

GNT 014- 104

Genethon

מגייס. מחקר מעקב אחר המהלך הטבעי של המחלה

מחקר גנטי של חברת ג'נתון יהיה מורכב משני חלקים

- GNT 014 המחקר הנוכחי - מעקב אחר ההיסטוריה הטבעית של המחלה כחצי שנה. לשלב זה גויס נבדק ראשון בצרפת
- GNT 104 חלקו השני של המחקר יכלול טיפול גנטי במיקרודיסטרופין. מיועד להתחיל במהלך הרבע הראשון של 2021.

התרופה מיועדת להכנסת חומר גני המקודד לדיסטרופין מקוצר בתוך AAV8 (וירוס) במטרה לנסות ולשמר יכולת חלקית של השריר. המיקרודיסטרופין במחקר זה הינו בעל פרומוטור (החלק המווסת את ביטוי הגן) ורצף ייחודי. הרכב זה נמצא בטוח במחקרים פרה קליניים. למחקר יגויסו 100 נבדקים בני 5-9 שנים. משך המחקר הכולל יהיה 3 שנים.

להלן פירוט אודות חלקו הראשון של המחקר העוקב אחר מהלך התפתחות המחלה-

Natural History of Duchenne Muscular Dystrophy

A Prospective, Interventional, Baseline Study In Young Male Subjects Aged From 5 to 9 Years	שם המחקר
צרפת, אנגליה, ארצות הברית וישראל	מתקיים ב
מחקר בסיסי לאיסוף נתונים על המחלה בקבוצת ילדים בני 5 עד 9 שנים במשך 6 עד 36 חודשים תוך שימוש בכלים מקובלים באבחנה זו	אסטרטגיית מחקר
<p>מטרות עיקריות</p> <ul style="list-style-type: none"> ● להעריך את ההתקדמות הטבעית של המחלה תוך שימוש בכלים סטנדרטים במשך 6-36 חודשים ● לקבוע מצב בסיסי baseline למחקר הקליני לטיפול הגנטי שלב 1/2 <p>מטרות משניות</p> <ul style="list-style-type: none"> ● לזהות פרמטרים קליניים, מעבדתיים או מתחום ההדמיה היכולים להיות גורמים מנבאים להתקדמות המחלה בקבוצת הגיל הנבחרת. ● לזהות את מדד התוצאה הטוב ביותר לשימוש למחקרים קליניים עתידיים 	מטרות המחקר



בנים	מגדר	מאפייני המשתתפים
5-9	גיל	
כן, לפחות שלושה חודשים טרם המחקר		
כן	טיפול בסטרואידים	
100	יכולת אמבולטורית	
	מספר משוער של משתתפים	
הכללה		קריטריונים להכללה ואי הכללה להשתתפות במחקר
1. בנים, בני 5-9 שנים		
2. BMI קטן או שווה לאחוזון 75		
3. אבחנה גנטית לדושן		
4. תוצאות במבחנים		
<ul style="list-style-type: none"> • NSAA גדול או שווה ל 18 (מותר הבדל של עד 2 נקודות בין ביקור הכללה inclusion לביקור סקרינינג). ו/או • מבחן gowers (קימה מרצפה) קטן או שווה ל- 7 שניות • 6 דקות הליכה גדול או שווה ל 350 מטר (מותר הבדל של עד 20% בין ביקור הכללה inclusion לביקור סקרינינג 		
5. טיפול בסטרואידים לפחות 3 חודשים לפני המחקר.		
6. מתן הסכמה מדעת ע"פ תקנות מקומיות		
7. Affiliated Beneficiary of the National Health Care scheme?		
אי הכללה		
1. קרדיומיופטיה ע"פ בדיקה פיזיקלית ובדיקת אקו עם LVEF של פחות מ 55%		
2. צורך בתמיכה נשמית ביום או בלילה		
3. מחלות נוספות ו/או ניתוח בעבר או מתוכנן היכול להשפיע על ההתקדמות הטבעית של המחלה ותוצאות כלי הערכה		
4. חוסר יכולת לביצוע MRI		
5. ללא יכולת או רצון לביצוע הערכות המחקר		
6. השתתפות במחקר בתרופה אחרת בטווח של 3 חודשים לפני ביקור הסקרינינג		
7. השתתפות כרגע בכל מחקר קליני אחר		



מחקר פרוספקטיבי תצפיתי	סוג	תיאור המחקר
6-36 חודשים	משך המחקר	
1. ציון במבחן נייזות תפקודי NSAA 2. זמן במבחן 10 מטר הליכה/ ריצה 3. 6 דקות הליכה 4. מבחן 'צביטה' ו'אחיזה' Myo-grip, -pinch 5. ACTIMYO - (אקסילומטר. בודק תנועת ספונטנית יומיומית בסביבה הטבעית) 6. MRI שרירי 7. תפקודי ריאה 8. תפקוד לבבי בא.ק.ג. 9. ACTIVLIM - שאלון תפקוד 10. EQ-5D - שאלון איכות חיים	מדדים עיקריים	מדדי התוצאה

למידע על מחקר המהלך הטבעי של המחלה מתוך אתר בינלאומי למחקרים קליניים למידע נוסף אודות המחקר ניתן לצפות [בקישור זה](#) בהרצאת החברה בכנס 2020

