

## Formulario de solicitud de INICIO de TRATAMIENTO de la ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Fecha de solicitud : \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Nombre del paciente \_\_\_\_\_ C.I. \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_ años      Sexo:  Femenino  Masculino      Institución de origen \_\_\_\_\_

### **NEUROPEDIATRA / NEURÓLOGO SOLICITANTE:**

Nº de caja profesional \_\_\_\_\_ C.I.: \_\_\_\_\_

Nombre \_\_\_\_\_ Firma \_\_\_\_\_

**TRATAMIENTO SOLICITADO:**     Nusinersen                       Risdiplam

### **DIAGNÓSTICO**                      Atrofia Muscular Espinal (AME)

Fecha de inicio de los síntomas: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Fecha del diagnóstico: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Estudio genético (5q SMN1):  No  Si (adjuntar)      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Nº de copias SMN2: \_

#### **Tipo de AME**

- AME tipo I:     IB     IC  
 AME tipo II  
 AME tipo III:  IIIA     IIIB

### **SITUACIÓN CLÍNICA PREVIO INICIO DE TRATAMIENTO (solo para pacientes que ya estaban en tratamiento)**

Fármaco que recibe actualmente:  Nusinersen     Risdiplam

Fecha de inicio de tratamiento: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Fecha de última dosis: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ (solo para Nusinersen)

Fecha de evaluación clínica: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

**Función motora**                       No     Si

Hitos motores de la OMS:

- Sentarse sin soporte  
 Gateo  
 Pararse con ayuda o apoyo  
 Pararse solo  
 Caminar con ayuda o apoyo  
 Caminar solo

HINE-2 (Hammersmith infant neurological examination section 2):

No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_ Puntaje: \_\_/26 (niños entre 2-24meses)

CHOP INTEND (Children's Hospital of Philadelphia infant test of neuromuscular disorders):

No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_ Puntaje: \_\_/64

HFMSE (Hammersmith functional motor scale-Expanded):

No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_ Puntaje: \_\_/66 (niños > 24meses)

RULM (Revised upper limb module):

No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_ Puntaje: \_\_/37 (niños > 30 meses)

6MWT (Prueba de marcha de 6 minutos):

No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_ Distancia caminada (metros): \_\_\_\_\_

### Cuidados de Soporte

TQT  No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_

Ventilación asistida:  No  Si Fecha de inicio \_\_/\_\_/\_\_  
 Invasiva  No invasiva  
Número de horas/día: \_\_

Espirometría:  No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_  Normal  Alterado

Si alterado: CVF: \_\_ VEF1: \_\_ FEV1/FVC (%): \_\_

Capnografía:  No  Si Fecha \_\_/\_\_/\_\_  Normal  Alterado

Oximetría nocturna con gasometría al despertar:  Si  No

### Alimentación:

Oral:  No  Si

SNG:  No  Si Fecha de inicio \_\_/\_\_/\_\_

Gastrostomía:  No  Si Fecha de inicio \_\_/\_\_/\_\_

Ingresos hospitalarios en último año:  No  Si

Número: \_\_

Motivo:  Infección respiratoria baja

Otros. Especifique: \_\_\_\_\_

Requirió CTI:  Si  No

Escala de calidad de vida:  Si  No

EK2: \_\_

## **SITUACION CLÍNICA ACTUAL**

Peso (kg): \_\_\_ \_\_, \_\_\_      Percentil (%): \_\_\_ \_\_

Talla(cm): \_\_\_ \_\_      Percentil (%): \_\_\_ \_\_

### **Función motora**

Hitos motores de la OMS:      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

- Sentarse sin soporte
- Gateo
- Pararse con ayuda o apoyo
- Pararse solo
- Caminar con ayuda o apoyo
- Caminar solo

HINE-2 (Hammersmith infant neurological examination section 2):

No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_      Puntaje: \_\_\_/26 (niños entre 2-24meses)

CHOP INTEND (Children´s Hospital of Philadelphia infant test of neuromuscular disorders):

No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_      Puntaje: \_\_\_/64

HFMSE (Hammersmith functional motor scale-Expanded):

No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_      Puntaje: \_\_\_/66 (niños > 24meses)

RULM (Revised upper limb module):

No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_      Puntaje: \_\_\_/37 (niños > 30 meses)

6MWT (Prueba de marcha de 6 minutos):

No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_      Distancia caminada (metros): \_\_\_\_\_

### **Cuidados de Soporte**

TQT     No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Ventilación asistida:     No     Si      Fecha de inicio \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  
 Invasiva     No invasiva  
Número de horas/día: \_\_\_ \_\_

Espirometría:     No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_       Normal     Alterado

Si alterado:    CVF: \_\_\_ \_\_      VEF1: \_\_\_ \_\_      FEV1/FVC (%): \_\_\_ \_\_

Capnografía:     No     Si      Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_       Normal     Alterado

Oximetría nocturna con gasometría al despertar:     Si     No

**Alimentación:**

Oral:  No  Si

SNG:  No  Si Fecha de inicio \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Gastrostomía:  No  Si Fecha de inicio \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

**Ingresos hospitalarios en último año:**  No  Si

Número: \_\_

Motivo:  Infección respiratoria baja

Otros. Especifique: \_\_\_\_\_

Requirió CTI:  Si  No

**Escala de calidad de vida:**  Si  No

EK2: \_\_

**PARACLÍNICA**

Hemograma:  No  Si Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  Normal  Alterado

Si alterado: Hb: \_\_\_\_, \_\_ g/dl Leucocitos: \_\_\_\_, \_\_ mil/mm<sup>3</sup> Linfocitos: \_\_\_\_, \_\_ mil/mm<sup>3</sup>

Neutrófilos: \_\_\_\_, \_\_ mil/mm<sup>3</sup> Plaquetas: \_\_\_\_, \_\_ mil/mm<sup>3</sup>

Hepatograma:  No  Si Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  Normal  Alterado

Si alterado: Bilirrubina total (mg/dl): \_\_. \_\_ GGT (UI/l): \_\_\_\_ Fosfatasa alcalina (UI/l): \_\_\_\_

TGP (UI/l): \_\_\_\_ TGO (UI/l): \_\_\_\_

Creatinina:  No  Si Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Valor: \_\_. \_\_ (mg/dl)

Ionograma:  No  Si Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  Normal  Alterado

Si alterado: K<sup>+</sup> (meq/l): \_\_. \_\_ Na (meq/l): \_\_. \_\_

Glicemia:  No  Si Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Valor: \_\_. \_\_ (mg/dl)

Examen de orina (solo para Nusinersen):  No  Si  Normal  Alterado

Si alterado: Proteinuria:  Si  No Hemoglobina:  Si  No Leucocitos:  Si  No

Nitritos  Si  No Otros:  Si  No

Crisis:  No  Si Fecha \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Tiempo protrombina (%): \_\_ KPTT(seg): \_\_

## **ANTECEDENTES PERSONALES**

**CARDIOVASCULARES**  No  Si

Especifique: \_\_\_\_\_

**RESPIRATORIOS**  No  Si

Asma  
 Otros. Esp. \_\_\_\_\_

**DIGESTIVOS**  No  Si

Especifique: \_\_\_\_\_

**NEURO-SIQUIATRICOS**  No  Si

Depresión  
 Trastorno del espectro autista  
 Déficit intelectual severo  
 Epilepsia  
 Otros. Esp. \_\_\_\_\_

**ENDOCRINO-METABÓLICOS**  No  Si

Obesidad  
 Diabetes  
 Hipotiroidismo  
 Hipertiroidismo  
 Dislipemia  
 Otros. Esp. \_\_\_\_\_

**NEFROUROLÓGICOS**  No  Si

Especifique: \_\_\_\_\_

**HEMATOLÓGICOS**  No  Si

Anemia  
 Trombocitopenia  
 Leucopenia  
 Otros. Esp. \_\_\_\_\_

**INFECCIONES**  No  Si

Piel  
 Respiratoria baja  
 Otras. Esp. \_\_\_\_\_

**TRAUMATOLÓGICOS**  No  Si

Escoliosis  
 Uso de ortesis por escoliosis  
 Cirugía de fusión vertebral  
 Otros. Esp. \_\_\_\_\_

**OTROS**  No  Si

Especifique: \_\_\_\_\_

## **ANTECEDENTES FAMILIARES NEUROLOGICOS**

AME:  No  Si Especifique \_\_\_\_\_

## **TRATAMIENTO ACTUAL DE SOPORTE:**

Fisioterapia respiratoria  Si  No

Fisioterapia motora  Si  No

Fonoaudiólogo  Si  No

Nutricionista  Si  No

Otros: \_\_\_\_\_

---

**TRATAMIENTO PROPUESTO:**

Nusinersen

Dosis propuesta:

Dosis carga: 4 dosis 12mg

Dosis de mantenimiento: 1 dosis 12mg

Risdiplam

---

**Consideraciones que juzgue relevantes:**

INGRESO POR SISTEMA