Col·legiat 08-42550-6
Neurologia - Pediatria
Hospital Sant Joan de Déu Tel. 93 280 40 00
Esplugues