



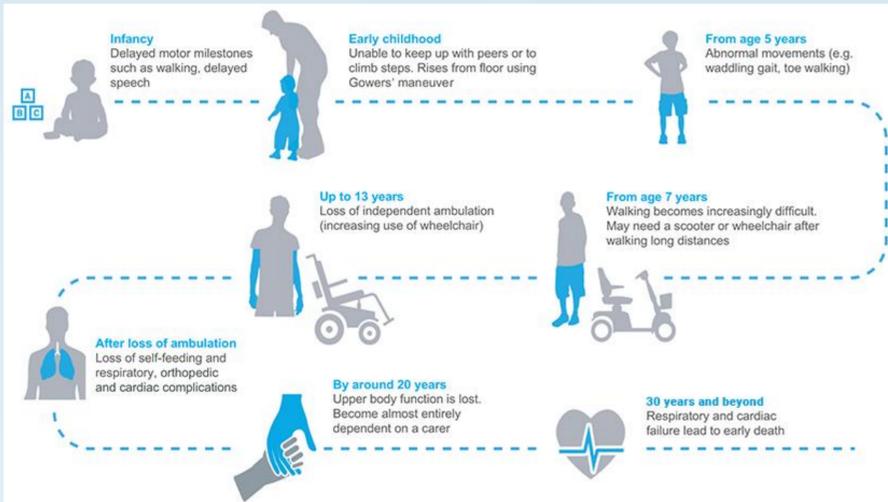
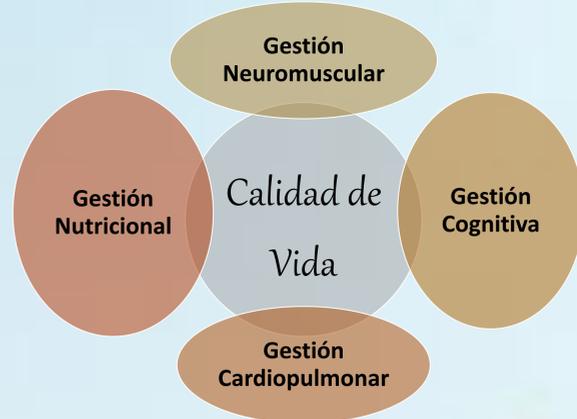
Enfermedad de Duchenne: Presente y futuro en la terapia oral

Facultad de Farmacia. Trabajo Fin de Grado

Jorge Fernández Gómez.
Covadonga Álvarez
Álvarez

Introducción

- ❖ La enfermedad de Duchenne representa la principal distrofia muscular en términos de mortalidad.
- ❖ Hasta hace relativamente pocos años su tratamiento era exclusivamente paliativo
- ❖ Su diagnóstico se basa en pruebas bioquímicas, historial familiar y el cuadro clínico.
- ❖ Su diagnóstico es temprano, pero no existe diagnóstico neonatal en la actualidad.



Objetivo

El objetivo es analizar las diferentes terapias orales en uso o en desarrollo según el enfoque de tratamiento de la enfermedad, poniendo principal interés en su capacidad de mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Material y Métodos

❖ Búsqueda bibliográfica en:



Resultados y Discusión

Atalureno

- Principal representante de la terapia génica en la enfermedad de Duchenne.
- Restaura el marco de lectura del ARNm, permitiéndola codificación de distrofina.
- Desde su descubrimiento, ha formado parte de múltiples ensayos, tratando de instaurar un tratamiento de primera línea para la enfermedad.
- Su limitación de indicación, así como las necesidades específicas de la mutación del paciente, representan los principales contras del fármaco.
- Actualmente se encuentra en situación de medicamento Huérfano.

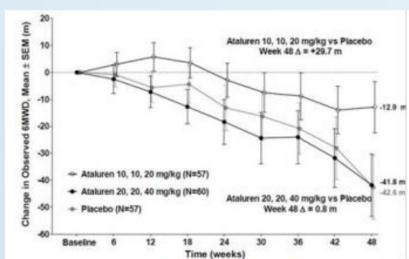


Figura 1. Cambio medio en el 6MWD por visita (ITT). 6MWD = 6 Minutes Walking Distance Test; ITT = población por intención de tratar; SEM = error estándar de la media.

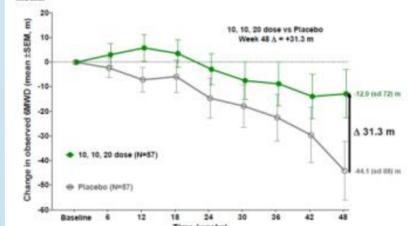
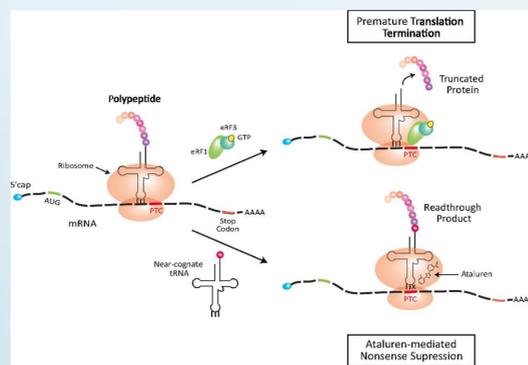


Figura 2. Cambio medio en el 6MWD por visita (cITT). 6MWD = 6 Minutes Walking Distance Test; cITT = población por intención de tratar corregida; SEM = error estándar de la media.

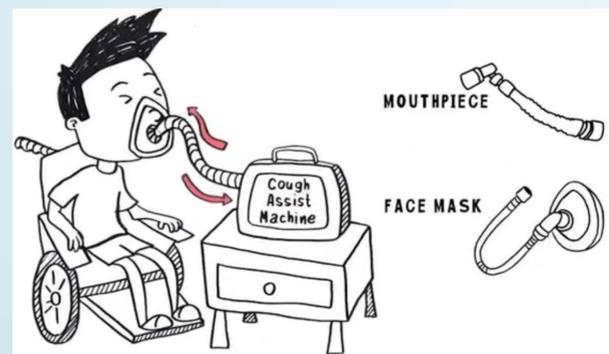
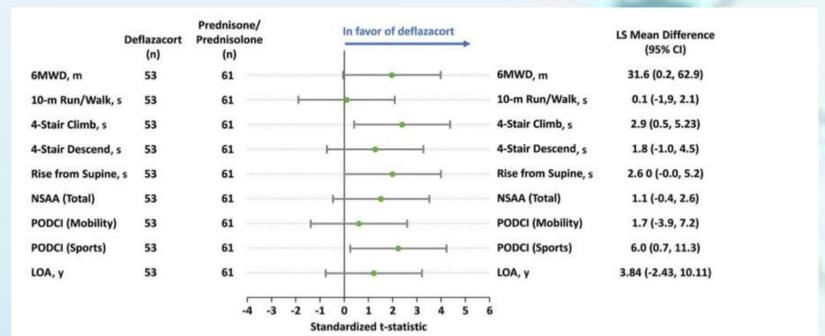


Idebenona

- ❖ La búsqueda de terapias alternativas para mejorar las patologías que suponen la mayor mortalidad en estos pacientes se está convirtiendo en la tendencia actual.
- ❖ La idebenona representa una terapia oral sencilla, y es capaz de mejorar los valores de PEF y FVC, a través de su capacidad de reducir las ROS.
- ❖ Actualmente se encuentra en proceso de ensayos de fase IIB, ya que hasta ahora se ha estudiado en muestras poblacionales pequeñas.

Corticoides

- Representan el eje central de la terapia actual por su capacidad de aumentar la calidad de vida del paciente.
- Por su alta biodisponibilidad oral, actualmente se llevan a cabo estudios comparativos buscando la máxima eficacia de los corticoides usados, siendo el más indicado Deflazacort.
- Mejoran ampliamente los resultados en las pruebas físicas de evaluación de las distrofias, permitiendo retrasar la pérdida de masa muscular funcional.
- Presentan los inconvenientes clásicos de los tratamientos crónicos con corticoides.



Conclusiones

- ✓ La terapia génica representa el futuro en investigación para esta enfermedad, pero su uso tan restringido y sus cuestionables beneficios retrasan su avance en la actualidad.
- ✓ Los corticoides representan una ayuda incuestionable en la mejora de calidad de vida del paciente, su uso seguirá muy presente, y se intentará avanzar hacia una mayor seguridad en su uso.
- ✓ La investigación paralela en comorbilidades supondrá un empuje al mantenimiento de la calidad de vida en las etapas tardías de la enfermedad.

Bibliografía

1. Falzarano MS, Scotton C, Passarelli C, Ferlini A. Duchenne muscular dystrophy: From diagnosis to therapy. *Molecules*. 2015 Oct 7;20(10):18168–84.
2. Rojas-Marcos I. Muscular dystrophies. *Med*. 2019 Apr 1;12(76):4486–96.

