



NoMuRiC (Translecture des mutations non-sens dans la cystinose) Un essai clinique de phase II du ELX-02 pour le traitement de la cystinose (Centre universitaire de santé McGill)

Le présent message vise à inviter les patients atteints de cystinose à participer à notre prochaine étude. Nous nous intéressons particulièrement à un type spécifique de mutation du CTNS (appelée une « mutation non-sens »), qui ordonne à la cellule de cesser la production de la protéine cystinosine avant qu'elle ne soit terminée. Notre essai testera un nouveau candidat-médicament, le **ELX-02** (un nouveau glycoside sélectif ribosomique eucaryote), pour déterminer s'il conduit la cellule à ignorer les mutations non-sens et permet potentiellement de restaurer la production de la protéine cystinosine chez les patients présentant ce type de mutation.

Notre étude déterminera s'il existe une dose de **ELX-02** pouvant réduire la cystine dans les globules blancs, sans signe de néphrotoxicité ou d'ototoxicité (des problèmes susceptibles de survenir avec la gentamicine, un aminoglycoside). Les patients atteints de cystinose, stables sur le plan médical, présentant des mutations non-sens du CTNS, âgés de plus de 18 ans (groupe 1) ou âgés de plus de 12 ans (groupe 2), sont admissibles. Les patients seront logés à Montréal, au Canada, pendant 6 semaines pour l'essai qui aura lieu au Centre de médecine innovatrice du Centre universitaire de santé McGill. Pendant l'essai, des échantillons de sang et d'urine seront prélevés et des examens cliniques de l'audition et de l'équilibre seront effectués pour surveiller l'innocuité. Il est prévu que le ELX-02 soit administré au moyen d'injections quotidiennes (comme pour l'administration d'insuline ou d'hormone de croissance).

Vous ne recevrez aucun bénéfice personnel en conséquence de votre participation à cette étude de recherche. Nous espérons que les résultats nous aideront à mieux comprendre la cystinose pour le bien des patients présentant des mutations non-sens du CTNS.

Si vous désirez de plus amples informations sur l'essai, veuillez nous contacter au numéro de téléphone : (514) 412-4400 poste 22953 ou par courrier électronique : murielle.akpa@muhc.mcgill.ca

Investigateur principal :

Paul Goodyer, M.D.

Professeur de pédiatrie à l'université McGill

Département de pédiatrie, Division de néphrologie, Hôpital de Montréal pour enfants

Coordinatrice de l'étude :

Dre Murielle M. Akpa