

ESSAIS NEURO- MUSCULAIRES en cours et en préparation



Dans cette Fiche Technique Savoir & Comprendre sont répertoriés des essais cliniques, études observationnelles et registres, soit en préparation, soit en cours, et qui concernent les maladies neuromusculaires. Les informations sont issues en grande majorité du site américain *ClinicalTrials.gov*.

Présentées par maladie ou groupe de maladies, les études sont classées en :

- biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire),
- thérapies du gène,
- pharmacothérapies (hors pharmacogénétique),
- études observationnelles,
- autres types de thérapies (rééducation, dispositifs médicaux...).

Leur numéro d'identification permet grâce à un lien hypertexte de retrouver les informations détaillées sur le site *ClinicalTrials.gov*. Les études enregistrées dans d'autres bases de données (Orphanet, EMA, OMS...) ne sont pas mentionnées.

La codification Orphanet (codes ORPHA) et la codification de la base *OMIM® Online Mendelian Inheritance In Man®* (codes OMIM) des maladies neuromusculaires sont indiquées (avec liens hypertextes), quand elles existent. La liste des maladies citées figure à la fin du document.

À propos de *ClinicalTrials.gov*

ClinicalTrials.gov est un service gratuit de l'Institut National de la Santé (*National Institutes of Health* ou *NIH*) géré par la Bibliothèque Nationale de Médecine (*National Library of Medicine*).

ClinicalTrials.gov est une base de données sur les études financées par des fonds privés et publics, menées aux États-Unis et dans le monde entier. Elle constitue la plus grande base enregistrant plus de 230 000 essais dans 195 pays du monde. Les informations sur *ClinicalTrials.gov* sont fournies et mises à jour par le promoteur ou par l'investigateur principal de l'essai.



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Amyotrophie bulbo-spinale

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX) ORPHA 481 - OMIM 313200			Étude observationnelle de la fonction hépatique (États-Unis) [NCT02124057] Étude observationnelle IRM (Danemark) [NCT02501395]	
--	--	--	---	--

Amyotrophies spinales proximales liées au gène *SMN1*

Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) ORPHA 83330 - OMIM 253300	AVXS-101 Essai START (États-Unis) [NCT03421977] AVXS-101 Essai STRIVE (États-Unis) (Australie, Belgique, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT03505099] Cellule souche mésenchymateuse dérivée d'adipocytes (Iran) [NCT02855112] Nusinersen (Spinraza™) Essai NURTURE (Allemagne, Australie, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553] Nusinersen (Spinraza™) Essai SHINE (France, Allemagne, Australie, Belgique, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] RO7034067 ou RG7916 Essai FIREFISH (France, Belgique, Chine, États-Unis, Italie, Suisse, Turquie) - [NCT02913482]	LMI070 (Allemagne, Belgique, Danemark, Italie) [NCT02268552]	Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296] Étude SMA observationnelle (registre sur 50 ans) (États-Unis) [NCT00466349] Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053] Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691] Soins palliatifs (France) [NCT01862042] Standards de soins et recherche translationnelle (Royaume-Uni) [NCT03520179]	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550	AVXS-101 Essai SPRINT (Australie, Belgique, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099] AVXS-101 Essai STRONG (États-Unis) [NCT03381729] Nusinersen (Spinraza™) Essai SHINE (France, Allemagne, Australie, Belgique, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]	Celecoxib (Canada) [NCT02876094] CK-2127107 : molécule visant à améliorer la fonction musculaire (Canada, États-Unis) [NCT02644668] Pyridostigmine (Mestinon) Essai SPACE (Pays-Bas) [NCT02941328]	Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296] Étude SMA observationnelle (registre sur 50 ans) (États-Unis) [NCT00466349] Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830] Histoire naturelle (NatHis-SMA) (France, Allemagne, Belgique) [NCT02391831] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]	Étude de l'intérêt d'une ventilation non invasive (NAVASI) (France) [NCT03395795] Exercice physique en piscine ExerASI (France) [NCT02061189]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> (Suite)				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550</p>	<p>Nusinersen (Spinraza™) Essai EMBRACE (États-Unis, Allemagne) [NCT02462759] RO7034067 ou RG7916 Essai SUNFISH (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Japon, Serbie, Turquie) [NCT02908685] RO7034067 ou RG7916 Essai JEWELFISH (États-Unis, Italie, Suisse) [NCT03032172]</p>		<p>Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053] Histoire naturelle (Taiwan) [NCT03300869] Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691] Standards de soins et recherche translationnelle (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p>	
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ORPHA 83419 - OMIM 253400</p>	<p>Nusinersen (Spinraza™) Essai SHINE (France, États-Unis, Allemagne, Australie, Belgique, Corée, Espagne, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] Nusinersen (Spinraza™) Essai EMBRACE (États-Unis, Allemagne) [NCT02462759] RO7034067 ou RG7916 Essai SUNFISH (France, États-Unis, Allemagne, Belgique, Brésil, Chine, Italie, Japon, Serbie, Turquie) [NCT02908685] RO7034067 ou RG7916 Essai JEWELFISH (États-Unis, Italie, Suisse) [NCT03032172] AVXS-101 Essai SPR1NT (États-Unis, Australie, Belgique, Corée, Espagne, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p>	<p>Celecoxib (Canada) [NCT02876094] CK-2127107 : molécule visant à améliorer la fonction musculaire (États-Unis, Canada) [NCT02644668] Pyridostigmine (Mestinon) Essai SPACE (Pays-Bas) [NCT02941328]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taiwan) [NCT03217578] Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296] Étude SMA observationnelle (registre) sur 50 ans (États-Unis) [NCT00466349] Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053] Histoire naturelle (NatHis-SMA) (France, Allemagne, Belgique) [NCT02391831] Histoire naturelle (Taiwan) [NCT03300869] Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691] Standards de soins et recherche translationnelle (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p>	<p>Capacité d'oxydation et tolérance à l'exercice (États-Unis) [NCT02895789] Exercice physique en piscine ExerASI (France) [NCT02061189] Thérapie par vibration du corps entier (Hong Kong) [NCT03056144]</p>
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) ORPHA 83420 - OMIM 271150</p>	<p>Nusinersen (Spinraza™) Essai SHINE (France, États-Unis, Allemagne, Australie, Belgique, Corée, Espagne, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] AVXS-101 Essai SPR1NT (États-Unis, Australie, Belgique, Corée, Espagne, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p>	<p>CK-2127107 : molécule visant à améliorer la fonction musculaire (États-Unis, Canada) [NCT02644668] Pyridostigmine (Mestinon) Essai SPACE (Pays-Bas) [NCT02941328]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taiwan) [NCT03217578] Étude SMA observationnelle (registre) sur 50 ans (États-Unis,) [NCT00466349] Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053] Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691]</p>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth		FLX-787 (crampes musculaires) – COMMIT (États-Unis) [NCT03254199]	Étude observationnelle - INC-6611 Échelle d'évaluation du nourrisson atteint de CMT (États-Unis, Australie, Italie) [NCT02979145] Histoire naturelle – INC-6601 (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193075] Développement d'une échelle pédiatrique CMT – INC-6603 (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01203085] Étude génétique (États-Unis) [NCT02532244] Études génétiques dans les CMT - INC-6602 (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193088] Bioarqueurs et critères de suivi dans la CMT (Allemagne) [NCT03386266]	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220	Évaluation de scAAV1.tMCK.NTF3 (États-Unis) [NCT03520751]	ACE-083 (États-Unis) [NCT03124459] MD1003 (France) [NCT02967679] PXT3003 – PLEO-CMT (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT02579759] PXT3003 - PLEO-CMT-FU : (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT03023540]	Étude observationnelle INC-6602 Génétique de CMT - Modificateurs de CMT1A, Nouvelles Causes de CMT2 (États-Unis, Australie, Italie, Royaume-Uni) [NCT01193088] Outils d'évaluation – CMT tools (France) [NCT02596191]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophie musculaire de Becker				
<p>Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376</p>	<p>Ataluren (Translarna) : sécurité à long terme (États-Unis) [NCT01247207]</p> <p>Cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Cellules souches pour arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p>	<p>Coenzyme Q10 et Lisinopril (États-Unis, Canada, Japon) [NCT01126697]</p> <p>Epicatechin (États-Unis) [NCT01856868]</p> <p>Epicatechin (États-Unis) [NCT03236662]</p> <p>Filgrastim : facteur stimulant les colonies de granulocytes (Pologne) [NCT02814110]</p> <p>Givinostat (Italie) [NCT03238235]</p> <p>Nitrate de sodium : donneur de NO (États-Unis) [NCT02434627]</p>	<p>Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104]</p> <p>Base de données DuchenneConnect (États-Unis) [NCT02069756]</p> <p>Essai ACTMus – Étude de qualité de vie et d'acceptation des traitements [NCT02810028]</p> <p>Étude du flux sanguin du muscle squelettique (États-Unis) [NCT02653833]</p> <p>Étude observationnelle ; histoire naturelle pour prédire l'efficacité du saut d'exon (États-Unis, Canada, Italie, Royaume-Uni) [NCT01539772]</p> <p>Étude observationnelle arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur (France) [NCT02109692]</p> <p>Fonction cardiaque des femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580]</p> <p>Modification de l'oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059]</p> <p>Prédiction efficacité de l'exon skipping (États-Unis) [NCT01539772]</p> <p>Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]</p> <p>Questionnaire : dépistage de la faiblesse des muscles respiratoires et des troubles du sommeil (Allemagne) [NCT02833168]</p>	<p>Extrait de jus de betterave (vs Tadalafil) : action sur l'irrigation sanguine du muscle [NCT02653833]</p> <p>Système d'assistance pour les fonctions du bras (Italie) [NCT03127241]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Dystrophie musculaire de Duchenne

<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>Ataluren (Translarna) (États-Unis) [NCT02819557]</p> <p>Ataluren (Translarna) ; sécurité à long terme (États-Unis) [NCT01247207]</p> <p>Ataluren (Translarna) sécurité à long terme (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie, Suède, Royaume-Uni, Israël, Australie, Canada) [NCT01557400]</p> <p>Ataluren (Translarna) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Brésil, Canada, Corée, Chili, Espagne, Israël, Italie, Pologne, Suède, Suisse, Tchécoslovaquie, Turquie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT02090959]</p> <p>Ataluren (Translarna) ; [NCT03179631]</p> <p>CAP-1002 (HOPE-Duchenne) : cellules allogéniques dérivées de la cardiosphère (États-Unis) [NCT02485938]</p> <p>CAP-1002 (essai HOPE-2) cellules souches dérivées de la cardiosphère (États-Unis) [NCT03406780]</p> <p>Cellules souches mésenchymateuses de cordon ombilical humain allogénique (États-Unis) [NCT02235844]</p> <p>Cellules souches autologues dérivées de la moelle osseuse (États-Unis) [NCT03067831]</p> <p>Eteplirsén : exon 51 (États-Unis) [NCT01540409]</p> <p>Eteplirsén : PROMOVI (États-Unis) [NCT02255552]</p> <p>Eteplirsén (États-Unis) [NCT02286947]</p> <p>Eteplirsén (États-Unis) [NCT02420379]</p> <p>Eteplirsén chez les petits (6 mois à 2 ans) (France, Belgique, Italie, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT03218995]</p> <p>Grefte de myoblastes (Canada) [NCT02196467]</p>	<p>BMS-986089 : États-Unis, Canada [NCT02515669]</p> <p>BMS-986089 : France, États-Unis, Allemagne, Argentine, Australie, Belgique, Canada, Espagne, Italie, Japon, Pays-Bas, Suède, Royaume-Uni) [NCT03039686]</p> <p>CAT-1004 ou edasalonexent (MoveDMD) (États-Unis) [NCT02439216]</p> <p>Coenzyme Q10 et Lisinopril (États-Unis, Canada, Japon) [NCT01126697]</p> <p>Corticoïdes : déterminer le protocole optimal (États-Unis, Canada, Allemagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT01603407]</p> <p>CZOL446H2337 (acide zoledronique) pour traiter ostéoprose post-corticothérapie (Afrique du Sud, Australie, Canada, Turquie, Royaume-Uni) [NCT01197300]</p> <p>CZOL446H2337 (acide zoledronique) pour traiter ostéoprose post-corticothérapie (Afrique du Sud, Australie, Belgique, Canada, Finlande, Hongrie, Pologne, Roumanie, Russie, Turquie, Royaume-Uni) [NCT00799266]</p> <p>Deflazacort (États-Unis) pharmacovigilance [NCT02592941]</p> <p>DS-5141b (Japon) [NCT02667483]</p> <p>Epigallocatechin-Gallate : polyphénol dans le thé vert (Allemagne) [NCT01183767]</p> <p>Epicatechin (États-Unis) [NCT02964377]</p> <p>Eplerenone : inhibiteur de l'aldostérone (États-Unis) [NCT02354352]</p> <p>Ezutromid ou SMT1100 (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02858362]</p> <p>FG-3019 (pamrevlumab): anticorps monoclonal contre le facteur de croissance du tissu conjonctif (États-Unis) [NCT02606136]</p> <p>Filgrastim : facteur stimulant les colonies de granulocytes (Pologne) [NCT02814110]</p>	<p>Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104]</p> <p>Base de données DuchenneConnect (États-Unis) [NCT02069756]</p> <p>Biomarqueurs d'IRM cardiaque et corrélations génotype-phénotype (États-Unis) [NCT02834650]</p> <p>Biomarqueur sérique basé sur spectrométrie de masse (BioDuchenne) (Allemagne) [NCT02994030]</p> <p>Biomarqueurs cliniques et radiologiques chez patients potentiellement traitables par saut d'exon 53 (France, Royaume-Uni) [NCT01385917]</p> <p>Étude observationnelle arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Évaluation cardio-pulmonaire par IRM (États-Unis) [NCT02195999]</p> <p>Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur (France) [NCT02d109692]</p> <p>Évaluation de la force musculaire en unité de soins intensifs (Suisse) [NCT00735384]</p> <p>Évaluation musculaire chez l'enfant par IRM (bobine à radiofréquence) (États-Unis) [NCT01633866]</p> <p>Fonction cardiaque chez femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580]</p> <p>Facteurs pronostiques dans la DMD (Égypte) [NCT03372655]</p> <p>Histoire naturelle et caractéristiques cardiaques (France) [NCT03443115]</p> <p>Histoire naturelle (France, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02780492]</p> <p>IRM et biomarqueurs pour la dystrophie musculaire (États-Unis) [NCT01484678]</p> <p>MARCHE-DMD : mesure des modifications biomécaniques et morphologiques chez les enfants non-marchants (France) [NCT02472990]</p>	<p>Débit de toux et clairance de la toux (États-Unis) [NCT02034305]</p> <p>Entraînement musculaire (États-Unis) [NCT02421523]</p> <p>Exercice respiratoire Air-stacking (STEADFAST) (Canada) [NCT01999075]</p> <p>Exercice aérobique (États-Unis) [NCT03319030]</p> <p>Système d'assistance pour les fonctions du bras : du point de vue de l'utilisateur (USEFUL) (Italie) [NCT03127241]</p>
--	--	--	---	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Dystrophie musculaire de Duchenne (Suite)

<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>Microdystrophine, chez l'enfant et l'adolescent (IGNITE DMD) (États-Unis) [NCT03368742]</p> <p>Microdystrophine, chez les petits, 3 mois à 7 ans (États-Unis) [NCT03375164]</p> <p>NS-065/NCNP-01 : exon 53 (États-Unis) [NCT02740972]</p> <p>PF-06252616 : inhibiteur de la myostatine (États-Unis, Canada, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni) [NCT02310763]</p> <p>PF-06939926 : vecteur AAV avec mini-dystrophine (États-Unis) [NCT03362502]</p> <p>PF-06939926 : vecteur AAV avec mini-dystrophine (États-Unis) [NCT03362502]</p> <p>rAAVrh74.MCK.GALGT2 (États-Unis) [NCT03333590]</p> <p>SRP-4045 (États-Unis) [NCT02530905]</p> <p>SRP-4053 (France, Italie, Royaume-Uni) [NCT02310906]</p> <p>SRP-4045 et SRP-4053 : ESSENCE (France, Allemagne, Belgique, Canada, Italie, Pays-Bas, Suède, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02500381]</p> <p>SRP-5051 : saut d'exon 51 (États-Unis) [NCT03375255]</p>	<p>Givinostat (États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, France, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02851797]</p> <p>Givinostat (États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, France, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02851797]</p> <p>Givinostat (Italie) [NCT03373968]</p> <p>Idebenone (SIDEROS) : patients sous corticothérapie (France, États-Unis, Allemagne, Autriche, Belgique, Espagne, Italie, Pays-Bas, Suède, Suisse, Royaume-Uni) [NCT02814019]</p> <p>Ifetroban (États-Unis) [NCT03340675]</p> <p>MNK-1411 : Cosyntrophine (étude BRAVE) (États-Unis) [NCT03400852]</p> <p>Nebivolol (NEBIDYS) : prévention du dysfonctionnement systolique du ventriculaire gauche (France) [NCT01648634]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (États-Unis, Canada) [NCT03167255]</p> <p>Oxandrolone : prévention et traitement de la malnutrition chez les nourrissons (États-Unis) [NCT01048632]</p> <p>PF-06252616 (États-Unis, Canada, Japon, Royaume-Uni) [NCT02907619]</p> <p>Tamoxifène (TAMDMD) (Suisse) [NCT03354039]</p> <p>Tamoxifène (Israël) [NCT02835079]</p> <p>Testostérone : pour retard pubertaire (Royaume-Uni) [NCT02571205]</p> <p>Vamorolone (glucocorticoïde) (États-Unis, Australie, Canada, Israël, Suède, Royaume-Uni) [NCT02760277]</p> <p>Vamorolone (glucocorticoïde) (États-Unis, Australie, Canada, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03038399]</p> <p>Vamorolone (glucocorticoïde) [NCT03439670]</p>	<p>Questionnaire : dépistage de la faiblesse des muscles respiratoires et des troubles du sommeil (Allemagne) [NCT02833168]</p> <p>Relation entre déficience et qualité de vie (États-Unis, Argentine, Australie, Canada, Inde, Israël, Italie, Suède) [NCT00468832]</p> <p>Registre Ataluren (Translarna) suivi sur 5 ans (France, Allemagne, Autriche, Israël, Suède) [NCT02369731]</p> <p>Structure du muscle par tomographie optoacoustique (MSOT_DMD) (Allemagne) [NCT03490214]</p> <p>Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]</p> <p>Surveillance de la dégénérescence musculaire par échographie DP ARF (États-Unis) [NCT01506518]</p>	
--	--	---	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires congénitales				
Dystrophies musculaires congénitales			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> ORPHA 258 - OMIM 607855			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ORPHA 75840 - OMIM 254090			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB (Muscle-Eye-Brain)</i> ORPHA 588 - OMIM 253280			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (L-CMD) ORPHA 157973 - OMIM 613205			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i>) ORPHA 97244 - OMIM 602771		Essai SelNac (N-acétylcystéine) (France) [NCT02505087]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires des ceintures				
Dystrophie musculaire des ceintures		Coenzyme Q10 et Lisinopril (États-Unis, Canada, Japon) [NCT01126697]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures 1B (LGMD1B) ORPHA 264 - OMIM 159001			Informations médicales signalées par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2B (LGMD2B) ou dysferlinopathie ORPHA 268 - OMIM 253601	rAAVrh74.MHCK7.DYSF.DV (États-Unis) [NCT02710500]		Étude observationnelle (Jain COS) (France, Allemagne, Australie, Espagne ; Italie, Japon, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01676077]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2D (LGMD2D) ou alpha-sarcoglycanopathie ORPHA 62 - OMIM 608099	scAAVrh74.tMCK.hSGCA (États-Unis) [NCT01976091]			
Dystrophie musculaire des ceintures 2E (LGMD2E) ORPHA 119 - OMIM 604286			Étude observationnelle (États-Unis) [NCT03492346]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2I (LGMD2I) ORPHA 34515 - OMIM 607155		PF 06252616 (anti-myostatine) (États-Unis) [NCT02841267]	Informations médicales signalées par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2K (LGMD2K) ORPHA 86812 - OMIM 609308			Informations médicales signalées par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2M (LGMD2M) ORPHA 206554 - OMIM 611588			Informations médicales signalées par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2N (LGMD2N) ORPHA 206559 - OMIM 613158			Informations médicales signalées par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2O (LGMD2O) ORPHA 206564 - OMIM 613157			Informations médicales signalées par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Autres dystrophies musculaires progressives

<p>Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (EDMD1) ORPHA 98863 - OMIM 310300</p>			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p>	
<p>Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante (EMD2) ORPHA 98853 - OMIM 181350</p>			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p>	
<p>Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive (EMD3) ORPHA 98855 - OMIM 181350</p>			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p>	
<p>Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (EDMD6) ORPHA98863 - OMIM 300696</p>			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p>	
<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine ORPHA 269 - OMIM 158900</p>	<p>Transplantation musculaire de cellules souches dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [NCT02208713]</p>	<p>ATYR1940 : extension (États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT02531217] ACE-083 (États-Unis, Canada) [NCT02927080] Créatine monohydrate (Australie) [NCT02948244] Testostérone enanthate et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913]</p>	<p>Acceptance et engagement thérapeutique dans les MNM (Royaume-Uni) [NCT02810028] Étude de surveillance des soins de routine (France) [NCT02622438] État osseux (États-Unis, Australie) [NCT02413190] Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Étude observationnelle : enfants (Pays-Bas) [NCT02625662] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD 1 vs FSHD2 (France) [NCT02032979] Critères de mesures et d'inclusion aux essais cliniques (États-Unis) [NCT03458832] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] IRM et SRM pour développer des biomarqueurs (États-Unis) [NA00065256]</p>	<p>Stimulation électrique neuromusculaire (France) [NCT02861911] Modification de l'oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Autres dystrophies musculaires progressives (Suite)

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) ORPHA 269 - OMIM 158901	Transplantation musculaire de cellules souches dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [NCT02208713]	ATYR1940 : extension (États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT02531217] ACE-083 (États-Unis, Canada) [NCT02927080] Créatine monohydrate (Australie) [NCT02948244] Testostérone enanthate et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913]	Acceptance et engagement thérapeutique dans les MNM (Royaume-Uni) [NCT02810028] Étude de surveillance des soins de routine (France) [NCT02622438] État osseux (États-Unis, Australie) [NCT02413190] Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Étude observationnelle : enfants (Pays-Bas) [NCT02625662] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD 1 vs FSHD2 (France) [NCT02032979] Critères de mesures et d'inclusion aux essais cliniques (États-Unis) [NCT03458832] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] IRM et SRM pour développer des biomarqueurs (États-Unis) [NA00065256]	Stimulation électrique neuromusculaire (France) [NCT02861911] Modification de l'oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059]
Myopathie de Bethlem ORPHA 610 - OMIM 158810			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée ORPHA 270 - OMIM 164300	Myoblastes autologues pour traiter le ptosis (France) [NCT02878694]		Évaluation d'outils diagnostiques (États-Unis) [NCT02877784] Histoire naturelle NH-OPMD (États-Unis) [NCT03161847]	
--	--	--	---	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies myotoniques				
<p>Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) <u>ORPHA 273 - OMIM 160900</u></p>			<p>Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope (France) http://www.dmscope.fr/</p> <p>Diagnostic prénatal DIACCIMEX (France) [NCT03087526]</p> <p>Étude observationnelle STAR: apnées du sommeil, déclencheur principal des arythmies cardiaques (France) [NCT02375087]</p> <p>Étude observationnelle TREAT_CDM forme congénitale (États-Unis) [NCT03059264]</p> <p>Étude observationnelle : test prénatal non invasif NIPT (sang maternel) (Pays-Bas) [NCT02339402]</p> <p>Étude observationnelle arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Histoire naturelle (PhenoDM1) (Royaume-Uni) [NCT02831504]</p> <p>Registre de famille DM1 (MDFR) (États-Unis) [NCT02398786]</p> <p>Registre (États-Unis) [NCT00082108]</p> <p>Registre de familles DM1 (MDFR) (États-Unis) [NCT02398786]</p> <p>Thromboembolies veineuses dans la DM1 (France) [NCT03424460]</p>	<p>Ventilation précoce DYVYNE (France) [NCT01225614]</p> <p>Ventilation non invasive dans la DM1 (Mexique) [NCT02880735]</p>
<p>Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM = proximal myotonic myopathy</i>) <u>ORPHA 606 - OMIM 602668</u></p>			<p>Base de données Dystrophies myotoniques DM-scope (France) http://www.dmscope.fr/</p> <p>Étude observationnelle arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Registre (États-Unis) [NCT00082108]</p>	<p>Stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Myasthénie auto-immune

<p>Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400</p>		<p>Abatacept : Orenia® (États-Unis) [NCT03059888]</p> <p>Amifampridine Phosphate (États-Unis) [NCT03304054]</p> <p>Bortézomib : TAVAB (Allemagne) [NCT02102594]</p> <p>ECU-MG-302 (Eculizumab) [NCT02301624]</p> <p>IGIV-C (France, États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Estonie, Hongrie, Lituanie, Pologne, Tchécoslovaquie) [NCT02473965]</p> <p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (SCIg) : HIZENTRA® (États-Unis, Canada) [NCT02100969]</p> <p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (SCIg) : HIZENTRA® (Canada) [NCT02774239]</p> <p>Rituximab (Suède) [NCT02950155]</p> <p>Rituximab (États-Unis) [NCT02110706]</p> <p>UCB 7665 (Allemagne, Belgique, Espagne) [NCT03052751]</p> <p>Vaccin CV-MG01 (Belgique) [NCT02609022]</p> <p>Vaccin CV-MG01 (Belgique, Pays-Bas) [NCT03165435]</p>	<p>Auto-anticorps sériques (États-Unis) [NCT00704626]</p> <p>Biomarqueurs du tronc cérébral : réflexe synaptique naso-trigéminal induit électriquement, tests olfactifs, test par déprivation visuelle (États-Unis) [NCT02761707]</p> <p>Coordination de maladies rares à Sanford (États-Unis) [NCT01793168]</p> <p>Étude psychologique (Allemagne) [NCT03205306]</p> <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT01793168]</p> <p>Mesure des troubles d'articulation et de déglutition : QUESST (États-Unis) [NCT02118805]</p> <p>Référentiel de tissus pour études sur la myasthénie (États-Unis) [NCT02902536]</p> <p>Registre et histoire naturelle CoRDS : rôle du thymus (Allemagne) [NCT01102192]</p> <p>Test diagnostique OVEMP (Potentiels évoqués myogéniques vestibulo-oculaires) (Suisse) [NCT03049956]</p>	<p>Exercice : MGEX (France) [NCT02066519]</p> <p>Exercice (États-Unis) [NCT01047761]</p> <p>Technique chirurgicale « 3 trous » de la tumeur du médiastin antérieur (Chine) [NCT02317224]</p>
---	--	--	---	---



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Myopathies congénitales

Myopathies congénitales liées à la sélénoprotéine N ORPHA 2020 - OMIM 255310		Essai SelNac (N-acétylcystéine) (France) [NCT02505087]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
---	--	--	---	--

Myopathie distale de type Miyoshi

Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130			Étude observationnelle (Jain COS) (France, Allemagne, Australie, Espagne ; Italie, Japon, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01676077] Étude génétique [NCT01459302]	
--	--	--	---	--

Myopathie GNE

Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE ORPHA 602 - OMIM 605820		Acide sialique (ou acéneuramique) à libération prolongée (Ace-ER ou UX001) (États-Unis, Bulgarie, Canada) [NCT02731690] Acide sialique à libération prolongée (Ace-ER ou UX001) : essai sur invitation (France, États-Unis, Bulgarie, Canada, Israël, Italie, Royaume-Uni) [NCT02736188] ManNac : essai DEX-M74 (États-Unis) [NCT02346461]	Biomarqueurs, fonction motrice (France) [NCT02196909] Histoire naturelle chez 100 patients ayant encore gardé la marche (États-Unis) [NCT01417533]	
--	--	---	---	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies myofibrillaires				
Déficit en alphaB-cristalline ORPHA 98910 - OMIM 608810			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en BAG ORPHA 199340 - OMIM 612954			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit primaire en desmine ORPHA 98909 - OMIM 601419			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en filamine C ORPHA 171445 - OMIM 609524			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en LDB3 ou MFM4 ORPHA 98912 - OMIM 609452			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en myotiline ORPHA 98911 - OMIM 609200			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Myopathie myofibrillaire de type 7 OMIM617114			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce OMIM 617258			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycogénoses				
<p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe</p> <p>ORPHA 365 - OMIM 232300</p>	<p>Réadministration de l'AAV9 intramusculaire, forme à début tardif (États-Unis) [NCT02240407]</p>	<p>VAL-1221 par voie intraveineuse (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02898753]</p> <p>Réponse immunitaire anti-rhGAA de Zavesca® (États-Unis) [NCT02185651]</p> <p>NeoGAA, forme infantile déjà traitée par alglucosidase alfa (Mini-COMET) (France, États-Unis, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03019406]</p> <p>NeoGAA, forme à début tardif n'ayant jamais été traitée (COMET) (France, Argentine, Australie, Autriche, Belgique, Canada, Corée, Danemark, Espagne, Italie, Japon, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Suède, Suisse, Taïwan, Tchécoslovaquie, Turquie) [NCT02782741]</p> <p>VAL-1221 par voie intraveineuse, forme tardive, ambulatoire et sans assistance respiratoire (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02898753]</p> <p>ATB200 par voie intraveineuse seul ou en association avec AT2221 (Miglustat) par voie orale (États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Australie, Pays-Bas) [NCT02675465]</p> <p>Modulateurs immunitaires : Rituximab, immunglobulines, Bortezomib, Methotrexate (Taïwan) [NCT02525172]</p> <p>Pharmacocinétique de l'alpha-alglucosidase (PAPAYA) (États-Unis, Bulgarie, Inde ; Russie, Royaume-Uni, Ukraine) [NCT01410890]</p>	<p>Étude par IRM (Danemark) [NCT02708784]</p> <p>Dépistage pour l'admissibilité à la thérapie génique (États-Unis) [NCT03285126]</p> <p>Étude observationnelle, forme à début tardif actuellement traitée par enzymothérapie substitutive (POM-003) (France et autres pays) [NCT03347253]</p> <p>Étude de suivi à long terme, forme à début tardif (Taïwan) [NCT00713245]</p> <p>Étude de suivi sur 10 ans, forme à début tardif (Taïwan) [NCT02399748]</p> <p>Fonction des muscles respiratoires, forme à début tardif (États-Unis) [NCT02354664]</p> <p>Réponse musculaire à l'enzymothérapie substitutive (Taïwan) [NCT00713453]</p> <p>Détermination du statut CRIM et suivi longitudinal (États-Unis) [NCT01665326]</p> <p>Recherche de biomarqueurs sériques/plasmatiques (BIOPOMPE) (Espagne) [NCT03045042]</p> <p>Registre de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00231400]</p> <p>Fréquence de la maladie de Pompe et des étiologies neuromusculaires chez les patients présentant une insuffisance respiratoire restrictive et des signes de faiblesse musculaire (France) [NCT02746718]</p> <p>Biomarqueur dans la maladie de Pompe (Allemagne, Arabie saoudite, Brésil, Grèce, Inde, Iran) [NCT01457443]</p> <p>Étude de développement de la télémédecine dans la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT02950298]</p>	<p>Stimulation diaphragmatique (États-Unis) [NCT02354651]</p> <p>Entraînement des muscles respiratoires, forme à début tardif (États-Unis) [NCT02801539]</p> <p>Régime alimentaire et exercice (États-Unis) [NCT02363153]</p> <p>Entraînement des muscles linguaux, forme à début tardif [NCT03255213]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice chez patients atteints de myopathie métabolique (Danemark) [NCT02635269]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycoséses (Suite)				
<p>Glycosésse de type II ou maladie de Pompe ORPHA 365 - OMIM 232300</p>			<p>Identification de l'implication de la langue dans la forme tardive de la maladie de Pompe (Allemagne, Belgique, Italie, Taiwan, Tchécoslovaquie, États-Unis) [NCT02765828]</p> <p>Sous-registre de la grossesse dans la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00567073]</p> <p>Sous-registre de la lactation dans la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00566878]</p> <p>Étude de la prévalence de la maladie Pompe en médecine neuromusculaire (IPANEMA) (États-Unis) [NCT02838368]</p> <p>Étude des maladies lysosomales dans un groupe minoritaire (États-Unis) [NCT02120235]</p> <p>Biomarqueur dans les glycoséses (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>Mécanismes moléculaires et cellulaires des maladies lysosomales (États-Unis) [NCT02000310]</p> <p>Biomarqueur (BioGlycogen) des glycoséses (Allemagne) [NCT02385162]</p>	
<p>Glycosésse lysosomale à activité maltase acide normale (type IIb) ou maladie de Danon ORPHA 34587 - OMIM 300257</p>			<p>Biomarqueur (BioGlycogen) des glycoséses (Allemagne) [NCT02385162]</p>	<p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p>
<p>Glycosésse de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400</p>				<p>Biomarqueur (BioGlycogen) des glycoséses (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p> <p>Régime cétoène (Pays-Bas) [NCT03011203]</p> <p>Suppléments énergétiques (Danemark) [NCT02448667]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycoséoses (Suite)				
Glycoséose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600		Triheptanoïne (France) [NCT02919631]	Biomarqueur (BioGlycogen) (Allemagne) [NCT02385162] Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269] Test diagnostique : stimulation magnétique transcrânienne (TMS) (Pays-Bas) [NCT03211923]	
Glycoséose de type VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800			Biomarqueur (BioGlycogen) des glycoséoses (Allemagne) [NCT02385162]	Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Myosites (myopathies inflammatoires)

<p>Dermatomyosite ORPHA 221</p>		<p>Abatacept associé au traitement standard vs traitement standard seul (États-Unis) [NCT02971683]</p> <p>Abatacept dans la forme juvénile (États-Unis) [NCT02594735]</p> <p>Basiliximab traitant la dermatomyosite associée à une fibrose pulmonaire (Chine) [NCT03192657]</p> <p>Hypolipidémiants (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>IFN-K (France, Allemagne, Italie, Suisse) [NCT02980198]</p> <p>Immunoglobuline sous-cutanée (Hizentra) (États-Unis) [NCT02271165]</p> <p>Octagam 10% (France, Allemagne, Canada, Hongrie, Pologne, Russie, Tchécoslovaquie, États-Unis) (myopathie inflammatoire idiopathique) [NCT02728752]</p> <p>PF-06823859 (États-Unis) [NCT03181893]</p> <p>Pirfenidone dans la maladie pulmonaire interstitielle progressive associée à une dermatomyosite cliniquement amyopathique (Chine) [NCT02821689]</p> <p>Thiosulfate de sodium dans le traitement de la calcinose associée à la dermatomyosite juvénile et adulte (États-Unis) [NCT03267277]</p> <p>Tofacitinib dans la forme réfractaire (États-Unis) [NCT03002649]</p> <p>Tocilizumab (États-Unis) [NCT02043548]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Étude des gènes (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p> <p>Étude et traitement des maladies musculaires inflammatoires (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Étude observationnelle (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux liés à la myosite chez le personnel militaire (États-Unis) [NCT01734369]</p> <p>Étude observationnelle, forme juvénile (France) [NCT03433638]</p> <p>Incidence et prévalence de la dermatomyosite juvénile (France) [NCT03432455]</p> <p>Réactivité clinique de la dermatomyosite basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI) (États-Unis) [NCT02945345]</p>	<p>Capacité d'exercice des patients atteints de dermatomyosite (États-Unis) [NCT03293615]</p> <p>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la dermatomyosite débutante récente (Suède) [NCT03324152]</p> <p>Gel H.P. Acthar dans le traitement des manifestations cutanées réfractaires de la dermatomyosite (États-Unis) [NCT02245841]</p>
<p>Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) ORPHA 611</p>		<p>Arimoclomol phase 2 (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT027535]</p> <p>Pioglitazone, phase 1 (États-Unis) [NCT03440034]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude et traitement (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux chez les militaires (États-Unis) [NCT01734369]</p>	<p>Thérapie d'acceptation et d'engagement (ATC) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)				
Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) ORPHA 611			Base de données (France) Histoire naturelle (États-Unis) [NCT00017914] Investigation génétique AOMIC (Royaume-Uni) [NCT01171573] Profil moléculaire au cours de l'évolution (France) [NCT03299335]	
Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569		Abatacept associé au traitement standard vs traitement standard seul et placebo (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon Corée du sud, Mexique, Suède) [NCT02971683] Belimubab (États-Unis) [NCT02347891] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]	Base de données (France) Cohorte prospective myosites MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]	
Polymyosite ORPHA 732		Abatacept (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon Corée du sud, Mexique, Suède) [NCT02971683] Belimubab (États-Unis) [NCT02347891] Hypolipidémiant (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154] Hypolipidémiant (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180] Tocilizumab (États-Unis) [NCT02043548]	Base de données (France) Cohorte prospective myosites MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude et traitement myosites (États-Unis) [NCT00001265] Facteurs de risque environnementaux de myosites chez les militaires (États-Unis) [NCT01734369] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Investigation génétique AOMIC (Royaume-Uni) [NCT-01171573]	Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la polymyosite récente (Suède) [NCT03324152] Exercice physique (Brésil) [NCT03092167]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase ORPHA 98914 - OMIM 254210		<p>3,4 amino-pyridine (Massachusetts, États-Unis) [NCT00872950]</p> <p>3,4 amino-pyridine (Oregon, États-Unis) [NCT02012933]</p> <p>3,4 amino-pyridine (Caroline du Nord, États-Unis) [NCT01765140]</p> <p>3,4 amino-pyridine (Californie, États-Unis) [NCT02189720]</p> <p>3,4 amino-pyridine (États-Unis, Canada) [NCT02562066]</p>	<p>Registre national pédiatrique (Égypte) [NCT02124616]</p> <p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p>	
--	--	--	--	--



Liste des MALADIES

Amyotrophie bulbo-spinale	2
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i>	2
Charcot-Marie-Tooth (maladie de).....	4
Dystrophie musculaire de Becker	5
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	6
Dystrophies musculaires congénitales	8
Dystrophies musculaires des ceintures	9
Autres dystrophies musculaires progressives.....	10
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	11
Dystrophies myotoniques	12
Myasthénie auto-immune.....	13
Myopathies congénitales.....	14
Myopathie distale de type Miyoshi.....	14
Myopathie GNE.....	14
Myopathies myofibrillaires.....	15
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	16
Myosites (myopathies inflammatoires).....	19
Syndromes myasthéniques congénitaux	21
Liste des maladies.....	22

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX).....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann).....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire).....	2-3
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ..	3
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte).....	3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	4
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A).....	4
Déficit en alphaB-cristalline.....	15
Déficit en BAG.....	15
Déficit primaire en desmine.....	15
Déficit en filamine C.....	15
Déficit en LDB3 ou MFM4.....	15
Déficit en myotiline.....	15
Dermatomyosite.....	19
Dystrophie musculaire de Becker.....	5
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	6-7
Dystrophies musculaires congénitales.....	8
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i>	8
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich.....	8
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB</i> (<i>Muscle-Eye-Brain</i>).....	8

Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (L-CMD).....	8
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i>)	8
Dystrophie musculaire des ceintures	9
Dystrophie musculaire des ceintures 1B (LGMD1B).....	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2B (LGMD2B) ou dysferlinopathie.....	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2D (LGMD2D) ou alpha-sarcoglycanopathie.....	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2E (LGMD2E).....	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2I (LGMD2I).....	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2M (LGMD2M) ..	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2N (LGMD2N).....	9
Dystrophie musculaire des ceintures 2O (LGMD2O).....	9
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (EDMD1).....	10
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante (EMD2).....	10
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive (EMD3).....	10
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (EDMD6).....	10
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine	10
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2).....	11

Dystrophie musculaire oculopharyngée.....	11
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	12
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM = proximal myotonic myopathy</i>).....	12
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	16-17
Glycogénose lysosomale à activité maltase acide normale (type IIb) ou maladie de Danon	17
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes .	17
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	18
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui.....	18
Myasthénie auto-immune.....	13
Myopathies congénitales liées à la sélénoprotéine N.....	14
Myopathie de Bethlem.....	11
Myopathie distale de type Miyoshi.....	14
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	14
Myopathie myofibrillaire de type 7	15
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce	15
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>)	19-20
Myosite nécrosante auto-immune	20
Polymyosite.....	20
Syndrome de Kennedy (RLX).....	2
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	21



EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr

Site internet de l'AFM-Téléthon

www.myobase.org

Base documentaire sur les maladies neuromusculaires, leurs aspects psychologiques et les situations de handicap qu'elles génèrent, éditée par le service Documentation de l'AFM-Téléthon.

Principales maladies neuromusculaires

Brignol TN, Urtizbera JA

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2017, 60 p.

Recherche neuromusculaire : état des lieux

Brignol TN, Urtizbera JA

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2018.

Avancées de la recherche Savoir & Comprendre

Les avancées de la recherche dans les différentes maladies neuromusculaires

- Rédaction : TN. Brignol, J.A. Urtizbera
- email : myoinfo@afm-telethon.fr
- Validation : Direction Scientifique - AFM-Téléthon

© AFM-Téléthon 09/2018 (6e éd.)

• ISSN : 1769-1850

Reproduction sans but lucratif autorisée en mentionnant l'origine.



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
 Tél : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16
 Siège social : AFM - Institut de Myologie
 47 - 83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr