

AT702

Audentes Therapeutics

שלב 1/2. לא מגייס

תקציר

מחקר זה מיועד לבדוק את בטיחות הטיפול SCAAV9.U7.ACCA, RNA ל'דילוג' על אקסון ומתאים לחולים עם מוטציה של כפל באקסון 2. למחקר יגויסו 3 חולים בגילאי 3 חודשים עד 14 שנים שטרם רכשו הליכה או שבעלי יכולת אמבולטורית. בנבדקים מעל גיל 4 ידרש טיפול במינון קבוע של סטרואידים לפחות 12 שבועות לפני הכניסה למחקר. התרופה תינתן בעירווי לוריד פרפרי. מדד התוצאה העיקרי שיוערך יהיה בטיחות התרופה (פיתוח של תופעות לוואי).

Phase I/IIa Systemic Gene Delivery Clinical Trial of scAAV9.U7.ACCA for Exon 2 Duplication-Associated Duchenne Muscular Dystrophy	שם המחקר	
ארה"ב	מתקיים ב	
Exon skipping	אסטרטגיית טיפול	
הטיפול נעשה בשיטת 'דילוג' על אקסון ומתאים לחולים עם מוטציה של כפל באקסון 2. בעזרת וירוס AAV מוחדר רצף DMA מסוג SCAAV9.U7.ACCA, non-coding RNA, שהינו גן שלא מתורגם לחלבון. RNA זה נקשר לגן באזור אקסון 2 ובכך מונע היווצרות של עותק אחד או שניים של אקסון זה ומאפשר היווצרות של חלבון דיסטרופין מלא או כמעט מלא.	מהות הטיפול	
להעריך את הבטיחות ולאסוף נתונים ראשוניים על יעילות טיפול זה	מטרת המחקר	
בנים	מגדר	מאפייני המשתתפים
6 חודשים עד 13 שנים	גיל	
בנבדקים מגיל 4 ומעלה ידרש טיפול קבוע בסטרואידים לפחות 12 שבועות טרם הכניסה למחקר	טיפול בסטרואידים	
כן או פעוטות שטרם רכשו הליכה	יכולת אמבולטורית	



מספר משוער של משתתפים	מספר משוער של משתתפים	מספר משוער של משתתפים
3	הכללה	קריטריונים להכללה ואי הכללה להשתתפות במחקר
1. בנים הגדולים משלושה חודשים וקטנים מ 14 שנים מכל קבוצה אתנית שהיא 2. אבחנה גנטית מוכחת להכפלה של אקסון 2 3. שטרם רכשו הליכה או בעלי יכולת אמבולטורית (מוגדר כיכולת ללכת 10 מטר ללא עזרה) 4. בעלי יכולת לבצע בדיקה שרירית 5. בנבדקים בני 4 שנים ומעלה- טיפול במינון קבוע של בסטרואידיים במשך 12 שבועות לפחות לפני מתן טיפול המחקר	אי הכללה	1. זיהום ויראלי אקטיבי בהסתכלות 2. סימנים של קרדיומיופטיה בבדיקה פיזיקלית כולל קוצר נשימה (גם בשכיבה ישרה) בצקתיות ברגליים וכן בבדיקת אקו ejection fraction הנמוך מ 40% 3. הוכחות ל HIV, הפטיטיס C או B בבדיקה סרולוגית 4. מחלה אוטואימונית 5. ערכים לא תקינים בבדיקות דם (leukopenia or leukocytosis) או נוטרופילים נמוכים 6. מחלה או טיפול תרופתי כרוני שלדעת החוקר יכול לסכן את הטיפול 7. רמות נוגדים ל AAV9 הגדולים מ 1:400 8. אבנורמליות בבדיקות מעבדה
מחקר בתווית פתוחה	סוג	תיאור המחקר
עירוי פריפרי	דרך מתן התרופה	
בטיחות – תופעות לוואי occurrence of two or more unexpected Grade III - Unacceptable toxicity) (or higher treatment-related toxicities, as defined by CTCAE 5.0 יוערך במשך שנתיים	מדדים עיקריים	מדדי התוצאה
1. שינוי בביטוי דיסטרופין בבדיקת ביופסיה שנה לאחר מתן התרופה (יוערך בשיטות שונות) 2. שינוי באקסון 2 mRNA שנה לאחר מתן הטיפול	מדדים משניים	

למידע נוסף באתר בינלאומי למחקרים קליניים

למידע מתוך אתר החברה [/https://www.audentestx.com/duchenne](https://www.audentestx.com/duchenne)

