



Informatiebrochure voor de ouders en/ of verzorgers van de patiënt

Let op bij gebruik van Zolgensma®(▼) (onasemnogene abeparvovec). De arts van uw kind heeft u deze gids gegeven omdat er bij uw kind dit middel voorgeschreven is.

Deze gids is bedoeld om u praktische informatie te geven om de gesprekken met uw arts te ondersteunen. Onasemnogene abeparvovec is het werkzaam bestanddeel in het medicijn.

Lees goed de hele bijsluiter voordat uw kind dit geneesmiddel toegediend krijgt want er staat belangrijke informatie in. Bewaar deze bijsluiter. Misschien heeft u hem later weer nodig.

Als u vragen heeft of zich zorgen maakt over onasemnogene abeparvovec, neem dan contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind.

Wat staat er in deze gids?

Over SMA

- Wat is SMA?
- Wat veroorzaakt SMA?
- Wie kan SMA krijgen?
- Hoe wordt SMA overgeërfd?
- Ernst en symptomen van SMA

Over onasemnogene abeparvovec

Leer meer over onasemnogene abeparvovec en hoe het werkt

De risico's van onasemnogene abeparvovec begrijpen

Belangrijke informatie over de veiligheid en de mogelijke bijwerkingen van onasemnogene abeparvovec

Behandeling met onasemnogene abeparvovec

- Vóór de behandeling
- Dag van de behandeling
- Na de behandeling

Wanneer u een arts moet raadplegen

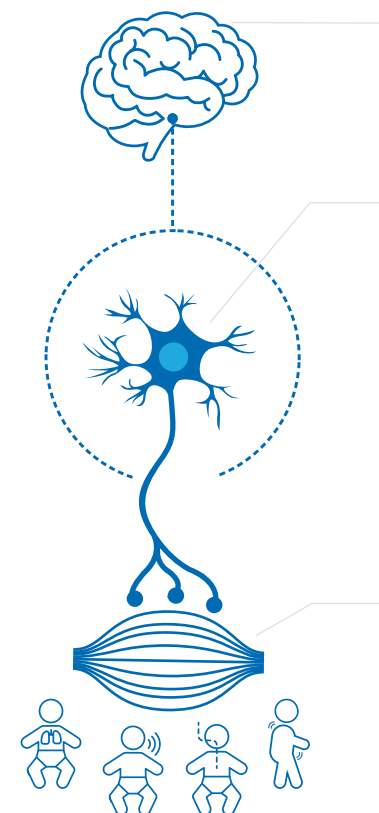
Verklaring van vaak voorkomende woorden

Hier vindt u nuttige definities van termen die in deze brochure gebruikt worden

Wat is SMA?

Spinale spieratrofie ('spinal muscular atrophy' of 'SMA') is een zeldzame, ernstige erfelijke aandoening. SMA komt voor wanneer een gen dat noodzakelijk is voor de aanmaak van een onmisbaar eiwit, 'survival motor neuron' (SMN)-eiwit genaamd, ontbreekt of een afwijking heeft. Door een gebrek aan SMN-eiwit sterven zenuwen die de spieren controleren/aansturen (motorische neuronen) af. Hierdoor worden de spieren zwak en gaan ze achteruit. Dit zorgt voor problemen met bewegen, ademen, slikken, eten en spreken.

Mensen zonder de aandoening



Hersenen

Bij mensen zonder de aandoening worden er signalen uitgezonden die de spieren aanzetten tot beweging.

Motorische neuronen

Deze speciale zenuwen sturen signalen van de hersenen naar de spieren om de bewegingen te controleren. Er bestaan twee types van motorische neuronen: de hogere motorische neuronen, die de signalen van de hersenen naar de hersenstam en het ruggenmerg sturen, en de lagere motorische neuronen, die de signalen van de hogere motorische neuronen naar de spieren sturen.

Spieren

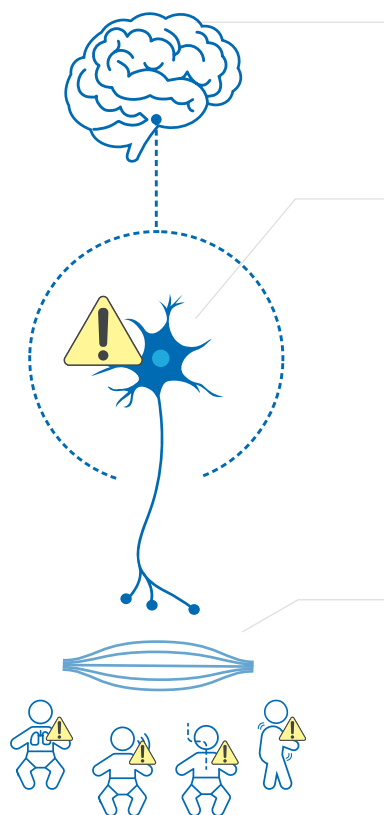
Spieren trekken samen of ontspannen zich als reactie op signalen die via de motorische neuronen verstuurd worden. Daardoor kan het lichaam bewegen, en functies uitvoeren zoals ademhalen, slikken, eten en spreken.

3
3
5
7
8
9
11
13
17
18
20
22
25
26



SMA tast de lagere motorische neuronen aan. SMA heeft geen invloed op het vermogen om te denken, te leren en relaties op te bouwen.

Personen met SMA



Hersenen

Bij mensen met SMA worden er signalen uitgezonden vanuit de hersenen die de spieren aanzetten tot beweging.

Disfunctionele motorische neuronen

Mensen met SMA hebben een genetische mutatie die ertoe leidt dat hun lagere motorische neuronen verzwakken en niet meer werken. Dat betekent dat de signalen uit de hersenen niet van het ruggenmerg naar de spieren gestuurd worden.

Verzwakte/wegkwijnende spieren

Als de spieren geen signalen meer krijgen die ze opdragen om te bewegen, dan gaan de spieren achteruit (atrofie) en worden zwakker. Dat zorgt voor problemen met bewegen, ademen, slikken, eten en spreken.

Wat veroorzaakt SMA?

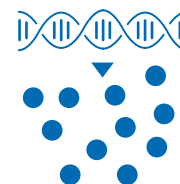
Mensen zonder de aandoening

'Survival motor neuron'-eiwit (SMN)

Om ervoor te zorgen dat motorische neuronen goed werken en in leven blijven, heeft het lichaam het eiwit 'survival motor neuron' of SMN-eiwit nodig. Zonder het SMN-eiwit stoppen de motorische neuronen met werken en sterven ze af. Daardoor worden de spieren zwakker, zodat de patiënten uiteindelijk niet meer kunnen bewegen en problemen krijgen met functies zoals ademen, slikken, eten en spreken.

'Survival motor neuron'-genen (SMN)

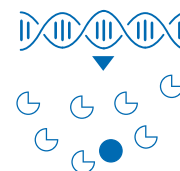
Bij mensen zonder de aandoening is het lichaam in staat om het SMN-eiwit aan te maken op basis van genen die SMN-genen genoemd worden. Er zijn twee types van het **SMN-gen, SMN1 en SMN2**:



Functioneel SMN-eiwit

Survival motor neuron 1 (SMN1)

Het *SMN1*-gen is het belangrijkste *SMN*-gen en maakt voldoende SMN-eiwit aan dat de motorische neuronen nodig hebben om goed te werken.



Onvoldoende hoeveelheden werkend SMN-eiwit

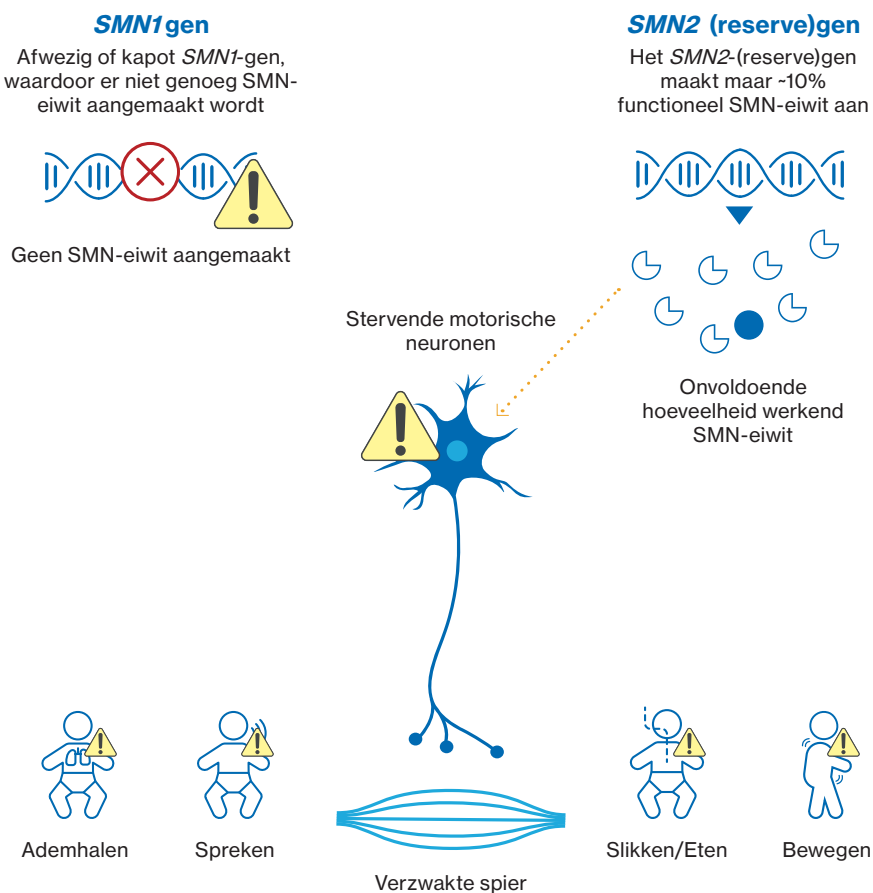
Survival motor neuron 2 (SMN2)

Het *SMN2*-gen maakt ook SMN-eiwit aan, maar het maakt verschillende soorten van dat eiwit, en maar een klein deel daarvan werkt goed (goed werkend eiwit noem je 'functioneel SMN-eiwit'). Het *SMN2*-gen vormt dus een 'reserve' om de aanmaak van SMN-eiwit te ondersteunen, maar kan zelf niet genoeg SMN-eiwit aanmaken.

Mensen met SMA

Bij mensen met SMA is het SMN1-gen ofwel kapot (gemuteerd) of is afwezig

Het *SMN2*-gen kan niet genoeg functioneel SMN-eiwit aanmaken om het afwezige of kapotte *SMN1*-gen goed te maken. Daardoor is er bij mensen met SMA niet genoeg functioneel SMN-eiwit aangemaakt om de motorische neuronen goed te laten werken.



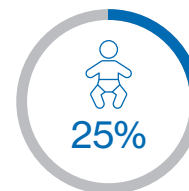
Wie kan SMA krijgen?

Omdat SMA veroorzaakt wordt door een kapot of afwezig gen, wordt het als een genetische ziekte gezien en is het meestal erfelijk.

Een kind erft twee exemplaren van elk gen, een van de moeder en een van de vader. Een kind wordt alleen geboren met SMA als het van beide ouders, van zijn moeder en van zijn vader een kapot gen erft. Als bij SMA een van beide exemplaren van het gen (van de moeder of van de vader) kapot is, dan kan het gen van de andere ouder dat wel goed werkt ervoor zorgen dat er voldoende SMN-eiwit wordt aangemaakt. Voor een goede werking van de zenuwen en spieren. Mensen die één intact exemplaar van het *SMN1*-gen en één defect exemplaar hebben, worden 'dragers' genoemd, en hebben meestal geen klachten. De meeste dragers weten helemaal niet dat ze drager zijn van een kapot gen, tot ze een kind krijgen dat SMA heeft.



Ongeveer **1 op de 50** mensen is drager van SMA, hoewel dit kan verschillen per land.



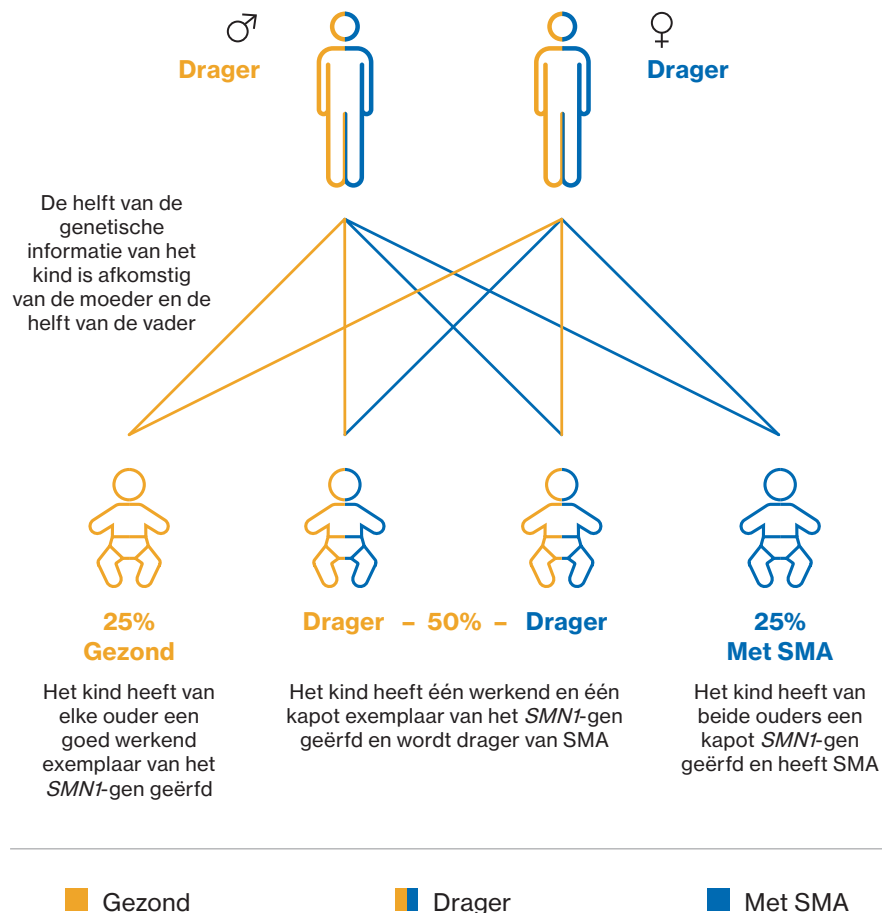
De kans dat twee ouders die drager zijn een kind met SMA krijgen, is voor elke zwangerschap **25%**.



SMA is een zeldzame ziekte, die bij ongeveer **1 op de 10.000** pasgeborenen voorkomt, dit is gelijk bij alle rassen en bij beide geslachten.

Hoe wordt SMA overgeërfd?

SMA komt meestal voor als een kind twee exemplaren van een kapot of afwezig *SMN1*-gen erft, één van zijn moeder en één van zijn vader. Het betekent dat beide ouders drager moeten zijn en er 25% kans is dat de ziekte overgeërfd wordt.



Bij alle volgende zwangerschappen bestaat er 25% kans om een kind met SMA te krijgen. Daarom is het belangrijk om met uw medisch team te bespreken wat de mogelijkheden zijn als u aan gezinsuitbreiding denkt.

Ernst en symptomen van SMA

Het medisch team van uw kind kan de term 'motorische mijlpalen' gebruiken. Dat zijn functionele handelingen die de SMA en de ernst ervan helpen te beoordelen. Motorische mijlpalen die belangrijk zijn voor kinderen met SMA zijn onder andere:

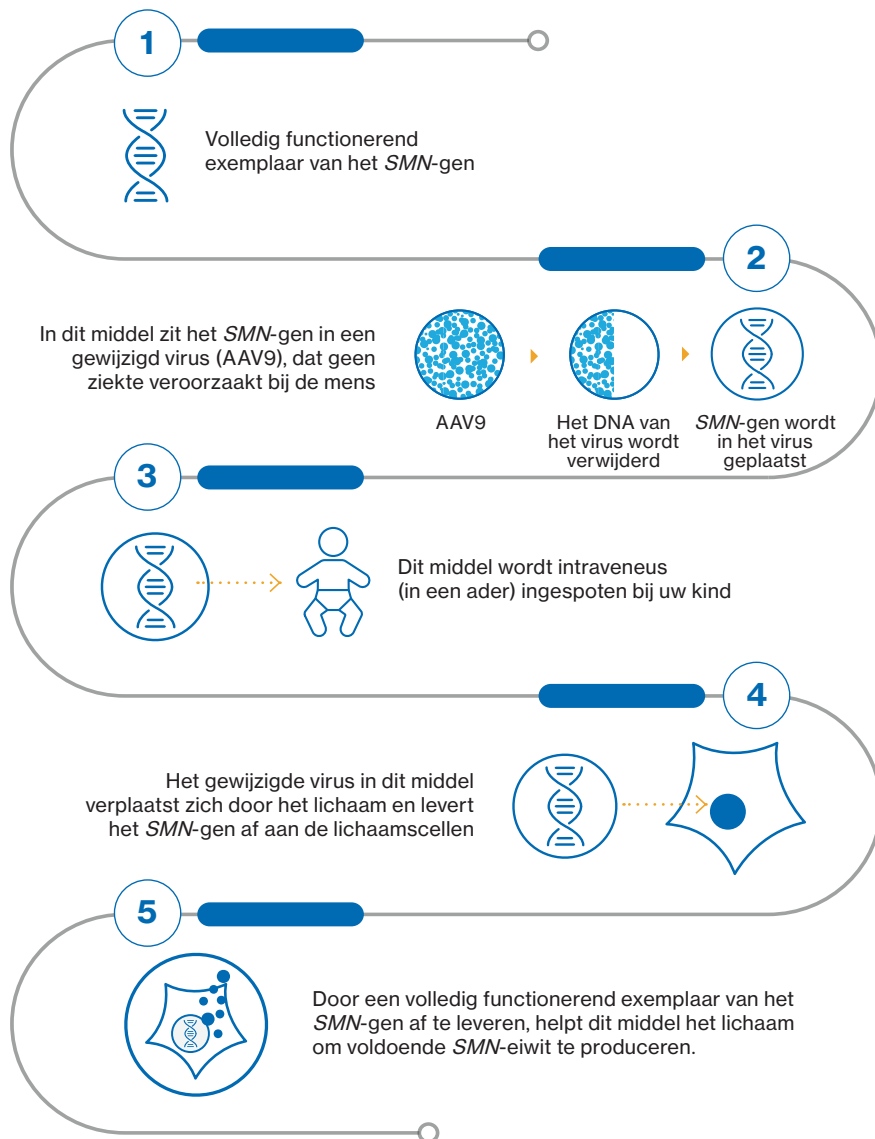


Die mijlpalen worden, samen met de leeftijd waarop de klachten beginnen, gebruikt om de ernst van de SMA te bepalen.

Hoe vroeger de klachten van SMA optreden, hoe ernstiger de aandoening waarschijnlijk zal zijn. De vormen van SMA die tijdens de kindertijd of later optreden, kunnen moeilijk vast te stellen zijn, omdat kinderen bij de geboorte en zelfs later nog geen klachten hebben.



Zonder behandeling hebben kinderen met ernstige vormen van SMA een kortere levensverwachting. Met vroege medische behandeling kan de achteruitgang worden vertraagd, en kunnen kinderen mijlpalen bereiken die bijna nooit gezien worden tijdens het natuurlijke ziekteverloop.



Onasemnogene abeparvovec bij gevorderde SMA

Dit middel kan motorische neuronen redden die nog leven en nog kunnen groeien, maar kan geen afgestorven motorische neuronen redden. Kinderen met minder ernstige klachten van SMA kunnen voldoende levende motorische neuronen hebben om baat te hebben bij een behandeling met onasemnogene abeparvovec. Mogelijk werkt onasemnogene abeparvovec niet even goed bij kinderen met ernstigere klachten.

De risico's van onasemnogene abeparvovec begrijpen

Zoals elk geneesmiddel kan ook dit geneesmiddel bijwerkingen hebben, al krijgt niet iedereen daarmee te maken.

KRIJGT UW KIND LAST VAN BIJWERKINGEN, NEEM DAN ONMIDDELIJK CONTACT OP MET DE ARTS, VERPLEEGKUNDIGE OF APOTHEKER/ ANDERE ZORGVERLENER VAN UW KIND



Belangrijke informatie over de veiligheid en over wanneer u een arts moet raadplegen



Leverproblemen

Als uw kind problemen met de lever heeft of gehad heeft, licht dan het medisch team van uw kind in voordat het dit geneesmiddel krijgt. In sommige gevallen kan onasemnogene abeparvovec een immuunreactie veroorzaken. Dit kan een verhoging van enzymen veroorzaken (enzymen zijn een soort eiwitten in het lichaam) die door de lever worden aangemaakt, of leverbeschadiging veroorzaken.

Schade aan de lever kan ernstige gevolgen hebben, waaronder leverfalen en overlijden. U dient alert te zijn op braken, geelzucht (geel worden van de huid of het wit van de ogen), of verminderde alertheid. Vertel het onmiddellijk aan de arts van uw kind als u merkt dat uw kind deze klachten krijgt die wijzen op schade aan de lever.



Abnormale bloedstolling

Onasemnogene abeparvovec kan het risico op een abnormale bloedstolling in de kleine bloedvaten verhogen (trombotische microangiopathie), dit komt meestal voor binnen de eerste 2 weken na de behandeling. Deze bloedstolsels zijn ernstig en kunnen leiden tot overlijden. Vertel het uw arts onmiddellijk als u tekenen en symptomen opmerkt zoals gemakkelijk blauwe plekken krijgen, toevallen (stuipen) of verminderde urine productie.



Laag aantal bloedplaatjes

Onasemnogene abeparvovec kan het aantal bloedplaatjes verlagen (trombocytopenie), dit komt meestal voor binnen de eerste 2 weken na de behandeling. Vertel het uw arts als u tekenen ziet zoals blauwe plekken of bloedingen die langer dan normaal aanhouden als uw kind zich heeft bezeerd.

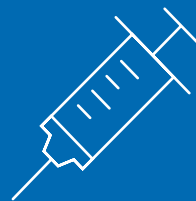


Troponine I

Onasemnogene abeparvovec kan de concentratie verhogen van een eiwit dat specifiek is voor het hart, 'troponine I' genaamd. Dit kan wijzen op een hartletsel.

Voordat dit middel wordt toegediend zullen er bij uw kind bloedonderzoeken uitgevoerd worden. Deze onderzoeken zijn om de leverfunctie, de nierfunctie, het aantal bloedcellen (waaronder het aantal rode bloedcellen en bloedplaatjes) en het troponine I-gehalte te controleren.

Gedurende ten minste 3 maanden na de behandeling zullen regelmatig deze bloedonderzoeken bij uw kind worden herhaald om veranderingen in de bloedwaarden op te sporen. Afhankelijk van de uitkomst en andere tekenen en symptomen zal de arts van uw kind beslissen hoelang deze tests uitgevoerd moeten worden.



De risico's van onasemnogene abeparvovec begrijpen (vervolg)

Zoals elk geneesmiddel kan ook dit geneesmiddel bijwerkingen hebben, al krijgt niet iedereen daarmee te maken.

KRIJGT UW KIND LAST VAN BIJWERKINGEN, NEEM DAN ONMIDDELIJK CONTACT OP MET DE ARTS, VERPLEEGKUNDIGE OF APOTHEKER/ ANDERE ZORGVERLENER VAN UW KIND



Allergieën

Uw kind mag dit middel niet krijgen als het allergisch is voor een van de bestanddelen (de bestanddelen staan in rubriek 6 van de bijsluiter die bij het geneesmiddel van uw kind zit).



Gebruikt uw kind naast dit middel nog andere geneesmiddelen?

Gebruikt uw kind naast dit middel nog andere geneesmiddelen, heeft hij/zij dat kort geleden gedaan of bestaat de mogelijkheid dat uw kind binnenkort andere geneesmiddelen gaat gebruiken? Vertel dat aan de arts of verpleegkundige van uw kind.



Corticosteroïden

Voor en na de behandeling met onasemnogene abeparvovec zal uw kind gedurende een bepaalde periode ook corticosteroïden (prednisolon of een vergelijkbaar middel, dit zijn medicijnen die ontstekingen en allergische reacties minder erg maken) toegediend krijgen. Afhankelijk van de gemeten leverenzym waarden en andere tekenen en klachten kan de duur van de behandeling met corticosteroïden variëren van minimaal 2 maanden tot een jaar of langer. De corticosteroïden zullen helpen om de mogelijke stijging van de leverenzymen te controleren die uw kind zou kunnen

ontwikkelen door een immuunreactie op dit middel. De dosis van het corticosteroid dat uw kind zal krijgen, zal door de arts van uw kind bepaald worden aan de hand van het lichaamsgewicht van uw kind. Tijdens de behandeling met corticosteroiden kan het zijn dat uw kind andere medicatie nodig heeft voor nieuwe infecties of kinderziektes. Het is belangrijk dat u voordat een behandeling met andere medicatie wordt gestart of als u andere vragen heeft over corticosteroiden, contact opneemt met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind.



Infectie

Uw kind kan een verzwakt immuunsysteem hebben als gevolg van de corticosteroiden behandeling. Een infectie die gezonde mensen kunnen bestrijden kan daarom bij uw kind ernstiger verlopen. Als uw kind **voor** of **na** de behandeling met onasemnogene abeparvovec een infectie ontwikkelt (bv. verkoudheid, griep of bronchiolitis), kan dit leiden tot andere ernstige klachten waarvoor dringende medische hulp nodig is.

Vertel het onmiddellijk aan de arts van uw kind als u merkt dat uw kind verschijnselen krijgt die wijzen op een infectie **voor** of **na** behandeling met onasemnogene abeparvovec, zoals:

- Hoest
- Niezen
- Keelpijn
- Piepen
- Lopende neus
- Koorts

Vóór en na de behandeling met onasemnogene abeparvovec is het belangrijk infecties te voorkomen door situaties te vermijden die het risico op het krijgen van infecties kunnen vergroten. U en nauwe contacten van uw kind kunnen helpen bij de preventie van infecties door een goede handhygiëne, goede etiquette wat betreft hoesten en niezen en beperking van mogelijke contacten.



Vaccinaties

Omdat corticosteroiden (dit zijn medicijnen die ontstekingen en allergische reacties minder erg maken) het immuunsysteem van het lichaam kunnen beïnvloeden, kan de arts van uw kind beslissen om de toediening van bepaalde vaccinaties bij uw kind uit te stellen zolang uw kind een behandeling met corticosteroiden krijgt. Neem contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind als u nog vragen heeft.

Behandeling met onasemnogene abeparvovec

De stappen op de volgende pagina's zullen u en uw gezin helpen te begrijpen wat u kunt verwachten

1

Voor de behandeling

2

Dag van de behandeling

3

Na de behandeling

1. Vóór de behandeling



Test voor antilichamen tegen AAV9

Om te helpen beslissen of onasemnogene abeparvovec geschikt is voor uw kind, zal de arts van uw kind vóór de behandeling tests op antilichamen uitvoeren. Antilichamen zijn stoffen die worden aangemaakt door het lichaam om het te helpen beschermen tegen ziekte. De aanwezigheid van bepaalde antilichamen, AAV9-antilichamen genoemd, kan ervoor zorgen dat uw kind een immuunreactie vertoont op onasemnogene abeparvovec. Om uit te maken of dit middel geschikt is voor uw kind, zal de arts van uw kind vóór de behandeling tests uitvoeren om antilichamen op te sporen.

Het is mogelijk dat de hoeveelheid AAV9-antilichamen bij uw kind verhoogd is. Indien de baby pasgeboren is, kan het gaan om antilichamen van de moeder die tijdens de zwangerschap naar de baby zijn overgedragen. Na de geboorte nemen die verhogingen vaak geleidelijk af. Als uw kind na zijn eerste test een verhoogd aantal AAV9-antilichamen heeft, komt het na een bepaalde tijd in aanmerking voor een nieuwe test. Als u vragen hebt, stel die dan aan de arts van uw kind.



Bloedonderzoeken

Voordat de behandeling met onasemnogene abeparvovec wordt gestart, wordt er een bloedonderzoek bij uw kind uitgevoerd om de beginwaarden te bepalen voor:

- de leverfunctie
- de nierfunctie
- het aantal bloedcellen (waaronder de rode bloedcellen en de bloedplaatjes)
- het troponine I-gehalte

Die metingen zullen de arts helpen om de waarden van uw kind na de behandeling met onasemnogene abeparvovec te controleren.



Corticosteroïden

24 uur voordat het met onasemnogene abeparvovec behandeld wordt, zal uw kind corticosteroïden (prednisolon of een vergelijkbaar middel) krijgen om mogelijke stijgingen van leverenzymen onder controle te houden.

De dosis van het corticosteroïd dat uw kind zal krijgen, zal door de arts van uw kind bepaald worden aan de hand van het lichaamsgewicht van uw kind. Om er zeker van te zijn dat uw kind zijn dosis van het corticosteroïd niet verloren heeft, moet u de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind inlichten als uw kind gebraakt heeft vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec.



Infectie

Het is belangrijk dat u meteen de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind inlicht als uw kind tekenen van infectie krijgt **voor** of **na** de behandeling met onasemnogene abeparvovec. Als uw kind vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec klachten ontwikkelt die kunnen wijzen op een infectie, kan het nodig zijn om de behandeling uit te stellen tot de infectie verdwenen is. Als uw kind na de behandeling met onasemnogene abeparvovec symptomen ontwikkelt, kan dat tot medische complicaties leiden, die dringend medische hulp kunnen vereisen. Zie pagina 16 voor tekenen van een mogelijke infectie.



Algemene gezondheidstoestand

Vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec, is het belangrijk dat de algemene gezondheid van uw kind goed is (bijv. hydratatie en voedingstoestand, afwezigheid van infectie), anders moet de behandeling misschien worden uitgesteld. Als u zich zorgen maakt over de algemene gezondheidstoestand van uw kind vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec, neem dan contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind.

2. Dag van de behandeling

Het medisch team van uw kind zal erop toezien dat u precies weet wat u mag verwachten op de dag van de behandeling en hoe u zich daarop kunt voorbereiden.



Prednisolon

De eerste dosis corticosteroiden (prednisolon of een vergelijkbaar middel) zal 24 uur voor de behandeling met onasemnogene abeparvovec toegediend worden aan uw kind. Zie pagina 19 voor meer informatie over de toediening van het corticosteroid vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec.

Op de dag van de behandeling zal uw kind via de mond zijn tweede dosis van het corticosteroid (prednisolon of een vergelijkbaar middel) krijgen, zoals voorgeschreven.



Onasemnogene abeparvovec infusie

Onasemnogene abeparvovec zal aan uw kind worden toegediend als een eenmalig intraveneus infuus (wordt in een ader ingespoten). Daarbij wordt er een katheter (plastic buisje) in een van de aders van uw kind geplaatst, met behulp van een naald. Er zal ook een tweede katheter geplaatst worden als reserve, voor het geval de eerste katheter verstopt raakt. Het infuus zal worden toegediend door een arts of verpleegkundige die ervaren is in het behandelen van SMA. Het infuus zal ongeveer 60 minuten duren.

De hoeveelheid van onasemnogene abeparvovec die uw kind zal krijgen, zal door de arts van uw kind bepaald worden aan de hand van het lichaamsgewicht van uw kind.



Onasemnogene abeparvovec wordt slechts ÉÉN KEER aan uw kind gegeven

3. Na de behandeling

De arts van uw kind zal beslissen hoelang uw kind in het ziekenhuis moet blijven na de behandeling met onasemnogene abeparvovec. Als u vragen heeft, stel die dan aan het medisch team van uw kind.



Corticosteroïden

Uw kind zal dagelijks een corticosteroïdbehandeling toegediend krijgen gedurende ongeveer 2 maanden na toediening van onasemnogene abeparvovec. Die periode kan verlengd worden als de leverenzymen van uw kind niet snel genoeg dalen, tot ze een aanvaardbaar niveau bereiken. De dosis corticosteroïd die uw kind toegediend krijgt, zal in die periode geleidelijk verlaagd worden totdat de behandeling volledig kan worden stopgezet.

Als u vragen heeft over corticosteroïden, bespreek deze dan met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind.

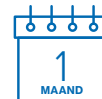


Regelmatige bloedonderzoeken

Na de behandeling met onasemnogene abeparvovec zal uw kind regelmatig een bloedtest ondergaan ter controle van:

- de leverfunctie – die onderzoeken zullen tot minstens 3 maanden na de behandeling worden uitgevoerd om verhogingen van leverenzymen te controleren.
- het aantal bloedplaatjes en het troponine I-gehalte – die zullen tijdens een bepaalde periode worden uitgevoerd om veranderingen in het aantal bloedplaatjes en het troponine I-gehalte te monitoren.

Afhankelijk van de resultaten van dit bloedonderzoek en van andere tekenen en symptomen, kan verder onderzoek nodig zijn. Het is belangrijk dat u het schema voor bloedonderzoek nauwgezet volgt en dat u alle tekenen en symptomen die uw kind na de behandeling ontwikkelt, onmiddellijk meldt aan het medisch team van uw kind.



Hygiënische zorg

Een deel van de werkzame stof in dit middel kan na de behandeling tijdelijk worden uitgescheiden via de lichamelijke afvalproducten van uw kind. U en andere mensen die uw kind verzorgen, moeten gedurende **ten minste 1 maand** nadat uw kind onasemnogene abeparvovec heeft gekregen een goede handhygiëne toepassen, zoals hieronder beschreven.



Draag beschermende handschoenen als u direct in contact komt met lichaamsvocht (urine) of lichaamsafval (stoelgang) van uw kind.



Was achteraf uw handen zorgvuldig met zeep en warm stromend water, of een handreiniger op basis van alcohol.



Gebruik dubbele plastic zakken om vuile luiers en ander afval te verwijderen. Wegwerpluiers kunnen wel nog met het huishoudelijk afval worden verwijderd.



Regelmatige opvolging

Na de behandeling met onasemnogene abeparvovec blijft uw kind onder regelmatig toezicht van een zorgteam. Uw kind zal opvolgingsbezoeken krijgen, dit kan voor algemene controles zijn, als uw kind last heeft van bijwerkingen of als u zich zorgen maakt en vragen heeft.

Passende standaardzorg voor patiënten met SMA, inclusief ondersteunende zorg, is belangrijk en zal worden verzorgd. Het is belangrijk om met de arts van uw kind te bespreken hoe het zorgteam uw kind kan blijven ondersteunen.

Heeft u vragen over hoe u het lichaamsafval van uw kind moet behandelen? Neem dan contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van uw kind.

3. Na de behandeling

Ondersteunende zorg

Hoewel onasemnogene abeparvovec een volledig werkende kopie van het SMN-gen aflevert, heeft uw kind nog altijd SMA.

Aanvullende ondersteunende behandelingen die gebruikt worden om mensen met SMA te verzorgen zijn onder meer:



Orthopedische behandelingen



Fysiotherapie



Ondersteuning bij de voeding, eten en drinken



Ademhalingsondersteuning, bijvoorbeeld met een slaapmasker



Preventie van luchtweginfecties (bijv. preventie van griep en longontsteking via vaccinaties)



Verwijdering van slijm uit de luchtwegen

Het zorgteam van uw kind zal er samen met u op toezien dat uw kind de nodige ondersteunende zorg krijgt.



Wanneer u een arts moet raadplegen

ZOEK DRINGEND MEDISCHE HULP ALS UW KIND EEN VAN DE VOLGENDE ERNSTIGE TEKENEN OF SYMPTOMEN ONTWIKKELT:



- **Braken, geelzucht** (geel worden van de huid of het wit van de ogen), of **verminderde alertheid** – dat kunnen tekenen van mogelijke leverproblemen waaronder leverfalen zijn.
- **Blaauwe plekken of bloedingen** die langer dan normaal duren wanneer uw kind zich heeft bezeerd – dit kunnen tekenen van een laag aantal bloedplaatjes (trombocytopenie) zijn.
- **Makkelijk blauwe plekken krijgen, aanvallen (stuipen) of een afname van de urineproductie** - dat kunnen tekenen zijn van een abnormale bloedstolling in de kleine bloedvaten (trombotische microangiopathie). Er moet zeer goed op deze tekenen en klachten worden gelet, want een abnormale bloedstolling kan levensbedreigend zijn indien niet behandeld.
- **Bleekgrijze of blauwe verkleuring van de huid, ademhalingsproblemen** (bv. snelle ademhaling, kortademigheid), **zwellen van de armen en benen of van de buik**
- **Hoesten, piepende ademhaling, niezen, lopende neus, keelpijn of koorts** – dat kunnen tekenen van een infectie zijn (bv. verkoudheid, griep of bronchiolitis)

Verklaring van vaak voorkomende woorden

Adeno-geassocieerd virus 9 (AAV9)

Adeno-geassocieerd virus 9 (AAV9) is een soort virus. AAV9 kan veranderd worden, zodat het geen ziekte veroorzaakt bij de mens. In onasemnogene abeparvovec is veranderd AAV9 de vector (vrachtwagentje) die gebruikt wordt om de volledig werkende kopie van het SMN-gen af te leveren.

Antilichamen

Antilichamen worden aangemaakt door het immuunsysteem (afweersysteem) van het lichaam om het te helpen beschermen tegen ziekte. Elk type antilichaam is uniek en beschermt het lichaam tegen een specifiek type ziekte.

Atrofie

Atrofie betekent wegwijnen of verschrompelen. Een spier die wegwijnt, noemen we een geatrofieerde spier.

Bijwerking

Een bijwerking is een meestal ongewenst effect van een geneesmiddel.

Bloedplaatjes

Een type cel dat in het bloed wordt aangetroffen en verantwoordelijk is voor de bloedstolling.

Corticosteroiden

Corticosteroiden zijn medicijnen die ontstekingen en allergische reacties minder erg maken om mogelijke verhogingen van leverenzymen onder controle te helpen houden die na de toediening van onasemnogene abeparvovec kunnen ontstaan.

Desoxyribonucleïnezuur (DNA)

DNA, of desoxyribonucleïnezuur, is het erfelijke materiaal van de mens en bijna alle andere levende wezens. Bijna elke cel in het lichaam bevat hetzelfde DNA.

Eiwitten

Eiwitten zijn belangrijke bouwstoffen die een rol spelen bij bijna elke functie van het lichaam. Eiwitten helpen om de lichaamscellen op te bouwen en helpen de cellen om belangrijke stoffen te vervoeren en aan te maken, zichzelf te herstellen en te overleven.

Genen

Reeks van instructies die het lichaam vertellen hoe het eiwitten moet maken. Genen komen voor in paren: je erft van elke ouder één exemplaar.

Genetische ziekte

Een medische ziekte die veroorzaakt wordt door een of meer kapotte of ontbrekende genen. Genetische ziekten zijn erfelijk. SMA is een voorbeeld van een genetische ziekte.

Gentherapie

Gentherapie is een manier om een ziekte te behandelen of de ontwikkeling ervan te voorkomen met behulp van genen. Er bestaan verschillende soorten van gentherapie, die op een verschillende manier werken. Mogelijke werkings-

mechanismen zijn vervanging of herstelling van ontbrekende of kapotte genen; toevoeging van een nieuw gen om de werking van een ander geneesmiddel te verbeteren; of ervoor te zorgen dat een gen dat te veel van een eiwit aanmaakt (dat dan giftig wordt voor het lichaam), geen instructies meer kan geven.

Hersenstam

De hersenstam is het deel van de hersenen dat functies van het lichaam ondersteunt die van levensbelang zijn, zoals de ademhaling en de slaap. De hersenstam verbindt het ruggenmerg met de rest van de hersenen.

Intraveneus infuus

Een infuus in een ader met behulp van een katheter (plastic buisje), die met behulp van een naald in een ader gestoken wordt.

Motorisch neuron

Deze speciale zenuwen sturen signalen van de hersenen naar de spieren om de bewegingen te regelen.

Er bestaan twee types van motorische neuronen: de hogere motorische neuronen, die de signalen van de hersenen naar de hersenstam en het ruggenmerg sturen, en de lagere motorische neuronen, die de signalen van de hogere motorische neuronen naar de spieren sturen.

Prednisolon

Prednisolon is een soort geneesmiddel dat een 'corticosteroid' wordt genoemd en dat mogelijke verhogingen van leverenzymen die na de toediening van onasemnogene abeparvovec kunnen ontstaan, onder controle helpt te houden.

SMN1-gen

Het *SMN1*-gen is het belangrijkste SMN-gen. Het maakt het SMN-eiwit aan, dat de motorische neuronen nodig hebben om goed te werken. Bij mensen met SMA zijn beide exemplaren van dat gen gewijzigd of ontbreken ze. Dat betekent dat de cellen van het lichaam niet in staat zijn om genoeg SMN-eiwit aan te maken.

SMN2-gen

Het *SMN2*-gen werkt als 'reserve' om de aanmaak van SMN-eiwit te ondersteunen. *SMN2* maakt slechts een kleine hoeveelheid functioneel SMN-eiwit aan.

Spinale spieratrofie (SMA)

Spinale spieratrofie (SMA) is een zeldzame ziekte waarbij de spieren geleidelijk verzwakken omdat de specifieke zenuwcellen in het lichaam die de spierbewegingen controleren, de zogenaamde motorische neuronen, niet meer werken. De motorische neuronen takelen af en werken niet meer omdat ze niet genoeg SMN-eiwit hebben.

Survival motor neuron-eiwit (SMN)

Het SMN-eiwit is van vitaal belang voor de goede werking en de overleving van de motorische neuronen. Zonder voldoende SMN-eiwit takelen de motorische neuronen af en werken ze niet meer. Het SMN-eiwit wordt door het lichaam aangemaakt op basis van het SMN-gen.

Meld bijwerkingen bij het Nederlands Bijwerkingencentrum Lareb. ▽ Dit medicijn staat onder extra toezicht. Dit zorgt ervoor dat we snel nieuwe informatie over de veiligheid van dit medicijn verkrijgen. Neem contact op met uw arts als uw kind last krijgt van bijwerkingen. Doe dit ook bij bijwerkingen die niet in de bijsluiter staan. U kunt bijwerkingen melden via het Nederlandse Bijwerkingen Centrum Lareb, website: www.lareb.nl. Door bijwerkingen te melden helpt u ons aan meer informatie over de veiligheid van dit medicijn.

Meer informatie

Deze informatie is ook terug te vinden op:

www.novartis.nl/medicijnen/rmm/zolgensma.

Lees de bijsluiter voor meer informatie over uw medicijn.

Ga met vragen over uw medicijn naar uw arts of apotheker.

Dit materiaal is goedgekeurd door het Nederlandse College ter Beoordeling van Geneesmiddelen (www.cbg-meb.nl).

Deze brochure is opgesteld door Novartis Europharm Limited. De gegeven informatie is alleen bestemd voor educatieve doeleinden en is niet bestemd om gesprekken met uw arts of zorgteam te vervangen. De informatie betreft spinale spieratrofie en is bedoeld als algemeen overzicht.

Versie 2, December 2023

0523ZOL644057