

Informatiebrochure voor de patiënt of ouders en verzorgers van de patiënt

Let op bij gebruik van Itvisma® (▼) (onasemnogene abeparvovec via intrathecale injectie). Uw arts of de arts van uw kind heeft u deze gids gegeven omdat er bij u of bij uw kind dit middel voorgeschreven is.

Deze gids is bedoeld om u praktische informatie te geven om de gesprekken met uw arts of de arts van uw kind te ondersteunen. Onasemnogene abeparvovec is het werkzaam bestanddeel in het medicijn. Het middel wordt intrathecaal, via een injectie in de onderrug, toegediend.

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

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

Aantekeningen

Wat staat er in deze gids?

Over SMA	4
• Wat is SMA?	4
• Hoe wordt SMA ingedeeld?	5
• Wat veroorzaakt SMA?	6
• Hoe krijg je SMA?	7
Wat is onasemnogene abeparvovec intrathecaal?	8
Leer meer over onasemnogene abeparvovec intrathecaal en hoe het werkt	
De risico's van onasemnogene abeparvovec intrathecaal begrijpen	10
Belangrijke informatie over de veiligheid en de mogelijke bijwerkingen van onasemnogene abeparvovec intrathecaal	
Behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal	15
• Vóór de behandeling	16
• Dag van de behandeling	18
• Na de behandeling	20
Wanneer u een arts moet raadplegen	23
Verklaring van belangrijke woorden	24
Hier vindt u nuttige definities van termen die in deze brochure gebruikt worden	

Wat is SMA?

Spinale spieratrofie ('spinal muscular atrophy' of 'SMA') is een zeldzame, ernstige erfelijke ziekte. Bij deze ziekte gaan zenuwen verloren waardoor de spieren zwak worden. Dit gebeurt omdat speciale zenuwcellen in het lichaam die zorgen voor het bewegen van de spieren zwak worden en stoppen met werken. Deze speciale zenuwcellen heten motorische neuronen.



Er komen signalen vanuit de hersenen

Bij mensen met SMA worden er in de hersenen nog steeds signalen gemaakt om de spieren te laten bewegen.

Motorische neuronen stoppen met werken

Maar een kapot gen zorgt ervoor dat de speciale zenuwcellen (de motorische neuronen) die de signalen van het ruggenmerg naar de spieren sturen, stoppen met werken. Dat betekent dat de signalen om te bewegen uit de hersenen niet bij de spier kunnen komen.

Verzwakte spieren

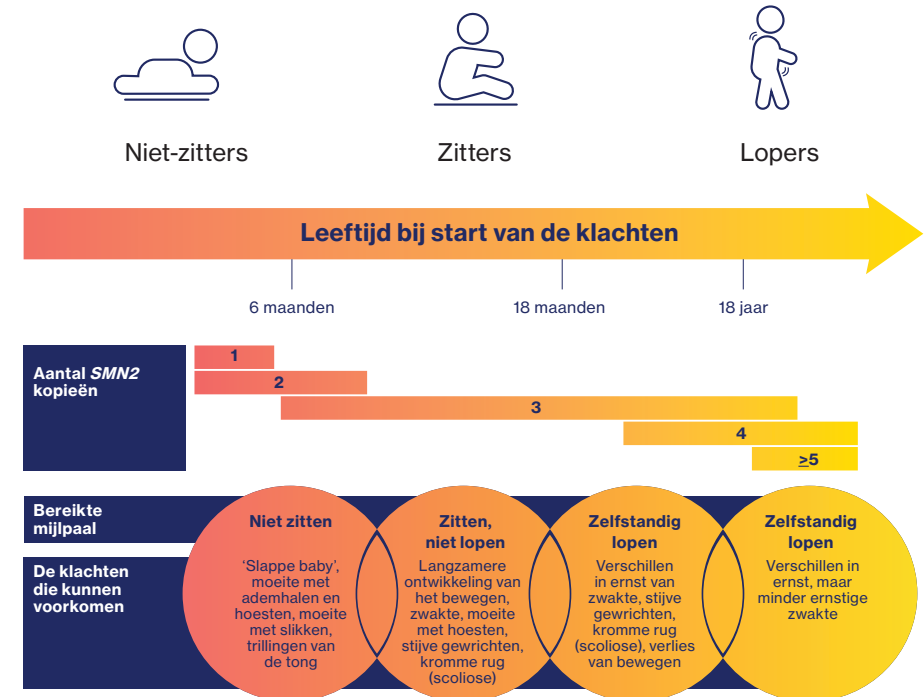
Als de spieren geen signalen meer krijgen die ze opdragen om te bewegen, dan worden ze zwakker (atrofie).

Wat zijn de klachten van SMA?

SMA is een ziekte met een reeks van klachten die kunnen verschillen van persoon tot persoon en in ernst. SMA kan dagelijkse activiteiten zoals ademen, eten, zitten, kruipen en lopen beïnvloeden. Hoe vroeger de klachten van SMA optreden, hoe ernstiger de ziekte waarschijnlijk zal zijn.

Hoe wordt SMA ingedeeld?

Hoewel SMA traditioneel werd onderverdeeld in subtypes, kunnen personen nu worden ingedeeld op basis van hun leeftijd waarop de ziekte begon en de handelingen die iemand nog maximaal kan doen. Dit zijn de "motorische mijlpalen". Deze indeling kan bestaan uit "niet-zitters", "zitters" en "lopers".

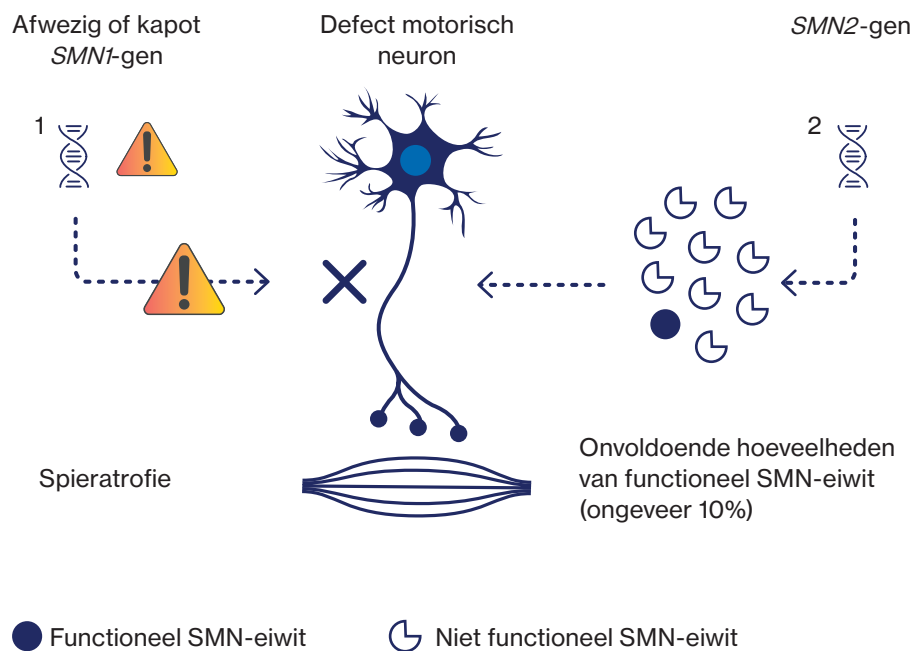


Met tijdige medische behandeling kan de achteruitgang worden vertraagd, en kunnen patiënten vaak dingen blijven doen die verloren kunnen gaan tijdens het natuurlijke ziekteverloop.

Wat veroorzaakt SMA?

Om ervoor te zorgen dat motorische neuronen goed werken, is er een eiwit met de naam 'survival motor neuron' (SMN) nodig. Zonder het SMN-eiwit stoppen de motorische neuronen met werken en worden de spieren zwakker. Het SMN-eiwit wordt in het lichaam gemaakt door het *SMN*-gen.

Bij SMA is het belangrijkste *SMN*-gen, bekend als *SMN1*, kapot of afwezig. Er is een tweede *SMN*-gen, bekend als *SMN2*, dat als reserve werkt en slechts een kleine hoeveelheid SMN-eiwit maakt. Bij SMA wordt er niet genoeg SMN-eiwit gemaakt en stoppen de motorische neuronen met werken en worden de spieren zwakker.

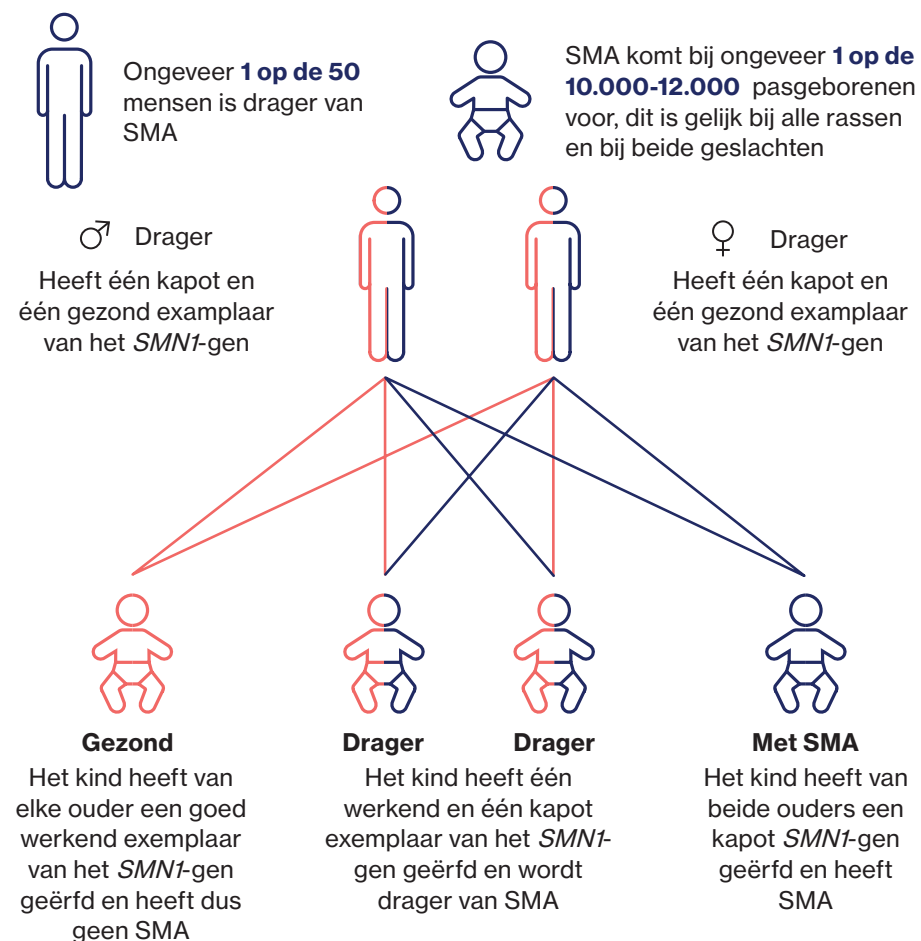


Hoe krijg je SMA?

SMA is meestal erfelijk, hoewel het af en toe wordt veroorzaakt door een willekeurige fout in het *SMN1*-gen.

Kinderen erven twee exemplaren van het *SMN1*-gen, één van de moeder en één van de vader. De helft van de genetische informatie van het kind is afkomstig van de moeder en de andere helft van de vader.

Mensen die één intact exemplaar van het *SMN1*-gen en één defect exemplaar hebben, worden 'dragers' genoemd, en hebben meestal geen SMA-klachten. Als beide ouders drager zijn, is er feitelijk een kans van 25% dat de baby SMA erft en krijgt.



Wat is onasemnogene abeparvovec intrathecally?

Onasemnogene abeparvovec intrathecally is een behandeling voor patiënten met SMA van 2 jaar en ouder.

Het is een type geneesmiddel dat “gentherapie” wordt genoemd.

Dit middel bestaat uit een gewijzigd virus dat AAV9 heet. Dit virus bevat een compleet werkende kopie van het *SMN*-gen (het gen dat kapot is bij SMA). Het AAV9-virus in dit middel wordt gebruikt om het vervangende gen naar het lichaam en de cellen te brengen waar het nodig is.

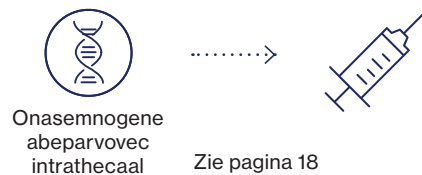
1

In dit middel zit het *SMN*-gen in een gewijzigd virus (AAV9), dat geen ziekte veroorzaakt bij de mens.



2

Dit middel wordt intrathecally (in de ruimte in de onderrug) gegeven via een injectie van 1-2 minuten.



3

Het gewijzigde virus in dit middel verplaatst zich door het lichaam en levert het *SMN*-gen af aan de lichaamscellen waar het nodig is.



4

Door een volledig functionerend exemplaar van het *SMN*-gen af te leveren, helpt dit middel het lichaam om genoeg *SMN*-eiwit te produceren zodat de motorische neuronen overleven en blijven bestaan.



De risico's van onasemnogene abeparvovec intrathecaal begrijpen

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

Krijgt uw kind of u last van bijwerkingen, neem dan meteen contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/ andere zorgverlener van u of uw kind.



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



Leverproblemen

Als u of uw kind problemen met de lever gehad heeft, licht dan uw arts of de arts van uw kind in voordat het dit geneesmiddel krijgt. Onasemnogene abeparvovec intrathecaal kan een verhoging veroorzaken van enzymen (enzymen zijn een soort eiwitten in het lichaam) die door de lever worden aangemaakt. Dit kan een teken van een leverprobleem of van schade aan de lever zijn.

Vertel het uw arts of de arts van uw kind meteen als u klachten opmerkt die wijzen op schade aan de lever, waaronder:

- overgeven;
- geelzucht (geel worden van de huid of het wit van de ogen), of;
- minder alert zijn.

Voordat de behandeling met dit geneesmiddel begint, wordt er bij u of uw kind een bloedonderzoek afgenomen om te kijken hoe goed de lever werkt. Ook na de behandeling worden er tijdens minimaal 3 maanden regelmatig bloedonderzoeken afgenomen om in de gaten te houden hoe de lever werkt. Afhankelijk van de uitslagen en andere klachten en verschijnselen kunnen verdere onderzoeken nodig zijn.



Abnormale bloedstolling

Onasemnogene abeparvovec intrathecaal kan het risico op een abnormale bloedstolling in de kleine bloedvaten verhogen (trombotische micro-angiopathie). Deze bloedstolsels kunnen de nieren beschadigen. Uw arts of de arts van uw kind wil misschien het bloed (het aantal bloedplaatjes in het bloed) en de bloeddruk controleren. Trombotische micro-angiopathie is ernstig en kan leiden tot overlijden. Vertel het uw arts of de arts van uw kind meteen als u klachten en verschijnselen opmerkt zoals gemakkelijk blauwe plekken krijgen, toevallen (stuipen) of minder plassen.

U of uw kind zullen regelmatig een bloedonderzoek hebben om te controleren of het aantal bloedplaatjes daalt. Bloedplaatjes zijn de cellen die zorgen zijn voor de stolling van het bloed. In de eerste maand na de behandeling zal deze controle minstens elke week gedaan worden. Afhankelijk van de uitslagen en andere klachten en verschijnselen kunnen verdere onderzoeken nodig zijn.



Laag aantal bloedplaatjes

Onasemnogene abeparvovec intrathecaal kan het aantal bloedplaatjes verlagen (trombocytopenie), dit komt meestal voor binnen de eerste week na de behandeling.

Vertel het uw arts of de arts van uw kind als u tekenen ziet zoals blauwe plekken of bloedingen die langer dan normaal aanhouden als u of uw kind zich heeft bezeerd.



Perifere sensorische neuropathie

Perifere sensorische neuropathie is opgetreden met onasemnogene abeparvovec intrathecaal. Mogelijke klachten waar u op moet letten nadat u of uw kind dit geneesmiddel toegediend hebt gekregen, zijn gevoelloosheid, tintelingen, prikkelingen of pijn in de armen, handen, benen en/of voeten.

Vertel uw arts of de arts van uw kind meteen als u of uw kind gevoelloosheid, tintelingen, prikkelingen of pijn in de armen, handen, benen en/of voeten ervaart na het toedienen van onasemnogene abeparvovec via intrathecale injectie. Dit kunnen klachten zijn van perifere sensorische neuropathie.

De risico's van onasemnogene abeparvovec intrathecally begrijpen (vervolg)

Regelmatige bloedonderzoeken bij u of uw kind

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

Er zal ook bloedonderzoek uitgevoerd worden om de hoeveelheid creatinine te controleren. De hoeveelheid creatinine geeft aan hoe goed uw nieren of de nieren van uw kind werken.

Daarnaast zullen er na de behandeling voor een bepaalde periode ook regelmatig bloedonderzoeken uitgevoerd worden om te controleren of er veranderingen zijn in de bloedplaatjes.



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

Krijgt uw kind of u last van bijwerkingen, neem dan onmiddellijk contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/ andere zorgverlener van u of uw kind.



Allergieën

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



Corticosteroïden

U of uw kind krijgt ook corticosteroïden, zoals prednisolon, vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecally en voor ongeveer 2 maanden of langer na de behandeling met dit middel.

De corticosteroïden zullen helpen de bijwerkingen van dit middel onder controle te houden, zoals een verhoging van de leverenzymen die u of uw kind na de behandeling kan krijgen.

De dosis corticosteroïd die u of uw kind krijgt, wordt door de arts bepaald op basis van het gewicht van u of uw kind.

Vertel het aan uw arts of de arts van uw kind als u of uw kind vóór of na de behandeling met dit middel moet overgeven, zodat u of uw kind geen corticosteroïd dosis mist.

Tijdens de behandeling met corticosteroïden kunt u of uw kind nieuwe infecties of andere veelvoorkomende ziektes krijgen waarvoor mogelijk andere middelen nodig zijn. Het is belangrijk dat u voordat u met andere medicijnen begint, of als u andere vragen heeft over corticosteroïden, contact opneemt met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van u of uw kind.



Infectie

Vóór en na de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecally is het belangrijk om infecties te voorkomen door situaties te vermijden die het risico op het krijgen van infecties kunnen vergroten. Verzorgers en anderen waarmee u of uw kind nauw contact heeft, moeten maatregelen nemen om infecties te voorkomen (bijvoorbeeld handhygiëne, goede manieren voor hoesten/niezen, beperking van mogelijke contacten).

Vertel het meteen aan de arts als u of uw kind klachten en verschijnselen krijgen die wijzen op een infectie, zoals:

- Hoesten
- Piepende ademhaling
- Niezen
- Lopende neus
- Keelpijn
- Koorts

vóór onasemnogene abeparvovec intrathecally wordt toegediend omdat de toediening misschien uitgesteld moet worden totdat de infectie is verdwenen, of na toediening van onasemnogene abeparvovec intrathecally omdat het kan leiden tot medische klachten waarvoor snel medische hulp nodig is.

Behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal.

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



1. Vóór de behandeling

Om te helpen beslissen of deze behandeling geschikt is voor u of uw kind, zal de arts onderzoeken uitvoeren voordat de behandeling begint.



Onderzoek voor antilichamen tegen AAV9

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



Bloedonderzoeken

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

- AAV9-antilichamen
- de leverfunctie
- de nierfunctie
- het aantal bloedcellen (waaronder de rode bloedcellen en de bloedplaatjes)

Die metingen zullen de arts helpen om de uitslagen van u of van uw kind na de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal te controleren.



Corticosteroiden

24 uur vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal, zal u of uw kind corticosteroiden, zoals prednisolon, krijgen om mogelijke stijgingen van leverenzymen onder controle te houden.

De dosis van het corticosteroid zal door de arts bepaald worden aan de hand van het lichaamsgewicht van u of van uw kind. U moet het de arts laten weten als u of uw kind overgegeven heeft vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal. Dit is om zeker te weten dat u of uw kind de dosis van het corticosteroid niet mist.



Infectie

Het is belangrijk dat u het meteen aan de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener van u of uw kind vertelt als u of uw kind tekenen van infectie krijgt **vóór** of **na** de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal. Als u of uw kind vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal klachten krijgt die kunnen wijzen op een infectie, kan het nodig zijn om de behandeling uit te stellen tot de infectie verdwenen is. Als u of uw kind na de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal klachten krijgt, kan dat tot medische complicaties leiden, waarvoor snel medische hulp nodig kan zijn.



Algemene gezondheidstoestand

Vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal, is het belangrijk dat de algemene gezondheid van u of van uw kind goed is (bijvoorbeeld genoeg drinken en eten, geen actieve infectie hebben), anders moet de behandeling misschien worden uitgesteld. Als u zich zorgen maakt over de algemene gezondheidstoestand van u of van uw kind vóór de behandeling met onasemnogene abeparvovec intrathecaal, neem dan contact op met de arts, verpleegkundige of apotheker/andere zorgverlener.

2. Dag van de behandeling

Uw arts of de arts van uw kind zal ervoor zorgen dat u precies weet wat u mag verwachten op de dag van de behandeling en hoe u zich daarop kunt voorbereiden.



Corticosteroiden (zoals prednisolon)

De eerste dosis corticosteroiden, zoals prednisolon, zal 24 uur voor de behandeling met onasemnogene abeparvovec intratheaal toegediend worden aan u of uw kind.

Op de dag van de behandeling zal u of uw kind via de mond de tweede dosis van het corticosteroid (prednisolon of een vergelijkbaar middel) krijgen, zoals voorgeschreven. Het corticosteroiden toedieningsschema is belangrijk om mogelijke stijgingen van leverenzymen onder controle te houden. De behandeling met het corticosteroid zal doorgaan voor ongeveer 2 maanden of langer na de behandeling met onasemnogene abeparvovec via intrathecale injectie.

U moet het de arts vertellen als u of uw kind overgegeven heeft vóór of na de behandeling met onasemnogene abeparvovec intratheaal. Dit is om zeker te weten dat u of uw kind de dosis van het corticosteroid niet mist.



Onasemnogene abeparvovec intratheaal wordt slechts 1 KEER gegeven



Onasemnogene abeparvovec via intrathecale injectie

Onasemnogene abeparvovec intratheaal zal aan u of uw kind worden toegediend als een eenmalige intrathecale injectie. Deze injectie, een lumbaalpunctie genaamd, wordt uitgevoerd door een naald in de ruimte rond het ruggenmerg in te brengen. De injectie zal worden toegediend in een ziekenhuisomgeving onder toezicht van een arts die ervaren is in het behandelen van patiënten met SMA.

U of uw kind kan ook een medicijn krijgen om te ontspannen of te slapen tijdens de toediening.

3. Na de behandeling

De arts van u of van uw kind zal beslissen hoelang u of uw kind in het ziekenhuis moet blijven na de behandeling met onasemnogene abeparvec via intrathecale injectie. Als u vragen heeft, stel die dan aan de arts van u of van uw kind.



Corticosteroïden

U of uw kind zal dagelijks corticosteroïden toegediend krijgen voor ongeveer 2 maanden na toediening van onasemnogene abeparvec intrathecaal. Die periode kan verlengd worden als de leverenzymen van u of van uw kind niet snel genoeg dalen, tot ze een redelijk niveau bereiken. De dosis corticosteroïd die u of uw kind toegediend krijgt, zal in die periode geleidelijk verlaagd worden totdat de behandeling volledig kan worden stopgezet.

Uw of de arts van uw kind zal beslissen en uitleggen wanneer en hoe zij deze behandeling zullen stoppen. Vertel het uw arts of de arts van uw kind bij overgeven vóór of na de behandeling om zeker te zijn dat u of uw kind geen dosis corticosteroïden mist. Stop de behandeling met corticosteroïden niet voordat u dit met uw of de arts van uw kind heeft besproken.

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



Regelmatige opvolging

Na de behandeling met onasemnogene abeparvec intrathecaal blijft u of uw kind onder regelmatig toezicht van een zorgteam. U of uw kind zal afspraken krijgen voor controles. Deze bezoeken kunnen voor algemene controles zijn, als u of uw kind last heeft van bijwerkingen of als u zich zorgen maakt en vragen heeft.

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



Regelmatige bloedonderzoeken

Na de behandeling met onasemnogene abeparvec intrathecaal zal u of uw kind regelmatig een bloedonderzoek ondergaan ter controle van:

- de leverfunctie – die onderzoeken zullen voor minimaal 3 maanden na de behandeling worden uitgevoerd om verhogingen van leverenzymen te controleren. Als de leverfunctie van u of uw kind verslechtert na de behandeling, of als u of uw kind ziek zijn, zal dit meteen worden onderzocht en nauwgezet worden gevolgd door de arts.
- het aantal bloedplaatjes – die onderzoeken zullen tijdens een bepaalde periode na de behandeling worden uitgevoerd om veranderingen in het aantal bloedplaatjes te controleren.

Afhankelijk van de resultaten van deze bloedonderzoeken en van andere klachten en verschijnselen, kan verder onderzoek nodig zijn. Het is belangrijk dat het schema voor bloedonderzoek nauwgezet wordt gevolgd en dat u alle klachten en verschijnselen die u of uw kind na de behandeling krijgt, meteen vertelt aan de arts van u of van uw kind.

3. Na de behandeling (vervolg)

Ondersteunende zorg

Hoewel onasemnogene abeparovvec intrathecaal een volledig werkende kopie van het *SMN*-gen aflevert, heeft u of uw kind nog altijd SMA.

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



Orthopedische behandelingen



Fysiotherapie



Ondersteuning bij de voeding, eten en drinken



Ademhalings-ondersteuning, bijvoorbeeld met een slaapmasker



Het voorkomen van luchtweginfecties (bijvoorbeeld voorkomen van griep en longontsteking via vaccinaties)



Weghalen van slijm uit de luchtwegen

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



Wanneer u een arts moet raadplegen

Zoek snel medische hulp als u of uw kind een van de volgende ernstige tekenen of klachten krijgt:



- **Blauwe plekken of bloedingen** die langer dan normaal duren wanneer u of uw kind zich heeft bezeerd – dit kunnen tekenen van een laag aantal bloedplaatjes (trombocytopenie) zijn.
- **Makkelijk blauwe plekken krijgen, aanvallen** (stuipen) of **minder plassen** – dat kunnen tekenen van een abnormale bloedstolling in de kleine bloedvaten (trombotische microangiopathie). Er moet zeer goed op deze klachten en verschijnselen worden gelet, want een abnormale bloedstolling kan levensbedreigend zijn als het niet wordt behandeld.
- **Overgeven, geelzucht** (geel worden van de huid of het wit van de ogen), of **minder alert zijn** – dat kunnen tekenen van mogelijke leverproblemen waaronder leverfalen zijn.
- **Hoesten, piepende ademhaling, niezen, lopende neus, keelpijn** of **koorts** – dat kunnen tekenen van een infectie zijn (bijvoorbeeld verkoudheid, griep of bronchiolitis).
- **Problemen met de zenuwen** waardoor pijn, warmte of kou en aanraking minder goed worden gevoeld (perifere sensorische neuropathie).

Verklaring van belangrijke woorden

Adeno-geassocieerd virus 9 (AAV9)

Adeno-geassocieerd virus 9 (AAV9) is een soort virus. Dit virus is zo aangepast dat het mensen niet ziek maakt. In onasemnogene abeparvovec intrathecaal wordt dit aangepaste AAV9 gebruikt als een soort 'vrachtwagentje'. Het brengt een goed werkende kopie van het *SMN*-gen naar de cellen.

Antilichamen

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

Atrofie

Atrofie betekent weggewijnen of verschrompelen. Een spier die weggewijnt, noemen we een geatrofieerde spier.

Bijwerking

Een bijwerking is een meestal ongewenst effect van een geneesmiddel.

Bloedplaatjes

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

Corticosteroiden

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

Desoxyribonucleïnezuur (DNA)

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

Eiwitten

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

Genen

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

Genetische ziekte

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

Gentherapie

Gentherapie is een manier om een ziekte te behandelen of de ontwikkeling ervan te voorkomen met behulp van genen. Er bestaan verschillende soorten van gentherapie, die op een verschillende manier werken. Mogelijke werkingsmechanismen zijn vervanging of herstelling van ontbrekende of kapotte genen; toevoeging van een nieuw gen om de werking van een ander geneesmiddel te verbeteren; of ervoor te zorgen dat een gen dat te veel van een eiwit aanmaakt (dat dan giftig wordt voor het lichaam), geen instructies meer kan geven.

Verklaring van belangrijke woorden

Hersenstam

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

Intrathecale injectie

Dit is een injectie in de onderrug, waarbij een naald in de ruimte rondom het ruggenmerg wordt ingebracht.

Motorisch neuron

Motorische neuronen zijn speciale zenuwen die signalen sturen van de hersenen naar de spieren om de bewegingen te regelen.

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

Prednisolon

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

SMN1-gen

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

SMN2-gen

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

Spinale spieratrofie (SMA)

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

Survival motor neuron-eiwit (SMN)

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

Hoe moet ik bijwerkingen melden?

Meld bijwerkingen bij het Nederlands Bijwerkingencentrum Lareb

▼ Dit medicijn staat onder extra toezicht. Dit zorgt ervoor dat we snel nieuwe informatie over de veiligheid van dit medicijn verkrijgen.

Neem contact op met de arts als u of uw kind last krijgt van bijwerkingen. Doe dit ook bij bijwerkingen die niet in de bijsluiter staan. U kunt bijwerkingen melden via het Nederlands Bijwerkingencentrum Lareb, website: www.lareb.nl. Door bijwerkingen te melden helpt u ons aan meer informatie over de veiligheid van dit medicijn.

Meer informatie

Deze informatie is ook terug te vinden op www.novartis.nl/medicijnen/rmm/itvisma of via het scannen van de QR-code hiernaast.



Lees de bijsluiter voor meer informatie over uw medicijn/het medicijn van uw kind op www.geneesmiddeleninformatiebank.nl of op www.novartis.nl/medicijnen/itvisma.

Ga met vragen over uw medicijn/het medicijn van uw kind naar uw arts of apotheker.

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

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