



# Príručka k liečbe liekom ZOLGENSMA<sup>®</sup>▼ pre rodičov a opatrovateľov

Lekár vášho dieťaťa vám dal túto príručku, pretože vášmu dieťaťu predpísali liek Zolgensma<sup>®</sup> (▼). 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), ktorý k lieku dostanete.

Zolgensma je predmetom ďalšieho monitorovania, ktoré umožní rýchlu identifikáciu nových vedľajších účinkov. Ak sa u vášho dieťaťa vyskytnú akékoľvek vedľajšie účinky, obráťte sa na lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnik vašho dieťaťa/prípadne iného zdravotníckeho pracovníka. To sa týka aj akýchkoľvek vedľajších účinkov, ktoré nie sú uvedené v tejto príručke alebo 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.**



Milý rodič, opatrovateľ alebo rodinný príslušník

Ďakujeme vám za čas, ktorý venujete prečítaniu tejto príručky. Dostali ste ju, lebo vašmu dieťaťu diagnostikovali spinálnu svalovú atrofiu (SMA, z anglického spinal muscular atrophy) a lekár mu predpísal liek Zolgensma.

Možno sa v budúcnosti budete chcieť k týmto informáciám vrátiť, preto si, prosím, odložte príručku spolu s písomnou informáciou pre používateľa, ktorú k lieku dostanete.

**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**
- **Každom 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.

Želáme vám a vašej rodine všetko dobré

### **Užitočné kontakty:**

---

---

---

---

---

# Čo nájdete v tejto príručke?

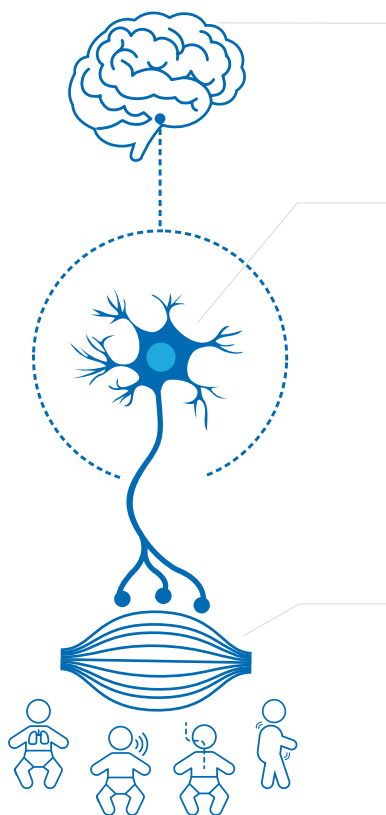
<b>O SMA</b>	4
<ul style="list-style-type: none"><li>• Čo je SMA?</li><li>• Čo spôsobuje SMA?</li><li>• Koho postihuje SMA?</li><li>• Závažnosť a príznaky SMA</li></ul>	
<b>O lieku Zolgensma</b>	12
Informácie o lieku Zolgensma a o tom, ako účinkuje	
<b>Riziká lieku Zolgensma</b>	14
Dôležité informácie o bezpečnosti a možných vedľajších účinkoch lieku Zolgensma	
<b>Liečba liekom Zolgensma</b>	19
<ul style="list-style-type: none"><li>• Pred liečbou</li><li>• V deň liečby</li><li>• Po liečbe</li></ul>	
<b>Kedy vyhľadať lekársku pomoc</b>	29
<b>Slová, ktoré je užitočné poznať</b>	30
Užitočné definície výrazov, ktoré sa vyskytujú v príručke	

## Čo je SMA?

**Spinálna svalová atrofia (SMA)** 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.

### Ľudia bez SMA



#### Mozog

U ľudí bez SMA 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.

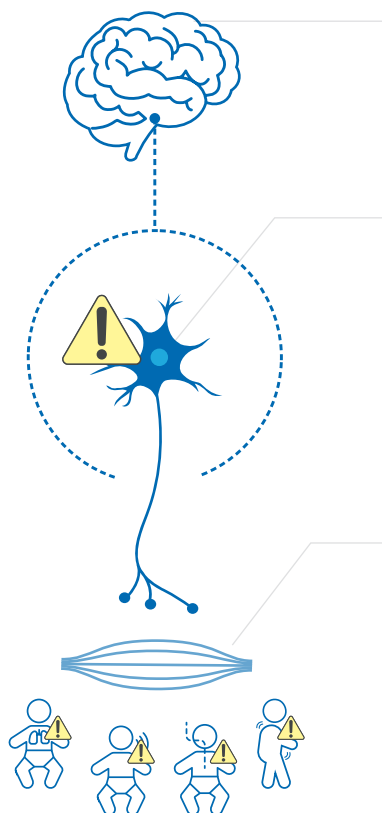
#### Svaly

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?

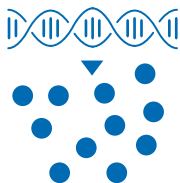
## Ľudia bez SMA

### 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)

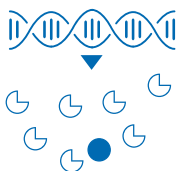
U ľudí bez SMA je telo schopné vytvárať proteín SMN vďaka génom nazývaným SMN gény. Sú dva typy **SMN génov** – **SMN1** a **SMN2**:



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.

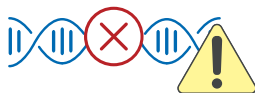
## Ľudia so SMA

### 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

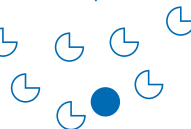
Chýbajúci alebo chybný gén SMN1 spôsobuje nedostatočné hladiny proteínu SMN



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

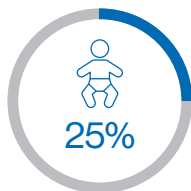
## Koho postihuje SMA?

**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 '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 prenášačom SMA, aj keď sa to môže mierne líšiť v závislosti od regiónu, v ktorom žijete.



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

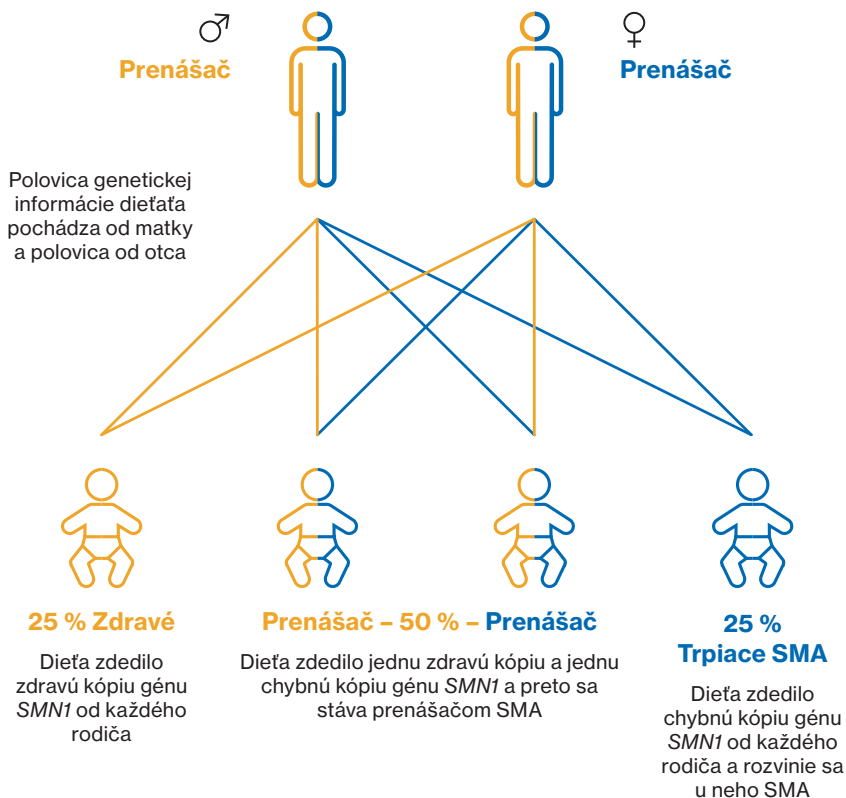


SMA je zriedkavé ochorenie, ktoré postihuje približne **1 z 10 000** novorodencov a môže sa prejavíť u ktorejkoľvek rasy alebo pohlavia



## 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

■ 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 “mílnikoch motorického vývinu“, sú to motorické schopnosti, pomocou ktorých sa hodnotí SMA a jej zhoršovanie. Mílniky motorického vývinu týkajúce sa detí so SMA zahŕňajú ich schopnosť:



Zdvihnúť hlavu



Uchopiť niečo rukou



Liezť/plaziť sa



Sediť



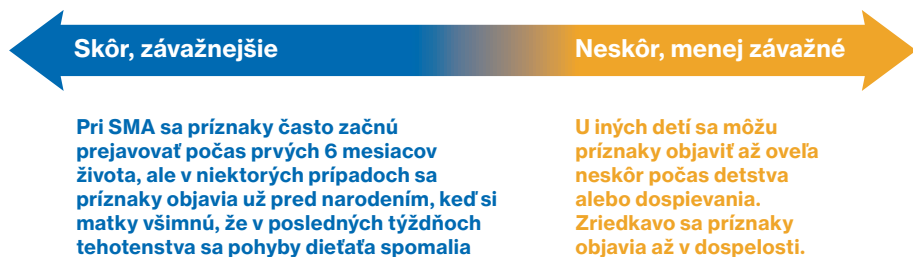
Prevrátiť sa



Stáť a chodiť

Tieto mílniky 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 vyzerať zdravé.



V minulosti sa deti s ťažšími formami SMA, ktoré nedostali liečbu alebo podporu dýchania dožívali menej. Avšak so včasnou lekárskou intervenciou a liečbou je možné zhoršovanie stavu spomaliť a deti často dosiahnu mílniky, ktoré sa pri prirodzenom priebehu ochorenia vidia iba zriedka.

# SMA je rozmanité ochorenie so škálou príznakov rôznej závažnosti

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

SK20209280249

# O lieku Zolgensma

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

## Čo je Zolgensma?

Zolgensma je druh lieku nazývaný génová terapia. Obsahuje liečivo onasemnogén abeparvovek, ktorý obsahuje ľudský genetický materiál.

## 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 vírusu nespôsobuje u ľudí ochorenie. Pri výrobe vektora sa väčšina DNA vírusu odstráni a do vnútra sa vloží gén *SMN*.



1



Zolgensma obsahuje plne funkčnú kópiu génu *SMN*.

2

V lieku Zolgensma je gén *SMN* vložený do vnútra modifikovaného (upraveného) vírusu (AAV9), ktorý u ľudí nespôsobuje žiadne ochorenie.



AAV9



DNA vírusu sa odstráni



Zolgensma

3



Zolgensmu vášmu dieťaťu podajú intravenózne (do žily).

4

Modifikovaný (upravený) vírus v Zolgensme sa pohybuje v tele a doručí gén *SMN* do buniek, kde je potrebný.



5



Tým, že Zolgensma doručí plne funkčnú kópiu génu *SMN*, pomáha telu tvoriť dostatok proteínu *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 AKÉKOLVEK VEDĽAJŠIE ÚČINKY, OKAMŽITE SA OBRÁŤTE NA LEKÁRA, ZDRAVOTNÚ SESTRU ALEBO LEKÁRNÍKA VÁŠHO DIEŤAŤA/PRIÍPADNE NA INÉHO ZDRAVOTNÍCKEHO PRACOVNÍKA**



### **Dôležité informácie o bezpečnosti a kedy je potrebné vyhľadať lekársku pomoc**

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



#### **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 vyvolať imunitnú odpoveď, ktorá môže viesť k zvýšeniu hladiny enzýmov (bielkoviny nachádzajúce sa v tele) produkovaných v pečeni alebo k poškodeniu pečene. Možné prejavy, na ktoré si musíte dávať pozor po podaní tohto lieku vášmu dieťaťu zahŕňajú vracanie, žltáčku (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo zníženú pozornosť.



#### **Porucha zrážania krvi**

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



## Nízky počet krvných doštičiek

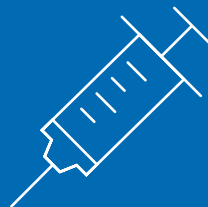
Zolgensma môže znížiť počty krvných doštičiek (trombocytopenia), čo môže spôsobiť aj poruchy zrážania krvi. Možné prejavy nízkeho počtu krvných doštičiek, ktoré musíte sledovať po podaní Zolgensmy vášmu dieťaťu zahŕňajú nadmernú tvorbu modrín alebo krvácanie.



## 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. V týždňoch po podaní liečby budú vášmu dieťaťu pravidelne opakovať krvné testy na kontrolu funkcie pečene a sledovať zmeny v počte krvných doštičiek a hladinách troponínu-I. 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 LEKÁRNÍKA 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.



### Infekcie

Ak sa u vášho dieťaťa pred alebo po liečbe Zolgensmou rozvinie infekcia (napr. nádcha, chrípka, alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek), môže viesť k závažnejším komplikáciám.



Ak spozorujete, že sa u vášho dieťaťa vyskytol niektorý z týchto príznakov, ihneď to povedzte lekárovi vášho dieťaťa:

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



## Kortikosteroidy

Počas určeného obdobia pred a po liečbe Zolgensmou budú vášmu dieťaťu podávať aj kortikosteroidy (prednizolón alebo ekvivalent). 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. Ak máte akékoľvek otázky o kortikosteroidoch, porozprávajte sa s lekárom, zdravotnou sestrou alebo lekárnikom vášho dieťaťa/pripadne iným zdravotníckym pracovníkom.



## 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/pripadne na iného zdravotníckeho pracovníka.

## Riziká lieku Zolgensma (pokračovanie)

**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)
- **Vracanie, žltacka** (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo **znížená pozornosť** – môžu to byť prejavy možných problémov s pečeňou
- **Svetlosivé alebo modré sfarbenie kože, ťažkosti s dýchaním** (napr. rýchle dýchanie, dýchavičnosť), **opuch rúk a nôh alebo brucha**
- **Kašeľ, sipot, kýchanie, nádcha, bolesť hrdla** alebo **horúčka** – môžu to byť prejavy infekcie (napr. nádcha, chrípka alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek).

# Liečba liekom Zolgensma

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



# 1. Pred liečbou



## Test na protilátky proti AAV9

Protilátky tvorí 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, čo je často spôsobené prenosom protilátok z matky na dieťa počas tehotenstva. Toto zvýšenie obyčajne 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 vašmu 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. Ak sa u vášho dieťaťa rozvinú príznaky pred liečbou Zolgensmou, 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.

Príznaky nožnej infekcie nájdete na strane 17.

## 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 pečeňových 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 NIEKTORÉ Z NASLEDUJÚCICH ZÁVAŽNÝCH VEDĽAJŠÍCH ÚČINKOV, 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** (krčce) alebo **zníženie vylučovania moču** – môžu to byť prejavy poruchy zrážania krvi v malých krvných cievach (trombotická mikroangiopatia)
- **Vracanie, žltacka** (žlté sfarbenie kože alebo očných bielkov) alebo **znížená pozornosť** – môžu to byť prejavy možných problémov s pečťou
- **Svetlosivé alebo modré sfarbenie kože, ťažkosti s dýchaním** (napr. rýchle dýchanie, dýchavičnosť), **opuch rúk a nôh alebo brucha**
- **Kašeľ, sipot, kýchanie, nádcha, bolesť hrdla** alebo **horúčka** – môžu to byť prejavy infekcie (napr. nádcha, chrípka alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek).



**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, 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 Pisomnej 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 26, tel.: +421 2 507 01 206, e-mail: neziaduce.ucinky@sukl.sk. Tlačivo na hlásenie podozrenia na nežiaduci účinok lieku je na webovej stránke [www.sukl.sk](http://www.sukl.sk) v časti Bezpečnosť liekov/Hlásenie podozrení na nežiaduce účinky liekov. Formulár na elektronické podávanie hlásení: <https://portal.sukl.sk/eskada/>. 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](mailto:vigilancia.sk@novartis.com), tel.: +421 2 50 70 6111.

## 3. Po liečbe



### 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.



### 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
- Počtu krvných doštičiek a 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.



## 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, majú 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 a výlučkami vášho dieťaťa.



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 dvojvrstvé 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 lekárnika vášho dieťaťa/prípadne iného zdravotníckeho pracovníka.**

## 3. Po liečbe

### 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:



Zolgensma môže 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 **zníženú 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 **lahká tvorba modrín, záchvaty** (kŕče) 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 prejavy infekcie (napr. nádcha, chrípka alebo bronchiolitída – zápal priedušničiek), pretože to môže viesť k iným závažnejším komplikáciám. Prejavy, ktoré je potrebné si všimnúť sú **kašeľ, sipot, kýchanie, nádcha, bolesť hrdla** alebo **horúčka**.

## 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 nespôsoboval 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 znižuje 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; pridanie 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.

## Prednizolón

Prednizolón je druh lieku nazývaný kortikosteroid, ktorý pomáha zvládať možné zvýšenie pečňových 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.

