

Ghid cu informații

privind tratamentul cu ZOLGENSMA ▼
(onasemnogen abeparvovec) pentru
persoanele care îi îngrijesc
pe pacienți

▼ Acest medicament face obiectul unei monitorizări suplimentare. Acest lucru va permite identificarea rapidă de noi informații referitoare la siguranță. Puteți să fiți de ajutor raportând orice reacții adverse pe care le puteți avea. Vezi secțiunea **Apel la raportarea reacțiilor adverse pentru modul de raportare a reacțiilor adverse**.

REAȚIILE ADVERSE SUSPECTATE TREBUIE RAPORTATE

Medicul copilului dumneavoastră v-a oferit acest ghid deoarece copilului dumneavoastră i s-a prescris Zolgensma.

Acest ghid își propune să furnizeze informații practice care să vină în sprijinul dumneavoastră atunci când discutați cu medicul. Ghidul trebuie citit împreună cu prospectul care însoțește acest medicament.

▼ Zolgensma face obiectul unui proces suplimentar de monitorizare al cărui rol este de a contribui la identificarea rapidă a unor reacții adverse noi. În cazul în care copilul dumneavoastră manifestă orice reacții adverse, discutați cu medicul copilului dumneavoastră, cu asistentul medical sau cu farmacistul/un alt profesionist în domeniul sănătății.

Acestea pot include orice reacții adverse posibile care nu sunt enumerate în acest ghid sau în prospectul medicamentului.

Dacă aveți întrebări sau nelămuriri în legătură cu Zolgensma, discutați cu medicul copilului dumneavoastră, cu asistentul medical sau cu farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.



Prezentul ghid a fost elaborat pentru a vă oferi informații utile axându-se pe:

- Ce este AMS?
- Ce este Zolgensma și modul în care acționează?
- Informații importante privind siguranța și reacțiile adverse posibile ale Zolgensma
- Fiecare etapă a traseului terapeutic cu Zolgensma

Dacă aveți întrebări sau nelămuriri cu privire la acest medicament sau îngrijorări privind sănătatea și starea de bine a copilului dumneavoastră, vă rugăm să discutați cu medicul copilului dumneavoastră, cu asistentul medical sau cu farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.

Date de contact utile

Ce cuprinde acest ghid?

Despre atrofia musculară spinală (AMS)

4

- Ce este AMS? 4
- Care sunt diferitele tipuri de AMS? 5
- Care sunt cauzele AMS? 6
- Cum se dezvoltă AMS? 7

Despre Zolgensma

8

- Ce este Zolgensma? 8
- Zolgensma în AMS avansată 9

Înțelegerea riscurilor asociate tratamentului cu Zolgensma

10

Informații importante despre siguranță și reacțiile adverse posibile provocate de Zolgensma

Tratamentul cu Zolgensma

15

- Înainte de tratament 16
- În ziua tratamentului 18
- După tratament 19

Când trebuie să solicitați asistență medicală

25

Datele de contact ale medicului

26

Asociații locale

27

Glosar de termeni utili

28

Definiții utile ale termenilor folosiți în acest ghid

Note

30

Care sunt diferitele tipuri de AMS?

4 | DESPRE AMS

Atrofia musculară spinală (AMS) este o boală genetică rară în care nervii sunt afectați cauzând slăbirea mușchilor. Acest lucru se întâmplă deoarece celulele nervoase speciale din organism care controlează mișcarea musculară, numite neuroni motori, se deteriorează și nu mai funcționează.

Semnalele vin din creier

La persoanele cu AMS, semnalele pentru mișcarea mușchilor sunt încă generate în creier.



Neuronii motori nu mai funcționează

Cu toate acestea, o genă defectă face ca celulele nervoase speciale, numite neuroni motori, care transmit semnale de la măduva spinării la mușchi să nu mai funcționeze. Aceasta înseamnă că semnalele pentru mișcare de la creier nu pot ajunge la mușchi.



Mușchi slăbiți

În cazul în care mușchii nu mai primesc semnale care le transmit să se miște, ei devin din ce în ce mai slabi (atrofiați).



În AMS, capacitatea de a gândi, a învăța și a construi relații rămâne neschimbată.

Care sunt simptomele AMS?

AMS are o serie de simptome care pot varia de la o persoană la alta și în gravitate. AMS poate afecta activitățile zilnice precum respirația, mâncatul, șezutul, târâitul și mersul.

Cu cât simptomele de AMS apar mai devreme în viață, cu atât este mai probabil ca boala să fie mai severă.

Ce este AMS?

La momentul diagnosticării, persoanele cu AMS pot fi clasificate în tipuri în funcție de vârsta de debut și de capacitatea funcțională maximă sau "etapă motorie". Etapele motorii relevante pentru înțelegerea tipului de AMS pe care îl pot avea copiii includ capacitatea lor de:



A ridica capul



A apuca un obiect cu mâna



A merge în patru labe



A sta în șezut



A se rostogoli



A sta în picioare

Vârsta la debut	Nastere	≤6 luni	6-18 luni	>18 luni	≥18 ani
Capacitatea funcțională	Fetusul ar putea fi afectat înainte de naștere	Imposibilitatea de a sta independent	Capabil să stea jos, poate sta în picioare, incapabil să meargă independent	Mers independent	Intrarea independentă în viața de adult
Clasificare	SMA tip 0	SMA de tip 1	SMA de tip 2	SMA tip 3	SMA tip 4

Severitate



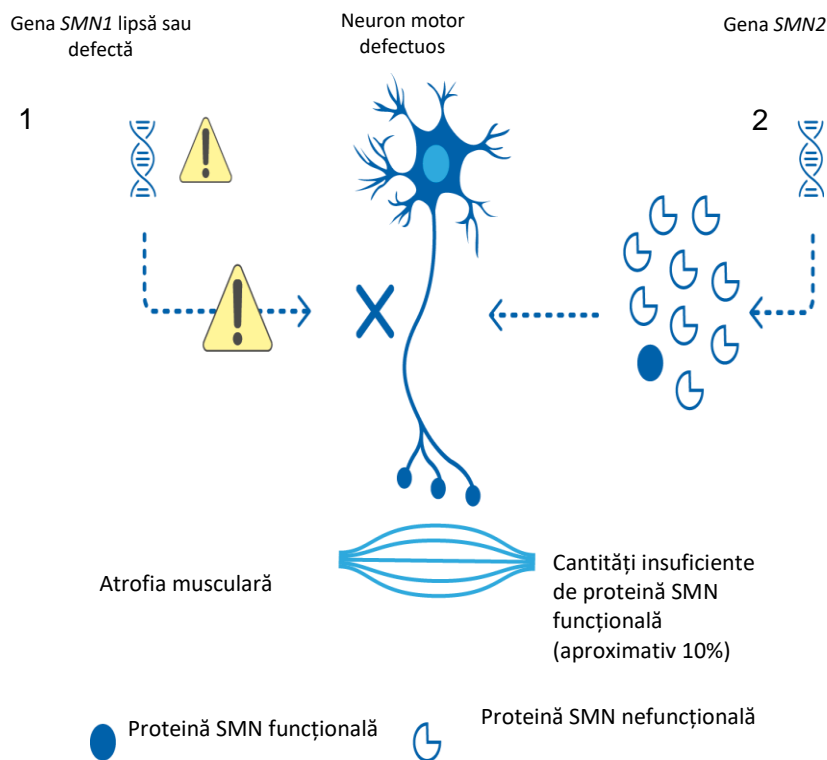
Fără intervenție sau tratament, copiii cu forme mai severe de AMS au o durată de viață mai scurtă.

Prin intervenție medicală și tratament precoce, deteriorarea poate fi încetinită, copiii reușind adesea să atingă etape rar întâlnite în timpul evoluției naturale a bolii.

Care sunt cauzele AMS?

O proteină numită proteina neuronului motor de supraviețuire (SMN) este vitală pentru ca neuronii motori să poată funcționa corect. Fără proteina SMN, neuronii motori din măduva spinării nu mai funcționează și mușchii devin mai slabi. Proteina SMN este produsă în organism din genele *SMN*.

În AMS, gena principală *SMN* cunoscută sub numele de *SMN1* este defectă sau lipsește. Există o a doua genă *SMN*, cunoscută sub numele de *SMN2*, care acționează mai mult ca o "rezervă" și produce doar cantități mici de proteină SMN. În cazul AMS, nu se produce suficientă proteină SMN, iar neuronii motori nu mai funcționează, ceea ce duce la slăbirea mușchilor.

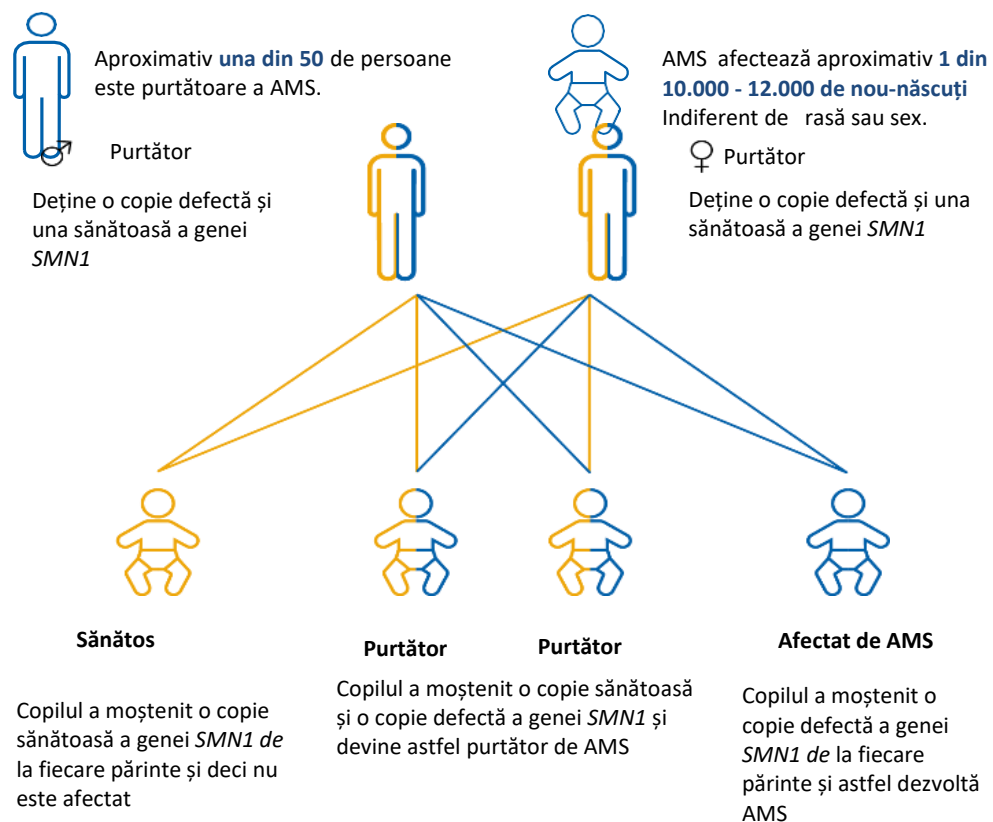


Cum se dezvoltă AMS?

AMS este de obicei moștenită, deși ocazional este cauzată de o eroare aleatorie în gena *SMN1*.

Copiii moștenesc două copii ale genei *SMN1*, câte o copie de la fiecare părinte. Jumătate din informația genetică a unui copil provine de la mamă și jumătate de la tată.

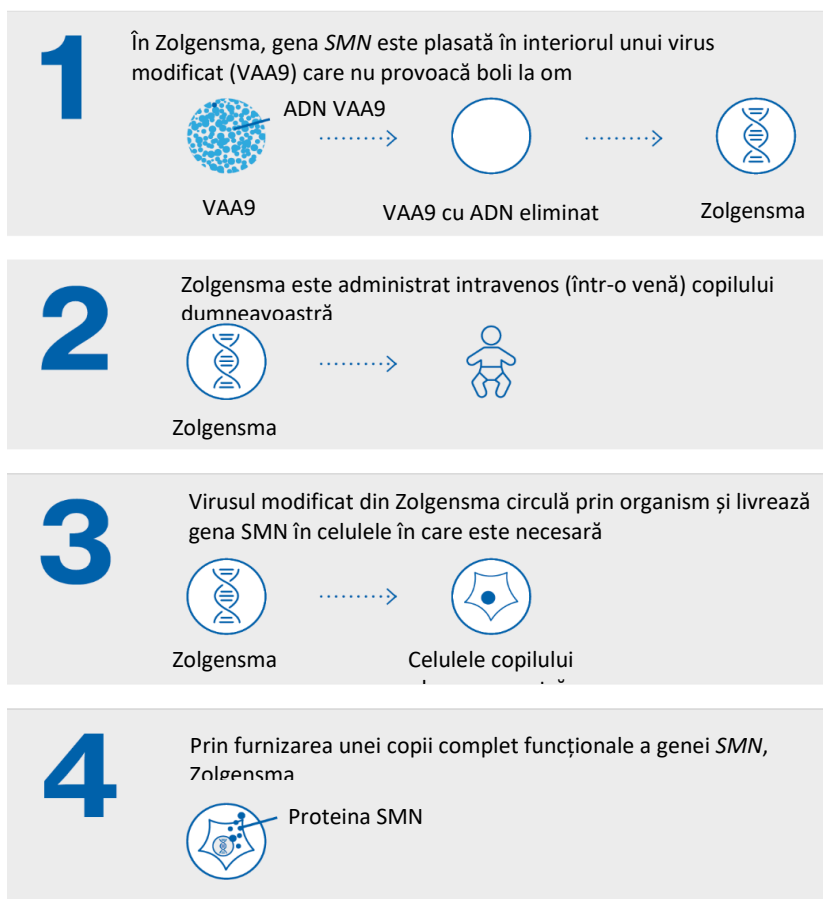
Persoanele cu o genă *SMN1* sănătoasă și una defectă sunt cunoscute ca purtători și, în mod normal, nu prezintă niciun semn de AMS. Dacă ambii părinți sunt purtători, există o șansă de 25% ca bebelușul să moștenească și să dezvolte AMS.



Ce este Zolgensma

Zolgensma este un tratament pentru nou-născuții și copiii mici cu AMS.
Zolgensma este un tip de tratament numit “terapie genică”.

Zolgensma este alcătuit dintr-un virus modificat, VAA9, care conține o copie complet funcțională a genei *SMN* (gena care este defectă în AMS). Virusul VAA9 din Zolgensma este utilizat pentru a transporta gena de înlocuire în organism și în celulele în care este necesară.



Versiune aprobată de ANMDMR în septembrie 2024

VAA, vector adeno-asociat; ADN, acid dezoxiribonucleic; AMS, atrofie musculară spinală; SMN, proteina pentru supraviețuirea neuronului motor

Zolgensma în AMS avansată

Zolgensma poate salva neuronii motori care sunt în continuare viabili și care au capacitatea de a se dezvolta, însă nu și neuronii motori distruși. Copiii cu simptome de AMS mai puțin grave pot avea suficienți neuroni motori vii pentru a prezenta un beneficiu în urma tratamentului cu Zolgensma. Este posibil ca Zolgensma să nu acționeze la fel de bine în cazul copiilor cu simptome grave.

AMS, atrofie musculară spinală

Înțelegerea riscurilor asociate tratamentului cu Zolgensma

Ca toate medicamentele, Zolgensma poate determina reacții adverse, cu toate că acestea nu apar la toate persoanele.

ÎN CAZUL ÎN CARE COPILUL DUMNEAVOASTRĂ MANIFESTĂ ORICE REACȚII ADVERSE, ADRESAȚI-VĂ IMEDIAT MEDICULUI COPILULUI DUMNEAVOASTRĂ, ASISTENTULUI MEDICAL SAU FARMACISTULUI/ALTUI PROFESIONIST ÎN DOMENIUL SĂNĂȚĂII



Informații importante despre siguranță și situațiile în care trebuie să solicitați asistență medicală



Probleme hepatice

Discutați cu echipa medicală a copilului dumneavoastră înainte să i se administreze acest medicament în cazul în care copilul dumneavoastră are sau a avut probleme cu ficatul. În unele cazuri, Zolgensma poate provoca un răspuns imun care ar putea duce la o creștere a enzimelor (proteine din organism) produse de ficat sau la o afectare a ficatului.

Afectarea ficatului poate avea consecințe grave, inclusiv insuficiență hepatică și deces. Semnele posibile la care trebuie să fiți atent după ce copilului dumneavoastră i se administrează acest medicament includ vărsături, icter (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau stare redusă de vigilență. Anunțați imediat medicul dacă observați la copilul dumneavoastră dezvoltarea oricăror simptome care ar putea sugera afectarea ficatului.



Coagularea anormală a sângelui

Zolgensma poate să crească riscul de coagulare anormală a sângelui în vasele mici de sânge (microangiopatie trombotică), în general în primele 2 săptămâni după administrarea Zolgensma. Aceste cheaguri de sânge ar putea afecta rinichii copilului dumneavoastră. Anunțați imediat medicul dacă observați semne și simptome precum apariția cu ușurință a vânătăilor, convulsii (crize) sau scăderea cantității de urină eliminată.

Trebuie să se acorde o atenție deosebită acestor semne și simptome, deoarece coagularea anormală a sângelui (microangiopatia trombotică) este gravă și poate pune viața copilului în pericol dacă nu este tratată adecvat.



Reducerea numărului de trombocite

Zolgensma poate scădea numărul de trombocite din sânge (trombocitopenie), în general în primele 3 săptămâni după administrarea Zolgensma. Posibilele semne ale unui număr scăzut de trombocite pe care trebuie să le puteți recunoaște la copilul dumneavoastră după administrarea Zolgensma includ apariția de vânătăi sau sângerare anormale.

Discutați cu medicul dacă observați vânătăi sau sângerări care durează mai mult decât de obicei în cazul în care copilul se rănește.



Troponina-I crescută

Zolgensma poate cauza valori crescute ale unei proteine cardiace numite troponină-I, ceea ce poate indica leziuni ale inimii. Posibilele semne pe care trebuie să le puteți recunoaște la copilul dumneavoastră după administrarea Zolgensma includ culoarea gri pal sau albăstruie a pielii, dificultăți la respirație (de exemplu respirație rapidă, dispnee), umflarea membrelor sau a abdomenului.

Înainte de a începe tratamentul cu Zolgensma, copilului dumneavoastră i se vor efectua analize de sânge pentru a se verifica funcția hepatică, funcția renală, numărul de celule sanguine (inclusiv globule roșii și trombocite), precum și valoarea troponinei-I.

Timp de cel puțin 3 luni după tratament, copilului dumneavoastră i se vor efectua cu regularitate analize de sânge pentru a verifica funcția hepatică și a monitoriza modificarea valorilor trombocitelor și ale troponinei-I. În funcție de valorile acestora și de alte semne și simptome, pot fi necesare evaluări suplimentare. Perioada în care se vor efectua aceste analize va fi stabilită de către medicul copilului dumneavoastră.



Pentru mai multe informații despre Zolgensma, vă rugăm să consultați prospectul pe care l-ați primit împreună cu medicamentul. În cazul în care aveți întrebări, nu ezitați să vă adresați echipei medicale a copilului dumneavoastră.

Înțelegerea riscurilor asociate tratamentului cu Zolgensma (continuare)

Ca toate medicamentele, Zolgensma poate determina reacții adverse, cu toate că acestea nu apar la toate persoanele

ÎN CAZUL ÎN CARE COPILUL DUMNEAVOASTRĂ
MANIFESTĂ ORICE REACȚII ADVERSE, ADRESAȚI-VĂ IMEDIAT
MEDICULUI COPILULUI DUMNEAVOASTRĂ, ASISTENTULUI
MEDICAL SAU FARMACISTULUI/ALTUI PROFESIONIST
ÎN DOMENIUL SĂNĂȚĂȚII



Alergii

Copilului dumneavoastră nu trebuie să i se administreze Zolgensma dacă este alergic la oricare dintre ingrediente (ingredientele sunt enumerate la punctul 6 din prospectul care însoțește medicamentul).

Corticosteroizi



De asemenea, copilului dumneavoastră i se vor administra corticosteroizi (prednisolon sau un medicament echivalent) pe o perioadă de timp înainte și după administrarea tratamentului cu Zolgensma.

Perioada de timp în care copilul dumneavoastră va primi corticosteroizi după tratamentul cu Zolgensma va varia în funcție de valorile enzimelor hepatice și de alte semne și simptome și va fi decisă de medicul copilului dumneavoastră. Această perioadă va fi de minimum 2 luni.

Corticosteroidii vor ajuta la gestionarea oricărei posibile creșteri a valorilor enzimelor hepatice pe care le-ar putea prezenta copilul dvs. după dezvoltarea unui răspuns imun la Zolgensma. Doza de corticosteroid care se i va administra copilului dumneavoastră va fi stabilită de către medicul copilului dumneavoastră în funcție de greutatea copilului.

Pe parcursul administrării corticosteroidilor, copilul dumneavoastră se poate confrunta cu infecții noi sau alte afecțiuni obișnuite în copilărie care pot necesita utilizarea altor medicamente. Înainte de a-i administra orice alte medicamente sau dacă aveți orice întrebări despre corticosteroizi este important să consultați medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.

Versiune aprobată de ANMDMR în septembrie 2024



Zolgensma împreună cu alte medicamente

Zolgensma va fi administrat copilului dumneavoastră o singură dată. Spuneți medicului copilului dumneavoastră sau asistentului medical dacă copilul dumneavoastră ia, a luat recent sau s-ar putea sa ia orice alte medicamente.



Infecții

Copilul dumneavoastră poate avea un sistem imun slăbit din cauza corticosteroidilor, ceea ce înseamnă că infecțiile pe care oamenii sănătoși le pot depăși fără probleme îl pot afecta grav pe copilul dumneavoastră. În cazul în care copilul dumneavoastră face o infecție (de exemplu, răceală, gripă sau bronșiolită) **înainte** sau **după** tratamentul cu Zolgensma, acest lucru poate duce la complicații mai grave, care pot necesita asistență medicală de urgență.

Anunțați imediat medicului copilului dvs. dacă observați apariția oricăror semne sau simptome care sugerează o infecție **înainte** sau **după** administrarea Zolgensma, cum ar fi:

- Tuse
- Strănut
- Durere în gât
- Respirație șuierătoare
- Secreții nazale
- Febră

Este importantă prevenirea infecțiilor înainte și după tratamentul cu Zolgensma prin evitarea situațiilor care cresc riscul copilului dumneavoastră de a contracta o infecție. Dumneavoastră și celelalte persoane care vin în contact cu copilul puteți ajuta la prevenirea infecțiilor prin respectarea unei igiene adecvate a mâinilor, a regulilor referitoare la tuse/strănut și prin limitarea potențialelor contacte.

Înțelegerea riscurilor asociate tratamentului cu Zolgensma (*continuare*)

PE SCURT, CEREȚI ASISTENȚĂ MEDICALĂ DE URGENȚĂ ÎN CAZUL ÎN CARE COPILUL DUMNEAVOASTRĂ PREZINTĂ ORICARE DINTRE URMĂTOARELE SEMNE SAU SIMPTOME:

- **Vânătași sau sângerări** care durează mai mult decât de obicei în cazul în care copilul dumneavoastră s-a lovit – acestea pot fi semnele unui număr scăzut de trombocite din sânge (trombocitopenie);
- **Învinețire ușoară, convulsii** (crize) sau **scăderea cantității de urină eliminată** – acestea pot fi semne ale unei coagulări anormale a sângelui în vasele mici de sânge (microangiopatie trombotică). Trebuie să acordați o atenție specială acestor semne și simptome, deoarece coagularea anormală a sângelui poate pune în pericol viața copilului dacă nu este tratată.
- **Vărsături, icter** (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau **stare redusă de vigilență** – acestea pot fi semne ale unor posibile probleme hepatice (inclusiv insuficiență hepatică)
- **Piele de culoare gri pal sau albăstruie, dificultăți la respirație** (de exemplu, respirație rapidă, lipsă de aer), **umflarea membrelor sau a abdomenului** - acestea pot fi semne ale unor posibile probleme cardiace
- **Tuse, respirație șuierătoare, strănut, secreții nazale, durere în gât sau febră** – acestea pot fi semnele unei infecții (de exemplu răceală, gripă sau bronșiolită)

Tratamentul cu Zolgensma

Etapele enumerate în paginile următoare vă vor ajuta pe dumneavoastră și pe membrii familiei dumneavoastră să înțelegeți la ce trebuie să vă așteptați în continuare.



1. Înainte de tratament

Pentru a putea stabili dacă Zolgensma este adecvat în cazul copilului dumneavoastră, medicul va efectua teste pentru depistarea anticorpilor înainte de tratament.



Testarea anticorpilor anti-VAA9

Sistemul imunitar al organismului produce anticorpi pentru a ajuta organismul să se protejeze de boală. Ca urmare a prezenței anumitor anticorpi, numiți anticorpi anti-VAA9, copilul dumneavoastră poate să aibă un răspuns imun la Zolgensma. Pentru a putea stabili dacă Zolgensma este potrivit pentru copilul dumneavoastră, medicul copilului dumneavoastră va efectua teste pentru depistarea anticorpilor înainte de tratament.

Copilul dumneavoastră poate prezenta o creștere a valorilor anticorpilor anti-VAA9. Dacă este vorba despre un nou-născut, acești anticorpi pot fi rezultatul transferului de la mamă la făt pe parcursul sarcinii, iar aceste niveluri vor scădea de obicei cu timpul, după naștere. În cazul în care copilul dumneavoastră are valori ridicate ale anticorpilor anti-VAA9 după primul test, acesta va fi eligibil pentru un nou test după o anumită perioadă de timp. Dacă aveți întrebări, adresați-vă medicului copilului dumneavoastră.



Analize de sânge

Înainte de a începe tratamentul cu Zolgensma, copilului dumneavoastră i se vor efectua analize de sânge pentru a i se verifica și a stabili nivelurile inițiale pentru:

- Funcția hepatică
- Funcția renală
- Numărul de celule sanguine (inclusiv globulele roșii din sânge și trombocitele)
- Valoarea troponinei-I

Aceste determinări îl vor ajuta pe medic să monitorizeze valorile pe care le va avea copilul dumneavoastră după tratamentul cu Zolgensma



Corticosteroizi

Cu 24 de ore înainte de inițierea tratamentului cu Zolgensma, copilului dumneavoastră i se vor administra corticosteroizi (prednisolon sau un medicament echivalent) pentru gestionarea posibilelor creșteri ale valorilor enzimelor hepatice. Doza de corticosteroid care va fi administrată copilului dumneavoastră va fi stabilită de către medicul copilului dumneavoastră în funcție de greutatea copilului. Pentru a vă asigura că doza de corticosteroid nu este ratată, informați medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății în cazul în care copilul dumneavoastră prezintă vărsături înainte de administrarea tratamentului cu Zolgensma



Infecție

Este important să informați imediat medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății în cazul în care copilul dumneavoastră dezvoltă simptome sugestive de infecție **înainte** sau **după** Zolgensma. În cazul în care copilul dumneavoastră dezvoltă semne sau simptome sugestive pentru o infecție înainte de administrarea tratamentului cu Zolgensma, este posibil să fie necesară întârzierea administrării perfuziei până la vindecarea infecției. În cazul în care copilul dumneavoastră dezvoltă simptome după tratamentul cu Zolgensma, pot apărea complicații medicale care pot necesita asistență medicală de urgență.

[Consultați pagina 13 pentru a vedea care sunt semnele unei posibile infecții](#)



Starea generală de sănătate

Înainte de a fi tratat cu Zolgensma, este important ca starea generală de sănătate a copilului dvs. să fie adecvată, în caz contrar amânarea tratamentului poate fi necesară. Aceasta include hidratarea, o stare de nutriție bună și absența oricărui infecții active. Dacă aveți nelămuriri cu privire la starea generală de sănătate a copilului dumneavoastră înainte de tratamentul cu Zolgensma, vă rugăm să discutați cu medicul, asistenta sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății care se ocupă de copilul dumneavoastră.

2. În ziua tratamentului

Echipa medicală a copilului dumneavoastră se va asigura că știți exact la ce să vă așteptați în ziua tratamentului și cum să vă pregătiți



Prednisolon

Prima doză de corticosteroizi (prednisolon sau un medicament echivalent) i se va administra copilului dumneavoastră cu 24 de ore înainte de administrarea Zolgensma. [Consultați pagina 17 pentru informații privind administrarea corticosteroizilor înaintea tratamentului cu Zolgensma.](#)

În ziua tratamentului, copilul dumneavoastră va primi a doua doză de corticosteroid cu administrare orală (prednisolon sau un medicament echivalent) așa cum a fost prescris. Schema de administrare a corticosteroidului este importantă pentru gestionarea oricăror posibile creșteri ale valorilor enzimelor hepatice. [Consultați pagina 21 pentru informații privind administrarea corticosteroizilor după tratamentul cu Zolgensma.](#)

Pentru a vă asigura că doza de corticosteroid nu este ratată, informați medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății în cazul în care copilul dumneavoastră prezintă vărsături după administrarea corticosteroidului.



Zolgensma va fi administrat copilului dumneavoastră O SINGURĂ DATĂ

Perfuzia cu Zolgensma



Zolgensma va fi administrat copilului dumneavoastră printr-o singură perfuzie intravenoasă. Aceasta implică plasarea unui cateter (tub de plastic) într-una dintre venele copilului dumneavoastră, cu ajutorul unui ac. Se va introduce și un cateter secundar, de rezervă, pentru eventualitatea blocării primului cateter. Perfuzia va fi administrată de către un medic sau un asistent medical instruit specific pentru gestionarea AMS. Perfuzia va fi administrată pe durata a aproximativ 60 de minute.

Cantitatea de Zolgensma care va fi administrată copilului dumneavoastră va fi stabilită de către medicul copilului dumneavoastră în funcție de greutatea copilului.

Versiune aprobată de ANMDMR în septembrie 2024

3. După tratament

Durata spitalizării ulterior tratamentului cu Zolgensma va fi stabilită de către medicul copilului dumneavoastră. Dacă aveți întrebări, discutați cu echipa medicală a copilului dumneavoastră



Reacții adverse posibile

Ca toate medicamentele, acest medicament poate determina reacții adverse, cu toate că acestea nu apar la toate persoanele.

SOLICITAȚI ASISTENȚĂ MEDICALĂ DE URGENȚĂ ÎN CAZUL ÎN CARE COPILUL DUMNEAVOASTRĂ PREZINTĂ ORICARE DINTRE URMĂTOARELE REACȚII ADVERSE GRAVE:



- **Vânătăi** sau **sângerări** care durează mai mult decât de obicei în cazul în care copilul dumneavoastră s-a lovit – acestea pot fi semnele unui număr scăzut de trombocite din sânge (trombocitopenie)
- **Învinetire ușoară, convulsii** (crize) sau **scăderea cantității de urină eliminată** – acestea pot fi semne ale unei coagulări anormale a sângelui în vasele mici de sânge (microangiopatie trombotică). Trebuie să acordați o atenție specială acestor semne și simptome, deoarece coagularea anormală a sângelui poate pune în pericol viața copilului dacă nu este tratată
- **Vărsături, icter** (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau **stare redusă de vigilență** – acestea pot fi semne ale unor posibile probleme hepatice (inclusiv insuficiență hepatică)
- **Piele de culoare gri pal sau albăstruie, dificultăți la respirație** (de exemplu, respirație rapidă, lipsă de aer), **umflarea membrelor sau a abdomenului** - acestea pot fi semne ale unor posibile probleme cardiace
- **Tuse, respirație șuierătoare, strănut, secreții nazale, durere în gât sau febră** – acestea pot fi semnele unei infecții (de exemplu răceală, gripă sau bronșiolită)

3. După tratament (continuare)

Adresați-vă imediat echipei medicale a copilului dumneavoastră în cazul în care acesta dezvoltă orice alte reacții adverse. Printre acestea se numără:

Reacții foarte frecvente (pot afecta mai mult de 1 din 10 persoane)

- creșteri ale valorilor enzimelor hepatice, constatate la analizele de sânge

Reacții frecvente (pot afecta până la 1 din 10 persoane)

- Vărsături
- Febră

Apel la raportarea reacțiilor adverse

Dacă manifestați orice reacții adverse, adresați-vă medicului dumneavoastră sau farmacistului. Acestea includ orice reacții adverse nementionate în prospect. De asemenea, puteți raporta reacțiile adverse direct prin intermediul sistemului național de raportare:

Agenția Națională a Medicamentului și a Dispozitivelor Medicale din România

Str. Aviator Sănătescu nr. 48, sector 1 011478 - București

Fax: + 4 0213 163 497 Tel: + 40 21 317 11 02 e-mail: adr@anm.ro

Raportare online: <https://adr.anm.ro/>

Website: www.anm.ro

Reacțiile adverse suspectate se pot raporta și la următoarele date de contact:

Novartis Pharma Services Romania SRL Complex Equilibrium, Clădirea 1, etaj 10,

Secțiunea E10.02, strada Gara Herăstrău Nr. 2, sector 2, 020334, București

Tel.: 021 312 99 01 Fax: +4021 312.99.07 e-mail: drugsafety.romania@novartis.com



Administrarea corticosteroizilor după Zolgensma

Copilului dumneavoastră i se va administra tratament cu corticosteroid zilnic, timp de aproximativ 2 luni după administrarea dozei de Zolgensma. Această perioadă poate fi prelungită dacă valorile enzimelor hepatice ale copilului dumneavoastră nu scad suficient de repede, până la un nivel acceptabil. Doza de corticosteroid administrată copilului dumneavoastră va fi redusă lent în această perioadă până în momentul în care poate fi întreruptă complet.

Echipei medicală a copilului dumneavoastră va stabili și vă va explica când și cum va întrerupe acest tratament pentru copilul dumneavoastră. Pentru a vă asigura că dozele de corticosteroid nu sunt ratate, informați medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății în cazul în care copilul manifestă vărsături sau în cazul în care sunt omise doze (**indiferent de motiv**), după administrarea tratamentului cu Zolgensma.

Nu opriți tratamentul cu corticosteroizi înainte de a discuta cu medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.

În cazul în care aveți orice întrebări referitoare la corticosteroizi, discutați cu medicul copilului dumneavoastră, asistentul medical sau farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.



3. După tratament (continuare)



Controale regulate

În urma tratamentului cu Zolgensma, copilul dumneavoastră se va afla în continuare sub supravegherea regulată a unei echipe medicale specializate. Copilul dumneavoastră va necesita controale după caz, indiferent dacă acestea sunt controale generale, dacă prezintă orice reacții adverse sau dacă dumneavoastră aveți întrebări sau îngrijorări.

Standardul de îngrijire adecvat pentru pacienții cu AMS, inclusiv terapia suportivă, este necesar și va fi furnizat. Este important să discutați cu medicul copilului dumneavoastră despre modul în care echipa medicală va continua să îl susțină pe copilul dumneavoastră.

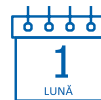


Analize de sânge efectuate regulat

În urma tratamentului cu Zolgensma, copilului dumneavoastră i se vor face analize de sânge regulate pentru:

- Funcția hepatică – aceste teste pot fi efectuate pe o perioadă de cel puțin 3 luni după administrarea tratamentului, pentru a monitoriza creșterea valorilor enzimelor hepatice. Dacă funcția hepatică a copilului dumneavoastră este afectată după tratamentul cu Zolgensma sau dacă copilul prezintă orice semne de boală, el va fi evaluat imediat și monitorizat atent de medicul său.
- Numărul de trombocite și troponina-I – acestea vor fi efectuate pe o perioadă de timp după tratament pentru a monitoriza modificările nivelurilor trombocitelor și ale troponinei-I

În funcție de rezultatele testelor de sânge, precum și de alte semne și simptome, pot fi necesare teste suplimentare. Este importantă respectarea atentă a programării testelor de sânge și raportarea imediată către echipa medicală a tuturor semnelor și simptomelor care ar putea să apară după administrarea tratamentului.



Manipularea produselor de excreție ale copilului

O parte din substanța activă din Zolgensma poate fi eliminată prin produsele de excreție ale copilului, după tratament. Dumneavoastră și alte persoane care au grijă de copilul dumneavoastră trebuie să aplicați o igienă corectă a mâinilor, conform indicațiilor de mai jos, timp de **cel puțin 1 lună** după ce copilului dumneavoastră i-a fost administrat tratamentul cu Zolgensma.



Purtați mănuși de protecție atunci când intrați în contact direct cu lichidele corporale sau produsele de excreție ale copilului dumneavoastră.



Spălați-vă pe mâini temeinic ulterior, cu săpun și apă caldă curentă, sau cu un dezinfectant pentru mâini pe bază de alcool.



Folosiți pungi de plastic duble pentru a elimina scutecele murdare și alte deșeuri. Scutecele de unică folosință pot fi eliminate în continuare la deșeuri menajere.

Dacă aveți întrebări privind modul de manipulare a produselor de excreție ale copilului dumneavoastră, discutați cu medicul copilului dumneavoastră, cu asistentul medical sau cu farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății

3. După tratament (continuare)

Terapia de susținere

Deși Zolgensma furnizează o copie pe deplin funcțională a genei SMN, copilul dumneavoastră are în continuare AMS.

Terapiile de susținere suplimentare utilizate pentru îngrijirea persoanelor cu AMS cuprind:



Tratamente
ortopedice



Fizioterapie



Ajutor în ceea ce privește
alimentația, mâncatul și băutul



Măsuri de suport
respirator, de
exemplu o mască
pentru somn



Prevenirea infecțiilor căilor
respiratorii (de exemplu,
prevenirea gripei și a
pneumoniei prin vaccinări)



Îndepărtarea
secrețiilor din căile
respiratorii

Echipa medicală a copilului dumneavoastră va colabora cu dumneavoastră pentru a se asigura că nevoile de îngrijire a copilului dumneavoastră sunt gestionate corespunzător.



Când trebuie să solicitați asistență medicală

Solicitați asistență medicală de urgență în oricare dintre următoarele situații:



În unele cazuri, Zolgensma poate afecta funcția hepatică și duce la afectarea ficatului. Semnele posibile la care trebuie să fiți atent după ce copilului dumneavoastră i se administrează acest medicament includ **vărsături, icter** (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau **stare redusă de vigilență**.

Zolgensma poate scădea numărul de trombocite din sânge (trombocitopenie). Discutați cu medicul dacă observați semne precum **vânătași sau sângerări** pe o perioadă mai lungă decât în mod obișnuit în cazul în care copilul se lovește

Zolgensma poate să crească riscul de coagulare anormală a sângelui în vasele mici de sânge (microangiopatie trombotică). Anunțați imediat medicul dacă observați semne și simptome precum **învinețire cu ușurință, convulsii** (crize) sau **scăderea cantității de urină eliminată**.

Zolgensma poate cauza valori crescute ale unei proteine cardiace numite „troponină-I”, ceea ce poate indica leziuni ale inimii. Anunțați imediat medicul dacă observați semne și simptome precum **culoarea gri pal sau albăstruie a pielii, dificultăți la respirație** (de exemplu respirație rapidă, lipsă de aer), **umflarea a membrelor sau a abdomenului**

Anunțați medicul în cazul în care copilul dumneavoastră are **vărsături înainte sau după administrarea tratamentului** cu Zolgensma pentru a vă asigura că dozele de corticosteroid (prednisolon sau un medicament echivalent) nu sunt ratate

Anunțați imediat medicul în cazul în care copilul dumneavoastră dezvoltă semne de infecție (de exemplu răceală, gripă sau bronșiolită) **înainte sau după** tratamentul cu Zolgensma, întrucât acest lucru ar putea să ducă la complicații mai grave care pot necesita asistență medicală de urgență. Semnele pe care trebuie să le urmăriți sunt **tuse, respirație șuierătoare, strănut, secreții nazale, dureri în gât sau febră**.

Datele de contact ale medicului

După perfuzia cu Zolgensma, copilul dumneavoastră va continua să fie monitorizat de o echipă de profesioniști în domeniul sănătății. Dacă aveți orice îngrijorări și doriți să discutați cu medicul copilului dumneavoastră sau cu echipa medicală, puteți utiliza formularul de mai jos pentru a nota datele de contact ale acestora.

Nume:

Rol:

Număr de contact:

e-mail de contact:

Nume:

Rol:

Număr de contact:

e-mail de contact:

Nume:

Rol:

Număr de contact:

e-mail de contact:

Nume:

Rol:

Număr de contact:

e-mail de contact:

Nume:

Rol:

Număr de contact:

e-mail de contact:

Asociații locale



Există numeroase grupuri ale asociațiilor de pacienți în întreaga lume care vă pot ajuta pe dumneavoastră și copilul dumneavoastră cu AMS. Acestea vă pot oferi informații despre AMS, cele mai noi cercetări și suport din partea comunității. Discutați cu medicul copilului dumneavoastră sau cu echipa medicală, care vă pot oferi informații despre grupurile locale.

Glosar de termeni utili

Virus adeno-asociat de serotip 9 (VAA9)

Virusul adeno-asociat de serotip 9 (VAA9) este un tip de virus care poate fi modificat astfel încât să nu provoace boala la oameni. În cazul medicamentului Zolgensma, virusul VAA9 modificat este vectorul folosit pentru a transmite copia pe deplin funcțională a genei SMN.

Anticorpi

Anticorpii sunt produși de sistemul imunitar al organismului pentru a-l ajuta să fie protejat de boală. Fiecare tip de anticorp este unic și apără organismul de un tip de boală specific.

Atrofie

Atrofie înseamnă pierderea masei musculare sau slăbirea mușchilui. De exemplu, un mușchi care pierde din masa musculară se numește mușchi atrofiat.

Trunchi cerebral

Trunchiul cerebral este o parte a creierului care susține funcțiile esențiale ale organismului, inclusiv respirația și somnul. Trunchiul cerebral leagă măduva spinării de restul creierului.

Corticosteroidi

Corticosteroidii sunt un tip de medicament care suprimă sistemul imunitar pentru a încerca să gestioneze creșterea enzimelor hepatice, după tratamentul cu Zolgensma.

Acid dezoxiribonucleic (ADN)

ADN-ul sau acidul dezoxiribonucleic este materialul ereditar care se găsește în fiecare celulă a ființelor vii și este esențial pentru identitatea oricărui organism. Aproape fiecare celulă din corpul unei persoane are același ADN.

Gene

Genele sunt seturi de instrucțiuni care pot să îi spună organismului cum să producă proteine. Genele sunt organizate pe perechi; câte o copie moștenită de la fiecare părinte.

Terapie genică

Terapia genică reprezintă o modalitate de a trata sau de a preveni progresia unei boli cu ajutorul genelor. Există tipuri diferite de terapii genice care funcționează în moduri diferite. Printre acestea se numără înlocuirea sau repararea genelor lipsă sau a genelor deficiente; adăugarea unei gene noi pentru a ajuta un alt medicament să acționeze mai bine; sau întreruperea instrucțiunilor transmise de o genă care produce o cantitate prea mare dintr-o proteină ce devine ulterior toxică pentru organism.

Boală genetică

O afecțiune medicală provocată de una sau mai multe gene deficiente sau care lipsesc. Bolile genetice sunt moștenite. AMS este un exemplu de boală genetică.

Perfuzie intravenoasă

O perfuzie introdusă în venă cu ajutorul unui cateter (tub din plastic) care, la rândul său, este introdus în venă cu un ac.

Neuron motor

Acești nervi speciali transmit semnalele de la creier către mușchi pentru a controla mișcarea. Există două tipuri de neuroni motori: neuronii motori centrali care transmit semnalele din creier către trunchiul cerebral și măduva spinării și neuronii motori periferici care transmit semnalele de la neuronii motori centrali către mușchi.

Trombocite

Un tip de celule care se găsesc în sânge și care sunt responsabile pentru coagularea sângelui.

Prednisolon

Prednisolon este un tip de medicament numit corticosteroid care contribuie la gestionarea unei creșteri a valorilor enzimelor hepatice după tratamentul cu Zolgensma.

Proteine

Proteinele sunt molecule importante implicate în aproape fiecare funcție a organismului. Proteinele contribuie la formarea celulelor din organism și în același timp ajută celulele să transporte și să producă substanțe importante, să se refacă și să supraviețuiască.

Reacție adversă

Reacția adversă este un efect secundar, de obicei nedorit, al unui medicament.

Atrofie musculară spinală (AMS)

Atrofia musculară spinală (AMS) este o boală rară care provoacă o slăbire treptată a mușchilor deoarece celulele nervoase specializate din organism care controlează mișcarea mușchilor, numite neuroni motori, nu mai funcționează. Neuronii motori se deteriorează și nu mai funcționează deoarece nu au o cantitate suficientă de proteină SMN.

Gena SMN1

Gena *SMN1* este gena SMN principală ce produce proteina SMN de care au nevoie neuronii motori pentru a funcționa corespunzător. La persoanele cu AMS, ambele copii ale acestei gene sunt deficiente sau lipsesc. Acest lucru înseamnă că celulele organismului nu sunt capabile să producă o cantitate suficientă din proteina SMN.

Gena SMN2

Gena *SMN2* acționează ca o „rezervă” pentru a susține procesul de producție a proteinei SMN. *SMN2* produce doar cantități mici de proteină SMN funcțională.

Proteina pentru supraviețuirea neuronului motor (SMN)

Proteina SMN este vitală pentru ca neuronii motori să funcționeze corespunzător și să supraviețuiască. Fără o cantitate suficientă de proteină SMN, neuronii motori se deteriorează și nu mai funcționează. Proteina SMN este produsă de către organism, din gena SMN.

Informații detaliate privind acest medicament sunt disponibile pe site-ul internet al Agenției Europene pentru Medicamente: [Zolgensma, INN-Onasemnogene abeparvovec \(europa.eu\)](https://www.ema.europa.eu)

Date de contact utile

Prezentul ghid a fost întocmit de către Novartis Pharma Services Romania S.R.L.. Informațiile furnizate sunt doar în scop educational și nu își propun să înlocuiască discuțiile cu medicul dumneavoastră sau cu echipa medicală. Informațiile se referă la atrofia musculară spinală și au rolul de a oferi o imagine generală.

Versiune aprobată de ANM DMR în septembrie 2024

