

Príručka k liečbe liekom **ZOLGENSMA[®]▼** (onasemnogén abeparvovek) **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.



Táto príručka bola zostavená s cieľom poskytnúť užitočné informácie:

- **Čo je spinálna svalová atrofia (SMA)**
- **Čo je Zolgensma a ako účinkuje**
- **Dôležité informácie o bezpečnosti a možných vedľajších účinkoch lieku Zolgensma**
- **Každý krok 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.

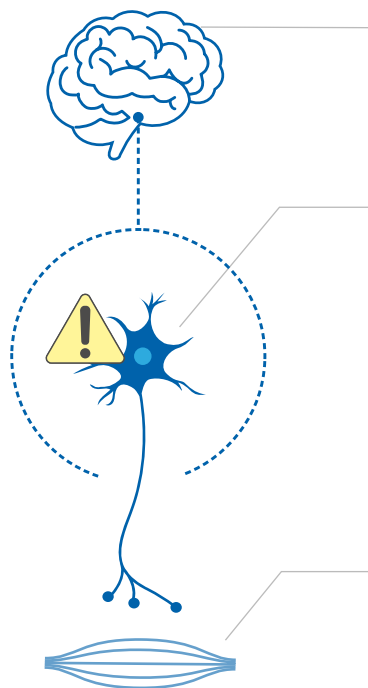
Užitočné kontakty:

Čo nájdete v tejto príručke?

O spinálnej svalovej atrofii (SMA)	4
• Čo je SMA?	4
• Aké rôzne typy SMA poznáme?	5
• Čo spôsobuje SMA?	6
• Ako dostanete SMA?	7
O lieku Zolgensma	8
• Čo je Zolgensma?	8
• Zolgensma pri pokročilej SMA	9
Riziká lieku Zolgensma	10
Dôležité informácie o bezpečnosti a možných vedľajších účinkoch lieku Zolgensma	
Liečba liekom Zolgensma	15
• Pred liečbou	16
• V deň liečby	18
• Po liečbe	19
Kedy vyhľadať lekársku pomoc	25
Kontakt na lekára	26
Kontakt na patientsku organizáciu	27
Slová, ktoré je užitočné poznať	28
Užitočné definície výrazov, ktoré sa vyskytujú v príručke	
Poznámky	30

Čo je spinálna svalová atrofia?

Spinálna svalová atrofia (SMA, z anglického spinal muscular atrophy) je zriedkavé genetické ochorenie, pri ktorom dochádza k strate nervov, čo spôsobuje slabosť svalov. K tomu dochádza, pretože špeciálne nervové bunky v tele, ktoré riadia pohyb svalov, nazývané motorické neuróny, sa poškodzujú a prestávajú fungovať.



Mozgové signály

U ľudí s SMA sa signály pre pohyb svalov stále vytvárajú v mozgu.

Motorické neuróny prestávajú fungovať

Chybný gén však spôsobí, že špeciálne nervové bunky, nazývané motorické neuróny, ktoré prenášajú signály z miechy do svalov, prestanú fungovať. To znamená, že signál pre pohyb svalov sa z mozgu neprenesie do svalov.

Oslabené svaly

Ak svaly prestanú dostávať signály, ktoré im kážu hýbať sa, stávajú sa čoraz slabšími (atrofovanými).



Pri SMA je schopnosť myslieť, učiť sa a budovať vzťahy nezmenená.

Aké sú príznaky SMA?

SMA má celý rad príznakov, ktoré sa môžu líšiť od človeka k človeku ako aj v závažnosti. SMA môže ovplyvniť každodenné aktivity, ako je dýchanie, jedenie, sedenie, plazenie a chôdzu. Čím skôr sa príznaky SMA prejavia, tým závažnejší bude pravdepodobne priebeh ochorenia.

Aké rôzne typy SMA poznáme?

Pri diagnóze môžu byť pacienti s SMA klasifikovaní do typov na základe ich veku pri nástupe príznakov a maximálnej funkčnej schopnosti alebo tzv. „motorických míľnikov“. Motorické míľniky dôležité pre určenie typu SMA detí môžu zahŕňať ich schopnosti:



Zdvihnúť hlavu



Uchopiť niečo rukou



Liezť/plaziť sa



Sediť



Prevrátiť sa



Stáť a chodiť

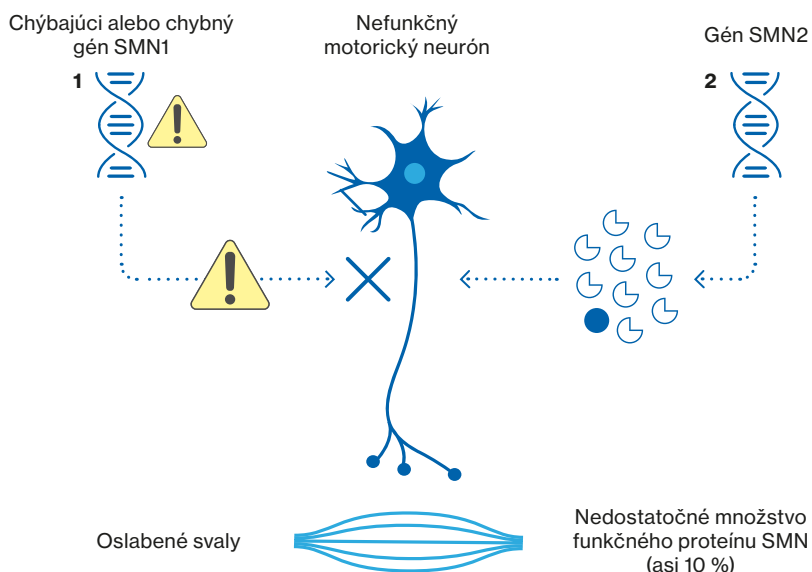
Vek pri nástupe príznakov	narodenie	≤6 mesiacov	6–18 mesiacov	>18 mesiacov	≥18 rokov
Funkčná schopnosť	Znížený pohyb plodu	Neschopné samostatne sedieť	Schopné sedieť a môže sa postaviť, neschopné samostatnej chôdze	Samostatná chôdza	Samostatná chôdza do dospelosti
Klasifikácia	SMA Typ 0	SMA Typ 1	SMA Typ 2	SMA Typ 3	SMA Typ 4
Závažnosť					

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.

Čo spôsobuje SMA?

Proteín nazývaný proteín prežívania motorických neurónov (SMN) je životne dôležitý pre správnu funkciu motorických neurónov. Bez SMN proteínu motorické neuróny v mieche prestávajú fungovať a svaly slabnú. Proteín SMN sa tvorí v tele z génov SMN.

Pri SMA je hlavný gén SMN známy ako SMN1 chybný alebo úplne chýba. Existuje druhý gén SMN známy ako SMN2, ktorý funguje skôr ako „záložný“ a produkuje iba malé množstvá proteínu SMN. Pri SMA sa neprodukuje dostatok proteínu SMN a motorické neuróny prestávajú fungovať, čo spôsobuje oslabenie svalov.



● Funkčný SMN proteín

○ Nefunkčný SMN proteín

Ako dostanete SMA?

SMA je zvyčajne zdedená, aj keď občas je spôsobená náhodnou chybou v géne SMN1.

Deti zdedia dve kópie génu SMN1, jednu kópiu od každého rodiča. Polovica genetickej informácie dieťaťa pochádza od matky a polovica od otca.

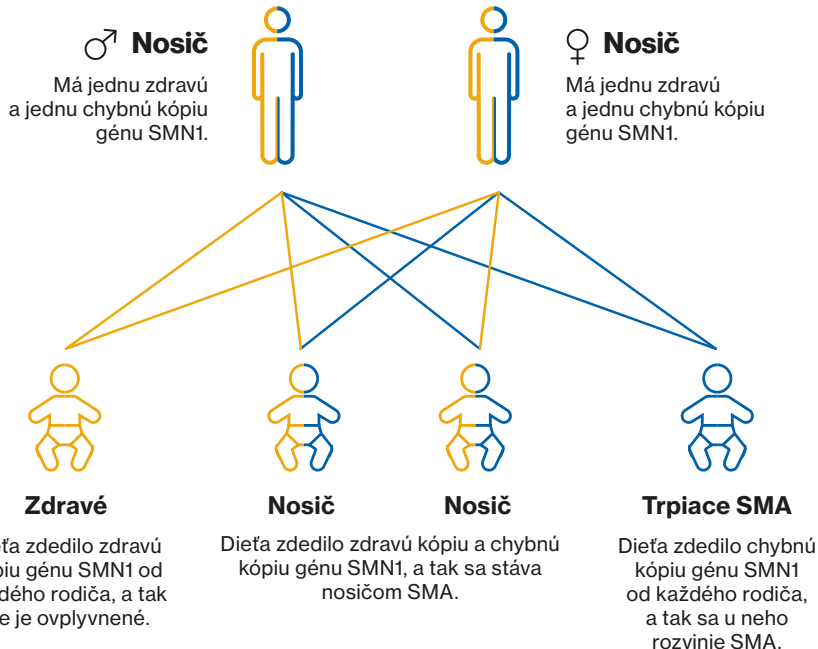
Ľudia s jedným zdravým a jedným chybným génom SMN1 sú známi ako nosiči, zvyčajne nevykazujú žiadne známky SMA. Ak sú obaja rodičia nosičmi, existuje 25% šanca, že dieťa zdedí chybné gény a rozvinie sa uňho SMA.



Približne **1 z 50** ľudí je nosičom SMA.



SMA postihuje približne **1 z 10 000 – 12 000** živonarodených detí a môže sa prejavíť u akejkolvek rasy alebo pohlavia.



Čo je Zolgensma?

Zolgensma je liek určený na liečbu dojčiat a malých detí s ochorením SMA. Zolgensma je liek, ktorý sa používa pri liečbe nazývanej „génová terapia“.

Zolgensma sa skladá z modifikovaného vírusu AAV9, ktorý obsahuje plne funkčnú kópiu génu SMN (gén, ktorý je chybný pri ochorení SMA). Vírus AAV9 v Zolgensme sa používa na prenos náhradného génu do buniek, kde je potrebný.

1

V Zolgensme je gén SMN umiestnený vo vnútri modifikovaného vírusu (AAV9), ktorý nespôsobuje ochorenie u ľudí.



AAV9

AAV9 DNA



AAV9 s odstránenou DNA



Zolgensma

2

Zolgensma sa podáva vášmu dieťaťu intravenózne (do žily).



Zolgensma



3

Modifikovaný vírus v Zolgensme putuje telom a vkladá gén SMN do buniek, kde je to potrebné.



Zolgensma



Bunky vášho dieťaťa

4

Dodaním plne funkčnej kópie génu SMN pomáha Zolgensma telu produkovať dostatok proteínu SMN.



SMN proteín

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 akékoľvek vedľajšie účinky, okamžite sa obráťte na lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnik 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 (krče) 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 3 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.



Zvýšený 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 vykonávajú 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 akékoľvek vedľajšie účinky, okamžite sa obráťte na lekára, zdravotnú sestru alebo lekárnika vášho dieťaťa/ prípadne 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).



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.

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.



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

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.

Je dôležité predchádzať infekciám pred liečbou aj po liečbe Zolgensmou vyhýbaním sa situáciám, ktoré môžu zvýšiť riziko nákazy dieťaťa infekciou.

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)

V skratke, ak sa u vášho dieťaťa objavia niektoré z nasledujúcich prejavov alebo príznakov, vyhľadajte 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).

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 možnej infekcie nájdete na strane 13.](#)



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 17.](#)

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 a bude pokračovať ešte určitý čas po liečbe. [Informácie o dávkovaní kortikosteroidov po liečbe Zolgensmou nájdete na strane 21.](#)

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 alebo príznakov, vyhľadajte urgentnú lekársku pomoc.



- **Tvorba modrín alebo krvácanie** trvajúce dlhšie ako zvyčajne, ak sa vaše dieťa poranilo – môžu to byť prejavy nízkeho počtu krvných doštičiek (trombocytopénia).
- **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 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 nežiaduci účinok 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 bola podaná, ak ho máte k dispozícii. Podozrenia na vedľajšie účinky môžete hlásiť aj spoločnosti Novartis Slovakia s.r.o., Žitkova 22B, 811 02 Bratislava, email: vigilancia.sk@novartis.com, tel.: +421 2 50 70 6111, alebo použite link na hlásenie vedľajších účinkov: <https://www.novartis.com/report>





Kortikosteroidy po podaní Zolgensmy

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 vášho dieťaťa.**

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 lekárnika 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 **zníženú pozornosť**.

Zolgensma môže znížiť počet krvných doštičiek (trombocytopénia). 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 poukazovať na 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.

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

- 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 Košice, SNP 1, 040 11 Košice

- MUDr. Eva Lazarová

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 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 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 pečňových 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

Gény sú 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.

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 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.

Poznámky

[illegible]

Poznámky

[illegible]

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: <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma>.

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