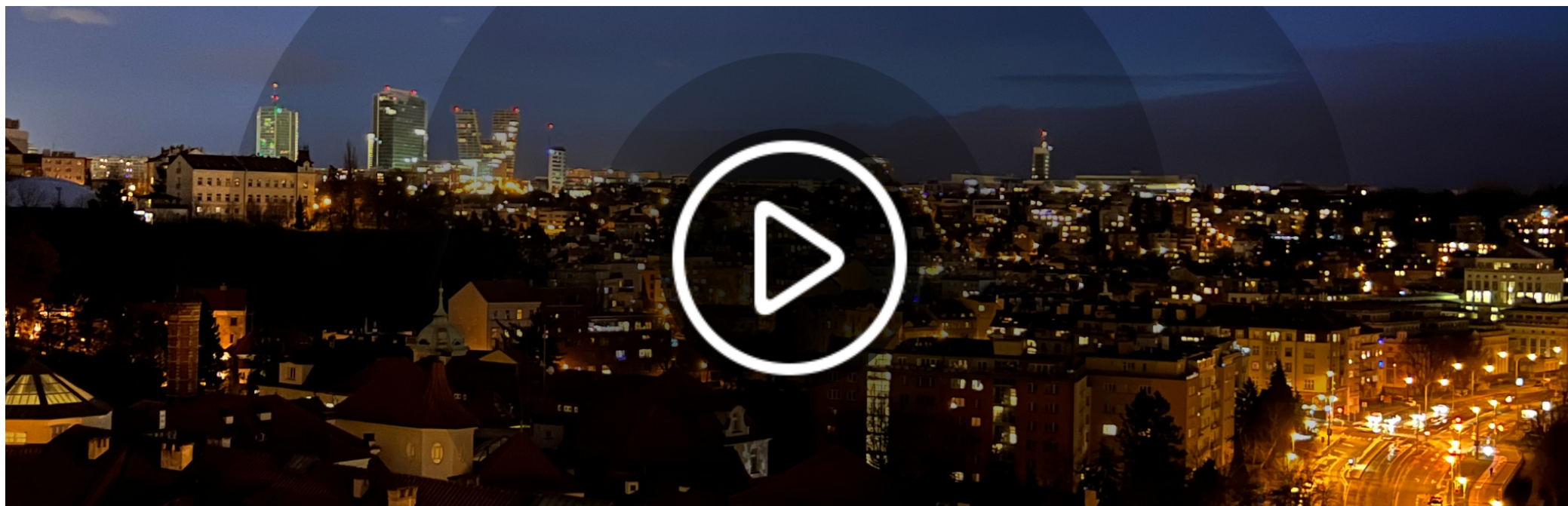


# Program



## **DĚTSKÁ NEUROLOGIE V KAŽDODENNÍ PRAXI - webinář Oddělení dětské neurologie FTN**

21. března 2022

Webinář Oddělení dětské neurologie FTN

## Pořadatel

MH Consulting s.r.o.

## Prezident kongresu



prim MUDr. Klára Brožová  
Oddělení dětské neurologie Thomayerovy  
nemocnice

## Organizátor

MH Consulting s.r.o.  
Narcisová 2850  
106 00 Praha 10  
[www.mhconsulting.cz](http://www.mhconsulting.cz)



# Detailní program k dispozici pouze online

## QR kód na Vaší jmenovce

Program, objednané služby a instrukce naleznete po naskenování QR kódu na Vaší jmenovce.

## Webové stránky akce

Oficiální stránky akce na [www.mhconsulting.cz](http://www.mhconsulting.cz).

## QR kód níže

Program naleznete po naskenování QR kódu níže:



21. 03. 2022

21. 03. 2022

Ústní sdělení Symposium Oběd

# Pondělí

21. 03. 2022

📍 Virtuální sál

10:00-12:00



## BLOK I

📍 Virtuální sál | Ústní sdělení

### NEONATÁLNÍ HIE A JEJÍ KORELÁTY V ZOBRAZOVACÍCH METODÁCH

Hadač J.

### ATAXIE U DĚTÍ - ROZDĚLENÍ, DIAGNOSTIKA A MOŽNOSTI OVLIVNĚNÍ LÉČBOU

adamovicova m.

### BOLESTI HLAVY U DĚTÍ

Hněvsová P.

### CHŮZE PO ŠPIČKÁCH V ORDINACI DĚTSKÉHO NEUROLOGA

Bašovský M.

12:00-13:00



## PAUZA NA OBĚD

📍 Virtuální sál | Oběd

13:00-13:30



## SYMPOZIUM NOVARTIS S.R.O.

📍 Virtuální sál | Symposium

### SMA - JE VYHRÁNO? CO PŘINÁŠÍ NOVOROZENECKÝ SCREENING

adamovicova m.

13:30-13:45



## SYMPOZIUM EISAI GESMBH, ORGANIZAČNÍ SLOŽKA

📍 Virtuální sál | Symposium

### SETRVÁNÍ NA LÉČBĚ – PARAMETR, KTERÝ BY NÁS MĚL ZAJÍMAT V LÉČBĚ EPILEPSIE

Ošlejšková H.

# Pondělí

21. 03. 2022

📍 Virtuální sál

13:45-15:00



## BLOK II

📍 Virtuální sál | Ústní sdělení

### DEFEKTY KALVY U DĚTÍ

H. Homolková

### PŘEVZETÍ PACIENTA S KŘEČEMI A PORUCHOU VĚDOMÍ OD ZZS

P. Heinige

 **SPINRAZA™**  
(nusinersen) 12 mg solution  
for injection



\* Věk v době pořízení fotografie.

**Camden**  
**věk 4 roky\***  
presymptomatická SMA  
léčen přípravkem SPINRAZA™ od roku 2015

**LÉČIVÝ PŘÍPRAVEK MODIFIKUJÍCÍ PRŮBĚH  
ONEMOCNĚNÍ K LÉČBĚ OSOB SE SMA SCHVÁLENÝ  
PRO VŠECHNY VĚKOVÉ SKUPINY A VŠECHNY TYPY  
SMA S PROKÁZANOU DLOUHODOBOU ÚČINNOSTÍ  
A BEZPEČNOSTNÍM PROFILEM.**

#### ZKRÁCENÁ INFORMACE O LÉČIVÉM PŘÍPRAVKU SPINRAZA

**Název přípravku:** Spinraza 12 mg injekční roztok. **Složení:** Jedna injekční lahvička o objemu 5 ml obsahuje nusinersenum natrium, což odpovídá nusinersenum 12 mg. Úplný seznam pomocných látek je uveden v SPC. **Terapeutické indikace:** Přípravek Spinraza je indikován k léčbě spinální svalové atrofie vázané na dlouhé raménko 5. chromozomu. **Dávkování a způsob podání:** Léčbu přípravkem Spinraza má zahájit pouze lékař, který má zkušenosti s léčbou spinální svalové atrofie. Doporučená dávka je 12 mg (5 ml) při jednom podání. Léčba přípravkem Spinraza má být zahájena co nejdříve po stanovení diagnózy 4 nasycovacími dávkami ve dnech 0, 14, 28 a 63. Udržovací dávka má být potom podávána jednou za 4 měsíce. Přípravek Spinraza je určen k intratekálnímu podání pomocí lumbální punkce. Léčbu má podávat zdravotnický pracovník se zkušenostmi s prováděním lumbální punkce. Přípravek Spinraza se podává prostřednictvím intratekální bolusové injekce po dobu 1 až 3 minut za použití spinální anestetické jehly. Injekce se nesmí podat do míst na kůži, která vykazují známky infekce či zánětu. Doporučuje se, aby se před podáním přípravku Spinraza odebral takový objem cerebrospinálního moku, který odpovídá objemu přípravku Spinraza, který má být aplikován. Při podání přípravku Spinraza může být zapotřebí sedace. Při přípravě roztoku přípravku Spinraza k intratekálnímu podání se musí použít aseptický postup. Pokud dojde ke zpoždění nebo vynechání nasycovací nebo udržovací dávky, má být přípravek Spinraza podáván podle schématu uvedeném v tabulce 1 v části 4.2 SPC. **Kontraindikace:** Hypersenzitivita na léčivou látku nebo na kteroukoli pomocnou látku. **Zvláštní upozornění:** Lumbální punkce: V souvislosti s provedením lumbální punkce existuje riziko výskytu nežádoucích účinků (např. bolest hlavy, bolest zad, zvracení). Možné obtíže mohou nastat u velmi mladých pacientů a u pacientů se skoliodozou. Pro usnadnění provedení intratekálního podání přípravku Spinraza lze podle uvážení lékaře zvážit použití ultrazvuku nebo jiných zobrazovacích technik. Trombocytopenie a koagulační abnormality: Po subkutánním nebo intravenózním podání jiných antisense oligonukleotidů byly pozorovány koagulační abnormality a trombocytopenie včetně akutní těžké trombocytopenie. Pokud je to klinicky indikováno, doporučuje se před podáním přípravku Spinraza provést laboratorní vyšetření trombocytů a koagulace. Renální toxicita: Po subkutánním nebo intravenózním podání jiných antisense oligonukleotidů byla pozorována renální toxicita. Pokud je to klinicky indikováno, doporučuje se provést vyšetření bílkovin v moči. Při přetrvávající zvýšené hladině bílkovin v moči se mají zvážet další vyšetření. Hydrocefalus: V období po uvedení přípravku na trh byly u pacientů léčených nusinersenem hlášeny případy komunikujícího hydrocefalu bez souvislosti s meningitidou nebo krvácením. Některým pacientům byla implantována ventrikuloperitoneální drenáž (shunt). Přínosy a rizika léčby nusinersenem u pacientů s ventrikuloperitoneální drenáží nejsou v současnosti známy a pokračování v léčbě po tomto zákroku je nutné pečlivě zvážit. **Interakce s jinými léčivými přípravky:** Nebyly provedeny žádné studie interakcí. *In vitro* studie naznačily, že nusinersen není induktorem ani inhibítorem metabolismu prostředkovatelného CYP450. *In vitro* studie naznačují, že pravděpodobnost interakcí s nusinersenem kvůli kompetici o vazbu na plazmatické bílkoviny nebo kompetici s transportéry či kvůli inhibici transportérů je nízká. **Fertilita, těhotenství a kojení:** Podávání nusinersenu v těhotenství se z preventivních důvodů nedoporučuje. Není známo, zda se nusinersen/metabolity vylučují do lidského mateřského mléka. Riziko pro kojené novorozence/děti nelze vyloučit. Na základě posouzení prospěšnosti kojení pro dítě a prospěšnosti léčby pro matku je nutno rozhodnout, zda přerušit kojení nebo ukončit/přerušit podávání nusinersenu. Nejsou k dispozici žádné údaje o potenciálních účincích na fertilitu u člověka. **Účinky na schopnost řídit a obsluhovat stroje:** Nusinersen nemá žádný nebo má zanedbatelný vliv na schopnost řídit nebo obsluhovat stroje. **Nežádoucí účinky:** Velmi časté: bolest hlavy, bolest zad, zvracení. Není známo: meningitida, hypersenzitivita, aseptická meningitida. U pacientů léčených přípravkem Spinraza za použití lumbální punkce byly zaznamenány závažné infekce, např. meningitida. Taktéž byl hlášen výskyt komunikujícího hydrocefalu, aseptické meningitidy a hypersenzitivity (např. angioedém, kopřivka a vyrážka). Frekvence těchto účinků není známa. **Předávkování:** V případě předávkování je třeba poskytnout podpůrnou lékařskou péči, včetně konzultace se zdravotnickým pracovníkem a důkladného vyšetření klinického stavu pacienta. **Podmínky uchování:** Uchovávejte v chladničce (2 °C - 8 °C). Chraňte před mrazem. Uchovávejte injekční lahvičku v krabici, aby byl přípravek chráněn před světlem. **Balení:** 5ml injekční lahvička. Jedna injekční lahvička v krabici. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Biogen Netherlands B.V., 1171 LP Badhoevedorp, Nizozemsko. **Reg. číslo:** EU/1/17/1188/001. **Způsob úhrady a výdeje:** Výdej přípravku je vázán na lékařský předpis. Přípravek není hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění. **Datum revize textu:** 01/2022. Žádáme zdravotnické pracovníky, aby hlásili jakákoli podezření na nežádoucí účinky. Před předepsáním léku se prosím seznamte s úplnou informací o přípravku. Biogen (Czech Republic) s.r.o., Na Pankráci 1683/127, 140 00 Praha 4, tel.: 255 706 200, fax: 255 706 229, [www.biogen.com.cz](http://www.biogen.com.cz)



Biogen (Czech Republic) s.r.o., Na Pankráci 1683/127, Praha 4, 140 00  
tel.: +420 255 706 200, [www.biogen.com.cz](http://www.biogen.com.cz)  
Biogen-82588, datum přípravy: únor 2022



## Kontinuální a setrvalá exprese proteinu SMN po jediné dávce\*<sup>1</sup>

ZOLGENSMA je genová terapie určená k řešení hlavní příčiny SMA\*<sup>1</sup>

- Významně zvýšené přežití bez příhod vs. přirozený vývoj<sup>††</sup>
- Rychlé zlepšení motorických funkcí po 1 měsíci po infuzi vs. přirozený vývoj<sup>§\*\*2</sup>
- Dosažení milníků ve vývoji motoriky do 18 měsíců po infuzi<sup>†††</sup>

### ZOLGENSMA je indikována k léčbě

- pacientů s 5q spinální muskulární atrofií (SMA) s bialelickou mutací genu *SMN1* a klinicky stanovenou SMA 1. typu, nebo
- pacientů s 5q SMA s bialelickou mutací genu *SMN1* a až 3 kopiemi genu *SMN2*.

▼ Tento léčivý přípravek podléhá dalšímu sledování. To umožní rychlé získání nových informací o bezpečnosti. Žádáme zdravotnické pracovníky, aby hlásili jakákoli podezření na nežádoucí účinky. Podrobnosti o hlášení nežádoucích účinků viz Souhrn údajů o přípravku, bod 4.8.

**Zkrácená informace o přípravku** • Zolgensma 2 × 10<sup>13</sup> genomů vektoru/ml infuzní roztok • **Složení:** Jeden ml obsahuje onasemnogenum abeparvovecum s nominální koncentrací 2 × 10<sup>13</sup> genomů vektoru (vg). **Indikace:** Přípravek Zolgensma je indikován k léčbě pacientů s 5q spinální muskulární atrofií (SMA) s bialelickou mutací genu *SMN1* a klinicky stanovenou SMA 1. typu, nebo pacientů s 5q SMA s bialelickou mutací genu *SMN1* a až 3 kopiemi genu *SMN2*. **Dávkování:** Pouze k jednorázové intravenózní infuzi. Pacienti dostanou dávku v nominální výši 1,1 × 10<sup>14</sup> vg/kg onasemnogen abeparvoveku. Celkový objem je dán tělesnou hmotností pacienta. **Kontraindikace:** Hypersenzitivita na léčivou látku nebo na kteroukoli pomocnou látku. **Zvláštní upozornění/varování:** Před infuzí onasemnogen abeparvoveku je třeba provést test na přítomnost protilátek proti AAV9. Pokud bude jejich titer nad 1:50, testování lze opakovat. Zatím není známo, zda a za jakých podmínek lze onasemnogen abeparvovek bezpečně a účinně podávat za přítomnosti protilátek proti AAV9 s titrem nad 1:50. \* Po uvedení na trh byly hlášeny případy trombotické mikroangiopatie (TMA), které se objevily přibližně jeden týden po infuzi. TMA je akutní a život ohrožující stav charakterizovaný trombocytopenií a mikroangiopatickou hemolytickou anémií. Současně bylo také pozorováno akutní poškození ledvin. V některých případech byla hlášena souběžná aktivace imunitního systému. Trombocytopenie je klíčovým projevem TMA, proto je třeba pečlivě sledovat počty trombocytů v týdnu po infuzi a pravidelně poté. V případě trombocytopenie je třeba provést další vyšetření, včetně diagnostiky hemolytické anémie a renální dysfunkce. Pokud pacienti vykazují klinické známky, příznaky nebo laboratorní nálezy shodné s TMA, je nezbytné se okamžitě poradit s odborníkem, aby byla TMA léčena podle klinické indikace. Pečovatelé mají být informováni o známkách a příznacích TMA a mají být poučeni, aby vyhledali neodkladnou lékařskou péči, pokud se takové příznaky objeví. **Interakce:** Nebyly provedeny žádné studie interakcí. Zkušenosti s používáním onasemnogen abeparvoveku u pacientů užívajících hepatotoxické léčivé přípravky nebo hepatotoxické látky jsou omezené. Bezpečnost onasemnogen abeparvoveku u těchto pacientů nebyla dosud stanovena. Zkušenosti se souběžným podáváním přípravků cílených na 5q SMA jsou omezené. **Těhotenství a kojení:** Humánní data o použití během těhotenství a kojení nejsou k dispozici a studie fertility a reprodukční studie u zvířat nebyly provedeny. **Nežádoucí účinky:** \* Velmi časté: Zvýšené hladiny jaterních enzymů. Časté: Trombocytopenie, zvracení, hepatotoxicita, pyrexie, zvýšená hladina troponinu, troponinu T, snížený počet trombocytů. \* **Další nežádoucí účinky** – viz úplná informace o přípravku. **Doba použitelnosti:** 1 rok. Po rozmrazení se nesmí přípravek znovu zmrazovat a může se uchovávat v chladu při teplotě 2 až 8 °C v původním obalu po dobu 14 dnů. Po natažení objemu dávky do injekční stříkačky je nutné během 8 hodin provést aplikaci infuze. **Zvláštní podmínky pro uchovávání:** Uchovávejte a transportujte zmrazené (≤ -60 °C). Uchovávejte v chladničce (2–8 °C) okamžitě po přijetí. Uchovávejte v původním obalu. Před uložením přípravku do chladničky je třeba na původní krabičce vyznačit datum příjmu. **Zvláštní opatření pro likvidaci přípravku a pro zacházení s ním:** Tento léčivý přípravek obsahuje geneticky modifikované organismy. Je třeba dodržovat příslušná opatření pro zacházení, likvidaci nebo náhodnou expozici. **Velikost balení:** Přípravek se dodává ve dvou různých velikostech objemu injekční lahvičky, 5,5 ml nebo 8,3 ml. Dávka onasemnogen abeparvoveku a přesný počet injekčních lahviček se vypočítá dle tělesné hmotnosti pacienta. **Držitel rozhodnutí o registraci:** Novartis Gene Therapies EU Limited, Dublin, Irsko. **Registrační číslo:** EU/1/20/1443/001-037. **Datum registrace/prodloužení registrace:** 18.5.2020/18.5.2021. **Datum poslední revize textu SPC:** 14.10.2021. **Poznámka:** Dříve než lék předepíšete, přečtěte si pečlivě úplnou informaci o přípravku. *Přípravek je poskytován při ústavní péči (hospitalizace) a je plně hrazen ze zdravotního pojištění.* \* Všimněte si prosím změny (změn) v informacích o léčivém přípravku.

\* ZOLGENSMA je léčivý přípravek pro genovou terapii, který exprimuje protein motorického neuronu pro přežití člověka (SMN), jehož exprese je konstitutivním promotorem. Poskytnutím alternativního zdroje exprese proteinu SMN v motorických neuronech se očekává podpora přežití a funkce transdukovanych motorických neuronů.<sup>1</sup> • <sup>†</sup> Přípravek ZOLGENSMA byl podáván v 18měsíční klinické studii fáze 3 SMA AVXS-101-CL-303 jako jedna intravenózní infuze 22 pacientům ve věku 0,5–6,9 měsíce.<sup>1</sup> • <sup>†</sup> 90,9% (n = 20/22) pacientů bylo bez příhod ve věku 14 měsíců, u 2/22 pacientů se vyskytla příhoda (smrt nebo trvalá ventilace). Ve srovnání s přirozeným vývojem: pouze 25 % pacientů (n = 23) bylo bez příhody ve studii SMA (SMN2 = 2 kopie) provedené Pediatric Neuromuscular Clinical Research (PNCRC) Network.<sup>1</sup> • <sup>§</sup> ZOLGENSMA byla podávána v klinické studii fáze 1 SMA AVXS-101-CL-101 jako jedna intravenózní infuze u 12 pacientů od 2,6–8,5 kg (0,9–7,9 měsíce věku). Pacienti byli sledováni po dobu 24 měsíců.<sup>1,2</sup> • <sup>††</sup> Pacienti (n = 12) dosáhli statisticky významného zlepšení motorických funkcí 1 měsíc po infuzi, měřeno průměrným zvýšením skóre CHOP INTEND oproti výchozí hodnotě o 9,8 bodu (P < 0,001).<sup>2</sup> • <sup>†††</sup> Při hodnocení po 18. měsících bylo 14 pacientů schopno sedět bez podpory po dobu 10 sekund, 14 pacientů sedělo bez podpory po dobu 30 sekund a 1 pacient byl schopen chodit s asistencí.<sup>1</sup>

**Reference:** 1. Souhrn údajů o přípravku ZOLGENSMA (onasemnogene abeparvovec). 2. Mendell JR et al. N Engl J Med. 2017;377:1713–1722. **Novartis s. r. o.,**  
Na Pankráci 1724/129, 140 00 Praha 4  
Tel.: +420 225 775 111, www.novartis.cz  
info.cz@novartis.com

**NOVARTIS** | Reimagining Medicine

# Rozšíření novorozeneckého screeningu

nově zahrnuje také **dobrovolné** vyšetření  
na **spinální svalovou atrofii (SMA)**  
a **kombinované těžké imunodeficienci (SCID)**



**NOVĚ  
SMA + SCID**

1,8–9

**PILOTNÍ  
PROJEKT OD  
1. LEDNA  
2022**

1,8–9

Program se zavádí plošně, účast v programu je **dobrovolná**, rodiče vyjadřují souhlas **podepsáním informovaného souhlasu** a nabízí možnost odhalení těchto vzácných geneticky podmíněných onemocnění včas po narození dítěte. Díky tomu je možné **zahájit účinnou léčbu dostupnou pro obě nemoci dříve**, než se projeví případné obtížně léčitelné komplikace nebo rozvine nevratné poškození. Včasná léčba dokáže nejen **chránit zdraví**, ale také snížit náklady na pozdější terapii.<sup>2</sup>

## NOVOROZENECKÝ SCREENING



Provádí se mezi  
**48. a 72. hod.**  
po narození dítěte<sup>5</sup>



Vzorky se **analyzují**  
ve screeningových laboratořích  
specializujících se na vyšetření  
vrozých nemocí<sup>6</sup>



Odebírá se **kapka krve**  
z patičky novorozence<sup>5</sup>  
v rámci odběru vzorků pro potřeby  
stávajícího novorozeneckého  
laboratorního screeningu



Negativní výsledek laboratoře  
**aktivně nesdílují**;  
pozitivní výsledek je komunikován  
obvykle do 14 dnů od odebrání krve.  
Pokud nejsou rodiče nebo ošetřující  
dětský lékař informováni do dvou  
měsíců = **žádná vyšetřovaná nemoc  
nebyla odhalena.**<sup>7</sup>

<sup>\*\*</sup> Pilotní projekt screeningového vyšetření dvou vzácných onemocnění (SMA a SCID) je prozatím ustanoven na dva roky. V gesci ho má Národní screeningové centrum ÚZIS a Koordinační centrum pro novorozenecký screening.

**ZDROJE:** 1. HRADILEK, Václav a STOLÍNOVÁ, Barbora. Novorozenecký screening na SMA už od 1. 1. 2022. In: Smaci.cz [online]. 8. 6. 2021 [Cit. 2021-10-22]. Dostupné z: <https://smaci.cz/aktuality/na-seminari-v-senaru-byl-oznamen-datum-zahajeni-plosneho-novorozeneckeho-screeningu-na-sma>. 2. Co je novorozenecký screening? In: Novorozeneckyscreening.cz [online]. [Cit. 2022-01-10]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>. 3. Tisková zpráva SMA Europe ke spuštění Evropské aliance pro novorozenecký screening. In: Smaci.cz [online]. [Cit. 2021-8-4]. Dostupné z: <https://smaci.cz/aktuality/tiskova-zprava-sma-europe-ke-spusteni-evropske-aliance-pro-novorozenecky-screening>. 4. Souhrnné výsledky. In: Novorozeneckyscreening.cz [online]. [Cit. 2022-01-10]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/souhrnne-vysledky>. 5. Jak se novorozenecký screening provádí? In: Novorozeneckyscreening.cz [online]. [Cit. 2022-01-10]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-novorozenecky-screening-provadi>. 6. Co je novorozenecký screening? In: Novorozeneckyscreening.cz [online]. [Cit. 2022-01-10]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/co-je-novorozenecky-screening>. 7. Jak se dozvím výsledek novorozeneckého screeningu? In: Novorozeneckyscreening.cz [online]. [Cit. 2022-01-10]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/jak-se-dozvim-vysledek-nr>. 8. Národní screeningové centrum. [online]. [Cit. 2022-01-10]. Úvod - Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců (uzis.cz). 9. Populační pilotní program screeningu spinální svalové atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficienci (SCID) u novorozenců. [online]. [Cit. 2022-01-10]. <https://nsc.uzis.cz/sma-scid/index.php>







## Stříbrný partner



## Bronzový partner



## Vystavovatel



**Děkujeme všem zúčastněným firmám za podporu této akce**