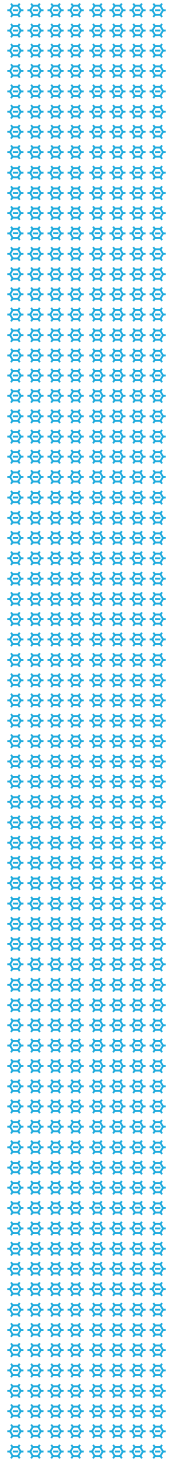


זולג'נסמה - מדריך להורים/ למטפלים

קיבלת מדריך זה מהרופא/ה של ילדך מאחר שלילדך נרשם טיפול בתכשיר זולג'נסמה. מטרתו של מדריך זה לספק מידע מעשי שיתמוך בשיחות עם הרופא/ה. יש לקרוא את המדריך יחד עם העלון לצרכן של התכשיר אותו קיבלת יחד עם מדריך זה.

אם ילדך חווה תופעות לוואי, שוחח עם הרופא/ה או האח/ות של ילדך, לרבות כל תופעת לוואי אפשרית שאינה מצוינת במדריך זה או בעלון לצרכן שניתן יחד עם מדריך זה.

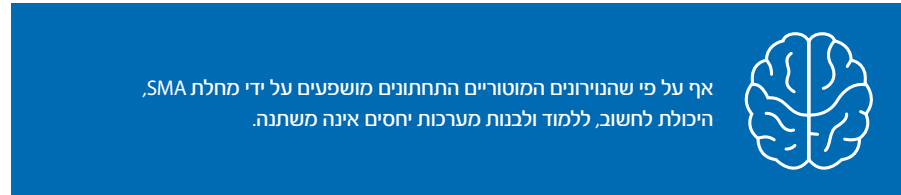
אם יש לך שאלות או חששות לגבי זולג'נסמה, שוחח עם הרופא/ה או האח/ות של ילדך.



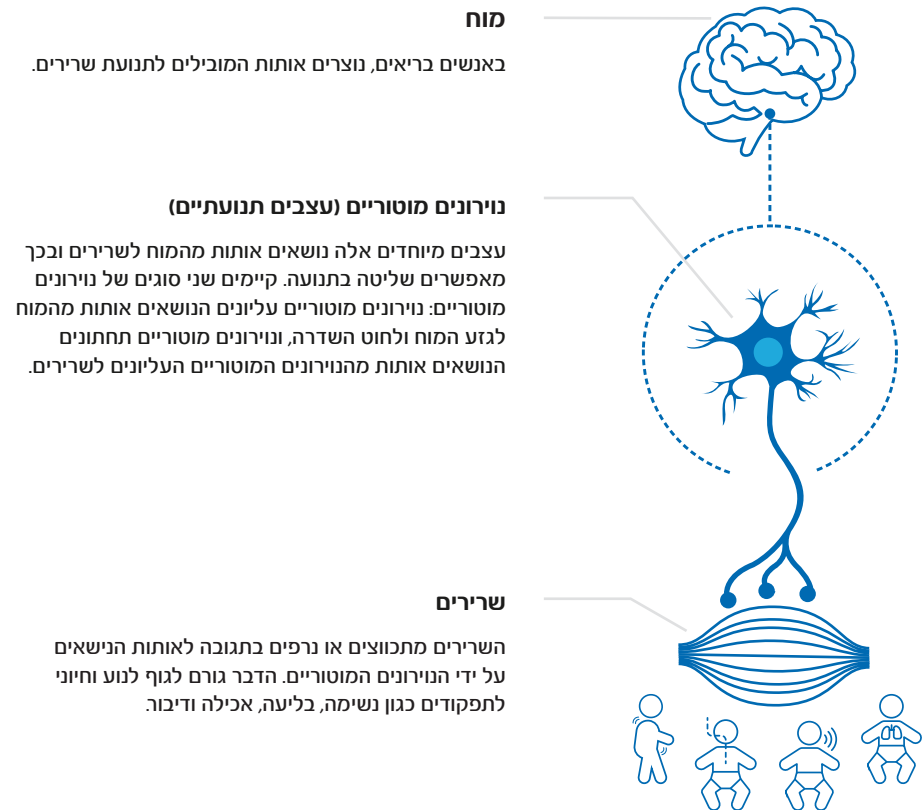
אודות מחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA)

מהי מחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA)?

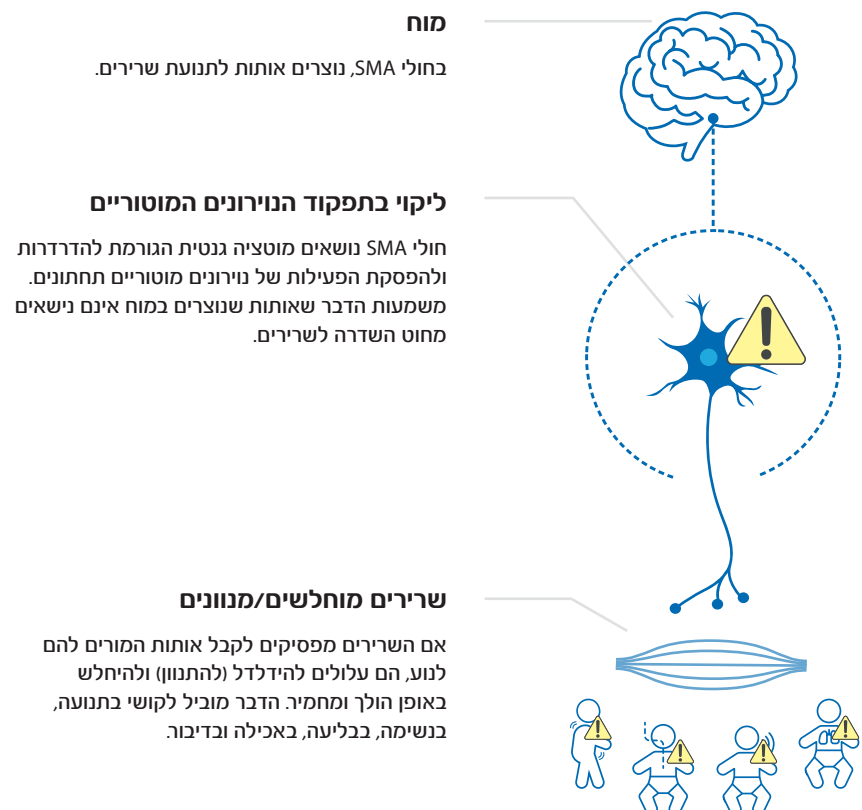
מחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA) היא מחלה תורשתית חמורה ונדירה. מחלה זו מתפתחת בשל חסר או פגם בגן הדרוש לייצור חלבון חיוני המכונה 'Survival motor neuron' (SMN) - חלבון חיוני לשרידות תאי עצב תנועתיים (ניורונים מוטוריים). חסר או פגם בחלבון SMN גורם למותם של עצבים השולטים בשרירים (ניורונים מוטוריים). הדבר מוביל לחולשת שרירים ולדלדול שרירים, ובסופו של דבר לאובדן תנועה ולקושי בתפקודים כגון נשימה, בליעה, אכילה ודיבור.



אנשים בריאים



חולי ניוון שרירים שדרתי (SMA)



מה גורם למחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA)?

אנשים בריאים

חלבון שרידות נירונים מוטוריים (SMN Survival motor neuron)

לצורך פעילותם התקינה ושרידותם של נירונים מוטוריים, הגוף זקוק, בין היתר, לחלבון המכונה SMN או 'Survival motor neuron'. ללא חלבון זה, הנירונים המוטוריים מפסיקים לפעול ומתים, השרירים נחלשים ובסופו של דבר מאבדים את יכולת התנועה, דבר המוביל לקושי בתפקודים כגון נשימה, בליעה, אכילה ודיבור.

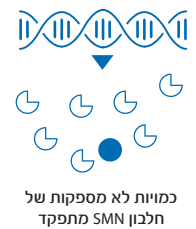
גנים לחלבון שרידות נירונים מוטוריים - (SMN) Survival motor neuron

באנשים בריאים, הגוף מסוגל לייצר את החלבון SMN משני גנים. קיימים שני סוגי גנים של SMN: SMN1 ו-SMN2.



גן שרידות נירונים מוטוריים מס' 1 (SMN1) Survival motor neuron 1

הגן SMN1 הוא הגן העיקרי המייצר את מרבית החלבון SMN הדרוש לנירונים המוטוריים לצורך פעילות תקינה.



גן שרידות נירונים מוטוריים מס' 2 (SMN2) Survival motor neuron 2

אף על פי שהגן SMN2 אף הוא מייצר חלבון SMN, הוא מייצר מספר גרסאות של חלבון זה ורק כמויות קטנות הן בעלות פעילות תקינה ('חלבון SMN מתפקד'). לפיכך, הגן SMN2 פועל כגיבוי לתמיכה בייצור החלבון SMN, אך אינו מסוגל לייצר חלבון SMN בכמות מספקת בעצמו.

● חלבון SMN מתפקד
○ חלבון SMN לא מתפקד

חולי ניוון שרירים שדרתי (SMA)

בחולי SMA, הגן לחלבון SMN1 הוא פגום (עבר מוטיציה) או חסר לחלוטין

הגן לחלבון SMN2 אינו יכול לייצר חלבון SMN מתפקד בכמות מספקת כדי לפצות על אובדן הגן SMN1. כתוצאה מכך, באי SMN, אין מספיק חלבון SMN מתפקד על מנת לשמור על פעילותם התקינה של נירונים מוטוריים.

הגן העיקרי SMN1

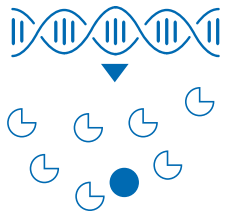
חסר או פגם בגן SMN1, מוביל למחסור בכמות של חלבון SMN



לא מיוצר חלבון SMN

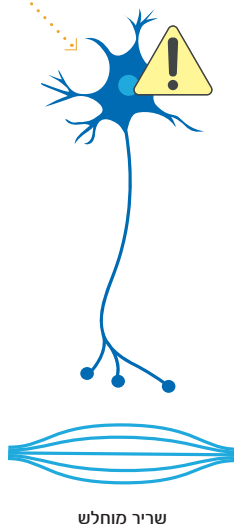
גן הגיבוי SMN2

גן הגיבוי SMN2 מייצר רק כ-10% חלבון SMN מתפקד



כמויות לא מספקות של חלבון SMN מתפקד

נירון מוטורי בעל תפקוד לקוי



● חלבון SMN מתפקד
○ חלבון SMN לא מתפקד

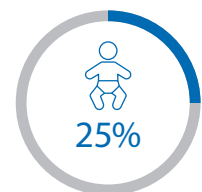
מי לוקה במחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA)?

מאחר שמחלת SMA נגרמת על ידי גן פגום (שעבר מוטציה) או חסר, היא נחשבת למחלה גנטית המועברת בתורשה בדרך כלל.

ילד יורש שני עותקים של כל גן, אחד מאימו ואחד מאביו. על מנת שיוולד ילד חולה בSMA, הוא חייב לרשת גן פגום הן מאימו והן מאביו. אם אחד העותקים של הגן (מהאם או מהאב) פגום, הגן התקין של ההורה השני יכול להבטיח כי חלבון SMN ייוצר בכמות מספקת לצורך פעילות תקינה של הנוירונים המוטוריים. אנשים הנושאים עותק תקין אחד ועותק פגום אחד של הגן לחלבון SMN ידועים כ'נשאים בריאים' ובדרך כלל אינם מציגים תסמינים כלל. מרבית הנשאים אינם יודעים שהם נושאים את הגן הפגום עד אשר נולד להם ילד חולה בSMA.



כ- 1 מתוך 50 אנשים הם נשאים בריאים של SMA, אם כי קיימת שונות קלה בשכיחות בהתאם למיקום הגיאוגרפי.



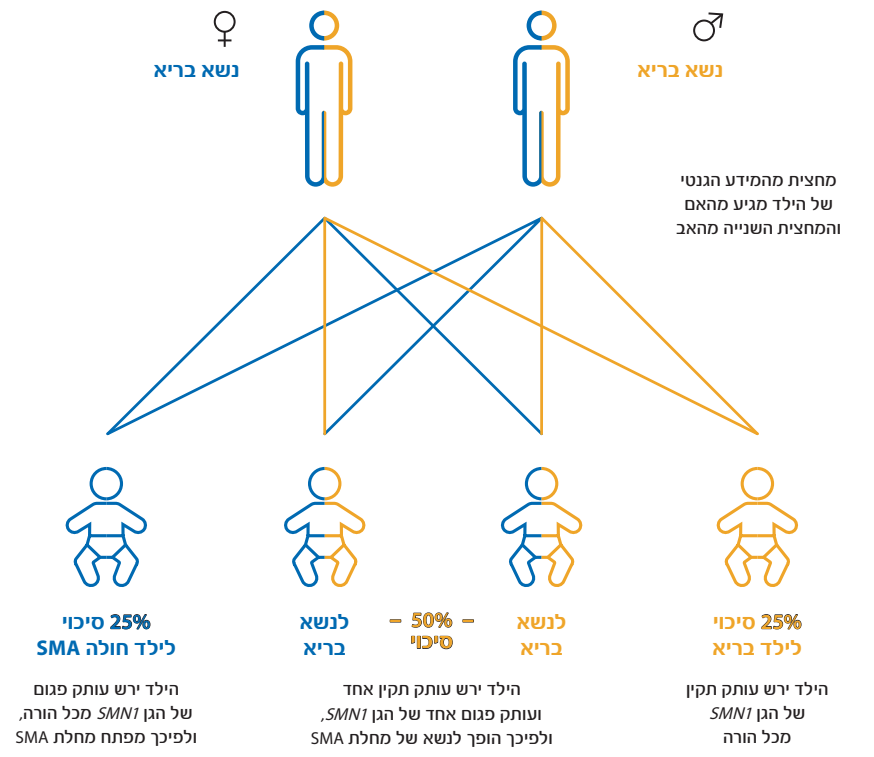
עבור שני הורים שהם נשאים בריאים, הסיכוי ללידת ילד חולה SMA הוא 25% בכל היריון.



מחלת SMA היא מחלה נדירה הפוגעת בכ- 1 מתוך 10,000 יילודים מכל גזע או מין.

כיצד מורשת מחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA)?

מחלת SMA מופיעה בדרך כלל כאשר ילד יורש שני עותקים של גן SMN1 פגום או חסר, אחד מאימו ואחד מאביו. דפוס הורשה זה מכונה רצסיבי, ומשמעותו היא כי בדרך כלל שני ההורים חייבים להיות נשאים על מנת שיתקיים סיכוי של 25% להורשת המחלה.



■ חולה SMA ■ נשא בריא ■ בריא

כל ההריונות העתידיים יהיו כרוכים באותו סיכוי של 25% ללידת ילד חולה בSMA, לפיכך חשוב לשוחח עם הצוות הרפואי שלכם על האפשרויות העומדות בפניכם בעת קבלת החלטות לגבי הרחבת המשפחה.

מחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA) היא מחלה עם טווח תסמינים העשויים להשתנות במידת חומרתם

חומרה ותסמינים של מחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA)

ייתכן כי תשמעו מהצוות הרפואי של ילדכם על אבני דרך מוטוריות (תנועתיות). אבני דרך אלו הן יכולות תפקודיות המסייעות בהערכת מחלת SMA והתקדמותה. אבני דרך מוטוריות הרלוונטיות עבור ילדים חולי SMA כוללות את היכולות הבאות:



לזחול



לאחוז במשהו ביד



להרים את הראש



לעמוד וללכת



להתהפך



לשבת

אבני דרך אלו, יחד עם הגיל בו התסמינים מתחילים להופיע, משמשים לקביעת החומרה של מחלת SMA. ככל שהופעת התסמינים של מחלת SMA היא מוקדמת יותר, כך המחלה צפויה להיות חמורה יותר. לפיכך, המופע בילדות של SMA עלול להיות מטעה וקשה לאבחון, מאחר שהילדים יכולים להיראות בריאים במועד הלידה או אף בשלב מאוחר יותר בילדות.



עבור ילדים אחרים, ייתכן כי התסמינים לא יתגלו עד שלב הרבה יותר מאוחר בילדות או בגיל ההתבגרות. לעיתים התסמינים אינם מופיעים עד גיל הבגרות.

במחלת SMA, התסמינים מופיעים לעיתים תכופות בסווח של 6 חודשי החיים הראשונים, אך במקרים חמורים מסוימים, העובר עלול להיות מושפע טרם הלידה.

ללא התערבות או טיפול, ילדים עם מופע SMA חמור יותר הם בעלי תוחלת חיים קצרה יותר. באמצעות התערבות רפואית וטיפול מוקדמים, ניתן להאט את ההדרדרות. לעיתים תכופות הילדים מסוגלים להשיג אבני דרך שנצפו רק במקרים נדירים במהלך הטבעי של המחלה (ללא טיפול).


| תסמינים | סוגי ניוון שרירים שדרתי (SMA) | גיל במועד הופעת התסמינים |
|---|--|--------------------------|
| כצורת SMA החמורה ביותר, התסמינים עשויים להתחיל להתפתח לפני הלידה. | פגיעה בעובר (SMA מסוג 0) | לידה |
| <ul style="list-style-type: none"> חוסר שליטה בראש רגליים וידיים חלשות קושי בנשימה ובבליעה שיעול ובכי חלשים | אינו מסוגל לשבת באופן עצמאי (SMA מסוג 1) | 6-2 חודשים |
| <ul style="list-style-type: none"> רגליים וידיים חלשות קושי לשבת ללא תמיכה השגה איטית/אובדן של אבני דרך מוטוריות (תנועתיות) קשיי בליעה ושיעול רעד כאב וקושי בהנעת מפרקים עיוות או עקמת בעמוד השדרה קושי בנשימה במקרים מסוימים | מסוגל לשבת ועשוי לעמוד, אינו מסוגל ללכת באופן עצמאי (SMA מסוג 2) | 18 חודשים |
| <ul style="list-style-type: none"> התסמינים בדרך כלל מתפתחים מהילדות המוקדמת (< 18 חודשים) עד להתבגרות המאוחרת. אנשים עם צורת SMA זו עלולים לסבול מליקוי בשיווי משקל ומבעיות בקימה לעמידה ובהליכה/עלייה במדרגות. | הליכה עצמאית (SMA מסוג 3) | 18 שנים |
| <ul style="list-style-type: none"> כצורת SMA הקלה ביותר, התסמינים אינם מופיעים עד גיל הבגרות. אנשים עם צורת SMA זו בדרך כלל חווים חולשה קלה, ללא קושי נשימה. | הליכה עצמאית עד גיל הבגרות (SMA מסוג 4) | 18 שנים |

אודות זולג'נסמה

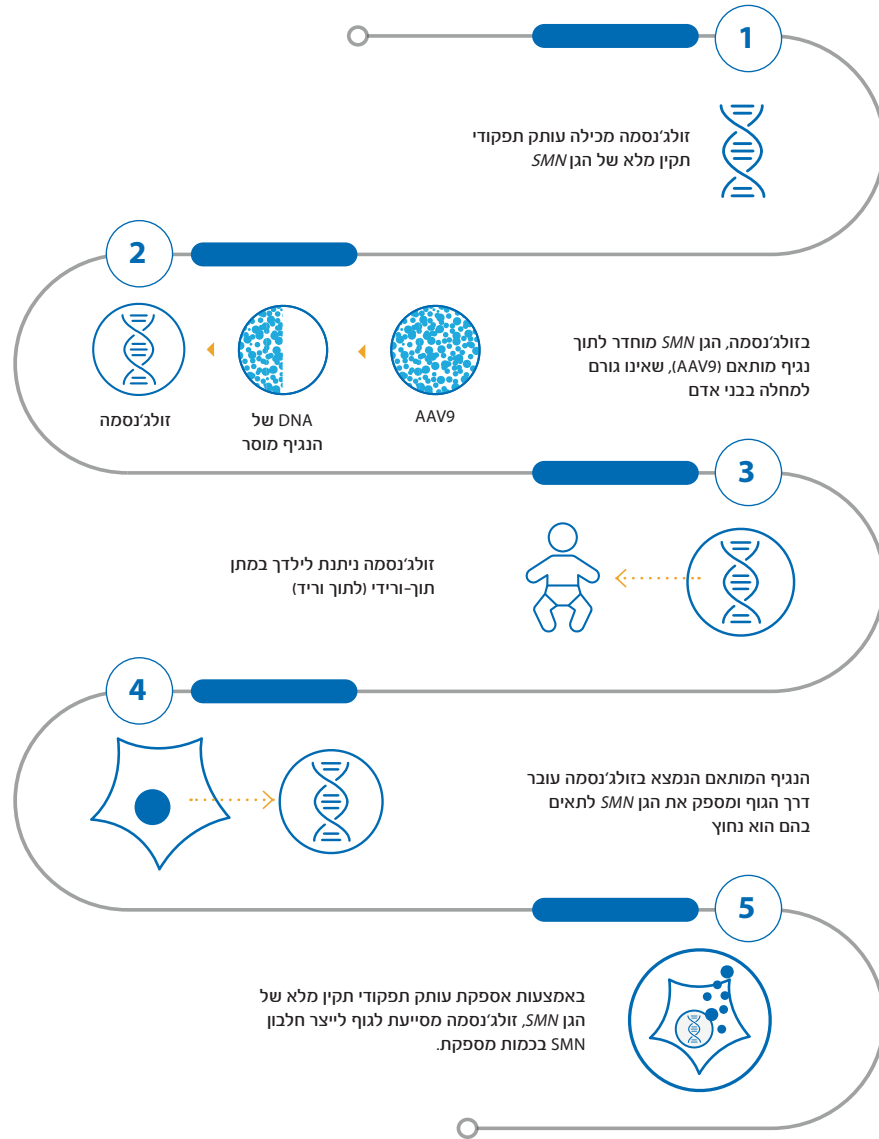
זולג'נסמה משמשת לטיפול בתינוקות ובילדים צעירים הסובלים מסמא, מחלה תורשתית חמורה ונדירה.

כיצד פועלת זולג'נסמה?

זולג'נסמה אינה משנה את החומר הגנטי DNA (דנ"א) של ילדך, אלא מחליפה את תפקוד גן ה-SMN הפגום או החסר. זולג'נסמה פועלת באמצעות אספקת עותק של גן SMN בעל תפקוד מלא, אשר מסייע לגוף לייצר חלבון SMN בכמות מספקת. העותק של גן SMN מועבר לתאים בהם הוא נחוץ באמצעות נשא העברת גנים הידוע כ'וקטור' - הנשא.



הנשא, המעביר את גן SMN, מיוצר מנגיף שעבר התאמה ומכונה נגיף קשור לאדנו מס' 9 (adeno-associated virus 9, או AAV9). נגיף מותאם מסוג זה אינו גורם למחלה בבני אדם. לצורך ייצור הנשא, רוב החומר הגנטי (דנ"א DNA) של הנגיף מוסר וכן ה-SMN החדש מוחדר פנימה.



זולג'נסמה במחלת ניוון שרירים שדרתי (SMA) מתקדמת

זולג'נסמה יכולה להציל נזירונים מוטוריים אשר עדיין חיים ומסוגלים לגדול, אך לא נזירונים מוטוריים מתים. לילדים עם תסמיני SMA פחות חמורים, עשויה להיות כמות מספקת של נזירונים מוטוריים חיים על מנת להפיק תועלת מטיפול בזולג'נסמה. ייתכן כי זולג'נסמה לא תהיה יעילה באותה מידה בילדים עם תסמינים חמורים.

הבנת הסיכונים של זולג'נסמה

בדומה לכל תרופה, זולג'נסמה עלולה לגרום לתופעות לוואי, אם כי לא כל אחד מפתח אותן.



אם ילדך חווה תופעות לוואי כלשהן, שוחח עם הרופא/ה או האח/ות של ילדך מיידי.

מידע בטיחותי חשוב ומתי יש לפנות לטיפול רפואי

בעיות כבד



דווח לצוות הרפואי של ילדך טרם מתן תרופה זו אם ילדך סובל או סבל מבעיות כבד כלשהן. בחלק מהמקרים, זולג'נסמה יכולה לגרום לתגובה חיסונית העלולה להוביל לעלייה באנזימים (חלבונים הנמצאים בגוף) המיוצרים על ידי הכבד או לפגיעה בכבד.

פגיעה בכבד עלולה להוביל לתוצאות חמורות, לרבות אי ספיקת כבד ומוות. סימנים אפשריים אליהם עליך לשים לב לאחר מתן תרופה זו לילדך כוללים הקאות, צהבת (הצהבת העור או לובן העיניים) או ירידה בערנות. דווח לרופא/ה של ילדך מיידי אם תבחין בהתפתחות תסמינים כלשהם המעידים על פגיעה בכבד אצל ילדך.

קרישת דם בלתי תקינה



זולג'נסמה עלולה להגביר את הסיכון לקרישת דם בלתי תקינה בכלי דם קטנים (מיקרואנגיופתיה תרומבוטית), בדרך כלל בטווח של השבועיים הראשונים לאחר הטיפול בזולג'נסמה. קרישי דם אלה עלולים להשפיע על הכליות של ילדך. דווח לרופא/ה של ילדך מיידי אם אתה מבחין בסימנים ובתסמינים כגון שטפי דם (חבורות) הנוצרים בקלות, פרכוסים או ירידה במתן שתן.

נדרשת תשומת לב קפדנית ביותר לסימנים ותסמינים אלה, מאחר שקרישת דם בלתי תקינה בכלי דם קטנים (מיקרואנגיופתיה תרומבוטית) היא חמורה ועלולה להיות מסכנת חיים אם אינה מטופלת.

ספירת טסיות נמוכה



זולג'נסמה יכולה להפחית את ספירת הטסיות בדם (תרומבוציטופניה), בדרך כלל בטווח של השבועיים הראשונים לאחר הטיפול בזולג'נסמה. סימנים אפשריים של ספירת טסיות נמוכה בדם אליהם עליך לשים לב לאחר מתן זולג'נסמה לילדך כוללים שטפי דם (חבורות) או דימומים חריגים.

שוחח עם הרופא/ה אם אתה מבחין בסימנים כגון שטפי דם (חבורות) או דימומים ממושכים יותר מהרגיל אם ילדך נפצע.

טרופונין-I



זולג'נסמה יכולה להגביר את הרמות של חלבון לב המכונה טרופונין-I (טרופונין איי), תופעה העלולה להעיד על פגיעה בלב. עליך לשים לב לסימנים אפשריים של בעיות לב לאחר מתן זולג'נסמה לילדך, כגון צבע עור חיוור אפור או כחול, קושי בנשימה (כגון נשימה מהירה, קוצר נשימה), נפיחות בזרועות וברגליים או בבטן.

ילדך יעבור בדיקות דם לכדיקת תפקודי הכבד, תפקודי הכליות, ספירת תאי דם (לרבות תאי דם אדומים וטסיות) ורמת טרופונין-I טרם הטיפול בזולג'נסמה.

במשך לפחות 3 חודשים לאחר הטיפול, ילדך יעבור בדיקות דם סדירות לכדיקת תפקוד הכבד ולניטור שינויים ברמות הטסיות וטרופונין-I. בהתאם לערכים, לסימנים ותסמינים אחרים, ייתכן כי תידרשנה הערכות נוספות. משך הבדיקות ייקבע על ידי הרופא/ה של ילדך.



אנא עיין בעלון לצרכן שניתן לך יחד עם מדריך זה. אל תהסס לשוחח עם הצוות הרפואי של ילדך אם יש לך שאלות.

הבנת הסיכונים של זולג'נסמה (המשך)

בדומה לכל תרופה, זולג'נסמה עלולה לגרום לתופעות לוואי, אם כי לא כל אחד מפתח אותן.



אם ילדך חווה תופעות לוואי כלשהן, שוחח עם הרופא/ה או האחיות של ילדך מייד.

אלרגיות



אין לתת לילדך זולג'נסמה אם הוא אלרגי לאחד המרכיבים (מרכיבים המפורטים בסעיף 6 של עלון המידע לצרכן אשר ניתן לך יחד עם מדריך זה).

תרופות אחרות וזולג'נסמה



זולג'נסמה תינתן לילדך פעם אחת בלבד. דווח לרופא/ה או האחיות של ילדך אם ילדך נוטל, נטל לאחרונה או עשוי ליטול תרופות אחרות.

קורטיקוסטרואידים



כמו כן, ילדך יקבל קורטיקוסטרואידים (פרדניזולון או תכשיר מקביל אחר) למשך פרק זמן מסוים לפני ואחרי הטיפול בזולג'נסמה. משך המתן של קורטיקוסטרואידים לילדך לאחר הטיפול בזולג'נסמה ישתנה בהתאם לערכי אנזימי הכבד ולסימנים ותסמינים אחרים, וייקבע על ידי הרופא/ה של ילדך. פרק זמן זה יהיה לפחות חודשיים, ויכול להיות אף שנה אחת או יותר.

קורטיקוסטרואידים יסייעו בשליטה בעלייה אפשרית באנזימי כבד העלולה להתפתח אצל ילדך בעקבות תגובה חיסונית לזולג'נסמה. מינון הקורטיקוסטרואידים שיינתן לילדך יחושב על ידי הרופא/ה של ילדך בהתאם למשקלו.

במהלך מתן קורטיקוסטרואידים, ילדך עלול להיות חשוף לזיהומים חדשים או למחלות ילדים רגילות אחרות העלולות לדרוש שימוש בתרופות אחרות. טרם הטיפול בתרופות אחרות, או אם יש לך שאלות לגבי קורטיקוסטרואידים, חשוב להתייעץ עם הרופא/ה או האחיות של ילדך.

זיהום



ילדך עלול להיות בעל מערכת חיסון מוחלשת בשל הטיפול בקורטיקוסטרואידים; משמעות הדבר היא כי זיהומים איתם אנשים בריאים בדרך כלל יכולים להתמודד עלולים לגרום למחלה חמורה אצל ילדך. אם ילדך מפתח זיהום (כגון הצטננות, שפעת או ברונכיוליטיס (דלקת סמפונות)) לפני או אחרי הטיפול בזולג'נסמה, הדבר עלול להוביל לסיכונים אחרים חמורים יותר העלולים לדרוש טיפול רפואי דחוף.

עליך לדווח לרופא/ה של ילדך מייד אם אתה מבחין שילדך מפתח סימנים ותסמינים כלשהם המעידים על זיהום לפני או אחרי הטיפול בזולג'נסמה, כגון:

- שיעול
- התעטשות
- כאב גרון
- צפצופים
- נזלת
- חום

חשוב למנוע זיהומים לפני ולאחר הטיפול בזולג'נסמה באמצעות הימנעות ממצבים העלולים להגביר את הסיכון של ילדך לפתח זיהומים. אתם ואנשים אחרים הנמצאים בקשר הדוק עם ילדך יכולים לסייע במניעת זיהומים באמצעות הקפדה על היגיינת ידיים נאותה, התנהלות נאותה בעת שיעול/התעטשות, התייעצות עם הרופא/ה של ילדך לפני ביצוע ברית מילה והגבלת מגע פוטנציאלי.

הבנת הסיכונים של זולג'נסמה (המשך)

חיסונים



מאחר שקורטיקוסטרואידים יכולים להשפיע על מערכת החיסון, הרופא/ה של ילדך עשוי להחליט על דחיית מתן חיסונים מסוימים לילדך כאשר הוא מקבל טיפול בקורטיקוסטרואידים. שוחח עם הרופא/ה או האח/ות של ילדך אם יש לך שאלות.



לסיכום, יש לפנות לטיפול רפואי דחוף אם ילדך מפתח אחד מהסימנים או התסמינים הבאים:

- **שטפי דם (חבורות) או דימומים ממושכים יותר מהרגיל** אם ילדך נפצע - אלה עלולים להיות סימנים של ספירת טסיות נמוכה בדם (תרומבוציטופניה).
- **שטפי דם (חבורות) הנוצרים בקלות, פרכוסים או ירידה במתן שתן** - אלה עלולים להיות סימנים של קרישת דם בלתי תקינה בכלי דם קטנים (מיקרואנגיופתיה תרומבוטית). נדרשת תשומת לב קפדנית ביותר לסימנים ותסמינים אלה, מאחר שקרישת דם בלתי תקינה עלולה להיות מסכנת חיים אם אינה מטופלת.
- **הקאות, צהבת** (הצהבת העור או לובן העיניים) או **ירידה בערנות** - אלה עלולים להיות סימנים של בעיות כבד אפשריות (לרבות אי ספיקת כבד).
- **צבע עור חיוור אפור או כחול, קושי בנשימה** (כגון נשימה מהירה, קוצר נשימה), **נפיחות בזרועות, ברגליים או בבטן** - אלה עלולים להיות סימנים של בעיות לב אפשריות.
- **שיעול, צפצופים, התעטשות, נזלת, כאב גרון או חום** - אלה עלולים להיות סימנים של זיהום (כגון הצטננות, שפעת או ברונכיוליטיס (דלקת סמפונות)).

טיפול בזולג'נסמה

השלבים שבעמודים הבאים יעזרו לך ולבני משפחתך להבין למה לצפות בהמשך.

לפני הטיפול

1

יום הטיפול

2

לאחר הטיפול

3

1. לפני הטיפול

לצורך החלטה האם זולג'נסמה מתאימה לילדך, הרופא/ה של ילדך יבצע בדיקות לנוגדנים טרם הטיפול.



בדיקת נוגדנים לנגיף קשור לאדנו מס' 9 (AAV9)

נוגדנים מיוצרים על ידי מערכת החיסון של הגוף על מנת לסייע בהגנתו מפני מחלות. נוכחותם של נוגדנים מסוימים, המכונים נוגדנים ל-AAV9, יכולה לגרום לילדך לפתח תגובה חיסונית לזולג'נסמה. לסייע בהחלטה האם זולג'נסמה מתאימה לילדך, הרופא/ה של ילדך יבצע בדיקות של נוגדנים טרם הטיפול.

ילדך עשוי להדגים רמות מוגברות של נוגדנים ל-AAV9. אם התינוק רק נולד, ייתכן כי הנוגדנים הועברו מהאם לתינוק במהלך ההיריון. לעיתים תכופות, הרמות המוגברות יורדות לאורך זמן לאחר הלידה. אם ילדך מדגים רמות מוגברות של נוגדנים ל-AAV9 לאחר הבדיקה הראשונה, ייתכן כי הוא יהיה כשיר לבדיקה חוזרת לאחר פרק זמן מסוים. אם יש לך שאלות, אנא פנה לרופא/ה של ילדך.

קורטיקוסטרואידים

24 שעות לפני הטיפול בזולג'נסמה, ילדך יקבל קורטיקוסטרואידים (פרדניזולון או תכשיר מקביל אחר) לשליטה בעליות פוטנציאליות באנזימי כבד.

מינון הקורטיקוסטרואידים שיינתן לילדך יחושב על ידי הרופא/ה של ילדך בהתאם למשקלו. על מנת לוודא שילדך לא יחמיץ את מנת הקורטיקוסטרואידים, דווח לרופא/ה או לאח/ות של ילדך במקרה של הקאה לפני הטיפול בזולג'נסמה.



זיהום

חשוב לידע את הרופא/ה או האח/ות של ילדך מייד אם ילדך מפתח תסמינים המעידים על זיהום לפני או אחרי מתן זולג'נסמה. אם ילדך מפתח לפני הטיפול בזולג'נסמה סימנים ותסמינים כלשהם המעידים על זיהום, ייתכן כי יהיה צורך בדחיית העירוי עד אשר הזיהום יחלוף. אם ילדך מפתח תסמינים לאחר הטיפול בזולג'נסמה, הדבר עלול להוביל לסיבוכים רפואיים העלולים לדרוש טיפול רפואי דחוף. ראה עמוד 17 בנוגע לסימנים של זיהום אפשרי.



מצב הבריאות הכללי

טרם קבלת הטיפול בזולג'נסמה, חשוב שמצבו הבריאותי הכללי של ילדך יהיה הולם, אחרת ייתכן כי יהיה צורך בדחיית הטיפול. הדבר כולל שמירה על מאזן נוזלים תקין (הידרציה), תזונה טובה והיעדר זיהומים פעילים כלשהם. אם יש לך חששות לגבי מצבו הבריאותי הכללי של ילדך טרם הטיפול בזולג'נסמה, אנא שוחח עם הרופא/ה או האח/ות של ילדך.



בדיקות דם

טרם הטיפול בזולג'נסמה, ילדך יעבור בדיקות דם כדי לבדוק ולקבוע רמות התחלתיות עבו:

- תפקודי הכבד
- תפקודי הכליות
- ספירת תאי דם (לרבות תאי דם אדומים וטסיות)
- רמת טרופונין-I



מדידות אלו תעזרנה לרופא/ה בניטור המדדים של ילדך לאחר הטיפול בזולג'נסמה.

2. יום הטיפול

הצוות הרפואי של ילדך יוודא שאתם יודעים בדיוק למה לצפות ביום הטיפול וכיצד להתכונן אליו.

פרדניזולון



המנה הראשונה של קורטיקוסטרואידים פומיים, דרך הפה (פרדניזולון או תכשיר מקביל אחר) תינתן לילדך 24 שעות לפני קבלת הטיפול בזולג'נסמה. ראה עמוד 21 בנוגע למידע על מתן קורטיקוסטרואידים לפני הטיפול בזולג'נסמה.

ביום הטיפול, ילדך יקבל את המנה השנייה של קורטיקוסטרואידים פומיים, דרך הפה (פרדניזולון או תכשיר מקביל אחר) על פי המרשם. משטר המינון של קורטיקוסטרואידים חשוב לשליטה בעליות פוטנציאליות באנזימי כבד. על מנת לוודא שילדך לא יחמיץ את מנת הקורטיקוסטרואידים, דווח לרופא/ה או לאחות/ות של ילדך במקרה של הקאה לאחר מתן מנת הקורטיקוסטרואידים.



זולג'נסמה תינתן לילדך פעם אחת בלבד.

עירוי זולג'נסמה



זולג'נסמה תינתן לילדך באמצעות עירוי תוך-ורידי יחיד. הדבר כרוך בהחדרת צנתר (צינורית פלסטיק) לתוך אחד הוורידים של ילדך תוך שימוש במחט. כמו כן, יוחדר צנתר גיבוי משני במקרה של חסימה בצנתר העיקרי. העירוי יינתן על ידי רופא/ה או אחות/ות בעלי הכשרה בטיפול SMA. העירוי יימשך כ- 60 דקות.

הכמות של זולג'נסמה שתינתן לילדך תחושב על ידי הרופא/ה של ילדך בהתאם למשקלו.

3. לאחר הטיפול



משך האשפוז לאחר הטיפול בזולג'נסמה ייקבע על ידי הרופא/ה של ילדך. אם יש לך שאלות, שוחח עם הצוות הרפואי של ילדך.

תופעות לוואי אפשריות

בדומה לכל תרופה, תרופה זו עלולה לגרום לתופעות לוואי, אם כי לא כל אחד מפתח אותן.



יש לפנות לטיפול רפואי דחוף אם ילדך מפתח אחת מתופעות הלוואי החמורות או אחד מהתסמינים החמורים שלהלן:

- שטפי דם (חבורות) או דימומים ממושכים יותר מהרגיל אם ילדך נפצע - אלה עלולים להיות סימנים של ספירת טסיות נמוכה בדם (תרומבוציטופניה).
- שטפי דם (חבורות) הנוצרים בקלות, פרכוסים או ירידה במתן שתן - אלה עלולים להיות סימנים של קרישת דם בלתי תקינה בכלי דם קטנים (מיקרואנגיופתיה תרומבוטית). נדרשת תשומת לב קפדנית ביותר לסימנים ותסמינים אלה, מאחר שקרישת דם בלתי תקינה עלולה להיות מסכנת חיים אם אינה מטופלת.
- הקאות, צהבת (הצהבת העור או לובן העיניים) או ירידה בערנות - אלה עלולים להיות סימנים של בעיות כבד אפשריות (לרבות אי ספיקת כבד).
- צבע עור חיזור אפור או כחול, קושי בנשימה (כגון נשימה מהירה, קוצר נשימה), נפיחות בזרועות, ברגליים או בבטן - אלה עלולים להיות סימנים של בעיות לב אפשריות.
- שיעול, צפצפופים, התעטשות, נזלת, כאב גרון או חום - אלה עלולים להיות סימנים של זיהום (כגון הצטננות, שפעת או ברוניוליטיס (דלקת סמפונות)).

3. לאחר הטיפול (המשך)

מתן קורטיקוסטרואידים לאחר זולג'נסמה

ילדך יקבל טיפול בקורטיקוסטרואידים על בסיס יום-יומי במשך כחודשיים לאחר מתן זולג'נסמה. ייתכן כי פרק זמן זה יוארך אם הירידה באנזימי הכבד של ילדך לא תהיה מהירה דיה, עד אשר אנזימי הכבד ירדו לרמה סבירה. מינון הקורטיקוסטרואידים שיינתן לילדך יופחת בקצב איטי ובהדרגתיות במהלך פרק זמן זה עד אשר ניתן יהיה להפסיק את הטיפול לחלוטין.



אנשי הצוות הרפואי של ילדך יחליטו ויסבירו מתי וכיצד הם יפסיקו טיפול זה בילדך. על מנת לוודא שילדך לא יחמיץ את מנת הקורטיקוסטרואידים, דווח לרופא/ה או לאחות של ילדך במקרה של הקאה או מנות שהוחמצו (מכל סיבה שהיא) לאחר הטיפול בזולג'נסמה.

שוחח עם הצוות הרפואי של ילדך מייד אם ילדך מפתח תופעות לוואי נוספות כלשהן. אלו יכולות לכלול:

שכיחות מאוד (עלולות להופיע ביותר מ- 1 מתוך 10 אנשים)

- עליות באנזימי כבד הנצפות בבדיקות דם

שכיחות (עלולות להופיע בעד 1 מתוך 10 אנשים)

- הקאות
- חום

דיווח על תופעות לוואי:

אם ילדך חווה תופעות לוואי כלשהן, או אם אתה חושש שייתכן כי משהו השתבש, שוחח עם הרופא/ה או האחות של ילדך מייד.

הדבר כולל כל תופעת לוואי אפשרית המצינת או שאינה מצינת במדרין זה או בעלון לצרכן המצורף לתרופה של ילדך.

דיווח על תופעות לוואי

ניתן לדווח על תופעות לוואי למשרד הבריאות באמצעות לחיצה על הקישור "דיווח על תופעות לוואי עקב טיפול תרופתי" שנמצא בדף הבית של אתר משרד הבריאות (www.health.gov.il) המפנה לטופס המקוון לדיווח על תופעות לוואי, או על ידי כניסה לקישור <https://sideeffects.health.gov.il>

כמו כן, אתה יכול לדווח לבעל רישום התכשיר, נוברטיס ישראל בע"מ ב: safetydesk.israel@novartis.com

באמצעות דיווח על תופעות לוואי, באפשרותך לסייע במתן מידע נוסף על בטיחותה של תרופה זו.



אם יש לך שאלות לגבי קורטיקוסטרואידים, שוחח עם הרופא/ה או האחות של ילדך.

3. לאחר הטיפול (המשך)

טיפול בהפרשות הגוף של ילדך

חלק מהחומר הפעיל בזולג'נסמה עשוי להיות מופרש בהפרשות הגוף של ילדך לאחר הטיפול. אתם ואנשים אחרים המטפלים בילדך צריכים להקפיד על היגיינת ידיים נאותה כמפורט להלן במשך חודש אחד לפחות אחרי הטיפול בילדך בזולג'נסמה.



יש לעטות כפפות מגן בעת מגע ישיר עם נוזלי גוף (שתן) או הפרשות (צואה) של ילדך.



לאחר מכן, יש לרחוץ את הידיים היטב במים זורמים חמים וסבון, או באמצעות תכשיר לחיטוי ידיים המבוסס על אלכוהול.



יש להשתמש בשתי שקיות פלסטיק לפינוי חיתולים משומשים ופסולת אחרת. חיתולים חד-פעמיים עדיין ניתנים לפינוי לאשפה ביתית.



בדיקות מעקב סדירות



לאחר הטיפול בזולג'נסמה, ילדך ימשיך להיות תחת מעקב של צוות רפואי ייעודי. ילדך יזדקק לביקורי מעקב סדירים לפי הצורך, בין אם הם מיועדים לבדיקות מעקב כלליות, אם ילדך חווה תופעות לוואי כלשהן או אם יש לך חששות או שאלות.

טיפול מקובל הולם עבור חולי SMA, לרבות טיפול תומך, הוא הכרחי וייתן לילדך. חשוב לשוחח עם הרופא/ה של ילדך לגבי אופן המשך התמיכה בילדך על ידי הצוות הרפואי.

בדיקות דם סדירות



לאחר הטיפול בזולג'נסמה, ילדך יעבור בדיקות דם סדירות לבדיקת:

- תפקודי הכבד - בדיקות אלו מבוצענה במשך 3 חודשים לפחות אחרי הטיפול לצורך ניטור עליות באנזימי כבד. אם תפקוד הכבד של ילדך מחמיר לאחר הטיפול בזולג'נסמה, או אם הוא יראה סימני מחלה כלשהם, הוא יעבור הערכה מהירה ומעקב צמוד על ידי הרופא/ה.
 - ספירת טסיות בדם וטרופונין-I - בדיקות אלו מבוצענה במשך פרק זמן מסוים לאחר הטיפול לניטור שינויים ברמות הטסיות וטרופונין-I.
- בהתאם לתוצאות של בדיקות דם אלו, וכן בהתאם לסימנים ותסמינים אחרים, ייתכן כי תידרשנה בדיקות נוספות. חשוב להקפיד על לוח זמני בדיקות הדם ולדווח מייד לצוות הרפואי של ילדך על כל הסימנים והתסמינים העלולים להתפתח אצל ילדך לאחר קבלת הטיפול.

אם יש לך שאלות לגבי אופן הטיפול בהפרשות הגוף של ילדך, אנא שוחח עם הרופא/ה או האח/ות של ילדך.

מתי לפנות לטיפול רפואי



יש לפנות לטיפול רפואי דחוף באחד המקרים הבאים:

במקרים מסוימים, זולג'נסמה יכולה להשפיע על תפקוד הכבד ולהוביל לפגיעה בכבד. סימנים אפשריים אליהם עליך לשים לב לאחר מתן תרופה זו לילדך כוללים **הקאות, צהבת** (הצהבת העור או לובן העיניים) או **ירידה בערנות**.

זולג'נסמה יכולה להפחית את ספירת הטסיות בדם (תרומבוציטופניה). שוחח עם הרופא/ה של ילדך אם אתה מבחין בסימנים כגון **שטפי דם (חבורות) או דימומים** ממושכים יותר מהרגיל אם ילדך נפצע.

זולג'נסמה יכולה להגביר את הסיכון לקרישת דם בלתי תקינה בכלי דם קטנים (מיקרואנגיופטיה תרומבטית). דווח לרופא/ה של ילדך מייד אם אתה מבחין בסימנים ובתסמינים כגון **שטפי דם (חבורות) הנוצרים בקלות, פרכוסים או ירידה במתן שתן**.

זולג'נסמה עלולה לגרום לרמות מוגברות של חלבון הספציפי ללב המכונה טרופונין-I. תופעה העלולה להעיד על פגיעה בלב. שוחח עם הרופא/ה של ילדך מייד אם אתה מבחין בסימנים ובתסמינים כגון **צבע עור חיוור אפור או כחול, קושי בנשימה** (כגון נשימה מהירה, קוצר נשימה), או **נפיחות בזרועות, ברגליים או בבטן**.

דווח לרופא/ה במקרה של **הקאה לפני או לאחר הטיפול** בזולג'נסמה על מנת לוודא שילדך לא יחמיץ מתן של מנת קורטיקוסטרואידים (פרדניזולון או תכשיר מקביל אחר).

דווח לרופא/ה של ילדך מייד אם ילדך מפתח סימנים ותסמינים המעידים על זיהום (כגון הצטננות, שפעת או ברונכיוליטיס (דלקת סמפונות)) לפני או לאחר הטיפול בזולג'נסמה, מאחר שהדבר עלול להוביל לסיבוכים אחרים חמורים יותר העלולים לדרוש טיפול רפואי דחוף. סימנים אליהם יש לשים לב הם **שיעול, צפצופים, התעטשות, נזלת, כאב גרון או חום**.

3. לאחר הטיפול (המשך)

טיפול תומך

אף על פי שזולג'נסמה מספקת עותק בעל תפקוד מלא של הגן SMN, ילדך עדיין סובל ממחלת SMA. טיפולים תומכים נוספים המשמשים לטיפול בחולי SMA כוללים:



תמיכה בתזונה, אכילה ושתייה



פיזיותרפיה



טיפולים אורתופדיים



סילוק הפרשות מדרכי הנשימה



מניעת זיהומים בדרכי הנשימה (כגון מניעת שפעת ודלקת ריאות באמצעות חיסונים)



תמיכה נשימתית, לדוגמה, באמצעות מסיכת שינה



הצוות הרפואי של ילדך יפעל אתך בהתאם לצורך על מנת להבטיח מתן מענה לצורכי הטיפול התומך של ילדך.

פרטי קשר של הרופא/ה

ילדך ימשיך להיות תחת מעקב של אנשי צוות רפואי לאחר עירוי זולג'נסמה. אם יש לך חששות וברצונך לשוחח עם הרופא/ה או הצוות הרפואי של ילדך, באפשרותך להשתמש בטופס שלהלן לרישום פרטי הקשר שלהם.

שם:

תפקיד:

מספר טלפון ליצירת קשר:

דוא"ל ליצירת קשר:

שם:

תפקיד:

מספר טלפון ליצירת קשר:

דוא"ל ליצירת קשר:

שם:

תפקיד:

מספר טלפון ליצירת קשר:

דוא"ל ליצירת קשר:

שם:

תפקיד:

מספר טלפון ליצירת קשר:

דוא"ל ליצירת קשר:

שם:

תפקיד:

מספר טלפון ליצירת קשר:

דוא"ל ליצירת קשר:

שם:

תפקיד:

מספר טלפון ליצירת קשר:

דוא"ל ליצירת קשר:

איגודי חולים מקומיים

קיימים איגודי חולים רבים ברחבי העולם אשר יכולים לסייע בתמיכה בך ובילדך הלוקה במחלת SMA. הם יכולים לספק מידע על SMA, מחקרים עדכניים ביותר ותמיכה קהילתית. שוחח עם הרופא/ה או הצוות הרפואי של ילדך, אשר יכולים לתת לך מידע על הקבוצות המקומיות באזורך.



מונחים נפוצים

נגיף קשור לאדנו מס' 9 (Adeno-associated virus 9 (AAV9)

Adeno-associated virus 9 (AAV9) הוא סוג של נגיף. AAV9 ניתן להתאמה כך שהוא אינו גורם למחלה בבני אדם. בזולג'נסמה, AAV9 מותאם הוא הנשא המשמש להעברת העותק של גן SMN בעל תפקוד מלא.

נוגדנים

נוגדנים מיוצרים על ידי מערכת החיסון של הגוף על מנת לסייע בהגנתו מפני מחלות. כל סוג של נוגדן הוא ייחודי ומגן על הגוף נגד סוג מחלה ספציפי.

ניוון

ניוון משמעותו היא דלדול או ירידה בכמות. לדוגמה, שריר שמתדלדל מכונה שריר מנוון.

גזע המוח

גזע המוח הוא חלק במוח התומך בתפקודי גוף קריטיים, לרבות נשימה ושינה. גזע המוח מחבר את חוט השדרה עם יתר אזורי המוח.

קורטיקוסטרואידים

קורטיקוסטרואידים הם סוג של תרופה המדכאת את מערכת החיסון על מנת לנסות לסייע בשליטה בעלייה פוטנציאלית באנזימי כבד לאחר הטיפול בזולג'נסמה.

DNA, דנ"א (חומצה דאוקסיריבונוקלאית)

DNA (חומצה דאוקסיריבונוקלאית) הוא החומר התורשתי בבני אדם וכמעט בכל האורגניזמים האחרים. כמעט כל התאים בגופו של אדם מכילים דנ"א (DNA) זהה.

גנים

סדרות של הוראות אשר יכולות להורות לגוף כיצד לייצר חלבונים. גנים מגיעים בזוגות; עותק אחד מורש על ידי כל הורה.

ריפוי גנטי

ריפוי גנטי הוא דרך לטיפול במחלה או למניעת התקדמות מחלה באמצעות גנים. קיימים סוגים שונים של ריפוי גנטי הפועלים בדרכים שונות. אלה כוללים החלפה או תיקון של גנים חסרים או פגומים; הוספת גן חדש על מנת לסייע לתרופה אחרת לפעול טוב יותר; או עצירת הוראות מגן המייצר עודף של חלבון מסוים, אשר הופך לרעיל לגוף.

מחלה גנטית

מצב רפואי הנגרם על ידי גן חסר או פגום, או גנים חסרים או פגומים. מחלות גנטיות הן מחלות המועברות בתורשה. מחלת SMA היא דוגמה למחלה גנטית.

עירוי תוך-וריד

עירוי לתוך וריד באמצעות צנתר (צינורית פלסטיק), אשר מוחדר לתוך הווריד תוך שימוש במחט.

נירון מוטורי (עצב תנועתי)

עצבים מיוחדים אלה נושאים אותות מהמוח לשרירים לצורך שליטה בתנועה.

קיימים שני סוגים של ניורונים מוטוריים: ניורונים מוטוריים עליונים הנושאים אותות מהמוח לגזע המוח ולחוט השדרה, וניורונים מוטוריים תחתונים הנושאים אותות מהניורונים המוטוריים העליונים לשרירים.

טסיות

סוג של תא הנמצא בדם, אשר אחראי לקרישת דם.

פרדניזולון

פרדניזולון הוא סוג של תרופה המכונה קורטיקוסטרואידים, אשר מסייע בשליטה בעלייה פוטנציאלית באנזימי כבד לאחר הטיפול בזולג'נסמה.

חלבונים

חלבונים הם מולקולות חשובות המעורבות כמעט בכל תפקוד בגוף. חלבונים מסייעים בבניית תאי הגוף, וכן מסייעים לתאים להעביר ולייצר חומרים חשובים, לתקן פגמים ולשרוד.

תופעת לוואי

תופעת לוואי היא תופעה משנית, ובדרך כלל בלתי רצויה, של תרופה.

ניוון שרירי שדרתי (SMA)

מחלת SMA היא מחלה נדירה הגורמת להיחלשות שרירים הדרגתית בשל הפסקת הפעילות של תאי עצב ייעודיים בגוף אשר שולטים בתנועת השרירים, המכונים ניורונים מוטוריים. הניורונים המוטוריים מתדרדרים ומפסיקים לפעול בשל מחסור בחלבון SMN.

חלבון שרידות עצבים תנועתיים (SMN) Survival motor neuron

חלבון SMN חיוני לפעילותם התקינה ולשרידותם של ניורונים מוטוריים. ללא חלבון SMN בכמות מספקת, הניורונים המוטוריים מתדרדרים ומפסיקים לפעול. חלבון SMN מיוצר על ידי הגוף מהגן SMN.

גן שרידות עצבים תנועתיים מס' 1 (SMN1)

הגן SMN1 הוא גן SMN העיקרי המייצר את החלבון SMN הדרוש לניורונים מוטוריים לצורך פעילות תקינה. בחולי SMA, שני העותקים של גן זה פגומים או חסרים. משמעות הדבר היא שתאי הגוף אינם מסוגלים לייצר את החלבון SMN בכמות מספקת.

גן שרידות עצבים תנועתיים מס' 2 (SMN2)

הגן SMN2 פועל כגיבוי לתמיכה בייצור החלבון SMN. הגן SMN2 מייצר חלבון SMN תפקודי בכמויות קטנות בלבד.

מדריך זה ותוכנו אושרו על ידי משרד הבריאות בתאריך אוגוסט 2023.

שם היצרן: Novartis Gene Therapies, Inc.
בעל הרישום והיבואן: נוברטיס ישראל בע"מ, רח' תוצרת הארץ 6, ת.ד. 7126, תל אביב.
טל: 03-9201111, פקס: 03-9229230

מדריך זה הופק על ידי נוברטיס ישראל בע"מ. המידע המובא מיועד למטרות הדרכה בלבד ואינו מיועד להחליף שיחות עם הרופא/ה או הצוות המטפל. המידע קשור לניווט שרירים שדרתי כסקירה כללית.

© Novartis 2023

כל הזכויות שמורות.

לשם הפשטות ולהקלת הקריאה, מדריך זה נוסח בלשון זכר. על אף זאת הדברים האמורים פונים להורים ומטפלים משני המינים, והתרופה זולג'נסמה מיועדת לבני שני המינים.