

Príručka k liečbe liekom ZOLGENSMA[®] pre rodičov a opatrovateľov

Lekár vášho dieťaťa vám dal túto príručku, pretože vášmu dieťaťu predpísali liek Zolgensma[®] (▼). Cieľom tejto príručky je poskytnúť vám praktické informácie a pripraviť vás na rozhovor s lekárom. Je dôležité čítať ju spolu s Písomnou informáciou pre používateľa (príbalovým letákom), ktorú k lieku dostanete.

▼ Zolgensma je predmetom ďalšieho monitorovania. To umožní rýchle získanie nových informácií o bezpečnosti. Môžete prispieť tým, že nahlásite akékoľvek vedľajšie účinky, ak sa u vášho dieťaťa vyskytnú.

Ak máte podozrenie, že sa u vášho dieťaťa vyskytol akýkoľvek vedľajší účinok, obráťte sa na lekára, lekárnika alebo zdravotnú sestru vášho dieťaťa. To sa týka aj akýchkoľvek vedľajších účinkov, ktoré nie sú uvedené v Písomnej informácii pre používateľa (príbalovom letáku), ktorý obdržíte spolu s touto príručkou.

Ak máte akékoľvek otázky alebo obavy týkajúce sa lieku Zolgensma, porozprávajte sa s lekárom, zdravotnou sestrou alebo lekárnikom vášho dieťaťa/prípadne iným zdravotníckym pracovníkom.

 **NOVARTIS**

Táto príručka bola zostavená, aby vám poskytla užitočné informácie o:

- **Lieku Zolgensma a o tom, ako účinkuje**
- **Dôležitých informáciách o bezpečnosti a možných vedľajších účinkoch lieku Zolgensma**
- **Každým kroku na ceste liečby liekom Zolgensma**

Ak máte akékoľvek otázky alebo obavy ohľadom tohto lieku alebo zdravia a prospievania vášho dieťaťa, prosím, porozprávajte sa s lekárom, zdravotnou sestrou alebo lekárnikom vášho dieťaťa/prípadne iným zdravotníckym pracovníkom.

Užitočné kontakty:

Čo nájdete v tejto príručke?

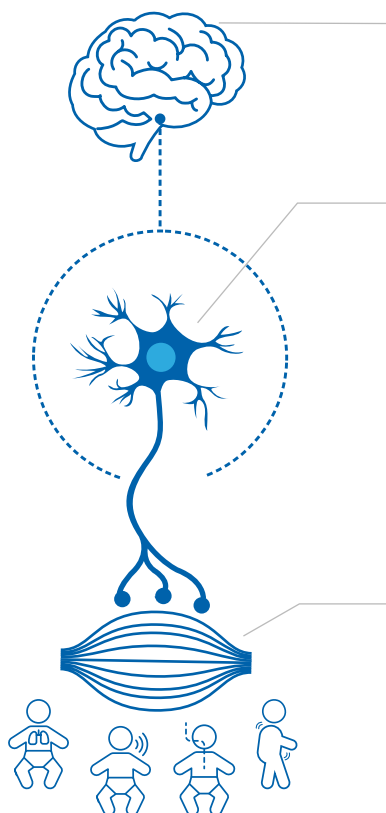
O SMA	4
• Čo je SMA?	4
• Čo spôsobuje SMA?	6
• Koho postihuje SMA?	8
• Závažnosť a príznaky SMA	10
O lieku Zolgensma	12
Informácie o lieku Zolgensma a o tom, ako účinkuje	
Riziká lieku Zolgensma	14
Dôležité informácie o bezpečnosti a možných vedľajších účinkoch lieku Zolgensma	
Liečba liekom Zolgensma	19
• Pred liečbou	20
• V deň liečby	22
• Po liečbe	23
Kedy vyhľadať lekársku pomoc	29
Kontakt na lekára	30
Kontakt na patientsku organizáciu	31
Slová, ktoré je užitočné poznať	32
Užitočné definície výrazov, ktoré sa vyskytujú v príručke	
Poznámky	34

Čo je SMA?

Spinálna svalová atrofia (SMA, z anglického spinal muscular atrophy) je zriedkavé, závažné, dedičné ochorenie. SMA sa vyskytuje pri chýbaní génu potrebného na vytváranie kľúčového proteínu nazývaného “proteín prežívania motorických neurónov” (SMN, z anglického survival motor neuron), alebo je tento gén chybný. Nedostatok proteínu SMN spôsobuje odumieranie nervov, ktoré ovládajú svaly (motorické neuróny).

To vedie k svalovej slabosti a strate svalov a nakoniec k strate pohybu a ťažkostiam s dýchaním, prehĺtaním, kŕmením a rozprávaním.

Zdraví ľudia



Mozog

U zdravých ľudí sa v mozgu tvoria signály pre pohyb svalov.

Motorické neuróny

Tieto špeciálne nervy prenášajú signály z mozgu do svalov a ovládajú pohyb. Existujú dva druhy motorických neurónov: horné motorické neuróny prenášajú signály z mozgu do mozgového kmeňa a miechy a dolné motorické neuróny prenášajú signály z horných motorických neurónov do svalov.

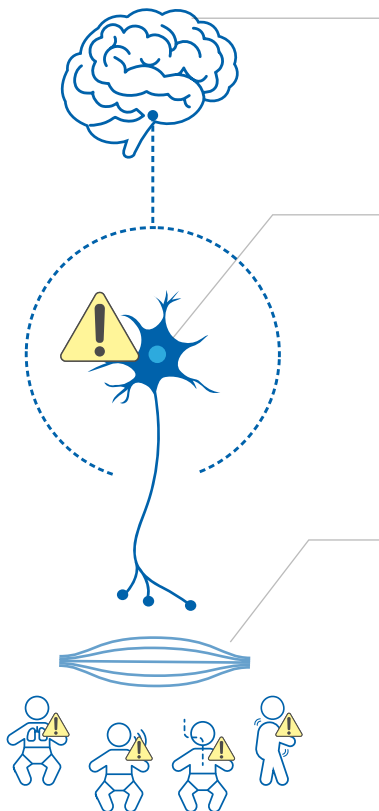
Svaly

Svaly sa napínajú a uvoľňujú v reakcii na signály prenášané motorickými neurónmi. Tak sa telo hýbe a je to kľúčové aj pre telesné funkcie ako dýchanie, prehĺtanie, kŕmenie a rozprávanie.



Aj keď dolné motorické neuróny sú pri SMA postihnuté, schopnosti myslieť, učiť sa a vytvárať vzťahy zostávajú nezmenené.

Ľudia so SMA



Mozog

U ľudí so SMA sa v mozgu tvoria signály pre pohyb svalov.

Nefunkčné motorické neuróny

Ľudia so SMA majú genetickú mutáciu, ktorá spôsobuje, že ich dolné motorické neuróny odumierajú a prestávajú fungovať. To znamená, že signály z mozgu sa neprenášajú z miechy do svalov.

Oslabené svaly

Keď svaly prestanú dostávať signály, ktoré im kážu hýbať sa, môžu sa zmenšovať (atrofovať) a postupne oslabovať. To vedie k ťažkostiam s pohybom, dýchaním, prehítaním, kŕmením a rozprávaním.

Čo spôsobuje SMA?

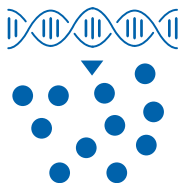
Zdraví ľudia

Proteín prežívania motorických neurónov (SMN)

Aby mohli motorické neuróny správne fungovať a prežívať, telo potrebuje, okrem iných vecí, proteín nazývaný SMN alebo “proteín prežívania motorických neurónov”. Bez proteínu SMN motorické neuróny prestávajú fungovať a odumierajú, následne sa svaly oslabujú a v konečnom dôsledku sa stráca schopnosť pohybu a dochádza k ťažkostiam s dýchaním, prehĺtaním, kŕmením a rozprávaním.

Gény prežívania motorických neurónov (SMN)

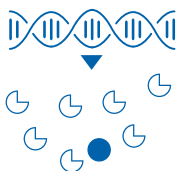
U zdravých ľudí je telo schopné vytvárať proteín SMN vďaka génom nazývaným SMN gény. Sú dva typy **SMN génov** – **SMN1** a **SMN2**:



Funkčný proteín SMN

Gén prežívania motorických neurónov 1 (SMN1)

Gén *SMN1* je primárny gén a vytvára väčšinu proteínu SMN, ktorý motorické neuróny potrebujú pre správne fungovanie.



Nedostatočné množstvo funkčného proteínu SMN

Gén prežívania motorických neurónov 2 (SMN2)

Aj keď gén *SMN2* tiež vytvára proteín SMN, robí viacero verzií tohto proteínu a iba malé množstvo z nich funguje správne (“funkčný proteín SMN”). Gén *SMN2* preto pôsobí ako ‘záloha’ pri tvorbe proteínu SMN, ale samostatne nie je schopný vytvoriť dostatok proteínu SMN.

- Funkčný SMN proteín
- ◐ Neufunkčný SMN proteín

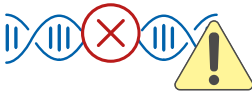
Ľudia so SMA

U ľudí so SMA je gén SMN1 buď chybný (zmutovaný), alebo úplne chýba

Gén SMN2 nedokáže produkovať dostatok funkčného proteínu SMN, aby nahradil stratu génu SMN1. V dôsledku toho sa pri SMA netvorí dostatok funkčného proteínu SMN na to, aby motorické neuróny mohli zostať zdravé a správne fungovať.

Primárny gén SMN1

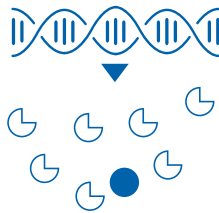
Chýbajúci alebo chybný gén SMN1 spôsobuje nedostatočné hladiny proteínu SMN



Netvorí sa proteín SMN

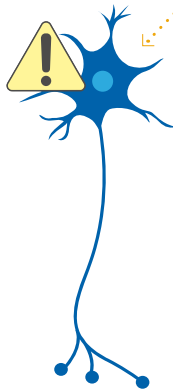
Záložný gén SMN2

Záložný gén SMN2 tvorí iba ~10% funkčného proteínu SMN



Nedostatočné množstvo funkčného proteínu SMN

Nefunkčný motorický neurón



Oslabené svaly



Dýchanie



Rozprávanie



Prehĺtanie/
Kŕmenie



Pohyb

- Funkčný SMN proteín
- ◐ Neunkčný SMN proteín

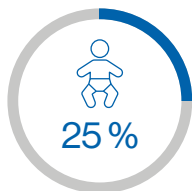
Koho postihuje SMA?

Keďže SMA je spôsobená chybným (zmutovaným) alebo chýbajúcim génom, je považovaná za genetické ochorenie a zvyčajne je zdedená.

Dieťa dedí dve kópie každého génu, jednu od mamy a jednu od otca. Aby sa dieťa narodilo so SMA, musí zdediť chybný gén aj od mamy aj od otca. Pri SMA, ak je chybná iba jedna kópia génu (buď od mamy alebo od otca), zdravý gén druhého rodiča dokáže zabezpečiť, že sa tvorí dostatok proteínu SMN pre správne fungovanie motorických neurónov. Ľudia, ktorí majú jednu zdravú kópiu génu SMN1 a jednu chybnú kópiu sa nazývajú 'zdraví prenášači' a obyčajne sa u nich neprejavujú žiadne príznaky. Väčšina prenášačov vôbec netuší, že majú chybný gén, až kým sa im nenarodí dieťa so SMA.



Približne **1 z 50** ľudí je zdravým prenášačom SMA, aj keď sa to môže mierne líšiť v závislosti od regiónu, v ktorom žijete.



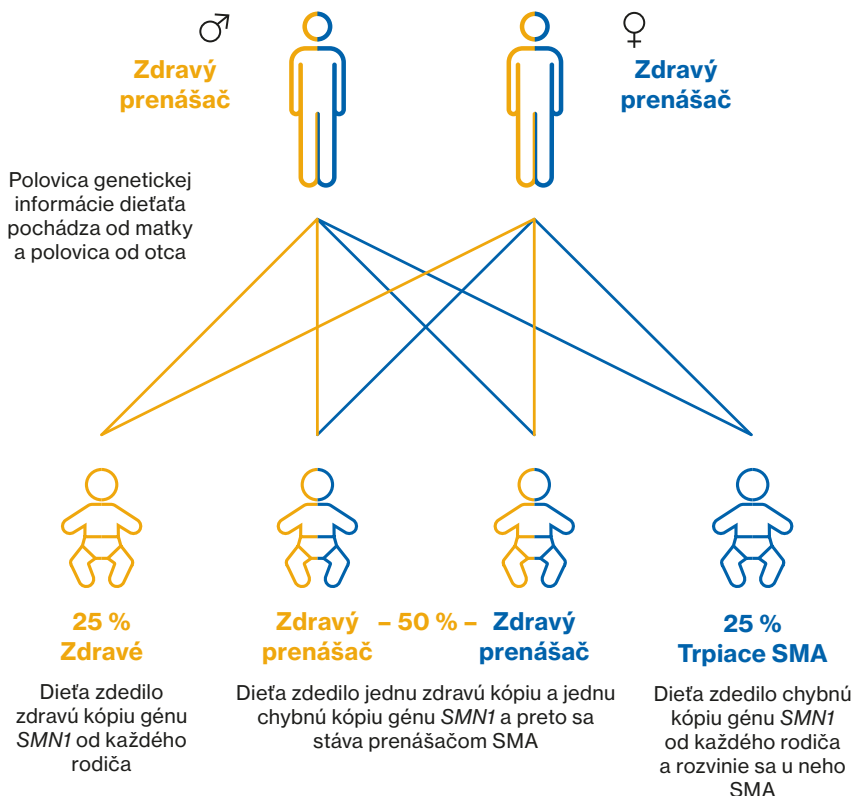
Pravdepodobnosť, že dvaja rodičia – zdraví prenášači budú mať dieťa so SMA je pri každom tehotenstve **25 %**.



SMA je zriedkavé ochorenie, ktoré postihuje približne **1 z 10 000** novorodencov a môže sa prejavíť u ktorejkoľvek rasy alebo pohlavia.

Ako sa SMA dedí?

SMA zvyčajne vznikne, keď dieťa zdedí dve kópie chybného alebo chýbajúceho génu *SMN1*, jednu od mamy a jednu od otca. Takýto typ dedičnosti sa nazýva 'recesívny' a znamená, že vo všeobecnosti musia byť obaja rodičia prenášači, aby existovala 25 % pravdepodobnosť, že sa ochorenie zdedí.



■ Zdravé

■ Zdravý prenášač

■ Trpiace SMA

Pri všetkých nasledujúcich tehotenstvách je rovnaká 25 % pravdepodobnosť, že dieťa bude mať SMA, preto je pri plánovaní rozšírenia rodiny dôležité prebrať dostupné možnosti s vaším lekársym tímom.

Závažnosť a príznaky SMA

Možno budete počuť lekársky tím vášho dieťaťa hovoriť o “míľnikoch motorického vývinu“, sú to motorické schopnosti, pomocou ktorých sa hodnotí SMA a jej zhoršovanie. Míľniky motorického vývinu týkajúce sa detí so SMA zahŕňajú ich schopnosť:



Zdvihnúť hlavu



Uchopiť niečo rukou



Liezť/plaziť sa



Sediť



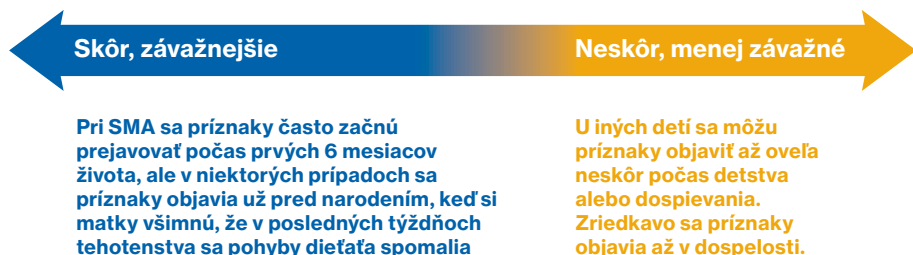
Prevrátiť sa



Stáť a chodiť

Tieto míľniky spolu s vekom, v ktorom sa začnú prejavovať príznaky, sa používajú na stanovenie závažnosti SMA.

Čím skôr sa príznaky SMA prejavujú, tým závažnejší bude pravdepodobne priebeh ochorenia. Takýmto spôsobom môžu byť detské formy SMA klamlivé a ťažko diagnostikovateľné, pretože deti môžu pri narodení a niekedy aj dlhšie počas detstva vyzeráť zdravé.



Deti s ťažšími formami SMA sa bez intervencie alebo liečby dožívajú menej. Včasnou lekárskou intervenciou a liečbou je možné zhoršovanie stavu spomaliť a deti často dosiahnu míľniky, ktoré sú pri prirodzenom priebehu ochorenia zriedkavé.

SMA je ochorenie so škálou príznakov rôznej závažnosti

Typy SMA	Príznaky
Znížený pohyb plodu (SMA typ 0)	Pri najťažšej forme SMA sa príznaky zvyčajne začnú rozvíjať už pred narodením. Počas tehotenstva sa môžu pohyby dieťaťa spomaľovať.
Neschopné samostatne sedieť (SMA typ 1)	Príznaky sa zvyčajne rozvinú do veku 6 mesiacov a zahŕňajú: <ul style="list-style-type: none"> • Slabé ovládanie hlavy • Slabé nohy a ruky • Ťažkosti pri dýchaní a prehltaní • Slabý kašeľ a plač
Schopné sedieť a môže sa postaviť, neschopné samostatnej chôdze (SMA typ 2)	Príznaky sa zvyčajne objavia medzi 6. – 18. mesiacom a zahŕňajú: <ul style="list-style-type: none"> • Slabé nohy a ruky • Ťažkosti so sedením bez opory • Spomalené/nedosaiahnuté mílniky motorického vývinu • Ťažkosti s prehltaním a kašľom • Tras • Bolesť a ťažkosti s pohybom kĺbov • Pokrútenie alebo zakrivenie chrbtice • V niektorých prípadoch ťažkosti s dýchaním
Samostatná chôdza (SMA typ 3)	Príznaky sa zvyčajne objavia niekedy od ranného detstva (>18 mesiacov) do dospelovania. Ľudia s touto formou SMA môžu mať zlú rovnováhu, ťažkosti so vstávaním, chôdzou/chôdzou po schodoch
Samostatná chôdza do dospelosti (SMA typ 4)	Pri najmiernejšej forme SMA sa príznaky objavia až v dospelosti. Ľudia s touto formou SMA zvyčajne pociťujú miernu slabosť bez ťažkostí s dýchaním

SK2309045804

O lieku Zolgensma

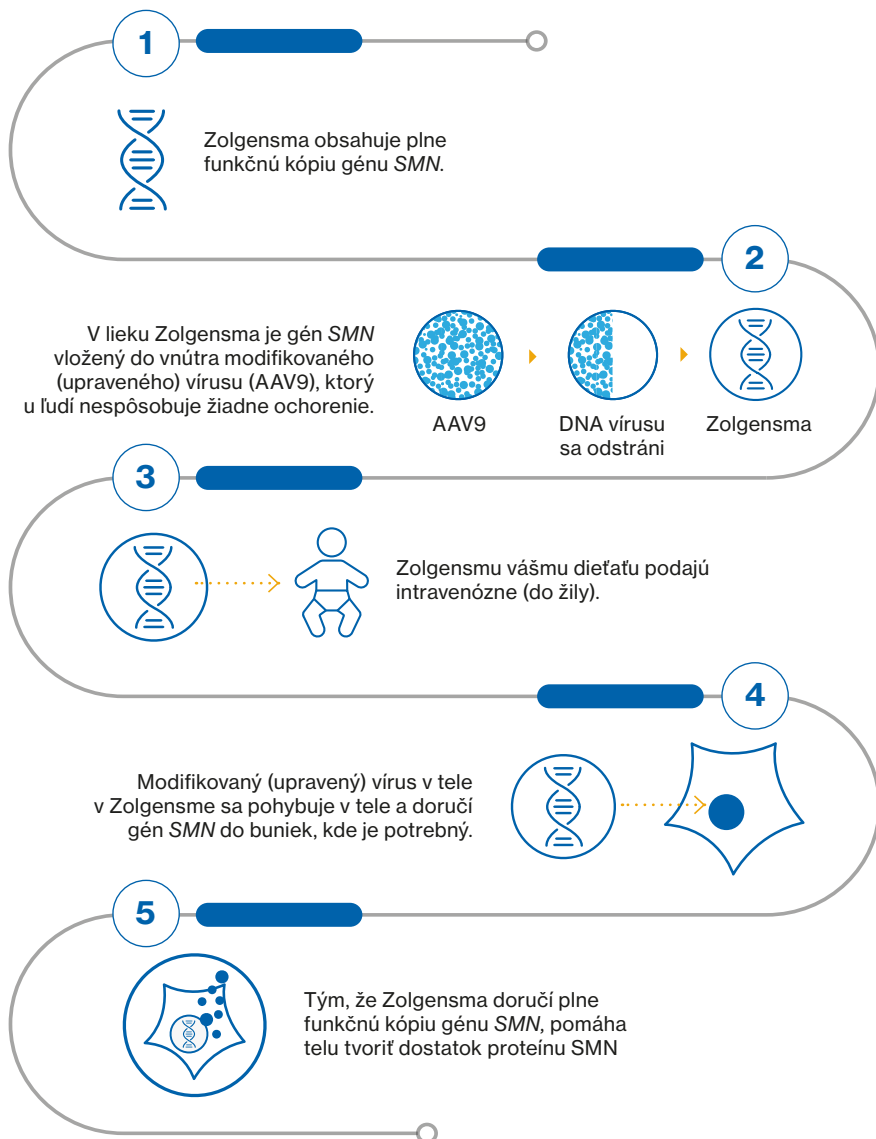
Zolgensma sa používa na liečbu dojčiat a malých detí, ktoré majú zriedkavé, závažné, dedičné ochorenie nazývané spinálna svalová atrofia (SMA).

Ako Zolgensma účinkuje?

Zolgensma nezmení DNA vášho dieťaťa, ale nahradí funkciu chybného alebo chýbajúceho génu *SMN*. Zolgensma pôsobí tak, že poskytuje plne funkčnú kópiu génu *SMN*, ktorý potom pomáha telu produkovať dostatočné množstvo proteínu *SMN*. Kópia génu *SMN* sa doručí do buniek, kde je potrebná, pomocou nosiča na prenos génov nazývaného 'vektor'.

Vektor, ktorý prenáša gén *SMN* je vyrobený z modifikovaného (upraveného) vírusu nazývaného adeno-asociovaný vírus 9 alebo AAV9. Takýto typ modifikovaného vírusu nespôsobuje u ľudí ochorenie. Pri výrobe vektora sa väčšina DNA vírusu odstráni a do vnútra sa vloží gén *SMN*.





Zolgensma pri pokročilej SMA

Zolgensma môže zachrániť motorické neuróny, ktoré sú ešte živé a schopné rásť, ale nezachráni odumreté motorické neuróny. Deti s menej závažnými príznakmi SMA môžu mať ešte dostatok živých motorických neurónov, aby mohli mať z liečby Zolgensmou významný prínos. Zolgensma nemusí dostatočne účinkovať u detí so závažnými príznakmi.

Riziká lieku Zolgensma

Tak ako všetky lieky aj Zolgensma môže mať vedľajšie účinky, hoci sa neprejavia u každého

AK SA U VÁŠHO DIEŤAŤA VYSKYTNÚ AKÉKOL'VEK VEDĽAJŠIE ÚČINKY, OKAMŽITE SA OBRÁŤTE NA LEKÁRA, ZDRAVOTNÚ SESTRU ALEBO LEKÁRNÍKA VÁŠHO DIEŤAŤA/ PRÍPADNE NA INÉHO ZDRAVOTNÍCKEHO PRACOVNÍKA



Dôležité informácie o bezpečnosti a kedy je potrebné vyhľadať lekársku pomoc



Problémy s pečeňou

Predtým, ako bude vášmu dieťaťu podaný tento liek, povedzte lekárskemu tímu vášho dieťaťa, ak vaše dieťa má alebo malo akékoľvek problémy s pečeňou. Zolgensma môže v niektorých prípadoch vyvolať imunitnú odpoveď, ktorá môže viesť k zvýšeniu hladiny enzýmov (bielkoviny nachádzajúce sa v tele) produkovaných v pečeni alebo k poškodeniu pečene.

Poškodenie pečene môže mať vážne následky, vrátane zlyhania pečene a smrti. Možné prejavy, na ktoré si musíte dávať pozor po podaní tohto lieku vášmu dieťaťu zahŕňajú vracanie, žltacku (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo zníženú pozornosť. V prípade, že u vášho dieťaťa zaznamenáte ktorýkoľvek z príznakov poukazujúcich na poškodenie pečene, okamžite to povedzte lekárovi vášho dieťaťa.



Porucha zrážania krvi

Zolgensma môže zvýšiť riziko nadmerného zrážania krvi v malých krvných cievach (trombotická mikroangiopatia) zvyčajne v priebehu prvých dvoch týždňov po liečbe liekom Zolgensma. Tieto krvné zrazeniny môžu ovplyvňovať obličky vášho dieťaťa. Ak spozorujete prejavy a príznaky ako sú ľahká tvorba modrín, záchvaty (kŕče) alebo zníženie vylučovania moču, okamžite to povedzte lekárovi vášho dieťaťa.

Venujte prosím maximálnu pozornosť týmto príznakom a prejavom, nakoľko porucha zrážania krvi (trombotická mikroangiopatia) je závažný stav a v prípade jej neliečenia môže ohroziť život vášho dieťaťa.



Nízky počet krvných doštičiek

Zolgensma môže znížiť počty krvných doštičiek (trombocytopenia), zvyčajne v priebehu prvých dvoch týždňov po liečbe liekom Zolgensma. Možné prejavy nízkeho počtu krvných doštičiek, ktoré musíte sledovať po podaní Zolgensmy vášmu dieťaťu zahŕňajú nadmernú tvorbu modrín alebo krvácanie.

Ak zbadáte, že vaše dieťa má pri zranení nadmernú tvorbu modrín alebo krvácanie trvajúce dlhšie ako obvykle, upozornite na túto skutočnosť lekára vášho dieťaťa.



Troponín I

Zolgensma môže zvýšiť hladiny srdcového proteínu, ktorý sa nazýva troponín I, čo môže naznačovať poškodenie srdca. Musíte sledovať možné prejavy srdcových problémov po podaní Zolgensmy vášmu dieťaťu, ako sú svetlosivé alebo modré sfarbenie kože, ťažkosti s dýchaním (napr. rýchle dýchanie, dýchavičnosť), opuch rúk a nôh alebo brucha.

Pred začatím liečby Zolgensmou sa u vášho dieťaťa vykonajú krvné testy na kontrolu funkcie pečene, funkcie obličiek, počtu krvných buniek (vrátane červených krviniek a krvných doštičiek) a hladiny troponínu I. Minimálne 3 mesiace po podaní liečby budú vášmu dieťaťu pravidelne vykonané krvné testy na kontrolu funkcie pečene a sledované zmeny v počte krvných doštičiek a hladinách troponínu I. Na základe nameraných hodnôt a ostatných prejavov a príznakov môžu byť potrebné ďalšie vyšetrenia. O tom ako dlho bude potrebné vykonávať krvné testy, rozhodne lekár vášho dieťaťa.



Viac informácií o lieku Zolgensma nájdete v Písomnej informácii pre používateľa priloženej k lieku. Ak máte akékoľvek otázky, neváhajte sa obrátiť na lekársky tím vášho dieťaťa.

Riziká lieku Zolgensma

(pokračovanie)

Tak ako všetky lieky aj Zolgensma môže mať vedľajšie účinky, hoci sa neprejavia u každého

AK SA U VÁŠHO DIEŤAŤA VYSKYTNÚ AKÉKOLVEK VEDĽAJŠIE ÚČINKY, OKAMŽITE SA OBRÁŤTE NA LEKÁRA, ZDRAVOTNÚ SESTRU ALEBO LEKÁRNICA VÁŠHO DIEŤAŤA/PRIÍPADNE NA INÉHO ZDRAVOTNÍCKEHO PRACOVNÍKA



Alergie

Zolgensmu vášmu dieťaťu nesmú podať, ak je alergické na ktorúkoľvek jej zložku (zoznam zložiek je uvedený v časti 6 Písomnej informácie pre používateľa priloženej k lieku).



Iné lieky a Zolgensma

Zolgensma bude vášmu dieťaťu podaná len jedenkrát. Ak vaše dieťa teraz užíva alebo v poslednom čase užívalo, či práve bude užívať ďalšie lieky, povedzte to lekárovi alebo zdravotnej sestre vášho dieťaťa.



Kortikosteroidy

Počas určeného obdobia pred a po liečbe Zolgensmou budú vášmu dieťaťu podávať aj kortikosteroidy (prednizolón alebo ekvivalent). Lekár vášho dieťaťa stanoví dĺžku obdobia, počas ktorého budú vášmu dieťaťu podávané kortikosteroidy po liečbe liekom Zolgensma, na základe hladiny pečeňových enzýmov a iných prejavov a príznakov. Toto obdobie bude trvať minimálne 2 mesiace a môže sa predĺžiť až na 1 rok, alebo viac.

Kortikosteroidy pomôžu zvládnuť možné zvýšenie hladiny pečeňových enzýmov, ku ktorému môže u vášho dieťaťa dôjsť po imunitnej reakcii na Zolgensmu. Dávku kortikosteroidov, ktorú

bude vaše dieťa dostávať, stanoví lekár na základe telesnej hmotnosti dieťaťa.

Počas užívania kortikosteroidov môže vaše dieťa dostať infekčnú chorobu, prípadne inú bežnú detskú chorobu, na liečenie ktorej sú potrebné iné lieky. Pred užívaním týchto liekov, alebo ak máte akékoľvek otázky o kortikosteroidoch, je veľmi dôležité poradiť sa s lekárom, zdravotnou sestrou alebo lekárnikom vášho dieťaťa/ prípadne iným zdravotníckym pracovníkom.



Infekcie

V dôsledku užívania kortikosteroidov môže mať vaše dieťa oslabený imunitný systém, čo znamená, že infekcie, ktorým sa zdraví ľudia zvyčajne dokážu brániť, môžu spôsobiť vážne ochorenie vášho dieťaťa. Ak sa u vášho dieťaťa **pred** alebo **po** liečbe Zolgensmou rozvinie infekcia (napr. nádcha, chrípka, alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek), môže to viesť k závažným komplikáciám, ktoré môžu vyžadovať naliehavú lekársku pomoc.

Ihneď povedzte lekárovi vášho dieťaťa, ak u vášho dieťaťa spozorujete **pred** alebo **po** liečbe Zolgensmou akýkoľvek prejav alebo príznak infekcie, ako napríklad:

- kašeľ
- kýchanie
- bolesť hrdla
- sipot
- nádcha
- horúčka

Vy a akákoľvek iná osoba, ktorá prichádza do blízkeho kontaktu s vaším dieťaťom môžete pomôcť predchádzať infekcii dodržiavaním správnej hygieny rúk, dobrej etikety pri kašli/kýchaní a obmedzením kontaktov.

Riziká lieku Zolgensma (pokračovanie)



Očkovanie

Keďže kortikosteroidy môžu ovplyvniť imunitný systém organizmu, lekár vášho dieťaťa môže rozhodnúť o odložení niektorých očkovaní, kým sa vaše dieťa lieči kortikosteroidmi. Ak máte akékoľvek otázky, obráťte sa na lekára, zdravotnú sestru, lekárnika vášho dieťaťa/prípadne na iného zdravotníckeho pracovníka.

V SKRATKE, AK SA U VÁŠHO DIEŤAŤA OBJAVIA NIEKTORÉ Z NASLEDUJÚCICH PREJAVOV ALEBO PRÍZNAKOV, VYHLADAJTE URGENTNÚ LEKÁRSKU POMOC



- **Tvorba modrín** alebo **krvácanie** trvajúce dlhšie ako zvyčajne, ak sa vaše dieťa poranilo – môžu to byť prejavy nízkeho počtu krvných doštičiek (trombocytopenia)
- **Lahká tvorba modrín, záchvaty** (kŕče) alebo **zníženie vylučovania moču** – môžu to byť prejavy poruchy zrážania krvi v malých krvných cievach (trombotická mikroangiopatia) Venujte prosím maximálnu pozornosť týmto prejavom a príznakom, pretože ak nebude porucha zrážania krvi liečená, môže ohroziť život vášho dieťaťa,
- **Vracanie, žltacka** (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo **znížená pozornosť** – môžu to byť prejavy možných problémov s pečeňou (vrátane zlyhania pečene)
- **Svetlosivé alebo modré sfarbenie kože, ťažkosti s dýchaním** (napr. rýchle dýchanie, dýchavičnosť), **opuch rúk a nôh alebo brucha** – môžu to byť prejavy možných problémov so srdcom
- **Kašeľ, sipot, kýchanie, nádcha, bolesť hrdla** alebo **horúčka** – môžu to byť prejavy infekcie (napr. nádcha, chrípka alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek)
– môžu to byť prejavy možných problémov so srdcom

Liečba liekom Zolgensma

Kroky popísané na nasledujúcich stranách pomôžu vám a vašej rodine porozumieť, čo môžete očakávať



1. Pred liečbou

Pred liečbou urobí lekár vášmu dieťaťu testy na protilátky, aby mohol rozhodnúť, či je Zolgensma pre vaše dieťa vhodná.



Test na protilátky proti AAV9

Protilátky tvoria imunitný systém tela na ochranu pred chorobami. Prítomnosť určitých protilátok, nazývaných protilátky proti AAV9, môže u vášho dieťaťa spôsobiť imunitnú reakciu na Zolgensmu. Lekár vášho dieťaťa urobí pred liečbou test na protilátky, aby mohol rozhodnúť, či je liečba Zolgensmou pre vaše dieťa vhodná.

Vaše dieťa môže mať zvýšené protilátky proti AAV9. Ak je dieťa novorodenec, môže mať protilátky prenesené z matky na dieťa počas tehotenstva a toto zvýšenie obvyčajne časom od narodenia klesá. Ak má vaše dieťa pri prvom testovaní zvýšené protilátky proti AAV9, po určitom čase bude môcť podstúpiť opakovaný test. Ak máte akékoľvek otázky, prosím, opýtajte sa lekára vášho dieťaťa.



Krvné testy

Pred liečbou Zolgensmou urobia vášmu dieťaťu krvné testy, aby sa skontrolovali a stanovili východiskové hodnoty:

- Funkcie pečene
- Funkcie obličiek
- Počtu krvných buniek (vrátane červených krviniek a krvných doštičiek)
- Hladiny srdcového proteínu troponínu I

Tieto merania pomôžu lekárovi sledovať u vášho dieťaťa hodnoty po liečbe Zolgensmou.



Kortikosteroidy

24 hodín pred liečbou Zolgensmou dostane vaše dieťa kortikosteroidy (prednizolón alebo ekvivalent) na kontrolu možného zvýšenia hladiny pečeňových enzýmov.

Lekár vášho dieťaťa stanoví dávku kortikosteroidov podľa telesnej hmotnosti. Ak by dieťa pred liečbou Zolgensmou vracalo, povedzte o tom lekárovi, zdravotnej sestre alebo lekárnikovi vášho dieťaťa/prípadne inému zdravotníckemu pracovníkovi, aby bolo isté, že dieťa nevynechá žiadnu dávku kortikosteroidov.



Infekcia

Je dôležité ihneď informovať lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnika vášho dieťaťa/prípadne iného zdravotníckeho pracovníka, ak sa u dieťaťa prejavia príznaky infekcie a to **pred** aj **po** podaní lieku Zolgensma. Ak sa u vášho dieťaťa pred liečbou liekom Zolgensma rozvinú akékoľvek prejavy alebo príznaky infekcie, môže byť potrebné odložiť podanie infúzie až do vyliečenia infekcie. Ak sa u vášho dieťaťa rozvinú príznaky po liečbe Zolgensmou, môže to spôsobiť zdravotné komplikácie, ktoré môžu vyžadovať akútnu lekársku pomoc.

[Prejavy nožnej infekcie nájdete na strane 17.](#)



Celkové zdravie

Je dôležité, aby pred liečbou liekom Zolgensma bol celkový zdravotný stav vášho dieťaťa primeraný, inak môže byť potrebné liečbu odložiť. To zahŕňa hydratáciu, dobrú výživu a absenciu akýchkoľvek aktívnych infekcií. Ak máte akékoľvek obavy o celkové zdravie vášho dieťaťa pred liečbou liekom Zolgensma, obráťte sa, prosím, na detského lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnika/iného zdravotníckeho pracovníka.

2. V deň liečby

Lekársky tím vášho dieťaťa sa postará o to, aby ste presne vedeli, čo môžete v deň liečby očakávať a ako sa pripraviť.



Prednizolón

Prvá dávka kortikosteroidov (prednizolón alebo ekvivalent) bude vášmu dieťaťu podaná 24 hodín pred liečbou Zolgensmou.

[Informácie o dávkovaní kortikosteroidov pred liečbou Zolgensmou nájdete na strane 21.](#)

V deň liečby dostane vaše dieťa druhú dávku perorálnych (cez ústa) kortikosteroidov (prednizolón alebo ekvivalent) podľa predpisu. Dávkovací režim kortikosteroidov je dôležitý pre kontrolu možného zvýšenia hladín pečeneových enzýmov. Ak dieťa po podaní kortikosteroidov vracalo, povedzte o tom lekárovi, zdravotnej sestre alebo lekárnikovi vášho dieťaťa/prípadne inému zdravotníckemu pracovníkovi, aby bolo isté, že dieťa nevynechá žiadnu dávku kortikosteroidov.



Zolgensma bude vášmu dieťaťu podaná len JEDENKRÁT.



Infúzia Zolgensmy

Zolgensmu podajú vášmu dieťaťu v jednej intravenózne infúzii (do žily). Pre podanie je potrebné zavedenie katétra (plastovej trubičky) do žily dieťaťa pomocou ihly. Pre prípad upchatia primárneho katétra sa zavedie aj druhý, záložný katéter. Infúziu podá lekár alebo zdravotná sestra, ktorí sú vyškolení v liečbe SMA. Podávanie infúzie bude trvať približne 60 minút.

Množstvo Zolgensmy, ktoré vaše dieťa dostane, stanoví lekár podľa telesnej hmotnosti vášho dieťaťa.

3. Po liečbe

O trvaní hospitalizácie po liečbe Zolgensmou rozhodne lekár vášho dieťaťa. Ak máte akékoľvek otázky, obráťte sa na lekársky tím vášho dieťaťa.



Možné vedľajšie účinky

Tak ako všetky lieky aj Zolgensma môže mať vedľajšie účinky, hoci sa neprejavia u každého.

AK SA U VÁŠHO DIEŤAŤA OBJAVIA NIEKTORE Z NASLEDUJÚCICH ZÁVAŽNÝCH VEDĽAJŠÍCH ÚČINKOV ALEBO PRÍZNAKOV, VYHLADAJTE URGENTNÚ LEKÁRSKU POMOC



- **Tvorba modrín** alebo **krvácenie** trvajúce dlhšie ako zvyčajne, ak sa vaše dieťa poranilo – môžu to byť prejavy nízkeho počtu krvných doštičiek (trombocytopenia)
- **Lahká tvorba modrín, záchvaty** (krčce) alebo **zníženie vylučovania moču** – môžu to byť prejavy poruchy zrážania krvi v malých krvných cievach (trombotická mikroangiopatia). Venujte prosím maximálnu pozornosť týmto prejavom a príznakom, pretože ak nebude porucha zrážania krvi liečená, môže ohroziť život vášho dieťaťa,
- **Vracanie, žltáčka** (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo **znížená pozornosť** – môžu to byť prejavy možných problémov s pečeňou (vrátane zlyhania pečene)
- **Svetlosivé alebo modré sfarbenie kože, ťažkosti s dýchaním** (napr. rýchle dýchanie, dýchavičnosť), **opuch rúk a nôh alebo brucha** – môžu to byť prejavy možných problémom so srdcom
- **Kašeľ, sipot, kýchanie, nádcha, bolesť hrdla** alebo **horúčka** – môžu to byť prejavy infekcie (napr. nádcha, chrípka alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek).

3. Po liečbe (pokračovanie)

Ak sa u vášho dieťaťa vyskytnú akékoľvek ďalšie vedľajšie účinky, okamžite sa obráťte na lekársky tím vášho dieťaťa. Tieto vedľajšie účinky môžu zahŕňať:

Veľmi časté (môžu postihovať viac ako 1 z 10 osôb)

- zvýšená hladina pečeňových enzýmov pozorovaná v krvných testoch

Časté (môžu postihovať až 1 z 10 osôb)

- vracanie
- horúčka

Hlásenie podozrení na vedľajšie účinky:

Ak máte podozrenie, že sa u vášho dieťaťa vyskytol akýkoľvek vedľajší účinok, alebo máte obavu, že niečo nie je v poriadku, obráťte sa na lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnik vášho dieťaťa prípadne na iného zdravotníckeho pracovníka

To sa týka aj akýchkoľvek vedľajších účinkov, ktoré nie sú uvedené v Písomnej informácii pre používateľa. Podozrenia na vedľajšie účinky môžete hlásiť aj sami priamo na: Štátny ústav pre kontrolu liečiv, Sekcia klinického skúšania liekov a farmakovigilancie, Kvetná 11, 825 08 Bratislava, e-mail: neziaduce.ucinky@sukl.sk, tel.: +421 2 507 01 206, Tlačivo na hlásenie podozrenia na nežiaduce účinky lieku je na webovej stránke www.sukl.sk v časti Bezpečnosť liekov/Hlásenie podozrení na nežiaduce účinky liekov. Formulár na elektronické podávanie hlásení: <https://portal.sukl.sk/eskadra/>. Hlásením podozrení na vedľajšie účinky môžete prispieť k získaniu ďalších informácií o bezpečnosti tohto lieku. V hlásení, prosím, uveďte aj názov lieku a číslo šarže, ktorá vám bola podaná, ak ho máte k dispozícii. Podozrenia na vedľajšie účinky môžete hlásiť aj spoločnosti Novartis Slovakia s.r.o., Žižkova 22B, 811 02 Bratislava, email: vigilancia.sk@novartis.com, tel.: +421 2 50 70 6111.



Kortikosteroidy

Vášmu dieťaťu bude podávaná liečba kortikosteroidmi každý deň asi 2 mesiace po podaní Zolgensmy. Ak pečeňové enzýmy vášho dieťaťa nebudú klesať dostatočne rýchlo, toto obdobie sa môže ešte predĺžiť, až do ich poklesu na prijateľnú úroveň. Dávka kortikosteroidov podávaná vášmu dieťaťu sa bude počas tohto obdobia pomaly znižovať, až kým sa liečba neukončí.

Lekársky tím vášho dieťaťa rozhodne a vysvetlí vám, kedy a ako ukončia liečbu vášho dieťaťa. Ak by dieťa po liečbe Zolgensmou vracalo alebo **z akéhokoľvek dôvodu** vynechalo dávku kortikosteroidov, povedzte o tom lekárovi, zdravotnej sestre alebo lekárnikovi vášho dieťaťa/prípadne inému zdravotníckemu pracovníkovi, aby bolo isté, že dieťa nevynechá žiadnu dávku kortikosteroidov. [Neukončujte liečbu kortikosteroidmi pred diskusiou s lekárom.](#)

Ak máte akékoľvek otázky týkajúce sa kortikosteroidov, porozprávajte sa s vašim detským lekárom, zdravotnou sestrou alebo lekárnikom/iným zdravotníckym pracovníkom.



3. Po liečbe (pokračovanie)



Pravidelné kontroly

Po liečbe liekom Zolgensma bude vaše dieťa naďalej pod pravidelným dohľadom špecializovaného zdravotníckeho tímu. Vaše dieťa môže potrebovať ďalšie následné kontroly – či už pôjde o všeobecnú prehliadku v prípade, ak má vaše dieťa nejaké vedľajšie účinky, alebo ak máte akékoľvek obavy alebo otázky.

Pacientom so SMA bude poskytnutá potrebná primeraná starostlivosť, vrátane podpornej starostlivosti. Je dôležité prediskutovať s lekárom vášho dieťaťa spôsob, akým bude zdravotnícky tím naďalej podporovať vaše dieťa.



Pravidelné krvné testy

Po liečbe Zolgensmou budú vášmu dieťaťu robiť pravidelné krvné testy na kontrolu:

- Funkcie pečene – tieto testy sa budú robiť minimálne počas 3 mesiacov po liečbe, aby sa sledovalo zvýšenie pečeňových enzýmov. Ak sa funkcie pečene vášho dieťaťa po liečbe liekom Zolgensma zhoršia alebo ak sa u neho objavia akékoľvek známky ochorenia, lekár dané prejavy okamžite zhodnotí a vaše dieťa bude pozorne sledované.
- Počtu krvných doštičiek a srdcového proteínu, ktorý sa nazýva troponín I – tieto sa budú robiť počas určitého obdobia po liečbe, aby sa sledovali zmeny v počte doštičiek a hladiny troponínu I.

Na základe výsledkov týchto krvných testov, ako aj iných prejavov a príznakov, môže byť potrebné ďalšie testovanie. Je dôležité dôsledne dodržiavať harmonogram krvných testov a okamžite hlásiť lekárskemu tímu vášho dieťaťa všetky príznaky a symptómy, ktoré sa u vášho dieťaťa objavia po liečbe.



Zaobchádzanie s telesným odpadom vášho dieťaťa

Časť liečiva zo Zolgensmy sa po liečbe môže vylučovať prostredníctvom telesného odpadu vášho dieťaťa. Vy a ostatní ľudia, ktorí sa o vaše dieťa starajú, máte dodržiavať dôslednú hygienu rúk, ako je popísaná nižšie, ešte **minimálne 1 mesiac** po liečbe vášho dieťaťa Zolgensmou.



Noste ochranné rukavice, kedykoľvek ste v priamom kontakte s telesnými tekutinami (močom) a výlučkami vášho dieťaťa (stolicou).



Následne si **dôkladne umyte ruky** mydlom pod teplou tečúcou vodou alebo dezinfekciou na ruky na báze alkoholu.



Na likvidáciu znečistených plienok a iného odpadu **použite dvojvrstvové plastové vrecká**. Jednorazové plienky následne môžete vyhodiť do zmiešaného komunálneho odpadu.

Ak máte otázky ohľadom zaobchádzania s telesným odpadom vášho dieťaťa, obráťte sa, prosím, na lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnik vášho dieťaťa/prípadne iného zdravotníckeho pracovníka.

3. Po liečbe (pokračovanie)

Podporná starostlivosť

Aj keď Zolgensma dodá plne funkčnú kópiu génu SMN, vaše dieťa bude mať stále SMA.

Dodatočné podporné terapie, ktoré sa využívajú pri starostlivosti o ľudí so SMA zahŕňajú:



Ortopedickú
liečbu



Fyzioterapiu



Podpornú výživu,
stravovací a pitný režim



Podporu dýchania,
napr. dýchacia
maska na spanie



Preveniu infekcií
dýchacích ciest
(napr. prevencia chrípky
a zápalu pľúc očkovaním)



Odstraňovanie
hlienov
z dýchacích ciest

**Lekársky tím vášho dieťaťa bude s vami
spolupracovať pri zabezpečení podpornej
starostlivosti, ktorú vaše dieťa potrebuje.**



Kedy vyhľadať lekársku pomoc

Vyhľadajte urgentnú lekársku pomoc v prípade ktorejkoľvek z nasledujúcich udalostí:



V niektorých prípadoch môže Zolgensma ovplyvniť funkciu pečene a viesť k poškodeniu pečene. Možné prejavy, na ktoré si musíte dávať pozor po podaní tohto lieku vášmu dieťaťu zahŕňajú **vracanie, žltacku** (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo **zníženu pozornosť**.

Zolgensma môže znížiť počet krvných doštičiek (trombocytopenia). Informujte lekára vášho dieťaťa, ak si po poranení dieťaťa všimnete prejavy ako **tvorbu modrín** alebo **krvácanie** trvajúce dlhšie ako zvyčajne.

Zolgensma môže zvýšiť riziko poruchy zrážania krvi v malých krvných cievach (trombotická mikroangiopatia). Ihneď informujte lekára, ak si všimnete prejavy a príznaky ako **ľahká tvorba modrín, záchvaty** (krče) alebo **zníženie vylučovania moču**.

Zolgensma môže zvýšiť hladiny proteínu špecifického pre srdce, ktorý sa nazýva 'troponín I', čo môže naznačovať poškodenie srdca. Ihneď informujte lekára, ak si všimnete prejavy a príznaky ako **svetlosivé alebo modré sfarbenie kože, ťažkosti s dýchaním** (napr. rýchle dýchanie, dýchavičnosť) alebo **opuch rúk a nôh alebo brucha**.

Ak dieťa **pred alebo po liečbe** Zolgensmou **vracia**, informujte lekára, aby sa zabezpečilo, že dieťa nevynechá žiadnu dávku kortikosteroidov (prednizolónu alebo ekvivalentu).

Okamžite informujte lekára, ak sa u vášho dieťaťa **pred alebo po liečbe** Zolgensmou objavia akékoľvek prejavy alebo príznaky naznačujúce infekcie (napr. nádcha, chrípka alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek), pretože to môže viesť k iným závažnejším komplikáciám, ktoré môžu vyžadovať akútnu lekársku pomoc. Prejavy, ktoré je potrebné si všimnúť sú **kašeľ, sipot, kýchanie, nádcha, bolesť hrdla** alebo **horúčka**.

Kontakt na lekára:

Vaše dieťa bude po infúzii lieku Zolgensma naďalej sledovať tím zdravotníckych pracovníkov. Ak máte akékoľvek obavy a chcete hovoriť s lekárom vášho dieťaťa, môžete použiť ich kontaktné údaje uvedené nižšie.

NUDCH, Klinika detskej neurológie, Limbová 1, Bratislava 833 40

- Doc. MUDr. Miriam Kolníková, PhD.
- MUDr. Patrícia Balážová
- MUDr. Karin Viestová

Detská fakultná nemocnica s poliklinikou Banská Bystrica, II. Detská klinika SZU, Námestie Ludvika Svobodu 4, 974 09 Banská Bystrica

- MUDr. Katarína Okáľová, PhD.
- MUDr. Eva Trúsiková

Neurologické odd, DFN KE, SNP1, 04011

- MUDr. Eva Lazarová, Neurologické odd, DFN KE, SNP1, 04011

Kontakt na patientsku organizáciu:

Na Slovensku existujú organizácie, ktoré vám a vášmu dieťaťu môžu poskytnúť podporu pri zvládaní SMA. Môžu Vám poskytnúť informácie o SMA o najnovšom výskume a podpore komunity. Porozprávajte sa s lekárom vášho dieťaťa alebo zdravotníckym tímom, ktorý vám môže poskytnúť kontakt na danú komunitu.

Asociácia pomoci postihnutým – APPA

Krajinská cesta 32, 921 01 Piešťany

Slovenská republika.

Tel: +421 33 381 3499

Mailová adresa: info@appa.sk

Slová, ktoré je užitočné poznať

Adeno-asociovaný vírus 9 (AAV9)

Adeno-asociovaný vírus 9 (AAV9) je druh vírusu. AAV9 je možné modifikovať (upraviť) tak, aby nespôsobil u ľudí ochorenia. V Zolgensme je modifikovaný (upravený) AAV9 vektor (nosič), ktorý sa používa na doručenie plne funkčnej kópie génu SMN.

Protilátky

Protilátky tvorí imunitný systém tela na ochranu proti ochoreniam. Každý druh protilátky je jedinečný a chráni telo pred konkrétnym ochorením.

Atrofia

Atrofia znamená zmenšovanie alebo scvrkávanie. Napríklad sval, ktorý sa zmenšuje sa nazýva atrofovaný sval.

Mozgový kmeň

Mozgový kmeň je časť mozgu, ktorá zodpovedá za kľúčové telesné funkcie ako dýchanie alebo spánok. Mozgový kmeň prepája miechu s mozgom.

Kortikosteroidy

Kortikosteroidy sú lieky, ktoré potláčajú imunitný systém s cieľom zvládnuť možné zvýšenie pečeňových enzýmov po liečbe Zolgensmou.

Deoxyribonukleová kyselina (DNA)

DNA alebo deoxyribonukleová kyselina je dedičný materiál u ľudí a u väčšiny ostatných organizmov. Takmer každá bunka v tele človeka má rovnakú DNA.

Gény

Súbory inštrukcií, ktoré telu predpíšu, ako má tvoriť proteíny. Gény sú v pároch; jedna kópia v páre zdedená od každého rodiča.

Génová terapia

Génová terapia je spôsob, ako liečiť alebo predchádzať zhoršovaniu ochorenia pomocou génov. Je viacero druhov génovej terapie, ktoré fungujú rôzne. Patrí medzi ne nahrádzanie alebo opravovanie chýbajúcich alebo chybných génov; prídanie nového génu, aby iný liek mohol lepšie účinkovať; alebo zablokovanie inštrukcií génu, ktorý tvorí príliš veľa proteínu a ten sa stáva toxickým pre telo.

Genetické ochorenie

Ochorenie spôsobené chybným alebo chýbajúcim génom alebo génmi. Genetické ochorenia sú dedičné. SMA je príkladom genetického ochorenia.

Intravenózna infúzia

Infúzia do žily pomocou katétra (plastovej trubičky), ktorý sa do žily zavedie pomocou ihly.

Motorický neurón

Tieto špeciálne nervy prenášajú signály z mozgu do svalov na ovládanie pohybu. Existujú dva druhy motorických neurónov: horné motorické neuróny, ktoré prenášajú signály z mozgu do mozgového kmeňa a miechy a dolné motorické neuróny, ktoré prenášajú signály z horných motorických neurónov do svalov.

Krvné doštičky

Typ buniek, ktoré sa nachádzajú v krvi a sú zodpovedné za zrážanlivosť krvi.

Prednizolón

Prednizolón je druh lieku nazývaný kortikosteroid, ktorý pomáha zvládať možné zvýšenie pečenečných enzýmov po liečbe Zolgensmou.

Proteíny

Proteíny (bielkoviny) sú dôležité molekuly zapojené takmer do všetkých funkcií tela. Proteíny pomáhajú budovať bunky tela a zároveň pomáhajú bunkám prenášať a vytvárať dôležité látky, opravovať sa a prežívať.

Vedľajší účinok

Vedľajší účinok je reakcia na liek, ktorá je škodlivá a nechcená.

Spinálna svalová atrofia (SMA)

Spinálna svalová atrofia (SMA) je zriedkavé ochorenie, ktoré spôsobuje, že svaly postupne slabnú, pretože špecializované nervové bunky v tele, ktoré kontrolujú pohyb svalov, nazývané motorické neuróny, prestávajú pracovať. Činnosť motorických neurónov sa postupne zhoršuje a prestávajú pracovať, pretože nemajú dostatok proteínu SMN.

Gén SMN1

Gén SMN1 je primárny gén SMN, ktorý tvorí proteín SMN pre správnu funkciu motorických neurónov. U ľudí so SMA sú obe kópie tohto génu chybné alebo chýbajú. To znamená, že bunky tela nie sú schopné vytvárať dostatok proteínu SMN.

Gén SMN2

Gén SMN2 pôsobí ako 'záloha' na podporu tvorby proteínu SMN. SMN2 tvorí iba malé množstvá funkčného SMN proteínu.

Proteín prežívania motorických neurónov (SMN z anglického Survival motor neuron protein)

Proteín SMN je kľúčový pre správne fungovanie a prežívanie motorických neurónov. Bez dostatočného množstva proteínu SMN sa činnosť motorických neurónov zhoršuje a prestávajú pracovať. Proteín SMN vytvára telo na základe génu SMN.

Poznámky

Poznámky

SK2309045804

Podrobné informácie o tomto lieku sú dostupné na internetovej stránke Štátneho ústavu pre kontrolu liečiv www.sukl.sk po zadaní názvu lieku do vyhľadávača a na internetovej stránke európskej medicínskej agentúry: **www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma#product-information-sections**

Túto príručku pripravila spoločnosť Novartis Slovakia s.r.o. Uvedené informácie sú učené iba na vzdelávacie účely a nie je ich cieľom nahradiť rozhovory s lekárom alebo s lekárskeým tímom. Informácie sa týkajú spinálnej svalovej atrofie a sú myslené ako všeobecný prehľad.

SK2309045804

 **zolgensma**[®]
(onasemnogene
abeparvovec)