

Guida per i caregiver alla terapia con _____ ZOLGENSMA®

Lei ha ricevuto questa guida perché il medico del bambino gli ha prescritto Zolgensma®. La guida ha lo scopo di fornire informazioni pratiche che possano aiutare nei colloqui con il medico. Deve essere letta insieme al foglio illustrativo contenuto nella confezione di questo medicinale.

▼ Zolgensma è sottoposto a monitoraggio aggiuntivo per identificare rapidamente nuovi effetti indesiderati. Se il bambino manifesta un qualsiasi effetto indesiderato, si rivolga al medico, all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario.

Questo comprende possibili effetti indesiderati non elencati in questa guida o nel foglio illustrativo)

Se ha dubbi o domande su Zolgensma, si rivolga al medico, all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario.

Medicinale sottoposto a monitoraggio aggiuntivo.

La guida è stata realizzata per fornire informazioni utili concentrandosi su:

- Cosa è la SMA
- Cosa è Zolgensma e come funziona
- Informazioni importanti sulla sicurezza e sui possibili effetti indesiderati di Zolgensma
- Le singole tappe del percorso terapeutico di Zolgensma

Se ha dubbi o domande su questo medicinale o sulla salute e sul benessere del bambino si rivolga al medico, all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario.

Contatti utili

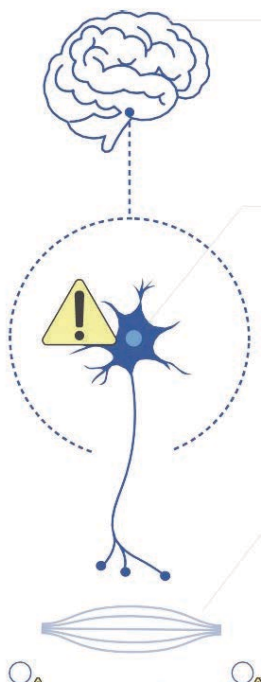
Cosa c'è in questa guida?

Informazioni sulla SMA	4
• Che cos'è la SMA?	4
• Quali sono i diversi tipi di SMA?	5
• Quali sono le cause della SMA?	6
• Come si sviluppa la SMA?	7
Informazioni su Zolgensma	
Scopri Zolgensma e come agisce	8
Quali sono i rischi di Zolgensma Informazioni importanti sulla sicurezza e sui possibili effetti indesiderati di Zolgensma	10
Trattamento con Zolgensma	17
▪ Prima del trattamento	18
▪ Giorno del trattamento	20
▪ Dopo il trattamento	22
Quando richiedere assistenza medica	28
Contatti del medico	29
Associazioni locali	30
Parole comuni da conoscere	31
Utili definizioni dei termini usati in questa guida	
Note	33

Che cos'è la SMA?

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia genetica rara e grave. La SMA si verifica quando risulta mancante o difettoso un gene necessario per produrre una proteina essenziale nota come proteina di "sopravvivenza dei motoneuroni" (SMN). La mancanza della proteina SMN provoca la morte dei nervi che controllano i muscoli (motoneuroni). Ciò causa indebolimento e deperimento muscolare, con conseguente perdita di movimento e difficoltà nello svolgimento di funzioni quali respirazione, deglutizione, alimentazione e parola.

Soggetti affetti da SMA



I segnali provengono dal cervello

Nei soggetti con SMA il cervello genera ancora i segnali per il movimento muscolare.

I motoneuroni smettono di funzionare

I soggetti con SMA presentano una mutazione genetica che causa il deterioramento dei loro motoneuroni inferiori, che cessano di funzionare. Ciò significa che i segnali cerebrali non vengono trasferiti dal midollo spinale al muscolo.

Muscoli indeboliti

Se i muscoli non ricevono più segnali che dicano loro di muoversi, possono deperire (atrofia) e indebolirsi sempre di più. Ciò causa difficoltà di movimento, respirazione, deglutizione, alimentazione e parola.

Nella SMA la capacità di pensare, apprendere e costruire relazioni rimane immutata.

Quali sono i sintomi della SMA?

La SMA presenta una gamma di sintomi che possono variare da persona a persona e in gravità. La SMA può influenzare le attività quotidiane come la respirazione, l'alimentazione, lo stare seduti, il gattonamento ed il camminare. Più precocemente si presentano i sintomi della SMA, più è probabile che la malattia sia grave.

Quali sono i diversi tipi di SMA?

Alla diagnosi, gli individui con SMA possono essere classificati in base alla loro età di insorgenza e alla massima capacità funzionale, o 'tappa motoria'. Le tappe motorie rilevanti per comprendere il tipo di SMA che i bambini possono avere includono la loro capacità di:



Sollevare il capo



Afferrare qualcosa
con la mano



Gattonare



Stare seduto



Rotolarsi



Stare in piedi
e camminare

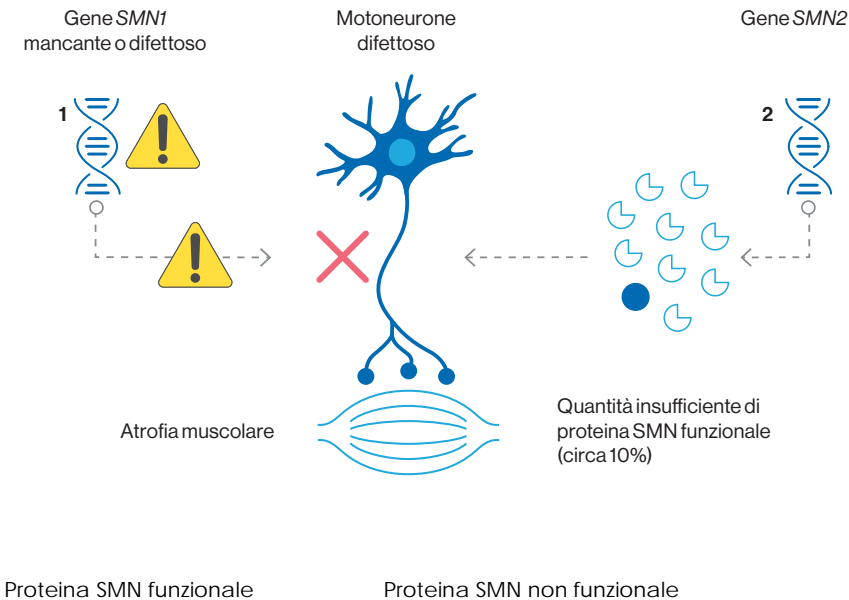
	Età all'esordio	Nascita	≤6 mesi	Età all'esordio	6-18 mesi	>18 mesi
Abilità funzionale		Feto affetto prima della nascita	Non in grado di sedersi autonomamente	In grado di sedersi, può stare in piedi, incapace di camminare autonomamente	Cammina autonomamente	Cammina autonomamente in età adulta
Classificazione		SMA Tipo 0	SMA Tipo 1	SMA Tipo 2	SMA Tipo 3	SMA Tipo 4
Gravità		Più precoce, più grave			Ritardato, meno grave	

Senza intervento o trattamento, i bambini con forme più gravi di SMA hanno una vita più breve. Con un intervento medico precoce e un trattamento, il deterioramento può essere rallentato, con i bambini spesso in grado di raggiungere traguardi raramente visti durante il normale decorso della malattia.

Quali sono le cause della SMA?

Una proteina chiamata proteina di sopravvivenza del motoneurone (SMN) è vitale per il corretto funzionamento dei motoneuroni. Senza la proteina SMN, i motoneuroni nel midollo spinale smettono di funzionare ed i muscoli diventano più deboli. La proteina SMN viene prodotta nel corpo dei geni SMN.

Nell'atrofia muscolare spinale (SMA), il principale gene SMN noto come SMN1 è difettoso o mancante. C'è un secondo gene SMN noto come SMN2 che agisce come un backup e produce solo piccole quantità di proteina SMN. Nella SMA, non viene prodotta abbastanza proteina SMN ed i motoneuroni smettono di funzionare causando l'indebolimento dei muscoli.



Come si sviluppa la SMA?

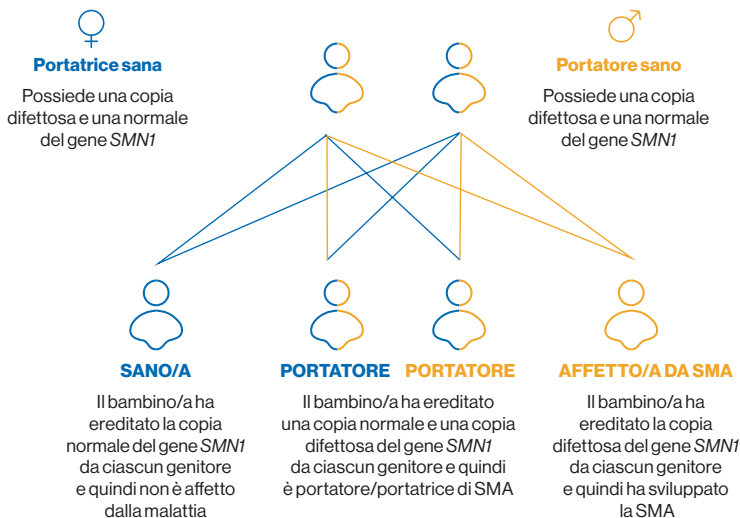
La SMA è tipicamente ereditaria, anche se occasionalmente è causata da un errore casuale nel gene SMN1.

I bambini ereditano due copie del gene SMN1, una copia da ciascun genitore. Metà delle informazioni genetiche di un bambino proviene dalla madre e metà dal padre. Le persone con un gene SMN1 sano e uno difettoso sono note come portatori, di solito non mostrano segni di SMA. Se entrambi i genitori sono portatori, c'è effettivamente il 25% di possibilità che il bambino erediti e sviluppi la SMA.



Da 1 persona su
3 portatrice sana
MA

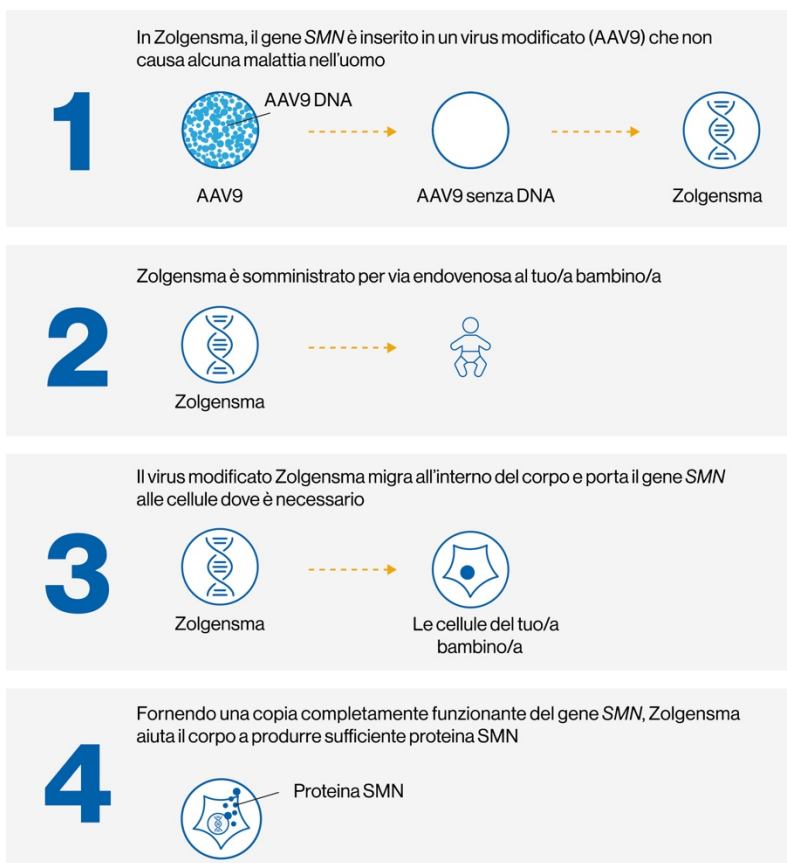
La SMA colpisce
circa 1 neonato su
10.000-12.000 nati e
può avere impatto su
qualsiasi razza o
sesso



Cos'è Zolgensma?

Zolgensma è un trattamento per neonati e bambini piccoli con la SMA. Zolgensma è un tipo di trattamento chiamato "terapia genica"

Zolgensma è composto da un virus modificato, AAV9, che contiene una copia completamente funzionante del gene SMN (il gene che è difettoso nella SMA). Il virus AAV9 in Zolgensma viene utilizzato per trasportare il gene sostitutivo nel corpo e nelle cellule dove è necessario.




Zolgensma nella SMA avanzata

Zolgensma può salvare i motoneuroni vitali e in grado di svilupparsi, ma non quelli morti. I bambini con sintomi di SMA meno gravi possono avere un numero di motoneuroni vivi sufficiente per ricevere un beneficio dal trattamento con Zolgensma. Questo medicinale può non funzionare altrettanto bene nei bambini con sintomi gravi.

Quali sono i rischi di Zolgensma

Come tutti i medicinali, Zolgensma può causare effetti indesiderati, anche se non tutti i pazienti li manifestano



Informazioni di sicurezza importanti e quando chiedere assistenza medica

Problemi al fegato

Parli con l'équipe medica del bambino prima che gli venga somministrato questo medicinale, se il bambino ha o ha avuto problemi al fegato. In alcuni casi Zolgensma può causare una risposta immunitaria che potrebbe determinare un aumento degli enzimi (proteine che si trovano all'interno dell'organismo) prodotti dal fegato o danni al fegato.

Il danno epatico può portare a problemi gravi come l'insufficienza epatica e la morte. Dopo che il bambino avrà ricevuto questo medicinale sarà necessario che lei monitori eventuali segni che includono vomito, ittero (ingiallimento della pelle o del bianco degli occhi) o vigilanza ridotta. Informi immediatamente il medico del bambino se nota che il bambino sviluppa sintomi indicativi di danni al fegato.

Disturbi della coagulazione del sangue

Zolgensma può accrescere il rischio di coagulazione anormale del sangue nei piccoli vasi sanguigni (microangiopatia trombotica), generalmente nelle prime due settimane dopo il trattamento con Zolgensma. Questi coaguli potrebbero danneggiare i reni del bambino. Si rivolga immediatamente al medico se nota segni e sintomi come facilità a manifestare lividi, crisi convulsive (attacchi) o diminuzione della produzione di urina.

Presti estrema attenzione a questi segni e sintomi, perché la coagulazione anormale del sangue (microangiopatia trombotica) è una condizione grave e, se non trattata, può causare la morte.

Bassa conta delle piastrine

Zolgensma può abbassare la conta delle piastrine (trombocitopenia), generalmente nelle prime 3 settimane dopo il trattamento con Zolgensma. I possibili segni di una bassa conta piastrinica cui deve prestare attenzione dopo che al bambino viene somministrato Zolgensma includono lividi o sanguinamento anomali.

Si rivolga al medico se nota segni come lividi o sanguinamento per più tempo del solito quando il bambino si fa male.

Troponina-I elevata

Zolgensma può provocare un aumento dei livelli di una specifica proteina del cuore/cardiaca chiamata "troponina I" che può indicare un danno al cuore. I possibili segni cui deve prestare attenzione dopo che al bambino viene somministrato Zolgensma includono colorazione grigio/blu chiaro della pelle, difficoltà di respirazione (per es. respirazione accelerata, respiro corto), gonfiore degli arti o dell'addome.

ma del trattamento con Zolgensma il bambino verrà sottoposto ad esami del sangue per controllare la funzionalità del fegato, la funzionalità dei reni l'emocromo (compresi globuli rossi e piastrine) e il livello di troponina-I.

Per almeno tre mesi dopo il trattamento, il bambino verrà regolarmente sottoposto ad esami del sangue per controllare la funzionalità del fegato e monitorare le variazioni nei livelli delle piastrine e della troponina-I. Ulteriori analisi potranno essere necessarie a seconda dei risultati e di altri segni e sintomi. La durata degli esami di controllo verrà decisa dal medico del bambino.



Per ulteriori informazioni su Zolgensma legga il Foglio Illustrativo contenuto nella confezione di questo medicinale. Per eventuali domande la invitiamo a rivolgersi all'equipe medica del bambino.

Quali sono i rischi di Zolgensma (*continua*)

Come tutti i medicinali, Zolgensma può causare effetti indesiderati, anche se non tutti i pazienti li manifestano

Se il bambino presenta uno o più effetti indesiderati, informi immediatamente il medico, l'infermiere, il farmacista o un altro operatore sanitario



Allergie

Zolgensma non deve essere somministrato al bambino se è allergico ad uno qualsiasi dei componenti elencati al paragrafo 6 del Foglio Illustrativo di questo medicinale.

Corticosteroidi

Al bambino verranno somministrati corticosteroidi (prednisolone o equivalente) per un periodo di tempo prima e dopo il trattamento con Zolgensma. La durata del tempo in cui i corticosteroidi verranno somministrati al bambino dopo il trattamento con Zolgensma varierà a seconda dei valori degli enzimi epatici e di altri segni e sintomi, e sarà decisa dal medico del bambino. Questo periodo sarà di almeno 2 mesi.

I corticosteroidi aiuteranno a gestire qualsiasi potenziale aumento degli enzimi epatici che il bambino potrebbe sviluppare in seguito a una risposta immunitaria a Zolgensma. La dose di corticosteroidi che tuo figlio riceverà sarà calcolata dal medico in base al peso del bambino.

Durante la somministrazione di corticosteroidi, il bambino potrebbe affrontare nuove infezioni o altre malattie infantili comuni che potrebbero richiedere l'uso di altri farmaci. Prima di iniziare il trattamento con altri farmaci, o se hai domande sui corticosteroidi, è importante consultare il medico, l'infermiere o il farmacista/altro professionista sanitario del bambino.



Altri farmaci e Zolgensma

Zolgensma sarà somministrato al bambino solo una volta. Informi il medico o l'infermiere del bambino se il bambino sta assumendo, ha recentemente assunto o potrebbe assumere qualsiasi altro medicinale.

Infezioni

A causa dei corticosteroidi il bambino potrebbe avere un sistema immunitario indebolito, ovvero le infezioni che le cellule sane sono in genere in grado di combattere ed eliminare potrebbero invece far ammalare il bambino in modo grave. Se il bambino sviluppa un'infezione (per esempio, raffreddore, influenza o bronchiolite) prima o dopo il trattamento con Zolgensma, ciò potrebbe avere altre implicazioni più serie che potranno richiedere urgente assistenza medica.

Avvisi immediatamente il medico del bambino se nota che

potrebbero aumentare il rischio che il bambino le trasmetta. Lei e tutti gli altri contatti stretti del bambino possono aiutare a prevenire le infezioni ricorrendo a una corretta igiene delle mani, a un modo corretto di tossire e starnutire e attraverso la limitazione dei possibili contatti

Quali sono i rischi di Zolgensma (continua)

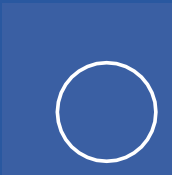
ASSUMENDO, CHIEDA ASSISTENZA MEDICA URGENTE SE IL BAMBINO SVILUPPA UNO O PIU' DEI SEGUENTI SEGNI O SINTOMI:

solito, se il bambino si è fatto male – potrebbero essere segni di una bassa conta piastrinica (trombocitopenia)

- Facilità a manifestare lividi, crisi convulsive (attacchi) o diminuzione della produzione di urina – questi possono essere segni di anomalie della coagulazione nei piccoli vasi sanguigni (microangiopatia trombotica). Bisogna fare estrema attenzione a questi segni e sintomi, perché la coagulazione anormale del sangue, se non trattata, può causare la morte.
- Vomito, ittero (ingiallimento della pelle o del bianco dell'occhio) o vigilanza ridotta – questi possono essere segni di possibili problemi al fegato (inclusa l'insufficienza epatica)
- Colorazione grigia o blu chiara della pelle, difficoltà di respirazione (per esempio, respirazione rapida, respiro corto), gonfiore degli arti o dell'addome - questi possono essere segni di possibili problemi cardiaci.
- Tosse, respiro sibilante, starnuti, naso gocciolante, mal di gola o febbre – questi possono essere segni

Trattamento con Zolgensma

Le fasi descritte nelle pagine successive aiuteranno lei e la sua famiglia a capire passo dopo passo come si svolge il trattamento



Prima del trattamento



Giorno del trattamento



Dopo il trattamento

1. Prima del trattamento

Per aiutarla a capire se Zolgensma sia adatto al bambino, prima di iniziare il trattamento il medico del bambino effettuerà dei test per la presenza di anticorpi.

Test degli anticorpi AAV9



Gli anticorpi sono prodotti dal sistema immunitario per proteggere l'organismo contro le malattie. La presenza di determinati anticorpi, chiamati anticorpi AAV9, può provocare al bambino una risposta immunitaria a Zolgensma. Per aiutare a decidere se Zolgensma è adatto al bambino, il medico del bambino effettuerà, prima del trattamento, dei test per la presenza di anticorpi.

Il bambino può presentare un aumento del livello di anticorpi AAV9. Se il bambino è un neonato, potrebbe trattarsi di anticorpi che sono stati trasferiti dalla madre al bambino durante la gravidanza, e spesso questi aumenti diminuiscono progressivamente dopo la nascita. Se nel primo test il bambino presenta aumenti degli anticorpi AAV9, dopo un certo periodo di tempo sarà possibile ripetere il test.

Per eventuali domande si rivolga al medico del bambino.



Esami del sangue

Prima del trattamento con Zolgensma il bambino sarà sottoposto ad esame del sangue per stabilire i livelli base relativi a:

- funzionalità epatica
- funzionalità renale
- quantità di cellule del sangue (fra cui globuli rossi e piastrine)
- livello di troponina-I

Questi valori aiuteranno il medico a monitorare i livelli del bambino dopo il trattamento con Zolgensma.



Corticosteroidi

24 ore prima di essere trattato con Zolgensma, al bambino verranno somministrati corticosteroidi (prednisolone o equivalente) per gestire potenziali aumenti degli enzimi epatici.

La dose di corticosteroidi da somministrare al bambino verrà stabilita dal medico del bambino in funzione del peso corporeo. Se ha dubbi sul fatto che il bambino abbia effettivamente assunto le dosi di corticosteroidi, parli con il medico, l'infermiere del bambino o il farmacista/altro professionista sanitario di eventuali episodi di vomito avvenuti prima del trattamento con Zolgensma.

Infezione

È importante far sapere subito al medico, all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario se il bambino sviluppa sintomi indicativi di infezione prima o dopo il trattamento con Zolgensma.

Se il bambino sviluppa qualsiasi segno o sintomo indicativo di infezione prima del trattamento con Zolgensma, può essere necessario rimandare l'infusione fino alla guarigione dall'infezione.

Se il bambino sviluppa sintomi dopo il trattamento con Zolgensma, questo può portare a complicanze mediche che potranno richiedere assistenza medica urgente.

Per i segni di una possibile infezione vedere pagina 15.

Salute generale

Prima di ricevere un trattamento con Zolgensma, è importante che lo stato generale di salute del bambino sia adeguato, altrimenti potrebbe essere necessario rimandare il trattamento. Questo vuol dire una buona idratazione, una buona nutrizione e assenza di infezioni in atto. Se ha dubbi sullo stato generale di salute del bambino prima del trattamento con Zolgensma, ne parli per favore con il medico, l'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario.

2. Giorno del trattamento

L'équipe medica che ha in cura il bambino si assicurerà che lei sappia esattamente cosa aspettarsi il giorno del trattamento e come prepararsi.



Prednisolone

La prima dose di corticosteroidi (prednisolone o equivalente) verrà somministrata al bambino 24 ore prima del trattamento con Zolgensma. [Per informazioni sulla posologia del corticosteroide prima del trattamento con Zolgensma vedere pagina 19.](#)

Il giorno del trattamento il bambino riceverà una seconda dose di corticosteroidi orali (prednisolone o equivalente) come prescritto. Il regime di somministrazione del corticosteroide è importante nella gestione dei potenziali aumenti degli enzimi epatici e continuerà per un periodo di tempo dopo il trattamento. [Consulta la pagina 24 per informazioni sul dosaggio dei corticosteroidi dopo il trattamento con Zolgensma.](#)

Se ha dubbi sul fatto che il bambino abbia effettivamente assunto le dosi di corticosteroide, riferisca al medico o all'infermiere eventuali episodi di vomito avvenuti dopo la somministrazione del corticosteroide.



Zolgensma verrà somministrato al bambino solo UNA VOLTA

MINUTI

Infusione di Zolgensma

Zolgensma verrà somministrato al bambino mediante un'unica infusione endovenosa: un catetere (tubicino di plastica) verrà inserito in una vena del bambino utilizzando un ago. Verrà inserito anche un catetere secondario di riserva, da usare in caso di blocco del catetere primario. L'infusione verrà somministrata da un medico o da un infermiere preparato a gestire la SMA. La durata dell'infusione sarà di circa 60 minuti.

La quantità di Zolgensma da somministrare verrà stabilita dal medico in funzione del peso corporeo del bambino.

durata dell'ospedalizzazione dopo il trattamento con Zolgensma sarà decisa dal medico. Per eventuali domande, rivolgersi all'équipe medica del bambino

Possibili effetti indesiderati

Come tutti i medicinali, Zolgensma può avere effetti indesiderati, anche se non tutti i pazienti li manifestano.

Quando il bambino sta assumendo, chiedi urgentemente assistenza medica se il bambino sviluppa uno o più dei seguenti effetti indesiderati gravi:

se il bambino si è fatto male – potrebbero essere segni di una bassa conta piastrinica (trombocitopenia)

Facilità a manifestare lividi, crisi convulsive (attacchi) o diminuzione della produzione di urina – questi possono essere segni di anomalie della coagulazione nei piccoli vasi sanguigni (microangiopatia trombotica). Bisogna fare estrema

attenzione a questi segni e sintomi, perché la coagulazione anormale del sangue, se non trattata, può causare la morte. Vomito, ittero (ingiallimento della pelle o del bianco dell'occhio) o vigilanza ridotta – questi possono essere segni di possibili problemi al fegato (inclusa insufficienza epatica)

Colorazione grigia o blu chiara della pelle, difficoltà di respirazione (per esempio, respirazione rapida, respiro corto), gonfiore degli arti o dell'addome - questi possono essere segni di possibili problemi cardiaci.

Tosse, respiro sibilante, starnuti, naso gocciolante, mal di gola o febbre – questi possono essere segni di infezione (per esempio raffreddore, influenza o bronchiolite)

3. Dopo il trattamento (continua)

Informi subito l'équipe medica del bambino se il bambino sviluppa un qualsiasi altro effetto indesiderato, tra cui:

Molto comune (può interessare più di 1 persona su 10)

- aumenti degli enzimi del fegato osservati agli esami del sangue.

Comune (può interessare fino a 1 persona su 10)

- Vomito
- Febbre

Segnalazione degli effetti indesiderati:

Se il bambino manifesta un qualsiasi effetto indesiderato, o se lei è preoccupato per qualcosa che non va, si rivolga immediatamente al medico o all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario.

Ciò include qualsiasi possibile effetto indesiderato, menzionato o meno in questa guida o nel foglio illustrativo allegato al medicinale del bambino.

Può inoltre segnalare gli effetti indesiderati direttamente tramite il sistema nazionale di segnalazione all'indirizzo

<https://www.aifa.gov.it/content/segnalazioni-reazioni-avverse>

Segnalando gli effetti indesiderati può contribuire a fornire maggiori informazioni sulla sicurezza di questo medicinale.

3. Dopo il trattamento (continua)



Corticosteroidi

Dopo la somministrazione di Zolgensma, il bambino assumerà giornalmente corticosteroidi per circa 2 mesi. Questo periodo potrà essere prolungato se gli enzimi epatici del bambino non diminuiscono abbastanza rapidamente e durerà finché tali enzimi non saranno scesi ad un livello accettabile. Durante questo periodo la dose di corticosteroide somministrata al bambino verrà gradualmente ridotta fino alla cessazione completa del trattamento.

L'equipe medica del bambino deciderà e spiegherà quando e come interrompere il trattamento del suo bambino. Per essere sicuro/a che il bambino abbia effettivamente assunto le dosi di corticosteroide, riferisca al medico, all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario eventuali episodi di vomito o di mancata assunzione (per qualsiasi motivo) del corticosteroide avvenuti dopo il trattamento con Zolgensma.

Se ha domande sui corticosteroidi, si rivolga al medico, all'infermiere del bambino o al farmacista/altro professionista sanitario



3. Dopo il trattamento (continua)



Visite di controllo regolari

Dopo il trattamento con Zolgensma, il bambino continuerà a essere regolarmente tenuto sotto controllo da un'équipe medica dedicata. Il bambino avrà bisogno di visite di controllo secondo necessità, per il check-up generale, nel caso di eventi indesiderati o se lei avrà dubbi o domande.

Per i pazienti con la SMA, è necessario e sarà erogato lo standard di cura appropriato, comprese le terapie di supporto. È importante parlare con il medico del bambino di come l'équipe medica continuerà a seguirlo.



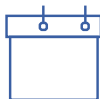
Esami del sangue regolari

Dopo il trattamento con Zolgensma, il bambino sarà regolarmente sottoposto ad esami del sangue per controllare:

- Funzionalità epatica – questi esami verranno eseguiti in genere per almeno 3 mesi dopo il trattamento, allo scopo di monitorare un eventuale incremento degli enzimi epatici
- Conta piastrinica e troponina-I – questi esami verranno eseguiti per un certo periodo dopo il trattamento allo scopo di monitorare le variazioni nei livelli delle piastrine e della troponina-I.

A seconda dei risultati di questi esami del sangue, nonché di altri segni e sintomi, potrebbero essere necessari ulteriori test. È importante seguire rigorosamente il programma degli esami del sangue e segnalare immediatamente all'équipe medica del bambino tutti i segni e sintomi che il bambino potrebbe sviluppare dopo aver ricevuto il trattamento.

Gestione dei rifiuti corporei del bambino



Dopo il trattamento, una parte del principio attivo contenuto in Zolgensma può essere escreta attraverso i rifiuti corporei del bambino. Lei e le altre persone che si prendono cura del suo bambino dovrete seguire una buona igiene delle mani, come descritto sotto, per almeno 1 mese dopo il trattamento con Zolgensma.



Indossare guanti protettivi per venire a contatto diretto con fluidi (urine) o rifiuti corporei (feci) del bambino



In seguito, lavarsi accuratamente le mani con sapone e acqua corrente calda oppure con un gel disinfettante contenente alcol

Usare doppie buste di plastica per smaltire pannolini sporchi e altri rifiuti. I pannolini usa-e-getta possono essere smaltiti nei rifiuti domestici.

Assistenza di supporto

Anche se Zolgensma fornisce una copia perfettamente funzionante del gene SMN, il bambino ha ancora la SMA.

Ecco alcune terapie di supporto aggiuntive usate nella cura delle persone affette da SMA:



Prevenzione delle infezioni respiratorie (per es. vaccinazioni per prevenire influenza e polmonite)



l'equipe sanitaria del bambino lavorerà con lei per garantire la corretta gestione delle esigenze di assistenza di supporto del bambino

Quando richiedere assistenza medica

Richieda assistenza medica urgente in una qualsiasi delle seguenti circostanze:

adulti e bambini. **Controllare il fegato.** Possibili segni a cui deve prestare attenzione dopo la somministrazione di questo medicinale al bambino sono vomito, itterizia (ingiallimento della pelle o del bianco dell'occhio) o vigilanza ridotta.

Zolgensma può abbassare la conta delle piastrine nel sangue (trombocitopenia). Parli con il medico se nota segni come lividi o sanguinamento di durata più lunga del solito se il bambino si è fatto male.

Zolgensma può aumentare il rischio di anomalie della coagulazione nei piccoli vasi sanguigni (microangiopatia trombotica). Informi immediatamente il medico se nota che il bambino sviluppa sintomi come facilità a manifestare lividi, crisi convulsive (attacchi) o diminuzione della produzione di urina.

Zolgensma può provocare un aumento dei livelli di una specifica proteina del cuore/cardiacca chiamata "troponina I" che può indicare un danno al cuore. Informi immediatamente il medico se nota segni come colorazione grigia o blu chiara della pelle, difficoltà di respirazione (per esempio, respirazione rapida, respiro corto), gonfiore degli arti o dell'addome.

Parli con il medico in caso di vomito prima o dopo il trattamento con Zolgensma, perché ciò può indicare che il bambino non ha assunto le dosi di corticosteroidi (prednisolone o equivalente).

Informi immediatamente il medico se il bambino sviluppa qualsiasi segno o sintomo indicativo di infezione (per es. raffreddore, influenza, bronchiolite) prima o dopo il trattamento con Zolgensma, perché potrebbero manifestarsi altre e più serie complicanze che potranno richiedere assistenza medica. I segni cui prestare attenzione sono tosse, respiro sibilante, starnuti, naso gocciolante, mal di gola e febbre.

Contatti del medico

Dopo l'infusione di Zolgensma il bambino continuerà a essere regolarmente tenuto sotto controllo da un'équipe medica. Se ha dei dubbi e vuole parlare con il medico o l'équipe che seguono il bambino, può usare il modulo qui di seguito per annotare i loro recapiti.

Nome:

Ruolo:

Telefono:

Indirizzo

e-mail:

Nome:

Ruolo:

Telefono:

Indirizzo

e-mail:

Nome:

Ruolo:

Telefono:

Indirizzo

e-mail:

Nome:

Ruolo:

Telefono:

Indirizzo

e-mail:

Nome:

Ruolo:

Telefono:

Indirizzo

e-mail:

Associazioni locali



Esistono molte associazioni di pazienti in tutto il mondo che possono supportare lei e il bambino nella gestione della SMA. Presso di esse potrà reperire informazioni sulla malattia, le ricerche più recenti, e sostegno di comunità. Ne parli con il medico e l'équipe che seguono il bambino, che sapranno indicarle le associazioni esistenti nella sua zona di residenza.

Parole comuni da conoscere

Anticorpi

Gli anticorpi sono prodotti dal sistema immunitario per proteggere l'organismo contro le malattie. Ciascun tipo di anticorpo ha caratteristiche uniche e difende l'organismo contro un tipo specifico di malattia.

Atrofia

Atrofia significa diminuzione della massa. Per esempio, un muscolo deperito viene definito muscolo atrofizzato.

Atrofia muscolare spinale (SMA)

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia rara che indebolisce progressivamente i muscoli perché le cellule nervose specializzate che controllano i movimenti muscolari, chiamate motoneuroni, cessano di funzionare. I motoneuroni si deteriorano e smettono di funzionare perché non hanno una quantità sufficiente di proteina SMN.

Corticosteroidi

I corticosteroidi sono farmaci che sopprimono il sistema immunitario per cercare di gestire potenziali aumenti degli enzimi epatici dopo il trattamento con Zolgensma.

DNA (acido desossiribonucleico)

Il DNA, o acido desossiribonucleico, è il patrimonio genetico dell'uomo e di quasi tutti gli altri organismi. Quasi tutte le cellule del corpo di una persona hanno lo stesso DNA.

Effetto indesiderato

Un effetto indesiderato è un effetto collaterale negativo di un medicinale.

Gene SMN1

Il gene SMN1 è il gene SMN primario che produce la proteina SMN, di cui i motoneuroni hanno bisogno per funzionare correttamente. Nei soggetti con SMA, entrambe le copie di questo gene sono difettose o mancanti. Ciò significa che le cellule dell'organismo non sono in grado di produrre una quantità sufficiente di proteina SMN.

Gene SMN2

Il gene SMN2 funge da 'riserva' per supportare la produzione della proteina SMN. Il gene SMN2 produce solo piccole quantità di proteina SMN funzionale.

Geni

I geni sono insiemi di istruzioni in grado di dire all'organismo come produrre le proteine. I geni sono a coppie: si eredita una copia da ciascun genitore.

Infusione endovenosa

Infusione in una vena effettuata usando un catetere (tubicino di plastica) che viene inserito nella vena con un ago.

Malattia genetica

Condizione medica causata da uno o più geni difettosi o mancanti. Le malattie genetiche sono ereditarie. La SMA è un esempio di malattia genetica.

Motoneurone

Questi nervi speciali trasportano dal cervello ai muscoli i segnali che controllano il movimento.

Esistono due tipi di motoneuroni: i motoneuroni superiori, che trasportano i segnali dal cervello al tronco encefalico e al midollo spinale, e i motoneuroni inferiori, che trasportano i segnali dai neuroni motori superiori ai muscoli.

Prednisolone

Il prednisolone è un farmaco corticosteroide che aiuta a gestire possibili aumenti degli enzimi epatici dopo il trattamento con Zolgensma.

Piastrine

Tipo di cellula che si trova nel sangue, responsabile della coagulazione.

Proteina SMN (proteina di sopravvivenza del motoneurone)

La proteina SMN è vitale per il corretto funzionamento e la sopravvivenza dei motoneuroni. Senza una quantità sufficiente di proteina SMN i motoneuroni si deteriorano e cessano di funzionare. La proteina SMN viene prodotta dall'organismo a partire dal gene SMN.

Proteine

Le proteine sono molecole importanti coinvolte in quasi tutte le funzioni corporee. Le proteine non solo aiutano a costruire le cellule, ma aiutano anche le cellule stesse a trasportare e produrre sostanze importanti, a ripararsi e a sopravvivere.

Terapia genica

La terapia genica è un modo per trattare o prevenire la progressione di una malattia utilizzando i geni. Esistono vari tipi di terapia genica che funzionano in modi diversi: sostituzione o riparazione di geni mancanti o difettosi; aggiunta di un nuovo gene per far funzionare meglio un altro medicinale; fermare le istruzioni provenienti da un gene che sta producendo una quantità eccessiva di proteina che diviene poi tossica per l'organismo.

Tronco encefalico

Il tronco encefalico è una parte del cervello che supporta funzioni fondamentali dell'organismo, tra cui la respirazione e il sonno. Il tronco encefalico unisce il midollo spinale con il resto del cervello.

Virus adeno-associato di sierotipo 9 (AAV9)

Il virus adeno-associato di sierotipo 9 (AAV9) è un tipo di virus. AAV9 può essere modificato in modo da non causare malattia nell'uomo. In Zolgensma l'AAV9 modificato è il vettore usato per trasportare la copia perfettamente funzionante del gene SMN.

NOTE

NOTE

Informazioni dettagliate su questo medicinale sono disponibili sul sito web dell'Agenzia Europea del Farmaco:
www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/zolgensma#product-information-section

Nel sito: <https://medicinall.aifa.gov.it/> trova gli ultimi stampati resi disponibili dall'Agenzia Italiana del Farmaco.

Questa guida è stata redatta da Novartis Farma S.p.A. Le informazioni qui contenute sono per scopi educazionali e non intendono sostituire il dialogo con il medico o con l'équipe sanitaria. Le informazioni si riferiscono all'atrofia muscolare spinale e vanno considerate come panoramica generale.

Materiale Educazionale per i genitori o le persone che assistono i pazienti - Approvato da AIFA in data 22/07/2024 - Versione da EU RMP v.4.0. Data di preparazione luglio 2024

Se manifesta un qualsiasi effetto indesiderato, compresi quelli non elencati in questo foglio, si rivolga al medico, al farmacista o all'infermiere. Lei può inoltre segnalare gli effetti indesiderati direttamente tramite il sistema nazionale di segnalazione all'indirizzo <https://www.aifa.gov.it/content/segnalazioni-reazioni-avverse>. Segnalando gli effetti indesiderati può contribuire a fornire maggiori informazioni sulla sicurezza di questo medicinale.

Nel sito www.ema.europa.eu/en trova gli ultimi stampati resi disponibili dall'Agenzia Italiana del Farmaco.

Inquadra il QR Coc
accedere al Foglio Illusi
di Zolge

