



Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre



Recrutement de patients

Amaurose congénitale de Leber (ACL)

Le FFB est fier de vous annoncer que le Dr Koenekoop de l'Université McGill recrute présentement des patients atteints de l'amaurose congénitale de Leber avec une défectuosité spécifique du gène RPE65 et LRAT afin de tester l'efficacité et la sécurité d'un nouveau rétinoïde. Cet essai clinique est approuvé par Santé Canada et l'Hôpital de Montréal pour enfants du Centre universitaire de santé McGill (CUSM)

Cet essai clinique est une étude qui évalue les effets d'un nouveau rétinoïde oral QLT091001 sur les enfants atteints d'ACL. Ceci est une étude de phase 1b. Les patients seront traités pendant 7 jours avec le QLT0910002 et une évaluation sera faite afin de déterminer si le traitement est sécuritaire, tolérable et s'il améliore les fonctions visuelles de l'enfant atteint d'ACL.

Jusqu'à 8 enfants (entre 5 et 14 ans) atteints d'ACL dû à une déficience héritée de la protéine de l'épithélium du pigment rétinien (RPE65) ou lécitine : Acyltransférerase rétinoïque (LRAT) seront traités.



Centre universitaire de santé McGill
McGill University Health Centre



Profil du candidat :

- Garçon ou fille entre 5 et 14 ans (inclus) diagnostiqué avec l'amaurose congénitale de Leber (avec 2 mutations soit du gène RPE56 ou le LRAT)
- Les mutations (RPE65 ou LRAT) devront avoir été vérifiées par deux différents laboratoires (si la vérification n'est faite que par un seul laboratoire nous pouvons organiser une deuxième vérification).
- Sujets avec un score ETDRS de la meilleure acuité visuelle corrigée de 3 lettres ou plus (équivalent Snellen 20/800)

Critères d'exclusion

- Les sujets participants activement à une étude de thérapie expérimentale ou ayant reçu une thérapie expérimentale dans les 60 jours.
- Les sujets avec un important problème physique détecté lors du dépistage initial.
- Les sujets ayant pris un médicament oral contenant un rétinoïde (ei, Acutane, Soriatane) depuis les 6 derniers mois ou qui n'ont pas toléré la médication orale de rétinoïde prise au préalable seront exclus.
- Les sujets ayant un historique de diabète ou d'hyperlipidémie chronique, d'hépatite, de pancréatite ou de cirrhose.

Chercheur principal de l'étude: Robert Koenekoop, MD, PhD
L'Hôpital de Montréal pour enfants, Centre universitaire de santé McGill
Courriel : robert.koenekoop@mcgill.ca
Fax : 514-412-4443

Pour plus d'informations:
Merci de contacter la coordinatrice de l'étude
Eunice Esteban (514) 758-7724