Santa Fe PROVINCIA | Ministerio de Salud

INFORME TÉCNICO DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS:

Risdiplam en AME tipo III

Autores:

Equipo de Asesoría Técnica en Evaluación de Tecnologías Sanitarias
Dirección Provincial de Calidad y Evaluación Sanitaria
Ministerio de Salud Pública de la Provincia de Santa Fe

Equipo de Asesoría Técnica:

Carlos González Malla – Lucas González – Santiago Torales

Director:

José Arturo Berardo

El presente informe es producto del trabajo interministerial de la Dirección Provincial de Calidad y Evaluación Sanitaria, dependiente de la Subsecretaría de Medicamentos y Tecnología Médica del Ministerio de Salud Pública y la Secretaría de Economía de la Salud dependiente del Ministerio de Economía de la Provincia de Santa Fe. Este informe surge de la Asesoría Técnica en Evaluación de Tecnologías Sanitaria. La misma tiene como objeto generar informes que relevan las evidencias a nivel nacional, regional e internacional respecto a la incorporación, forma de uso, modalidades de financiamiento y políticas de cobertura de las tecnologías sanitarias, para servir de insumos en la toma de decisión de los actores sanitarios en el ámbito de la provincia de Santa Fe. Para su elaboración se consideran criterios de eficacia, seguridad, eficiencia y equidad, evaluados bajo dimensiones éticas, médicas, económicas y sociales.

Conflictos de interés: No se presentaron.

Fecha de realización: Noviembre 2024
Fecha de publicación: Diciembre 2024

Contacto: calidadyevaluacionsanitaria@santafe.gov.ar

RESUMEN EJECUTIVO

La atrofia muscular espinal es una enfermedad neuromuscular hereditaria, relacionada con el cromosoma 5q autosómico recesivo, que cursa con debilidad proximal simétrica y atrofia progresiva de los grupos musculares, altamente discapacitante y con elevada mortalidad en sus formas más graves. La AME se encuentra dentro de las enfermedades poco frecuentes (EPoF): se estima una incidencia entre 1/6.000 y 1/12.000 nacimientos, y una prevalencia de 1 a 2 casos cada 100.000 personas).

Se han clasificado 4 subtipos clínicos (tipo I, II, III y IV) según la edad de inicio y el estado funcional máximo del paciente antes de la degeneración. Es importante destacar que el pronóstico de la enfermedad varía según el subtipo de AME. Por lo tanto, es fundamental analizar cada subtipo de forma individual.

El reciente advenimiento de las terapias modificadoras de la enfermedad (TME) ha cambiado el panorama del tratamiento de la AME, encontrándose entre ellas la opción de risdiplam para pacientes con AME tipo III.

En relación a la evidencia clínica, no se encontraron estudios aleatorizados cabeza a cabeza que comparen risdiplam con otras TME. En relación a la comparación con placebo, el risdiplam podría generar una mejoría motora evaluada con un score específico (MFM32), sin incrementar la incidencia de efectos adversos serios (baja certeza en la evidencia) ni los efectos adversos totales (moderada certeza en la evidencia) comparado con el mejor cuidado de sostén (MCS). Existe incertidumbre en relación con el efecto sobre la mortalidad, calidad de vida y uso de asistencia respiratoria mecánica.