زولجنسيما - مُرشد للأهل/ للمُعالجين

حصلت على هذا المُرشد من طبيب/ة طفلك لأنّ ابنك حصل على وصفة علاج بمستحضر زولجنسيما. هدف هذا المُرشد هو توفير معلومات عملية ليدعم المحادثات مع الطبيب/ة. يجب قراءة هذا المُرشد سويًا مع النشرة للمستهلك الخاصة بالمستحضر التي حصلت عليها سويًا مع هذا المُرشد.

إذا شعر طفلك بأعراض جانبيّة، تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك، وهذا يشمل أعراضًا جانبية محتملة غير مذكورة في هذا المُرشد أو النشرة للمستهلك التي أعطيت لك سويًا مع هذا المُرشد.

إذا كانت لديك أسئلة أو مخاوف تتعلق بـ زولجنسيما، تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك.

RMP 2023-005-ARB

NOVARTIS

محتويات المُرشد

عن مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) 4

- ما هو مرض **الضمور العضلي الشوكي (SMA)**؟ 4
- ما الذي يسبّب مرض **الضمور العضلي الشوكي (SMA)**؟ 6
- من يُصاب بمرض **الضمور العضلي الشوكي (SMA)**؟ 8
- شدّة وأعراض مرض **الضمور العضلي الشوكي (SMA)** 10

عن زولجنسيما 12
تعلم عن زولجنسيما وطريقة عمله

فهم مخاطر زولجنسيما 14
معلومات هامة تتعلق بالسلامة والأعراض الجانبية المحتملة لـ زولجنسيما

علاج بـ زولجنسيما 19

- قبل العلاج 20
- يوم العلاج 22
- بعد العلاج 23

متى يجب التوجه لحصول على علاج طبيّ 29

تفاصيل التواصل مع الطبيب/ة 30

جمعيات مرضى محلية 31

مصطلحات شائعة 32
تعريفات عملية للمصطلحات المستخدمة في هذا المُرشد

تمّ تطوير وإعداد هذا المُرشد بهدف تقديم معلومات مفيدة حول:

- **زولجنسيما وطريقة عمله**
- **معلومات تتعلق بالسلامة والأعراض الجانبية لـ زولجنسيما**
- **كل مرحلة في رحلة العلاج بـ زولجنسيما**

إذا كانت لديك أسئلة أو مخاوف تتعلق بهذا الدواء أو بصحة ورفاهية طفلك، تحدث من فضلك مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك.

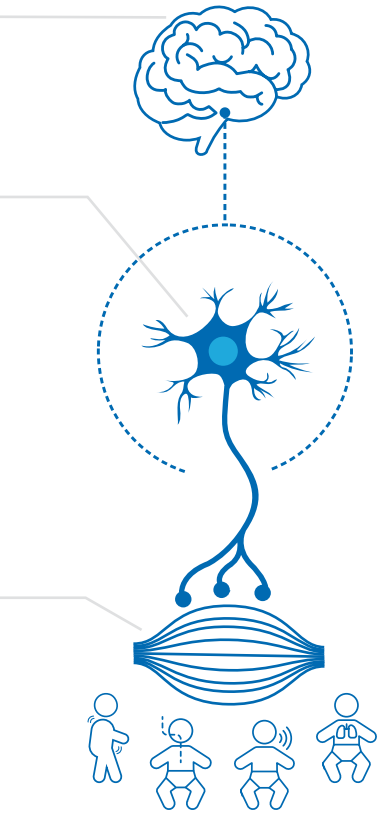
تفاصيل اتصال هامة

عن مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)

ما هو مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)؟

مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) هو مرض وراثي خطير ونادر. يتطوّر هذا المرض بسبب نقص أو خلل في الجين الأساسي لإنتاج بروتين ضروري الذي يدعى "Survival motor neuron" (SMN) - بروتين ضروري لبقاء خلايا العصب حركية (خلايا عصبية حركية). نقص أو خلل في بروتين SMN يؤدي إلى وفاة الأعصاب المتحكمة بالعضلات (خلايا عصبية حركية). يؤدي هذا الأمر إلى ضعف عضلات وترهل عضلات، وفي نهاية الأمر إلى فقدان الحركة وصعوبة في أداء الوظائف مثل التنفس، البلع، الأكل والتكلم.

الأشخاص الأصحاء



الدماغ

لدى الأشخاص الأصحاء، تتكوّن إشارات التي تؤدي إلى حركة العضلات.

خلايا عصبية حركية (أعصاب حركية)

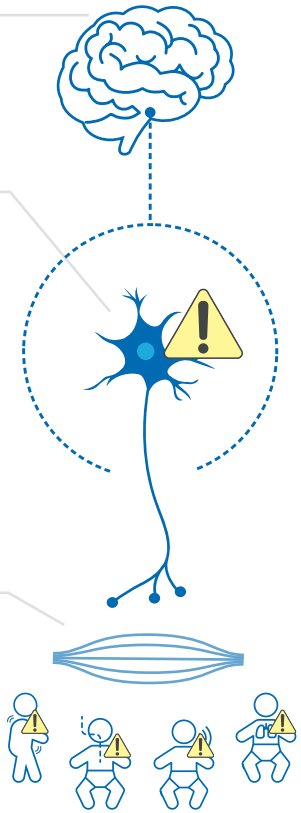
تحمل هذه الأعصاب الخاصة إشارات من الدماغ إلى العضلات فتسمح بالتالي إلى تحكم بالحركة. يوجد نوعين من الخلايا العصبية الحركية: خلايا عصبية حركية عليا التي تحمل إشارات من الدماغ إلى جذع الدماغ وإلى الحبل الشوكي، وخلايا عصبية حركية سفلية التي تحمل إشارات من الخلايا العصبية الحركية العليا إلى العضلات.

العضلات

تتقلص العضلات أو تسترخي كرد فعل للإشارات التي تحملها الخلايا العصبية الحركية. يؤدي هذا الأمر إلى جعل الجسم يتحرك وهذا ضروري لأداء وظائف مثل التنفس، البلع، الأكل والتكلم.

على الرغم من أنّ الخلايا العصبية الحركية السفلية تتأثر من مرض الضمور العضلي الشوكي SMA، لكن القدرة على التفكير، التعلم وبناء العلاقات لا تتغير.

مرضى الضمور العضلي الشوكي (SMA)



الدماغ

لدى مرضى SMA، تتكوّن إشارات لحركة العضلات.

خلل في أداء وظيفة الخلايا العصبية الحركية

يحمل مرضى SMA طفرة جينية التي تؤدي إلى تدهور وتوقف عمل الخلايا العصبية الحركية السفلية. هذا يعني أنّ الإشارات التي تتكوّن في الدماغ لا يتّم حملها من الحبل الشوكي إلى العضلات.

عضلات ضعيفة / هزيلة

إذا توقفت العضلات عن الحصول على إشارات التي تأمرها بالتحرك، فإنها ممكن أن تهزل (تضمر) وأن تصبح أضعف بصورة متزايدة. قد يؤدي هذا الأمر إلى صعوبة في الحركة، في التنفس، في البلع، في الأكل وفي التكلم.

ما الذي يسبّب مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)؟

الأشخاص الأصحاء

بروتين بقاء الخلايا العصبية الحركية (SMN Survival motor neuron)

حتى تتمكن الخلايا العصبية الحركية أن تعمل بشكل سليم والبقاء على قيد الحياة يحتاج الجسم بين أمور أخرى، إلى بروتين يدعى SMN أو "Survival motor neuron". بدون هذا البروتين، تتوقف الخلايا العصبية الحركية عن العمل وتموت، وتصبح العضلات أضعف وتفقد في نهاية الأمر القدرة على الحركة، مما يؤدي إلى صعوبة في أداء الوظائف مثل التنفس، البلع، الأكل والتكلم.

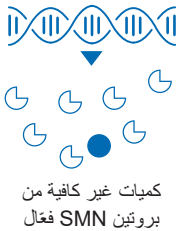
جينات لبروتين بقاء الخلايا العصبية الحركية - Survival motor neuron (*SMN*)

لدى الأشخاص الأصحاء، يكون الجسم قادرًا على إنتاج البروتين **SMN** من جينين إثنين. يوجد نوعان من **جينات *SMN*: *SMN1*** و- ***SMN2***.

بروتين SMN فعّال

جين بقاء الخلايا العصبية الحركية رقم 1 (*SMN1*) Survival motor neuron 1

الجين *SMN1* هو الجين الأساسي الذي يُنتج معظم البروتين SMN الضروري للخلايا العصبية الحركية من أجل أن تعمل بصورة سليمة.



كميات غير كافية من بروتين SMN فعّال

جين بقاء الخلايا العصبية الحركية رقم 2 (*SMN2*) Survival motor neuron 2

على الرغم من أنّ جين *SMN2* يُنتج هو أيضًا بروتين SMN، إلا أنه يُنتج عدة نسخ من هذا البروتين وفقط كميات صغيرة منه هي ذات فعالية سليمة ("بروتين SMN وظيفي"). لذلك، يعمل الجين *SMN2* كاحتياطي لدعم إنتاج البروتين SMN، لكنه غير قادر على إنتاج البروتين SMN بكمية كافية بمفرده.

● بروتين SMN فعّال

○ بروتين SMN غير فعّال

مرضى الضمور العضلي الشوكي (SMA)

لدى مرضى SMA، يكون جين البروتين ***SMN1*** متضررًا (متحورًا) أو ناقصًا تمامًا

جين البروتين *SMN2* لا يستطيع إنتاج بروتين SMN فعّال بكمية كافية من أجل التعويض عن فقدان الجين *SMN1*. نتيجة لذلك، لا يوجد في SMA بروتين SMN كاف وفعّال من أجل الحفاظ على فعالية الخلايا العصبية الحركية بصورة سليمة.

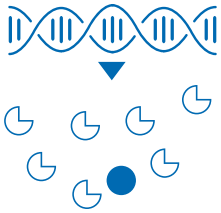
الجين الأساسي ***SMN1***

نقص أو خلل في الجين *SMN1*، يؤدي إلى نقص في كمية البروتين SMN

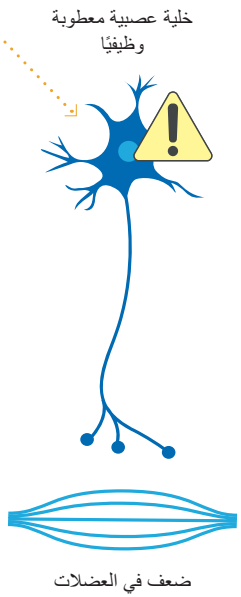
لا يتّم إنتاج بروتين SMN

الجين الاحتياطي ***SMN2***

الجين الاحتياطي *SMN2* يُنتج فقط ما يقارب 10% بروتين SMN فعّال



كميات غير كافية من بروتين SMN فعّال



● بروتين SMN فعّال

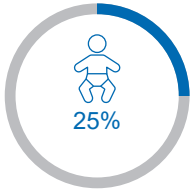
○ بروتين SMN غير فعّال

من يُصاب بمرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)؟

نظرًا إلى أن مرض SMA يحدث بسبب جين معطوب (متحوّر) أو ناقص، فهو يُعتبر مرضًا وراثيًا الذي ينتقل عادة بالوراثة.

يرث الطفل نسختين من كل جين، نسخة من أمه ونسخة من أبيه. حتى يولد الطفل مريضًا بمرض ضمور العضلات الحركي- SMA، يجب أن يرث الجين المعطوب من أمه ومن أبيه. إذا كانت إحدى النسختين (من الأم أو من الأب) معطوبة، يستطيع الجين السليم من الوالد/ة الآخر/ى أن يضمن إنتاج كمية كافية من بروتين SMN حتى تعمل الخلايا العصبية الحركية بشكل سليم. الأشخاص الذين يحملون نسخة سليمة واحدة ونسخة معطوبة واحدة من جين البروتين *SMN1* يتم تعريفهم كـ "حاملين للمرض معافين" ولا تظهر لديهم عادة أي أعراض للمرض. معظم "الحاملين للمرض" لا يعرفون أنهم يحملون الجين المعطوب إلى أن يولد لهم طفلا مريضًا بمرض الضمور العضلي الشوكي – SMA.

ما يقارب **1 من بين كل 50** شخصًا هم "حاملون معافون" لمرض الضمور العضلي الشوكي – SMA، على الرغم من وجود اختلاف طفيف في شيوع ذلك حسب الموقع الجغرافي.

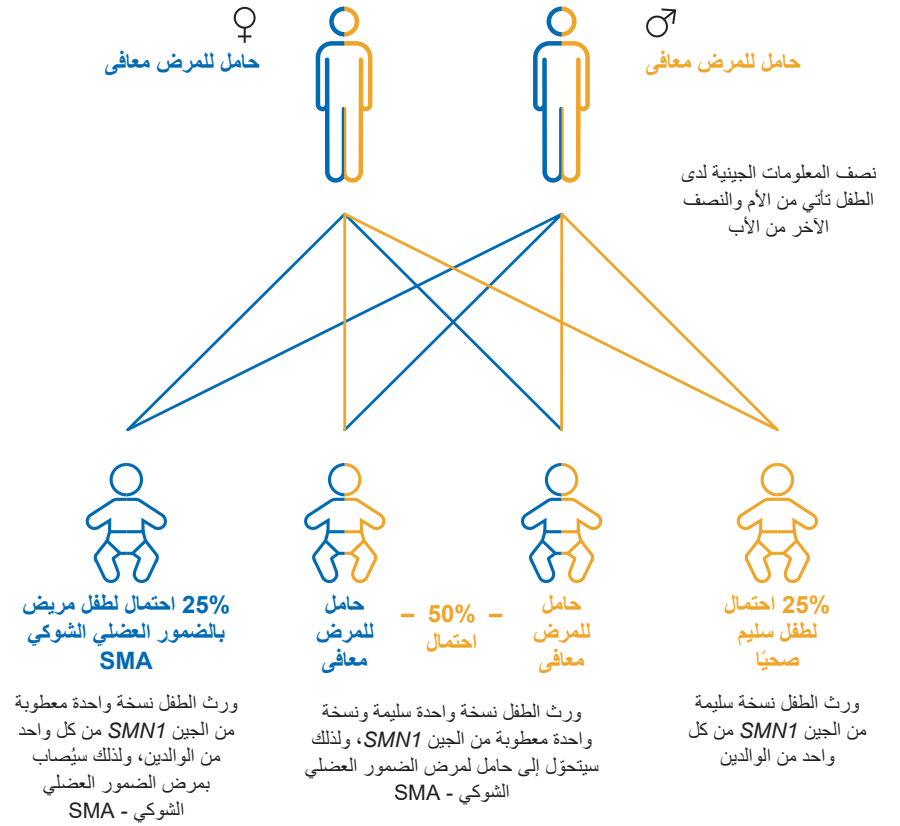


إمكانية ولادة طفل مُصاب بمرض الضمور العضلي الشوكي لوالدين "حاملين معافين" تبلغ **25%** في كل حمل.

مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA هو مرض نادر الذي يصيب ما يقارب **1 من بين كل 10,000** مولودًا من كل عرق أو جنس.

كيف يتم انتقال مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) بالوراثة؟

يظهر مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA عادة عندما يرث الطفل نسختين من جين *SMN1* المعطوب أو الناقص، نسخة واحدة من أمه ونسخة واحدة من أبيه. يُدعى نمط التوارث هذا بـ "المتنحي"، وهذا يعني عادة أنّ كلا الوالدين يجب أن يكونا حاملين للمرض حتى تكون هناك إمكانية 25% لتوريث المرض.



معافى
حامل للمرض معافى
مريض SMA

جميع حالات الحمل المستقبلية ستحمل في طياتها إمكانية بنسبة 25% لولادة طفل مريض بمرض الضمور العضلي الشوكي - SMA، لذلك من الضروري التحدث مع طاقمكم الطبيّ حول الإمكانيات الموجودة أمامكم عند اتخاذ القرارات بخصوص توسيع العائلة.

شدة وأعراض مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)

قد تسمعون من الطاقم الطبيّ المُعالج لطفلكم عن "معالم حركية". هذه المعالم هي قدرات وظيفية التي تساعد في تقييم مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA وتقدمه. المعالم الحركية ذات الصلة بالأطفال مرضى الضمور العضلي الشوكي – SMA تشمل القدرات التالية:

هذه المعالم، سويًا مع العمر الذي تبدأ فيه الأعراض بالظهور، تستعمل لتحديد شدّة مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA.

كلما كانت أعراض مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA مبكرة أكثر، كلما كان المرض أكثر شدة. لذلك، ظهور مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA في الطفولة قد يكون خادعًا ومن الصعب تشخصيه، لأنّ الأطفال ممكن أن يبدو أصحاء عند الولادة أو حتى في مرحلة متأخرة أكثر من الطفولة.

بدون وجود تدخل أو علاج، سيكون للأطفال الذين يظهر لديهم مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA بشكل أشد، فترة حياة قصيرة. بواسطة تدخل طبيّ وعلاج مبكرين، يمكن تخفيف سرعة التدهور. حيث يستطيع الأطفال في أحيان متقاربة من تحقيق معالم التي نادرًا ما تتم رؤيتها خلال المسار الطبيعي للمرض (بدون علاج).

مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) هو مرض مع مجال أعراض التي ممكن أن تتغير في قوة شدتها.

أنواع الضمور العضلي الشوكي (SMA)	الأعراض
ضرر للجنين (SMA من نوع 0)	في أشد حالات SMA، قد تبدأ الأعراض بالتطوّر قبل الولادة.
الطفل غير قادر على الجلوس بشكل مستقل (SMA من نوع 1)	**تتطوّر الأعراض عادة حتى جيل 6 أشهر وتشمل:** • عدم قدرة تحكّم بالرأس • ضعف اليدين والقدمين • صعوبة في التنفس والبلع • سعال وبكاء ضعيفان
الطفل قادر على الجلوس وممكن أن يقف، لكنه غير قادر على المشي بشكل مستقل (SMA من نوع 2)	**تظهر الأعراض عادة في جيل 6-18 أشهر وتشمل:** • ضعف اليدين والقدمين • صعوبة في الجلوس بدون دعم • تحقيق بطيء/فقدان معالم حركية • صعوبة في البلع والسعال • ارتجاف • ألم وصعوبة في تحريك المفاصل • تشوه أو انحناء في العمود الفقري • صعوبة في التنفس في حالات معينة
المشي بشكل مستقل (SMA من نوع 3)	تتطوّر الأعراض عادة من الطفولة المبكرة (< 18 شهرًا) حتى جيل المراهقة المتأخر. الأشخاص الذين يعانون من هذا الشكل من SMA ممكن أن يعانوا من خلل في التوازن ومشاكل في النهوض إلى حالة وقوف وفي المشي / صعود الدرج.
المشي بشكل مستقل حتى جيل المراهقة (SMA من نوع 4)	في الشكل الأخف من SMA، لا تظهر الأعراض حتى جيل المراهقة. الأشخاص مع هذا الشكل من SMA يواجهون عادة ضعف خفيف، بدون صعوبات في التنفس.

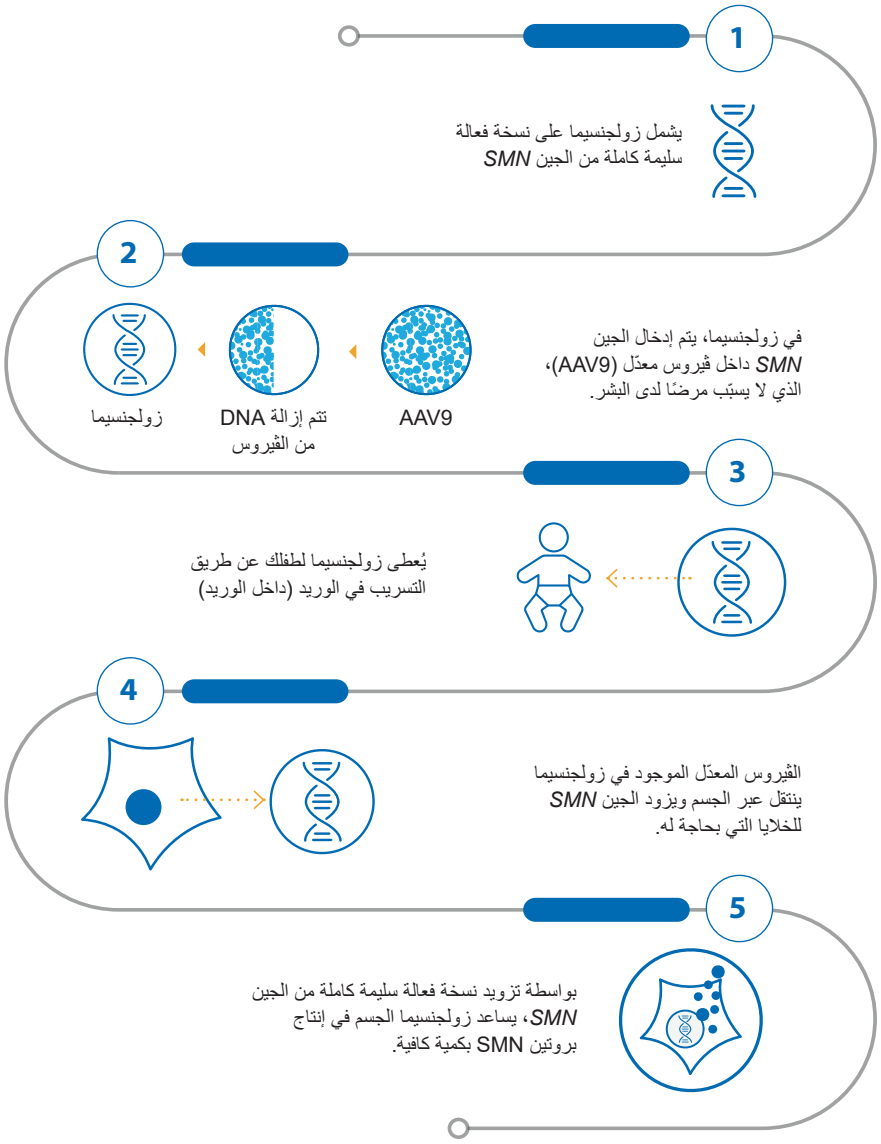
عن زولجنسيما

زولجنسيما يُستخدم لعلاج الرضع والأطفال الصغار الذين يعانون من SMA، وهو مرض وراثي خطير ونادر.

كيف يعمل زولجنسيما؟

لا يغير زولجنسيما من المادة الوراثية DNA (الحامض النووي) لدى طفلك، بل يستبدل وظيفة جين الـ *SMN* المعطوب أو الناقص. يعمل زولجنسيما من خلال تزويد نسخة من جين *SMN* فعّالة بشكل كامل، التي تساعد الجسم في إنتاج بروتين SMN بكمية كافية. يتمّ نقل نسخة من الجين *SMN* إلى الخلايا التي بحاجة له بواسطة ناقل الجينات المعروف باسم "فيكتور" – الحامل.

الحامل، الذي ينقل الجين SMN، يتكوّن من فيروس معدّل يدعى "الفيروس المرتبط بالفيروس الغدي" رقم 9 (adeno-associated virus 9، أو AAV9). هذا النوع من الفيروس المعدّل لا يسبب مرضًا لدى البشر. من أجل إنتاج هذا الحامل، تتم إزالة معظم المادة الوراثية (DNA) من الفيروس ثم يتّم إدخال جين الـ *SMN* الجديد.



زولجنسيما في مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) المتقدم

يستطيع زولجنسيما إنقاذ خلايا عصبية حركية التي لا تزال حيّة وبإمكانها النمو، لكن ليس خلايا عصبية حركية ميتة. قد يكون لدى الأطفال مع أعراض SMA أقل حدة، كمية كافية من الخلايا العصبية الحركية الحيّة من أجل استخلاص الفائدة من العلاج بـ زولجنسيما. من الممكن ألا يكون زولجنسيما ناجعًا بنفس القدر للأطفال الذين يعانون من أعراض شديدة.

فهم مخاطر زولجنسيما

كجميع الأدوية، قد يسبّب استعمال زولجنسيما أعراضًا جانبيّة، على الرغم من أنها لا تظهر لدى الجميع.

إذا ظهرت أية أعراض جانبية لدى طفلك، تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك فورًا.

معلومات سلامة مهمة ومتى يجب التوجه للحصول على علاج طبيّ

مشاكل في الكبد

أبلغ الطاقم الطبي المعالج لطفلك قبل إعطاء هذا الدواء إذا كان طفلك يعاني أو عانى في السابق من أي مشاكل في الكبد. في بعض الحالات، قد يسبّب زولجنسيما رد فعل مناعي الذي ممكن أن يؤدي إلى ارتفاع مستوى الإنزيمات (بروتينات الموجودة في الجسم) التي يُنتجها الكبد أو ممكن أن يؤدي إلى إصابة في الكبد.

إصابة في الكبد من الممكن أن تؤدي إلى نتائج خطيرة، وهذا يشمل فشل في الكبد ووفاة. العلامات المحتملة التي يجب عليك الانتباه إليها بعد إعطاء هذا الدواء لطفلك تشمل حالات تقيؤ، يرقان (اصفرار الجلد أو بياض العينين) أو هبوط في اليقظة. أبلغ طبيب/ة طفلك فورًا إذا لاحظت تطوّر أي نوع من الأعراض التي تشير إلى إصابة في الكبد لدى طفلك.

تخثر دم غير سليم

قد يزيد زولجنسيما من خطر حدوث تخثر دم غير سليم في أوعية دموية صغيرة (اعتلال الأوعية الدقيقة الخثاري)، ويحدث ذلك عادة خلال أول أسبوعين بعد العلاج بـ زولجنسيما. قد تؤثر تخثرات الدم هذه على كلى طفلك. أبلغ طبيب/ة طفلك فورًا إذا لاحظت علامات وأعراض نزف دموي (كدمات) التي تتكوّن بسهولة، اختلاجات أو قلة في التبوّل.

ينبغي الانتباه بعناية فائقة لهذه العلامات والأعراض، لأنّ تخثر دم غير سليم في أوعية دموية صغيرة (اعتلال الأوعية الدقيقة الخثاري) هو أمر خطير ويمكن أن يشكل خطرًا على الحياة إذا لم يتم علاجه.

تعداد منخفض لصفائح الدم

قد يسبّب زولجنسيما انخفاضًا في تعداد صفائح الدم (قلة الصفائح الدموية)، ويحدث ذلك عادة خلال أول أسبوعين بعد العلاج بـ زولجنسيما. العلامات المحتملة لتعداد منخفض لصفائح الدم التي يجب عليك الانتباه إليها بعد إعطاء زولجنسيما لطفلك تشمل نزف دموي (كدمات) أو حالات نزف غير طبيعي.

تحدث مع الطبيب/ة إذا لاحظت وجود علامات مثل نزف دم (كدمات) أو حالات نزف متواصل أكثر من المعتاد إذا أصيب طفلك.

تروپونين-I

قد يزيد زولجنسيما من مستويات بروتين القلب الذي يدعى تروپونين-I (تروپونين أي)، مما قد يشير إلى وجود إصابة في القلب. يجب عليك الانتباه إلى علامات محتملة لمشاكل في القلب بعد إعطاء زولجنسيما لطفلك، مثل لون جلد رمادي شاحب أو أزرق، صعوبات في التنفس (مثل تنفس سريع، ضيق تنفس)، انتفاخ في الذراعين والقدمين أو في البطن.

سيخضع طفلك لفحوصات دم لفحص أداء وظائف الكبد، وظائف الكلى، تعداد خلايا الدم (بما في ذلك خلايا الدم الحمراء والصفائح) ومستوى تروپونين-I قبل بدء العلاج بـ زولجنسيما.

طيلة 3 أشهر على الأقل بعد العلاج، سيخضع طفلك لفحوصات دم منتظمة لفحص أداء وظائف الكبد ولمراقبة التغييرات في مستويات الصفائح الدموية ومستويات تروپونين-I. بحسب القيم، العلامات وأعراض أخرى، من المحتمل أن تكون هناك حاجة لإجراء تقييمات إضافيّة. مدة الفحوصات يُحددها طبيب/ة طفلك.

يُرجى قراءة النشرة للمستهلك التي أعطيتك لك سويًا مع هذا المُرشد. لا تتردد في التحدث مع الطاقم الطبي الخاص بطفلك إذا كانت لديك أسئلة.

فهم مخاطر زولجنسيما
(تابع)

كجميع الأدوية، قد يسبّب استعمال زولجنسيما أعراضًا جانبيّة، على الرغم من أنها لا تظهر لدى الجميع.

إذا ظهرت أية أعراض جانبية لدى طفلك، تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك فورًا.

حساسية

يُمنع إعطاء زولجنسيما لطفلك إذا وُجدت لديه حساسية لأحد مركبّات الدواء (المركبّات مفصّلة في البند 6 من نشرة المعلومات للمستهلك التي أعطيت لك سويًا مع هذا المُرشد).

أدوية أخرى وزولجنسيما

يُعطى زولجنسيما لطفلك مرّة واحدة فقط. أبلغ طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك إذا كان طفلك يتناول، تناول مؤخرًا أو ممكن أن يتناول أدوية أخرى.

كورتيكوستيرويدات

كذلك سيحصل طفلك على كورتيكوستيرويدات (بريدنيزولون أو مستحضر يعادله) لفترة زمنية معينة قبل وبعد العلاج بـ زولجنسيما. طول المدة الزمنية التي سيُعطى فيها لطفلك كورتيكوستيرويدات بعد العلاج بـ زولجنسيما ستتغير وفقًا لقيم إنزيمات الكبد ولعلامات وأعراض أخرى، وسيُحدد ذلك من قبل طبيب/ة طفلك. ستبلغ هذه الفترة شهرين على الأقل، وممكن أن تصل حتى لمدة سنة أو أكثر.

ستساعد الكورتيكوستيرويدات في التحكم بارتفاع محتمل في مستويات إنزيمات الكبد الذي ممكن أن يتطوّر لدى طفلك نتيجة لرد فعل مناعي لـ زولجنسيما. سيقوم طبيب/ة بحساب وتحديد جرعة الكورتيكوستيرويدات التي ستعطى لطفلك بحسب وزنه.

خلال إعطاء الكورتيكوستيرويدات، قد يكون طفلك معرضًا لأنواع عدوى جديدة أو لأمراض الأطفال المعتادة أخرى التي قد تتطلب استخدام أدوية أخرى. قبل بدء العلاج بأدوية أخرى، أو إذا كانت لديك أسئلة بخصوص الكورتيكوستيرويدات، من الضروري استشارة طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك.

عدوى

قد يكون لطفلك جهاز مناعي ضعيف بسبب العلاج بالكورتيكوستيرويدات؛ هذا يعني أن حالات العدوى التي يستطيع الأشخاص الأصحاء مواجهتها عادة، ممكن أن تسبّب إلى مرض خطير لدى طفلك. إذا تطورت عدوى لدى طفلك (مثل نزلة برد، إنفلونزا أو التهاب الشعب الهوائية) **قبل** أو **بعد** العلاج بـ زولجنسيما، قد يؤدي هذا الأمر إلى حدوث مضاعفات أخرى أكثر خطورة التي قد تحتاج إلى علاج طبي طارئ.

يجب عليك تبليغ طبيب/ة طفلك فورًا إذا لاحظت تطوّر أيّ علامات وأعراض لدى طفلك التي تشير إلى وجود عدوى، **قبل** أو **بعد** العلاج بـ زولجنسيما، مثل:

- سُعال
- عطس
- ألم حنجرة
- خرخرة (صفير)
- سيلان الأنف
- حمى

من الضروري منع حصول حالات عدوى قبل وبعد العلاج بـ زولجنسيما بواسطة تجنب حالات التي ممكن أن تزيد خطر على تطوّر حالات عدوى لدى طفلك. أنت وأشخاص آخرون الموجودون بعلاقة وثيقة مع طفلك، بإمكانكم المساعدة في منع حدوث حالات عدوى بواسطة الحرص على نظافة يدين جيدة، التصرف بشكل صحيح أثناء سعال/عطس، استشارة طبيب/ة طفلك قبل إجراء عملية ختان وتحديد إمكانيات اللمس المحتملة.

فهم مخاطر زولجنسيما
(تابع)

تطعيمات

بما أنّ الكورتيكوستيرويدات ممكن أن تؤثر على جهاز المناعة، قد يقرر/ تقرر طبيب/ة طفلك على تأجيل إعطاء تطعيمات معينة لطفلك أثناء فترة تلقيه علاج بـ الكورتيكوستيرويدات. تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك إذا كانت لديك أسئلة.

باختصار، يجب التوجه للحصول على علاج طبي طارئ إذا تطوّر لدى طفلك أيّ من العلامات أو الأعراض التالية:

- **أنزفة دم (كدمات) أو حالات نزيف** أطول من المعتاد إذا أصيب طفلك – هذه قد تكون علامات لتعداد منخفض لصفائح الدم (قلة الصفائح الدموية).
- **أنزفة دم (كدمات) التي تتكوّن بسهولة، اختلاجات أو انخفاض في كمية التبوّل** - هذه قد تكون علامات لتخثر دم غير سليم في أوعية دموية صغيرة (اعتلال الأوعية الدقيقة الخثاري). هناك ضرورة للانتباه الشديد لظهور هذه العلامات والأعراض، لأنّ تخثر دم غير سليم ممكن أن يشكل خطرًا على الحياة إذا لم يتم علاجه.
- **تقيؤات، يرقان** (اصفرار الجلد أو بياض العينين) **أو هبوط في اليقظة** - هذه قد تكون علامات لمشاكل محتملة في الكبد (بما في ذلك فشل في الكبد).
- **لون جلد رمادي شاحب أو أزرق، صعوبات في التنفس** (مثل تنفس سريع، ضيق تنفس)، **انتفاخ في الذراعين والقدمين أو في البطن** - هذه قد تكون علامات لمشاكل محتملة في القلب.
- **سُعال، خرخرة (صفير)، عطس، سيلان الأنف، ألم حنجرة أو حمى** – هذه قد تكون علامات لحالة عدوى (مثل نزلة برد، إنفلونزا أو التهاب الشعب الهوائية).

علاج بـ زولجنسيما

الخطوات في الصفحات القادمة ستساعدك أنت وأفراد عائلتك على فهم ما يمكن توقعه لاحقًا.

1. قبل العلاج
2. يوم العلاج
3. بعد العلاج

1. قبل العلاج

بهدف تحديد واتخاذ القرار فيما إذا كان زولجنسيما ملائمًا لطفلك، سيُجري طبيب طفلك قبل العلاج فحوصات للأجسام المضادة.

فحص مضادات "الفيروس المرتبط بالفيروس الغدي" رقم 9 (AAV9).

يتّم إنتاج الأجسام المضادة من قِبل جهاز المناعة في الجسم، من أجل المساعدة في حمايته من الأمراض. وجود أنواع معينة من الأجسام المضادة التي تدعى الأجسام المضادة لـ AAV9، ممكن أن تسبب إلى تطوّر رد فعل مناعي لـ زولجنسيما لدى طفلك. من أجل المساعدة في اتخاذ القرار فيما إذا كان زولجنسيما ملائمًا لطفلك، سيُجري طبيب طفلك قبل العلاج فحوصات أجسام مضادة.

قد يظهر لدى طفلك مستويات مرتفعة من الأجسام المضادة لـ AAV9. إذا كان الطفل حديث الولادة، فمن المحتمل أن تكون الأجسام المضادة قد انتقلت من الأم إلى الطفل خلال فترة الحمل. غالبًا، تنخفض هذه المستويات المرتفعة مع الوقت بعد الولادة. إذا تبيّن وجود ارتفاع في مستويات الأجسام المضادة لـ AAV9 لدى طفلك بعد الفحص الأول، من المحتمل أن يكون مؤهلا لإعادة الفحص مرة أخرى بعد فترة معينة من الزمن. إذا كانت لديك أسئلة، يرجى التوجه إلى طبيب/ة طفلك.

فحوصات دم

قبل العلاج بـ زولجنسيما، سيخضع طفلك لفحوصات دم من أجل فحص وتحديد المستويات الأولية لـ:

- أداء وظائف الكبد
- أداء وظائف الكلى
- تعداد خلايا الدم (بما في ذلك خلايا الدم الحمراء وصفائح الدم)
- مستوى تروپونين-I

هذه القياسات ستساعد طبيب/ة في مراقبة المؤشرات لدى طفلك بعد العلاج بـ زولجنسيما.

كورتيكوستيرويدات

24 ساعة قبل العلاج بـ زولجنسيما، سيحصل طفلك على كورتيكوستيرويدات (پريدنيزولون أو مستحضر يعادله) من أجل التحكم بارتفاعات محتملة بمستويات إنزيمات الكبد.

سيتمّ حساب جرعة الكورتيكوستيرويدات التي ستُعطى لطفلك من قِبل طبيب/ة طفلك بحسب وزنه. من أجل التأكد من عدم تفويت طفلك لجرعة الكورتيكوستيرويدات، أبلغ طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك في حالة حدوث تقيؤ قبل العلاج بـ زولجنسيما.

عدوى

من الضروري تبليغ طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك فورًا إذا تطوّرت أيّ أعراض لدى طفلك التي تشير إلى وجود عدوى، **قبل** أو **بعد** إعطاء زولجنسيما. إذا تطوّرت لدى طفلك أيّ علامات وأعراض التي تشير إلى وجود عدوى قبل العلاج بـ زولجنسيما، من المحتمل أن تكون هناك حاجة إلى تأجيل إعطاء التسريب حتى زوال العدوى. إذا تطوّرت لدى طفلك أعراض بعد العلاج بـ زولجنسيما، قد يؤدي ذلك إلى مضاعفات طبيّة التي قد تحتاج إلى علاج طبيّ طارئ. أنظر صفحة 17 بخصوص علامات لاحتمال وجود عدوى.

الحالة الصحية العامة

قبل الحصول على علاج بـ زولجنسيما، من المهم أن تكون الحالة الصحية العامة لطفلك مناسبة، وإلا من المحتمل أن تكون هناك ضرورة إلى تأجيل العلاج. هذا الأمر يشمل الحفاظ على توازن سوائل سليم، تغذية جيدة وعدم وجود حالات عدوى نشطة. إذا كانت لديك أي مخاوف بخصوص الحالة الصحية العامة لطفلك قبل بدء العلاج بـ زولجنسيما، تحدث من فضلك مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك.

2. يوم العلاج

سيتأكد الطاقم الطبي المُعالج لطفلك من أنكم تعلمون تماما ما عليكم توقعه في يوم العلاج وكيفية الاستعداد لذلك.

بريدنيزولون

سيتم إعطاء الجرعة الأولى من كورتيكوستيرويدات فموية، عن طريق الفم (بريدنيزولون أو مستحضر يعادله) لطفلك، 24 ساعة قبل تلقي العلاج بـ زولجنسيما. أنظر صفحة 21 بخصوص معلومات حول إعطاء كورتيكوستيرويدات قبل العلاج بـ زولجنسيما.

في يوم العلاج، سيحصل طفلك على الجرعة الثانية من كورتيكوستيرويدات فموية، عن طريق الفم (بريدنيزولون أو مستحضر يعادله) بحسب الوصفة الطبيّة. نظام جرعات الكورتيكوستيرويدات هام من أجل التحكّم في ارتفاعات محتملة بإنزيمات الكبد. من أجل التأكد من عدم تفويت طفلك لجرعة الكورتيكوستيرويدات، أبلغ طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك في حالة حدوث تقيؤ بعد إعطاء جرعة الكورتيكوستيرويدات.

1 مرة واحدة

يتمّ إعطاء زولجنسيما لطفلك مرّة واحدة فقط.

تسريب زولجنسيما

60 دقيقة

يتّم إعطاء زولجنسيما لطفلك بواسطة تسريب واحد داخل الوريد. يتضمن هذا الأمر إدخال أنبوب قسطرة (أنبوب بلاستيكي) إلى أحد أوردة طفلك بواسطة استخدام إبرة. كما ويتمّ إدخال أنبوب قسطرة احتياطي ثانوي لحالة حدوث انسداد في أنبوب القسطرة الرئيسي. يتمّ إعطاء التسريب من قِبل طبيب/ة أو ممرض/ة ذو تأهيل بعلاج مرضالضمور العضلي الشوكي – SMA. تستمر عملية التسريب ما يقارب 60 دقيقة.

سيتمّ حساب كمية زولجنسيما التي ستُعطى لطفلك من قِبل طبيب/ة طفلك بحسب وزنه.

3. بعد العلاج

مدة الاستشفاء بعد العلاج بـ زولجنسيما سيُحددها طبيب/ة طفلك. إذا كانت لديك أسئلة، تحدث مع الطاقم الطبي المُعالج لطفلك.

أعراض جانبية محتملة

كجميع الأدوية، قد يسبّب استعمال هذا الدواء أعراضًا جانبيّة، على الرغم من أنها لا تظهر لدى الجميع.

يجب التوجه للحصول على علاج طبي طارئ إذا تطوّر لدى طفلك أيّ من الأعراض الجانبية الخطيرة أو إحدى العلامات الخطيرة التالية:

- **أنزفة دم (كدمات) أو حالات نزيف** أطول من المعتاد إذا أصيب طفلك – هذه قد تكون علامات لتعداد منخفض لصفائح الدم (قلة الصفائح الدموية).
- **أنزفة دم (كدمات) التي تتكوّن بسهولة، اختلاجات أو انخفاض في كمية التبوّل** - هذه قد تكون علامات لتخثر دم غير سليم في أوعية دم صغيرة (اعتلال الأوعية الدقيقة الخثاري). هناك ضرورة للانتباه الشديد لظهور هذه العلامات والأعراض، لأنّ تخثر دم غير سليم ممكن أن يشكل خطرًا على الحياة إذا لم يتم علاجه.
- **حالات تقيؤ، يرقان** (اصفرار الجلد أو بياض العينين) **أو هبوط في اليقظة** - هذه قد تكون علامات لمشاكل محتملة في الكبد (بما في ذلك فشل في الكبد).
- **لون جلد رمادي شاحب أو أزرق، صعوبات في التنفس** (مثل تنفس سريع، ضيق تنفس)، **انتفاخ في الذراعين والقدمين أو في البطن** - هذه قد تكون علامات لمشاكل محتملة في القلب.
- **سُعال، خرخرة (صفير)، عطس، سيلان الأنف، ألم حنجرة أو حمى** – هذه قد تكون علامات لحالة عدوى (مثل نزلة برد، إنفلونزا أو التهاب الشعب الهوائية).

3. بعد العلاج (تابع)

تحدث فورًا مع الطاقم الطبيّ المُعالج لطفلك إذا تطوّر لدى طفلك أيّ أعراض جانبية إضافية. هذه ممكن أن تشمل:

شائعة جدًا (ممكن أن تظهر لدى أكثر من شخص 1 من بين 10 أشخاص)

- ارتفاع في مستوى إنزيمات الكبد التي تظهر في فحوصات الدم

شائعة (ممكن أن تظهر لدى حتى شخص 1 من بين 10 أشخاص)

- حالات تقيؤ
- حمى

التبليغ عن الأعراض الجانبيّة:

إذا ظهرت أيّ أعراض جانبية لدى طفلك، أو إذا كنت تشعر بالقلق من احتمال حدوث مشكلة ما، تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك فورًا.

هذا يشمل كل عرض جانبي محتمل مذكور أو غير مذكور في هذا المُرشد أو في النشرة للمستهلك المرفقة لدواء طفلك.

التبليغ عن الأعراض الجانبية

من الممكن تبليغ وزارة الصحّة عن أعراض جانبيّة من خلال الضغط على الرابط "التبليغ عن أعراض جانبيّة نتيجة لعلاج دوائي" الموجود على الصفحة الرئيسية في موقع وزارة الصحّة (www.health.gov.il) الذي يحوّلك إلى استمارة عبر الإنترنت للتبليغ عن الأعراض الجانبيّة، أو عبر دخول الرابط: https://sideeffects.health.gov

بإمكانك أيضًا إبلاغ صاحب تسجيل المستحضر، نوڤارتيس إسرائيل م.ض. على العنوان: safetydesk.israel@novartis.com

من خلال التبليغ عن الأعراض الجانبية، بإمكانك المساهمة في تقديم معلومات إضافية حول سلامة هذا الدواء.

إعطاء كورتيكوستيرويدات بعد زولجنسيما

سيحصل طفلك على علاج بـ كورتيكوستيرويدات بشكل يومي لمدة ما يقارب الشهرين بعد إعطاءه زولجنسيما. من المحتمل تمديد هذه الفترة إذا لم تنخفض مستويات إنزيمات الكبد لدى طفلك بسرعة كافية، إلى أن تنخفض إنزيمات الكبد إلى مستوى مقبول. سيتّم تقليل جرعة الكورتيكوستيرويدات التي ستُعطى لطفلك بوتيرة بطيئة وتدريجية خلال هذه الفترة الزمنية إلى أن يصبح بالإمكان إيقاف العلاج تمامًا.

سيقرر الطاقم الطبي المُعالج لطفلك وسيشرح لك متى وكيف سيوقفون هذا العلاج لطفلك. من أجل التأكد من عدم تفويت طفلك لجرعة الكورتيكوستيرويدات، أبلغ طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك في حالة حدوث تقيؤ أو تفويت أي جرعات (**لأيّ سبب كان**) بعد العلاج بـ زولجنسيما.

إذا كانت لديك أسئلة بخصوص الكورتيكوستيرويدات، تحدث مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك.

3. بعد العلاج (تابع)

فحوصات متابعة منتظمة

بعد العلاج بـ زولجنسيما، سيبقى طفلك تحت متابعة طاقم طبي متخصص. سيحتاج طفلك التوجه إلى زيارات متابعة منتظمة بحسب اللزوم، سواء كان ذلك معدّ لفحوصات متابعة عامة، إذا ظهرت لديه أية أعراض جانبية أو إذا كانت لديك مخاوف أو أسئلة.

العلاج المعتاد والمناسب لمرضى الضمور العضلي الشوكي - SMA، بما في ذلك علاج داعم هو أمر ضروري وسيتم تقديمه لطفلك. من الضروري التحدث مع طبيب/ة طفلك فيما يتعلق بطريقة استمرار دعم الطاقم الطبي لطفلك.

فحوصات دم منتظمة

بعد العلاج بـ زولجنسيما سيخضع طفلك لفحوصات دم منتظمة لفحص:

- أداء وظائف الكبد – سيتّم إجراء هذه الفحوصات لمدة 3 أشهر على الأقل بعد العلاج من أجل مراقبة الارتفاعات في مستويات إنزيمات الكبد. إذا تفاقم أداء وظائف الكبد سواءً لدى طفلك بعد العلاج بـ زولجنسيما، أو إذا ظهرت عليه علامات مرض معين، فسيخضع إلى تقييم سريع ومتابعة عن كثب من قِبل الطبيب/ة.
- تعداد صفائح الدم وتروبونين-I – سيتمّ إجراء هذه الفحوصات طيلة فترة زمنية معينة بعد العلاج لمراقبة التغييرات في مستويات صفائح الدم وتروبونين-I.

بحسب نتائج فحوصات الدم هذه، وبحسب علامات وأعراض أخرى أيضًا، قد يتطلب الأمر إجراء فحوصات إضافية. من المهم الحرص على اتباع جدول زمني لفحوصات الدم والتبليغ فورًا للطاقم الطبي المُعالج لطفلك بخصوص جميع العلامات والأعراض التي ممكن أن تتطوّر عند طفلك بعد الحصول على العلاج.

معالجة إفرازات الجسم لدى طفلك

قسم من المادة الفعّالة في زولجنسيما ممكن أن يُفرز عن طريق الإفرازات الجسدية لطفلك بعد العلاج. لذلك عليك أنت والأشخاص الآخرين الذين يعالجون طفلك الحرص على نظافة يدين جيدة كما هو مفصّل فيما يلي **طيلة شهر واحد على الأقل** بعد علاج طفلك بـ زولجنسيما.

يجب ارتداء قفازات واقية أثناء اللمس المباشر مع سوائل الجسم (البول) أو إفرازات (براز) طفلك.

بعد ذلك، **يجب غسل اليدين جيدًا** بالماء الدافئ والصابون، أو بواسطة مستحضر لتعقيم اليدين على أساس كحول.

يجب استعمال كيسين من البلاستيك للتخلص من الحفاضات المستعملة ومن نفايات أخرى. الحفاضات أحادية الاستعمال يمكن التخلص منها في النفايات المنزلية.

إذا كانت لديك أسئلة تتعلق بطريقة التعامل مع الإفرازات الجسدية لطفلك، تحدث من فضلك مع طبيب/ة أو ممرض/ة طفلك.

3. بعد العلاج (تابع)

علاج داعم

على الرغم من أنّ زولجنسيما يزوّد نسخة فعّالة بشكل كامل من الجين *SMN*، إلا أنّ طفلك لا يزال يعاني من مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA. تشمل العلاجات الداعمة الأخرى التي تستعمل في علاج مرضى الضمور العضلي الشوكي – SMA ما يلي:

علاجات تقويم العظام

علاج طبيعي (فيزيوترابيا)

دعم من خلال التغذية، الأكل والشرب

دعم تنفسي، مثلا بواسطة قناع للنوم

تجنب حالات عدوى في مسالك التنفس (مثل تجنب الإنفلونزا والالتهاب الرئوي بواسطة التطعيمات)

إزالة الإفرازات من مسالك التنفس

سيعمل الطاقم الطبي المُعالج لطفلك سويًا معك، بحسب اللزوم، لضمان تلبية احتياجات العلاج الداعم لطفلك.

متى يجب التوجه لحصول على علاج طبيّ

يجب التوجه للحصول على علاج طبيّ طارئ في الحالات التالية:

في حالات معينة، زولجنسيما ممكن أن يؤثر على أداء وظائف الكبد والتسبّب بإصابة في الكبد. العلامات المحتملة التي يجب عليك الانتباه إليها بعد إعطاء هذا الدواء لطفلك تشمل **حالات تقيؤ، يرقان** (إصفرار الجلد أو بياض العينين) **أو هبوط في اليقظة**.

يستطيع زولجنسيما خفض تعداد الصفائح في الدم (قلة الصفائح الدموية). تحدث مع طبيب/ة طفلك إذا لاحظت علامات مثل **نزف دموي (كدمات)** أو **حالات نزيف** تستمر أطول من المعتاد إذا أصيب طفلك.

يستطيع زولجنسيما زيادة خطر حدوث تخثر دم غير سليم في أوعية دموية صغيرة (اعتلال الأوعية الدقيقة الخثاري). أبلغ طبيب/ة طفلك فورًا إذا لاحظت علامات وأعراض مثل **أنزفة دم (كدمات) التي تتكوّن بسهولة، اختلاجات أو انخفاض في كمية التبوّل**.

قد يؤدي زولجنسيما إلى ازدياد مستويات بروتين معين في القلب الذي يدعى تروبونين-I، وقد تشير هذه الظاهرة إلى وجود إصابة في القلب. تحدث مع طبيب/ة طفلك فورًا إذا لاحظت علامات أو أعراض مثل **لون جلد رمادي شاحب أو أزرق، صعوبات في التنفس** (مثل تنفس سريع، ضيق تنفس) **أو انتفاخ في الذراعين، القدمين أو في البطن.**

أبلغ الطبيب/ة في حالة حدوث **تقيؤ قبل أو بعد العلاج** بـ زولجنسيما من أجل التأكد من عدم تفويت طفلك لجرعة الكورتيكوستيرويدات (بريدنيزولون أو مستحضر يعادله).

أبلغ طبيب/ة طفلك فورًا إذا تطوّر لدى طفلك علامات أو أعراض التي تشير إلى وجود حالة عدوى (مثل نزلة برد، إنفلونزا أو التهاب الشعب الهوائية) **قبل** أو **بعد** العلاج بـ زولجنسيما، لأنّ هذا الأمر ممكن أن يؤدي إلى مضاعفات أخرى أكثر خطورة التي قد تحتاج إلى علاج طبي طارئ. العلامات التي يجب الانتباه إليها هي **سُعال، خرخرة (صفير)، عطس، سيلان الأنف، ألم حنجرة أو حمى.**

تفاصيل التواصل مع الطبيب/ة

سيستمر الطاقم الطبي بمراقبة ومتابعة حالة طفلك بعد تسريب زولجنسيما. إذا كانت لديك أي مخاوف وترغب في التحدث مع طبيب/ة طفلك أو مع الطاقم الطبي المُعالج لطفلك، بإمكانك استعمال الاستمارة التالية لتسجيل تفاصيل التواصل معهم.

الاسم:
الوظيفة:
رقم الهاتف للتواصل:
البريد الإلكتروني للتواصل:

الاسم:
الوظيفة:
رقم الهاتف للتواصل:
البريد الإلكتروني للتواصل:

الاسم:
الوظيفة:
رقم الهاتف للتواصل:
البريد الإلكتروني للتواصل:

الاسم:
الوظيفة:
رقم الهاتف للتواصل:
البريد الإلكتروني للتواصل:

الاسم:
الوظيفة:
رقم الهاتف للتواصل:
البريد الإلكتروني للتواصل:

الاسم:
الوظيفة:
رقم الهاتف للتواصل:
البريد الإلكتروني للتواصل:

جمعيات مرضى محلية

هنالك العديد من جمعيات المرضى في أنحاء العالم التي بإمكانها منح الدعم لك ولطفلك المصاب بمرض الضمور العضلي الشوكي – SMA. بإمكان هذه الجمعيات تزويدك بمعلومات حول مرض الضمور العضلي الشوكي – SMA، أحدث الأبحاث ودعم مجتمعي. تحدث مع طبيب/ة طفلك أو مع الطاقم الطبيّ المُعالج لطفلك، الذين بإمكانهم تزويدك بمعلومات حول المجموعات المحلية الموجودة في منطقتك.

مصطلحات شائعة

الڤيروس المرتبط بالڤيروس الغدي رقم 9 (AAV9) Adeno-associated virus 9

Adeno-associated virus 9 (AAV9) هو نوع ڤيروس. AAV9 قابل للتعديل وبالتالي فإنه لا يسبّب المرض للإنسان. في زولجنسيما، AAV9 المعدّل هو حامل الجينات الذي يستخدم لنقل نسخة الجين *SMN* الفعّالة بشكل كامل.

أجسام مضادة

يقوم الجهاز المناعي في الجسم بإنتاج أجسام مضادة من أجل المساعدة في حمايته من الأمراض. كل نوع من الأجسام المضادة يعتبر فريدًا من نوعه ويحمي الجسم من نوع مرض معين.

الضمور

الضمور معناه ترهل أو تقلص الكمية. على سبيل المثال، العضلة التي تترهل تدعى عضلة ضامرة.

جذع الدماغ

جذع الدماغ هو جزء في الدماغ الذي يدعم وظائف الجسم الحيوية، بما في ذلك التنفس والنوم.
يوصل جذع الدماغ ما بين الحبل الشوكي وسائر مناطق الدماغ.

كورتيكوستيرويدات (الستيرويدات القشرية)

كورتيكوستيرويدات هو نوع دواء الذي يُثبط الجهاز المناعي من أجل محاولة المساعدة في التحكّم بارتفاع محتمل في إنزيمات الكبد بعد العلاج بـ زولجنسيما.

DNA، دي إن.إي (الحمض الرّيبي النَّووي المنزوع الأوكسجين)

DNA (الحمض الرّيبي النَّووي المنزوع الأوكسجين) هو المادة الوراثية لدى البشر ولدى جميع الكائنات الحية الأخرى تقريبًا. تحتوي كل خلية تقريبًا في جسم الإنسان على نفس DNA.

الجينات

مجموعات من التعليمات التي تستطيع أن تعطي تعليمات للجسم عن كيفية إنتاج بروتينات. تأتي الجينات بأزواج؛ نسخة واحدة موروثة من كل واحد من الوالدين.

علاج جيني

العلاج الجيني هو طريقة لعلاج مرض أو لمنع تقدم مرض بواسطة الجينات. توجد أنواع مختلفة من العلاج الجيني التي تعمل بطرق مختلفة. وهي تشمل استبدال أو تصليح جينات ناقصة أو معطوبة؛ إضافة جين جديد من أجل مساعدة دواء آخر على العمل بشكل أفضل؛ أو إيقاف التعليمات من جين الذي يُنتج فائضًا من بروتين معين، الذي يتحول إلى سام للجسم.

مرض وراثي

حالة طبيّة التي تحدث نتيجة نقص أو خلل في جين معين، أو جينات ناقصة أو معطوبة. الأمراض الوراثية هي أمراض تنتقل بالوراثة. مرض الضمور العضلي الشوكي – SMA هو مثال لمرض وراثي.

تسريب داخل الوريد

التسريب داخل الوريد بواسطة قسطرة (أنبوب بلاستيكي)، الذي يتم إدخاله إلى الوريد بواسطة استخدام إبرة.

خلية عصبية حركية (أعصاب حركية)

تحمل هذه الأعصاب الخاصة إشارات من الدماغ إلى العضلات بهدف التحكم بالحركة.

يوجد نوعان من الخلايا العصبية الحركية: خلايا عصبية حركية عليا التي تحمل إشارات من الدماغ إلى جذع الدماغ وإلى الحبل الشوكي، وخلايا عصبية حركية سفلية التي تحمل إشارات من الخلايا العصبية الحركية العليا إلى العضلات.

صفائح الدم

نوع من الخلايا الموجود في الدم، والمسؤول عن تخثر الدم.

پريدنيزولون

پريدنيزولون هو نوع من الأدوية يدعى الكورتيكوستيرويدات، الذي يساعد في التحكم بارتفاع محتمل في مستويات إنزيمات الكبد بعد العلاج بـ زولجنسيما.

بروتينات

البروتينات هي جزيئات مهمة التي تشارك تقريبًا في كل وظيفة في الجسم. تساعد البروتينات في بناء خلايا الجسم، كما وتساعد الخلايا أيضًا في نقل وإنتاج مواد مهمة، وفي تصليح عيوب والبقاء على قيد الحياة.

عارض جانبي

العارض الجانبي هو عارض ثانوي للدواء، وعادة غير مرغوب بها.

مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)

مرض الضمور العضلي الشوكي - SMA هو مرض نادر الذي يؤدي إلى ضعف العضلات بشكل تدريجي بسبب توقف عمل خلايا عصبية مخصصة في الجسم التي تتحكم في حركة العضلات، والتي تدعى خلايا عصبية حركية. تتدهور هذه الخلايا العصبية الحركية وتتوقف عن العمل بسبب نقص في بروتين SMN.

بروتين بقاء الخلايا العصبية الحركية - Survival motor neuron (SMN)

بروتين SMN ضروري لعمل الخلايا العصبية الحركية بشكل سليم ولبقائها على قيد الحياة. بدون وجود البروتين SMN بكمية كافية، تتدهور الخلايا العصبية الحركية وتتوقف عن العمل. يُنتج الجسم بروتين SMN من الجين *SMN*.

جين بقاء الخلايا العصبية الحركية رقم 1 *SMN1*

الجين *SMN1* هو الجين *SMN* الأساسي الذي يُنتج معظم البروتين SMN الضروري للخلايا العصبية الحركية من أجل أن تعمل بصورة سليمة. لدى المصابين بمرض الضمور العضلي الشوكي – SMA، كلا النسختين من هذا الجين إما معطوبة أو ناقصة. هذا يعني أنّ خلايا الجسم غير قادرة على إنتاج البروتين SMN بكمية كافية.

جين بقاء الخلايا العصبية الحركية رقم 2 *SMN2*

يعمل الجين *SMN2* "كاحتياطي" لدعم إنتاج البروتين SMN. الجين *SMN2* يُنتج البروتين SMN فعّال بكميات صغيرة فقط.

تمت المصادقة على هذا المُرشد وعلى محتواه من قِبل وزارة الصحة في تاريخ آب 2023.

اسم المُنتج: Novartis Gene Therapies, Inc.
صاحب التسجيل والمستورد: نوڤارتيس إسرائيل م.ض.، شارع توتسيرت هآرتس 6،
ص.ب. 7126، تل أبيب.
هاتف: 03-9201111، فاكس: 03-9229230

تمّ إصدار هذا المُرشد من قِبل نوڤارتيس إسرائيل م.ض. المعلومات المقدمة هنا معدّة لغرض الإرشاد فقط وليست معدّة لاستبدال محادثات مع الطبيب/ة أو مع الطاقم الطبي المُعالج. تتعلق هذه المعلومات بالضمور العضلي الشوكي كنظرة عامة.

2023 © Novartis.

جميع الحقوق محفوظة.

لتبسيط قراءة هذا المُرشد وتسهيلها ورد النصّ بصيغة المذكّر. على الرغم من أنّ الأمور المذكورة موجهة للأهل وللمُعالجين من كلا الجنسين، الدواء زولْجنسيما معدّ لكلا الجنسين.

RMP 2023-005-ARB

DOR.Zol-Caregiver guide-BR ARB-0723-03