



Klinika za dječje bolesti Zagreb

Referentni centar za rast i razvoj djece Ministarstva zdravstva RH

Akademija za razvojnu rehabilitaciju

Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci

Katedra za neurorehabilitaciju



MEDRI

organiziraju

Simpozij trajnog usavršavanja liječnika prve kategorije s međunarodnim sudjelovanjem

OŠTEĆENJA CENTRALNOG I PERIFERNOG MOTONEURONA U DJECE – DIJAGNOSTIČKI I TERAPIJSKI IZAZOVI I NEUROREHABILITACIJA

Voditeljice i organizatorice:

Izv.prof.dr.sc. **Vlasta Đuranović**, prim. dr.med.

Prof. dr.sc. **Tea Schnurrer-Luke-Vrbanić**, dr.med.

Jadranka Sekelj Fureš, dr.med.



Obavijest o stručnom usavršavanju:

Stručno usavršavanje namijenjeno je liječnicima, posebice subspecijalistima pedijatrijske neurologije, specijalistima pedijatrije, neonatolozima, specijalistima fizikalne medicine i rehabilitacije i obiteljske medicine, specijalizantima navedenih struka, kao i fizioterapeutima, radnim terapeutima i drugim stručnjacima u području zdravstva koji se bave djecom s motoričkim smetnjama i uključeni su u njihovu rehabilitaciju.

Cilj stručnog usavršavanja je senzibiliziranje stručnjaka različitih područja za ovu skupinu bolesti u svrhu što cjelovitije skrbi i što ranijeg otkrivanja i uključivanja u različite oblike terapije i stimulacije neuromotornog razvoja. Osim prenošenja najnovijih spoznaja o uzrocima poremećaja motorike u djece, počevši od uzroka koji dovode do nastanka cerebralne paralize, pa sve do drugih uzroka motoričkih odstupanja, naglasak će biti na ranom otkrivanju i neurorehabilitaciji te djece s ciljem sprečavanja razvoja težih neuromotornih odstupanja.

Polaznici će dobiti potvrdnice Akademije za razvojnu rehabilitaciju. Stručno usavršavanje bit će prijavljeno za bodovanje stručnim komorama.

Naknada za sudjelovanje – 50 Eura

Umirovljenici su oslobođeni plaćanja naknade za sudjelovanje.

Naknada se uplaćuje na žiro račun Akademije za razvojnu rehabilitaciju
IBAN HR1723600001101440593.

Prijava za sudjelovanje - putem web stranice
Akademije za razvojnu rehabilitaciju.
www.akademija-rr.hr

PRIJAVI SE OVDJE

Za više informacija molimo kontaktirajte:

Izv.Prof.dr.sc. Vlasta Đuranović, *prim.dr.med.*
091/4600-138; vlasta.duranovic2@gmail.com

Silvija Philipps Reichherzer, *prof. psihologije*
091/6677643; sreichherzer@gmail.com

Predavači:

Nasl.doc.dr.sc. **Viviana Avancini-Dobrović**, dr.med., specijalist fizikalne medicine i rehabilitacije, subspecijalist reumatologije, voditeljica Odjela za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju s reumatologijom, Zavod za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju, KBC Rijeka, Katedra za neurorehabilitaciju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci.

Prim.dr.sc. **Irena Babić**, dr.med., specijalist dječje otorinolaringologije, Klinika za kirurgiju KDBZ, Odjel za kirurgiju glave i vrata, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16.

Marina Bodul, dr.med., specijalist fizikalne medicine i rehabilitacije, voditeljica Odjela za dječju rehabilitaciju, Zavod za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju, KBC Rijeka, nasl. asistent Katedra za neurorehabilitaciju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci.

Prof.dr.sc. **Silva Butković Soldo**, prim.dr.med., specijalist neurologije, subspecijalist neuroimunologije, redoviti profesor u trajnom zvanju na Medicinskom fakultetu u Osijeku, voditeljica „Referentnog centra za neurorehabilitaciju“ Ministarstva zdravstva RH.

Prof.dr.sc. **Feriha Hadžagić Čatibušić**, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist neuropedijatrije, šef Pedijatrijske Klinike 2 Kliničkog centra Univerziteta u Sarajevu, izvanredni profesor Medicinskog fakulteta Univerziteta u Sarajevu.

Mia Damašek, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist neuropedijatrije, Klinika za pedijatriju, KBC Osijek, asistent na Medicinskom fakultetu u Osijeku.

Ivana Đaković, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalizant neuropedijatrije, Odjel dječje neurologije Klinike za dječje bolesti Zagreb, doktorandica Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu, nacionalni sukoordinator za SCPE Registar RH.

Izv.prof.dr.sc. **Vlasta Đuranović**, prim.dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist pedijatrijske neurologije, naslovni izvanredni profesor Katedre za neurorehabilitaciju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, voditeljica „Referentnog centra za rast i razvoj djece“ Ministarstva zdravstva RH, Poliklinika za dječje bolesti – Helena, Zagreb.

Tonči Grmoja, dr.med., specijalist radiologije, subspecijalist dječje neuro-radiologije, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16, Zavod za dječju radiologiju.

Dr.sc. **Ivana Kern**, dr.med., specijalist fizikalne medicine i rehabilitacije, Ravnateljica Specijalne bolnice za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama.

Dr.sc. **Goran Krakar**, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist pedijatrijske neurologije, Ravnatelj Poliklinike za dječje bolesti dr Sabol, Predsjednik Akademije za razvojnu rehabilitaciju.

Goran Krnjak, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist neuropedijatrije, Pedijatrijski odjel OB Varaždin.

Izv.prof.dr.sc. **Radenka Kuzmanić Šamija** prim.dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist pedijatrijske neurologije, Poliklinika za djecu Pediatrics Plus - Rijeka, Fakultet zdravstvenih studija Sveučilišta u Rijeci, Medicinski fakultet Sveučilišta u Splitu.

Ivan Lehman, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist neuropedijatrije, Klinika za pedijatriju, Zavod za dječju neurologiju, KBC Zagreb, asistent Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu.

Lana Lončar, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist neuropedijatrije, Odjel dječje neurologije Klinika za dječje bolesti Zagreb, doktorandica Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu.

Eugenija Marušić, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist pedijatrijske neurologije, Klinika za pedijatriju, voditeljica Zavoda za dječju neurologiju, KBC Split.

Sanja Pejić-Roško, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist pedijatrijske neurologije, Odjel dječje neurologije Klinike za dječje bolesti Zagreb, doktorandica Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Osijeku.

Andrijana Pilon Far, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalizant pedijatrijske neurologije, Odjel dječje neurologije Klinike za dječje bolesti Zagreb.

Prof.dr.sc. **Igor Prpić**, dr.med, specijalist pedijatrije sa užim specijalizacijama iz neuropedijatrije i neonatologije, pročelnik Zavoda za dječju neurologiju i dječju psihijatriju Klinike za Pedijatriju KBC-a Rijeka, voditelj „Referentnog centra za epilepsije i konvulzivne bolesti razvojne dobi“ Ministarstva zdravstva RH, profesor u trajnom zvanju - Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci.

Dr.sc. **Edita Runjić**, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalizant pedijatrijske neurologije, Klinika za pedijatriju, Zavod za dječju neurologiju - KBC Split, asistentica Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Splitu.

Prof.dr.sc. **Tea Schnurer-Luke-Vrbanić**, dr.med., specijalist fizikalne medicine i rehabilitacije, subspecijalist reumatologije, Pročelnica Zavoda za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju - KBC Rijeka, Predstojnica Katedre za neurorehabilitaciju, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci.

Jadranka Sekelj Fureš, dr.med., specijalist pedijatrije, subspecijalist pedijatrijske neurologije, v.d. voditelja Odjela za pedijatrijsku neurologiju s dnevnim bolnicom Klinike za dječje bolesti Zagreb, doktorandica Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Osijeku.

Bacc.physio. **Suzana Skočilić**, prof. rehabilitacije, Vojta asistent d.IVG, Odjel za fizikalnu terapiju, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16.

Dr.sc. **Ana Tripalo Batoš**, dr.med., specijalist radiologije, subspecijalist dječje neuroradiologije, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klaićeva 16, Pročelnica Zavoda za dječju radiologiju.



Program

PETAK, 29. RUJNA 2023.

- 08.45 - 09.00 Prijava polaznika, otvaranje Tečaja, pozdravna riječ voditelja
Izv.prof.dr.sc. Vlasta Đuranović, prim.dr.med.
- 09.00 - 09.20 Oštećenja centralnog i perifernog motoneurona - Klinički pristup i diferencijalna dijagnoza
Prof.dr.sc. Feriha Hadžagić Čatibušić, dr.med.
- 09.20 - 09.40 Razvojne anomalije mozga kao uzrok motoričkih poremećaja u djece: Neuroembriologija – klinička ekspresija
Dr.sc. Edita Runjić, dr.med., Eugenija Marušić, dr.med.
- 09.40 - 10.00 Poremećaji motorike u djece s leukodistrofijama
Lana Lončar, dr.med.
- 10.00 - 10.20 Mitohondrijske bolesti s poremećajem kretanja – MELAS, MERRF
Goran Krnjak, dr.med.
- 10.20 - 10.40 Makrofagni miozitis u djevojčice s neurorazvojnou zaostajanjem
Slikovne pretrage mozga u djece s oštećenjem centralnog i perifernog motoneurona
- 10.40 - 10.55 *dr.sc. Ana Tripalo Batoš, dr.med.:* Kongenitalne malformacije mozga
- 10.55 - 11.10 *dr. Tonči Grmoja, dr.med.:* Diferencijalna dijagnoza lezija kralježnice
- 11.10 - 11.30 **PAUZA ZA KAVU**

SATELITSKI SIMPOZIJ - BIOMARIN

- Prof.dr.sc. Igor Prpić, dr.med.*
- 11.30 - 11.50 Procjena motoričke funkcije u bolesnika s CLN2

SATELITSKI SIMPOZIJ – SWIXX Biopharma

- Ivana Đaković, dr.med.*
- 11.50 - 12.10 Rijetka bolest pod krinkom cerebralne paralize

SATELITSKI SIMPOZIJ – ROCHE

- Ivan Lehman, dr.med.*
- 12.10 - 12.30 Naša iskustva s lijekom Evrysdi®▼

Ovaj je lijek pod dodatnim praćenjem. Time se omogućuje brzo otkrivanje novih sigurnosnih informacija. Od zdravstvenih radnika se traži da prijave svaku sumnju na nuspojavu za ovaj lijek. Za postupak prijavljivanja nuspojava vidjeti dio 4.8 Sažetka opisa svojstava lijeka dostupan na www.halmed.hr.

SATELITSKI SIMPOZIJ – SWIXX Biopharma

- Jadranka Sekelj Fureš, dr.med.*
- 12.30 - 12.50 Što nakon postavljene dijagnoze Duchenne mišićne distrofije?

SATELITSKI SIMPOZIJ - BIOGEN

- 12.50 - 13.30 Ivan Lehman, *dr. med.* i *dr. sc.* Ivana Kern, *dr. med.*
Liječenje i praćenje liječenja SMA bolesnika
- 13.30 - 14.20 **PAUZA ZA RUČAK**
- 14.20 - 14.40 Izv.prof.dr.sc. Radenka Kuzmanić Šamija, *prim.dr.med.*
Oštećenje perifernog motoneurona - anatomija, podjela, klinička slika i dijagnostički pristup
- 14.40 - 15.00 Dr.sc. Goran Krakar, *dr.med.*
Dijete sa spinalnim disrafizmom
- 15.00 - 15.20 Sanja Pejić Roško, *dr.med.*
Nasljedne polineuropatije u djece - CMT
- 15.20 - 15.40 Mia Damašek, *dr.med.*
Stečene polineuropatije u djece - GBS
- 15.40 - 16.10 Neuropatije moždanih živaca
Andrijana Pilon Far, *dr.med.*
Periferna lezija ličnog živca - neuropedijatrijski pristup
Prim. dr.sc. Irena Babić, *dr.med.*
Periferna lezija ličnog živca - ORL pristup
- 16.10 - 16.30 Suzana Skočilić, *bacc. physio.*
Perinatalno oštećenje brahijalnog pleksusa - metode FT
- 16.30 - 16.50 Prof.dr.sc. Silva Butković Soldo, *prim.dr.med.*
Rijetke bolesti perifernog živčanog sustava – rano otkrivanje
- 16.50 - 17.10 Prof.dr.sc. Tea Schnurrer-Luke-Vrbanić, *dr.med.*
nasl. doc. dr. sc. Viviana Avancini-Dobrović, *dr.med.*
Marina Bodul, *dr.med.*
Novosti u asistivnoj tehnologiji kod djece s motoričkim odstupanjima

ZATVARANJE SIMPOZIJA

- 16.10 - 17.30 Izv.prof.dr.sc.Vlasta Đuranović, *prim.dr.med.*
Prof.dr.sc; Tea Schnurrer-Luke-Vrbanić, *dr.med.*
Jadranka-Sekelj-Fureš, *dr. med.*
- 16.10 - 17.30 Rasprava i pozdravna riječ

Sponzori





BIOMARIN®





CK test* može pomoći
pri odgovoru na neka
VELIKA pitanja

Pomislite na CK test

**Zaostajanje u razvoju?
Napravite CK test još danas.**

ZAOSTAJANJE U RAZVOJU?

Duchenneova mišićna distrofija (DMD) je rijetka genetska bolest koja uzrokuje progresivno oštećenje i propadanje mišića.^{1,2}

Rani znakovi i simptomi:

- Zaostajanje u razvoju motoričkih funkcija^{1,2,3}
- Poteškoće kod podizanja (na noge) ili kasniji početak hoda (do dobi od 18 mjeseci)^{1,4}
- Usporeni razvoj govora i/ili zaostajanje u kognitivnom razvoju^{1,2,3}

NAPRAVITE CK TEST^{2,4}

- CK test je brza, jednostavna i jeftina krvna pretraga⁴
- Povišena vrijednost CK testa upućuje na oštećenje mišića i znak je neke neuromišićne bolesti²
- Bolesnike koji imaju povišenu vrijednost CK ili kašnjenje u razvoju treba uputiti specijalistu za neuromuskularne bolesti.^{1,3,4}

RANO POSTAVLJANJE DIJAGNOZE JE PRESUDNO ZA PRISTUP PRAVOJ TERAPIJI I SKRBI ZA BOLESNIKA^{1,2}

*CK test = krvna pretraga određivanja razine kreatin kinaze (engl. creatine kinase, CK)



Reference: 1. Binkkrant DJ, et al. *Lancet Neurol.* 2018;17:251-267. 2. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child.* 2014;99:1074-1077. 3. Aartsma-Rus A, et al. *J Pediatr.* 2019;204:305-313.e14. 4. National Task Force for Early

Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Guide for primary care providers. Available at: <https://child-muscleweakening.org/wp-content/uploads/2019/05/PrimaryCareProviderPacket.pdf> (Accessed: srganj 2021).

SAMO ZA ZDRAVSTVENE RADNIKE

Datum odobrenja: ožujak 2022 | PM-HR-2022-3-571 | Swixx Biopharma d.o.o., Ulica Damira Tomljanovića - Gavrana 15, HR-10000 Zagreb, Hrvatska, T+385 1 2078 500

Swixx  **BioPharma**
Modern Medicines for All

KLINIČKA ISPIITIVANJA I ISPIITIVANJA PRIMJENE U SVAKODNEVNOJ PRAKSI POKAZUJU:



[VIŠE JE MOGUĆE] IS POSSIBLE

SPINRAZA™ POMAŽE BOLESNICIMA DA OSTVARE VIŠE U USPOREDBI S KONTROLNIM PLACEBO POSTUPKOM I PRIRODNIM TIJEKOM BOLESTI^{1,2}

Prikazane slike nadahnete su stvarnim osobama oboljelima od SMA i služe samo za ilustraciju.

SKRAĆENI SAŽETAK OPISA SVOJSTAVA LIJEKA SPINRAZA

Naziv lijeka: Spinraza 12 mg otopina za injekciju **Djelatna tvar:** nusinersen **Terapijske indikacije:** Spinraza je indicirana za liječenje spinalne mišićne atrofije uzrokovane mutacijom na kromosomu 5q. **Doziranje i način primjene:** Liječenje lijekom Spinraza smije započeti samo liječnik s iskustvom u liječenju spinalne mišićne atrofije (SMA). Odluku o liječenju treba temeljiti na individualiziranoj stručnoj procjeni očekivanih koristi od liječenja za svakog pojedinog bolesnika, uravnoteženih u odnosu na mogući rizik od liječenja lijekom Spinraza. Bolesnici s izrazitom hipotonijom i respiratornim zatajenjem pri rođenju, u kojih lijek Spinraza nije ispitivan, možda neće imati klinički značajnu korist zbog teškog nedostatka proteina za preživljenje motoričkih neurona (engl. *survival motor neuron*, SMN). **Doziranje:** Preporučeno doziranje je 12 mg (5 ml) po primjeni. Liječenje lijekom Spinraza potrebno je započeti što prije nakon postavljene dijagnoze, s 4 udarne doze 0., 14., 28. i 63. dana. Nakon toga potrebno je primjenjivati dozu održavanja jedanput svaka 4 mjeseca. **Trajanje liječenja:** Nema dostupnih informacija o dugoročnoj djelotvornosti ovoga lijeka. Potrebu za nastavkom terapije potrebno je redovito provjeravati i razmatrati za pojedinog bolesnika, ovisno o njegovoj kliničkoj slici i odgovoru na terapiju. **Propuštene ili zakašnjele doze:** Ako se zakasni ili propusti udarna doza ili doza održavanja, lijek Spinraza je potrebno primijeniti prema rasporedu u tablici 1 u SPC-u (za više informacija vidjeti SPC, dio 4.2). **Posebne populacije: Oštećenje funkcije bubrega:** Nusinersen nije ispitivan u bolesnika s oštećenjem funkcije bubrega. Sigurnost i djelotvornost u bolesnika s oštećenjem funkcije bubrega nije ustanovljena te ih je potrebno pažljivo pratiti. **Oštećenje funkcije jetre:** Nusinersen nije ispitivan u bolesnika s oštećenjem funkcije jetre. Nusinersen se ne metabolizira putem sustava enzima citokroma P450 u jetri pa je, stoga, malo vjerojatno da će biti potrebna prilagodba doze u bolesnika s oštećenjem funkcije jetre. **Način primjene:** Spinraza se primjenjuje intratekalno putem lumbalne punkcije. Liječenje moraju provoditi zdravstveni radnici s iskustvom u izvođenju lumbalne punkcije. Spinraza se primjenjuje kao intratekalna bolus injekcija tijekom 1 do 3 minute pomoću igle za spinalnu anesteziju. Injekcija se ne smije dati u područjima kože na kojima postoje znakovi infekcije ili upale. Prije primjene lijeka Spinraza preporučuje se izvući volumen cerebrospinalnog likvora koji odgovara volumenu lijeka Spinraza koji će se ubrizgati. Možda će biti potrebna sedacija da bi se primijenila Spinraza, na što će ukazati kliničko stanje bolesnika. Može se razmotriti intratekalna primjena lijeka Spinraza vođena ultrazvukom (ili drugim slikovnim tehnikama), osobito u mlađih bolesnika i bolesnika sa skoliozom. **Kontraindikacije:** Preosjetljivost na djelatnu tvar ili neku od pomoćnih tvari. **Posebna upozorenja i mjere opreza pri uporabi:** **Postupak lumbalne punkcije:** Postoji rizik od nuspojava povezanih s postupkom lumbalne punkcije (npr. glavobolja, bol u leđima, povraćanje). Potencijalne teškoće povezane s ovim putem primjene mogu se opaziti u vrlo mlađih bolesnika i onih sa skoliozom. Prema odluci liječnika, može se razmotriti upotreba ultrazvuka ili druge slikovne tehnike kao pomoć pri intratekalnoj primjeni lijeka Spinraza. **Trombocitopenija i poremećaji koagulacije:** Poremećaji koagulacije i trombocitopenija, uključujući akutnu tešku trombocitopeniju, opaženi su nakon primjene drugih supkutano ili intravenski primijenjenih protusmjernih oligonukleotida. Ako je klinički indicirano, prije primjene lijeka Spinraza preporučuje se provesti laboratorijske testove trombocita i koagulacije. **Bubrežna toksičnost:** Bubrežna toksičnost opažena je nakon primjene drugih supkutano i intravenski primijenjenih protusmjernih oligonukleotida. Ako je klinički indicirano, preporučuje se određivanje proteina u mokraći (po mogućnosti iz uorka prve jutarnje mokraće). Kod trajno povišene razine proteina u mokraći potrebno je razmotriti potrebu za daljnjom procjenom. **Hidrocefalus:** Zabilježeni su slučajevi neopstruktivnog hidrocefalusa koji nije bio povezan s meningitisom ili krvarenjem u bolesnika liječenih nusinersenom nakon stavljanja lijeka u promet. Nekim je bolesnicima bio ugrađen ventrikuloperitonealni drenažni sustav (šant, engl. *shunt*). U bolesnika sa smanjenom razinom svijesti potrebno je uzeti u obzir mogućnost hidrocefalusa te provesti odgovarajući pregled. Koristi i rizici liječenja nusinersenom u bolesnika s ventrikuloperitonealnim drenažnim sustavom za sada nisu poznati pa je potrebno pažljivo razmotriti nastavak liječenja. **Pomoćne tvari:** Ovaj lijek sadrži manje od 1 mmol (23 mg) natrija po bočici od 5 ml, tj. zanemarive količine natrija. Ovaj lijek sadrži manje od 1 mmol (39 mg) kalija po bočici od 5 ml, tj. zanemarive količine kalija. **Nuspojave:** Procjena sigurnosti lijeka Spinraza temelji se na podacima bolesnika iz kliničkih ispitivanja i praćenja nakon stavljanja lijeka u promet. Najčešće nuspojave povezane s primjenom lijeka Spinraza bile su glavobolja*, povraćanje*, bol u leđima*. *Nuspojave za koje se smatra da su povezane s lumbalnom punkcijom i mogu se smatrati manifestacijama postpunkcijskog sindroma (poslije lumbalne punkcije). Prije propisivanja lijeka molimo pročitajte zadnji odobreni sažetak opisa svojstava lijeka i uputu o lijeku.

Način izdavanja: Lijek se izdaje na ograničeni recept. **Nositelj odobrenja:** Biogen Netherlands B.V. Prins Mauritslaan 13, 1171 LP Badhoevedorp, Nizozemska

Broj odobrenja: EU/1/17/1188/001

Datum revizije teksta: siječanj, 2022.



Biogen Pharma d.o.o., Savska cesta 32, 10000 Zagreb, Hrvatska. tel.: 01 775 73 22, www.biogen.hr
SAMO ZA ZDRAVSTVENE RADNIKE.
Datum pripreme: rujan 2023., Biogen-221876



Budite korak ispred – otkrijte rano CLN2

Neuronska ceroidna lipofusinoza tipa 2 (CLN2) je pedijatrijski neurodegenerativni poremećaj s brzim progresijom koji je moguće liječiti, a očituje se kroz epileptičke napadaje i zaostajanje u razvoju govora kao tipične rane znakove i simptome.¹

Ubrzajte ranu dijagnozu tako da prepoznate tipične rane znakove i simptome CLN2.



Dvije godine je predugo: rana dijagnoza je ključna



Novonastali, neprovocirani napadaji¹

- Počinju između 2. i 4. godine života
- Najčešće generalizirani toničko-klonički, miklonički ili atonički napadaji
- Djeca često dobiju pogrešnu dijagnozu epilepsije bez daljnje obrade za CLN2²



Rano zaostajanje u razvoju govora¹

- Zaostajanje u razvoju govora jedan je od najranijih simptoma
- 83% djece s CLN2 ima rano zaostajanje u razvoju govora³



Poremećaji kretanja¹

- Ataksija
- Epileptički i neepileptički mioklonus
- Distonija
- Spastičnost



Zaostajanje u razvoju²

- Kašnjenje u postizanju ključnih točaka u praćenju razvoja

NE ČEKAJTE gubitak vida da biste postavili dijagnozu CLN2



Nepravilnosti u EEG-u^{1,4}

- Fotoparoksizmalni odgovor (PPR) na niskofrekvencijsku (1–3 Hz) intermitentnu svjetlosnu stimulaciju (IPS)
- Niskofrekvencijski (1–3 Hz) IPS u mnogim slučajevima izaziva pojavu okcipitalnih šiljaka visoke amplitude



Nepravilnosti u MR-u¹

- Cerebelarna atrofija i periventrikularni hiperintenziteti bijele tvari

TESTIRAJTE bolesnika na CLN2 čim vidite BILO KOJI od ovih nespecifičnih ranih znakova

Ne čekajte — ISKLJUČITE ILI POTVRDITE CLN2 enzimskim ili molekularnim testiranjem

Laboratorijska je dijagnoza CLN2 jednostavna²

Zlatni standard za dijagnozu je dokaz nedostatka aktivnosti enzima TPP1 i opažanje patogenih mutacija u svakom alelu gena *CLN2/TPP1* (u *trans* formi).²



Enzimski test za procjenu aktivnosti enzima TPP1, poput testa iz suhe kapi krvi (DBS), ima dijagnostičku vrijednost kada je u skladu s kliničkim znakovima CLN2 ili ako je potvrđen molekularnom analizom.²



Molekularno testiranje gena *CLN2/TPP1* uključeno je u brojne komercijalno dostupne genske panele temeljene na simptomima (npr. epilepsija) i panelima bolesti (npr. NCL, LSD).²

Dijagnostički postupnik CLN2²



Preuzeto od Fietz et al. 2016.

*Mogu biti potrebne dodatne kliničke procjene, kao što su MR mozga, OCT/VEP/ERG/FA i EM biopsija.¹ Aktivnost enzima TPP1 može se mjeriti u vrstama uzoraka kao što su suhe kapi krvi ili sline. Uz TPP1 korisno je ispitati i aktivnost enzima PPT1 (bolest CLN1). †Testiranje aktivnosti enzima TPP1 u drugim vrstama uzoraka također može imati dijagnostičku vrijednost. ‡Uključuje sekvenciranje pojedinačnih gena, genske panele ili sekvenciranje cijelih eksona/genoma.

Za dijagnozu CLN2 treba koristiti enzimске i/ili molekularne testove²

Više o CLN2 saznajte na www.CLN2connection.eu

EEG, elektroencefalogram; EM, elektronska mikroskopija; ERG, elektoretinogram; FA, fluorescencna angiografija; IPS, intermitentna svjetlosna stimulacija (intermittent photo stimulation); LSD, lizosomski poremećaj nakupljanja (lysosomal storage disorder); MR, magnetska rezonancija; NCL, neuronska ceroidna lipofusinoza; OCT, ekularna koherentna tomografija (ocular coherence tomography); PPT1, palmitoil-protein tioesteraza; VEP, vidno evocirani potencijal.

Literature: 1. Williams RE, et al. *Pediatr Neurol*. 2017;69:102–112. 2. Fietz M et al. *Mol Genet Metab*. 2016;119:160–167. 3. Nickel M et al. *Lancet Child Adolesc Health*. 2018;2(8):582–590. 4. Specchio N, et al. *Epilepsia*. 2017;58(8):1380–1388.

BOMARIN®

©2020 BioMarin International Ltd. Sva prava pridržana.
EU/CLN2/1001 Studeni 2020.

www.CLN2connection.eu

SAMO ZA ZDRAVSTVENE RADNIKE



Omogućava dojenčadi, djeci, tinejdžerima i odraslima:

- Trajno poboljšanje ili stabilizaciju motoričkih funkcija^{1,2,3}
- Očuvanje sposobnosti gutanja i hranjenja^{1,2,3}
- Dosljednu ekspresiju SMN proteina kroz cijeli središnji živčani sustav i u perifernim tkivima⁴
- Tretman koji se dobro podnosi uz svakodnevno doziranje kod kuće^{1,2,3}

11 000+
osoba sa
SMA liječeno
u svijetu*

***Na temelju komercijalnih pacijenata, programa pristupa pacijentima prije odobrenja i sudionika kliničkog ispitivanja od rujna 2023. Podaci u arhivi. Grupa Roche, 2023.**

Evrysdi je indiciran za liječenje spinalne mišićne atrofije (SMA) uzrokovane mutacijom na kromosomu 5q u bolesnika koji imaju kliničku dijagnozu SMA tipa 1, tipa 2 ili tipa 3 ili jednu do četiri kopije gena *SMN2*.

▼ Ovaj je lijek pod dodatnim praćenjem. Time se omogućuje brzo otkrivanje novih sigurnosnih informacija. Od zdravstvenih radnika se traži da prijave svaku sumnju na nuspojavu za ovaj lijek. Upute za prijavljivanje dostupne su na www.halmed.hr.

VAŽNE INFORMACIJE O SIGURNOSTI Kontraindikacije: Preosjetljivost na djelatnu tvar ili neku od pomoćnih tvari navedenih u dijelu 6.1. Sažetka opisa svojstava lijeka. **Posebna upozorenja i mjere opreza pri uporabi- Potencijalna embriofetalna toksičnost** U ispitivanjima na životinjama opažena je embriofetalna toksičnost (vidjeti dio 5.3 Sažetka opisa svojstava lijeka). Bolesnike reproduktivne dobi treba upozoriti na rizike te da se mora koristiti visokoučinkovita kontracepcija tijekom liječenja i još najmanje 1 mjesec nakon posljednje doze u žena odnosno 4 mjeseca nakon posljednje doze u muškaraca. Prije uvođenja lijeka Evrysdi u bolesnika reproduktivne dobi treba potvrditi status trudnoće (vidjeti dio 4.6 Sažetka opisa svojstava lijeka). **Mogući učinci na plodnost muškaraca** Temeljem opažanja iz ispitivanja na životinjama, bolesnici ne smiju donirati spermu tijekom liječenja i još 4 mjeseca nakon posljednje doze lijeka Evrysdi. Prije uvođenja liječenja s bolesnicima reproduktivne dobi treba razgovarati o strategijama očuvanja plodnosti (vidjeti dijelove 4.6 i 5.3 Sažetka opisa svojstava lijeka). Učinci lijeka Evrysdi na plodnost muškaraca nisu se ispitivali u ljudi. **Toksičnost za mrežnicu** Učinci lijeka Evrysdi na strukturu mrežnice opaženi u nekliničkim ispitivanjima sigurnosti nisu primijećeni u kliničkim ispitivanjima u bolesnika sa SMA-om. Međutim, dugoročni podaci još su uvijek ograničeni. Dugoročan klinički značaj tih nekliničkih nalaza stoga nije ustanovljen (vidjeti dio 5.3 Sažetka opisa svojstava lijeka). **Pomoćne tvari izomalt** Evrysdi sadrži izomalt (2,97 mg po ml). Bolesnici s rijetkim nasljednim poremećajima nepodnošenja fruktoze ne bi smjeli uzimati ovaj lijek. **Natrij** Evrysdi sadrži 0,375 mg natrijeve benzoata po ml. Natrijev benzoat može pojačati žuticu (žutilo kože i očiju) u novorođenčadi (do 4 tjedna starosti). Evrysdi sadrži manje od 1 mmol natrija (23 mg) po dozi od 5 mg, tj. zanemarive količine natrija. **Najčešće nuspojave** U bolesnika sa SMA-om s nastupom u dojenačkoj dobi najčešće nuspojave opažene u kliničkim ispitivanjima lijeka Evrysdi bile su vrućica (54,8%), osip (29,0%) i proljev (19,4%). U bolesnika sa SMA-om s nastupom u kasnijoj dobi najčešće nuspojave opažene u kliničkim ispitivanjima lijeka Evrysdi bile su vrućica (21,7%), glavobolja (20,0%), proljev (16,7%) i osip (16,7%). Navedene nuspojave javljale su se bez prepoznatljivog kliničkog ili vremenskog obrasca te su se općenito povlačile unatoč nastavku liječenja i u bolesnika koji su imali SMA s nastupom u dojenačkoj dobi i u onih oboljelih od SMA s nastupom u kasnijoj dobi. Vidjeti i dio 5.3 Sažetka opisa svojstava lijeka za učinke lijeka Evrysdi opažene u nekliničkim ispitivanjima.

Prijavljivanje sumnji na nuspojavu Nakon dobivanja odobrenja lijeka važno je prijavljivanje sumnji na njegove nuspojave. Time se omogućuje kontinuirano praćenje omjera koristi i rizika lijeka. Od zdravstvenih radnika se traži da prijave svaku sumnju na nuspojavu lijeka putem nacionalnog sustava prijave nuspojava: Agencija za lijekove i medicinske proizvode (HALMED) Internetska stranica: www.halmed.hr. hr ili potražite HALMED aplikaciju putem Google Play ili Apple App Store trgovine

Za cjelovitu informaciju molimo pogledati zadnji odobreni Sažetak opisa svojstava lijeka, dostupan na mrežnim stranicama www.halmed.hr.

SAMO ZA ZDRAVSTVENE RADNIKE

Međunarodni naziv djelatne/lh tvari: risdiplam, Broj odobrenja: EU/1/21/1531/001, Nositelj odobrenja: Roche Registration GmbH, 79639 Grenzach-Wyhlen, Njemačka, Lijek se izdaje na recept. Sastavni dio ovog materijala je cjelokupni odobreni Sažetak opisa svojstava lijeka, dostupan na mrežnim stranicama www.halmed.hr. M-HR-00001778 Datum izrade: rujan 2023.

1. Sažetak opisa svojstava lijeka Evrysdi, dostupan na www.halmed.hr; 2. Darras BT. et al. N Engl J Med 2021;385:427-35; 3. Mercuri E et al. Lancet Neurol 2022; 21: 42-5; 4. Poirier A et al. Pharmacol Res Perspect. 2018:e00447



Amadria Park Hotel Capital, Zagreb, Jurišićeva 22