



Instituto de Evaluación
Tecnológica en Salud®

Evidencia que promueve Confianza

**Construcción de estrategia de socialización de los
Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso
adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal
(incluyendo el perfil de seguridad) dirigida a pacientes y
cuidadores de pacientes con Atrofia Muscular Espinal
tipo I, II y III con indicación de uso de Nusinersen**

Noviembre de 2020

El Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud - IETS, es una corporación sin ánimo de lucro, de participación mixta y de carácter privado, con patrimonio propio, creado según lo estipulado en la Ley 1438 de 2011. Su misión es contribuir al desarrollo de mejores políticas públicas y prácticas asistenciales en salud, mediante la producción de información basada en evidencia, a través de la evaluación de tecnologías en salud y guías de práctica clínica, con rigor técnico, independencia y participación. Sus miembros son el Ministerio de Salud y Protección Social, Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación, el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos - INVIMA, el Instituto Nacional de Salud - INS, la Asociación Colombiana de Facultades de Medicina - ASCOFAME y la Asociación Colombiana de Sociedades Científicas - ACSC.

Autores

Fuertes, Luis Fernando. Odontólogo, especialista en Cirugía Oral, especialista en Epidemiología, Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud – IETS.

Contreras-Arrieta, Sandra Isabel de Dios. MD. Esp. MsC. Epidemiología. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud – IETS.

Reina Leal, Liliana Marcela. Enfermera, Msc. en Información y Comunicación Científica, PhD en Enfermería. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud – IETS.

Pardo Cardozo, Nathalia. Médico, Especialista en Neuropediatría. Asociación Colombiana de Neurología Infantil- ASCONI.

Ruiz Ospina, Edicson. Médico, Especialista en Medicina Física y Rehabilitación. Instituto Roosevelt. Asociación Colombiana de Medicina Física y Rehabilitación.

Revisores

Cortes-Muñoz, Ani Julieth. Bacterióloga y laboratorista clínica, MsC. Epidemiología. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud – IETS.

Mesa, Lorena. Enfermera, MSc. en Salud Pública, MSc en Economía de la Salud, PhD. en Salud Pública. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud-IETS.

Entidad que solicita la evaluación

Ministerio de Salud y Protección Social.

Fuentes de financiación

Ministerio de Salud y Protección Social. Contrato 568 de 2020

Conflictos de interés

Los autores declaran, bajo la metodología establecida por el Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud - IETS, que no existe ningún conflicto de interés invalidante de tipo financiero, intelectual, de pertenencia o familiar que pueda afectar el desarrollo de este Análisis de Impacto Presupuestal.

Declaración de independencia editorial

El desarrollo de este análisis, así como sus conclusiones, se realizaron de manera independiente, transparente e imparcial por parte de los autores.

Citación

Contreras S, Fuertes L, Reina L, Pardo N, Ruiz E. Construcción de estrategia de socialización de los Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad) dirigida a profesionales de la salud relacionados con la prescripción, manejo y seguimiento de pacientes con atrofia muscular espinal con indicación de uso de Nusinersen. Bogotá D.C. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud -IETS. Noviembre de 2020.

Derechos de autor

Los derechos de propiedad intelectual del contenido de este documento son de propiedad del Ministerio de Salud y Protección Social. Lo anterior, sin perjuicio de los derechos morales y las citas y referencias bibliográficas enunciadas.

En consecuencia, constituirá violación a la normativa aplicable a los derechos de autor, y acarreará las sanciones civiles, comerciales y penales a que haya lugar, su modificación, copia, reproducción, fijación, transmisión, divulgación, publicación o similares, parcial o total, o el uso del contenido de este sin importar su propósito, sin que medie el consentimiento expreso y escrito del Ministerio de Salud y Protección Social.

Correspondencia

Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud - IETS
Carrera 49 A # 91-91
Bogotá, D.C., Colombia.
www.iets.org.co
contacto@iets.org.co
© Ministerio de Salud y Protección Social, 2020.

Contenido

1.	Introducción	5
2.	Objetivos y alcance.....	6
2.1.	Objetivos	6
2.2.	Alcance.....	6
3.	Metodología.....	7
3.1.	Construcción participativa de la estrategia.....	7
3.2.	Actualización de la evidencia del lineamiento	9
3.2.1.	Preguntas orientadoras	9
3.2.2.	Búsqueda y síntesis de literatura	10
3.2.3.	Criterios de elegibilidad de la literatura	10
3.2.4.	Tamización de referencias, selección de documentos y evaluación de calidad metodológica	11
4.	Resultados.....	12
4.1.	Construcción participativa de la estrategia.....	12
4.2.	Actualización de la evidencia del lineamiento	18
4.2.1.	Búsqueda y síntesis de la literatura	18
4.2.2.	Tamización de referencias, selección de documentos, extracción de información y evaluación de calidad metodológica	18
4.2.3.	Revisión de la actualización con los expertos	18
5.	Conclusiones	19
5.1.	Conclusiones de la construcción de la estrategia	19
5.2.	Conclusiones de la actualización de evidencia	19
6.	Referencias	23
7.	Anexos	25
	Anexo 1. Informe encuentro de participación N°1.....	25
	Anexo 2. Codificación temática de las narrativas de los Panelistas.....	31
	Anexo 3. Transcripción del proceso participativo.....	39
	Anexo 4. Concepto sala especializada del INVIMA	63
	Anexo 5. Diagrama PRISMA	64
	Anexo 6. Proceso de convocatoria para aplicación de estrategia de socialización	65

1. Introducción

A finales del año 2019, el Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS) a través del contrato 727 de 2019 con el Ministerio de Salud y Protección Social (MSPS), generó los Lineamientos: *“Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad)”* (1), como parte de una estrategia para establecer unos lineamientos claros para el uso del medicamento en el país.

El objetivo principal de la construcción de los lineamientos, fue orientar la prescripción y el uso racional de Nusinersen para el manejo de pacientes con diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal (AME) tipo I, II y III, los cuales se construyeron de acuerdo a la evidencia científica disponible y consenso con expertos (1).

Los aspectos abordados en el lineamiento estuvieron orientados a:

- Criterios para el tratamiento con Nusinersen.
- Esquema de tratamiento.
- Vías de administración del medicamento.
- Especialidades médicas y ámbito hospitalario relacionado con la prescripción y administración del medicamento.
- Criterios para el mantenimiento o suspensión de la terapia.
- Seguridad.

Con los lineamientos ya contruidos, se evidenció la necesidad que estos lineamientos debían llegar a todos los interesados a través de procesos de socialización, por lo que, teniendo en cuenta el enfoque epistemológico contemplado para la educación en salud por el MSPS (2), se consideró de gran relevancia aproximarse a la manera de comprender y actuar de los sujetos, de tal forma que las recomendaciones para la implementación de tecnologías en salud en este caso el Nusinersen, reconocieran las particularidades de los sujetos y colectivos, y así estén más alineadas con sus realidades. Es entonces, que pacientes con AME tipo I, II o III y sus cuidadores como directos implicados y potenciales beneficiarios del uso del medicamento, se asumen como actores clave para la construcción de una estrategia de socialización del documento *“Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad)”*, de manera que sea más factible la aceptación social de los lineamientos contruidos.

Para el proceso de socialización y como respuesta a algunas inquietudes presentadas por un grupo de pares expertos (neuropediatras nacionales e internacionales), así como a las preocupaciones manifestadas por pacientes, familiares y, considerando la rápida evolución de la evidencia disponible alrededor de las terapias para el tratamiento de la AME (especialmente el Nusinersen), fue necesario hacer una actualización de la evidencia, la cual hace parte integral del proceso de socialización, con el fin de determinar la pertinencia

de los lineamientos previamente contruidos, de manera que se pudiera ofrecer una evidencia actualizada y de calidad, para la revisión de los lineamientos previo a su socialización con profesionales de la salud, pacientes y familiares.

En esta línea y teniendo en cuenta lo dispuesto en el Manual de Procesos Participativos del IETS, que tienen como finalidad orientar la atención en salud y el uso de determinadas tecnologías en poblaciones de interés, se deben reconocer que las perspectivas y valores de los profesionales pueden diferir de las que tienen pacientes y cuidadores. Además, cada vez más los pacientes y usuarios de las tecnologías muestran mayor interés en los procesos participativos, y sus preferencias deben ser consideradas para contribuir a una mayor aplicabilidad e impacto de lo que se plantea en los lineamientos (3).

Este documento presenta el abordaje metodológico llevado a cabo para la construcción de una estrategia de socialización de los lineamientos, dirigido a pacientes y cuidadores de pacientes con AME tipo I, II o III con indicación de uso de Nusinersen.

2. Objetivos y alcance

2.1. Objetivos

Objetivo General

Diseñar una estrategia participativa de comunicación y socialización del lineamiento de uso adecuado de Nusinersen en AME tipo I, II y III dirigida a pacientes y cuidadores de pacientes con AME con indicación de uso de Nusinersen.

Objetivos específicos

1. Actualizar la evidencia que soportó la construcción del documento *“Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad)” desde noviembre de 2019 a octubre de 2020.*
2. Diseñar una estrategia de comunicación y socialización de los lineamientos actualizados, dirigida a pacientes y cuidadores con atrofia muscular espinal con indicación de uso de Nusinersen.

2.2. Alcance

Identificar con el apoyo de pacientes con AME, sus cuidadores y otros actores expertos en enfermedades huérfanas, las temáticas a socializar sobre la tecnología Nusinersen en el marco de los Lineamientos para el uso adecuado de Nusinersen en AME, así como los mecanismos para una mejor apropiación del contenido.

Población objeto: pacientes y cuidadores de pacientes con diagnóstico de AME tipo I, II y III con indicación de uso de Nusinersen.

Ámbito: comunitario.

Esta socialización no incluirá:

- Estrategias que este dirigidas a otras enfermedades huérfanas diferentes a la AME tipo I, II, III.
- Indicaciones diferentes a la contempladas en el lineamiento construido en 2019.
- Manejo de las complicaciones o eventos adversos.
- Aspectos de cobertura y financiación de tecnologías o servicios en salud.

3. Metodología

3.1. Construcción participativa de la estrategia

Por medio de técnicas cualitativas se exploró y aproximó a las realidades y expectativas de los pacientes y cuidadores con AME.

La recolección de la información se realizó a través de un grupo focal, una técnica que reconoce que la persona que ha atravesado por una experiencia es depositaria de un saber, y que el conocimiento se construye en espacios de intersubjetividad. Por lo tanto, el grupo focal permite la interacción y discusión, de modo que su formato flexible, promueve la participación activa y la expresión de opiniones, intentando minimizar aquellas que pueden resultar distorsionadas o extremas, en un ambiente de grupo que proporciona equilibrio y confidencialidad de la información, y a su vez intenta comprender la información y los comportamientos en el contexto cultural de los Panelistas (4).

El desarrollo del grupo focal, tuvo como premisa el reconocimiento de las experiencias de pacientes con AME y sus cuidadores como elemento clave en sus saberes, prácticas y expectativas en cuanto al tratamiento de la enfermedad, en particular con el medicamento Nusinersen. El proceso de convocatoria estuvo a cargo al Equipo de Participación de la Unidad Cualitativa del IETS, el informe participativo del proceso se encuentra **Anexo 1**.

El desarrollo del grupo focal se realizó, teniendo en cuenta dos momentos claves:

1. Preparación:

Inicialmente, se elaboró un guion estructurado y amplio de posibles preguntas que permitieran abordar el fenómeno de interés y, posteriormente fueron analizadas por el equipo de trabajo para seleccionar aquellas que contribuirían a la recolección de información necesaria para la construcción de la estrategia, las cuales se presentan a continuación.

- ¿Cuál es medio que más usan para actualizar sus conocimientos con respecto a la AME y el uso de Nusinersen?

- ¿Qué herramienta usan para despejar dudas urgentes (qué no dan espera) ?, ¿por qué usan esa herramienta en particular?
- ¿Con qué información le gustaría contar con respecto al uso de Nusinersen? (cómo se formula, cómo se administra, sus efectos secundarios y los cuidados que debería tener)
- ¿Qué información cree debe tener sobre los efectos secundarios o eventos adversos del Nusinersen?
- ¿Qué información con respecto al medicamento sería importante tener siempre presente? (para sí mismo o para comunicar a otros pacientes y cuidadores), ¿por qué?
- Si necesitaran más información sobre el uso del Nusinersen, ¿en qué formato creen que sería más accesible?
- ¿Qué medios preferirían para tener acceso a la información?, ¿cómo la prefieren (en frases cortas contundentes o largas explicativas) ?, ¿por qué?
- De las siguientes imágenes ¿cuál les parece mejor?, ¿cuál quisieran tener a mano?, ¿por qué? (¿más fácil de leer, más rápida, más amigable, más ilustrativa?) para este punto se presentó formatos de infografías de otros temas para selección por parte de los Panelistas
- Si no es escrito, ¿qué otra estrategia preferiría para recibir la información?
- Si quisiera toda la información en una herramienta de consulta rápida, ¿cómo considera sería esta herramienta?
- Si tuvieran que presentar esta información a otras pacientes/cuidadores/familiares, ¿cómo lo harían? (Por ejemplo, ¿cómo se lo explicaría a su esposo?)

2. Desarrollo del grupo focal:

Agenda

- Saludo y bienvenida.
- Solicitud de autorización de grabación.
- Presentación de los Panelistas.
- Declaración de conflictos de interés.
- Presentación de los lineamientos (cabe anotar que previo al encuentro se envió un resumen de este a los invitados y en este momento se resolvieron dudas específicas y se generó controversia en cuanto a los lineamientos).
- Presentación del objetivo y la metodología de la sesión.
- Desarrollo del grupo.
- Cierre.

El grupo focal fue grabado en vídeo, para su posterior transcripción y análisis, que fue de carácter temático, adaptando los pasos propuestos por Creswell y Poth (5):

- Gestión y organización de los datos, que implicó la lectura repetida de la información.

- Lectura y anotación de ideas emergentes para extraer un listado de palabras o asuntos recurrentes en el grupo focal.
- Describir y clasificar códigos en los temas que se presentan en los resultados.
- Desarrollar y evaluar interpretaciones sobre dichos temas.
- Representar y visualizar los datos a través de los temas principales a tener en cuenta para el desarrollo de la estrategia de socialización de los lineamientos para esta población objeto.

Los Panelistas declararon no tener conflictos de interés, y se garantizó la confidencialidad de la información y su anonimato, dado que la información ofrecida en este documento procura que no se permita la identificación explícita de los Panelistas que realizaron determinadas afirmaciones.

3.2. Actualización de la evidencia del lineamiento

Como parte integral del proceso de socialización y dada la alta evidencia que se está generando relacionada con el Nusinersen, se realizó la búsqueda y análisis de la evidencia que salió el último año, con el fin de evaluar si esta podía o no modificar los lineamientos sujetos de socialización.

Para la actualización de evidencia se tuvieron en cuenta las inquietudes y observaciones resultantes del proceso participativo previo, realizado con pacientes y cuidadores, y de la reunión con expertos.

3.2.1. Preguntas orientadoras

De acuerdo con las preguntas orientadoras previamente establecidas (en el lineamiento original de 2019) se realizó la búsqueda y selección de la evidencia que respondiera a dichas preguntas, las cuales se presentan a continuación:

- ¿Cuáles son los criterios para iniciar el tratamiento con Nusinersen en pacientes con diagnóstico de AME?
- ¿Cuál es el esquema de tratamiento con Nusinersen para pacientes con diagnóstico de AME?
- ¿Cuál(es) es/son la(s) vía(s) de administración del Nusinersen para el tratamiento de pacientes con AME?
- ¿Qué especialistas médicos pueden prescribir y hacer seguimiento del tratamiento con Nusinersen, en qué nivel de complejidad y con qué servicios debe contar la institución en donde se administra el medicamento?
- ¿Cuáles son los criterios que deben ser evaluados para el mantenimiento o suspensión del tratamiento con Nusinersen en pacientes con AME? y ¿Cuál es el perfil de seguridad del medicamento actualmente?

3.2.2. Búsqueda y síntesis de literatura

Para identificar estudios y documentos relevantes que se encontraran disponibles como evidencia del último año (en el periodo comprendido entre octubre de 2019 a octubre de 2020), y que respondieran a las preguntas orientadoras planteadas, se realizó una búsqueda sistemática de literatura.

Búsqueda en bases de datos electrónicas

Se realizó en una primera fase, las búsquedas en Medline, Embase, en la biblioteca de Cochrane y en Google Académico (en las 10 primeras páginas de la búsqueda y con restricciones de haberse publicado en los últimos cinco años y por idioma); adicionalmente, se buscó en los sitios de agencias regulatorias e internacionales. Este paso se complementó con una búsqueda de publicaciones adicionales empleando la metodología en “bola de nieve” y con los documentos aportados por los expertos temáticos.

Las referencias bibliográficas identificadas fueron descargadas en una biblioteca del referenciador *Mendeley* y los resultados de esta fase se presentan mediante el diagrama de flujo *PRISMA*, el cual se presenta en la sección de resultados.

Adicionalmente, se realizó una búsqueda relacionada con la actualización del registro sanitario de Nusinersen en la página web del Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos - INVIMA, previendo posibles cambios en las indicaciones de este.

Finalmente, en la búsqueda de la literatura y la revisión de textos completos, se tuvieron en cuenta algunas de las inquietudes manifestadas durante la realización de los grupos focales realizados con los pacientes y familiares y los expertos en el tema, como lo relacionado con la técnica anestésica para administración del Nusinersen, el inicio de terapia en presintomáticos y en formas tardías de la enfermedad (después de los 6 años).

3.2.3. Criterios de elegibilidad de la literatura

Se incluyeron todos los documentos que podían responder de forma parcial, o completa, a las preguntas orientadoras establecidas. En este punto, se consideraron:

Criterios de inclusión

- Artículos científicos tipo Revisiones Sistemáticas de la Literatura (RSL) de ensayos clínicos controlados o estudios observacionales; bajo este formato, se aceptaron revisiones sistemáticas que hicieran parte de reportes de evaluación de tecnología.

- Guías de Práctica Clínica (GPC) y protocolos clínicos para manejo de pacientes con diagnóstico de AME y con indicación del uso de Nusinersen.
- Ensayos clínicos, estudios de cohortes, casos y controles o series de casos de pacientes tratados con Nusinersen.
- Documentos técnicos.
- Documentos en inglés, español o portugués.
- Artículos científicos disponibles en texto completo.
- Temporalidad: último año

Criterios de exclusión

- Se excluyeron los resúmenes de congresos, comunicaciones breves, cartas al editor.
- Estudios publicados exclusivamente en formato de resumen no fueron elegibles debido a que la información reportada era insuficiente para evaluar su calidad metodológica. Adicionalmente, era posible que los resultados de los estudios, además de estar incompletos, pudiesen cambiar significativamente entre la publicación preliminar y la definitiva.

3.2.4. Tamización de referencias, selección de documentos y evaluación de calidad metodológica

- El total de referencias identificadas en las búsquedas fueron tamizadas por un revisor a través de la lectura de los títulos y resúmenes un segundo revisor evaluó las exclusiones con el fin de validar que ningún documento relevante fuera excluido. En la siguiente fase, a partir del grupo de referencias preseleccionadas por título y resumen, se realizó la selección final de documentos mediante la lectura de los textos completos y la evaluación de la calidad de la evidencia de los estudios que implicaran cambios en los lineamientos propuestos en 2019 de la siguiente manera: ROBIS: evaluación del riesgo de sesgos en RSL (6).
- Herramienta Riesgo de sesgo de Cochrane (RoB) para la evaluación de calidad de ensayos clínicos (7).
- Herramienta crítica para la evaluación de la calidad en estudios de corte transversal del Joanna Briggs Institute (8).
- Herramienta crítica para la evaluación de la calidad en estudios de series de casos del Joanna Briggs Institute (9).

Revisión de los resultados por los expertos temáticos

Finalmente, se planteó la realización de una revisión del proceso y conclusiones del proceso de actualización en conjunto de los epidemiólogos por parte del IETS y expertos temáticos.

4. Resultados

4.1. Construcción participativa de la estrategia

El desarrollo del grupo focal para la construcción participativa de la estrategia de socialización, contó con la participación de seis personas del grupo de pacientes y cuidadores de pacientes con AME, dos representantes de las asociaciones relacionadas con las enfermedades huérfanas y de modo particular, con la AME. Así mismo, contó con el acompañamiento de nueve profesionales y especialistas de las áreas de epidemiología, investigación cualitativa, salud pública, ciencias políticas y participación vinculados al IETS.

Del proceso analítico emergieron cinco temas lo cuales se precisan a continuación. El detalle de todas las citas de los Panelistas que soportan los temas se presenta en el **Anexo 2.**, y la transcripción completa del proceso, se encuentra en el **Anexo 3.**

Tema 1: *Pacientes con AME y cuidadores como una gran familia.*

Los Panelistas manifiestan que se relacionan como una gran familia que les ha permitido establecer contacto con especialistas, otras asociaciones y fundaciones que les transmiten información que es canalizada, revisada y distribuida a través de FAMECOL, que se constituye en líder y referente, que es reconocido incluso por agentes externos de otras asociaciones que conocen la situación de estos pacientes y sus cuidadores, por lo que están interesados en que se amplíe la cobertura del tratamiento más allá de lo contenido en el registro sanitario. Cabe resaltar que como gran familia, cuando requieren información, pacientes y cuidadores recurren a las personas de la fundación con mayor experiencia en el cuidado a personas con AME, cuya trayectoria en el cuidado y el sistema de salud las convierte en autoridad para orientar al respecto, y que además siempre están disponibles para apoyar en lo que requieran; sin embargo, cuando no pueden resolver las inquietudes, les ponen en contacto con otras familias y especialistas. Algunos de los textos al respecto son:

“Tenemos también contacto con Alianza Latinoamericana, con los presidentes de las otras fundaciones que nos dan periódicamente información, nosotros las canalizamos, la depuramos y les vamos mostrando a las delegadas y estamos compartiendo información sea relevante e importante y así vamos instruyéndonos”.
(Panelista 1)

“Sobre todo la familia AME, es una cosa que la federación hemos quedado sorprendidos, es una familia muy unida, y han logrado cosas que a nosotros como federación nos ha interesado mucho... lo que queremos obviamente siempre va a buscar la familia AME, que se amplíe la cobertura a más pacientes porque es una

dirección y una lógica que tendría que buscar que más pacientes se beneficien del tratamiento”. (Panelista 2)

Tema 2: Sobreexposición a la información sobre aspectos del medicamento

Aunque algunos de los pacientes con AME aún no reciben el tratamiento con Nusinersen, los pacientes con AME y sus cuidadores expresan de manera contundente sus conocimientos con respecto a la enfermedad y el tratamiento con Nusinersen, haciendo especial énfasis en la evidencia disponible, y cuestionando el proceso de construcción de los lineamientos de 2019. En esta línea, reconocen que no son profesionales ni expertos, pero realizan afirmaciones que reflejan la búsqueda de otras fuentes de información a través de las sociedades, en particular de FAMECOL, y especialistas con gran experiencia, que les ha permitido tener acceso incluso al creador de la molécula y estudios realizados en países desarrollados, lo cual ha contribuido en la profundización del conocimiento de la enfermedad, algunas alternativas no farmacológicas y asuntos farmacológicos del medicamento, que se convierten en un arma para generar discusión en cuanto a los lineamientos y la evidencia empleada para su construcción. Entre otros argumentos, los pacientes y cuidadores expresaron:

“Hemos tenido conocimiento que la evidencia científica se acompaña mucho a la que se tuvo en cuenta al momento de realizar el registro Invima, y hay especialistas clínicos que han traído como resultado evidencia más actualizada y reciente, y que se ha echado de menos un poco en los lineamientos, pues sin el ánimo de ser arbitrarios en esto, es más bien como a modo de cuestionamiento”. (Panelista 2)

Mi hija aún no está tratada, ella tiene 9 años y me gustaría tener información precisamente de eso, de las evidencias científicas que recogen, como se están comportando los niños que ya están medicados, esto con el objetivo de ampliar el tratamiento... pero si me gustaría estar enterada de las evidencias que recogen, de cómo las recogen y en que se basan para decir que sí o no está sirviendo, ya que todos estamos interesados en que todos los niños puedan acceder a este tratamiento. (Panelista 6)

Tema 3: Necesidades de información sobre asuntos críticos del tratamiento.

Como se ha venido exponiendo, pacientes, cuidadores y demás panelistas del grupo focal refieren ser poseedores de gran conocimiento con respecto a la AME, sus cuidados y el tratamiento con Nusinersen, y es innegable el conocimiento tácito construido como consecuencia de la experiencia de verse enfrentados a esto durante años. Sin embargo, es mucho más evidente el deseo de ser beneficiarios de tecnologías como Nusinersen, pues sienten que en ella pueden encontrar una respuesta que alivie su sufrimiento. Al respecto, cabe destacar que una de las principales necesidades es de información sobre el lineamiento, pero que aquella que puede generar mayor preocupación es la relacionada con las expectativas y los posibles efectos reales de la administración del medicamento, los cuidados previos y posteriores, así como los procedimientos asociados a su administración, los efectos adversos del medicamento, cómo identificarlos y cómo reaccionar ante ellos, o ante otras situaciones de urgencia. Así mismo, se expresa la necesidad de conocer sobre

cómo evaluar si el medicamento está cumpliendo su finalidad más allá de las escalas, pues desconfían de ellas en la determinación de mejoría o deterioro de los pacientes.

También es fundamental promover que todos los médicos tengan conocimiento sobre esto, dado que se presentaron experiencias en las que señalan el desconocimiento como causa de desenlaces fatales, y la falta de unificación de criterios sobre los anestésicos (si debe ser local o general) y el uso-interpretación de escalas entre centros como elemento que puede generar ansiedad e incluso desconfianza entre pacientes y cuidadores.

Adicionalmente, lo comentado por los Panelistas permite hacer énfasis en la pertinencia de socialización de los lineamientos con todos aquellos implicados en este proceso, y de modo especial con pacientes y familiares, pues como se mencionó anteriormente, como familia AME ellos comparten información entre sí sobre estos asuntos, y por ello, debe presentarse información clara, basada en la evidencia que les permita obtener información neutral, así como una mayor comprensión frente a la toma de decisiones por parte de los prescriptores de Nusinersen. Algunos de los textos al respecto son:

“Más que todo pienso que sobre un efecto particular, porque sobre la administración, digamos que nos lo ha dado la experiencia de ya tantas dosis, o por lo menos en mi caso, pero sí como una guía de cuáles son o algo más detallados de los riesgos, o los efectos adversos que podamos tener del medicamento, cuando se llegue a presentar.” (Panelista 3)

“...Igual siempre se les dice cuándo va un niño a primera aplicación, llámenme la noche anterior y yo le digo cómo es la cuestión... lo que más les angustia, bueno ¿qué puedo esperar?, ¿qué va a pasar después?, ¿cómo tengo que hacer?, ¿qué le va a pasar al niño?, eso es lo que más me preguntan...” (Panelista 1)

Tema 4: Medios y herramientas de difusión

Como familia, los pacientes con AME y sus cuidadores implementan estrategias de divulgación de la información que son reflejo de su cercanía a pesar de las distancias físicas que los separan, tales como grupos de WhatsApp tanto en el nivel nacional como regional. Así mismo, emplean redes sociales como Facebook en donde es posible encontrar páginas de asociaciones de familias con personas con AME tipo 1 y tipo 2, de manera que tienen acceso a información incluso de otros países, y de personas que han atravesado por la experiencia, por lo cual resulta les importante para enriquecer el conocimiento.

Además, señalan que FAMECOL tiene su página web para la divulgación de información, y se encuentra liderando el desarrollo de un aplicativo para pacientes y cuidadores, que les permita realizar procesos de seguimiento. De otra parte, la Federación de Enfermedades Raras y otras asociaciones de pacientes a nivel nacional e internacional, así como especialistas médicos en el área, se convierten en fuente de información periódica, creíble y relevante para ellos.

Usualmente, a través de estos grupos de personas y redes comparten información relacionada con actualización del medicamento, de los tratamientos, consensos, experiencias, etc., que les permite sentir que están al día y cuentan con datos para la toma de decisiones. Adicionalmente, mencionan interés por información detallada sobre el medicamento y los cuidados a través de estrategias didácticas, ágiles, llamativas tipo infografías, mapas conceptuales, videoclips cortos con información clave, y a las que puedan tener un acceso permanente, en físico o digital. Por lo tanto, es de gran relevancia tener en cuenta lo anteriormente descrito para la socialización del lineamiento, el cual también debe ser conocido tanto por prescriptores como por el equipo interdisciplinar vinculado con su administración. Algunos argumentos fueron:

“Soy más partidario como de información sobre todo trabajada con diseños diagramación, tú puedes presentar la misma información, pero si la presentas de una manera llamativa, atractiva y sobre todo didáctica... y también utilizar un lenguaje muy claro, muy entendible me parecería muy bien...”. (Panelista 7)

“...videos cortos de cuidados específicos, como de cosas específicas e insisto que no solo para nosotros sino también a la comunidad médica, de lo que hay disponible y de lo que les corresponde a ellos también; y obviamente para nosotros videos cortos de los cuidados... Son más fácil de entender y aplicar si son reales.” (Panelista 6)

“...nosotras como mamás siempre andamos es con las carpetas y todo el tiempo siempre llenas de papel y en mi caso pues el tema de los folletos y las cartillas me parece un tema un poco más dinámico para estar informado de todo. Los videos también, un video corto como dice M, que sea real”. (Panelista 4)

Tema 5: Necesidades de atención al cuidado y participación activa.

El proceso permite que pacientes y cuidadores expresen la necesidad de prestar atención a los cuidados asociados a la AME y al tratamiento con Nusinersen, pues cuentan con gran cantidad de información y conocimiento asociada al conocimiento de la manera de actuar del Nusinersen, pero no en cuanto a los cuidados específicos y el acompañamiento familiar para contribuir a un mejor afrontamiento emocional y físico del tratamiento, y todo lo que este implica.

Aunque el proceso participativo se realizó con la finalidad de aproximarse a la estrategia para la socialización de los lineamientos, los Panelistas destacan que estos se convierten en meras instrucciones sobre el tratamiento que pueden funcionar de manera incluyente o excluyente en el acceso al mismo, por lo que requieren de flexibilidad y actualización que reconozca las nuevas evidencias, independientemente de sus limitaciones en términos de los tamaños de muestra, dadas las particularidades de la AME, por lo que sería importante generar evidencia que reconozca la realidad nacional.

Es observable la necesidad de sentirse escuchados en el proceso de generación de este tipo de lineamientos, pues son ellos como pacientes y cuidadores quienes se ven

directamente afectados por lo que allí se propone, que según su perspectiva desconoce sus experiencias y necesidades de participación.

*“...Entonces es importante por favor que tengan en cuenta ese aspecto. No es solamente la parte farmacológica y sino la presencia plena de ese acompañante allí. También es importante porque el acompañante de conocer cómo es ese proceso, entonces ojalá se pudiera contemplar allí y tenerlo muy claro, muy evidente y oficial”.
(Panelista 7)*

“Aparte de que ya nos ha quedado claro que no hay posibilidad de controvertir lo que hasta hoy se construyó por evidencia científica hasta el 2019. Lo que estamos conversando hoy en relación al tema del acompañamiento, y por ejemplo las inquietudes que se han socializado relacionadas al acompañamiento del menor que se le va a suministrar el fármaco, o relacionadas al uso del fármaco y la manera en que se administra la anestesia para aplicar el medicamento. Esas inquietudes van a ser validadas o van a ser tenidas en cuenta encaminadas para la guía que finalmente va a salir o esa ya es el documento definitivo.” (Panelista 2)

Posteriormente, se realizó un ejercicio de construcción preliminar de la estrategia de socialización con base en la información obtenida, que prioriza los temas a socializar y las herramientas que pueden resultar más pertinentes. El resultado de este ejercicio se presenta en la

Tabla 1.



Tabla 1 Priorización de estrategias y temas de socialización de lineamientos Nusinersen para pacientes y cuidadores

SOCIALIZACIÓN LINEAMIENTOS NURSINERSEN – ESTRATEGIA DE COMUNICACIÓN				
Herramientas	Temas	Actor	Objetivos	Actividades
Una infografía sobre los criterios de inicio /suspensión del tratamiento.	Criterios de inicio/ suspensión de tratamiento	Grupos de pacientes y sus cuidadores, expertos temáticos, otros actores	Ofrecer información práctica y clara que contribuya a la comprensión del lineamiento en cuanto a los criterios que resultan clave en la toma de decisiones del especialista para el inicio/suspensión de tratamiento (especialmente en cuanto a la edad y las escalas de valoración funcional).	- Reconocer que el grupo de pacientes/cuidadores se comporta como una familia con un gran conocimiento tácito sobre la enfermedad, el tratamiento y los cuidados asociados y, por ende, sus integrantes se comunican entre sí para verificar la información que ofrece el profesional, de modo que la información debe hacer especial énfasis en la evidencia que la soporta.
Una infografía sobre los aspectos de seguridad del tratamiento (signos y síntomas clave).			Orientar sobre los momentos clave en el esquema de tratamiento con Nusinersen, procedimientos relacionados y qué esperar de estos.	- Tener en cuenta que los médicos tratantes son considerados como referentes por pacientes y cuidadores, que son contactados en caso de situaciones de urgencia en que reciben atención por profesionales que desconocen asuntos específicos de la AME o del tratamiento con Nusinersen.
Dos videoclips sobre los criterios de inicio /suspensión del tratamiento.	Hitos en el tratamiento	relacionados directa o indirectamente con las enfermedades huérfanas.	Proporcionar información sobre signos y síntomas clave que denoten que el paciente puede estar desarrollando un evento adverso, de modo que pacientes/cuidadores tengan la posibilidad de buscar atención inmediata.	- Equilibrar la “infoxicación” a la que pueden verse expuestas pacientes y cuidadores, enfocada principalmente a asuntos propios del funcionamiento del medicamento, pero no a los criterios establecidos en el lineamiento.
1 videoclip sobre los aspectos de seguridad (signos y síntomas clave).				- Socializar la herramienta a través de los líderes de las fundaciones y asociaciones de pacientes con interés, de modo particular a través de FAMECOL, que es considerada como el referente al que se adhieren pacientes y cuidadores, y que maneja sus propios medios de comunicación (página web, redes sociales incluyendo grupos de WhatsApp).
Una línea de tiempo o flujograma que refleje los hitos en la administración del medicamento.	Seguridad del tratamiento (Riesgos y efectos adversos)			- Aunque no estén explícitos en el lineamiento, es fundamental trabajar en la comunicación de cuidados en los procesos relacionados con la administración del medicamento, de manera que, a partir de allí, puedan detectar los signos y síntomas que pongan en evidencia los asuntos relacionados con la seguridad del tratamiento, tanto en los entornos ambulatorios como de hospitalización.
Un tríptico o cartilla que resuma los tres temas.				
Las herramientas deben estar disponibles en físico y digital de acceso rápido.				

4.2. Actualización de la evidencia del lineamiento

4.2.1. Búsqueda y síntesis de la literatura

Un total de 446 referencias fueron identificadas, 442 referencias a través de bases electrónicas y 4 referencias a partir de métodos complementarios de búsqueda (**Error! Reference source not found.**), los cuales después de eliminación de duplicados se obtuvieron 215 referencias que fueron tamizadas por un revisor a través de la lectura de los títulos y resúmenes, y un segundo revisor evaluó los excluidos para evitar perder documentos de interés, seleccionando un total de 60 referencias de las cuales se excluyeron 27 y se obtuvieron 33 como insumo para la actualización de la evidencia

Adicionalmente, se consultó la página web del INVIMA, con el objetivo de verificar la indicación del registro sanitario, encontrándose que la Sala especializada de moléculas nuevas, nuevas indicaciones y medicamentos biológicos – SEMNNIM de esta institución expidió el acta No. 20 de 2020 de la sesión extraordinaria realizada el viernes 16 de octubre de 2020, que emitió concepto relacionado con dos solicitudes: 1. De Famecolombia con fecha de solicitud del 11 de septiembre para aclarar el alcance del grupo etario de con indicación de uso de Nusinersen (10), y 2, por parte de la Dirección de Medicamentos y Tecnologías en Salud del MSPS con fecha de solicitud del 14 de octubre de 2020 para aclaración del alcance del grupo etario en la indicación del medicamento de referencia cuyo concepto fue:

“CONCEPTO: La Sala Especializada de Moléculas Nuevas, Nuevas Indicaciones y Medicamentos Biológicos de la Comisión Revisora aclara al interesado que en relación con el grupo etario para el medicamento Nusinersen, el Acta No. 09 de 2020 SEMNNIMB, numeral 3.7.4 ratifica lo conceptuado en el Acta No. 15 de 2019 numeral 3.8.8 en el sentido de incluir niños hasta 6 años de edad, es decir que no hayan cumplido los 7 años”

El detalle de este concepto se puede revisar en el **Anexo 4** o en la página del INVIMA: <https://www.invima.gov.co/documents/20143/1675737/Acta+No.+20+de+2020+SEMNNIMB.pdf>. El detalle y proceso de tamización y selección de documentos se presentan en el diagrama PRISMA (**Anexo 5**).

4.2.2. Tamización de referencias, selección de documentos, extracción de información y evaluación de calidad metodológica

La extracción de la información la realizaron dos revisores (SC y LF) a partir de las publicaciones originales de los documentos seleccionados.

4.2.3. Revisión de la actualización con los expertos

Luego de la realización de la revisión para la actualización de los lineamientos, se extrajeron los siguientes puntos para análisis, producto de la revisión de la evidencia encontrada en el último año:

- El uso de Nusinersen en pacientes presintomáticos.
- El uso de Nusinersen en adultos y adolescentes.
- Consideración de la estabilidad en las variables funcionales y motoras como criterio de éxito para mantenimiento de la terapia con Nusinersen.
- Uso de ayudas imagenológicas como TAC o fluoroscopia en pacientes con difícil acceso intratecal (escoliosis severa o cirugía de fusión de columna).
- Técnica anestésica individualizada para la administración del medicamento (punción lumbar).

5. Conclusiones

5.1. Conclusiones de la construcción de la estrategia

El abordaje participativo con pacientes con AME, sus cuidadores y miembros de otras fundaciones relacionados con la temática, pone de manifiesto que están organizados como una gran familia, que comparte información basada en evidencia independientemente de su calidad, pues reconocen que su experticia está dada por el conocimiento tácito que han construido; además, cobra gran relevancia el apoyo mutuo y continuo ante cualquier situación que pueda presentarse. No obstante, lo primero puede convertirse en una limitación en algunos momentos, en cuanto que la sobreexposición a la información proveniente de diversas fuentes, que es filtrada por FAMECOL como organismo referente, puede desconocer algunos asuntos propios de la evidencia y llevar a desviar la atención del lineamiento construido en 2019.

Pese a lo anterior, fue posible identificar necesidades de información sobre asuntos críticos del tratamiento desarrollados en el lineamiento, como los criterios para el inicio- suspensión y las escalas que se consideran en este proceso, el esquema de administración, las expectativas que puede generarse en los diferentes momentos del tratamiento y los eventos adversos, en los cuales se enfoca la estrategia de socialización construida, que busca contar con elementos muy didácticos, concretos y a su vez dinámicos para proporcionar esta información, como infografías, líneas de tiempo, flujogramas, trípticos y videoclips a desarrollar tanto en formatos físicos como digitales. Sin embargo, cabe resaltar necesidades de información sobre asuntos no tratados explícitamente como los cuidados previos, durante y después de la administración de una dosis. El evento para socializar todo el material que se construirá producto de la estrategia aquí planteada, se hará por medio de un webinar, el próximo 1 de diciembre, el detalle de la convocatoria se presenta en el **Anexo 6.**

5.2. Conclusiones de la actualización de evidencia

Dentro de la información revisada para esta actualización, se encuentra que la evidencia disponible, no contradice ni modifica el documento *“Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad)”*. Sin embargo, se destacan nuevos contenidos, los cuales serían relevantes revisar más adelante frente a la nueva evidencia o ante la finalización de estudios de



investigación que se encuentran en curso. De los aspectos nuevos no considerados y que merecen la pena evaluar más adelante se encontraron:

1. *Tratamiento con Nusinersen en formas presintomáticas de la enfermedad:* La AME por déficit de SMN1 es la patología genética de mayor letalidad en lactantes con una incidencia de 1 en 6.000 a 1 en 10.000 nacidos vivos (48). La ausencia de la proteína de supervivencia de las neuronas motoras SMN codificada por el gen SMN1 genera un proceso de apoptosis de las motoneuronas alfa localizadas en el asta ventral de la médula espinal de carácter irreversible (49). El Nusinersen es una de las terapias modificadoras de enfermedad que ha demostrado ser eficaz al cambiar la historia natural de la AME tipo I, II y III de inicio temprano y tardío, mediante la estabilización de la función de las motoneuronas alfa viables, frenando el proceso de apoptosis en ausencia de neurogénesis (50), lo anterior ha llevado a generar el concepto de “*ventana terapéutica*” (periodo de tiempo en el cual aún hay motoneuronas alfa viables susceptibles de beneficiarse del tratamiento con moléculas modificadoras de la enfermedad como el Nusinersen, Risdiplam o terapia génica, los ensayos clínicos como el CHERISH y el ENDEAR (51,52) mostraron eficacia en términos de función motora, mortalidad y desenlaces combinados de mortalidad y requerimiento de ventilación mecánica en los pacientes sintomáticos que iniciaron tratamiento farmacológico y sugieren un mayor beneficio cuando el inicio del tratamiento se da ante las primeras manifestaciones clínicas de la enfermedad en relación con aquellos que lo iniciaron de forma más tardía (51,53).

Adicionalmente, el estudio NURTURE (12), (ensayo fase 2 que evalúa la eficacia del Nusinersen en pacientes presintomáticos con delección homocigota del SMN1 y 2 a 3 copias de SMN2), en la publicación de resultados del análisis interino, de 25 pacientes presintomáticos, reportó cambios en los desenlaces de mortalidad, requerimiento de ventilación mecánica, gastrostomía y ganancia motora objetivada por las escalas de CHOP INTEND, HINE-2 e hitos de desarrollo establecidos por la Organización Mundial de la Salud, ya que en el reporte interino, el 100 % de los participantes tenían una edad mayor o igual a 25 meses, la mortalidad y requerimiento de ventilación permanente fue del 0 %, el 100 % logró la posición de sedestación y el 88 % marcha independiente (22/25), que desde la perspectiva clínica al contrastar con los estudios de historia natural en pacientes no tratados, el 100 % de los pacientes fallece o requiere ventilación mecánica permanente en promedio a los 13,5 meses de vida (en fenotipos AME tipo 1) y 0% logra la posición de sedestación o marcha independiente (12,54,55).

Sin embargo, debe tenerse en cuenta que este último ensayo, aún no ha finalizado y, aunque los datos parciales sugieren que puede ser benéfico, es importante esperar prudentemente a su finalización para evaluar el mantenimiento de estos resultados de eficacia y seguridad en los desenlaces clínicos a largo plazo, debido a que el seguimiento que dio lugar a la publicación de resultados preliminares ha sido de 2.9 años y la proyección del estudio es a 10 años.



Respecto a este punto, se considera relevante la revisión de estas consideraciones de inicio de tratamiento farmacológico en pacientes presintomáticos, así como los aspectos económicos, logísticos y de talento humano que implica la generación de una política nacional de tamización neonatal ampliado que permita la detección molecular en etapa presintomática (única manera de detectar los asintomáticos) de la delección homocigota, mutación homocigótica o heterocigota compuesta en el exón 7 del gen SMN1 con dos o más copias del gen SMN2, con el fin de lograr tratamiento en inicios muy tempranos de la enfermedad, aclarando que el diseño de este programa de tamización requiere la aplicación de políticas de salud pública que se encuentran fuera del alcance de los lineamientos técnicos sobre el uso racional del Nusinersen en Colombia.

2. Otro aspecto encontrando en esta actualización, es relacionado con el *inicio del manejo con Nusinersen en fases tardías como en adolescentes y adultos*; se encontró un resumen de una experiencia del “mundo real” en casos de AME tipo II y III que incluye la cohorte de pacientes tratados hasta el momento de la publicación, vs pacientes sin tratamiento, impactando en la valoración funcional con HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded) y el RULM (Revised Upper Limb Module) y en la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores (44). Además, en las conclusiones provistas por la Agencia Canadiense de medicamentos y tecnologías en salud (CADTH, por sus siglas en inglés) (56), refieren que aunque la evidencia sugiere un beneficio del tratamiento en adolescentes y adultos jóvenes con Nusinersen, al tratarse de evidencia de estudios observacionales, esta se asocia a importantes sesgos que no permiten establecer eficacia y seguridad a partir de estos resultados y se debe esperar a obtener resultados más robustos y evidencia comparativa a este respecto; para este punto, es relevante evaluar los resultados del estudio de extensión SHINE, actualmente en curso. Cabe destacar que actualmente el registro sanitario INVIMA del medicamento en Colombia incluye únicamente a pacientes hasta los 7 años de vida, y establecer usos tipos UNIRS (Uso No Incluido en Registro Sanitario) no son el alcance del lineamiento.
3. En cuanto a *la revisión del registro sanitario del Nusinersen ante el INVIMA*, se encuentra una aclaración del alcance de la edad, en cuanto al límite superior para el inicio del tratamiento hasta pacientes que no hayan cumplido los 7 años de edad, así mismo, la revisión del registro explica la necesidad de continuar el tratamiento aplicando las escalas validadas de función motora acordes al estado clínico del paciente (**Anexo 4**).
4. La *estabilidad en las valoraciones funcionales como criterio de éxito*, es otro de los aspectos abordados en la nueva evidencia, como lo concluye Chacko, et al., y Sansone et al., en dos estudios de corte transversal (evidencia de calidad baja) (14,15). En los lineamientos actuales no se considera la estabilidad como criterio de éxito terapéutico, pero, se da espacio a evaluar si hay estabilidad funcional, e incluso la disminución parcial y continuación por una o dos dosis más con re evaluación funcional a lo largo del tiempo. No obstante, este aspecto merece la pena reevaluarse con claridad a la luz de nueva evidencia.

5. La nueva evidencia extraída durante el último año, también considera *la utilización de imágenes adicionales como la fluoroscopia y la TAC como ayudas para la administración intratecal del Nusinersen* a través de la evaluación de un equipo interdisciplinario, teniendo en cuenta las características del paciente (13,17–19), sin embargo, este aspecto se aborda en los lineamientos al precisar *“La vía de administración de Nusinersen es únicamente intratecal. El médico especialista responsable de administrar el medicamento deberá definir la técnica para el abordaje intratecal de acuerdo con las características del paciente”*.
6. Para responder a la inquietud por parte de los familiares de pacientes respecto a la *existencia de un protocolo estandarizado para la técnica anestésica para la administración del Nusinersen*, se encontró un estudio de series de casos publicado por Brollier et al (20) (calidad de la evidencia baja, por tratarse de un estudio de series de casos), en donde proponen que se requiere de una valoración individualizada e interdisciplinaria para definir técnica anestésica en cada paciente, a pesar de que esto no se plantea de manera explícita tampoco se contradice en el lineamiento, podría evaluarse más adelante ante la disponibilidad de más y mejor evidencia y opinión de los expertos.

Consideraciones adicionales

- Es importante tener en cuenta que, dado el rápido avance de la evidencia sobre este tema, así como los estudios en desarrollo, se evalué periódicamente (por lo menos en los próximos 2 años) estos lineamientos a luz de la nueva evidencia.
- Se insta a los investigadores colombianos a publicar las experiencias locales de sus pacientes con AME, donde su manejo está siendo con Nusinersen, para contar con más y mejores insumos de datos a nivel nacional.

6. Referencias

1. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud. Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad). Colombia; 2019.
2. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan Decenal de Salud Pública PDSP 2012-2021 Estrategia PASE a la Equidad en Salud. Lineamientos conceptuales. Lineamientos Conceptuales. 2014;291.
3. Instituto de Evaluaciones Tecnológicas en Salud. Manual de Participación y Deliberación. Bogotá, Colombia; 2014.
4. Buss Thofehrn M, López Montesinos MJ, Rutz Porto A, Coelho Amestoy S, Oliveira Arriera IC de, Mikla M. Grupo focal: una técnica de recogida de datos en investigaciones cualitativas. Index de Enfermería. 2013 Jun;22(1-2):75-8.
5. Creswell J, Poth C. Qualitative Inquiry & Research Design. Choosing among five approaches. Fourth Ed. United States: SAGE Publications; 2018. 459 p.
6. Whiting P, Savovic J, Higgins JP, Caldwell DM, Reeves BC, Shea B, et al. ROBIS: A new tool to assess risk of bias in systematic reviews was developed. J Clin Epidemiol. 2015/06/21. 2016;69:225-34.
7. Higgins JPT, Altman DG, Gøtzsche PC, Jüni P, Moher D, Oxman AD, et al. The Cochrane Collaboration's tool for assessing risk of bias in randomised trials. BMJ [Internet]. 2011;343:d5928. Available from: <https://www.bmj.com/content/bmj/343/bmj.d5928.full.pdf>
8. Moola S, Munn Z, Tufanaru C, Aromataris E, Sears K, Sfetcu R, et al. Chapter 7: Systematic reviews of etiology and risk. Joanna Briggs Inst Rev Manual Joanna Briggs Inst. 2017;2005-19.
9. Munn Z, Barker TH, Moola S, Tufanaru C, Stern C, McArthur A, et al. Methodological quality of case series studies: an introduction to the JBI critical appraisal tool. JBI Evid Synth. 2020;
10. Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA). Sala especializada de moléculas nuevas, nuevas indicaciones y medicamentos biológicos. Colombia; 2020. p. 187.
11. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord. 2018;28(2):103-15.
12. Kariyawasam D, Carey KA, Jones KJ, Farrar MA. New and developing therapies in spinal muscular atrophy. Paediatr Respir Rev. 2018;28:3-10.
13. Willis TA. Therapeutic advances in spinal muscular atrophy. Paediatr Child Health (Oxford). 2019;29(11):463-7.
14. Mercuri E, Darras BT, Chiriboga CA, Day JW, Campbell C, Connolly AM, et al. Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy. N Engl J Med. 2018;378(7):625-35.
15. Finkel RS, Day JW, Mitchell-Sweeney N, Foster R, Sun P, Bhan I, et al. Escalating



- Dose and Randomized, Controlled Study of Nusinersen in Participants with Spinal Muscular Atrophy; Study Design of the Phase 2/3 DEVOTE (232SM203) Study to Explore High Dose Nusinersen (1169). *Neurology*. 2020 Apr;94(15 Supplement):1169.
16. Finkel RS, Mercuri E, Darras BT, Connolly AM, Kuntz NL, Kirschner J, et al. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *N Engl J Med*. 2017;377(18):1723–32.
 17. De Vivo DC, Bertini E, Swoboda KJ, Hwu W-L, Crawford TO, Finkel RS, et al. Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. *Neuromuscul Disord*. 2019;
 18. De Sanctis R, Coratti G, Pasternak A, Montes J, Pane M, Mazzone ES, et al. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016;26(11):754–9.
 19. De Sanctis R, Pane M, Coratti G, Palermo C, Leone D, Pera MC, et al. Clinical phenotypes and trajectories of disease progression in type 1 spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(1):24–8.
 20. Hodgkinson-Brechenmacher V, Oskoui M, Campbell C, Lounsberry J, Brais B, MacKenzie A, et al. SMA: REGISTRIES, BIOMARKERS & OUTCOME MEASURES. *Neuromuscul Disord*. 2020 Oct;30:S97–8.
 21. Janoudi G, McCormack S. Nusinersen for Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy : A Review of Clinical Effectiveness. Ottawa, Canada; 2020.
 22. Chacko A, Deegan S, Sly PD, Gauld L. Stabilization of Respiratory Function in Pediatric Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen. In: A26 PEDIATRIC SLEEP I. American Thoracic Society; 2020. p. A1161–A1161.
 23. Sansone VA, Pirola A, Albamonte E, Pane M, Lizio A, D'Amico A, et al. Respiratory Needs in Patients with Type 1 Spinal Muscular Atrophy Treated with Nusinersen. *J Pediatr*. 2020;219:223-228.e4.
 24. Weaver JJ, Hallam DK, Chick JFB, Vaidya S, Shin DS, Natarajan N, et al. Transforaminal intrathecal delivery of nusinersen for older children and adults with spinal muscular atrophy and complex spinal anatomy: an analysis of 200 consecutive injections. *J Neurointerv Surg*. 2020;neurintsurg-2020-016058.
 25. Cordts I, Lingor P, Friedrich B, Pernpeintner V, Zimmer C, Deschauer M, et al. Intrathecal nusinersen administration in adult spinal muscular atrophy patients with complex spinal anatomy. *Ther Adv Neurol Disord*. 2020 Jan;13(6):175628641988761.
 26. Spiliopoulos S, Reppas L, Zompola C, Palaodimou L, Papadopoulou M, Filippiadis D, et al. Computed-tomography-guided transforaminal intrathecal nusinersen injection in adults with spinal muscular atrophy type 2 and severe spinal deformity. Feasibility, safety and radiation exposure considerations. *Eur J Neurol*. 2020;27(7):1343–9.
 27. Cartwright MS, Ward ZT, White EP, West TG. Intrathecal delivery of nusinersen in individuals with complicated spines. *Muscle and Nerve*. 2020;62(1):114–8.
 28. Brolhier L, Matuszczak M, Marri T, Carbajal J, Moorman A, Sorial E, et al. Anesthetic Management of Pediatric Patients Undergoing Intrathecal Nusinersen Administration

for Treatment of Spinal Muscular Atrophy: A Single Center Experience. Paediatr Anaesth. 2020;0–2.

7. Anexos

Anexo 1. Informe encuentro de participación N°1

1. Introducción

“La participación como práctica social se vincula con los mecanismos a través de los cuales la sociedad posibilita la integración funcional y simbólica a los diferentes grupos que la componen” (1). De manera específica, la participación en salud, al ser interdependiente de la realización efectiva del derecho a la salud, permite a los diferentes actores sociales asumir la responsabilidad y el compromiso de hacer parte de las deliberaciones y discusiones sobre los problemas en salud que afectan a la comunidad (1).

Dentro de los diferentes mecanismos y modalidades de participación existentes, la participación consultiva constituye una forma en la que los actores expresan voluntaria y libremente sus ideas, opiniones y posturas respecto de un tema en particular. Se busca, que estos conocimientos, intercambios y argumentos sean insumos para orientar los procesos de toma de decisiones en salud (2). Más aún, el involucramiento de expertos configura una participación muy importante, en la medida en que representan grupo de actores clave para la obtención de datos relevantes en la definición de aspectos centrales del proceso y que no son necesariamente identificables en la literatura. Así, es una participación claramente intencionada y definida alrededor de un tema o dato muy particular de la evaluación, por ejemplo: preguntas sobre patrones de práctica clínica, preferencias, procesos de adquisición o datos económicos; en términos generales, se espera que los expertos aporten datos cuantitativos, cualitativos, experiencia o juicios de valor (3).

En este punto, es necesario mencionar que los expertos son considerados como personas eruditas en un tema o método que cuentan con la formación y trayectoria suficiente y adecuadamente soportada para ser reconocidos como conocedores en profundidad del tema (4).

Teniendo en cuenta lo anterior, el presente informe describe de manera sintética el proceso de gestión del espacio participativo incluyendo la convocatoria realizada de los actores clave identificados, así como el rol y el involucramiento de estos en la sesión realizada.

2. Objetivo

Facilitar el desarrollo del diálogo deliberativo con líderes de pacientes, como un mecanismo de participación en el proceso de elaboración de la estrategia de socialización del lineamiento para el tratamiento con Nusinersen en pacientes con atrofia muscular espinal.

3. Metodología

Todo proceso de gestión de espacios participativos comienza con el requerimiento del espacio participativo a la Unidad de Métodos Cualitativos e Investigación Social, y con la identificación de los actores clave conforme el objetivo del espacio y la temática. Para el caso particular, este proceso de identificación se desarrolla en tres momentos: en un primer momento, se identifican las organizaciones a incluir en el proceso; en un segundo momento, se hace la verificación de los delegados y Panelistas de dichas entidades, buscando asegurar la representatividad y la adecuada participación; y en un tercer momento, se adoptan acciones correctivas, en caso de que ni la participación de los delegados, ni la representatividad de los actores esté asegurada.

A continuación, se describen las actividades adelantadas.

3.1. Identificación de actores

Para el caso en particular, la convocatoria de participación se inició a partir de la definición de las sociedades científicas y organizaciones requeridas para el proceso. Se tuvo en cuenta las organizaciones que participaron, en su momento, en la construcción del lineamiento, así como los líderes especialistas en el tema:

- Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofía - Famecol S&S
- Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas - Funcolefth
- Fundación Colombiana para Distrofia Muscular
- Federación Colombiana de Enfermedades Raras - Fecoer

Con esta identificación de actores, se procedió con la convocatoria para obtener los nombres y los datos de contacto de los delegados. En este proceso, FUNCOLEFH, cedió su espacio de delegación a FAMECOL, por lo que esta última organización tuvo mayor representación. Con esta convocatoria, se procedió con el contacto individual para asegurar la participación activa en el proceso.

La lista final de los actores delegados y Panelistas se presenta en la siguiente tabla:

Tabla 1. Trazabilidad de participación.

No.	Organización	Delegado	Perfil	Participa Sí /No
1	Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofía - Famecol S&S	María Isabel Acevedo Espitia	Presidenta de la Fundación Madre y cuidadora de dos pacientes afectadas con atrofia muscular espinal (AME) tipo 2	Sí
2		Key Sandy Caro Mejía	Paciente afectada con AME tipo 3	Sí

			Apoyo a la fundación en investigación sociojurídica	
3		Angélica Alexandra Márquez Grajales	Madre y cuidadora de una paciente afectada con AME tipo 2	Sí
4		Laura Liliana Reyes Díaz	Delegada de la región Antioquia. Madre y cuidadora de paciente afectado AME tipo 2A	Sí
5		Kaeris María Royett Pino	Delegada de la región Caribe. Madre y cuidadora de paciente afectado con AME tipo 1C	Sí
6		Cindy Paola Ripoll Barrios nuevos	Delegada de la región Caribe. Madre y cuidadora de paciente afectado con AME tipo 1C	Sí
7	Federación Colombiana de Enfermedades Raras - Fecoer	Juan Segundo De Martino Gamarra	Abogado. Asesor de Fecoer	Sí
8		Diego Fernando Gil Cardozo	Presidente de la Fundación	Sí

Fuente: IETS, 2020

El equipo IETS que acompañó el diálogo deliberativo, se lista a continuación:

Tabla 2. Equipo técnico IETS.

1	Lorena Mesa Melgarejo	Enfermera. Magíster y Doctora en Salud Pública. Líder de la Unidad de Métodos Cualitativos e Investigación Social.
2	Liliana Reina Leal	Enfermera. Magíster en Información y Comunicación Científica. Doctora en enfermería.

3	Solanye Galindo Huertas	Enfermera. Magíster en salud sexual y reproductiva. Doctora en ciencias sociales.
4	Erika León Guzmán	Odontóloga y epidemióloga clínica.
5	Ani Cortés Muñoz	Bacterióloga y epidemióloga.
6	Luis Fernando Fuertes	Odontólogo y epidemiólogo. Especialista en docencia universitaria.
7	Sandra Contreras Arrieta	Médica cirujana y epidemióloga.
8	Sandra Patricia Bernal Piratoba	Administradora de Negocios. Asistente de la Unidad de Métodos Cualitativos e Investigación Social.
9	Andrea Lara Sánchez	Politóloga. Especialista en Estado, Políticas Públicas y Desarrollo.

Fuente: IETS, 2020

3.2. Desarrollo del espacio participativo

Como se mencionó en la introducción del presente informe, la metodología de involucramiento de actores en este ejercicio fue el diálogo deliberativo, el cual se define como un mecanismo interactivo para compartir conocimientos para abordar un asunto considerado prioritario para, por lo menos, una de las partes interesadas clave (2).

Conforme a lo requerido por el equipo técnico, se realizó el diálogo deliberativo virtual, el día 5/11/2020 a las 4:00 PM, por la plataforma Zoom.

3.3. Gestión de los conflictos de intereses

Para garantizar la transparencia de los procesos, conforme lo establecido en la normatividad, todos los actores involucrados en los diferentes proyectos adelantados por el Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS) deben declarar sus intereses, mediante el diligenciamiento del formato establecido para ello, disponible en la página web del Instituto en el siguiente enlace: <http://herramientas.iets.org.co/declaracion/home.aspx>. En este enlace, además de anexar una copia de su hoja de vida actualizada, se firma el acuerdo de confidencialidad.

Los formatos diligenciados con los intereses declarados por los Panelistas de cada proyecto son analizados por un comité conformado para tal fin, el cual emite una calificación sobre los potenciales intereses en conflicto identificados, estableciendo si corresponden a conflictos inexistentes, probables o confirmados y de acuerdo con la calificación define el alcance de la participación de los actores en el proceso. A continuación, se detallan las categorías de participación:

Tabla 3. Categorías de participación.



Categoría	Definición	Implicación
A	Identifica el conflicto como INEXISTENTE. Esta condición ocurre cuando la persona no declara ningún interés particular o cuando se declara algún interés que no guarda ninguna relación con el tema en discusión o en deliberación.	Se permite la participación de la persona en la totalidad de las actividades para las que fue convocada o requerida.
B	Identifica el conflicto como PROBABLE. Esta condición ocurre cuando la persona declara un interés particular que, a consideración del comité, podría afectar la independencia de la persona de alguna manera, pero que no le impide completamente su participación en algunas etapas del proceso.	Se permite una participación limitada en los procesos en los que se identifique que su participación no estará afectada por el conflicto.
C	Identifica el conflicto como CONFIRMADO. Esta situación ocurre cuando el comité identifica un claro conflicto de los intereses de la persona con el proceso en cuestión.	No se permite la participación de la persona en el desarrollo de una temática específica o de todas las temáticas debido a la naturaleza de sus intereses.

Fuente: IETS, 2019

Para el caso particular, el Comité de Conflictos de intereses les dio aval de participación a todos los asistentes con la categoría A. De igual modo, durante la sesión, también declararon sus conflictos de interés, como una medida complementaria. Con esta acción se busca, de un lado, garantizar la transparencia de la discusión y, por otro lado, escuchar las diversas voces involucradas para tener una visión más global sobre el asunto a tratar en el panel, en el entendido que: *“la participación y representación de actores tiene una fundamentación: ética, ya que todos los involucrados tienen derecho a opinar; epistemológica, porque cada actor tiene un especial conocimiento sobre los factores y resultados de la acción y realidad de intervención; y pragmática, porque el involucramiento favorece la motivación y el compromiso”* (2).

4. Referencias bibliográficas

1. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 2063 de 2017, por medio de la cual se adopta la Política de Participación Social en Salud. 2017.
2. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud – IETS. Manual de Participación y Deliberación [Internet]. 2014. Disponible en: <http://www.iets.org.co/Archivos/65/Manual Participacion.pdf>
3. Hunger T., Schnell-Inderst P., Sahakyan N. SU. Using expert opinion in health technology assessment: A guideline review. Int J Technol Assess Heal Care. 2016;32(3):131–9.

4. Lorena Mesa; Kelly Estrada. Guía para el involucramiento de actores en las evaluaciones de tecnología en salud. Title. Bogotá: Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud; 2020.



Anexo 2. Codificación temática de las narrativas de los Panelistas

Tema 1: *Pacientes con AME y cuidadores como una gran familia.*

Los Panelistas manifiestan que se relacionan como una gran familia que les ha permitido establecer contacto con especialistas, otras asociaciones y fundaciones que les transmiten información que es canalizada, revisada y distribuida a través de FAMECOL, que se constituye en líder y referente, que es reconocido incluso por agentes externos de otras asociaciones que conocen la situación de estos pacientes y sus cuidadores, por lo que están interesados en que se amplíe la cobertura del tratamiento. Cabe resaltar que como gran familia, cuando requieren información, pacientes y cuidadores recurren a las personas de la fundación con mayor experiencia en el cuidado a personas con AME, cuya trayectoria en el cuidado y el sistema las convierte en autoridad para orientar al respecto, y que además siempre están disponibles para apoyar en lo que requieran; sin embargo, cuando no pueden resolver las inquietudes, les ponen en contacto con otras familias y especialistas.

“Tenemos también contacto con Alianza Latinoamericana, con los presidentes de las otras fundaciones que nos dan periódicamente información, nosotros las canalizamos, la depuramos y les vamos mostrando a las delegadas y estamos compartiendo información sea relevante e importante y así vamos instruyéndonos”.
(Panelista 1)

“La comunidad AME es una comunidad muy unida y muy informada a nivel mundial”.
(Panelista 1)

“Llaman a la persona con más experiencia, por ejemplo, yo llevo más de 18 años con este tema de la AME, y he pasado por todo el sistema de salud y por la AME en diferentes cuestiones, y por ejemplo hay mamás, dependiendo del tipo de AME, por ejemplo, mamás de AME tipo 1 que llevan 12 años y 13 años y tienen una información muy importante... nosotros canalizamos qué necesitan, y si no tenemos la información los comunicamos con otras familias. Es como una red que tenemos de apoyo, el cual va desde médicos, las mismas familias que tienen un conocimiento muy basto de la patología y que están informándose periódicamente”. (Panelista 1)

“Sobre todo la familia AME, es una cosa que la federación hemos quedado sorprendidos, es una familia muy unida, y han logrado cosas que a nosotros como federación nos ha interesado mucho, y hemos decidido apoyarlos y acompañarlos permanentemente, obviamente por las incidencias en el tema de gestión política que requiere este tipo de tecnología, algo que se está dando con el Nusinersen; el tema de exclusión y ahora los lineamientos, lo que queremos obviamente siempre va a buscar la familia AME, que se amplíe la cobertura a más pacientes porque es una dirección y una lógica que tendría que buscar que más pacientes se beneficien del tratamiento”. Panelista 2



“Es una fundación que también tiene una construcción ya de varios años y ha venido reclutando año tras año un trabajo de más de 7 años, y en donde se han venido reclutando pacientes de todo el territorio nacional y haciendo procesos de socialización con los institutos de salud, con los institutos de referencia donde ha habido publicidad y eso ha permitido llegar a consolidar un grupo que tiene una vasta experiencia en la enfermedad y también apoyado por ella que ha estado desarrollándose a nivel internacional en este tema y que al final también los especialistas y los investigadores que ya llevan muchísimos años trabajando en el tema de Atrofia Muscular Espinal y no solamente en cuanto a la administración del fármaco sino también en cuanto al diagnóstico y conocimiento de la enfermedad y de todo lo que tiene que ver con los diferentes clases y subtipos de AME”. (Panelista 2)

“...como lo dijo mi compañera N somos una familia AME muy unida; si no nos unimos como familia no tenemos más nada. Siempre que tenemos dudas y tenemos grupos nosotros nos capacitamos hacemos encuentros de AME, de hecho, en agosto tuvimos uno muy bueno, para la comunidad médica y para los cuidadores y familiares, nuestros médicos que atienden a nuestros hijos siempre están muy pendientes de todas nuestras dudas e inquietudes”. (Panelista 3)

“Soy la mamá de un niño de 3 años con AME, hablo desde la experiencia con mi hijo, estoy ... en una ciudad muy apartada y por lo menos los conocimientos médicos en cuanto esta enfermedad son muy pocos, hablo del segundo año de vida de mi hijo antes de empezar el tratamiento con Nusinersen, mi hijo en el segundo año de vida estuvo como 10 veces hospitalizado por problemas respiratorios, en esas 10 veces si no fueron más acudí siempre a la fundación y siempre ellos estuvieron ahí para resolver las dudas a través de este medio. Entonces como ya mi compañera H y N somos una familia muy unida y siempre buscamos la forma ayudarnos a los unos a los otros. Los médicos que atienden a nuestros pacientes y a nuestros hijos, siempre están prestos a ayudarnos”. (Panelista 5)

Tema 2: Sobre-exposición a la información sobre aspectos del medicamento.

“Hemos tenido conocimiento que la evidencia científica se acompasa mucho a la que se tuvo en cuenta al momento de realizar el registro Invima, y hay especialistas clínicos que han traído como resultado evidencia más actualizada y reciente, y que se ha echado de menos un poco en los lineamientos, pues sin el ánimo de ser arbitrarios en esto, es más bien como a modo de cuestionamiento”. (Panelista 2)

“Las preguntas orientadoras y el tema de registro y de estos lineamientos también fue recolectando la evidencia y los conceptos de expertos; pero al momento del registro a Invima, vemos que se incluyeron unos aspectos para el uso del medicamento como Hammersmith y demás, pero obviamente en estos lineamientos es importante conocer si ese panel de médicos y expertos del Invima van acompañados con los criterios de los expertos que están haciendo también estos

lineamientos, porque el Invima bajó los criterios de uso, redujo mucho el espectro de acceso en cuanto a la edad y todas estas cosas. Panelista 2

“La fundación [FAMECOL] desarrolla periódicamente programas de capacitación a pacientes y cuidadores, de manera que por lo menos tres o cuatro veces al mes estamos reuniéndonos con diferentes expertos, tenemos también a nivel de la fundación, una asociación con el Instituto Roosevelt y nos hacen capacitaciones cada 15 días más o menos que se llama paciente experto. Nos permiten también a través de allí no solamente tener acceso información de nuevas tecnologías sino también de tratamientos paliativos, recomendaciones y orientaciones a cuidadores en cuanto al manejo de la enfermedad con tratamientos no farmacológicos”. (Panelista 2)

“En cuanto al caso particular del Nusinersen, hemos tenido también reuniones periódicas con el creador de la molécula, que nos ha permitido también tener conocimiento del mecanismo de acción del medicamento. En el mes de agosto también se desarrolló un congreso virtual en el cual participaron múltiples expertos, neurólogos y fisiatras en la enfermedad, y pues esto también nos brinda una capacitación permanente de lo que es los diferentes tratamientos que se están desarrollando a nivel farmacológico, para el manejo de la enfermedad”. (Panelista 2)

“Quisiera resaltar que la representante legal de la fundación, es la mamá de 2 niñas también afectadas con AME, que está por fuera del país, ella se ha movido por Europa, en países como Barcelona e Inglaterra y eso también le da un conocimiento y un acceso de información también de primera mano en cuanto a los avances de las tecnologías, en otros países y en los cuales tarda mucho en llegar a países subdesarrollados como el de nosotros. Mientras que allá están aplicando Nusinersen hacia mucho rato y acá los registros se alcanzaron en el año 2016, y ya nosotros conocíamos del medicamento desde antes de que se alcanzara el registro Invima”. (Panelista 2)

Mi hija aún no está tratada, ella tiene 9 años y me gustaría tener información precisamente de eso, de las evidencias científicas que recogen, como se están comportando los niños que ya están medicados, esto con el objetivo de ampliar el tratamiento; ya que por ejemplo hay niños como es el caso de mi hija que cumplen con todos los requisitos digamos de los puntajes de las escalas y solamente por la edad no entran. Entonces tenemos claro que el Invima puso esta restricción de la edad, pero si me gustaría estar enterada de las evidencias que recogen, de cómo las recogen y en que se basan para decir que sí o no está sirviendo, ya que todos estamos interesados en que todos los niños puedan acceder a este tratamiento. (Panelista 6)

Tema 3: Necesidades de información sobre asuntos críticos del tratamiento.

“Más que todo pienso que sobre un efecto particular, porque sobre la administración, digamos que nos lo ha dado la experiencia de ya tantas dosis, o por lo menos en mi



caso, pero sí como una guía de cuáles son o algo más detallados de los riesgos, o los efectos adversos que podamos tener del medicamento, cuando se llegue a presentar.” (Panelista 3)

“...Igual siempre se les dice cuándo va un niño a primera aplicación, llámenme la noche anterior y yo le digo cómo es la cuestión... lo que más les angustia, bueno ¿qué puedo esperar?, ¿qué va a pasar después?, ¿cómo tengo que hacer?, ¿qué le va a pasar al niño?, eso es lo que más me preguntan. Por ejemplo, no preguntan qué hace el medicamento, eso no lo preguntan, pero yo les explico el medicamento cómo funciona, yo no soy médico, pero he leído, y entonces yo les explico, pero ellos no preguntan eso, entonces por eso no creo que sería relevante que hubiese esa información. Igual se les insiste en que hay que saber de todo, yo soy educadora y me parece que la información más detallada y cómo se formula en Nusinersen es muy importante que ellos lo tengan.” (Panelista 1)

“Algo muy recurrente en los pacientes con AME son los tiempos de permanencia solos cuando tienen algún tratamiento bien sea farmacológico, intrahospitalario o en cuidados intensivos; ha sido una situación recurrente a nivel fundación por la incapacidad que nosotros como pacientes con AME, tenemos de movernos y de hacer actividades por sí solos; entonces un paciente que tarda 30 o 40 minutos en una sala en la que no tiene acompañamiento si no de los médicos y de una persona que no es su cuidador, en ocasiones presenta muchas dificultades y mucho estrés psicológicamente hablando, en relación a su incapacidad de moverse, ya que la misma debilidad muscular causa que una persona tenga que está paralizada casi en ocasiones en una camilla y además que el tratamiento es invasivo...” (Panelista 2)

“...de los procesos más traumáticos que vivimos como pacientes afectados es el manejo que se nos da intrahospitalario y es como si fuéramos un paciente de otro tipo de patologías, y entonces no tenemos acompañamiento de la persona que nos sirve de cuidador y nos genera lesiones en la piel por estar un largo periodo de tiempo en una misma posición sin asistencia... En este sentido la que tenemos como cuidador y además el estrés psicológico que produce este tipo de tratamiento sin la persona que nos brinde la asistencia física que nosotros requerimos como pacientes. Entonces es bastante agresivo que tengamos que permanecer por largos tiempos sin la asistencia y el acercamiento con el cuidador”. (Panelista 2)

“Lo que pasa es que es muy difícil decir sin estar ahí como en los zapatos, me imagino que saber los efectos secundarios, saber los cuidados, saber cómo evaluar si el medicamento está sirviendo o no, pero saliendo un poco como de las escalas, me parece que las escalas a veces no evidencian el deterioro o la mejoría de los pacientes; entonces saber cómo se puede fijar uno o como se puede evidenciar la mejoría o no.” Panelista 1



“...Sin embargo el médico tomó la decisión de mandarla a Bogotá, esto deterioro la niña poco tiempo, de un momento a otro la niña llegó sobresaturada y ya sin posibilidad de nada y obviamente perdió la batalla. Nos preocupa el tema de los médicos en conocimiento también, cuando los niños están con problemas respiratorios y si aun así puedan superar eso se le puede aplicar el medicamento para que obviamente sirva más para que le ayude a soportar y a salir adelante de la crisis; no sé si el medicamento sirva, sé que cuando está el problema respiratorio no se podía aplicar pero si podría ser como un rescate para el paciente la aplicación del medicamento.” Panelista 2

Tema 4: Medios y herramientas de difusión.

“Nosotros tenemos un grupo de WhatsApp a nivel nacional y a nivel región, ahí se van compartiendo información acerca de lo que va saliendo de medicamentos, de tratamientos, etc. y consensos”. Panelista 1

“...tenemos apoyo de los médicos, información de primera mano. Colombianos, tenemos varios médicos, también una doctora en el HOMI que nos da información periódicamente y pues hay páginas en Facebook de asociaciones de familias, por ejemplo, familias AME tipo 1, tipo 2 y de ese estilo, en Estados Unidos y en varias partes del mundo, en las cuales también está la información periódicamente... De estos medios sacamos información y de ahí nos vamos dotando. Panelista 1

“A través de la Federación de Enfermedades Raras, invitan frecuentemente a estos congresos, y también por las alianzas que hay a nivel de Latinoamérica a nivel de asociaciones de pacientes, estamos al tanto del acontecer de este tipo de medicamentos y tecnologías”. Panelista 2

“Nosotros tenemos establecidos un programa un software que vamos a lanzar dentro de poco, que es de seguimiento a pacientes y la idea es que los pacientes ingresen información ahí y le llega una alerta a los que manejan el software de cualquier información que se necesita; pero pues eso ya es más adelante más tecnológico. También tenemos la página web”. Panelista 1

“...si tengo muchas preguntas y me voy al médico que tienen a mis hijos y a las mamitas que tienen más experiencia que uno, como lo dice mi compañera N tiene 18 años, obviamente su trayectoria un recorrido sobre esto es muy diferente a lo que puedo tener yo, que tengo 4 años, o el resto de mamás que tienen 2 años o un año, pero como tal somos una familia muy unida que cualquier inconveniente o cualquier pregunta que tengamos entre todos. El poco conocimiento que tengamos, no voy a decir que todos tenemos el mismo conocimiento, pero entre todos completamos, algo muy bueno.” (Panelista 3)

“Entonces es como también eso, la información a los médicos y que conozcan como la manera de tratar, yo pienso que el grupo interdisciplinario es muy muy muy

importante tanto para los pacientes tratados como para los no tratados.” (Panelista 6)

“Yo pensaría se haga a través de las fundaciones y que se haga infografías muy sencillas, muy simples que se puedan descargar para decir de la página de Famecol, qué es como el centro de dónde está toda la información de Atrofia Muscular Espinal y que se puedan descargar y nosotros las podamos compartir.” Panelista 1

“...es muy bueno porque es una información muy detallada del medicamento, son cosas como concretas y podemos informarnos rápidamente de que es lo más importante de saber de las indicaciones de las contraindicaciones de los medicamentos”. (Panelista 4)

“En mi caso me gusta mucho la imagen de colores porque me parece una forma muy ágil, de uno tener conocimiento acerca del medicamento”. (Panelista 5)

“Soy más partidario como de información sobre todo trabajada con diseños diagramación, tú puedes presentar la misma información, pero si la presentas de una manera llamativa, atractiva y sobre todo didáctica... y también utilizar un lenguaje muy claro, muy entendible me parecería muy bien. En ese sentido, la imagen de la derecha que sea más a fin por utilizar iconos también es muy relevante que me parece muy positivo, letra en buen tamaño y creo que definitivamente la imagen de la derecha puede acomodarse mejor, la de la izquierda tiene información interesante pero definitivamente no logra captar la pensando también en los pacientes en las familias”. (Panelista 7)

“...yo soy educadora y me ha funcionado muchísimos los mapas conceptuales, creo que la imagen de la derecha está bien por los colores y eso por ahí mucha información, creo que hay demasiado información y pues la gente no está a leer, así como mucho, sería bueno mapas conceptuales, rutas, mapas mentales, ese tipo de información así muy concreta y como muy concisa llega más...”. Panelista 1

“...videos cortos de cuidados específicos, como de cosas específicas e insisto que no solo para nosotros sino también a la comunidad médica, de lo que hay disponible y de lo que les corresponde a ellos también; y obviamente para nosotros videos cortos de los cuidados... Son más fácil de entender y aplicar si son reales.” (Panelista 6)

“...Sería muy bueno que en la página del IETS se montaran videos de cuidados y eso, pero una cosa que sí vi en Estados Unidos y que me pareció muy buena es que la persona que entraba a tratamiento se le daba una cartilla física muy sencilla... Y esa cartillita de que me dieron allá yo la cargo porque ahí dice cuáles son los tiempos de las dosis y cuáles son los efectos secundarios, es decir esta toda la información en una cartilla por lado y lado de pasta gruesa, súper sencilla que se la dan a uno... entonces eso me parece muy útil. Y los videos, si se podría hay un video que realizó una mamá de esos que son como animados que es como una



mano dibujando, ese se los voy a pasar porque es muy chévere y es muy concreto y no se distrae uno mucho... Es como un folder, no un libro es como un flyer de esos que se abren en tres partes, un folleto (un tríptico)". Panelista 1

"...pues la verdad nosotras como mamás siempre andamos es con las carpetas y todo el tiempo siempre llenas de papel y en mi caso pues el tema de los folletos y las cartillas me parece un tema un poco más dinámico para estar informado de todo. Los videos también, un video corto como dice M, que sea real". (Panelista 4)

"Bueno a mí me parece que puede ser una combinación de ambas, porque es que también la información digital sirve, es decir, esas infografías para tenerlas a través de medios digitales, me parece que pueden ser de gran utilidad. Yo no abandonaría la idea de que hubiera una versión digital y chévere pudiera tener ese folleto, pero poder tener una versión más reducida para dispositivos". (Panelista 7)

"Preferiría que los folletos o las cartillas como dijo mi compañera N sean en pasta dura, que sean muy ilustrativos y con poco texto". (Panelista 5)

Tema 5: Necesidades de atención al cuidado y participación activa.

"...estos lineamientos se constituyen de alguna manera, en instrucciones que permiten o excluyen algunas personas que tenemos la condición del acceso al tratamiento". (Panelista 2)

"...entendimos que este proceso era un proceso encaminado a socializar, a deliberar y a darnos información y de alguna manera basados en el principio de correspondencia, fundamentados en el hecho de que pudiéramos generar aportes relacionados a las instrucciones que emitió el IETS, en cuanto al acceso al Nusinersen". (Panelista 2)

"Según lo que hemos entendido, ya que esto lo estamos socializando internamente por un chat, entendemos que el documento ya está construido y de que eso escapa de la participación de nosotros. Es bueno dejar claro esas precisiones porque también a nivel de Ministerio nos permite hacer solicitudes y poder poner de presente ciertas informaciones que nosotros también como evidencia y otros documentos". (Panelista 2)

"Obviamente que en los ensayos están el conocimiento que se está construyendo todavía, porque obviamente por centrarse una enfermedad huérfana, la cantidad de Panelistas en esos ensayos no es la misma que una de una patología normal, eso también hay que mirarlo y a través de la observación los expertos también tiene que los lineamientos no pueden ser inamovibles, tendrían que ir también observando y a través de la observación poder permitir que se deben estas coberturas a más pacientes y esa es la inquietud grande de la Federación como tal y de la familia AME". Panelista 2



“Con respecto al tema de acompañamiento de la familia, en el momento de realizar el procedimiento me parece que es supremamente importante, porque ese acompañamiento de la familia brinda mayor seguridad y confianza del paciente, lo ayuda desde el punto de vista anímico para que ese procedimiento mediante el cual administran el medicamento surta el efecto deseado. Por eso me parece muy importante que se pudiera tener en cuenta, los pacientes no deberían entrar solos así sean pacientes adultos porque esto es un proceso que definitivamente requiere un acompañamiento. Entonces es importante por favor que tengan en cuenta ese aspecto. No es solamente la parte farmacológica y sino la presencia plena de ese acompañante allí. También es importante porque el acompañante de conocer cómo es ese proceso, entonces ojalá se pudiera contemplar allí y tenerlo muy claro, muy evidente y oficial”. (Panelista 7)

“Aparte de que ya nos ha quedado claro que no hay posibilidad de controvertir lo que hasta hoy se construyó por evidencia científica hasta el 2019. Lo que estamos conversando hoy en relación al tema del acompañamiento, y por ejemplo las inquietudes que se han socializado relacionadas al acompañamiento del menor que se le va a suministrar el fármaco, o relacionadas al uso del fármaco y la manera en que se administra la anestesia para aplicar el medicamento. Esas inquietudes van a ser validadas o van a ser tenidas en cuenta encaminadas para la guía que finalmente va a salir o esa ya es el documento definitivo.” (Panelista 2)

“A mi si me gustaría dejar claro que para mí como paciente AME y como miembro de Famecol, no es un proceso participativo, ni deliberativo ni de correspondencia. Porque si se nos cita a una reunión como esta, es para tener justamente un proceso de socialización que lleva un propósito, y está claro que a mi juicio el propósito de la reunión es socializar el documento que ya tienen elaborado, ponerlo en conocimiento. Es una socialización que se puede hacer a través de una cartilla de un video, pero que no está escuchando la voz de los pacientes con la enfermedad ni de la comunidad con la enfermedad, es un proceso de socialización bien dicho, pero no es en el marco de un proceso ni de participación, ni deliberativo ni de correspondencia. Eso sí me gustaría dejarlo muy claro.” (Panelista 2)

Anexo 3. Transcripción del proceso participativo

Transcripción: Diálogo Deliberativo Nusinersen- Pacientes

Fecha de realización: noviembre 5 de 2020, 4:00 pm, por la plataforma Zoom

Se da la bienvenida a los participantes, se les solicita su consentimiento para la grabación, y se hace la presentación y declaración de conflictos de intereses, de cada uno de los participantes como parte de la política de transparencia del IETS. Se explica objetivo y dinámica de participación que es conocer cuáles son las perspectivas, las ideas que los pacientes y cuidadores tienen frente a lo que debería contener una estrategia para socializar el contenido de los lineamientos de Nusinersen.

La anfitriona de la reunión explica que la dinámica se dará a partir de preguntas con las cuales se espera que se puedan aportar los conocimientos desde la experiencia.

- **Anfitriona:** Reiteramos el agradecimiento. En primer lugar, quisiéramos un poco y antes de dar inicio a la presentación formal de los lineamientos y a la sesión, quisiéramos saber y que las personas nos declaren si hay posibles conflictos de interés, de las personas que están invitadas como cuidadores o quienes vienen de las fundaciones. Teniendo en cuenta que no hay conflictos que declarar, proseguimos. Reiteramos que esta sesión va a ser más de conocer cuáles son esas estrategias, esas ideas que ustedes tienen frente a la comunicación que ustedes quieren y esperarían recibir frente a lo que es el Nusinersen, su uso, de pronto algunos asuntos que ustedes consideren críticos al respecto. Y por eso quisiéramos comenzar un poco por esa presentación de los lineamientos que van a realizar las personas encargadas del instituto para retomar, para recordar un poco lo que vamos a trabajar el día de hoy.
- **Moderador 2:** Hace la presentación de la síntesis del lineamiento para el uso adecuado del Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal. A partir de la información recolectada y de la evidencia que existía y con el consenso de los expertos, entonces se elaboraron las siguientes preguntas, y con los cuales los lineamientos dan respuesta a estas preguntas que se elaboraron para poder construirlo.

La primera pregunta: ¿Cuáles son los criterios para iniciar el tratamiento con Nusinersen en pacientes con diagnóstico Atrofia Muscular Espinal (AME)?

La segunda pregunta: ¿Cuál es el esquema de tratamiento con Nusinersen para pacientes con diagnóstico de Atrofia Muscular Espinal (AME)?

La tercera pregunta: ¿Cuál/es es/son la (s) vía (s) de administración de Nusinersen para el tratamiento de pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME)?

La cuarta pregunta: ¿Qué especialistas médicos pueden prescribir y hacer seguimiento del tratamiento Nusinersen, en qué nivel de complejidad y con qué servicios debe contar la institución en donde se administra el medicamento?

La quinta pregunta: ¿Cuáles son los criterios que deben ser evaluados para el mantenimiento o suspensión del tratamiento con Nusinersen en pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME)? ¿Y cuál es el perfil de seguridad del medicamento actualmente? Y a partir de allí y con la evidencia recolectada, se generaron entonces los lineamientos. En este momento quisiera preguntar si la presentación de los lineamientos fue clara y si podemos continuar.

- **Panelista 5:** Quisiera preguntar: ¿Cuál fue la fecha con que se tuvo en cuenta de la evidencia científica para elaborar los lineamientos? ¿O en otros términos cual fue la fecha de la evidencia científica que se está tomando en cuenta para elaborar esos lineamientos?
- **Moderador 2:** Gracias, la Evidencia era toda la evidencia existente que hubiese en todas las bases de datos electrónicos hasta el año 2019, exactamente hasta octubre del 2019 ¿En ese sentido hay alguien que tenga alguna otra inquietud o alguna pregunta?
- **Panelista 5:** Doctor, podría hacerle una contra pregunta con relación a la respuesta que nos da respecto a la evidencia científica, pues por la socialización que se ha hecho a nivel del grupo, a nivel de Famecol con el apoyo de los científicos y médicos incluso extranjeros que nos apoyan para hacerles las consultas, debido a que no somos médicos ni especialistas en esto; hemos tenido conocimiento que la evidencia científica se acompasa mucho a la que se tuvo en cuenta al momento de realizar el registro Invima, y hay especialistas clínicos que han traído como resultado evidencia más actualizada y reciente, y que se ha echado de menos un poco en los lineamientos, pues sin el ánimo de ser arbitrarios en esto, es más bien como a modo de cuestionamiento.

Hasta donde ha llegado por ejemplo los nuevos ensayos, por ejemplo, el Sheriff, para tenerse en cuenta en este tipo de planteamientos y lineamientos que han establecido una edad hasta los 6 años, cuando hay ensayos clínicos que los han llevado incluso hasta los 12 años. Entonces va orientado a la pregunta e inquietud de otra compañera, y que nos asalta a todos en la fundación es ¿hasta dónde esas nuevas evidencias científicas que van surgiendo han sido también tenidas en cuenta en la elaboración de los lineamientos? Gracias.

- **Moderador 2:** Esta es una pregunta supremamente importante, de la mano de este proceso que estamos realizando para buscar la estrategia de socialización, nosotros estamos revisando un proceso simultaneo de revisión de la evidencia del último año, de manera que nosotros también estamos adelantando este proceso para revisar y verificar si la nueva evidencia de este último año pueda de pronto revisión de estos lineamientos, en algún punto de ellos que sea crítico y específico, pero si se está haciendo.



- **Moderador 3:** Un poco para complementarlos y ponerlos en contexto, cuando se hicieron los lineamientos, estos se hicieron exactamente hace un año; entonces la evidencia científica que se busco fue la disponible en ese momento; nosotros somos conscientes que en el último año ha salido nueva evidencia, no obstante, la evidencia hay que juzgarla a partir de muchos criterios, para valorarla y saber si esa evidencia puede impactar en cambiar o no los lineamientos.

Sin embargo, también precisar que ese no es el objetivo de este espacio. Si los lineamientos se deben actualizar o no, nosotros somos conscientes de que por ética se debe mirar esa nueva evidencia y el IETS lo está realizando; ya la decisión de si impacta o no en los lineamientos que se tienen actualmente ya se harán en un momento posterior a este proceso. En este momento que tenemos, un lineamiento que se generó en el 2019 el cual es muy importante, que como hemos visto estaba dirigido especialmente hacia la población de médicos y especialistas, pues esta información se traduzca a un lenguaje en que los pacientes o los cuidadores que son las personas en las que finalmente incidirán estos lineamientos, pues entiendan que es lo que se está diciendo y para eso es este espacio participativo.

Para tranquilidad de ustedes, de pronto decirlo, nosotros somos las personas o el IETS es la figura o el Instituto que sabe de evidencia en este país y somos muy conscientes que la evidencia hay que manejarla con cuidado, que hay que tener en cuenta si hay nueva evidencia y también se tendrá en cuenta.

Este espacio específicamente lo pidió el Ministerio de Salud, para empezar a construir una estrategia en la cual los pacientes y los cuidadores nos ayuden a saber cómo sería el mejor lenguaje y la mejor forma de que a ustedes les llegue esta información, bien sea la de los lineamientos que se dieron en el 2019 o que en algún momento posterior estos lineamientos haya que replantearlos con la nueva evidencia, y pues que eso todavía no lo sabemos, ya que en el momento apenas se está evaluando, pero en términos de que todos ustedes conozcan o no la información si es muy importante conocer sus argumentos. Entonces hacemos un poco es aún llamado de que les damos ese parte de tranquilidad y de que somos conscientes que hay evidencia en el último año que es muy importante tener en cuenta y este proceso se va a revisar, pero pues todavía no hay resultados y es un proceso que ese está haciendo en simultaneo, y que este espacio es más para conocer una perspectiva cualitativa, sus experiencias, sus precisiones, lo que ustedes piensan sobre cómo les gustaría que les llegara la información más allá del contenido propio de los lineamientos, que pues ya son un poco más del índole clínico.

- **Panelista 3:** Observo que una de las partes de las preguntas orientadoras, y obviamente el tema de registro y el tema de estos lineamientos también fue recolectando la evidencia y los conceptos de expertos; pero al momento del registro a Invima, vemos que se incluyeron unos aspectos para el uso del medicamento como Hammersmith y lo demás, pero obviamente en estos lineamientos es

importante conocer si en ese panel de médicos y expertos del Invima va compasado con los criterios de los expertos que están haciendo también estos lineamientos; porque obviamente el Invima bajo los criterios de uso del Invima, redujo mucho el espectro de acceso en cuanto a la edad y todas estas cosas; ¿Estos lineamientos necesariamente se rigen por lo que dice en el criterio de uso y del registro del Invima?

- **Moderador 3:** Los lineamientos, como pudieron ver anteriormente se enviaron unos resúmenes, en el cual no está contemplado el corte de edad que son los 6 años y que está en el registro sanitario. La indicación sanitaria es algo que nosotros no podemos ni manipular ni cambiar, ni excedernos ya que el Invima es el ente que da la autorización sanitaria; entonces ahí estaríamos excediendo un poco del alcance que nosotros tenemos. Pero los expertos pensando en esto no delimitaron la edad.

El día de ayer se les compartió los lineamientos, sin embargo, me permito volverles a recordar que el fin de este espacio no es para hablar de los lineamientos, ya que estos ya están contruidos, ya se validaron con los expertos y ya se revisó la evidencia; por lo tanto este es un espacio constructivo en el que queremos que ustedes nos ayuden a interpretar como sería la mejor manera en que a ustedes les empezamos a compartir la información relacionada con Nusinersen. Lo de la entidad sanitaria ya excede un poco nuestro alcance y no es del resorte del IETS, excedernos u opinar de lo que ya está en el registro sanitario.

- **Moderador 1:** Otra persona pide la palabra. Para nuestros participantes en el chat ya tienen la primera pregunta que vamos a dialogar en un momento.
- **Anfitriona:** Gracias, solamente quería contarles a nuestros invitados, digamos un contexto específico; el Ministerio ha considerado que es fundamental que en esta socialización de lineamientos, aunque vayan dirigidos a prescriptores y especialidades médicas, es importante el involucramiento y nosotros reconocemos también esa vitalidad de que los pacientes y cuidadores estén incorporados en esta socialización, partiendo de que definitivamente son procesos diferenciales tanto del tipo de información como de la forma en que acceden pacientes y cuidadores a la información.

De modo que en este contexto y partiendo de la necesidad de socializar lo que salió en estos lineamientos, la idea es que ustedes nos ayuden a identificar qué de la tecnología se requiere dar a conocer para pacientes y cuidadores y el cómo?; si bien hay una necesidad identificada y que tal vez algunas preguntas van a requerir actualización con base en la evidencia que surgió o que emergió recientemente; de manera general esta información ira destinada para los prescriptores, pero este trabajo preliminar con ustedes, de identificar como podemos nosotros hacer para que los pacientes y cuidadores tengan una mejor traducción de conocimientos frente a que es Nusinersen y como se puede hacer un cuidado de la tecnología, es donde

se enmarcaría el proceso de construcción de la estrategia de socialización con ustedes.

Entonces quería dar un poco la explicación a este contexto, porque me parece importante un poco en el hilo en que llevamos la conversación, que digamos de alguna manera los lineamientos si van a tener ese proceso de actualización con expertos, sin embargo, en la conversación con ustedes nos interesa y les proponemos que sea alrededor de identificar qué es lo que desde la perspectiva de pacientes y cuidadores en efecto se requiere comunicar, se requiere saber respecto de la tecnología. Gracias.

- **Moderador 1:** En ese sentido, y teniendo en cuenta que ustedes finalmente son los expertos, que son quienes cuidan, quienes han tenido de pronto esa experiencia de la enfermedad de la Atrofia Muscular Espinal, y de pronto han tenido alguna aproximación al cuidado. Queremos saber inicialmente ¿cuál es el mecanismo o cuál es el medio que ustedes más utilizan para actualizar sus conocimientos entorno a la enfermedad y entorno en este caso al Nusinersen como esa nueva tecnología que se ha desarrollado?
- **Panelista 5:** Debido a la intervención realizada anteriormente, me gustaría precisar en nombre de la fundación y de las personas que estamos acá reunidas; que quizás no nos quedó tan clara la intencionalidad de la reunión, en el sentido de que como estos lineamientos se constituyen de alguna manera, en instrucciones que permiten o excluyen algunas personas que tenemos la condición del acceso al tratamiento; entonces en esa medida fundamentados en lo que nos ha expresado la honorable corte constitucional en el laudo de seguimiento 410 de 2016, relacionado al acceso a los servicios del sistema de seguridad social, hemos entendido o que de manera anticipada las reuniones que tuvimos en días previos, producto de la convocatoria que nos hizo el IETS, entendimos que este proceso era un proceso encaminado a socializar, a deliberar y a darnos información y de alguna manera basados en el principio de correspondencia, fundamentados en el hecho de que pudiéramos generar aportes relacionados a las instrucciones que emitió el IETS, en cuanto al acceso al Nusinersen.

Sin embargo, es buena la apreciación y la precisión que nos han hecho porque ya entendemos hasta dónde llega la reunión, en el sentido de que lo que se pretende en este caso es revisar la experiencia de nosotros como pacientes, pero no deliberar el documento que ya se construyó, que es lo que nosotros estamos entendiendo. Según lo que hemos entendido ya que esto lo estamos socializando internamente por un chat, entendemos que el documento ya está construido y de que eso escapa de la participación de nosotros; es bueno dejar claro esas precisiones porque también a nivel de Ministerio nos permite hacer solicitudes y poder poner de presente ciertas informaciones que nosotros también como evidencia y otros documentos. Y que, si este no es el escenario tenerlo claro de que no lo es, para poder agotar tales situaciones ante otras instancias, esto, por un lado: por otro lado,

en cuanto a la pregunta que acaba de realizar de ¿Cómo tenemos conocimiento e información a las nuevas tecnologías frente al uso del Nusinersen? La fundación desarrolla periódicamente programas de capacitación a pacientes y cuidadores, de manera que por lo menos 3 o 4 veces al mes estamos reuniéndonos con diferentes expertos, tenemos también a nivel de la fundación una asociación con el Instituto Roosevelt y nos hacen capacitaciones cada 15 días más o menos que se llama paciente experto de Roosevelt; pues nos permiten también a través de allí no solamente tener acceso información de nuevas tecnologías sino también de tratamientos paliativos, recomendaciones y orientaciones a cuidadores en cuanto al manejo de la enfermedad con tratamientos no farmacológicos. En cuanto al caso particular del Nusinersen, hemos tenido también reuniones periódicas con el creador de la molécula, que nos ha permitido también tener conocimiento del mecanismo de acción del medicamento. Y pues en el mes de agosto también se desarrolló un congreso virtual en el cual participaron múltiples expertos neurólogo y fisiatras en la enfermedad y pues esto también nos brinda una capacitación permanente de lo que es los diferentes tratamientos que se están desarrollando a nivel farmacológico, para el manejo de la enfermedad. Me gustaría saber si era la pregunta y si la respuesta es acertada.

- Moderador 1:** Vale, gracias por tu participación. En si no hay nada aceptado o desacertado, aquí es un poco conocer su experiencia reconociendo pues la importancia que ustedes tienen como cuidadores, como expertos como ya se ha dicho anteriormente, entonces tranquila está bastante bien muchísimas gracias porque nos permite un poco comprender que ustedes están muy de la línea de algunos también personas que ustedes consideran también expertas, de pronto quisiera saber y un poco antes de pasar al siguiente, también es dar como esa claridad enfocándonos a la socialización aunque el lineamiento se actualice cómo buscar la mejor estrategia para que igual también ustedes estén actualizados continuamente. Entonces no sé si alguien tuviera algo diferente que decir de pronto se utiliza algún otro tipo de herramienta, si accede alguna página web en particular, algún tipo de herramienta que utilicen y que sea diferente a las que nos han comentado.
- Panelista 7:** La fundación el año pasado hizo una recaudación de fondos para que poder ir en calidad de presidente de la fundación a la conferencia que se hace en Estados Unidos, que es internacional y es acerca de la Atrofia Muscular Espinal, allá nos dieron una serie de información y las tradujeron y están listos para los temas farmacológicos y todo lo que tenga que ver con educación. Y tenemos también contacto con Alianza latinoamericana con los presidentes de las otras fundaciones que nos dan periódicamente información, nosotros las canalizamos, la depuramos y les vamos mostrando a las delegadas y estamos compartiendo información sea relevante e importante y así vamos instruyéndonos.

Nosotros tenemos un grupo de Whaptsapp a nivel nacional y a nivel región y ahí se van compartiendo información acerca de lo que va saliendo de medicamentos, de

tratamientos etc. y consensos. Y aparte como lo dijo mi compañera tenemos apoyo de los médicos, información de primera mano colombianos, tenemos varios médicos, también una doctora en el OMI que nos da información periódicamente y pues hay páginas en Facebook de asociaciones de familias, por ejemplo, familias AME tipo 1, tipo 2 y de ese estilo, en Estados Unidos y en varias partes del mundo, en las cuales también está la información periódicamente. La comunidad AME es una comunidad muy unida y muy informada a nivel mundial. De estos medios sacamos información y de ahí nos vamos datando.

- **Moderador 1:** Gracias. Bueno en ese sentido de pronto cuando tienen una duda que es muy urgente que necesitan resolver ya, ¿a qué estrategias recurren? Porque nos cuentan que también implica como proceso un poquito más largo; no sé ustedes cuando requieren respuestas más rápidas que hacen.
- **Panelista 7:** Llamamos a la persona con más experiencia, por ejemplo yo llevo más de 18 años con este tema de la AME, y he pasado por todo el sistema de salud y por la AME en diferentes cuestiones y tenemos por ejemplo hay mamás, dependiendo del tipo de AME, por ejemplo mamás de AME tipo 1 que llevan 12 años y 13 años y tienen una información muy importante; entonces si hay alguna se le pregunta a ellas o a la representante Legal y fundadora, la señora Claudia Sánchez y nosotros canalizamos que necesitan, y si no tenemos la información los comunicamos con otras familias, es como una red que tenemos de apoyo, el cual va desde médicos, las mismas familias que tienen un conocimiento muy basto de la patología y que están informándose periódicamente.
- **Moderador 1:** Bueno y por qué han logrado cómo desarrollar o porque han logrado utilizar ese tipo de herramientas en particular, no sé alguien más de los que estén como en la red en estos grupos porque por lo que vi hay bastantes integrantes.
- **Panelista 3:** Buenas tardes, obviamente a través de la Federación de Enfermedades Raras, que la invitan frecuentemente a estos congresos, y también por las alianzas que hay a nivel de Latinoamérica a nivel de asociaciones de pacientes, estamos como al tanto del acontecer de este tipo de medicamentos y tecnologías y vemos que existe a pesar de que son los mismos ensayos con los cuales se creó se dio el tema de registro de medicamentos vemos en unas partes el registro y la indicación de uso del medicamento es diferente en unos pues hay ampliación de la edad, en otro de pronto el tema de la escala sus diferentes o el fin es lo que nos hemos enterado precisamente por tener esa cercanía y obviamente por estar permanentemente con los expertos de otros países, y con los creadores de la molécula; también porque sobre todo la familia AME es una cosa que la federación hemos quedado sorprendidos, es una familia muy unida, y han logrado cosas que a nosotros como federación nos ha interesado mucho, y hemos decidido apoyarlos y acompañarlos permanentemente. Obviamente por las incidencias en el tema de gestión política que requiere este tipo de tecnología que se está dando con el Nusinersen; el tema de exclusión y ahora los lineamientos lo vemos que queremos

obviamente siempre va a buscar la familia AME que se amplíe la cobertura a más pacientes porque ese es una dirección y una lógica que tendría que más paciente se beneficien del tratamiento. Obviamente que en los ensayos están el conocimiento que se está construyendo todavía, porque obviamente por centrarse una enfermedad huérfana la cantidad de participantes en esos ensayos no es la misma que una de una patología normal, eso también hay que mirarlo y a través de la observación los expertos también tiene que los lineamientos no pueden ser inamovibles tendrían que ir también observando y a través de la observación poder permitir que se deben estas coberturas a más pacientes y esa es la inquietud grande de la Federación como tal y de la familia AME.

- **Panelista 5:** Quisiera resaltar que la representante legal de la fundación, es la mamá de 2 niñas también afectadas con AME, que está por fuera del país, ella ha moviendo por Europa, en países como Barcelona e Inglaterra y eso también le da un conocimiento y un acceso de información también de primera mano en cuanto a los avances de las tecnologías, en otros países y en los cuales tarda mucho en llegar a países subdesarrollados como el de nosotros; mientras que allá están aplicando Nusinersen hacia mucho rato y acá los registros alcanza al año 2016, y ya nosotros conocíamos desde antes de que se alcanzara el registro Invima ya del medicamento.

Es una fundación que también tiene una construcción ya de varios años y ha venido reclutando año tras año un trabajo de más de 7 años, y en donde se han venido reclutando pacientes de todo el territorio nacional y haciendo procesos de socialización con los institutos de salud, con los institutos de referencia donde ha habido publicidad y eso ha permitido llegar a consolidar un grupo que tiene una vasta experiencia en la enfermedad y también apoyado por ella que ha estado desarrollándose a nivel internacional en este tema y que al final también los especialistas y los investigadores que ya llevan muchísimos años trabajando en el tema de Atrofia Muscular Espinal y no solamente en cuanto a la administración del fármaco si no también en cuanto al diagnóstico y conocimiento de la enfermedad y de todo lo que tiene que ver con los diferentes clases y subtipos de AME.

- **Moderador 1:** Bueno, veo que un poco que la herramienta en la que ustedes se basan es ustedes mismos como sujetos, pero a veces no disponemos de ese tiempo, o a veces ustedes no disponen de ese ensayo clínico o de ese artículo o del tiempo para acceder a ensayo clínico o leerlo. ¿Qué herramientas de pronto ustedes utilizan cuando necesitan resolver algo, pero ya que de pronto ustedes vieron un signo raro o algo diferente en el niño después de que han administrado del medicamento, que tipo de herramientas ustedes recurren y cuando no tenemos esa posibilidad?
- **Panelista 7:** ¿Te refieres cuando a un paciente se le suministra el medicamento y tiene algún efecto secundario?

- **Moderador 1:** No necesariamente, pero como para aterrizarlo más claramente; cada vez que ustedes tienen duda que se presenta algo que ustedes de pronto no conocían tienen una duda, y de pronto no hay tiempo para recurrir a un ensayo clínico, no hay tiempo para recurrir al de pronto al compañero, al colega o al médico, porque entonces el médico de la asociación de pronto está ocupado y no nos puede atender en ese momento; en general cuando ustedes no tienen con quien consultar y cuando tienen una inquietud que deba resolverse urgente como la resuelven?
- **Panelista 7:** Me gustaría que mis compañeras nos compartan porque lo que yo veo es que si siempre tenemos el tiempo o sea siempre estamos dispuestas a apoyar tanto la persona encargada en Londres como yo acá en Colombia, o lo que son los doctores y médicos están muy encima de todo; aparte de eso nosotros tenemos establecidos un programa un software que vamos a lanzar dentro de poco, que es de seguimiento a pacientes y la idea es que los pacientes ingresen información ahí y le llega una alerta a los que manejan el software de cualquier información que se necesita; pero pues eso ya es más adelante más tecnológico. También tenemos la página web.
- **Moderador 1:** nos gustaría escuchar a alguien más que opine referente al tema
- **Panelista 1:** Hola, Cuando alguno de nuestros pacientes o tenemos alguna duda, siempre tenemos a las diferentes delegadas, o siempre tenemos a alguien a quien preguntar o algún especialista. Nunca nos quedamos cortos con alguna información.
- **Panelista 2:** Hola Buenas tardes, Cómo están. Como les decía yo soy mamita de un niño de 4 años con atrofia, él está recibiendo Nusinersen, ya tiene 6 dosis, va por su 7 dosis. Como nos preguntaban de que herramientas utilizamos y cómo lo dijo mi compañera N somos una familia AME muy unida; si no nos unimos como familia no tenemos más nada. Siempre que tenemos dudas y tenemos grupos nosotros nos capacitamos hacemos encuentros de AME, de hecho, en agosto tuvimos uno muy bueno, para la comunidad médica y para los cuidadores y familiares, nuestros médicos que atienden a nuestros hijos siempre están muy pendientes de todas nuestras dudas e inquietudes.

Por lo menos mi hijo que está recibiendo Nusinersen si tengo muchas preguntas y me voy al médico que tienen a mis hijos y a las mamitas que tienen más experiencia que uno, como lo dice mi compañera N tiene 18 años, obviamente su trayectoria un recorrido sobre esto es muy diferente a lo que puedo tener yo que tengo 4 años o al resto de mamás que tienen 2 años o un año, pero como tal somos una familia muy unida que cualquier inconveniente o cualquier pregunta que tengamos entre todos. El poco conocimiento que tengamos, no voy a decir que todos tenemos el mismo conocimiento, pero entre todos completamos algo muy bueno.

- **Panelista 4:** buenas tardes, Soy la mama de un niño de 3 años con AME, hablo desde la experiencia con mi hijo, estoy en la Guajira en la ciudad de Riohacha; esta

es una ciudad muy apartada y por lo menos los conocimientos médicos en cuanto esta enfermedad son muy pocos, hablo del segundo año de vida de mi hijo antes de empezar el tratamiento con Nusinersen, mi hijo en el segundo año de vida estuvo como 10 veces hospitalizado por problemas respiratorios, en esas 10 veces si no fueron más acudí siempre a la fundación y siempre ellos estuvieron ahí para resolver las dudas a través de este medio. Entonces como ya mi compañera H y N somos una familia muy unida y siempre buscamos la forma ayudarnos a los unos a los otros. Los médicos que atienden a nuestros pacientes y a nuestros hijos, siempre están prestos a ayudarnos. Gracias.

- **Panelista 7:** A nosotros nos ocurre mucho que cuando están los niños en la unidad de Cuidado intensivo, no solamente hay dudas acerca de esto del padre sino también de los mismos médicos, nos ha pasado, por ejemplo, hace poco nos pase la ciudad de Bucaramanga que no había conocimiento de los médicos acerca de cómo tratar una neumonía en paciente con AME.

Entonces nosotros lo que hacemos es comunicar, digamos tenemos un directorio de médicos intensivistas y lo que hacemos es poner en contacto a los intensivistas entre ellos mismos. Porque sabemos que para él AME no existe una guía de práctica clínica ni un consenso en Colombia de cómo manejar en urgencias, y esto es algo en lo que estamos trabajando porque es algo que no existe. Y solicitamos al IETS si es posible que por favor nos colabore y que se haga; entonces que hacemos nosotros ponemos en contacto a los médicos para que entre ellos se hablen y se cuenten como ha sido el manejo de los pacientes y eso nos ha servido mucho cuando se refiere a una urgencia.

- **Moderador 1:** Básicamente parece ser que ustedes son un grupo muy unido, en ese sentido entonces nosotros estamos intentando, queremos o nuestro propósito es que ustedes tengan una herramienta, precisamente que les ayude como grupo, que les ayude también a cada uno de ustedes como cuidadores como pacientes a tener mucha información al respecto. Que información les gustaría tener con respecto al uso del Nusinersen, sobre cómo se formula, sobre cómo se administra o que otro tipo de información quisieran conocer o tener muy a la mano. O Alguien que tenga menos experiencia con el tratamiento o que de pronto lleve menos tiempo con esa posibilidad de cuidar a alguien con el diagnóstico.
- **Panelista 2:** Más que todo pienso que sobre un efecto particular, porque sobre la administración, digamos que nos lo ha dado la experiencia de ya tantas dosis, o por lo menos en mi caso, pero sí como una guía de cuáles son o algo más detallados de los riesgos, o los efectos adversos que podamos tener del medicamento, cuando se llegue a presentar.
- **Moderador 1:** Algo de pronto particular, algún otro tipo de información que quisieran tener más específica.

- **Panelista 7:** Quisiera saber, ¿la pregunta va dirigida únicamente al Nusinersen o algo más?
- **Moderador 1:** Nos vamos a enfocar únicamente al Nusinersen para poderles socializar el lineamiento, que lo tengan muy claro siempre y que también puedan tener a mano esa información.
- **Panelista 7:** Voy a hablar a nombre de las familias que es lo que yo veo que ellas preguntan; entonces por ejemplo las familias preguntan ¿Qué debo hacer antes de una dosis? Es lo que preguntan; entonces uno les dice bueno hay que hidratarlos muy bien, que descansen muy bien sea cómo prepararnos antes del medicamento, que es aconsejable hacer o no hacer; por ejemplo, algo muy concreto entonces uno les dice lo que ha leído, de experiencias de otras familias afuera del país y que llevan ya 4 años el tratamiento, que los niños deben estar acostados antes y después de una dosis. ¿Qué puede uno esperar? Que el niño lloré, que el niño grite, ellos se ponen irritables, digamos porque uno ya ha pasado por todo esto, darles mucha agua, que se acuesten, que no tenga almohadas, tener cuidado con la zona en la que fue aplicado el medicamento y todo este tipo de información.
- **Moderador 1:** Entendido. ¿Y por qué consideran que es de importancia esa información?
- **Panelista 7:** Lo considero por qué es lo que me preguntan la mayoría las familias, tenemos alrededor de 14 familias que en este momento están en tratamiento los niños, y es lo que más preguntan, entonces estoy haciendo un filtro de lo que me preguntan. Igual siempre se les dice cuándo va un niño a primera aplicación, llámenme la noche anterior y yo le digo cómo es la cuestión y que puedes esperar; ¿pero es lo que más les angustia bueno que te puedo esperar? ¿Qué va a pasar después? ¿Cómo tengo que hacer? ¿Qué le va a pasar al niño? Eso es lo que más me preguntan. Por ejemplo, no preguntan qué hace el medicamento, eso no lo preguntan, pero yo les explicó el medicamento como funciona, yo no soy médico, pero he leído y entonces yo les explico, pero ellos no preguntan eso, entonces por eso no creo que sería relevante que hubiese esa información. Igual se les insiste en que hay que saber de todo, yo soy educadora y me parece que la información más detallada y como se formula en Nusinersen es muy importante que ellos lo tengan.
- **Moderador 1:** De pronto, ¿alguien más que quiera compartir a partir de su experiencia de pronto esas cosas que lean pasado de pronto qué tipo de información?
- **Panelista 5:** Algo muy recurrente en los pacientes con AME son los tiempos de permanencia solos cuando tienen algún tratamiento bien sea farmacológico, intrahospitalario o en cuidados intensivos; ha sido una situación recurrente a nivel fundación por la incapacidad que nosotros como pacientes con AME, tenemos de movernos y de hacer actividades por sí solos; entonces un paciente que tarda 30 o



40 minutos en una sala en la que no tiene acompañamiento si no de los médicos y de una persona que no es su cuidador, en ocasiones presenta muchas dificultades y mucho estrés psicológicamente hablando, en relación a su incapacidad de moverse, ya que la misma debilidad muscular causa que una persona tenga que está paralizada casi en ocasiones en una camilla y además que el tratamiento es invasivo.

Entonces lo traigo a colación porque es de lo que estamos hablando en particular, esto es un efecto recurrente, de hecho en mi experiencia personal, tengo 32 años y he pasado por 3 hospitalizaciones y de los procesos más traumáticos que vivimos como pacientes afectados es el manejo que se nos da intrahospitalario y es como si fuéramos un paciente de otro tipo de patologías, y entonces no tenemos acompañamiento de la persona que nos sirve de cuidador y nos genera lesiones en la piel por estar un largo periodo de tiempo en una misma posición sin asistencia de la persona con la que afinidad, en este sentido la que tenemos como cuidador y además el estrés psicológico que produce este tipo de tratamiento sin la persona que nos brinde la asistencia física que nosotros requerimos como pacientes. Entonces es bastante agresivo el hecho de que tengamos que permanecer por largos tiempos así sin la asistencia de su cuidador y el acercamiento con el cuidador.

Moderador 1: Bueno, nos gustaría que M nos contaras qué piensas frente a esa perspectiva de lo que esperarías o que te gustaría conocer, ¿tener siempre presente o que información?

- **Panelista 6:** Mi hija aún no está tratada, ella tiene 9 años y me gustaría tener información precisamente de eso, de las evidencias científicas que recogen, como se están comportando los niños que ya están medicados, esto con el objetivo de ampliar el tratamiento; ya que por ejemplo hay niños como es el caso de mi hija que cumplen con todos los requisitos digamos de los puntajes de las escalas y solamente por la edad no entran. Entonces tenemos claro que el Invima puso esta restricción de la edad, pero si me gustaría estar enterada de las evidencias que recogen, de cómo las recogen y en que se basan para decir que sí o no está sirviendo, ya que todos estamos interesados en que todos los niños puedan acceder a este tratamiento.
- **Moderador 1:** Entonces ya que éstas como por esa línea y bueno, pero más allá de pronto de la evidencia, porque recordamos que igual la evidencia también es un poco genérica, pero también en cuanto a cosas específicas para el cuidado de esto, ponte como en el supuesto de que tu hija le dan el Nusinersen, ¿tú que esperarías saber del uso del medicamento? ¿qué te gustaría saber? ¿qué sería importante?
- **Panelista 6:** Lo que pasa es que es muy difícil decir sin estar ahí como en los zapatos, me imagino que saber los efectos secundarios, saber los cuidados, saber cómo evaluar si el medicamento está sirviendo o no, pero saliendo un poco como de las escalas, me parece que las escalas a veces no evidencian el deterioro o la

mejoría de los pacientes; entonces saber cómo se puede fijar uno o como se puede evidenciar la mejoría o no.

- **Moderador 1:** Gracias, de pronto panelista 3 que perspectivas tiene frente a esta información, que debería comunicarse.
- **Panelista 3:** Tenemos una situación que se presentó que nos compartió pues obviamente la Famecol, de un caso específico una niña que estaba con problemas respiratorios y ya habían prescrito el Nusinersen, no había podido todavía porque tenía una dificultad respiratoria. Pero lo videos que nos mandaba la mamita. El médico decía una cosa y la mamita decía, pero mire era esta sin oxígeno en este momento, mire cómo está la niña despierta, la niña jugaba con la mamita y sin ningún tipo de soporte respiratorio y el médico decía no ella está mal está mal está mal y la niña si venía ya recuperándose porque ni siquiera estaba en UCI, sino que ya venía un proceso superando el tema respiratorio, para obviamente mirar el tema de la aplicación del medicamento.

Sin embargo, el médico tomó la decisión de mandarla a Bogotá, esto deterioro la niña poco tiempo, de un momento a otro la niña llegó sobresaturada y ya sin posibilidad de nada y obviamente perdió la batalla. Nos preocupa el tema de los médicos en conocimiento también, cuando los niños están con problemas respiratorios y si aun así puedan superar eso se le puede aplicar el medicamento para que obviamente sirva más para que le ayude a soportar y a salir adelante de la crisis; no sé si el medicamento sirva, sé que cuando está el problema respiratorio no se podía aplicar, pero si podría ser como un rescate para el paciente la aplicación del medicamento. Esto sería teniendo el caso que acabo de comentar.

- **Moderador 1:** Muchas gracias.
- **Panelista 5:** Disculpe acá van surgiendo inquietudes, y pues me gustaría colocar sobre la mesa para que no se escape nada en relación a lo que se comenta por los pacientes. Nuestra representante legal, a sus hijas le aplican Nusinersen en el instituto Roosevelt y les hacen el manejo con anestesia local, sin embargo una mamita informa que esta aplicación del medicamento es con anestesia general; el tema de la anestesia en pacientes con a AME también merece un cuidado especial y una guía especial, por la debilidad muscular es que nosotros como pacientes presentamos; no puede ser cualquier fármaco el que se administre para la anestesia por que puede generar una afectación muscular irreversible. ¿Entonces sería también muy importante fijar una guía y determinar de manera unánime cual debe ser el manejo anestesiólogo que se le debe dar al paciente con AME?, Cuáles serían los fármacos indicados para hacerlo?, ¿la preferencia si es general o si debe ser anestesia local? Y esto sería un punto demasiado importante unificarlo para que el médico cada vez que tenga que realizar el procedimiento, el anestesiólogo tenga la guía de los fármacos indicados para el manejo de pacientes con enfermedad neuromuscular; sabemos por ejemplo que los relajantes musculares son demasiado

perjudiciales para el manejo del AME, entonces hasta dónde también se está manejando esos fármacos de manera idónea al momento de administrar Nusinersen.

- **Moderador 1:** Muchas gracias, porque tú inquietud es realmente importante, tengamos en cuenta que esta estrategia, está ese lineamiento se va a socializar también con médicos que no son especialistas e incluso muchas veces se tienen que enfrentar de cara a casos que nunca han visto en su vida entonces, claro esa inquietud es válida y es muy valiosa; entonces claro que este tipo de lineamiento porque no será el único, serán socializados con este tipo también de profesionales y con todos los que estén vinculados en la atención a cualquier tipo paciente y que pueda llegar a identificar esta cualquier situación. Quiero hacer aquí como una pausa para presentar a panelista 8 y poderlo escuchar, él se vinculó hace un momento; quisiéramos que te presentarás de manera muy breve.
- **Panelista 8:** Hola muchas gracias, yo soy O, soy el Presidente de la Junta Directiva la federación Colombiana Enfermedades Raras, siempre muy conectado con toda esta labor que se hace con las familias de pacientes con Atrofia Muscular Espinal; los estaba escuchando muy atentamente y definitivamente estoy muy de acuerdo con todas las intervenciones que se han dado, pues ese conocimiento tácito que hay al interior de los pacientes y las familias es muy valioso para poder trabajar este tipo de terapias, importante que la información que se provea arranque de qué significa el medicamento, decir qué tipo de medicamento es, qué molécula es cuál es, la vía de administración. Es importante que las familias conozcan cuáles son los posibles efectos secundarios, cómo manejar esos efectos secundarios y cómo manejar una situación de urgencia.

Con respecto al tema de acompañamiento de la familia, en el momento de realizar el procedimiento me parece que es supremamente importante, porque ese acompañamiento de la familia brinda mayor seguridad y confianza del paciente, lo ayuda desde el punto de vista anímico para que ese procedimiento mediante el cual administran el medicamento surta el efecto deseado, por eso me parece muy importante que se pudiera tener en cuenta, los pacientes no deberían entrar solos así sean pacientes adultos porque esto es un proceso que definitivamente requiere un acompañamiento. Entonces es importante por favor que tengan en cuenta ese aspecto. No es solamente la parte farmacológica y sino la presencia plena de ese acompañante allí. También es importante porque el acompañante de conocer cómo es ese proceso, entonces ojalá se pudiera contemplar allí y tenerlo muy claro, muy evidente y oficial.

- **Moderador 1:** Muchas gracias O. De acuerdo a esta perspectiva, y enlazando justamente como ese recuento de lo que comentaban otros participantes frente a lo que quisieran conocer; entonces algo que es clave cómo logramos también que las personas que los cuidadores tengan esa información, ustedes cual piensan que es

el formato que puede ser más accesible para quienes son cuidadores o para quienes son pacientes para brindarles esta información.

- **Panelista 6:** Yo pensaría que a través de las fundaciones y que ellos nos remitan esta información, y no solo para nosotros sino para la comunidad médica, que era algo que iba a decir antes, y que más que nosotros tener la información porque de cierta manera y modestia aparte, la fundación nos mantiene como muy actualizados, es más con los médicos y sobre todo preocupa mucho también que ellos tengan la información del manejo adecuado de los medicamentos no sólo farmacológicos y no lo no farmacológico, para que realidad estás estos tratamientos funcionen; porque no es poner el medicamento y ya, sino que antes y después del medicamento los pacientes tengan un buen manejo para que el medicamento en realidad pueda tener como los efectos esperados.

Entonces es como también eso, la información a los médicos y que conozcan como la manera de tratar, yo pienso que el grupo interdisciplinario es muy muy muy importante tanto para los pacientes tratados como para los no tratados.

- **Panelista 7:** Yo pensaría se haga a través de las fundaciones y que se haga infografías muy sencillas, muy simples que se puedan descargar para decir de la página de Famecolombia, qué es como el centro de dónde está toda la información de Atrofia Muscular Espinal y que se puedan descargar y nosotros las podamos compartir.

Sobre lo de la anestesia, también es una preocupación muy muy grande de las familias porque hay un centro de referencia que está aplicando el medicamento sin ningún tipo de anestesia, entonces eso también las familias preguntan, ¿por qué en este centro lo aplican de esta manera? y en este centro de esta manera; entonces no hay concordancia con ello y siempre hay un temor por la falta de información de los efectos secundarios esto sería una cosa y lo otro las expectativas, las expectativas de que puedo yo esperar de medicamento, eso es algo que nos preguntan muchísimo porque hay unas expectativas que son muy grandes de unas familias que uno quiere y pues tiene fe de que su hijo salga corriendo pero hay que manejar estas expectativas y creo que desde el Instituto Evaluación Tecnológica en Salud-IETS podemos esperar estas expectativas en el momento en que se suministra este medicamento. Y lo de las Escalas también, como es la manera, igual nosotros nos informamos mucho de cómo se hacen las escalas, bajamos los protocolos, los ítems públicos y los compartimos, hay unas traducciones hechas y las familias saben cómo debe ser; pero hay centros que hacen las escalas de una manera, hay centros que salen puntajes diferentes entonces como deben ser esas escalas, como deben hacerse, como preparar al paciente para que tenga un buen resultado en la escala porque no solamente depende del médico si no del estado de ánimo del paciente y esto es algo que ya es crucial viendo los lineamientos para el retiro o mantenimiento del medicamento.

- **Moderador 1:** Gracias. Bueno, aquí vamos de hecho ya que N nos habla un poco de las infografías como una buena estrategia; aquí les estamos presentando dos imágenes, en pantalla pueden ver dos imágenes un poco frente a un prospecto de un medicamento o una información tipo infografía que de pronto es más dinámica, con más color. ¿Qué tipo de información y ya que vemos que la infografía parece que puede ser una buena estrategia, ustedes cómo prefieren que se desarrolle esta infografía y cómo sería más amigable y más rápida de comprender para ustedes?
- **Anfitriona:** ¿No sé si quieren que realicemos un sondeo genérico de las personas participantes y voy preguntando en el orden que están apareciendo por el chat?
- **Moderador 1:** Perfecto, gracias.
- **Anfitriona:** La primera en la lista es panelista 1, ¿qué opinas respecto a las imágenes que se están presentado?
- **Panelista 1:** Hola, yo veo que es muy bueno porque es una información muy detallada del medicamento, son cosas como concretas y podemos informarnos rápidamente de que es lo más importante de saber de las indicaciones de las contraindicaciones de los medicamentos.
- **Panelista 4:** En mi caso me gusta mucho la imagen de colores porque me parece una forma muy ágil, de uno tener conocimiento acerca del medicamento.
- **Anfitriona:** Muchas gracias. Le damos la palabra panelista 2.
- **Panelista 2:** También opino igual que mi compañera panelista 4, la de colores.
- **Anfitriona:** ¿O tal vez quieres opinar al respecto?
- **Panelista 8:** Yo soy más partidario como de información sobre todo trabajada con diseños diagramación, tú puedes presentar la misma información pero si la presentas de una manera llamativa, atractiva y sobre todo didáctica, creo que la palabra adecuada didáctica y también utilizar un lenguaje muy claro muy entendible me parecería muy bien; en ese sentido la imagen de la derecha que sea más a fin por utilizar iconos también es muy relevante que me parece muy positivo, Letra en buen tamaño y creo que definitivamente la imagen de la derecha puede acomodarse mejor; la de la izquierda tiene información interesante pero definitivamente no logra captar la pensando también en los pacientes en la familias.
- **Moderador 1:** Exacto, esa es la finalidad. Gracias.
- **Panelista 3:** Hay que tener en cuenta, que generalmente es lo que la inmediatez de la necesidad de la información que se necesite en ese momento este lo más factible;

ahorita la mayoría de las personas tienen celular a la mano, y el tema de poder tener la información a la mano, la información precisa de pronto a través de estos medios electrónicos; pero la tradicional que es por ejemplo la de los fabricantes también ayuda mucho, porque por ejemplo en urgencias, generalmente lo que la persona trata de mirar es que indicaciones dice el fabricante sobre el medicamento o cuales son los posibles eventos adversos que a veces se encuentran en ese tipo de presentación y que es generalmente la caja del medicamento que es la forma más rápida de uno documentarse. Pero para el tema de conocer de otros aspectos y otras cosas del medicamento, pues obviamente la tecnología a través de mensajes cotidianos sobre el tema del medicamento y constante de pronto cada día la persona va aprendiendo más y se le va haciendo como un recorderis allí, pero además los aparatos tienen la virtud de que almacenan mucha información ahí estaría disponible la información.

- Panelista 7:** Bueno a mí me parece, yo soy educadora y me ha funcionado muchísimos los mapas conceptuales, creo que la imagen de la derecha está bien por los colores y eso por ahí mucha información, creo que hay demasiado información y pues la gente no está a leer, así como mucho, sería bueno mapas conceptuales, rutas, mapas mentales, ese tipo de información así muy concreta y como muy concisa llega más. Nosotros, invitamos al IETS que ingresen a la página de Facebook al fan page de Famecol, hay tenemos varias infografías acerca del medicamento, acerca de la genética de la AME y mucha información acerca de la AME que se han hecho con diseños de colores de Famecol, unos colores muy bonitos, con gusto les comparto para que vean el trabajo y digamos que ha llegado mucho a las familias y al interés, y pensamos que la gente se ha instruido gracias a estas infografías.
- Anfitriona:** Claro que sí, muchas gracias, y es perfecto un poco más en términos de articulación de lo que nosotros podamos producir como IETS, debe ser clave para no repetir, si no que por el contrario que si sea más bien integración de la información que se puede divulgar a todos los pacientes y cuidadores. Creo que ya está el sondeo y si quieres (moderador) puedes continuar.
- Moderador 1:** Gracias. Bueno en ese sentido viendo que hay un sentido muy importante de lo visual, ya tenemos clave que debe ser algo muy visual que preferiblemente sea una infografía o brindar información tipo imágenes que sean de manera accesible rápidamente a ustedes, que puedan leerla y verificarla muy ágilmente. Bueno, pero esta es una posibilidad, lo escrito esta parte de la de la infografía, pero de pronto algo que mencionaba M, era con respecto a los cuidados ¿ustedes consideran que también de pronto una estrategia más de tipo video podría llegar a ser útil como lo preferiría largo corto? ¿Qué piensan de la posibilidad de un video?
- Panelista 6:** Pero videos ¿de qué exactamente?

- **Moderador 1:** De los cuidados, que tienen que ver con el uso del medicamento, con los temas que ya hemos visto, recordemos que lo que queremos es socializar o darles a conocer cuáles son esos aspectos con respecto a la administración del Nusinersen, los efectos secundarios, los efectos adversos que es un poco lo que ustedes han venido mencionando que les interesaría que nosotros pudiéramos socializarles, que tenga conocimiento de pronto de los cuidados previos a la administración del medicamento, en fin. Entonces una estrategia dijimos que puede ser algo visual tipo infografía, pero adicionalmente a eso, pensaríamos que ese no es el único recurso si no que tal vez un video pueda ser de ayuda. ¿tú pensarías que sí o no podría ser de ayuda?
- **Panelista 6:** Yo pienso que videos cortos de cuidados específicos, como de cosas específicas e insisto que no solo para nosotros sino también a la comunidad médica, de lo que hay disponible y de lo que les corresponde a ellos también; y obviamente para nosotros videos cortos de los cuidados.
- **Moderador 1:** De pronto esos videos como les gustaría, animados o con personajes reales, si quieres puedes profundizar en eso.
- **Panelista 6:** Son más fácil de entender y aplicar si son reales.
- **Moderador 1:** ¿Alguien más que quiera compartir su perspectiva frente al uso de los videos?
- **Panelista 7:** A mí los videos no me llaman mucho la atención, sería muy bueno que en la página del IETS se montaran videos de cuidados y eso. Pero una cosa que si vi en Estados Unidos y que me pareció muy buena es que la persona que entraba a tratamiento se le daba una cartilla física muy sencilla y nosotros somos muy de así, tú vas a ver a todas las familias con su carpeta de historias clínicas, de exámenes, sabemos que tenemos el celular, pero nosotros desafortunadamente somos muy de papel, yo tengo una carpeta llena con toda la documentación de mi hija. Esa cartillita de que me dieron allá yo la cargo porque ahí dice cuáles son los tiempos de las dosis y cuáles son los efectos secundarios, es decir esta toda la información en una cartilla por lado y lado de pasta gruesa súper sencilla que se la dan a uno; porque uno entra a tratamiento y no le dan nada, le dan la historia clínica, le dan el Mipres pero no le dan a uno nada, le dicen lea la historia si algo, pero pues como que no hay nada a la mano, entonces eso me parece muy útil. Y los videos si se podría hay un video que realizó una mamá de esos que son como animados que es como una mano dibujando, ese se los voy a pasar porque es muy chévere y es muy concreto y no se distrae uno mucho.
- **Moderador 1:** Ok estupendo. Es decir, si quisiéramos recoger toda la información ¿“la Cartilla” podría ser la estrategia más útil?

- **Panelista 7:** Si es como un folder, no un libro es como un flyer de esos que se abren en tres partes, un folleto (un tríptico).
- **Moderador 1:** De pronto alguien más tiene alguna idea frente a esta idea ¿cómo se podría desarrollar más, que podría contener más o que características de esta herramienta cartilla, folleto o tríptico podría tener, ser muy ilustrativo o prefiere que tenga más texto, o seguimos con la idea de la infografía muchas imágenes?
- **Anfitriona:** No hay solicitudes de palabra, no sé si quieres que preguntemos uno a uno.
- **Moderador 1:** Si por favor, gracias.
- **Anfitriona:** Entonces empecemos por Panelista 1, es el orden como aparecen en el chat.
- **Panelista 1:** Como dice mi compañera, pues la verdad nosotras como mamás siempre andamos es con las carpetas y todo el tiempo siempre llenas de papel y en mi caso pues el tema de los folletos y las cartillas me parece un tema un poco más dinámico para estar informado de todo. Los videos también, un video cortó como dicen, que sea real.
- **Anfitriona:** Puede continuar ¿por favor, o mientras ella soluciona el tema de micrófono, le damos la palabra a Panelista 8, para saber qué opina.
- **Panelista 8:** Bueno a mí me parece que puede ser una combinación de ambas, porque es que también la información digital sirve no, es decir esas infografías para tenerlas a través de medios digitales, me parece que pueden ser de gran utilidad, yo no abandonaré la idea de que hubiera una versión digital y chévere pudiera tener ese folleto, pero poder tener una versión más reducida para dispositivos.
- **Anfitriona:** Gracias. Panelista 3 de pronto tienes algún comentario al respecto. Mientras conectamos a panelista 3 puede continuar panelista 4.
- **Panelista 4:** Preferiría que los folletos o las cartillas como dijo mi compañera sean en pasta dura, que sean muy ilustrativos y con poco texto.
- **Anfitriona:** Perfecto mil gracias. Panelista 5 no sé si quieras aportar algo al respecto. Panelista 5 tiene problemas para conectar el micrófono, bueno no sé si alguien quiere comentar al respecto o si no entonces no creo que podemos continuar con la siguiente pregunta.
- **Moderador 1:** Creo que con esto tenemos ya una información muy genérica de lo que esperarían ustedes como usuarios como cuidadores, también desde las

personas de las asociaciones que finalmente pues son claves dentro de este proceso de cuidado; sin embargo ya para cerrar si quisiéramos de pronto que alguien en un caso como muy práctico, nos cuenten ¿Cómo presentarían esta información entonces con respecto al uso del medicamento, a sus efectos adversos, a todo lo que tiene que ver con el Nusinersen y a toda esa información que ustedes consideran clave? o ¿cómo se lo presentarían a otra persona? Por ejemplo, a una persona que llegue nueva a la asociación, que llegue nueva a buscarlos, ¿cómo harían ese proceso de socialización? O como se lo comentarían incluso a sus esposos, aquí veo que son la mayoría mujeres cuidadoras, entonces como les presentan como les cuentan ustedes y les explicaran a sus esposos esta información para que ellos entiendan, el medicamento porque usar el medicamento, cómo usarlos y a que estar muy atentos con el uso del medicamento.

- **Panelista 7:** No tengo esposo entonces no podría decir.
- **Moderador 1:** Bueno a un familiar, al abuelito del niño, a un hermano mayor.
- **Panelista 7:** La verdad nadie pregunta eso, en mi caso tengo una hermana mayor que es médica y tampoco pregunta que es eso.
- **Moderador 1:** ¿de pronto cuando has comentado tu historia como lo has hecho para brindar esa información?
- **Panelista 7:** Hablando.
- **Moderador 1:** Alguien más que de pronto haya tenido una experiencia de contarle a alguien más así sea de su familia, inclusive a un hermano mayor, un primo o al mismo niño, ¿cómo le presentan la información como se lo explican? Mas allá o solo conversación. Tal vez M que digamos entre comillas lleva menos tiempo un poco vinculada a esto o que de pronto no has recibido la información suficiente, tal vez nos podrías contar brevemente ¿Cómo quisieras recibir esta información?
- **Panelista 6:** Pues mi hija no está tratada, y no he estado cerca, no sé cómo es vivir con el tratamiento. Pero pues como se lo comenta uno a la gente, conversando, hablando y si es un niño en términos de niño.
- **Moderador 1:** Listo, quien más de nuestras participantes o como una última participación para que podamos entonces dar cierre considero, y creo que un poco para hacer síntesis también el diálogo tiene mucha importancia para ustedes en la comunicación.
- **Panelista 5:** una pregunta, que tengo para la entidad, cuándo estaría publicada la guía que están justificando ahorita en socialización.

- **Anfitriona:** Está programada para el 25 de noviembre la socialización masiva, y a partir de eso ya estará disponible para circulación, para divulgación, la idea es que con estos insumos se construya la mejor forma de hacer llegar esa información. Por un lado, como les decía a los cuidadores y pacientes y por otro también a los profesionales prescriptores de la tecnología del medicamento. Entonces será la misma fecha 25 socializaciones y para masivas, digamos donde se empezará a circular ya el lineamiento como tal.
- **Panelista 5:** Otra pregunta. A parte de que ya nos ha quedado claro que no hay posibilidad de controvertir lo que hasta hoy se construyó por evidencia científica hasta el 2019, lo que estamos conversando hoy en relación al tema del acompañamiento, y por ejemplo las inquietudes que se han socializado relacionadas al acompañamiento del menor que se le va a suministrar el fármaco, o relacionadas al uso del fármaco y la manera en que se administra la anestesia para aplicar el medicamento. Esas inquietudes van a ser validadas o van a ser tenidas en cuenta encaminadas para la guía que finalmente va a salir o esa ya es el documento definitivo.
- **Anfitriona:** Digamos y las preguntas que les presentó el moderador 2 al inicio, son las preguntas de las cuales se tiene información y con lo que el lineamiento final se construyó, no sé si moderador 2 si tú quieras al respecto complementar algo, pero la idea si es que algunas de las preguntas se de actualización de lo que se requiera, para que la evidencia éste pues más actualizada en efecto. Pero en términos generales digamos que lo que está en este momento planteado como lineamientos será lo que se socializa con la pertinente actualización; no se ampliarán preguntas, sino que se actualizará frente a las preguntas que se tiene en principio.
- De todas formas parte importante también de este ejercicio es identificar esas necesidades nuevas de información que permitan de pronto algún rastreo preliminar pero dirigido a pacientes y no obviamente a prescriptores, entonces eso sí puede ser uno de los elementos a considerar; sin embargo viendo un poco la síntesis y el progreso en general creemos que ustedes tienen insumos y unas herramientas bastante importantes e información, la idea si de pronto con panelista 7 es más adelante le pediremos otro espacio para concretar, porque lo que siento y ustedes me corrigen, es que ella es un referente para muchos de los procesos relacionados con AME, entonces tal vez la convoquemos o le pidamos un momento de su tiempo para poder conversar un poco más. Pero en principio, la idea si es que aportemos como IETS a mejorar la divulgación de la información sobre Nusinersen que construyeron a partir de los lineamientos.
- **Panelista 5:** Es importante para nosotros como comunidad AME y como fundación saber y tener precisión exacta y sincera en relación a que si es el documento es definitivo, si el proceso que estamos enfrentando hoy de socialización tiene por finalidad principal es la manera de divulgación del documento y no el contenido del mismo, porque también como sociedad tenemos un reconocimiento en el ejercicio

activo que podemos llevar frente a los tomadores de decisión, llámese ministerio o acciones judiciales, etc.

Entonces en ese sentido a nosotros si nos interesa reconocer si el objetivo de la reunión y si está encaminada específicamente a socializar la manera de divulgación del documento o hay forma de que lo que estamos presentando acá más allá de la necesidad de actualizar los parámetros que se tuvieron en cuenta en cuanto al evidencia científica disponible para el año 2019; también pues las otras situaciones conexas al suministro del medicamento, teniendo en cuenta los puntos que se han hablado, como por ejemplo el uso de la anestesia, ya que son puntos que están asociados administración del medicamento y que inciden directamente en la patología.

Un mal uso de la administración de un analgésico o de la manera como también apliquen la anestesia para el procedimiento, es sumamente relevante para un paciente con AME y con un compromiso muscular degenerativo.

Entonces esos son puntos que no están dentro de la guía y por eso si nos preocupa y nos interesa saber si o presentarles la preocupación de que sean tenidos en cuenta y reconocer si va hacer así para también nosotros como comunidad afectada, presentar las solicitudes que sean necesarias antes de que la guía sea divulgada. Hacia allá va orientada mi inquietud.

- **Moderador 1:** Le iba a decir a L justamente, recordemos que un poco es eso, el objetivo y las preguntas que se han ido realizando todas son encaminados en como socializar o la mejor forma de darles a conocer a ustedes ese lineamiento que hasta el momento existe.
- **Anfitriona:** en efecto los lineamientos como están, serán los que se van a socializar, digamos el objetivo hasta este momento no es cambio de contenido de lineamiento más allá de la actualización, entonces si en efecto lo que se puede un poco pensar es que ustedes como organización verifiquen otros mecanismos, pero digamos en este momento lo que se busca es partir del lineamiento como se tiene actualmente.
- **Moderador 2:** No obstante, nosotros como este proceso es participativo y es para reconocer todas sus perspectivas, yo creo que lo que si podemos de pronto hacer es dejar esa evidencia de todas las inquietudes que ustedes manifiestan y presentan; y también abrir ese espacio con las necesidades de nueva información que no necesariamente se tienen que resolver única y exclusivamente con este lineamiento; este es un lineamiento de uso racional, entonces lo que se busca precisamente es que dado el medicamento, dadas las limitaciones de la evidencia, dadas las condiciones en las cuales se maneja este medicamento se prescriba y se maneje de la mejor manera. Por eso es un lineamiento de uso racional. Puede que haya cosas que excedan ya la práctica y que excedan el lineamiento, pero no quiere decir que eso se cierre automáticamente si no que se puede es generar un espacio



o unas conclusiones en las cuales al recoger todo este contenido que ustedes nos están suministrando, nosotros les podemos expresar al ministerio las inquietudes o las necesidades de conocimiento que puedan ustedes de pronto estar demandando.

Este no es un momento de generar nuevas preguntas, no sé está buscando eso, apenas se está realizando la primera aproximación, para que la gente conozca y para que la sociedad civil conozca como es el uso racional y cuál es la racionalidad de que hagamos uso racional del medicamento. Puede que no este escrito específicamente que se haga anestesia general o anestesia local, pero si el lineamiento está instruyendo en que la decisión del Nusinersen no es una decisión que se va a dar por ejemplo por un médico general, sino que tiene que ser con acompañamiento de un grupo multidisciplinario; entonces estas cosas y estos elementos son los que les vamos a socializar y queremos que ustedes nos den esa oportunidad y nos den esas herramientas, para mostrarles que tiene este lineamiento con el fin de como país y ustedes como pacientes se benefician también de hacer un buen uso del medicamento, pero basados en unos lineamientos y en unos estándares para que no sea mal utilizado esta herramienta o este medicamento que es tan valioso en los pacientes con Atrofia Muscular.

- **Panelista 5:** A mi si me gustaría dejar claro que para mí como paciente AME y como miembro de Famecol, no es un proceso participativo, ni deliberativo ni de correspondencia. Porque si se nos cita a una reunión como esta, es para tener justamente un proceso de socialización que lleva un propósito, y está claro que a mi juicio el propósito de la reunión es socializar el documento que ya tienen elaborado, ponerlo en conocimiento. Es una socialización que se puede hacer a través de una cartilla de un video, pero que no está escuchando la voz de los pacientes con la enfermedad ni de la comunidad con la enfermedad, es un proceso de socialización bien dicho, pero no es en el marco de un proceso ni de participación, ni deliberativo ni de correspondencia. Eso sí me gustaría dejarlo muy claro.
- **Moderador 6:** Quiero hacer una precisión bien importante, y es que los mecanismos de participación son diversos, hay varios niveles de participación; hay una participación informativa, hay una participación consultiva y hay una participación más activa que tiene que ver con la incidencia en formulación y construcción de políticas públicas y esas diferencias son importantes porque dependiendo los niveles es que se define el alcance de la participación. Nosotros como agencia sanitaria no somos tomadores de decisiones, facilitamos los insumos para los tomadores de decisiones para que la autoridad sanitaria defina el alcance de las decisiones de política pública que toma respecto al uso racional de medicamentos y en este caso el del Nusinersen. En la invitación que nosotros hicimos a las organizaciones de pacientes era claro que un Dialogo Deliberativo, es un espacio o un mecanismo donde lo que se procura es escuchar las diversas voces sobre unos aspectos puntuales sin llegar necesariamente a una conclusión definitiva sobre recomendaciones de política pública. Entonces los invito a que pongamos en perspectiva los conceptos que se tienen, y también los invitamos a leer nuestro

manual de participación donde están claramente definidos los alcances de los tipos de participación que nosotros implementamos.

Este mecanismo es un tipo de participación consultivo y en ese sentido sí es un espacio participativo, donde se busca escuchar, pero no resolver de fondo los problemas o las inquietudes estructurales que se tienen como actores participantes. Entonces este espacio buscaba, bueno la estrategia de socialización tiene un objetivo claro y es buscar la manera más eficiente de transmitir la información y buscar una adherencia en el uso de los medicamentos y la prescripción de este medicamento y este es un ejercicio supremamente desafiante, porque eso implica cambiar comportamientos, cambiar percepciones y lo que buscamos es que los actores que están en terreno como es el caso de los pacientes y los cuidadores, nos ayuden a pensar en una estrategia más aterrizada a la realidad y por eso sí es importante escucharnos, sí es importante hablar de mecanismos de participación. Ahora este no es un mecanismo de participación de incidencia en política pública, y en ningún momento se transmitió así, si tal vez la comunicación fue un poquito diferente pedimos excusas, pero el propósito es este. No sé si esto aclare un poco el ejercicio.

- **Panelista 5:** ya me queda claro la intención de la reunión a partir de todo lo que he escuchado.
- **Moderador 1:** Queremos agradecer su participación el tiempo que nos han dedicado porque igual las formas, lo que ustedes piensan respecto a cómo quieren recibir la información, es lo que en este momento queríamos. Que ustedes participaran un poco en cómo podemos pensar esas estrategias para darles a conocer lo que ya está disponible, como les han reiterado mis compañeras, esto es un proceso. Con el lineamiento que está disponible se hará la correspondiente actualización, se está en ese proceso, y posteriormente pues se les socializará. Aquí básicamente ya logramos tener unas herramientas, unos insumos claves para que cuando sea la socialización masiva, cuando nosotros desarrollemos ese proceso de socialización las herramientas que se les presenten, sean herramientas que sean muy amigables con ustedes y que puedan darle la información que se pretende o lo que ustedes quieren conocer con respecto al Nusinersen y de este tratamiento que resulta tan importante para ustedes. Quiero agradecerles a todos por su participación, no sé si alguien tenga algo que decir o una inquietud final.
- **Moderador 4:** Quiero agradecerles a todos, extenderles el agradecimiento de parte de todo el equipo, para nosotros esta información es muy valiosa, siempre nos llevamos aprendizajes en todos los sentidos. Así que les agradecemos su paciencia su comprensión, su disposición sus opiniones y sus conocimientos. De todos modos, agradecerles porque nos extendimos un poco más de lo planificado. Gracias.

- Panelista 7:** Una sugerencia para el equipo de participación que por favor envíe las convocatorias con tiempo, porque nos tocó hacer mil maromas para poder asistir a esta reunión. Somos cuidadoras y tenemos muchas obligaciones. Les pedimos por favor que en otras oportunidades se haga con mucho más tiempo la convocatoria.
- Moderadora 1:** Gracias a todos. Feliz tarde.

Anexo 4. Concepto sala especializada del INVIMA

3.8.4 NUSINERSEN

Fecha : 11/09/2020
 Interesado : Famecolombia

Solicitud: El interesado solicita a la Sala Especializada de Moléculas Nuevas, Nuevas Indicaciones y Medicamentos Biológicos de la Comisión Revisora se aclare el alcance del grupo etario de la indicación del medicamento de la referencia, que fue descrito en el Acta No. 15 del 2019 SEMNNIMB numeral 3.8.8 versus la información del Acta No. 09 del 2020 SEMNNIMB en su numeral 3.7.4 para el uso del medicamento que cuenta con registro sanitario vigente.

CONCEPTO: La Sala Especializada de Moléculas Nuevas, Nuevas Indicaciones y Medicamentos Biológicos de la Comisión Revisora aclara al interesado que en relación con el grupo etario para el medicamento nusinersén, el Acta No. 09 de 2020 SEMNNIMB, numeral 3.7.4 ratifica lo conceptuado en el Acta No. 15 de 2019 numeral 3.8.8 en el sentido de incluir niños hasta 6 años de edad, es decir que no hayan cumplido los 7 años.

3.8.5. SPINRAZA® 12 mg/5ml SOLUCIÓN INYECTABLE (NUSINERSEN)

Interesado: Dirección de Medicamentos y Productos Biológicos

Solicitud: El interesado solicita a la Sala Especializada de Moléculas Nuevas, Nuevas Indicaciones y Medicamentos Biológicos de la Comisión Revisora aclarar el alcance del grupo etario en la indicación del medicamento de la referencia.

CONCEPTO: La Sala Especializada de Moléculas Nuevas, Nuevas Indicaciones y Medicamentos Biológicos de la Comisión Revisora aclara los conceptos de las Actas No. 13 de 2019 SEMNNIMB, numeral 3.7.9, Acta No. 14 de 2019 SEMNNIMB, numeral 3.4.1.6 y Acta No. 15 de 2019 SEMNNIMB, numeral 3.8.8, en el sentido de indicar que la indicación del producto es como aparece a continuación y no como en las Actas mencionadas:

El medicamento nusinersén está indicado para iniciar tratamiento a pacientes con atrofia muscular espinal 5q confirmada con diagnóstico genético con 2 o más copias del gen SMN2 y con valoración de estado funcional motor con base en escala validada:

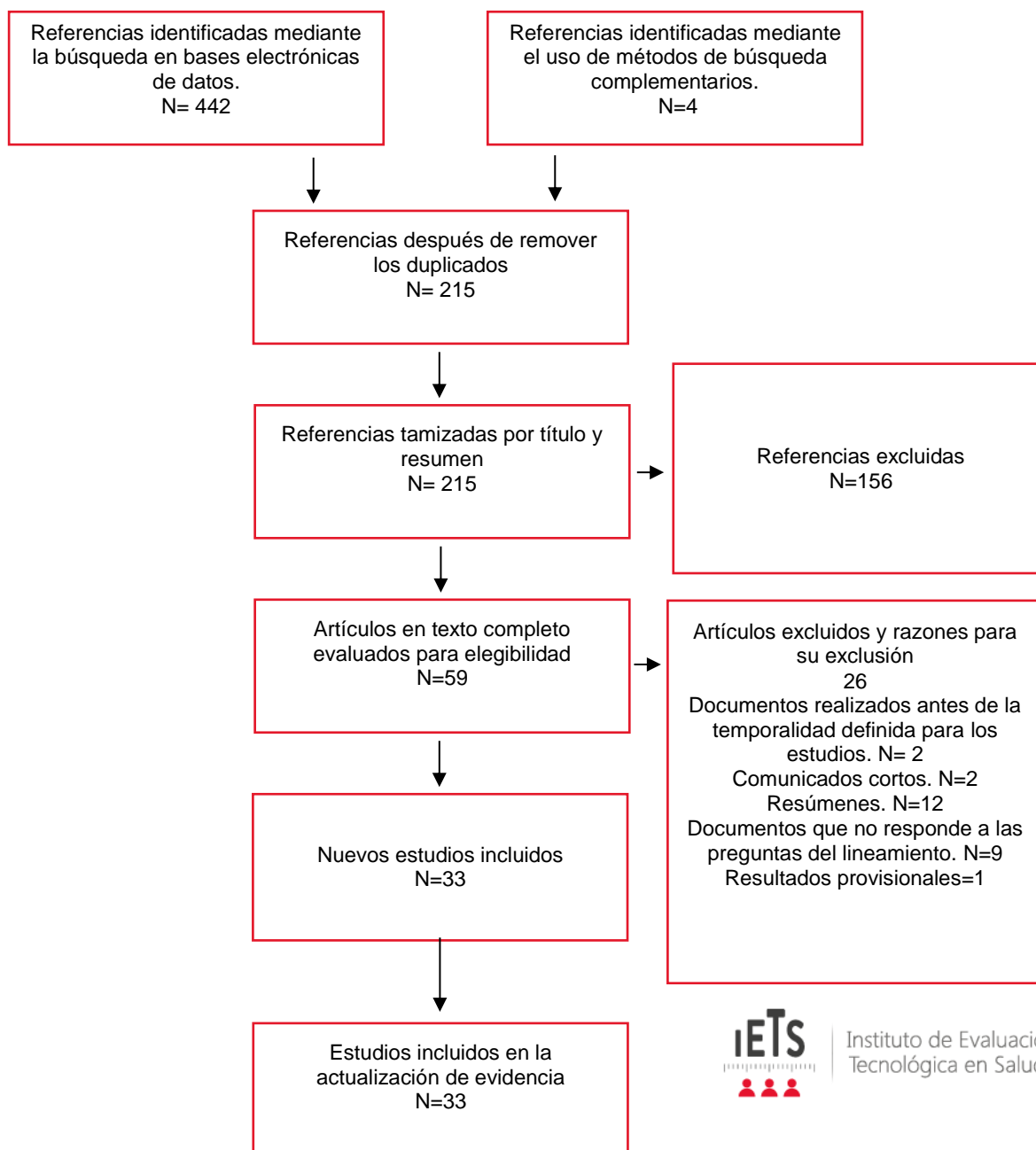
- tipo 1 (Werdning-Hoffman) en menores de 6 meses
- tipo 2 y 3 en pacientes hasta los 6 años de edad, es decir, que no hayan cumplido los 7 años.

No hay información disponible sobre la eficacia de este medicamento a largo plazo.

En todos los casos se debe revisar periódicamente, de manera individualizada, la necesidad de continuar con el tratamiento con base en la aplicación de escalas validadas de función motora acordes con el estado clínico del paciente.

De la misma manera, la Sala ratifica el concepto del Acta No. 15 de 2019 SEMNNIMB, numeral 3.8.8 respecto a los requerimientos allí mencionados.

Anexo 5. Diagrama PRISMA



Anexo 6. Proceso de convocatoria para aplicación de estrategia de socialización

1. Introducción

Los procesos de socialización en el marco de los procesos de participación se consideran como un nivel consultivo de dicha participación y suelen ser el mecanismo más común para involucrar actores interesados en la medida en que posibilita un amplio alcance (1).

Dentro de los objetivos definidos en el marco del Contrato interadministrativo No. 568 de 2020, Componente 1, Línea 2, se determinó una socialización de los lineamientos de uso racional de Nusinersen como estrategia fundamental para dar a conocer estos contenidos. El presente documento describe el proceso de convocatoria para llevarlo a cabo.

2. Objetivo

Realizar convocatoria de actores interesados en conocer el documento *“Lineamientos para el desarrollo de una estrategia de uso adecuado de Nusinersen en Atrofia Muscular Espinal (incluyendo el perfil de seguridad)”*

3. Metodología

Todo proceso de gestión de espacios participativos comienza con el requerimiento del espacio participativo a la Unidad de Métodos Cualitativos e Investigación Social, y con la identificación de los actores clave conforme el objetivo del espacio y la temática. Para el caso particular, este proceso de identificación se desarrolla en tres momentos: en un primer momento, se identifican las organizaciones a incluir en el proceso; en un segundo momento, se hace la verificación de los delegados y Panelistas de dichas entidades, buscando asegurar la representatividad y la adecuada participación; y en un tercer momento, se adoptan acciones correctivas, en caso de que ni la participación de los delegados, ni la representatividad de los actores esté asegurada.

A continuación, se describen las actividades adelantadas.

3.1. Identificación de actores

Para el caso en particular, la convocatoria de participación se inició a partir de la definición de las sociedades científicas y organizaciones requeridas para el proceso:

Tabla 1. Actores mapeados y convocados

No.	Entidad / Organización	Nombres y Apellidos. Invitación	Cargo	Correo electrónico	Ciudad	Teléfono
1	Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofía - Famecol S&S	MARÍA ISABEL ACEVEDO	Presidenta	famecol.sys@gmail.com; claudia.sanchez@famecolombia.org; presidencia@famecolombia.org;	Bogotá	3015102083
2	Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas - Funcolef	MARTHA HERRERA	Directora Ejecutiva	contactenos@enfermedadeshuerfanas.org. co; direccion@fiquires.com	Bogotá	3508285716 : Martha Herrera 3132697250 3043367417
3	Fundación Colombiana para Distrofia Muscular	LUIS CARDONA	Presidente	info@distrofiamuscularcolombia.org	Bogotá	7559687 3203294043
4	Federación Colombiana de Enfermedades Raras - Fecoer	DIEGO GIL	Presidente	presidencia@fecoeer.org vicepresidente@fecoeer.org	Bogotá	3113717055 3183593953 3183864304
5	Asociación Colombia Saludable	DENIS SILVA	Presidente	silva_denis@hotmail.com colsalud1@yahoo.com	Bogotá	3208552582 3176567886
6	Fundación Retorno Vital	JORGE GARCÍA	Presidente	fundaretornovital@hotmail.com fundaretornovital@yahoo.com proyectosfrv@hotmail.com	Bogotá	3133878539 3102662428 3046236160

No .	Entidad / Organización	Nombres y Apellidos. Invitación	Cargo	Correo electrónico	Ciudad	Teléfono
7	Pacientes Alto Costo	NÉSTOR ÁLVAREZ LARA	Presidente	nestoralvarezlara@hotmail.com pacientesaltocosto@hotmail.com	Bogotá	3112277383 3102626397

A la fecha se han enviado todas las invitaciones para el día 1 de diciembre, con las indicaciones para conexión de Zoom y el link al canal de Youtube.

4. Referencias bibliográficas

1. Instituto de Evaluación Tecnológica en Salud – IETS. Manual de Participación y Deliberación [Internet]. 2014. Disponible en: <http://www.iets.org.co/Archivos/65/Manual Participacion.pdf>

