Информация с сайта clinicaltrials.gov

1. **Препарат PF-06252616** - [A Trial of PF-06252616 in Ambulatory Participants With LGMD2I - Study Results - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/results/NCT02841267?cond=LGMD2I&draw=2&rank=1&view=results)

**Публикация с результатами**: [Longitudinal functional and imaging outcome measures in FKRP limb-girdle muscular dystrophy - PubMed (nih.gov)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32429923/)

**Методы**: Участники клинического исследования 2-й фазы оценивались в течение 4-месячного предварительного периода без лечения, чтобы оценить воспроизводимость и получить нормативные данные для временных функциональных тестов, силовых тестов, легочной функции и состава тела с помощью DEXA и МРТ всего тела. Новые алгоритмы глубокого обучения были использованы для анализа МРТ-сканов и количественной оценки мышечной, жировой и внутримышечной жировой инфильтрации в бедрах. Для оценки изменений в этих показателях использовались T-тесты и подписанные ранговые тесты.

**Результаты**: Девятнадцать участников наблюдались во время вводного периода данного исследования. За 4-месячный период наблюдения не было отмечено значительных изменений в показателях силы, легочной функции и состава тела. Один временной функциональный показатель, подъем на 4 ступеньки, показал статистически значимую разницу за период наблюдения. Количественные оценки мышечной, жировой и внутримышечной жировой инфильтрации, полученные с помощью МРТ всего тела, значительно соответствовали оценкам состава тела, силы и временных функциональных показателей, полученным с помощью DEXA.

**Выводы**: Мы описали нормативные данные и показатели воспроизводимости для нескольких показателей физической функции во взрослой популяции больных мышечной дистрофией ФКРП. Наш анализ показывает, что алгоритмы глубокого обучения могут быть использованы для количественной оценки здоровых и дистрофических мышц, видимых при визуализации всего тела.

1. **Препарат BBP-418** - [Study of BBP-418 in Patients With LGMD2I - Full Text View - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04800874?cond=LGMD2I&draw=2&rank=2)

Публикаций результатов нет, набор пациентов завершен, фаза испытаний 2.

**Предполагаемая дата завершения испытаний:** 1 ноября 2026 года.

**Описание препарата**: BBP-418 нацелен на молекулярный дефект в самом источнике, поставляя избыточный субстрат мутантному ферменту, тем самым усиливая гликозилирование мышечного α-дистрогликана. Препарат BBP-418 будет упакован в саше и предоставлен в картонной коробке для использования в клинике и дома.

**Метод**: *Когорта 1* (субъекты будут получать 6 грамм BBP-418 один раз в день x 90 дней, затем 12 грамм BBP-418 дважды в день с интервалом не менее 8 часов ежедневно до завершения исследования), *Когорта 2* (субъекты будут получать 6 грамм BBP-418 дважды в день с интервалом не менее 8 часов x 90 дней, затем 12 грамм BBP-418 ежедневно до завершения исследования), *Когорта 3* (субъекты будут получать 12 грамм BBP-418 дважды в день с интервалом не менее 8 часов x 90 дней, затем 12 грамм BBP-418 ежедневно до завершения исследования)

1. **Препарат Deflazacort (Emflaza®)** - [A Study of Deflazacort (Emflaza®) in Participants With Limb-Girdle Muscular Dystrophy 2I (LGMD2I) - Tabular View - ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT03783923?cond=LGMD2I&draw=2&rank=5)

Публикаций результатов нет, исследование завершено (**предполагаемая дата завершения исследования 31 января 2021 года**)

**Метод**: скрининг и 3 дополнительных визита (через 1, 13 и 26 недель лечения). Участники получали дефлазакорт 0,6 мг/кг/день перорально. Доза могла быть снижена в случае проблем с переносимостью.