

Materiał edukacyjny dla rodziców i opiekunów, dotyczący podania leku ZOLGENSMA[®] ▼

Lekarz Pana/Pani dziecka przekazał Panu/Pani ten przewodnik, ponieważ Pana/Pani dziecku przepisano lek Zolgensma[®] (▼). Ten przewodnik zawiera praktyczne informacje pomagające w prowadzeniu rozmowy z lekarzem. Broszurę należy przeczytać wraz z ulotką dołączoną do opakowania leku.

Lek Zolgensma będzie dodatkowo monitorowany. Umożliwi to szybkie zidentyfikowanie nowych działań niepożądanych. Jeśli u Pana/Pani dziecka wystąpią jakiegokolwiek działania niepożądane, należy porozmawiać z lekarzem prowadzącym dziecko, pielęgniarką lub farmaceutą/inną osobą z fachowego personelu medycznego. Dotyczy to wszelkich możliwych działań niepożądanych niewymienionych w tym materiale lub w ulotce dołączonej do opakowania.

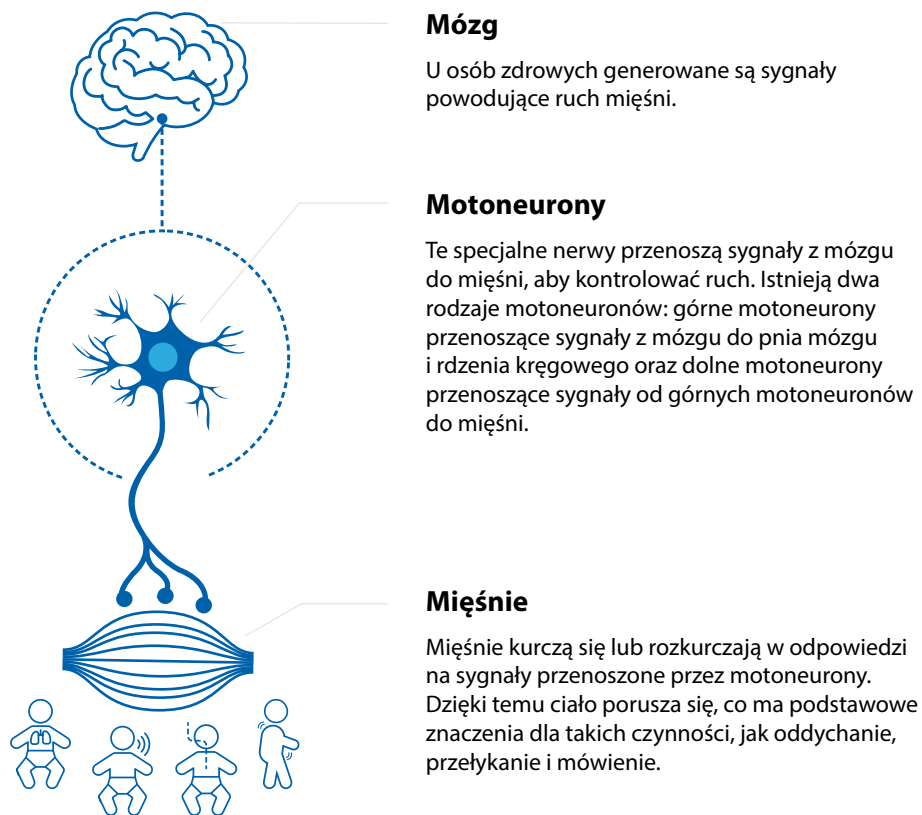
W przypadku jakichkolwiek pytań lub obaw związanych ze stosowaniem leku Zolgensma należy porozmawiać z lekarzem prowadzącym, pielęgniarką lub farmaceutą/inną osobą z fachowego personelu medycznego.



Co to jest SMA?

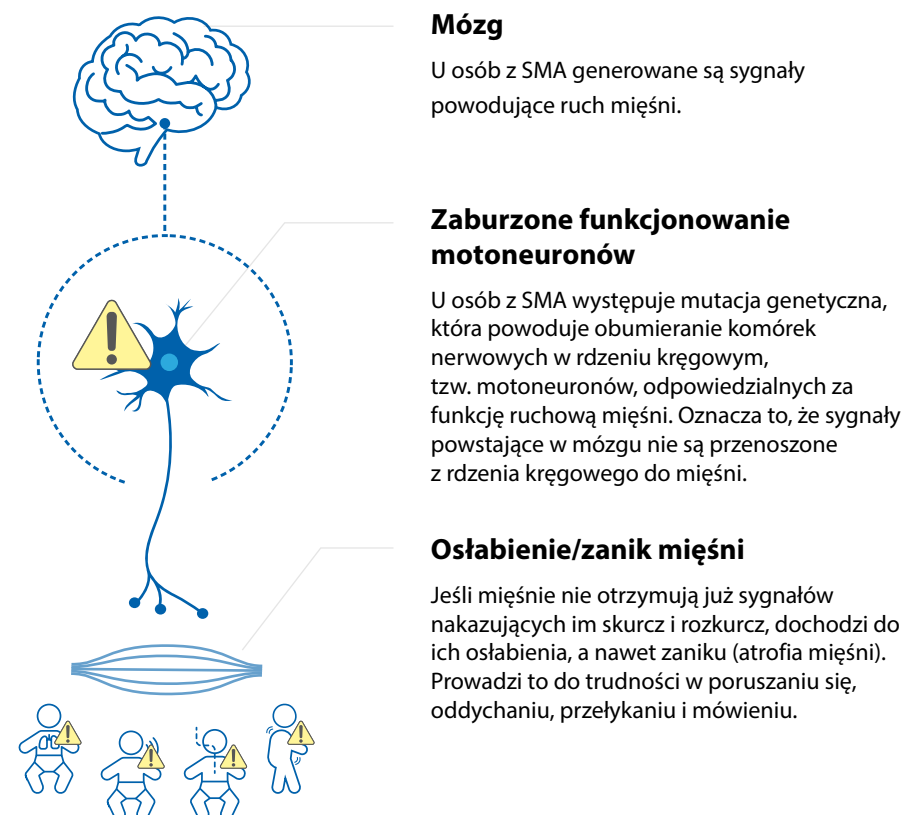
Rdzeniowy zanik mięśni (ang. *spinal muscular atrophy, SMA*) jest rzadką, poważną chorobą dziedziczną. SMA występuje w sytuacji braku lub nieprawidłowej wersji genu potrzebnego do wytwarzania białka „warunkującego przeżycie motoneuronów” (ang. *survival motor neuron, SMN*). Brak białka SMN sprawia, że nerwy kontrolujące mięśnie (motoneurony) obumierają. Powoduje to osłabienie i zanik mięśni, a w konsekwencji prowadzi do utraty zdolności poruszania się i trudności w wykonywaniu takich czynności, jak oddychanie, przełykanie i mówienie.

Osoby zdrowe



SMA wpływa na działanie dolnych motoneuronów, natomiast zdolność myślenia, uczenia się i budowania relacji pozostaje niezmienną.

Osoby z SMA



Co powoduje SMA?

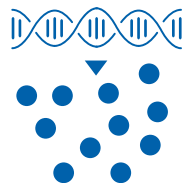
Osoby zdrowe

Białko warunkujące przeżycie motoneuronów (SMN)

Aby motoneurony mogły właściwie działać i przeżyć, organizm potrzebuje między innymi białka zwanego SMN lub białkiem „warunkującym przeżycie motoneuronów”. Bez białka SMN motoneurony przestają działać i obumierają, a mięśnie stają się słabsze, co powoduje trudności w poruszaniu się, oddychaniu, przełykaniu i mówieniu.

Geny warunkujące przeżycie motoneuronów (SMN)

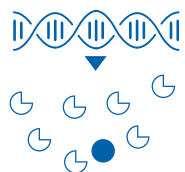
U osób zdrowych organizm jest w stanie wytwarzać białko SMN dzięki działaniu genów zwanych genami SMN. Istnieją dwa rodzaje **genu SMN: SMN1 i SMN2**.



Funkcjonalne białko SMN

Gen warunkujący przeżycie motoneuronów 1 (SMN1)

Gen *SMN1* jest genem głównym, który odpowiada za wytwarzanie większości funkcjonalnego białka SMN potrzebnego do prawidłowego funkcjonowania motoneuronów.



Niewystarczająca ilość funkcjonalnego białka SMN

Gen warunkujący przeżycie motoneuronów 2 (SMN2)

Gen *SMN2* pełni rolę „rezerwy” wspomagającej wytwarzanie białka SMN, ale nie jest w stanie samodzielnie wytworzyć wystarczającej ilości białka SMN.

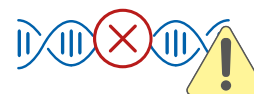
Osoby z SMA

U osób z SMA gen *SMN1* jest albo uszkodzony (zmutowany) lub zupełnie nie występuje

Gen *SMN2* nie może wytworzyć wystarczającej ilości funkcjonalnego białka SMN, aby zrekompenzować brak prawidłowej funkcji genu *SMN1*. W rezultacie u chorego na SMA brakuje wystarczającej ilości białka SMN, zapewniającego zdrowie i dobre funkcjonowanie motoneuronów.

Gen główny *SMN1*

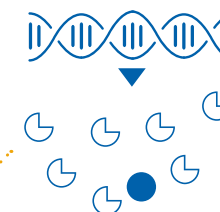
Brak lub uszkodzenie genu *SMN1* prowadzi do niedoborów białka SMN.



Białko SMN nie jest wytwarzane.

Gen rezerwowy *SMN2*

Gen rezerwowy *SMN2* wytwarza jedynie ~10% funkcjonalnego białka SMN.



Niewystarczająca ilość funkcjonalnego białka SMN

Dysfunkcja motoneuronu



Oslabiony mięsień



Oddychanie



Mówienie



Polykanie



Poruszanie się

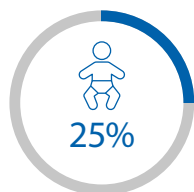
Kto choruje na SMA?

SMA jest skutkiem uszkodzenia lub braku genu *SMN1*; SMA jest chorobą genetyczną i jest ona dziedziczona

Dziecko dziedziczy dwie kopie genu, jedną od matki, a drugą od ojca. Dziecko, które rodzi się z SMA, musiało odziedziczyć wadliwy gen zarówno od matki, jak i od ojca. W SMA, jeśli jedna kopia genu (od matki lub od ojca) jest wadliwa, zdrowy gen pochodzący od drugiego rodzica może zapewnić wytwarzanie wystarczającej ilości białka SMN do prawidłowego działania motoneuronów. Osoby z jedną prawidłową kopią genu *SMN1* i jedną wadliwą kopią nazywamy „zdrowymi nosicielami” i nie występują u nich żadne objawy. Większość nosicieli nie ma pojęcia o tym, że posiada wadliwy gen, do czasu, gdy urodzi im się dziecko z SMA.



Okolo **1 na 50** osób jest zdrowym nosicielem SMA, chociaż liczby te nieznacznie się różnią w zależności od regionu geograficznego.



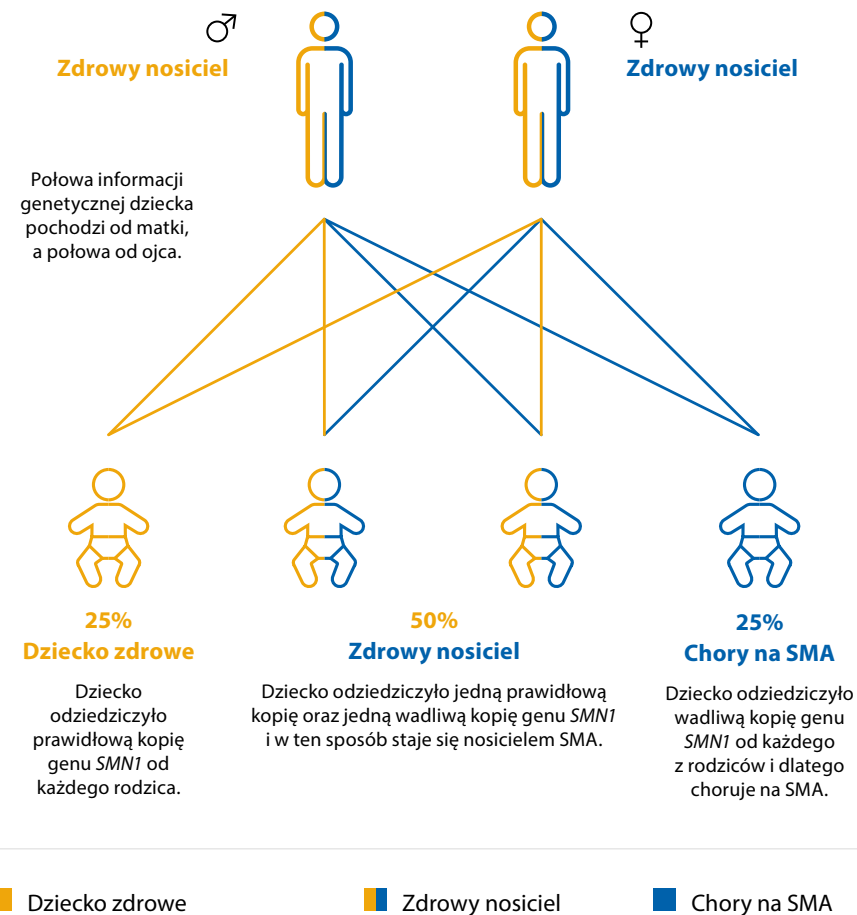
Szansa, że dwojgu rodzicom będącym zdrowymi nosicielami urodzi się dziecko z SMA, wynosi **25%** dla każdej ciąży.



SMA jest rzadką chorobą, występującą u około **1 na 10 tys.** noworodków, i może występować u osób dowolnej rasy i płci.

Jak SMA jest dziedziczone?

SMA występuje w sytuacji, gdy dziecko dziedziczy dwie kopie wadliwego lub brakującego genu *SMN1*, jedną od matki i jedną od ojca. Ten wzorec dziedziczenia nazywamy „recesywnym”, co oznacza, że oboje rodzice muszą być nosicielami, aby ryzyko odziedziczenia choroby wyniosło 25%.



Wszystkie przyszłe ciąży będą obarczone tym samym 25% ryzykiem urodzenia dziecka z SMA.

Nasilenie i objawy SMA

Zespół medyczny opiekujący się Pana/Pani dzieckiem może używać terminu „kamienie milowe rozwoju ruchowego”, który oznacza osiągnięcie zdolności funkcjonalnych umożliwiających ocenę przebiegu SMA. Kamienie milowe rozwoju ruchowego obejmują zdolność do:



Podnoszenia głowy



Chwywania przedmiotów



Raczkowania



Siedzenia



Przewracania się na boki



Stania i chodzenia

Wiek, w którym pojawiają się pierwsze objawy oraz osiągnięcie kamieni milowych, wykorzystuje się do określenia nasilenia SMA.

Im wcześniej obecne są objawy SMA, tym bardziej prawdopodobne jest większe nasilenie choroby.



W SMA objawy często występują w pierwszych 6 miesiącach życia, jednak w niektórych przypadkach objawy mogą pojawić się nawet przed urodzeniem się dziecka, kiedy matka zauważa, że ruchy jej dziecka stają się słabsze w ostatnich tygodniach ciąży.

U innych dzieci objawy mogą pojawić się dopiero znacznie później w wieku dziecięcym lub nastoletnim. Sporadycznie objawy występują dopiero w wieku dorosłym.

Bez interwencji lub leczenia dzieci z cięższymi postaciami SMA mają krótszą długość życia. Przy wczesnej interwencji medycznej i podjęciu leczenia pogorszenie stanu dziecka można spowolnić, a dzieci często są w stanie osiągnąć kamienie milowe, co rzadko było obserwowane w naturalnym przebiegu choroby.

SMA to choroba dająca szereg objawów, które mogą różnić się nasileniem

Typy SMA	Objawy
Oslabienie ruchów płodu (SMA typu 0)	Najcięższa postać SMA, w której objawy zazwyczaj pojawiają się w okresie życia płodowego.
Nie jest w stanie siedzieć samodzielnie (SMA typu 1)	Objawy najczęściej występują przed osiągnięciem 6. miesiąca życia i obejmują: <ul style="list-style-type: none"> • Słabą kontrolę głowy • Oslabienie ramion i nóg • Trudności z oddychaniem i przełykaniem • Słabe odkrztuszanie i cichy płacz
Jest w stanie siedzieć i może stać, nie jest w stanie chodzić samodzielnie (SMA typu 2)	Objawy typowo występują w wieku od 6 do 18 miesięcy i obejmują: <ul style="list-style-type: none"> • Oslabienie ramion i nóg • Trudności w samodzielnym siedzeniu • Opóźnienie lub brak osiągnięcia kamieni milowych rozwoju ruchowego • Trudności z przełykaniem i odkrztuszaniem • Drżenie mięśni • Ból i ograniczenie ruchomości stawów • Skrzywienie kręgosłupa • Trudności z oddychaniem
Samodzielne chodzenie (SMA typu 3)	Objawy zazwyczaj występują w wieku od 18 miesięcy do późnego wieku nastoletniego. Osoby z tą postacią SMA mogą mieć zaburzenia równowagi i problemy ze wstawianiem oraz chodzeniem/wchodzeniem po schodach.
Samodzielne chodzenie do wieku dorosłego (SMA typu 4)	W najłagodniejszej postaci SMA objawy nie występują do wieku dorosłego. Osoby z tą postacią SMA zazwyczaj odczuwają łagodne osłabienie bez trudności z oddychaniem.

Wiek w momencie wystąpienia objawów

Urodzenie

≤ 6 miesięcy

18 miesięcy

18 lat

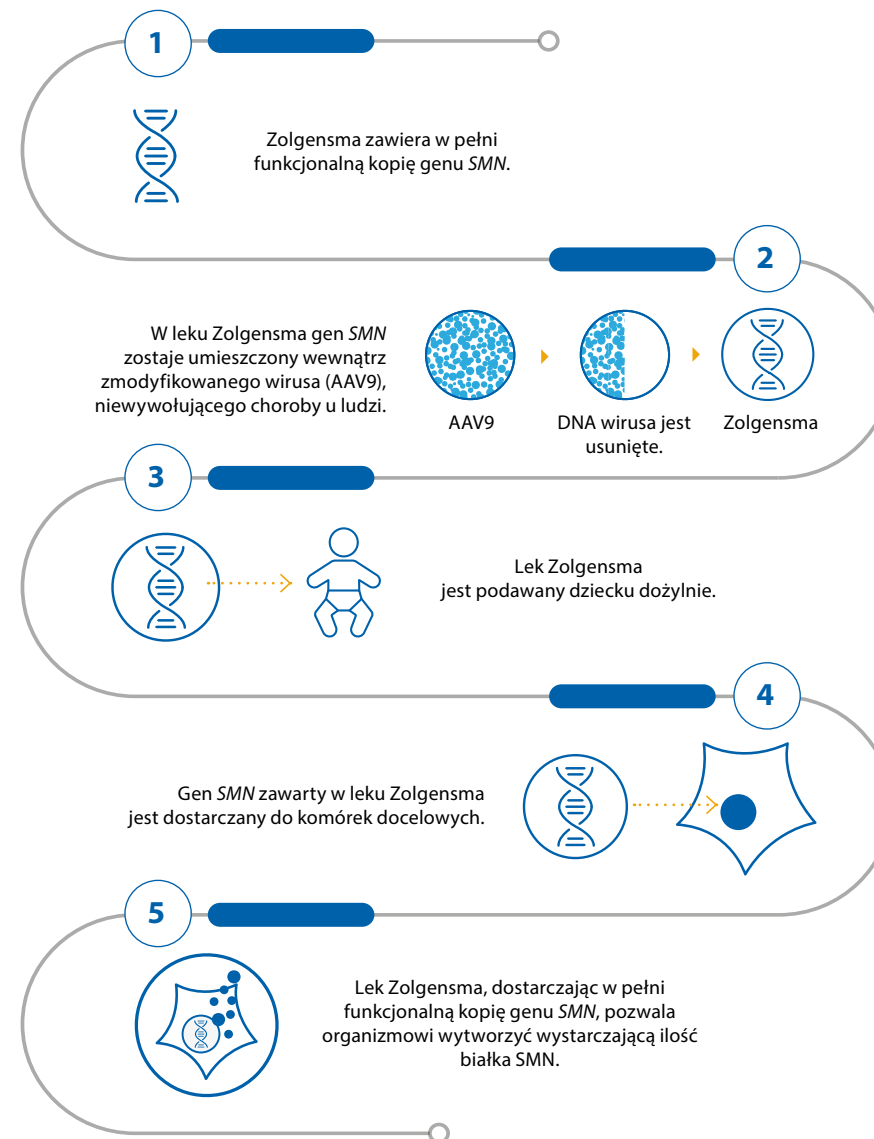
Informacje o leku Zolgensma

Lek Zolgensma jest stosowany w leczeniu niemowląt i małych dzieci z rzadką, ciężką chorobą dziedziczną o nazwie „rdzeniowy zanik mięśni”: (SMA).

Jak działa lek Zolgensma?

Zolgensma nie zmienia DNA Pani/Pana dziecka, ale zastępuje funkcję wadliwego lub brakującego genu *SMN*. Działanie leku Zolgensma polega na dostarczeniu w pełni działającej kopii genu *SMN*, która następnie pomaga organizmowi wytworzyć wystarczającą ilość białka *SMN*. Gen jest dostarczany do komórek, które go potrzebują, za pomocą zmodyfikowanego wirusa (wektora), który nie wywołuje choroby u ludzi.

Wektor dostarczający gen *SMN* składa się ze zmodyfikowanego wirusa, tzw. wirusa związanego z adenowirusami 9, w skrócie AAV9. Ten rodzaj zmodyfikowanego wirusa nie powoduje choroby u ludzi. Aby stworzyć wektor, większość DNA wirusa zostaje usunięta, a do środka wprowadzany jest nowy gen *SMN*.



Zolgensma w zaawansowanej postaci SMA

Zolgensma zapobiega obumieraniu motoneuronów, ale nie może uratować obumarłych motoneuronów. Dzieci z łagodniejszymi objawami SMA mogą posiadać wystarczającą liczbę motoneuronów, aby odnieść korzyść z leczenia lekiem Zolgensma. Leczenie może nie być równie skuteczne u dzieci z ciężkimi objawami.

Możliwe działania niepożądane

Jak każdy lek, Zolgensma może powodować działania niepożądane, chociaż nie u każdego one wystąpią.

JEŚLI U PANA/PANI DZIECKA WYSTĄPIĄ JAKIEKOLWIEK DZIAŁANIA NIEPOŻĄDANE, NALEŻY NATYCHMIAST POROZMAWIAĆ Z LEKARZEM PROWADZĄCYM, PIELĘGNIARKĄ LUB FARMACEUTĄ/INNĄ OSOBĄ Z FACHOWEGO PERSONELU MEDYCZNEGO.



Ważne informacje o bezpieczeństwie i kiedy należy zgłosić się po pomoc medyczną.



Choroby wątroby

Przed podaniem leku Zolgensma należy poinformować lekarza o występowaniu u dziecka problemów z wątrobą, obecnie lub w przeszłości. W niektórych przypadkach Zolgensma może powodować odpowiedź immunologiczną, prowadzącą do zwiększenia aktywności enzymów (białek znajdujących się w organizmie) wytwarzanych przez wątrobę lub do uszkodzenia wątroby.

Uszkodzenie wątroby może mieć poważne skutki, w tym niewydolność wątroby i zgon. Możliwe objawy, na które należy zwrócić uwagę po podaniu leku Zolgensma, obejmują wymioty, żółtaczkę (zażółcenie skóry i białekówek oczu) lub zmęczenie. Należy natychmiast skontaktować się z lekarzem prowadzącym w przypadku zauważenia u dziecka wszelkich objawów sugerujących uszkodzenie wątroby.



Nieprawidłowe krzepnięcie krwi

Lek Zolgensma może zwiększać ryzyko nieprawidłowego krzepnięcia krwi w małych naczyniach (mikroangiopatia zakrzepowa), na ogół w ciągu pierwszych 2 tygodni po leczeniu lekiem Zolgensma. Zakrzepy krwi mogą wpływać na czynność nerek pacjenta. Należy natychmiast poinformować lekarza w przypadku zauważenia takich objawów, jak łatwe powstawanie siniaków, napady drgawkowe lub zmniejszenie ilości wydalanego moczu.

Należy zwrócić szczególnie baczną uwagę na te objawy przedmiotowe i podmiotowe, ponieważ zaburzenia krzepnięcia krwi (mikroangiopatia zakrzepowa) są poważne i mogą zagrażać życiu, jeśli nie będą leczone.



Mała liczba płytek krwi

Lek Zolgensma może zmniejszać liczbę płytek krwi (małopłytkowość), na ogół w ciągu pierwszych 2 tygodni po leczeniu lekiem Zolgensma. Możliwe objawy wynikające z małej liczby płytek krwi, na które należy zwrócić uwagę po podaniu leku Zolgensma, obejmują łatwe zasinienie lub krwawienie.

Należy porozmawiać z lekarzem w przypadku stwierdzenia takich objawów, jak powstawanie siniaków lub krwawienie trwające dłużej niż zwykle po skaleczeniu się przez dziecko.



Troponina I

Zolgensma może zwiększać stężenie białka zwanego troponiną I, które może wskazywać na uszkodzenie serca. Należy zwrócić uwagę na możliwe objawy zaburzeń serca po podaniu dziecku leku Zolgensma, takie jak bladoszare lub bladoniebieskie zabarwienie skóry, trudności w oddychaniu (np. szybki oddech, duszność), obrzęk ramion i nóg oraz brzucha.

U dziecka zostaną wykonane badania krwi, aby sprawdzić funkcjonowanie wątroby, nerek, liczbę krwinek (w tym krwinek czerwonych i płytek krwi) oraz stężenie troponiny I przed podaniem leku Zolgensma. Przez co najmniej 3 miesiące po leczeniu u dziecka będą regularnie wykonywane badania krwi, aby ocenić czynność wątroby i monitorować liczbę płytek krwi i stężenie troponiny. Może zajść konieczność wykonania dalszych badań w zależności od tych wartości oraz innych objawów przedmiotowych i podmiotowych. Okres monitorowania stanu pacjenta po podaniu leku Zolgensma zostanie określony przez lekarza.



Należy zapoznać się z ulotką dołączoną do opakowania leku, aby uzyskać więcej informacji. W razie pytań należy zwrócić się do zespołu medycznego prowadzącego leczenie.

Możliwe działania niepożądane (ciąg dalszy)

Jak każdy lek, Zolgensma może powodować działania niepożądane, chociaż nie u każdego one wystąpią.

JEŚLI U PANI/PANA DZIECKA WYSTĄPIĄ JAKIEKOLWIEK DZIAŁANIA NIEPOŻĄDANE, NALEŻY NATYCHMIAST POROZMAWIAĆ Z LEKARZEM PROWADZĄCYM, PIELĘGNIARKĄ LUB FARMACEUTĄ/INNĄ OSOBĄ Z FACHOWEGO PERSONELU MEDYCZNEGO.



Uczulenia

Pani/Pana dziecko nie może otrzymać leku Zolgensma, jeśli ma uczulenie na którykolwiek ze składników leku (składniki są wymienione w punkcie 6. ulotki dołączonej do opakowania leku).



Zolgensma a inne leki

Lek Zolgensma zostanie podany Pani/Pani dziecku tylko raz. Należy powiedzieć lekarzowi prowadzącemu lub pielęgniarce o wszystkich innych lekach, które dziecko przyjmuje, przyjmowało ostatnio lub planuje przyjmować.



Kortykosteroidy

Przez pewien czas przed i po leczeniu lekiem Zolgensma dziecko otrzyma również kortykosteroidy (prednizolon lub jego odpowiednik). Czas trwania leczenia kortykosteroidami u dziecka po otrzymaniu leku Zolgensma będzie zależał od wartości enzymów wątrobowych oraz od innych objawów przedmiotowych i podmiotowych; czas ten zostanie ustalony przez lekarza prowadzącego. Okres podawania kortykosteroidów będzie wynosił minimum 2 miesiące i może potrwać do 1 roku lub dłużej.

Kortykosteroidy pomagają w leczeniu ewentualnego zwiększenia aktywności enzymów wątrobowych, które może pojawić się u dziecka jako odpowiedź

immunologiczna na lek Zolgensma. Dawka kortykosteroidu, jaka będzie podawana Pani/Pana dziecku, zostanie ustalona przez lekarza prowadzącego na podstawie masy ciała dziecka.

Podczas podawania kortykosteroidu u dziecka mogą wystąpić nowe zakażenia lub inne typowe choroby wieku dziecięcego, które mogą wymagać podania innych leków. Przed leczeniem wszelkimi innymi lekami lub w razie jakichkolwiek pytań dotyczących kortykosteroidów ważne jest, aby skonsultować się z lekarzem prowadzącym, pielęgniarką lub farmaceutą/inną osobą z fachowego personelu medycznego.



Zakażenia

Pana/Pani dziecko może mieć osłabiony układ odpornościowy (obronny) w wyniku przyjmowania kortykosteroidów, co oznacza, że zakażenia, które osoby zdrowe zazwyczaj zwalczają, mogą być przyczyną poważnej choroby u Pana/Pani dziecka. Jeśli u Pani/Pana dziecka wystąpi zakażenie (np. przeziębienie, grypa lub zapalenie oskrzeli) przed lub po podaniu leku Zolgensma, może ono doprowadzić do innych, cięższych powikłań, które mogą wymagać pilnej pomocy medycznej.

Należy natychmiast poinformować lekarza prowadzącego w przypadku zauważenia u dziecka któregośkolwiek z następujących objawów przedmiotowych i podmiotowych sugerujących występowanie zakażenia przed lub po leczeniu lekiem Zolgensma:

- Kaszel
- Kichanie
- Ból gardła
- Świszczący oddech
- Katar
- Gorączka

Ważne jest, by przed i po leczeniu lekiem Zolgensma zapobiegać zakażeniom przez unikanie sytuacji zwiększających ryzyko wystąpienia zakażenia u dziecka. Opiekunowie dziecka i inne osoby mające bliski kontakt z dzieckiem mogą pomóc w zapobieganiu zakażeniom przez przestrzeganie właściwej higieny rąk, zasłanianie ust podczas kichania/kasłania i ograniczenie potencjalnych kontaktów dziecka z innymi osobami.



Szczepienia

Kortykosteroidy mogą wpływać na układ odpornościowy organizmu, dlatego lekarz dziecka może zdecydować o opóźnieniu podawania niektórych szczepionek w czasie stosowania u dziecka kortykosteroidów. W przypadku jakichkolwiek pytań należy porozmawiać z lekarzem prowadzącym, pielęgniarką lub farmaceutą/inną osobą z fachowego personelu medycznego.

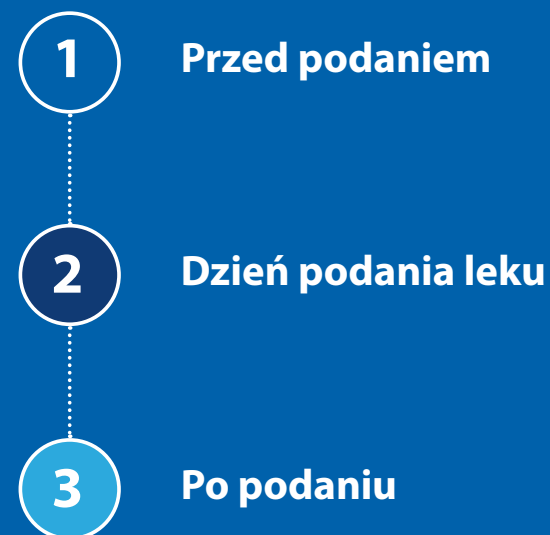
Możliwe działania niepożądane (ciąg dalszy)

PODSUMOWUJĄC, NALEŻY PILNIE ZGŁOSIĆ SIĘ PO POMOC MEDYCZNĄ, JEŚLI U PANI/PANA DZIECKA WYSTĄPI KTÓRYKOLWIEK Z PONIŻSZYCH OBJAWÓW:

- **Zasinienie** lub **krwawienie** trwające dłużej niż zwykle po zranieniu – mogą to być objawy małej liczby płytek krwi (małopłytkowość)
- **Łatwe powstawanie siniaków, napady drgawkowe** lub **zmniejszenie ilości wydalanego moczu** – mogą to być objawy nieprawidłowego krzepnięcia krwi w małych naczyniach krwionośnych (mikroangiopatia zakrzepowa). Należy zwrócić szczególnie baczność uwagę na te objawy przedmiotowe i podmiotowe, ponieważ zaburzenia krzepnięcia mogą zagrażać życiu, jeśli nie będą leczone
- **Wymioty, żółtaczka** (zażółcenie skóry lub białkówki oczu) lub **zmęczenie** – mogą to być objawy możliwych zaburzeń wątroby (w tym niewydolności wątroby)
- **Bładoszare lub bładoniebieskie zabarwienie skóry, trudności w oddychaniu** (np. szybkie oddychanie, duszność), **obrzęk ramion i nóg lub brzucha** – mogą to być objawy możliwych zaburzeń serca
- **Kaszel, świszczący oddech, kichanie, katar, ból gardła** lub **gorączka** – mogą to być objawy zakażenia (np. przeziębienia, grypy lub zapalenia oskrzeli)

Podanie leku Zolgensma

Etapy opisane na kolejnych stronach pomogą Panu/Pani i Pana/Pani rodzinie zrozumieć, czego należy się spodziewać w następnej kolejności.



1. Przed podaniem

Aby zdecydować, czy lek Zolgensma jest odpowiedni dla Pani/Pana dziecka, przed leczeniem lekarz prowadzący zleci badania na obecność przeciwciał.



Badanie na obecność przeciwciał przeciwko AAV9

Przeciwciała są wytwarzane przez układ immunologiczny człowieka, aby chronić nas przed chorobami. Obecność pewnych przeciwciał, zwanych przeciwciałami AAV9, może wywołać u Pana/Pani dziecka odpowiedź immunologiczną na lek Zolgensma. Aby pomóc zdecydować, czy lek Zolgensma jest odpowiedni dla Pana/Pani dziecka, lekarz prowadzący zleci przed podaniem badanie na obecność przeciwciał.

U Pana/Pani dziecka może wystąpić zwiększony poziom przeciwciał przeciwko AAV9. U noworodków mogą to być przeciwciała przeniesione z organizmu matki do organizmu dziecka podczas ciąży i te zwiększone wartości często zmniejszają się w miarę upływu czasu po urodzeniu. Jeśli u Pana/Pani dziecka wystąpi podwyższony poziom przeciwciał przeciwko AAV9 w pierwszym badaniu, dziecko będzie kwalifikowało się do ponownego badania po pewnym czasie. W razie jakichkolwiek pytań należy zwrócić się do lekarza prowadzącego.



Badania krwi

Przed podaniem leku Zolgensma u dziecka zostaną wykonane badania krwi, aby sprawdzić i ustalić wyjściowe wartości oceniające:

- Czynność wątroby
- Czynność nerek
- Liczbę krwinek (w tym krwinek czerwonych i płytek krwi)
- Stężenie troponiny I

Te badania pomogą lekarzowi monitorować stan pacjenta po podaniu leku Zolgensma.



Kortykosteroidy

Na 24 godziny przed podaniem leku Zolgensma Pani/Pana dziecko otrzyma kortykosteroidy (prednizolon lub jego odpowiednik), aby zapobiec potencjalnemu zwiększeniu aktywności enzymów wątrobowych.

Dawka kortykosteroidu podana Pani/Pana dziecku zostanie ustalona przez lekarza prowadzącego na podstawie masy ciała. Aby upewnić się, że Pana/Pani dziecko na pewno otrzymało dawkę kortykosteroidu, należy poinformować lekarza prowadzącego, pielęgniarkę lub farmaceutę/inną osobę z fachowego personelu medycznego o ewentualnych wymiotach występujących przed podaniem leku Zolgensma.



Zakażenia

Ważne jest, by natychmiast poinformować lekarza prowadzącego, pielęgniarkę lub farmaceutę/inną osobę z fachowego personelu medycznego, jeśli u Pana/Pani dziecka wystąpią objawy sugerujące zakażenie **przed** lub **po** leczeniu lekiem Zolgensma. Jeśli jakiegokolwiek objawy przedmiotowe i podmiotowe sugerujące zakażenie wystąpią przed podaniem leku Zolgensma, infuzja może zostać opóźniona do czasu ustąpienia zakażenia. Jeśli objawy u Pana/Pani dziecka wystąpią po podaniu leku Zolgensma, może to spowodować wystąpienie powikłań, które mogą wymagać pilnej pomocy medycznej.

Objawy możliwego zakażenia, patrz strona 17.



Ogólny stan zdrowia

Ważne jest, by przed otrzymaniem leku Zolgensma ogólny stan zdrowia Pana/Pani dziecka był wystarczająco dobry, w przeciwnym razie leczenie może zostać odroczone. Dotyczy to nawodnienia, stanu dobrego odżywienia i braku aktywnych zakażeń. W przypadku jakichkolwiek wątpliwości dotyczących ogólnego stanu zdrowia Pana/Pani dziecka przed leczeniem lekiem Zolgensma należy porozmawiać z lekarzem prowadzącym, pielęgniarką lub farmaceutą/inną osobą z fachowego personelu medycznego.

2. Podanie leku Zolgensma

Zespół medyczny prowadzący leczenie Pana/Pani dziecka poinformuje Pana/Panią dokładnie, czego należy oczekiwać w dniu podania leku i jak się do niego przygotować.



Prednisolon

Pierwsza dawka kortykosteroidu (prednisolon lub jego odpowiednik) zostanie podana Pana/Pani dziecku na 24 godziny przed podaniem leku Zolgensma. Informacje o dawkowaniu kortykosteroidów przed podaniem leku Zolgensma, patrz strona 21.

W dniu podania leku Pana/Pani dziecko otrzyma drugą dawkę doustnego kortykosteroidu (prednisolonu lub jego odpowiednika), zgodnie z przepisem lekarza. Schemat dawkowania kortykosteroidów jest ważny w leczeniu zwiększenia aktywności enzymów wątrobowych. Aby upewnić się, że Pana/Pani dziecko na pewno otrzymało dawkę kortykosteroidu, należy poinformować lekarza prowadzącego, pielęgniarkę lub farmaceutę/inną osobę z fachowego personelu medycznego o ewentualnych wymiotach występujących po otrzymaniu dawki kortykosteroidu.



Lek Zolgensma zostanie podany Pana/Pani dziecku tylko JEDEN RAZ.



Podanie leku Zolgensma

Lek Zolgensma zostanie podany Pana/Pani dziecku w jednorazowej infuzji dożylniej. Oznacza to umieszczenie cewnika (wenflonu) w jednej z żył dziecka. Zostanie także założony drugi, rezerwowy cewnik na wypadek niedrożności cewnika głównego. Infuzja zostanie podana przez lekarza lub pielęgniarkę. Infuzja potrwa około 60 minut.

Ilość leku Zolgensma podana Pana/Pani dziecku zostanie ustalona przez lekarza na podstawie masy ciała dziecka

3. Po podaniu

Czas trwania hospitalizacji po podaniu leku Zolgensma zostanie ustalony przez lekarza prowadzącego. W razie jakichkolwiek pytań należy zwrócić się do zespołu medycznego prowadzącego leczenie dziecka.



Możliwe działania niepożądane

Jak każdy lek, Zolgensma może powodować działania niepożądane, chociaż nie u każdego one wystąpią.

NALEŻY PILNIE ZGŁOSIĆ SIĘ PO POMOC MEDYCZNĄ, JEŚLI U PANA/PANI DZIECKA WYSTĄPI KTÓREKOLWIEK Z PONIŻSZYCH CIĘŻKICH DZIAŁAŃ NIEPOŻĄDANYCH LUB OBJAWÓW



- **Zasinienie** lub **krwawienie** trwające dłużej niż zwykle po zranieniu – mogą to być objawy małej liczby płytek krwi (małopłytkowość)
- **Łatwe powstawanie siniaków, napady drgawkowe** lub **zmniejszenie ilości wydalanego moczu** – mogą to być objawy nieprawidłowego krzepnięcia krwi w małych naczyniach krwionośnych (mikroangiopatia zakrzepowa). Należy zwrócić szczególnie baczność uwagę na te objawy przedmiotowe i podmiotowe, ponieważ zaburzenia krzepnięcia krwi mogą zagrażać życiu, jeśli nie są leczone
- **Wymioty, żółtaczkę** (zażółcenie skóry lub białkówki oczu) lub **zmęczenie** – mogą to być objawy możliwych zaburzeń wątroby (w tym niewydolności wątroby)
- **Bładoszare lub bladoniebieskie zabarwienie skóry, trudności z oddychaniem** (np. szybkie oddychanie, duszność), **obrzęk ramion i nóg lub brzucha** – mogą to być objawy możliwych zaburzeń serca
- **Kaszel, świszczący oddech, kichanie, katar, ból gardła** lub **gorączka** – mogą to być objawy zakażenia (np. przeziębienia, grypy lub zapalenia oskrzeli)

3. Po podaniu (ciąg dalszy)

Należy natychmiast poinformować zespół medyczny prowadzący leczenie dziecka, jeśli u Pana/Pani dziecka wystąpią jakiegokolwiek inne działania niepożądane. Mogą one obejmować:

Bardzo często (mogą wystąpić u więcej niż 1 na 10 osób)

- Zwiększona aktywność enzymów wątrobowych widoczna w badaniach krwi

Często (mogą wystąpić u mniej niż 1 na 10 osób)

- Wymioty
- Gorączka

Zgłaszanie działań niepożądanych:

Jeśli u Pana/Pani dziecka wystąpią jakiegokolwiek działania niepożądane lub jeśli ma Pan/Pani obawy co do stanu zdrowia Pana/Pani dziecka, należy natychmiast powiedzieć o tym lekarzowi prowadzącemu, pielęgniarce lub farmaceucie/innej osobie z fachowego personelu medycznego.

Dotyczy to wszelkich ewentualnych działań niepożądanych wymienionych i niewymienionych w tym materiale lub w ulotce dołączonej do opakowania leku.

Działania niepożądane można także zgłaszać bezpośrednio do Departamentu Monitorowania Niepożądanych Działań Produktów Leczniczych Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych
Al. Jerozolimskie 181C
PL-02 222 Warszawa
Tel.: + 48 22 49 21 301
Faks: + 48 22 49 21 309
Strona internetowa: <https://smz.ezdrowie.gov.pl>

Zgłaszając działania niepożądane, może Pan/Pani pomóc zgromadzić więcej informacji na temat bezpieczeństwa stosowania tego leku.



Kortykosteroidy

Przez około 2 miesiące po podaniu leku Zolgensma Pana/Pani dziecko będzie codziennie przyjmowało kortykosteroidy. Ten okres może zostać wydłużony, jeśli aktywność enzymów wątrobowych u Pana/Pani dziecka nie zmniejszy się wystarczająco szybko do wartości prawidłowych. Dawka kortykosteroidu podawana Pana/Pani dziecku będzie w tym czasie powoli zmniejszana aż do momentu, gdy leczenie będzie mogło zostać zupełnie zakończone.

Zespół medyczny prowadzący leczenie Pana/Pani dziecka zdecyduje i wyjaśni, kiedy i jak zakończyć podawanie kortykosteroidów. Aby upewnić się, że Pana/Pani dziecko nie pominęło żadnej dawki kortykosteroidu, należy powiedzieć lekarzowi prowadzącemu, pielęgniarce lub farmaceucie/innej osobie z fachowego personelu medycznego, jeśli u dziecka wystąpią wymioty lub dojdzie do pominięcia dawki (**z dowolnej przyczyny**) po podaniu leku Zolgensma.

W razie jakichkolwiek pytań dotyczących kortykosteroidów należy porozmawiać z lekarzem prowadzącym, pielęgniarką lub farmaceutą/inną osobą z fachowego personelu medycznego.



Regularne badania kontrolne

Po leczeniu lekiem Zolgensma Pana/Pani dziecko będzie pozostawało pod regularnym nadzorem specjalnego zespołu medycznego. Pana/Pani dziecko będzie w razie potrzeby musiało zgłaszać się na wizyty kontrolne, zarówno rutynowe, jak i wyznaczone w sytuacji, gdy u Pana/Pani dziecka wystąpią działania niepożądane lub gdy będzie Pan/Pani miał(a) jakiegokolwiek wątpliwości lub pytania.

U pacjentów z SMA konieczny jest odpowiedni standard opieki, który zostanie zapewniony. Ważne jest, by omówić z lekarzem prowadzącym sposób wspierania Pana/Pani dziecka przez zespół medyczny.

3. Po podaniu (ciąg dalszy)



Regularne badania krwi

Po podaniu leku Zolgensma Pana/Pani dziecko będzie poddawane regularnym badaniom krwi w celu oceny:

- czynności wątroby – te badania będą wykonywane przez co najmniej 3 miesiące po podaniu w ramach monitorowania zwiększonej aktywności enzymów wątrobowych. Jeśli po leczeniu lekiem Zolgensma czynność wątroby Pana/Pani dziecka pogorszy się lub jeśli dziecko będzie wykazywać jakiegokolwiek objawy choroby, dziecko zostanie poddane szybkiej ocenie i ścisłemu monitorowaniu przez lekarza prowadzącego
- liczby płytek krwi i stężenia troponiny I – te badania będą wykonywane przez pewien czas po podaniu w ramach monitorowania zmian liczby płytek krwi i stężenia troponiny I

W zależności od wyników tych badań krwi, a także innych objawów przedmiotowych i podmiotowych konieczne może być przeprowadzenie dalszych badań. Ważne jest, by ściśle przestrzegać harmonogramu badań krwi oraz by natychmiast zgłaszać zespołowi medycznemu opiekującemu się Pana/Pani dzieckiem wszystkie objawy przedmiotowe i podmiotowe, które wystąpią u dziecka po otrzymaniu leczenia.



Postępowanie z wydaliniami dziecka

Część substancji czynnej leku Zolgensma może być tymczasowo wydalana z wydaliniami dziecka. Zarówno Pan/Pani, jak i inne osoby zajmujące się dzieckiem powinny przestrzegać zasad prawidłowej higieny rąk zgodnie z podanymi niżej wskazówkami przez **co najmniej 1 miesiąc** po otrzymaniu przez dziecko leku Zolgensma.



Należy zakładać rękawiczki ochronne podczas bezpośredniego kontaktu z płynami ustrojowymi (moczem) lub wydaliniami dziecka (kałem).



Po kontakcie **należy starannie myć ręce** mydłem pod bieżącą wodą lub stosować środek odkażający na bazie alkoholu.



Należy używać podwójnych torebek plastikowych w celu wyrzucenia zabrudzonych pieluszek lub innych odpadów. Pieluchy jednorazowe należy wrzucać do domowych pojemników na śmieci.

W razie pytań, jak postępować z wydaliniami dziecka, należy zwrócić się do lekarza prowadzącego, pielęgniarki lub farmaceuty/innej osoby z fachowego personelu medycznego.

3. Po podaniu (ciąg dalszy)

Mimo że lek Zolgensma dostarcza w pełni funkcjonalną kopię genu *SMN*, Pana/Pani dziecko nadal choruje na SMA.

Opieka wielospecjalistyczna nad pacjentami z SMA obejmuje również:



Leczenie ortopedyczne



Fizykoterapię



Wspomaganie żywienia



Wspomaganie oddychania



Zapobieganie zakażeniom (np. zapobieganie grypie i zapaleniu płuc poprzez szczepienia)



Usuwanie wydzieliny z dróg oddechowych

Zespół medyczny prowadzący leczenie Pana/Pani dziecka będzie z Panem/Panią współpracował, aby potrzeby Pana/Pani dziecka w zakresie leczenia wspomagającego zostały zaspokojone.



Kiedy zgłosić się po pomoc medyczną

Należy pilnie skontaktować się z lekarzem, jeśli wystąpi którakolwiek z poniższych sytuacji:



W niektórych przypadkach lek Zolgensma może wpływać na funkcjonowanie wątroby i prowadzić do uszkodzenia wątroby. Możliwe objawy, na które należy zwrócić uwagę po otrzymaniu leku przez dziecko, to **wymioty, żółtaczką** (zażółcenie skóry i białkówki oczu) lub **zmęczenie**.

Lek Zolgensma może zmniejszać liczbę płytek krwi (małopłytkowość). Należy porozmawiać z lekarzem w przypadku zauważenia takich objawów, jak **zasinienie** lub **krwawienie** trwające dłużej niż zwykle po zranieniu się przez dziecko.

Zolgensma może zwiększać ryzyko nieprawidłowego krzepnięcia krwi w małych naczyniach krwionośnych (mikroangiopatia zakrzepowa). Należy natychmiast poinformować lekarza w przypadku zauważenia objawów, takich jak **łatwe powstawanie siniaków, napady drgawkowe** lub **zmniejszenie ilości wydalanego moczu**.

Zolgensma może powodować zwiększone stężenie białka zwanego troponiną I, co może wskazywać na uszkodzenie serca. Należy natychmiast porozmawiać z lekarzem w przypadku zauważenia takich objawów, jak **bladoszare lub bladoniebieskie zabarwienie skóry, trudności z oddychaniem** (np. szybki oddech, duszność) lub **obrzęk ramion i nóg lub brzucha**.

Należy natychmiast powiedzieć lekarzowi, jeśli u dziecka wystąpią **wymioty przed lub po podaniu** leku Zolgensma, aby upewnić się, że nie doszło do pominięcia dawki kortykosteroidu (prednizolonu lub jego odpowiednika).

Należy natychmiast powiedzieć lekarzowi, jeśli u dziecka wystąpią jakiegokolwiek objawy przedmiotowe i podmiotowe sugerujące zakażenie (np. przeziębienie, grypa lub zapalenie oskrzeli) przed lub po podaniu leku Zolgensma, ponieważ może to prowadzić do poważniejszych powikłań, które mogą wymagać pilnej pomocy medycznej. Objawy, na które należy zwrócić uwagę, to **kaszel, świszczący oddech, kichanie, katar, ból gardła** lub **gorączka**.

Dane kontaktowe lekarza

Po infuzji leku Zolgensma Pana/Pani dziecko będzie nadal monitorowane przez zespół osób z fachowego personelu medycznego. W razie jakichkolwiek wątpliwości lub potrzeby skontaktowania się z lekarzem prowadzącym dziecka lub z zespołem medycznym można skorzystać z poniższego formularza, aby zanotować dane kontaktowe tych osób

Imię i nazwisko:

Funkcja:

Nr telefonu:

E-mail:

Imię i nazwisko:

Funkcja:

Nr telefonu:

E-mail:

Imię i nazwisko:

Funkcja:

Nr telefonu:

E-mail:

Imię i nazwisko:

Funkcja:

Nr telefonu:

E-mail:

Imię i nazwisko:

Funkcja:

Nr telefonu:

E-mail:

Imię i nazwisko:

Funkcja:

Nr telefonu:

E-mail:

Lokalne stowarzyszenia



Na świecie istnieje wiele grup zrzeszających pacjentów, które mogą pomóc Panu/Pani i Pana/Pani dziecku w kontekście SMA. Grupy te mogą przekazać Panu/Pani informacje o SMA, najnowszych badaniach naukowych i grupach wsparcia. Należy porozmawiać z lekarzem prowadzącym lub zespołem medycznym dziecka, którzy mogą skierować Pana/Panią do grup działających lokalnie.

Fundacja SMA

Adres: ul. Przy Forcie 10 lok. 99, 02-495 Warszawa

Telefon: (+48) 22 350 02 02 (czynny w dni robocze w godzinach 11:00-15:00)

Fax: (+48) 22 350 02 01

E-mail: info@fsma.pl

Adres strony internetowej: www.fsma.pl

Często używane słowa, które należy znać

Wirus związany z adenowirusem 9 (AAV9)

Wirus związany z adenowirusem 9 (AAV9) to rodzaj wirusa, który jest wektorem służącym do dostarczania w pełni funkcjonalnej kopii genu *SMN* w leku Zolgensma.

Przeciwciała

Przeciwciała są wytwarzane przez układ odpornościowy, aby pomóc w zwalczaniu zakażeń. Każdy rodzaj przeciwciał jest niepowtarzalny i broni organizm przed konkretnym zakażeniem.

Atrofia

Atrofia oznacza zanikanie lub kurczenie się. Mówimy na przykład o atrofii (zaniku) mięśni.

Pień mózgu

Pień mózgu jest częścią mózgu, która wspomaga najważniejsze funkcje organizmu, takie jak oddychanie. Pień mózgu łączy rdzeń kręgowy z resztą mózgu.

Kortykosteroidy

Kortykosteroidy to rodzaj leków hamujących działanie układu immunologicznego, aby pomóc zapobiegać potencjalnemu zwiększeniu aktywności enzymów wątrobowych po podaniu leku Zolgensma.

Kwas deoksyrybonukleinowy (DNA)

DNA, czyli kwas deoksyrybonukleinowy, to dziedziczny materiał występujący u ludzi, będący nośnikiem informacji genetycznej.

Geny

Zbiór instrukcji dla organizmu dotyczących produkcji białek. Geny występują w parach; od każdego z rodziców dziedziczy się po jednej kopii.

Terapia genowa

Terapia genowa to sposób leczenia lub zapobiegania progresji choroby z użyciem genów. Istnieją różne rodzaje terapii genowej działające w różny sposób. Obejmują one zastępowanie lub naprawę brakujących lub wadliwych genów.

Choroba genetyczna

Schorzenie wywołwane przez wadliwy lub brakujący gen lub geny. Choroby genetyczne są dziedziczne. SMA jest przykładem choroby genetycznej.

Infuzja dożylna (wlew dożylny)

Infuzja przy użyciu cewnika (wenflonu), który jest wprowadzany do żyły pacjenta.

Motoneuron

To neuron ruchowy, przynoszący sygnały z mózgu do mięśni w celu kontrolowania ich ruchów.

Płytki krwi

Rodzaj komórek krwi odpowiedzialnych za krzepnięcie krwi.

Prednizolon

Prednizolon należy do grupy kortykosteroidów, która zapobiega potencjalnemu zwiększeniu aktywności enzymów wątrobowych po podaniu leku Zolgensma.

Białka

Białka są ważnymi cząsteczkami biorącymi udział w niemal wszystkich funkcjach organizmu. Białka stanowią budulec dla komórek ciała, ale także pomagają komórkom w transportowaniu i wytwarzaniu ważnych substancji.

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) jest rzadką chorobą powodującą stopniowe osłabienie mięśni, ponieważ wyspecjalizowane komórki nerwowe kontrolujące ruchy mięśni, zwane motoneuronami, przestają działać. Działanie motoneuronów pogarsza się i ustaje, ponieważ nie posiadają one wystarczającej ilości białka SMN.

Gen *SMN1*

SMN1 jest głównym genem odpowiedzialnym za wytwarzanie białka SMN potrzebnego motoneuronom do ich prawidłowego funkcjonowania.

Gen *SMN2*

Gen *SMN2* działa jak „rezerwa” wspierająca wytwarzanie białka SMN. *SMN2* wytwarza tylko niewielką ilość funkcjonalnego białka SMN.

Białko warunkujące przeżycie motoneuronów (SMN)

Białko SMN ma kluczowe znaczenie dla prawidłowego działania i przeżycia motoneuronów. Bez wystarczającej ilości białka SMN działanie motoneuronów pogarsza się i ustaje. Białko SMN jest wytwarzane przez organizm dzięki obecności genu *SMN*.

Szczegółowe informacje o tym leku znajdują się na stronie Europejskiej Agencji Leków: www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma#product-information-section

Ta ulotka została opracowana przez Novartis Europharm Limited. Informacje w niej zawarte są przeznaczone wyłącznie do celów edukacyjnych i nie zastępują rozmowy z lekarzem lub zespołem prowadzącym leczenie. Podane informacje dotyczą rdzeniowego zaniku mięśni i są to informacje dające ogólny zarys problemu.

© 2023 Novartis Europharm Limited. Wszystkie prawa zastrzeżone.

 **NOVARTIS**

 **zolgensma**[®]
(onasemnogen
abeparwówek)