

**Zolgensma<sup>▼</sup>**  
**(onasemnogen abeparvovec)**

# **Ghid cu informații**

**privind tratamentul cu ZOLGENSMA<sup>▼</sup>**  
**(onasemnogen abeparvovec) pentru**  
**persoanele care îi îngrijesc**  
**pe pacienți**

▼ Acest medicament face obiectul unei monitorizări suplimentare.

**REAȚIILE ADVERSE SUSPECTATE TREBUIE RAPORTATE.**

Pentru modul de raportare a reacțiilor adverse, a se vedea <http://www.anm.ro> și secțiunea „**Apel la raportarea reacțiilor adverse**”

Medicul copilului dumneavoastră v-a oferit această broșură deoarece copilului dumneavoastră i s-a prescris Zolgensma(▼).

Prezenta broșură își propune să furnizeze informații practice care să vină în sprijinul dumneavoastră atunci când discutați cu medicul. Broșura trebuie citită 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 preocupări în legătură cu Zolgensma, discutați cu medicul copilului dumneavoastră, cu asistentul medical sau cu farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.**

 **NOVARTIS**

Dragă părinte, îngrijitor sau membru al familiei

Vă mulțumim pentru timpul acordat parcurgerii acestui ghid. Vi s-a oferit acest ghid întrucât copilul dumneavoastră a fost diagnosticat cu atrofie musculară spinală (AMS), iar medicul i-a prescris Zolgensma.

S-ar putea să fie nevoie să consultați aceste informații din nou, de aceea vă rugăm să păstrați o copie a acestui ghid împreună cu prospectul care însoțește acest medicament.

Prezentul ghid a fost elaborat pentru a vă oferi informații utile privind:

- **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 preocupări în legătură cu acest medicament sau cu 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.

Vă dorim toate cele bune dumneavoastră și familiei dumneavoastră.

### Date de contact utile

---

---

---

---

---

---

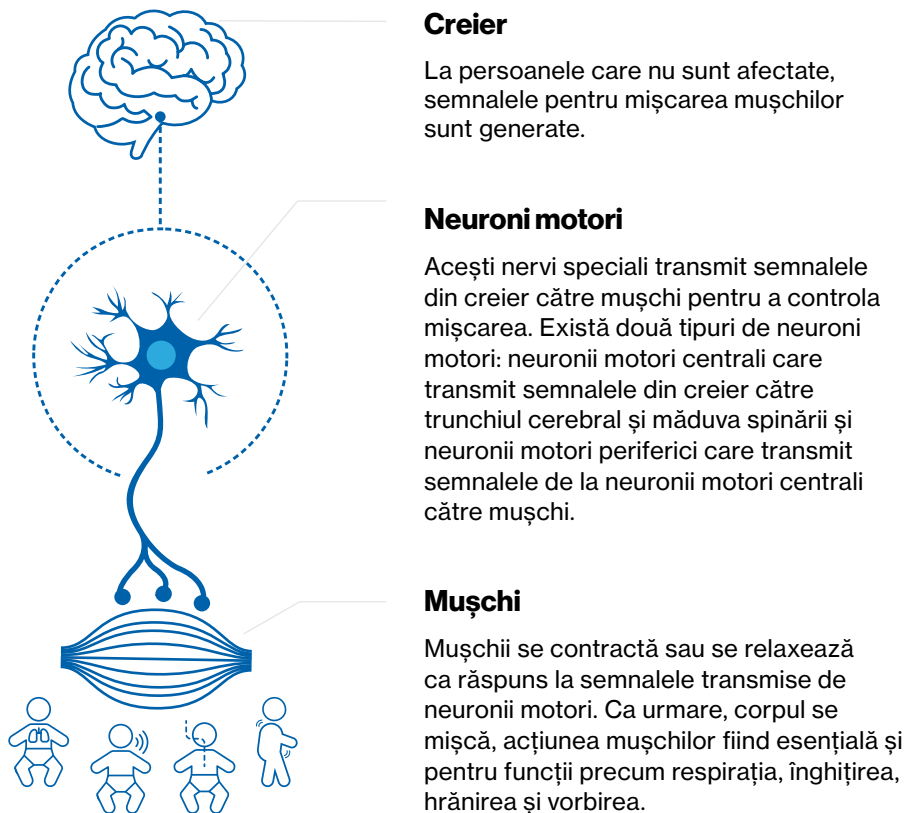
## Ce cuprinde acest ghid?

<b>Despre AMS</b>	4
• Ce este AMS?	
• Ce cauzează AMS?	
• Cine dezvoltă AMS?	
• Gravitatea și simptomele AMS	
<b>Despre Zolgensma</b>	12
Informații despre Zolgensma și modul în care acționează	
<b>Înțelegerea riscurilor asociate tratamentului cu Zolgensma</b>	14
Informații importante despre siguranță și reacțiile adverse posibile provocate de Zolgensma	
<b>Tratamentul cu Zolgensma</b>	19
• Înainte de tratament	
• În ziua tratamentului	
• După tratament	
<b>Când trebuie să solicitați asistență medicală</b>	29
<b>Glosar de termeni utili</b>	30
Definiții utile ale termenilor folosiți în această broșură	

## Ce este AMS?

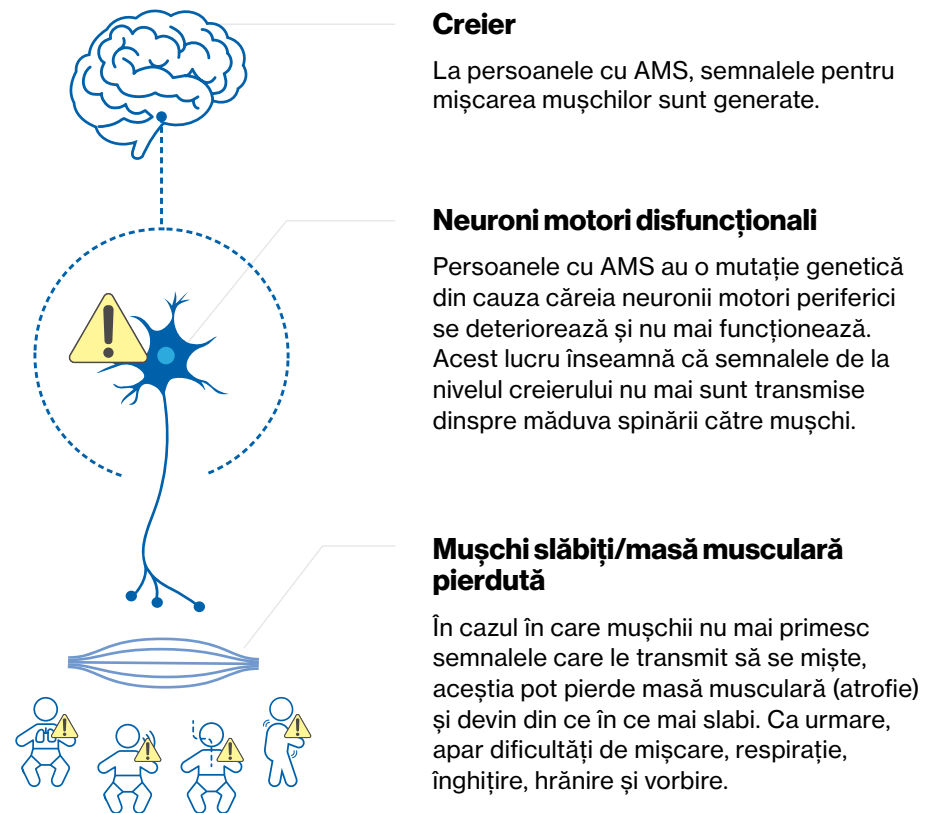
**Atrofia musculară spinală (AMS)** este o boală rară, gravă, ereditară. AMS apare atunci când versiunea genei necesare pentru producerea unei proteine esențiale numită „proteina pentru supraviețuirea neuronului motor” (SMN) lipsește sau este anormală. Absența proteinei SMN provoacă moartea nervilor (neuronilor motori) care controlează mușchii. Ca urmare, are loc o slăbire sau degenerare a mușchilor (pierderea masei musculare), însoțită de o eventuală pierdere a capacității de mișcare și de dificultăți la îndeplinirea unor funcții precum respirația, înghițirea, hrănirea și vorbirea.

### Persoanele care nu sunt afectate



Deși neuronii motori periferici sunt afectați de AMS, capacitatea de a gândi, a învăța și a construi relații rămâne neschimbată.

### Persoanele afectate de AMS



## Ce anume cauzează AMS?

### Persoanele neafectate

#### Proteina pentru supraviețuirea neuronului motor (SMN)

Pentru ca neuronii motori să poată funcționa corespunzător și să poată supraviețui, organismul are nevoie, printre altele, de o proteină numită SMN sau „proteină de supraviețuire a neuronului motor”. Fără proteina SMN, neuronii motori nu mai funcționează și mor, iar mușchii devin din ce în ce mai slabi, cu pierderea capacității de mișcare și cu dificultăți la îndeplinirea unor funcții precum respirație, înghițire, hrănire și vorbire.

#### Genele de supraviețuire a neuronului motor (SMN)

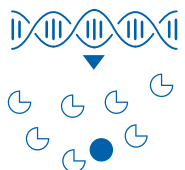
La persoanele neafectate, organismul este capabil să producă proteina SMN din anumite gene, numite gene SMN. Există două tipuri de gene **SMN**, **SMN1** și **SMN2**:



Proteină SMN funcțională

#### Gena de supraviețuire a neuronului motor 1 (SMN1)

Gena **SMN1** este gena principală și produce cea mai mare cantitate din proteina SMN de care neuronii motori au nevoie pentru a funcționa corespunzător.



Cantități insuficiente de proteină SMN funcțională

#### Gena de supraviețuire a neuronului motor 2 (SMN2)

Deși și gena **SMN2** produce proteina SMN, aceasta generează mai multe versiuni ale acestei proteine și doar cantități mici din acestea funcționează corespunzător („proteină SMN funcțională”). Așadar, gena **SMN2** acționează drept „rezervă” pentru a susține procesul de producție a proteinei SMN, însă, singură, nu este capabilă să producă o cantitate suficientă de proteină SMN.

- Proteină SMN funcțională
- Proteină SMN nefuncțională

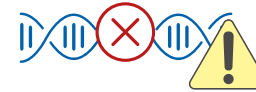
### Persoanele afectate de AMS

#### La persoanele cu AMS, gena **SMN1** fie este deficicientă (cu mutații), fie lipsește complet

Gena **SMN2** nu poate să producă o cantitate suficientă de proteină SMN pentru a compensa pierderea genei **SMN1**. Prin urmare, în AMS, nu există o cantitate suficientă de proteină SMN funcțională care să mențină neuronii motori sănătoși și să asigure funcționarea corespunzătoare a acestora.

#### Gena principală **SMN1**

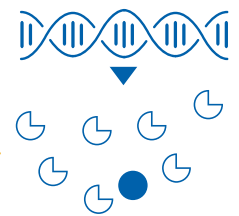
Gena **SMN1** lipsește sau este deficicientă, ceea ce determină niveluri insuficiente ale proteinei SMN



Nu se produce deloc proteină SMN

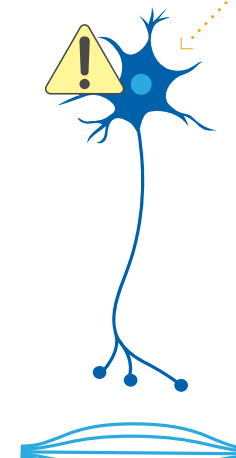
#### Gena de rezervă **SMN2**

Gena de rezervă **SMN2** produce doar ~10% din proteina SMN funcțională



Cantități insuficiente de proteină SMN funcțională

Neuron motor disfuncțional



Respirație



Vorbire



Înghițire/  
hrănire



Mișcare

Mușchi slăbit

- Proteină SMN funcțională
- Proteină SMN nefuncțională

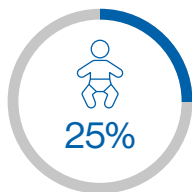
## Cine dezvoltă AMS?

**Întrucât AMS este provocată de o genă deficientă (cu mutații) sau de absența acesteia, se consideră că este o boală genetică și de obicei este moștenită**

Un copil moștenește două copii ale fiecărei gene, una de la mamă, cealaltă de la tată. Pentru ca un copil să se nască cu AMS, acesta trebuie să moștenească o genă deficientă atât de la mamă, cât și de la tată. În AMS, dacă oricare dintre copiile genei (de la mamă sau de la tată) este deficientă, gena neafectată a celuilalt părinte poate să asigure o producție suficientă de proteină SMN pentru ca neuronii motori să funcționeze corespunzător. Persoanele care au o copie neafectată a genei *SMN1* și o copie deficientă poartă denumirea de „purtători” sănătoși și în majoritatea cazurilor nu prezintă niciun simptom. Majoritatea purtătorilor nu știu că sunt purtători ai genei deficiente până în momentul în care au un copil care se naște cu AMS.



Aproximativ **una din 50** de persoane este purtătoare a AMS, deși acest raport poate să varieze ușor în funcție de zona geografică



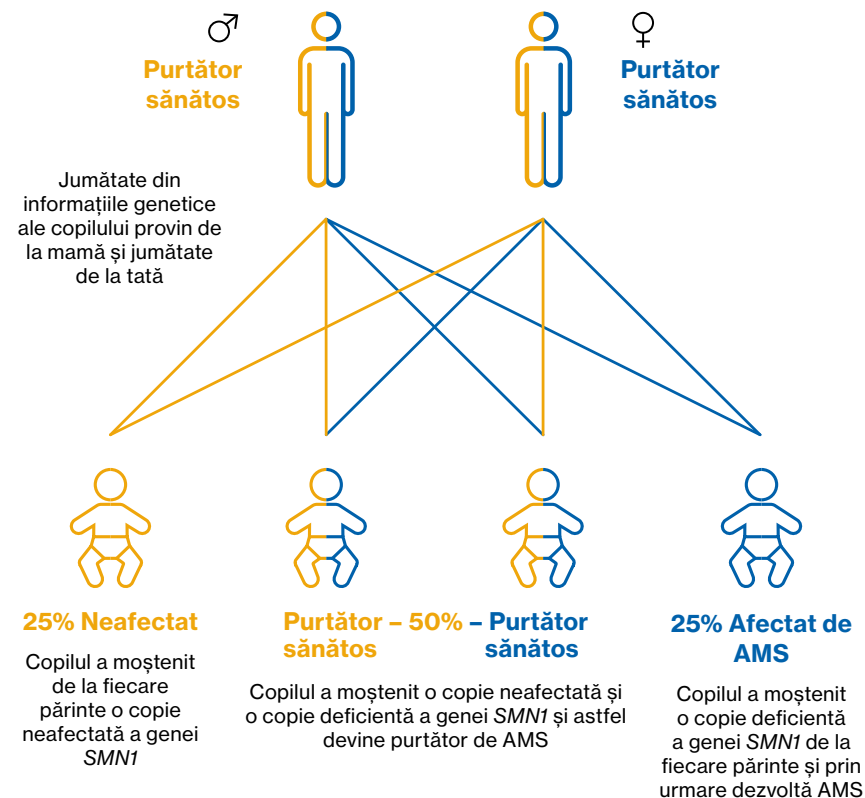
Riscul ca doi părinți purtători să aibă un copil cu AMS este de **25%** în fiecare sarcină



AMS este o boală rară care afectează aproximativ **1 din 10 000 de nou născuți**, indiferent de rasă sau de sex

## Cum se moștenește AMS?

De obicei, AMS apare dacă un copil moștenește două copii ale genei *SMN1* deficiente sau lipsă, una de la mamă și una de la tată. Acest tipar ereditar poartă denumirea de „recesiv”, ceea ce înseamnă că, în general, ambii părinți trebuie să fie purtători sănătoși pentru ca riscul de a moșteni boala să fie de 25%



■ Neafectat      ■ Purtător sănătos      ■ Afectat de AMS

Toate sarcinile viitoare vor prezenta același risc de 25% de a avea un copil afectat de AMS, așadar este important să discutați cu echipa medicală despre opțiunile pe care le aveți atunci când luați decizia de a vă extinde familia

## Gravitatea și simptomele AMS

Este posibil să îi auziți pe membrii echipei medicale care se ocupă de copilul dumneavoastră referindu-se la „reperे motorii”. Acestea sunt capacitățile funcționale folosite ca indicatori pentru evaluarea AMS și a progresiei acesteia. Reperеle motorii relevante pentru copiii cu AMS cuprind următoarele capacități ale copilului:



Ridicarea capului



Apucarea unui obiect cu mâna



Mersul în patru labe



Poziția șezut



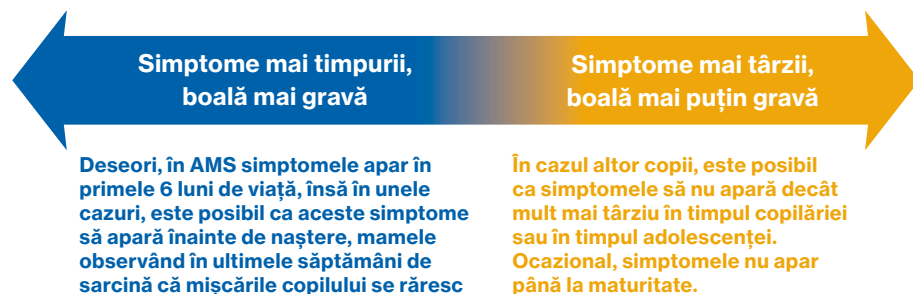
Rostogolirea



Statul în picioare și mersul

Aceste reperе, împreună cu vârsta la care debutează simptomele, sunt folosite pentru determinarea gravității AMS.

Cu cât simptomele AMS sunt mai timpurii, cu atât boala poate fi mai gravă. Astfel, formele de AMS care apar în copilărie pot fi înșelătoare și dificil de diagnosticat, întrucât copiii par să nu fie afectați la naștere și nici chiar mai târziu, în copilărie.



În trecut, copiii cu forme mai grave de AMS care nu primeau tratament sau suport ventilator aveau o durată de viață redusă. Cu toate acestea, dacă intervențiile medicale și tratamentele sunt introduse într-o fază timpurie, deteriorarea poate fi încetinită, iar deseori copiii sunt capabili să atingă reperе la care rareori ar reuși să ajungă în cazul evoluției naturale a bolii.

## AMS este o boală cu un spectru de simptome ce pot varia ca gravitate

	Tipuri de AMS	Simptome
Vârsta la care debutează simptomele	Naștere	<b>Mișcări reduse ale fătului (AMS Tipul 0)</b> În cele mai grave forme ale AMS, simptomele debutează de obicei înainte de naștere. Mișcările copilului pot deveni mai rare în timpul sarcinii.
	≤6 luni	<b>Incapacitate de a sta în șezut fără ajutor (AMS Tipul 1)</b> <b>Simptomele apar de obicei până la împlinirea vârstei de 6 luni și cuprind:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Capacitate redusă de a controla mișcările capului</li> <li>• Slăbiciune în picioare și brațe</li> <li>• Dificultăți de respirație și înghițire</li> <li>• Tuse și plâns de slabă intensitate</li> </ul>
	18 luni	<b>Capacitate de a sta în șezut și chiar de a sta în picioare, incapacitate de a merge fără ajutor (AMS Tipul 2)</b> <b>Simptomele apar de obicei între vârsta de 6 luni și vârsta de 18 luni și cuprind:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Slăbiciune în picioare și brațe</li> <li>• Dificultăți de a sta în șezut fără ajutor</li> <li>• Progres lent către atingerea reperelor motorii / pierderea reperelor motorii</li> <li>• Dificultăți de înghițire și la tuse</li> <li>• Tremurat</li> <li>• Durere și dificultăți la mișcarea articulațiilor</li> <li>• <b>Răsucirea sau curbarea coloanei vertebrale</b></li> <li>• Dificultăți de respirație în anumite cazuri</li> </ul>
	18 ani	<b>Capacitate de a merge fără ajutor (AMS Tipul 3)</b> De obicei, simptomele apar în perioada cuprinsă între copilăria timpurie (> 18 luni) și adolescența târzie. Persoanele care prezintă această formă de AMS pot avea un echilibru precar, probleme la statul în picioare și la mers/urcatul scărilor
	18 ani	<b>Capacitate de a merge fără ajutor la vârsta adultă (AMS Tipul 4)</b> În cea mai ușoară dintre toate formele de AMS, simptomele apar abia la vârsta adultă. Persoanele care prezintă această formă de AMS manifestă de obicei slăbiciune ușoară, fără dificultăți de respirație

## Despre Zolgensma

**Zolgensma este utilizat pentru a trata nou-născuții și copiii mici care au o boală rară, gravă, cu transmitere genetică, numită „atrofie musculară spinală” (AMS)**

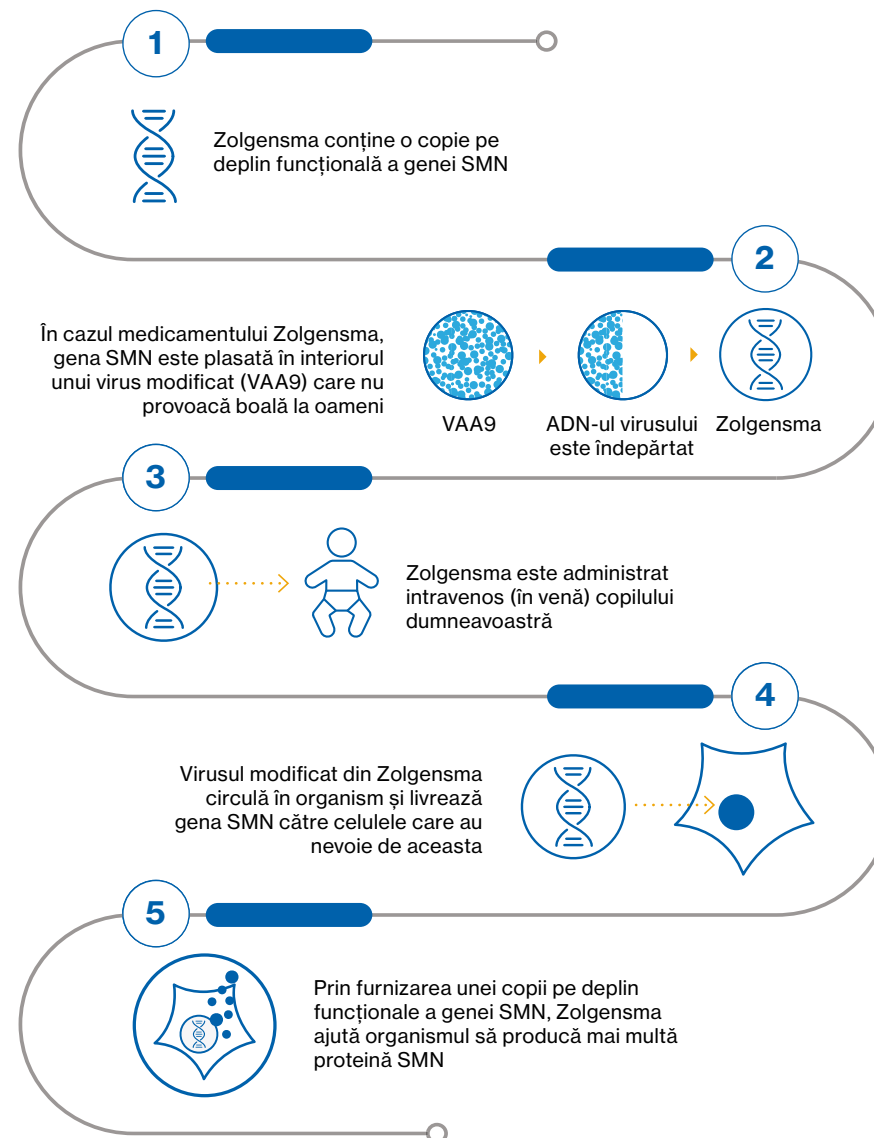
### Ce este Zolgensma?

Zolgensma este un tip de medicament numit „terapie genică”. Substanța activă este onasemnogen abeparvovec care conține material genetic uman.

### Cum funcționează Zolgensma?

Zolgensma nu modifică ADN-ul copilului dumneavoastră, însă înlocuiește funcția genei SMN deficiente sau care lipsește. Zolgensma acționează prin furnizarea unei copii pe deplin funcționale a genei SMN care apoi ajută organismul să producă o cantitate suficientă de proteină SMN. Copia genei SMN este transportată în celulele în care este necesară cu ajutorul unui vehicul de livrare a genei, cunoscut sub denumirea de „vector”.

Vectorul care livrează gena SMN este constituit dintr-un virus modificat numit virus adeno-asociat de serotip 9 sau VAA9. Acest tip de virus modificat nu provoacă boală la oameni. Pentru crearea vectorului, se îndepărtează cea mai mare parte a ADN-ului virusului, iar în interior este introdusă noua genă SMN.



### 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.

## Înțelegerea riscurilor asociate tratamentului cu Zolgensma

**Ca toate medicamentele, Zolgensma poate da 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 SĂNĂTĂȚII**



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

**Pentru a putea decide dacă Zolgensma este potrivit pentru copilul dumneavoastră, medicul copilului dumneavoastră va efectua teste pentru depistarea anticorpilor înainte de tratament.**



### 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. 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. Semnele posibile la care trebuie să fiți atent după ce copilul dumneavoastră i se administrează acest medicament includ vărsături, icter (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau stare redusă de vigilență.



### Coagularea anormală a sângelui

Zolgensma poate să crească riscul de coagulare anormală a sângelui în vasele mici de sânge (microangiopatie trombotică). 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.



### Reducerea numărului de trombocite

Zolgensma poate scădea numărul de trombocite din sânge (trombocitopenie) ceea ce poate, de asemenea, duce la coagularea anormală a sângelui. 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.

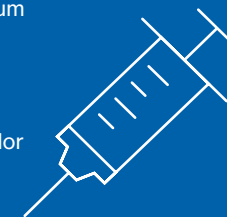


### Troponina-I

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 i se verifica funcția hepatică, funcția renală, numărul de celule sanguine (inclusiv globule roșii și trombocite), precum și valoarea troponinei-I.

În săptămânile 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. 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 da 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 SĂNĂTĂȚII**



### Alergii

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



### 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 să ia orice alte medicamente.



### Vaccinuri

Deoarece corticosteroizii pot afecta sistemul imunitar al organismului, este posibil ca medicul copilului dumneavoastră să decidă să amâne efectuarea unor vaccinuri în perioada în care copilului i se administrează tratament cu corticosteroid. Dacă aveți întrebări, adresați-vă medicului copilului dumneavoastră, asistentului medical sau farmacistului/altui profesionist în domeniul sănătății.



### Infecții

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.

Spuneți-i imediat medicului copilului dumneavoastră dacă observați apariția oricăruia dintre următoarele simptome la copil:

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



### 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.

Corticosteroizii vor ajuta la gestionarea oricărei posibile creșteri a valorilor enzimelor hepatice pe care le-ar putea prezenta copilul dumneavoastră 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.

Dacă aveți orice întrebări despre corticosteroizi, discutați cu medicul copilului dumneavoastră, cu asistentul medical sau cu farmacistul/alt profesionist în domeniul sănătății.

## 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:**



- **Vănătăi** 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).
- **Vărsături, icter** (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau **stare redusă de vigilență** – acestea pot fi semne ale unor posibile probleme hepatice
- **Piele de culoare gri pal sau albăstruie, dificultăți la respirație** (de exemplu, respirație rapidă, dispnee), **umflarea membrelor sau a abdomenului**
- **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



### 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, care este deseori rezultatul transferului de anticorpi de la mamă la făt în timpul sarcinii. Deseori, aceste valori ridicate vor scădea 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. 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 de infecție. În cazul în care copilul dumneavoastră dezvoltă simptome 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.

Consultați pagina 17 pentru a vedea care sunt semnele unei posibile infecții

## 2. În ziua tratamentului

Echipele medicale 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 21 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. 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.

## 3. După tratament

Durata spitalizării ulterioare 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:



- **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).
- **Vărsături, icter** (îngălbenirea pielii sau a albului ochilor) sau **stare redusă de vigilență** – acestea pot fi semne ale unor posibile probleme hepatice
- **Piele de culoare gri pal sau albăstrui, 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:**

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

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

**Reacțiile frecvente** (pot afecta până la 1 din 10 persoane)

- Vărsături
- Febră

#### Apel la raportarea reacțiilor adverse

În cazul în care copilul dumneavoastră manifestă orice reacții adverse adresați-vă imediat medicului copilului dumneavoastră, asistentului medical sau farmacistului/altui profesionist în domeniul sănătății

Acestea includ orice reacții adverse nemenționate 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](http://www.anm.ro)

Reacțiile adverse suspectate se pot raporta și către reprezentanța locală a deținătorului autorizației de punere pe piață, la următoarele date de contact:

**Novartis Pharma Services România S.R.L. Str. Gara Herăstrău, Nr. 2, Complex Equilibrium, Clădirea 1, Etaj 10, Secțiunea E10.02, Sector 2, cod poștal 020334 - București, România** Telefon de farmacovigilență: +40213104430, Fax: +40213104029, e-mail: [drugsafety.romania@novartis.com](mailto:drugsafety.romania@novartis.com) sau în format electronic la adresa: [www.report.novartis.com](http://www.report.novartis.com).

Raportând reacțiile adverse, puteți contribui la furnizarea de informații suplimentare privind siguranța acestui medicament.



#### Corticosteroizi

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.

Echipele medicale 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.

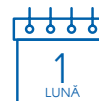
### 3. După tratament (continuare)



#### 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.
- Numărul de trombocite și troponina-I – acestea vor fi efectuate pe o perioadă de cel puțin 3 luni după tratament pentru a monitoriza modificările nivelurilor trombocitelor și ale troponinei-I



#### 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

**Echipele medicale ale copilului dumneavoastră va colabora cu dumneavoastră pentru a se asigura că nevoile de îngrijire ale copilului dumneavoastră sunt gestionate corespunzător.**



### Când trebuie să solicitați asistență medicală

**Solicitați asistență medicală de urgență în oricare dintre următoarele situații:**



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, dispnee), **umflare a membrilor 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. Semnele pe care trebuie să le urmăriți sunt **tuse, respirație șuierătoare, strănut, secreții nazale, dureri în gât sau febră**.

## 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 mușchiului. 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.

### Gene

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.

### 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:

**[www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma#product-information-section](http://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma#product-information-section)**

### **Date de contact utile**

---

---

---

---

---

Prezenta broșură a fost întocmită de către Novartis Gene Therapies. 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 ANMDMR în iulie 2023

ROZOL\_03\_05/2023



Novartis Pharma Services Romania SRL  
București, Str. Gara Herăstrău,  
Nr. 2, Complex Equilibrium, Clădirea 1, Etaj 10,  
Secțiunea E10.02, Sector 2,  
cod poștal 020334  
Tel.: 021312 99 01; Fax: 021312 99 07  
e-mail: [informatie.medicala@novartis.com](mailto:informatie.medicala@novartis.com)



Versiune aprobată de ANMDMR în iulie 2023