Program

KURZ NEUROMUSKULÁRNÍCH A NEUROMETABOLICKÝCH ONEMOCNĚNÍ PRO PEDIATRY A DĚTSKÉ NEUROLOGY

25.-29. dubna 2022

Praha, Hotel Ibis Praha Malá Strana - Hybridní akce

Záštita

Neurologická klinika, Neuromuskulární centrum, FN Motol

Česká společnost dětské neurologie ČLS JEP

Pořadatel

MH Consulting s.r.o.

Prezident kongresu

doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.
Klinika dětské neurologie, Neuromuskulární centrum, FN Motol

Viceprezident kongresu

prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.
Klinika dětského a dorostového lékařství, VFN

Organizátor

MH Consulting s.r.o.
Narcisová 2850
10600 Praha 10

Detailní program k dispozici pouze online

QR kód na Vaší jmenovce

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

Webové stránky akce

Oficální stránky akce na www.mhconsulting.cz.

QR kód níže

Program naleznete po nascenování QR kódu níže:

Pondělí

25. 04. 2022

	06:00	7:00	8:00	9:00	10:00	11:00	12:00	13:00	14:00	15:00	16:00	17:00	18:00	19:00	20:00	21:00	22:00	23:00
Přednáškový ...			Blok I 08:00 - 15:00															
Občerstvení					Coffee Bre.. 10:00 - 10:15		Oběd v hotelové restauraci 12:00 - 13:00											

Oběd | Coffee Break | Ústní sdělení

Úterý

26. 04. 2022

	06:00	7:00	8:00	9:00	10:00	11:00	12:00	13:00	14:00	15:00	16:00	17:00	18:00	19:00	20:00	21:00	22:00	23:00
Přednáškový ...			Blok II 08:30 - 15:00															
Občerstvení					Coffee Bre.. 10:00 - 10:15		Oběd v hotelové restauraci 12:00 - 13:00											

Oběd | Coffee Break | Ústní sdělení

Středa

27. 04. 2022

	06:00	7:00	8:00	9:00	10:00	11:00	12:00	13:00	14:00	15:00	16:00	17:00	18:00	19:00	20:00	21:00	22:00	23:00
Přednáškový ...			Blok III 08:00 - 15:00															
Občerstvení					Coffee Bre.. 10:00 - 10:15		Oběd v hotelové restauraci 12:00 - 13:00											

Oběd | Coffee Break | Ústní sdělení

Čtvrtek

28. 04. 2022

	06:00	7:00	8:00	9:00	10:00	11:00	12:00	13:00	14:00	15:00	16:00	17:00	18:00	19:00	20:00	21:00	22:00	23:00
Přednáškový ...			Blok IV 08:00 - 15:00															
Občerstvení					Coffee Bre.. 10:00 - 10:15		Oběd v hotelové restauraci 12:00 - 13:00											

Oběd | Coffee Break | Ústní sdělení

Pátek

29. 04. 2022

	06:00	7:00	8:00	9:00	10:00	11:00	12:00	13:00	14:00	15:00	16:00	17:00	18:00	19:00	20:00	21:00	22:00	23:00
Přednáškový ...			Blok V 08:00 - 15:00															
Občerstvení					Coffee Bre.. 10:00 - 10:15		Oběd v hotelové restauraci 12:00 - 13:00											

Oběd | Coffee Break | Ústní sdělení

Pondělí

25. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

08:00-15:00

BLOK I
Přednáškový sál | Ústní sdělení

ÚVOD DO PROBLEMATIKY NMD V DĚTSKÉM VĚKU — 60 min
Haberlová J.

VYUŽITÍ MR SVALŮ A PERIFÉRNÍCH NERVŮ U NERVOSVALOVÝCH PACIENTŮ — 60 min
Kynčl M.

DIAGNOSTICKÝ ALGORITMUS NMD, VÝZNAM HYPERCKEMIE — 45 min
Haberlová J.

EVROPSKÝ POHLED NA NM PROBLEMATIKU (INSTITUT DE MYOLOGIE, PARIS), POZN. PŘEDNÁŠKA JE V ANGLIČTINĚ — 60 min
Evangelista T.

ZÍSKANÉ NEUROPATIE V DĚTSKÉM VĚKU — 45 min
Valkovičová R.

NMD KAZUISTIKY — 60 min
.

Pondělí

25. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

10:00-10:15

COFFEE BREAK
Občerstvení | Coffee Break

12:00-13:00

OBĚD V HOTELOVÉ RESTAURACI
Občerstvení | Oběd

Úterý

26. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

08:30-15:00

BLOK II
Přednáškový sál | Ústní sdělení

ÚVOD DO PROBLEMATIKY NEUROPATIÍ V DĚTSKÉM VĚKU — 60 min
Haberlová J.

SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE A MOŽNOSTI LÉČBY — 60 min
Fuchsová P.

ONEMOCNĚNÍ CHARCON- MARIE- TOOTH — 45 min
Haberlová J.

ÚRAZY PERIFERNÍCH NERVŮ — 60 min
.

KAZUISTIKY MND — 60 min
.

GENETIKA U CHARCOT- MARIE- TOOTH — 60 min
Laššuthová .

Úterý

26. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

10:00-10:15

COFFEE BREAK
Občerstvení | Coffee Break

12:00-13:00

OBĚD V HOTELOVÉ RESTAURACI
Občerstvení | Oběd

Středa

27. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

08:00-15:00

BLOK III
Přednáškový sál | Ústní sdělení

ÚVOD DO PROBLEMATIKY MYOPATIÍ — 60 min
Haberlová J.

SVALOVÁ DYSTROFIE TYP DUCHENNE — 40 min
Fuchsová P.

GENETICKY PODMÍNĚNÉ MYOPATIE — 50 min
Haberlová J.

ZÍSKANÉ MYOPATIE V DĚTSKÉM VĚKU — 45 min
Malcová H.

BIOPSIE SVALU — 60 min
Zámečník J.

KAZUISTIKY MND — 60 min
.

GENETIKA U NEUROMUSKULÁRNÍCH ONEMOCNĚNÍ — 60 min
Zídková J.

Středa

27. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

10:00-10:15

COFFEE BREAK
Občerstvení | Coffee Break

12:00-13:00

OBĚD V HOTELOVÉ RESTAURACI
Občerstvení | Oběd

Čtvrtek

28. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

08:00-15:00

BLOK IV
Přednáškový sál | Ústní sdělení

ÚVOD DO PROBLEMATIKY DĚDIČNÝCH PORUCH METABOLISMU 60 min
Honzík T.

DĚDIČNÉ PORUCHY GLYKOSYLACE 45 min
Honzík T.

NEUROTRANSMITEROVÁ ONEMOCNĚNÍ 45 min
Kulhánek J.

PORUCHY METABOLISMU SIRNÝCH AMINOKYSELIN A VITAMÍNŮ SKUPINY B 45 min
Kožich V.

LYSOSOMÁLNÍ STŘÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ S NEUROLOGICKOU SYMPTOMATOLOGIÍ 60 min
Magner M.

METABOLICKÉ MYOPATIE 45 min
Kolářová H.

NEUROLOGICKÉ PROJEVY MITOCHONDRIÁLNÍCH ONEMOCNĚNÍ 45 min
Kolářová H.

Čtvrtek

28. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

10:00-10:15

COFFEE BREAK
Občerstvení | Coffee Break

12:00-13:00

OBĚD V HOTELOVÉ RESTAURACI
Občerstvení | Oběd

Pátek

29. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

08:00-15:00

BLOK V
Přednáškový sál | Ústní sdělení

ÚVOD DO PROBLEMATIKY PORUCH NERVOSVALOVÉHO PŘENOSU V DĚTSKÉM VĚKU 30 min
Haberlová J.

KAZUISTIKY NMD 60 min
.

MYASTHENIA GRAVIS V DĚTSKÉM VĚKU 65 min
Piťha J.

LAMBERT EATON MYASTENICKÝ SYNDROM U DĚTÍ 40 min
Staněk J.

KONGENITÁLNÍ MYASTENICKÉ SYNDROMY- JAK JE POZNÁME? 90 min
Adamovičová M.

ZÁVĚREČNÉ SHRNUTÍ KURZU 30 min
Haberlová J.

Pátek

29. 04. 2022

Přednáškový sál | Občerstvení

10:00-10:15

COFFEE BREAK
Občerstvení | Coffee Break

12:00-13:00

OBĚD V HOTELOVÉ RESTAURACI
Občerstvení | Oběd

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 natricum, 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 skoliózou. 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 zvážit 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 inhibitorem metabolismu zprostředkovaného 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 uchovávání:** Uchovávejte v chladničce (2 °C - 8 °C). Chraňte před mrazem. Uchovávejte injekční lahvičku v krabičce, aby byl přípravek chráněn před světlem. **Balení:** 5ml injekční lahvička. Jedna injekční lahvička v krabičce. **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

Biogen

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

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 natricum, 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 skoliózou. 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 zvážit 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 naznačují, že nusinersen není induktorem ani inhibitorem metabolismu zprostředkovaného 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 uchovávání:** Uchovávejte v chladničce (2 °C - 8 °C). Chraňte před mrazem. Uchovávejte injekční lahvičku v krabičce, aby byl přípravek chráněn před světlem. **Balení:** 5ml injekční lahvička. Jedna injekční lahvička v krabičce. **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

Biogen

Biogen (Czech Republic) s.r.o., Na Pankráci 1683/127, Praha 4, 140 00
tel.: +420 255 706 200, www.biogen.com.cz
Biogen-85366, datum přípravy: únor 2022

zolgensma®

(onasemnogene abeparvovec)

Kontinuální a setrvalá exprese proteinu SMN po jediné dávce*[1]

ZOLGENSMA je genová terapie určená k řešení hlavní příčiny SMA*[1]

- **Významně zvýšené přežití bez příhod** vs. přirozený vývoj[†‡1]
- **Rychlé zlepšení motorických funkcí** po 1 měsíci po infuzi vs. přirozený vývoj[§**2]
- **Dosažení milníků ve vývoji motoriky** do 18 měsíců po infuzi[‡††]

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^{13} genomů vektoru/ml infuzní roztok • Složení: Jeden ml obsahuje onasemnogenum abeparvovecum s nominální koncentrací 2 × 10^{13} 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^{14} 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 titr 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 anemií. 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 anemie 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: Zvýšení 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 transdukovaných motorických neuronů.[1] • † 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.[1] • ‡ 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 (PNCR) Network.[1] • § 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.[1,2] ** 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).[2] • †† Při hodnocení po 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.[1]

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

CZ2111290339/11/2021

NOVARTIS | Reimagining Medicine

Poznámky:

Poznámky:

Platinový partner

NOVARTIS

Zlatý partner

Biogen

Děkujeme všem zúčastněným firmám za podporu této akce