



▼ Detta läkemedel är föremål för utökad övervakning.

Guide för vårdgivare till ZOLGENSMA[®] behandling

Du har fått den här guiden av barnets läkare eftersom ditt barn har ordinerats Zolgensma[®].

Syftet med den här guiden är att ge praktisk information som stöd för samtal med din läkare. Den ska läsas tillsammans med bipacksedeln som medföljer detta läkemedel.

Zolgensma är föremål för utökad övervakning för att snabbt kunna identifiera nya biverkningar. Om ditt barn får biverkningar, tala med barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal. Detta gäller även eventuella biverkningar som inte nämns i denna guide eller i bipacksedeln.

Om du har frågor om eller oro kring Zolgensma, tala med barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal.

Del av planen för riskhantering RMP v.2.2. Godkänt av Fimea 31.5.2023

FI2307032454

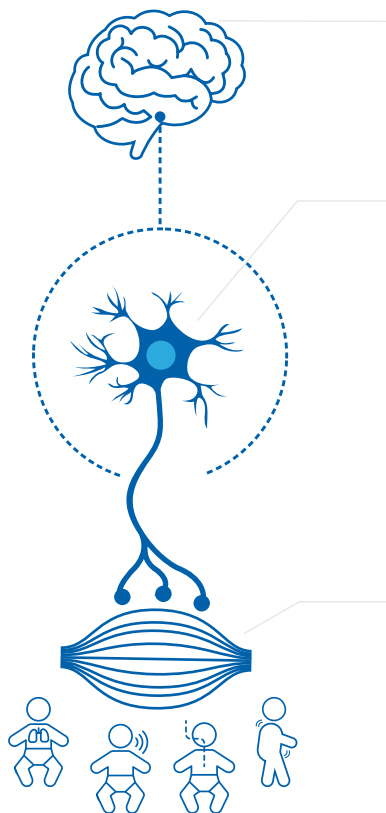
Guidens innehåll

Om SMA	4
• Vad är SMA?	4
• Vad orskakar SMA?	6
• Vem får SMA?	8
• Svårighetsgrad och symtom på SMA	10
Om Zolgensma	12
Läs mer om Zolgensma och hur det fungerar	
Förstå riskerna med Zolgensma	14
Viktig säkerhetsinformation och möjliga biverkningar av Zolgensma	
Behandling med Zolgensma	19
• Före behandlingen	20
• Behandlingsdagen	22
• Efter behandlingen	23
När man ska söka läkarvård	29
Kontaktuppgifter för läkare	30
Lokala föreningar	31
Termer man bör känna till	32
Här hittar du förklaringar av de termer som används i guiden	
Anteckningar	34

Vad är SMA?

Spinal muskelatrofi (SMA) är ett sällsynt, allvarligt och ärftligt tillstånd. SMA orsakas av att en viss gen saknas eller är onormal, en gen som krävs för att producera ett essentiellt protein som kallas för "överlevnadsmotorneuron" (SMN – Survival Motor Neuron). SMN-proteinbrist gör att nerver som kontrollerar muskler (motorneuroner) dör. Följden blir att musklerna försvagas och förtvinas, något som så småningom leder till förlust av rörelseförmåga och svårigheter att bland annat andas, svälja, äta och prata.

Friska personer



Hjärnan

Hos friska personer genereras signaler för muskelrörelser.

Motorneuroner

Dessa speciella nerver transporterar signaler från hjärnan till musklerna för kontroll av rörelserna. Det finns två typer av motorneuroner – de övre motorneuronerna som skickar signaler från hjärnan till hjärnstammen och ryggmärgen och de nedre motorneuronerna som skickar signaler från de övre motorneuronerna till musklerna.

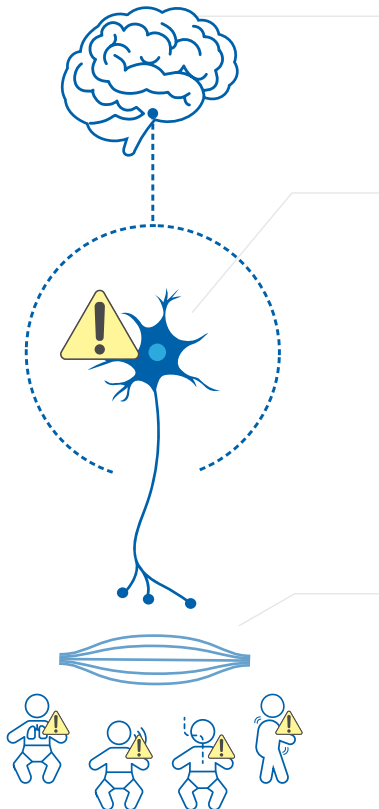
Muskler

Musklerna reagerar på motorneuronernas signaler genom att spännas eller slappna av. Detta får kroppen att röra sig och är av största vikt för funktioner som exempelvis att andas, svälja, äta och prata.



Även om de nedre motorneuronerna har påverkats av SMA berörs inte SMA patientens förmåga att tänka, lära sig eller skapa relationer.

Människor drabbade av SMA



Hjärnan

Hos personer med SMA genereras signaler för muskelrörelser.

Dysfunktionella motorneuroner

Personer med SMA har en genetisk mutation som medför att de nedre motorneuronerna bryts ned och slutar fungera. Det innebär att signalerna från hjärnan inte överförs från ryggmärgen till muskeln.

Försvagade/förtvinade muskler

När musklerna inte längre får några signaler som instruerar dem att röra sig kan de förtvina (atrofi) och successivt bli allt svagare. Det medför svårigheter att röra sig, andas, svälja, äta och prata.

Vad orsakar SMA?

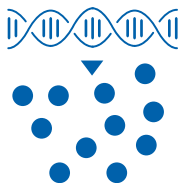
Friska personer

Överlevnadsmotorneuronprotein (SMN-protein)

För att motorneuroner ska fungera och överleva behöver kroppen bland annat ett så kallat SMN-protein, där SMN står för överlevnadsmotorneuron. Utan detta SMN-protein slutar motorneuronerna att fungera för att så småningom dö. Följden blir att musklerna försvagas och förtvinar, något som så småningom leder till förlust av rörelseförmåga och svårigheter att bland annat andas, svälja, äta och prata.

Överlevnadsmotorneurogener (SMN-gener)

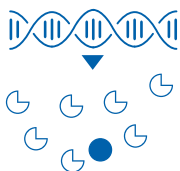
Hos friska personer klarar kroppen av att producera SMN-protein kodat av gener kallade SMN-gener. Det finns två typer av **SMN-gener**, **SMN1** och **SMN2**:



Funktionellt SMN-protein

Överlevnadsmotorneuron 1 (SMN1)

SMN1-genen är den primära gen som styr produktionen av större delen av det SMN-protein som motorneuronerna behöver för att kunna fungera som de ska.



Otillräcklig mängd funktionellt SMN-protein

Överlevnadsmotorneuron 2 (SMN2)

SMN2-genen producerar visserligen också SMN-protein, men i flera olika versioner och bara små mängder av proteinet fungerar som det ska ("funktionellt SMN-protein"). **SMN2**-genen fungerar därför mest som en "reserv" för produktionen av SMN-protein, och klarar inte av att producera tillräckligt med SMN-protein på egen hand.

Människor drabbade av SMA

Hos den som drabbats av SMA är det endera fel på *SMN1*-genen (en mutation) eller också saknas den helt

SMN2-genen kan inte producera tillräckligt med funktionellt SMN-protein för att kompensera för förlusten av *SMN1*-genen. Har man SMA, saknar man därför tillräckligt med funktionellt SMN-protein för att hålla motorneuronerna friska och fungerande.

SMN1-primär gen

SMN1-genen saknas eller är skadad, något som leder till otillräckliga SMN-proteinnivåer



Inget SMN-protein produceras

SMN2-reservgen

Reservgenen *SMN2* producerar bara ca 10 % funktionellt SMN-protein



Otillräcklig mängd funktionellt SMN-protein

Dysfunktionell motorneuron



Andning



Tal



Försvagad muskel



Svälja / äta



Rörelse

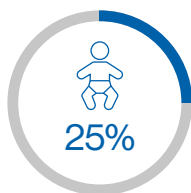
Vem får SMA?

Eftersom SMA orsakas av en felaktig (muterad) eller saknad gen betraktas det som en genetisk sjukdom som vanligen ärvs.

Ett barn ärver två kopior av varje gen, en från sin mamma och en från sin pappa. För att ett barn ska födas med SMA måste barnet ärva en felaktig gen både från mamma och pappa. Om det bara är fel på en kopia av genen (från mamma eller pappa) kan den andra förälderns opåverkade gen se till att tillräckligt med SMN-protein produceras för att motorneuronerna ska fungera korrekt. Personer med en opåverkad kopia av *SMN1*-genen och en skadad kopia kallas "friska bärare" (eller anlagsbärare) och uppvisar vanligen inga symtom. De flesta bärare vet inte om att de bär på den defekta genen förrän de får ett barn som föds med SMA.



Ungefär **en av 50** personer är friska SMA-bärare, även om det varierar något beroende på geografiskt läge.



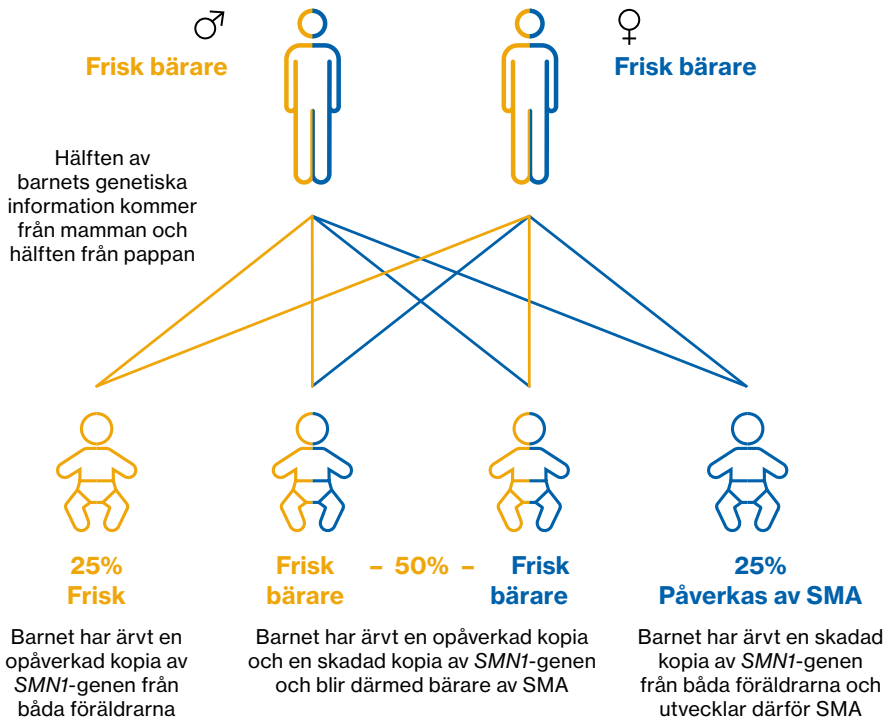
Om bägge föräldrarna är friska bärare är risken för att barnet får SMA **25 %** vid varje graviditet.



SMA är en sällsynt sjukdom som drabbar omkring **en av 10 000** nyfödda och kan drabba alla, oavsett härkomst och kön.

Hur ärvs SMA?

SMA uppträder vanligen när ett barn ärver två kopior av den skadade eller saknade *SMN1*-genen, en från mamma och en från pappa. Den här typen av arvmönster kallas "recessiv" och innebär att båda föräldrarna vanligen måste vara bärare för att risken ska vara 25 % för att ärva sjukdomen.



■ Frisk

■ Frisk bärare

■ Påverkas av SMA

Alla framtida graviditeter kommer att innebära samma risk på 25 % att barnet påverkas av SMA, och det är därför viktigt att diskutera med ditt vårdteam för att klargöra vilka alternativ som står till buds när du vill bli gravid.

Svårighetsgrad och symtom på SMA

Du kan få höra termen ”motoriska milstolpar” från barnets vårdteam. Detta är funktionella förmågor som används vid bedömning av SMA och dess förlopp. Några av de motoriska milstolpar som är relevanta för barn med SMA är deras förmåga att:



Lyfta på huvudet



Hålla ett föremål i handen



Krypa



Sitta



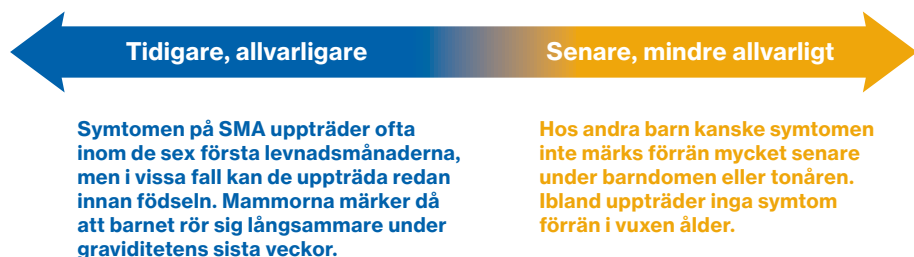
Rulla runt



Stå och gå

Dessa milstolpar samt den ålder då symtomen uppträder används för att avgöra svårighetsgraden av SMA.

Ju tidigare symtomen på SMA visar sig, desto allvarigare är sannolikt sjukdomen. Det innebär att barndomsformerna av SMA kan vara svårt att diagnostisera eftersom barn kan tyckas opåverkade vid födseln och även längre fram under barndomen.



Utan ingripande eller behandling förkortas livslängden för barn med allvarligare former av SMA. Genom tidiga vård- och behandlingsinsatser kan försämringen bromsas in, och barn kan ofta uppnå milstolpar som sällan förekommer om sjukdomen får ha sin gång.

SMA är en sjukdom med en rad olika symtom som kan variera i svårighetsgrad

		Typer av SMA	Symtom
	Födelse	Svaga fosterrörelser (SMA Typ 0)	Vid den allvarligaste formen av SMA börjar symtomen oftast uppträda före födseln. Barnets rörelser kan avta under graviditeten.
	↕	Kan inte sitta utan stöd (SMA Typ 1)	Symtomen uppträder vanligen vid 6 månaders ålder och omfattar: <ul style="list-style-type: none"> • Oförmåga att styra huvudet • Svaga ben och armar • Svårigheter att andas och svälja • Dämpad hosta och skrik
	↕ ≤6 månader	Kan sitta och eventuellt stå, kan inte gå utan stöd (SMA Typ 2)	Symtomen uppträder normalt mellan 6 och 18 månaders ålder och omfattar: <ul style="list-style-type: none"> • Svaga ben och armar • Svårigheter att sitta utan stöd • Motoriska milstolpar nås sent/inte alls • Svårigheter att svälja och hosta • Skakningar • Smärta och svårigheter att röra lederna • Sned eller roterad ryggrad • Andningssvårigheter i vissa fall
	↕ 18 månader	Gång utan stöd (SMA Typ 3)	Symtomen uppstår vanligen från tidig barndom (>18 månader) till sena tonåren. Personer med denna form av SMA kan ha dålig balans och ha svårt att ställa sig upp och gå i trappor.
	↕ 18 år	Gång utan stöd fram till vuxen ålder (SMA Typ 4)	Den mildaste formen av SMA ger symtom som inte uppträder förrän i vuxen ålder. Personer med denna form av SMA har vanligtvis lätt muskelsvaghet, utan andningssvårigheter.

Om Zolgensma

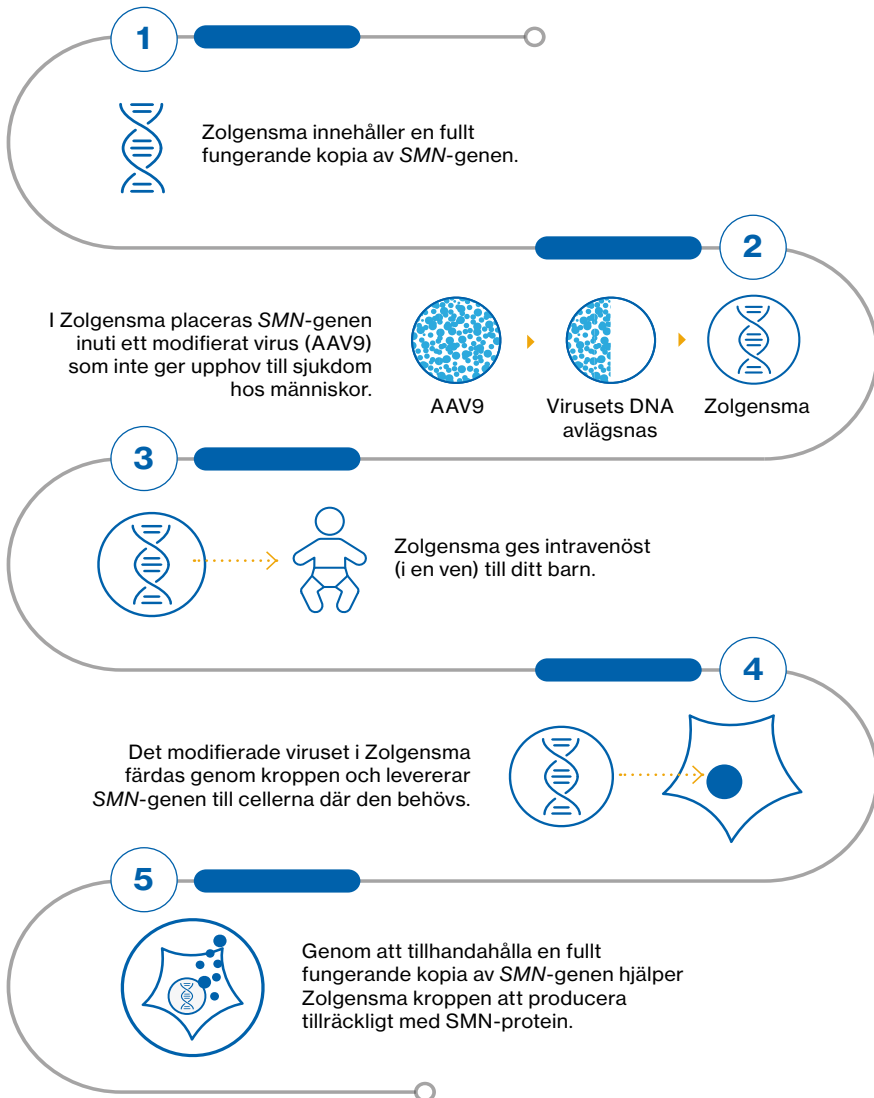
Zolgensma används för att behandla spädbarn och små barn med det sällsynta, allvarliga och ärftliga tillståndet ”spinal muskelatrofi” (SMA).

Hur fungerar Zolgensma?

Zolgensma förändrar inte ditt barns DNA, utan ersätter funktionen hos den felaktiga eller saknade *SMN*-genen. Zolgensma verkar genom att tillhandahålla en fullt fungerande kopia av *SMN*-genen som sedan hjälper kroppen att producera tillräckligt med *SMN*-protein. Kopian av *SMN*-genen transporteras till de celler där den behövs av en så kallad vektor, ett redskap för gentransport.

Vektorn som levererar *SMN*-genen bygger på ett modifierat virus som kallas adenoassocierat virus 9, eller AAV9. Denna typ av modifierat virus ger inte upphov till sjukdom hos människor. När vektorn skapas avlägsnas majoriteten av virusets DNA och ersätts med den nya *SMN*-genen.





Zolgensma vid SMA i framskridet stadium

Zolgensma kan rädda ännu levande motorneuroner som fortfarande har tillväxtförmåga, men däremot inte döda motorneuroner. Barn med mindre allvarliga symtom på SMA kan ha tillräckligt med levande motorneuroner för att ha nytta av behandling med Zolgensma. Zolgensma kanske inte fungerar lika bra för barn med svåra symtom.

Förstå riskerna med Zolgensma

Liksom alla läkemedel kan Zolgensma orsaka biverkningar, men alla användare behöver inte få dem.

OM DITT BARN UPPLEVER NÅGRA BIVERKNINGAR, KONTAKTA OMEDELBART BARNETS LÄKARE, SJUKSKÖTERSKA ELLER APOTEKSPERSONAL/ ANNAN SJUKVÅRDSPERSONAL.



Viktig säkerhetsinformation och när man ska söka läkarvård



Leverproblem

Om ditt barn har eller har haft någon form av leverproblem ska du informera barnets vårdgivare om detta innan barnet får denna medicin. I vissa fall kan Zolgensma ge upphov till ett immunsvår som kan leda till en ökning av enzymer (proteiner i kroppen) som produceras av levern eller att levern skadas.

Skada på levern kan leda till allvarlig utgång, inklusive leversvikt och död. Tecken du behöver vara uppmärksam på när ditt barn har fått detta läkemedel är bland annat kräkning, gulsot (när hud eller ögonvitor gulnar) eller sänkt medvetandegrad. Tala omedelbart om för ditt barns läkare om du märker att ditt barn utvecklar några symtom som tyder på skada på levern.



Onormal blodkoagulering

Zolgensma kan öka risken för onormal koagulering av blodet i små blodkärl (trombotisk mikroangiopati) vanligtvis inom de 2 första veckorna efter Zolgensma-behandling. Dessa blodproppar kan påverka barnets njurar. Informera omedelbart läkaren om du uppmärksammar tecken och symtom som exempelvis att barnet lätt får blåmärken, får kramper (anfall) eller kissar mindre.

Extremt noggrann uppmärksamhet bör ägnas åt dessa tecken och symtom, eftersom onormal blodkoagulering (trombotisk mikroangiopati) är allvarlig och kan vara livshotande om den inte behandlas.



Lågt trombocytantal

Zolgensma kan minska antalet blodplättar (trombocytopeni), vanligtvis inom de 2 första veckorna efter Zolgensma-behandling. Tecken på minskat antal blodplättar som du bör vara uppmärksam på hos ditt barn som fått Zolgensma är bland annat onormal förekomst av blåmärken eller blödningar.

Tala med ditt barns läkare om ditt barn utvecklar tecken sådana som blåmärken eller blödning som håller i sig längre än vanligt om barnet har gjort sig illa.



Troponin-I

Zolgensma kan leda till förhöjda nivåer av ett hjärtprotein som kallas troponin-I och som kan tyda på skada på hjärtat. Du måste vara uppmärksam på tecken på hjärtproblem efter att barnet har fått Zolgensma, t.ex. blekgrå eller blå hy, andningssvårigheter (t.ex. snabb andning, andfåddhet), svullnad i armar och ben eller mage.

Innan behandling med Zolgensma påbörjas tas blodprover för att kontrollera leverfunktion, njurfunktion, antal blodkroppar (inklusive röda blodkroppar och blodplättar) och troponin-I-nivå.

Minst under 3 månader efter behandlingen tas regelbundna blodprover för kontroll av leverfunktionen och övervakning av förändringar i trombocyt- och troponin-I-nivåerna. Beroende på värden och andra tecken och symtom kan ytterligare utvärderingar krävas. Barnets läkare avgör hur länge testningen ska pågå.



Mer information om Zolgensma finns i bipacksedeln som medföljer ditt barns läkemedel. Du kan alltid tala med barnets vårdgivare om du har frågor.

Förstå riskerna med Zolgensma (forts.)

Liksom alla läkemedel kan Zolgensma orsaka biverkningar, men alla användare behöver inte få dem.

OM DITT BARN UPPLEVER NÅGRA BIVERKNINGAR, KONTAKTA OMEDELBART BARNETS LÄKARE, SJUKSKÖTERSKA ELLER APOTEKSPERSONAL/ ANNAN SJUKVÅRDPERSONAL.



Allergier

Barnet får inte ges Zolgensma vid allergi mot något av innehållsämnen (ingredienserna anges i avsnitt 6 i bipacksedeln som medföljer läkemedlet).



Andra läkemedel och Zolgensma

Zolgensma ges endast en gång till ditt barn. Tala om för läkaren eller sjuksköterskan om barnet får, nyligen har fått eller kan tänkas få andra läkemedel.



Kortikosteroider

Ditt barn kommer också att få kortikosteroider (prednisolon eller motsvarande) under en tid före och efter behandling med Zolgensma. Den tid som kortikosteroider kommer att ges till ditt barn efter behandling med Zolgensma varierar beroende på leverenzymvärden och andra tecken och symptom, och bestäms av ditt barns läkare. Denna period kommer att vara minst 2 månader och kan vara upp till 1 år eller längre.

En eventuell förhöjning av leverenzymmer som kan uppstå hos ditt barn på grund av immunsvaret på Zolgensma kan hanteras genom behandling med kortikosteroider. Kortikosteroiddosen beräknas av läkaren baserat på barnets vikt.

Under kortikosteroidbehandling kan ditt barn drabbas av infektioner eller andra vanliga barnsjukdomar som kan kräva användning av andra läkemedel. Före behandling med andra läkemedel, eller om du har frågor om kortikosteroider, är det viktigt att tala med barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/ annan sjukvårdspersonal.



Infektion

Ditt barn kan ha ett försvagat immunförsvar på grund av kortikosteroider, vilket innebär att infektioner som friska människor vanligtvis kan bekämpa kan göra ditt barn allvarligt sjuk. Om ditt barn får en infektion (t.ex. förkylning, influensa eller bronkiolit) före eller efter behandling med Zolgensma kan detta eventuellt leda till andra allvarligare komplikationer som kan kräva akut läkarvård.

Tala omedelbart om för barnets läkare om du märker att ditt barn utvecklar något symptom som tyder på infektion **före** eller **efter** Zolgensma-behandling, sådan som:

- Hosta
- Nysningar
- Halsont
- Pipande andning
- Rinnande näsa
- Feber

Det är viktigt att förebygga infektioner före och efter behandling med Zolgensma genom att undvika situationer som kan öka risken för att ditt barn får infektioner. Du och andra nära kontakter med ditt barn kan hjälpa till att förhindra infektion genom att följa god handhygien, god hosta/nysetikett och begränsa potentiella kontakter.

Förstå riskerna med Zolgensma (forts.)



Vaccinationer

Eftersom kortikosteroider kan påverka kroppens immunsystem kan läkaren besluta att skjuta upp vissa vaccinationer medan barnet behandlas med kortikosteroider. Om du har frågor, tala med barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal.

KORT SAGT - UPPSÖK GENAST LÄKARE OM DITT BARN UPPVISAR NÅGOT AV FÖLJANDE TECKEN ELLER SYMTOM:



- **Blåmärken** eller **blödningar** som pågår längre än vanligt om barnet har gjort illa sig - detta kan vara tecken på ett minskat antal blodplättar (trombocytopeni)
- **Lätt att få blåmärken, får kramper** (anfall) eller **kissar mindre** - detta kan vara tecken på onormal koagulering av blodet i små blodkärl (trombotisk mikroangiopati). Extremt noggrann uppmärksamhet bör ägnas åt dessa tecken och symtom, eftersom onormal blodkoagulering kan vara livshotande om den inte behandlas
- **Kräkning, gulsot** (när hud eller ögonvitor gulnar) eller sänkt medvetandegrad - detta kan vara tecken på leverproblem (inklusive leversvikt)
- **Blekgrå eller blå hy, andningssvårigheter** (t.ex. snabb andning, andfåddhet), **svullnad i armar och ben eller i magen** - dessa kan vara tecken på eventuella problem med hjärtat
- **Hosta, pipande andning, nysningar, rinnande näsa, halsont** eller **feber** - detta kan vara tecken på infektion (t.ex. förkylning, influensa eller bronkiolit)

Behandling med Zolgensma

Informationen på följande sidor hjälper dig och familjen att förstå vad ni har att vänta er framöver



1. Före behandlingen

Ditt barns läkare kommer att testa för antikroppar innan behandling för att kunna fastställa om Zolgensma är lämpligt för ditt barn.



AAV9-antikroppstest

Kroppens immunsystem producerar antikroppar som bidrar till att skydda mot sjukdomar. Förekomsten av vissa antikroppar, närmare bestämt AAV9-antikroppar, kan leda till att ditt barn utvecklar ett immunsvär mot Zolgensma. Som en del av utredningen för att avgöra om Zolgensma är lämpligt för ditt barn kommer läkaren att utföra antikroppstestning före insättning av behandlingen.

Ditt barn kan ha förhöjda nivåer av AAV9-antikroppar. Om barnet är nyfött kan det vara antikroppar som har överförts från modern till barnet under graviditeten, och dessa förhöjda värden sjunker ofta successivt efter födseln. Om det första testet visar att ditt barn har förhöjda nivåer av AAV9-antikroppar kan en förnyad testning utföras efter en tid. Om du har några frågor, vänd dig till barnets läkare.



Blodprover

Innan behandling med Zolgensma tas blodprover för att kontrollera och fastställa baslinjevärden för:

- Leverfunktion
- Njurfunktion
- Antalet blodceller (inklusive röda blodkroppar och blodplättar)
- Troponin-I-nivå

Resultaten hjälper läkaren att bedöma barnets värden efter behandling med Zolgensma.



Kortikosteroider

24 timmar före behandlingen med Zolgensma får ditt barn kortikosteroider (prednisolon eller motsvarande) för att hantera en eventuell förhöjning av leverenzymmer.

Kortikosteroiddosen beräknas av läkaren baserat på barnets vikt. För att säkerställa att ditt barn inte missar kortikosteroiddosen, informera barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal om barnet kräks innan Zolgensma-behandling.



Infektion

Det är viktigt att du omedelbart informerar barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal om barnet uppvisar symtom som tyder på infektion före eller efter Zolgensma-behandling. Om ditt barn utvecklar något symtom eller tecken som tyder på infektion före behandling med Zolgensma kan infusionen behöva skjutas upp tills infektionen har läkt ut. Om ditt barn utvecklar symtom efter behandling med Zolgensma kan det leda till medicinska komplikationer som kan kräva akut läkarvård

[Du kan läsa om tecken på en eventuell infektion på sidan 17.](#)



Allmänt hälsotillstånd

Innan behandlingen med Zolgensma är det viktigt att ditt barns allmänna hälsa är tillräcklig, annars kan behandlingen behöva skjutas upp. Detta inkluderar att vara hydratiserad, ha god näring och vara fri från aktiva infektioner. Om du har några frågor om ditt barns allmänna hälsa före behandling med Zolgensma, tala med ditt barns läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan vårdpersonal.

2. Behandlingsdagen

Barnets vårdteam ser till att ni vet precis vad ni kan förvänta er på behandlingsdagen och hur ni förbereder er



Kortikosteroider

Ditt barn ska ha fått sin första dos kortikosteroider (prednisolon eller motsvarande) 24 timmar före behandling med Zolgensma.

[Information om kortikosteroiddosering före behandling med Zolgensma finns på sidan 21.](#)

På behandlingsdagen får ditt barn sin andra orala kortikosteroiddos (prednisolon eller motsvarande) enligt ordination. Kortikosteroidmedicineringen är viktig för att hantera eventuella leverenzymökningar. För att säkerställa att ditt barn inte missar kortikosteroiddosen, informera barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal om barnet kräks efter att ha fått kortikosteroider.



Zolgensma ges endast EN GÅNG till ditt barn



Zolgensmainfusion

Zolgensma ges till ditt barn som en intravenös engångsinfusion. Det innebär att en nål används för att föra in en kateter (plastslang) i en av barnets vener. En extra kateter förs in så att den finns till hands om den första blir blockerad. Infusionen utförs av en läkare eller sjuksköterska som är utbildad i behandling av SMA. Infusionen tar ungefär 60 minuter.

Zolgensma-dosen beräknas av läkaren baserat på barnets vikt.

3. Efter behandlingen

Läkaren avgör hur länge barnet behöver stanna kvar på sjukhuset efter behandlingen med Zolgensma. Du kan alltid tala med barnets vårdgivare om du har frågor.



Eventuella biverkningar

Liksom alla läkemedel kan detta läkemedel orsaka biverkningar, men alla användare behöver inte få dem.

KONTAKTA GENAST VÅRDTEAMET OM DITT BARN UPPVISAR NÅGON AV FÖLJANDE ALLVARLIGA BIVERKNINGAR ELLER SYMTOM



- **Blåmärken** eller **blödningar** som pågår längre än vanligt om barnet har gjort illa sig – detta kan vara tecken på ett minskat antal blodplättar (trombocytopeni).
- **Lätt att få blåmärken, får kramper** (anfall) eller **kissar mindre** – detta kan vara tecken på onormal koagulering av blodet i små blodkärl (trombotisk mikroangiopati). Extremt noggrann uppmärksamhet bör ägnas åt dessa tecken och symtom, eftersom onormal blodkoagulering kan vara livshotande om den inte behandlas.
- **Kräkning, gulsot** (när hud eller ögonvitor gulnar) eller **sänkt medvetandegrad** – detta kan vara tecken på leverproblem (inklusive leversvikt).
- **Blekgrå eller blå hy, andningssvårigheter** (t.ex. snabb andning, andfåddhet), **svullnad i armar och ben eller i magen** – dessa kan vara tecken på eventuella problem med hjärtat.
- **Hosta, pipande andning, nysningar, rinnande näsa, halsont** eller **feber** – detta kan vara tecken på infektion (t.ex. förkylning, influensa eller bronkiolit).

3. Efter behandlingen (forts.)

Kontakta barnets vårdteam snarast om ditt barn upplever några andra biverkningar. Dessa kan vara:

Mycket vanliga (kan förekomma hos fler än 1 av 10 användare)

- Förhöjda leverenzymmer observeras genom blodprover

Vanliga (kan förekomma hos upp till 1 av 10 användare)

- Kräkningar
- Feber

Rapportering av biverkningar:

Om ditt barn får biverkningar eller om du är orolig för att något kan vara fel, tala omedelbart med barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/ annan vårdpersonal.

Detta gäller även möjliga biverkningar oavsett om de nämns i denna guide eller i bipacksedeln.

Du kan också rapportera biverkningar direkt till Fimea (kontaktinformation på baksidan). Genom att rapportera biverkningar kan du bidra till att öka informationen om läkemedels säkerhet.



Kortikosteroider

Efter behandlingen med Zolgensma kommer ditt barn att behandlas med kortikosteroider varje dag i ungefär två månader. Denna period kan förlängas om ditt barns leverenzymvärden inte sjunker tillräckligt snabbt fram till dess att de når en godtagbar nivå. Den mängd kortikosteroider som barnet får kommer att reduceras långsamt under denna tid fram till den tidpunkt behandlingen kan avbrytas helt.

Det är barnets vårdteam som avgör när och hur behandlingen ska avbrytas. De förklarar också för dig hur de resonerar om detta. För att säkerställa att ditt barn inte missar kortikosteroiddosen, informera barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/ annan sjukvårdspersonal om barnet kräks eller har missat en eller flera doser (**oavsett skäl**) efter att ha behandlats med Zolgensma. [Sluta inte med kortikosteroidbehandlingen innan du har talat med ditt barns läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal.](#)

Om du har frågor om kortikosteroider, tala med ditt barns läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal.



3. Efter behandlingen (forts.)



Regelbundna uppföljningar

Efter behandling med Zolgensma kommer ditt barn att fortsätta att vara under regelbunden övervakning av ett särskilt vårdteam. Ditt barn kommer att kräva uppföljningsbesök vid behov, om dessa är för allmänna kontroller, om ditt barn upplever några biverkningar, eller om du har några problem eller frågor.

Lämplig vårdstandard för patienter med SMA, inklusive stödjande vård, är nödvändig och kommer att tillhandahållas. Det är viktigt att diskutera med ditt barns läkare hur vårdteamet fortsätter att stödja ditt barn.



Regelbundna blodprov

Efter behandling med Zolgensma kommer ditt barn att ta regelbundna blodprover för:

- Leverfunktion - dessa tester kommer att äga rum i minst under 3 månader efter behandling för att övervaka ökning av leverenzym. Om ditt barns leverfunktion förvärras efter behandling med Zolgensma, eller om de visar några tecken på sjukdom, kommer barnet att omedelbart utvärderas och övervakas noggrant av sin läkare
- Blodplättar och troponin-I – dessa tester kommer att ske under en tidsperiod efter behandling för att övervaka förändringar i trombocyter och troponin-I-nivåer

Beroende på resultaten av dessa blodprov, liksom andra tecken och symtom, kan ytterligare testning krävas. Det är viktigt att noga följa blodprovsschemat och omedelbart rapportera till ditt barns medicinska team alla tecken och symtom som ditt barn kan utveckla efter att ha fått sin behandling.



Hantering av kroppens avfallsprodukter

En del av den aktiva substansen i Zolgensma följer med till kroppens avfallsprodukter efter behandlingen. Du och andra som vårdar barnet bör vara noga med handhygien och följa anvisningarna nedan i **minst en månad** efter att barnet har behandlats med Zolgensma.



Använd skyddshandskar vid all direktkontakt med barnets kroppsvätskor (urin) eller avfallsprodukter (avföring).



Tvätta händerna noga med tvål efteråt under rinnande varmvatten. Använd annars alkoholbaserad handdesinfektion.



Använd dubbla plastpåsar för blöjor och annat avfall. Engångsblöjor kan efter detta kastas i hushållssoporna.

Om du har frågor om hur du ska hantera barnets kroppsliga avfallsprodukter kan du vända dig till barnets läkare, sjuksköterska eller apotekspersonal/annan sjukvårdspersonal.

3. Efter behandlingen (forts.)

Understödjande vård

Zolgensma tillhandahåller visserligen en fullt fungerande kopia av SMN-genen, men ditt barn har fortfarande SMA.

Ytterligare understödjande behandlingar som används för att vårda personer med SMA är:



Ortopediska
behandlingar



Sjukgymnastik



Hjälp med näringstillförsel
samt att äta och dricka



Andningsstöd, t.ex.
med en sömnmask



Förebyggande av
luftvägsinfektioner
(t.ex. genom vaccination
mot influensa och
lunginflammation)



Avlägsna sekret
från luftvägarna

**Barnets vårdteam samarbetar med dig för
att se till att han eller hon får den understödjande
vård som behövs.**



När man ska söka läkarvård

Kontakta genast vården i följande situationer:



I vissa fall kan Zolgensma påverka leverns funktion vilket kan leda till leverskada. Tecken du behöver vara uppmärksam på när ditt barn har fått detta läkemedel är bland annat **kräkning, gulsot** (när hud eller ögonvitor gulnar) eller **sänkt medvetandegrad**.

Zolgensma kan minska antalet blodplättar (trombocytopeni). Tala med läkaren om du lägger märke till sådant som **blåmärken** eller **blödningar** som pågår längre än vanligt om barnet har gjort sig illa.

Zolgensma kan öka risken för onormal koagulering av blodet i små blodkärl (trombotisk mikroangiopati). Informera omedelbart läkaren om du uppmärksammar tecken och symtom som exempelvis att barnet **lätt får blåmärken, får kramper** (anfall) eller **kissar mindre**.

Zolgensma kan medföra förhöjda nivåer av ett hjärtprotein som kallas troponin-I och som kan tyda på skada på hjärtat. Kontakta omedelbart läkaren om du uppmärksammar tecken och symtom som exempelvis **blekgrå eller blå hy, andningssvårigheter** (t.ex. snabb andning, andfåddhet), **svullnad i armar och ben eller i magen**.

Berätta för läkaren om barnet **kräks** under kortikosteroidbehandlingen **före eller efter behandlingen** med Zolgensma, så att barnet inte missar någon kortikosteroiddos (prednisolon eller motsvarande).

Berätta omedelbart för läkaren om ditt barn visar tecken och symtom som tyder på infektion (t.ex. förkylning, influensa eller bronkiolit) före eller efter behandling med Zolgensma eftersom detta eventuellt kan leda till andra allvarigare komplikationer som kan kräva akut läkarvård. Tecken att vara uppmärksam på är **hosta, pipande andning, nysningar, rinnande näsa, halsont** eller **feber**.

Kontaktuppgifter för läkare

Ditt barn kommer att fortsätta att övervakas efter infusion av Zolgensma av ett team av hälso- och sjukvårdspersonal. Om du är orolig och vill prata med ditt barns läkare eller vårdteam, Du kan använda formuläret nedan för att notera deras kontaktuppgifter.

Namn:

Roll:

Tel:

E-post:

Namn:

Roll:

Tel:

E-post:

Namn:

Roll:

Tel:

E-post:

Namn:

Roll:

Tel:

E-post:

Namn:

Roll:

Tel:

E-post:

Namn:

Roll:

Tel:

E-post:

Lokala föreningar



Det finns många patientföreningsgrupper i olika länder som kan hjälpa dig och ditt barn med SMA. De kan ge information om SMA, senaste forskningen, och samhällsstöd. Fråga ditt barns läkare eller vårdteam för mer information om lokala föreningar

Termer man bör känna till

Adenoassocierat virus 9 (AAV9)

Adenoassocierat virus 9 (AAV9) är en typ av virus. AAV9 kan modifieras så att det inte orsakar sjukdom hos människor. I Zolgensma används modifierat AAV9 som vektor för att leverera den fullt fungerande kopian av *SMN*-genen.

Antikroppar

Kroppens immunsystem producerar antikroppar som bidrar till att skydda mot sjukdomar. Varje typ av antikropp är unik och försvarar kroppen mot en viss typ av sjukdom.

Atrofi

Atrofi innebär att förtvina eller krympa. En förtvinande muskel kallas till exempel en atrofierad muskel.

Blodplättar

En typ av cell som finns i blodet, som är ansvarig för blodkoagulering.

Hjärnstam

Hjärnstammen är den del av hjärnan som hanterar några av kroppens viktigaste funktioner, bland annat andning och sömn. Hjärnstammen är förbindelsen mellan ryggmärgen och övriga hjärnan.

Kortikosteroider

Kortikosteroider är en typ av läkemedel som hämmar immunförsvaret, och som används för att försöka hantera eventuella ökningarna av leverenzymerna efter behandling med Zolgensma.

Deoxiribonukleinsyra (DNA)

Deoxiribonukleinsyra – alltså DNA – är arvsmassan hos människor och i stort sett alla andra organismer. Nästan varenda cell i en människas kropp innehåller samma DNA.

Gener

Uppsättningar med instruktioner som berättar för kroppen hur den ska tillverka proteiner. Gener är alltid ordnade i par, och den ena kopian får vi från mamma och den andra från pappa.

Genterapi

Genterapi är ett sätt att behandla en sjukdom eller förhindra sjukdomsförloppet med hjälp av gener. Det finns olika typer av genterapi som fungerar på olika sätt. Det kan handla om att ersätta eller reparera gener som saknas eller är skadade, att tillföra en ny gen som kan få ett annat läkemedel att fungera bättre, eller stoppa instruktionerna från en gen som producerar för mycket av ett protein som sedan skadar kroppen.

Genetisk sjukdom

Ett medicinskt tillstånd som orsakas av att en eller flera gener saknas eller är skadade. Genetiska sjukdomar ärftliga. SMA är ett exempel på en genetisk sjukdom.

Intravenös infusion

En intravenös infusion innebär att med hjälp av en nål föra in en kateter (plastslang) i en ven.

Motorneuron

Dessa speciella nerver transporterar signaler från hjärnan till musklerna för kontroll av rörelserna.

Det finns två typer av motorneuroner – de övre motorneuronerna som skickar signaler från hjärnan till hjärnstammen och ryggmärgen och de nedre motorneuronerna som skickar signaler från de övre motorneuronerna till musklerna.

Prednisolon

Prednisolon är en kortikosteroid, en typ av läkemedel som bidrar till att hantera eventuella ökningarna av leverenzymerna efter behandling med Zolgensma.

Proteiner

Proteiner är viktiga molekyler som ingår i nästan varenda en av kroppens funktioner. Proteiner bidrar till att bygga upp kroppens celler och hjälper dem att transportera och producera viktiga ämnen, men proteinerna hjälper också till att reparera cellerna och se till att de överlever.

Biverkning

En biverkning är en sekundär och oftast oönskad effekt av ett läkemedel.

Spinal muskelatrofi (SMA)

Spinal muskelatrofi (SMA) är en sällsynt sjukdom som gör att musklerna successivt försvagas eftersom motorneuronerna, speciella nervceller i kroppen som kontrollerar muskelrörelser, slutar att fungera. Motorneuronerna försämras och slutar till sist att fungera eftersom de inte har tillräckligt med SMN-protein.

SMN1-genen

SMN1-genen är den primära SMN-gen som producerar det SMN-protein som motorneuronerna behöver för att kunna fungera som de ska. Båda kopiorna av denna gen är skadade eller saknas hos personer med SMA. Detta innebär att kroppens celler inte kan producera tillräckligt med SMN-protein.

SMN2-genen

SMN2-genen fungerar som en "reserv" för produktionen av SMN-protein. SMN2 producerar endast små mängder funktionellt SMN-protein.

Överlevnadsmotorneuronprotein (SMN-protein)

SMN-protein är nödvändigt för att motorneuronerna ska fungera och överleva. Om det inte finns tillräckligt med SMN-protein försämras motorneuronerna och slutar fungera. Det är kroppens SMN-gen som producerar SMN-proteinet.

Ytterligare information om detta läkemedel, inklusive BIPACKSEDELN, finns på Europeiska läkemedelsmyndighetens webbplats:

https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/zolgensma-epar-product-information_sv.pdf

Du kan rapportera biverkningar till Fimea:
Säkerhets- och utvecklingscentret för
läkemedelsområdet Fimea, Biverkningsregistret,
PB 55, 00034 FIMEA.
www.fimea.fi

Du kan också rapportera biverkningar direkt till
innehavaren av försäljningstillståndet:
Novartis Finland Oy, Skogsjungfrugränden 10, 02130 Esbo, Finland
Tel. 010 6133 200,
www.novartis.fi

Nyttiga kontakter:

Denna guide har tagits fram av Novartis Europharm Limited. Informationen är endast avsedd att användas i utbildningssyfte och är inte avsedd att ersätta samtal med läkare eller vårdteam. Informationen gäller spinal muskelatrofi och är avsedd att ge en allmän översikt.

FI2307032454

Novartis Finland Oy
Skogsjungfrugränden 10, 02130 Esbo
Tel. 010 6133 200
www.novartis.fi

© 2023 Novartis Europharm Limited. All rights reserved.