

# ESSAIS NEURO- MUSCULAIRES en cours et en préparation



Dans cette Fiche Technique Savoir & Comprendre sont répertoriés des essais cliniques, études observationnelles et registres qui concernent les maladies neuromusculaires et qui sont soit en préparation, soit en cours. 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*) américain géré par la Bibliothèque Nationale de Médecine (*National Library of Medicine*) américaine.

*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
-------------------	---	--	--------------------------	---------------------------

### Amyotrophies bulbo-spinales

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX) <a href="#">ORPHA 481</a> - <a href="#">OMIM 313200</a>		<b>Acétate de leuproréline</b> (Japon) <a href="#">[NCT03555578]</a>	<b>Étude observationnelle de la fonction hépatique</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02124057]</a> <b>Étude de marqueurs de la dysarthrie</b> (France) <a href="#">[NCT03560661]</a>	
--	--	---	--	--

### Amyotrophies spinales proximales liées au gène *SMN1*

Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) <a href="#">ORPHA 83330</a> - <a href="#">OMIM 253300</a>	<p><b>AVXS-101</b> Essai <b>START</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03421977]</a></p> <p><b>AVXS-101</b> Essai <b>STRIVE EU</b> (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie, Pays Bas, Royaume Uni et Suède.) <a href="#">[NCT03461289]</a></p> <p><b>AVXS-101</b> Essai <b>STRIVE</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03306277]</a> <b>AVXS-101</b> Essai <b>SPR1NT</b> (Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) <a href="#">[NCT03505099]</a></p> <p><b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>NURTURE</b> (Allemagne, Australie, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) <a href="#">[NCT02386553]</a></p> <p><b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>SHINE</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02594124]</a></p> <p><b>Accès anticipé Nusinersen (Spinraza™)</b> (Chine, Corée, Mexique, Pologne, Portugal, Royaume Uni Taïwan, Turquie) <a href="#">[NCT02865109]</a></p> <p><b>RO7034067 ou RG7916</b> Essai <b>FIREFISH</b> (France, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie) - <a href="#">[NCT02913482]</a></p>	<b>LMI070</b> (Allemagne, Belgique, Danemark, Italie, Pologne, République Tchèque, Russie) <a href="#">[NCT02268552]</a>	<p><b>Étude observationnelle (SPOTSMA)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02831296]</a></p> <p><b>Étude SMA observationnelle (registre)</b> (France) <a href="#">[NCT03339830]</a></p> <p><b>Étude clinique</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00443066]</a></p> <p><b>Étude de la position debout chez des non-ambulants</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02341053]</a></p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Taïwan) <a href="#">[NCT03217578]</a></p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Belgique) <a href="#">[NCT03554343]</a></p> <p><b>Soins palliatifs</b> (France) <a href="#">[NCT01862042]</a></p> <p><b>Standards de soins et recherche translationnelle</b> (Royaume-Uni) <a href="#">[NCT03520179]</a></p> <p><b>Étude ExplorASI</b> (France) <a href="#">[NCT03223051]</a></p>	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) <a href="#">ORPHA 83418</a> - <a href="#">OMIM 253550</a>	<p><b>AVXS-101</b> Essai <b>SPR1NT</b> (Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) <a href="#">[NCT03505099]</a></p>	<p><b>Celecoxib</b> (Canada) <a href="#">[NCT02876094]</a></p> <p><b>Olésoxime</b> Étude <b>OLEOS</b> (France, Allemagne, Belgique, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02628743]</a></p>	<p><b>Dépistage néonatal</b> (Taïwan) <a href="#">[NCT03217578]</a></p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Belgique) <a href="#">[NCT03554343]</a></p>	<p><b>Étude de l'intérêt d'une ventilation non invasive (NAVASI)</b> (France) <a href="#">[NCT03395795]</a></p> <p><b>Exercice physique en piscine ExerASI</b> (France) <a href="#">[NCT02061189]</a></p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> (Suite)</b>				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) (Suite) <a href="#">ORPHA 83418</a> - <a href="#">OMIM 253550</a></p>	<p><b>AVXS-101</b> Essai <b>STRONG</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03381729</a>]  <b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>SHINE</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02594124</a>]  <b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>EMBRACE</b> (États-Unis, Allemagne) [<a href="#">NCT02462759</a>]  <b>RO7034067</b> ou <b>RG7916</b> Essai <b>SUNFISH</b> (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, États-Unis, Italie, Japon, Russie, Serbie, Turquie) [<a href="#">NCT02908685</a>]  <b>RO7034067</b> ou <b>RG7916</b> Essai <b>JEWELFISH</b> (États-Unis, Italie, Suisse) [<a href="#">NCT03032172</a>]</p>		<p><b>Étude observationnelle (SPOTSMA)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02831296</a>]  <b>Étude SMA observationnelle (registre)</b> (France) [<a href="#">NCT03339830</a>]  <b>Histoire naturelle (NatHis-SMA)</b> (France, Allemagne, Belgique) [<a href="#">NCT02391831</a>]  <b>Étude clinique</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00443066</a>]  <b>Étude de la position debout chez des non-ambulants</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02341053</a>]  <b>Histoire naturelle</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT03300869</a>]  <b>Identification de biomarqueurs</b> (France) [<a href="#">NCT02550691</a>]  <b>Standards de soins et recherche translationnelle</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT03520179</a>]</p>	
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) <a href="#">ORPHA 83419</a> - <a href="#">OMIM 253400</a></p>	<p><b>AVXS-101</b> Essai <b>SPR1NT</b> (Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [<a href="#">NCT03505099</a>]  <b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>SHINE</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02594124</a>]  <b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>EMBRACE</b> (États-Unis, Allemagne) [<a href="#">NCT02462759</a>]  <b>RO7034067</b> ou <b>RG7916</b> Essai <b>SUNFISH</b> (France, États-Unis, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Italie, Japon, Russie, Serbie, Turquie) [<a href="#">NCT02908685</a>]  <b>RO7034067</b> ou <b>RG7916</b> Essai <b>JEWELFISH</b> (États-Unis, Italie, Suisse) [<a href="#">NCT03032172</a>]</p>	<p><b>Celecoxib (Canada)</b> [<a href="#">NCT02876094</a>]  <b>Oléoxime</b> Étude <b>OLEOS</b> (France, Allemagne, Belgique, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02628743</a>]</p>	<p><b>Dépistage néonatal</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT03217578</a>]  <b>Dépistage néonatal</b> (Belgique) [<a href="#">NCT03554343</a>]  <b>Étude observationnelle (SPOTSMA)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02831296</a>]  <b>Étude SMA observationnelle (registre)</b> (France) [<a href="#">NCT03339830</a>]  <b>Étude clinique</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00443066</a>]  <b>Étude de la position debout chez des non-ambulants</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02341053</a>]  <b>Étude ExplorASI</b> (France) [<a href="#">NCT03223051</a>]  <b>Histoire naturelle (NatHis-SMA)</b> (France, Allemagne, Belgique) [<a href="#">NCT02391831</a>]  <b>Histoire naturelle</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT03300869</a>]  <b>Identification de biomarqueurs</b> (France) [<a href="#">NCT02550691</a>]  <b>Standards de soins et recherche translationnelle</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT03520179</a>]</p>	<p><b>Capacité d'oxydation et tolérance à l'exercice</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02895789</a>]  <b>Exercice physique en piscine ExerASI</b> (France) [<a href="#">NCT02061189</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> (Suite)</b>				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte)</p> <p><a href="#">ORPHA 83420</a> - <a href="#">OMIM 271150</a></p>	<p><b>AVXS-101</b> Essai <b>SPRINT</b> (Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) <a href="#">[NCT03505099]</a></p> <p><b>Nusinersen (Spinraza™)</b> Essai <b>SHINE</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02594124]</a></p>		<p><b>Dépistage néonatal</b> (Taïwan) <a href="#">[NCT03217578]</a></p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Belgique) <a href="#">[NCT03554343]</a></p> <p><b>Étude SMA observationnelle (registre)</b> (France) <a href="#">[NCT03339830]</a></p> <p><b>Étude de la position debout chez des non-ambulants</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02341053]</a></p> <p><b>Identification de biomarqueurs (France)</b> <a href="#">[NCT02550691]</a></p>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Charcot-Marie-Tooth (maladie de)</b>				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth			<p><b>Développement d'une échelle pédiatrique CMT – INC-6603</b> (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [<a href="#">NCT01203085</a>]</p> <p><b>Développement de 2 questionnaires d'évaluation</b> pour les patients atteints de CMT ou de neuropathie sensitivo-motrice (États-Unis, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02194010</a>]</p> <p><b>Étude génétique</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02532244</a>]</p> <p><b>Études génétiques dans les CMT - INC-6602</b> (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [<a href="#">NCT01193088</a>]</p> <p><b>Étude observationnelle - INC-6611</b> Échelle d'évaluation du nourrisson atteint de CMT (États-Unis, Australie, Italie) [<a href="#">NCT02979145</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle – INC-6601</b> (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [<a href="#">NCT01193075</a>]</p> <p><b>IRM musculaire</b> (Angleterre) [<a href="#">NCT03550300</a>]</p>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) <a href="#">ORPHA 101081</a> - <a href="#">OMIM 118220</a>	<b>Évaluation de scAAV1.tMCK.NTF3</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03520751</a> ]	<b>ACE-083</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03124459</a> ] <b>MD1003</b> (France) [ <a href="#">NCT02967679</a> ] <b>PXT3003 – PLEO-CMT</b> (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [ <a href="#">NCT02579759</a> ] <b>PXT3003 - PLEO-CMT-FU</b> : (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [ <a href="#">NCT03023540</a> ]	<b>Biomarqueurs et critères de suivi dans la CMT</b> (Allemagne) [ <a href="#">NCT03386266</a> ] <b>Étude observationnelle INC-6602</b> Génétique de CMT - Modificateurs de CMT1A, Nouvelles Causes de CMT2 (États-Unis, Australie, Italie, Royaume-Uni) [ <a href="#">NCT01193088</a> ] <b>IRM musculaire (Angleterre)</b> [ <a href="#">NCT03550300</a> ] <b>Outils d'évaluation – CMT tools</b> (France) [ <a href="#">NCT02596191</a> ]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophie musculaire de Becker</b>				
<p>Dystrophie musculaire de Becker  <a href="#">ORPHA 98895</a> - <a href="#">OMIM 300376</a></p>	<p><b>Ataluren (Translarna)</b> : sécurité à long terme (États-Unis) [<a href="#">NCT01247207</a>]  <b>Cellules iPS dans les arythmies cardiaques</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02413450</a>]</p>	<p><b>Epicatechin</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01856868</a>]  <b>Filgrastim</b> : facteur stimulant les colonies de granulocytes (Pologne) [<a href="#">NCT02814110</a>]  <b>Givinostat</b> (Italie) [<a href="#">NCT03238235</a>]</p>	<p><b>Analyse moléculaire de patients MNM</b> [<a href="#">NCT00390104</a>]  <b>Base de données DuchenneConnect</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02069756</a>]  <b>Étude du flux sanguin du muscle squelettique</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02653833</a>]  <b>Étude observationnelle</b> ; histoire naturelle pour prédire l'efficacité du saut d'exon (États-Unis, Canada, Italie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT01539772</a>]  <b>Étude observationnelle arythmies cardiaques</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02413450</a>]  <b>Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur</b> (France) [<a href="#">NCT02109692</a>]  <b>Fonction cardiaque des femmes transmettrices</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02972580</a>]  <b>Modification de l'oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (OXYNEMU)</b> (France) [<a href="#">NCT02789059</a>]  <b>Prédiction efficacité du saut d'exon</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01539772</a>]  <b>Surveillance cardiaque</b> (Suisse) [<a href="#">NCT02470962</a>]</p>	<p><b>Extrait de jus de betterave (vs Tadalafil)</b> : action sur l'irrigation sanguine du muscle [<a href="#">NCT02653833</a>]  <b>Essai ACTMus</b> : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02810028</a>]  <b>Système d'assistance pour les fonctions du bras (USEFUL)</b> (Italie) [<a href="#">NCT03127241</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p><b>Ataluren (Translarna)</b> (localisation non communiquée par le promoteur) [NCT03648827]</p> <p><b>Ataluren (Translarna)</b> : sécurité à long terme (États-Unis) [NCT01247207]</p> <p><b>Ataluren (Translarna)</b> : sécurité à long terme (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie, Suède, Royaume-Uni, Israël, Australie, Canada) [NCT01557400]</p> <p><b>Ataluren (Translarna)</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Brésil, Canada, Corée, Chili, Espagne, Israël, Italie, Pologne, Suède, Suisse, Tchécoslovaquie, Turquie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT02090959]</p> <p><b>Ataluren (Translarna)</b> : sécurité à long terme (Argentine, Australie, Brésil, Bulgarie, Canada, Chili, Chine, États-Unis, Inde, Japon, République coréenne, Malaisie, Mexique, Pologne, Russie, Taïwan, Turquie) [NCT03179631]</p> <p><b>Ataluren (Translarna) suivi sur 5 ans</b> (France, Allemagne, Autriche, Israël, Suède) [NCT02369731]</p> <p><b>CAP-1002</b> (essai HOPE-2) cellules souches dérivées de la cardiosphère (États-Unis) [NCT03406780]</p> <p><b>Cellules souches mésenchymateuses de cordon ombilical</b> humain allogénique (États-Unis) [NCT02235844]</p> <p><b>Cellules souches autologues dérivées de la moelle osseuse</b> (États-Unis) [NCT03067831]</p> <p><b>Eteplirsén</b> : exon 51 (États-Unis) [NCT01540409]</p> <p><b>Eteplirsén</b> : PROMOVI (États-Unis) [NCT02255552]</p> <p><b>Eteplirsén</b> (États-Unis) [NCT02420379]</p> <p><b>Eteplirsén</b> chez les petits (6 mois à 2 ans) (France, Belgique, Italie, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT03218995]</p>	<p><b>BMS-986089</b> (États-Unis, Canada) [NCT02515669]</p> <p><b>BMS-986089</b> (France, États-Unis, Allemagne, Argentine, Australie, Belgique, Canada, Espagne, Italie, Japon, Pays-Bas, Suède, Royaume-Uni) [NCT03039686]</p> <p><b>CAT-1004</b> ou <b>edasalonexent (MoveDMD)</b> (États-Unis) [NCT02439216]</p> <p><b>Edasalonexent (PolarisDMD)</b> (États-Unis) [NCT03703882]</p> <p><b>Corticoïdes (prednisone-deflazacort)</b> : déterminer le protocole optimal (États-Unis, Canada, Allemagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT01603407]</p> <p><b>Corticoïdes (Emflaza® deflazacort)</b> : (localisation non communiquée par le promoteur) [NCT03642145]</p> <p><b>CZOL446H2337</b> (acide zolédronique) pour traiter l'ostéoprose post-corticothérapie (Afrique du Sud, Australie, Canada, Turquie, Royaume-Uni) [NCT01197300]</p> <p><b>Deflazacort</b> (États-Unis) pharmacovigilance [NCT02592941]</p> <p><b>DS-5141b</b> (Japon) [NCT02667483]</p> <p><b>Epigallocatechin-Gallate</b> : polyphénol dans le thé vert (Allemagne) [NCT01183767]</p> <p><b>Epicatechin</b> (États-Unis) [NCT02964377]</p> <p><b>Ezutromid</b> ou <b>SMTC1100</b> (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02858362]</p> <p><b>FG-3019 (pamrevlumab)</b>: anticorps monoclonal contre le facteur de croissance du tissu conjonctif (États-Unis) [NCT02606136]</p> <p><b>Filgrastim</b> : facteur stimulant les colonies de granulocytes (Pologne) [NCT02814110]</p>	<p><b>Analyse moléculaire de patients MNM</b> [NCT00390104]</p> <p><b>Base de données Duchenne Connect</b> (États-Unis) [NCT02069756]</p> <p><b>Biomarqueurs d'IRM cardiaque</b> et corrélations génotype-phénotype (États-Unis) [NCT02834650]</p> <p><b>Biomarqueur sérique</b> basé sur spectrométrie de masse (BioDuchenne) (Allemagne) [NCT02994030]</p> <p><b>Biomarqueurs cliniques et radiologiques</b> chez patients potentiellement traitables par saut d'exon 53 (France, Royaume-Uni) [NCT01385917]</p> <p><b>Étude observationnelle arythmies cardiaques</b> (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p><b>Évaluation cardio-pulmonaire par IRM</b> (États-Unis) [NCT02195999]</p> <p><b>Évaluation des miARN du muscle comme biomarqueur</b> (France) [NCT02d109692]</p> <p><b>Évaluation de la force musculaire en unité de soins intensifs</b> (Suisse) [NCT00735384]</p> <p><b>Fonction cardiaque chez femmes transmettrices</b> (États-Unis) [NCT02972580]</p> <p><b>Histoire naturelle et caractéristiques cardiaques</b> (France) [NCT03443115]</p> <p><b>Histoire naturelle</b> (Nathis DMD) (France, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02780492]</p> <p><b>IRM et biomarqueurs</b> pour la dystrophie musculaire (États-Unis) [NCT01484678]</p> <p><b>MARCHE-DMD</b> : mesure des modifications biomécaniques et morphologiques chez les enfants non-marchants (France) [NCT02472990]</p> <p><b>Relation entre déficience et qualité de vie</b> (États-Unis, Argentine, Australie, Canada, Inde, Israël, Italie, Suède) [NCT00468832]</p>	<p><b>Débit de toux et clairance de la toux</b> (États-Unis) [NCT02034305]</p> <p><b>Entraînement musculaire</b> (États-Unis) [NCT02421523]</p> <p><b>Exercice aérobique</b> (États-Unis) [NCT03319030]</p> <p><b>Exercice respiratoire Air-stacking (STEADFAST)</b> (Canada) [NCT01999075]</p> <p><b>Peur de tomber et performances physiques</b> (Turquie) [NCT03507530]</p> <p><b>Système d'assistance pour les fonctions du bras (USEFUL)</b> : point de vue de l'utilisateur (Italie) [NCT03127241]</p> <p><b>Utilisation de support dynamique de bras pour les activités de la vie quotidienne</b> (JAECO Wrex) (États-Unis) [NCT03531788]</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 (<i>Suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p><b>Greffe de myoblastes</b> (Canada) <a href="#">[NCT02196467]</a></p> <p><b>Microdystrophine (SGT-001)</b>, chez l'enfant et l'adolescent (IGNITE DMD) (États-Unis) <a href="#">[NCT03368742]</a></p> <p><b>Microdystrophine (rAAVrh74.MHCK7)</b>, chez les petits, 3 mois à 7 ans (États-Unis) <a href="#">[NCT03375164]</a></p> <p><b>NS-065/NCNP-01</b> : exon 53 (États-Unis) <a href="#">[NCT02740972]</a></p> <p><b>PF-06939926</b> : vecteur AAV avec mini-dystrophine (États-Unis) <a href="#">[NCT03362502]</a></p> <p><b>rAAVrh74.MCK.GALGT2</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03333590]</a></p> <p><b>SRP-4045</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02530905]</a></p> <p><b>SRP-4053</b> (France, Italie, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02310906]</a></p> <p><b>SRP-4045 et SRP-4053 : ESSENCE</b> (France, Allemagne, Belgique, Canada, Italie, Pays-Bas, Suède, États-Unis, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02500381]</a></p> <p><b>SRP-5051</b> : saut d'exon 51 (États-Unis) <a href="#">[NCT03375255]</a></p> <p><b>SRP-5051</b> : saut d'exon 51 (extension en ouvert) (États-Unis) <a href="#">[NCT03675126]</a></p>	<p><b>Givinostat</b> (États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, France, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02851797]</a></p> <p><b>Givinostat</b> (Italie) <a href="#">[NCT03238235]</a></p> <p><b>Givinostat</b> (Italie) <a href="#">[NCT03373968]</a></p> <p><b>Idébénone (SIDEROS)</b> : patients sous corticothérapie (France, États-Unis, Allemagne, Autriche, Belgique, Espagne, Italie, Pays-Bas, Suède, Suisse, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02814019]</a></p> <p><b>Idébénone (SIDEROS-E)</b> : patients sous corticothérapie (France, États-Unis, Allemagne, Autriche, Belgique, Espagne, Italie, Pays-Bas, Suède, Suisse, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT03603288]</a></p> <p><b>Ifetroban</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03340675]</a></p> <p><b>MNK-1411</b> (Cosyntrophine) : étude <b>BRAVE</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03400852]</a></p> <p><b>Nebivolol (NEBIDYS)</b> : prévention du dysfonctionnement systolique du ventriculaire gauche (France) <a href="#">[NCT01648634]</a></p> <p><b>NS-065/NCNP-01</b> (États-Unis, Canada) <a href="#">[NCT03167255]</a></p> <p><b>Oxandrolone</b> : prévention et traitement de la malnutrition chez les nourrissons (États-Unis) <a href="#">[NCT01048632]</a></p> <p><b>Inhibiteur de la myostatine PF-06252616</b> (États-Unis, Canada, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02310763]</a></p> <p><b>Inhibiteur de la myostatine PF-06252616</b> (États-Unis, Canada, Japon, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02907619]</a></p> <p><b>P-188 NF (Carmeseal-MD™)</b> : effet sur la fonction cardio-respiratoire (États-Unis) <a href="#">[NCT03558958]</a></p> <p><b>Tamoxifène (TAMDMD)</b> (Suisse) <a href="#">[NCT03354039]</a></p>	<p><b>Structure du muscle par tomographie optoacoustique (MSOT_DMD)</b> (Allemagne) <a href="#">[NCT03490214]</a></p> <p><b>Surveillance cardiaque</b> (Suisse) <a href="#">[NCT02470962]</a></p> <p><b>Surveillance</b> de la dégénérescence musculaire par <b>échographie DP ARF</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT01506518]</a></p> <p><b>Val PedsQL DMD</b> : validation de la version française du module Duchenne de l'échelle de qualité de vie pédiatrique <i>Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 (PedsQLTM)</i> (France) <a href="#">[NCT03513367]</a></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*)

Dystrophie musculaire de Duchenne ( <i>Suite</i> ) <a href="#">ORPHA 98896</a> - <a href="#">OMIM 310200</a>		<p><b>Tamoxifène</b> (Israël) [<a href="#">NCT02835079</a>]</p> <p><b>Testostérone</b> (sustanon) : pour retard pubertaire (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02571205</a>]</p> <p><b>Vamorolone</b> (glucocorticoïde) (États-Unis, Australie, Canada, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT03038399</a>]</p> <p><b>Vamorolone</b> (glucocorticoïde) [<a href="#">NCT03439670</a>]</p>		
---	--	---	--	--

### Dystrophies musculaires congénitales

Dystrophies musculaires congénitales			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> <a href="#">ORPHA 258</a> - <a href="#">OMIM 607855</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich <a href="#">ORPHA 75840</a> - <a href="#">OMIM 254090</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB (Muscle-Eye-Brain)</i> <a href="#">ORPHA 588</a> - <a href="#">OMIM 253280</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (L-CMD) <a href="#">ORPHA 157973</a> - <a href="#">OMIM 613205</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide ( <i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i> ) <a href="#">ORPHA 97244</a> - <a href="#">OMIM 602771</a>		<b>Essai SelNac</b> (N-acétylcystéine) (France) [ <a href="#">NCT02505087</a> ]	<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	



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 (tous types LGMD1 et LGMD2)			<b>Analyse moléculaire</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00390104]</a> <b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) <a href="#">[NCT01403402]</a>	<b>Essai ACTMus</b> : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02810028]</a> <b>Système d'assistance pour les fonctions du bras</b> (Italie) <a href="#">[NCT03127241]</a>
Dystrophie musculaire des ceintures 2A (LGMD2A) ou calpainopathie <a href="#">OMIM 253600</a>			<b>Étude d'histoire naturelle</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03488784]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures 2B (LGMD2B) ou dysferlinopathie <a href="#">ORPHA 268</a> - <a href="#">OMIM 253601</a>	<b>Essai de thérapie génique (rAAVrh74.MHCK7.DYSF.DV)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02710500]</a>		<b>Étude observationnelle (Jain COS)</b> (France, Allemagne, Australie, Espagne ; Italie, Japon, Royaume-Uni, États-Unis) <a href="#">[NCT01676077]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures 2D (LGMD2D) ou alpha-sarcoglycanopathie <a href="#">ORPHA 62</a> - <a href="#">OMIM 608099</a>	<b>Essai de thérapie génique (scAAVrh74.tMCK.hSGCA)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT01976091]</a>			
Dystrophie musculaire des ceintures 2E (LGMD2E) <a href="#">ORPHA 119</a> - <a href="#">OMIM 604286</a>	<b>Essai de thérapie génique (scAAVrh74.MHCK7.hSGCB)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03652259]</a>		<b>Étude observationnelle</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03492346]</a> <b>Étude d'histoire naturelle</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03488784]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures 2I (LGMD2I) <a href="#">ORPHA 34515</a> - <a href="#">OMIM 607155</a>		<b>PF 06252616 (anti-myostatine)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02841267]</a>	<b>Informations médicales signalées par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) <a href="#">[NCT01403402]</a>	

### Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types) <a href="#">ORPHA 98863/98853/98855/</a> - <a href="#">OMIM 310300/181350/300696/158900</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) <a href="#">[NCT01403402]</a>	
--	--	--	--	--



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

### Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine <a href="#">ORPHA 269</a> - <a href="#">OMIM 158900</a></p>	<p><b>Transplantation musculaire de cellules souches</b> dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [<a href="#">NCT02208713</a>]</p>	<p><b>ATYR1940 : extension</b> (États-Unis, Italie, Pays-Bas) [<a href="#">NCT02531217</a>] <b>ACE-083</b> (États-Unis, Canada, Espagne) [<a href="#">NCT02927080</a>] <b>Monohydrate de créatine</b> (Australie) [<a href="#">NCT02948244</a>] <b>Testostérone enanthate et hormone de croissance</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03123913</a>]</p>	<p><b>Analyse moléculaire</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00390104</a>] <b>Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD1 vs FSHD2</b> (France) [<a href="#">NCT02032979</a>] <b>Critères de mesures et d'inclusion dans des essais cliniques</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03458832</a>] <b>Étude génétique famille des patients</b> (États-Unis) [<a href="#">NA00019985</a>] <b>Étude observationnelle : enfants</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT02625662</a>] <b>Étude de surveillance des soins de routine</b> (France) [<a href="#">NCT02622438</a>] <b>Inflammation musculaire et infiltration graisseuse</b> (Danemark) [<a href="#">NCT02541292</a>] <b>IRM et spectroscopie</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01671865</a>] <b>Observatoire Français FSH (France)</b> [<a href="https://fshd.fr/">https://fshd.fr/</a>] <b>Registre</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00082108</a>] <b>Santé osseuse</b> (États-Unis, Australie) [<a href="#">NCT02413190</a>]</p>	<p><b>Activité physique</b> (programme d'auto-entraînement) (France) [<a href="#">NCT01116570</a>] <b>Essai ACTMus</b> : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02810028</a>] <b>Modification de l'oxygénation</b> du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [<a href="#">NCT02789059</a>]</p>
<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) <a href="#">ORPHA 269</a> - <a href="#">OMIM 158901</a></p>	<p><b>Transplantation musculaire de cellules souches</b> dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [<a href="#">NCT02208713</a>]</p>	<p><b>ACE-083</b> (États-Unis, Canada, Espagne) [<a href="#">NCT02927080</a>] <b>ATYR1940 : extension</b> (États-Unis, Italie, Pays-Bas) [<a href="#">NCT02531217</a>] <b>Monohydrate de créatine</b> (Australie) [<a href="#">NCT02948244</a>] <b>Testostérone enanthate et hormone de croissance</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03123913</a>]</p>	<p><b>Analyse moléculaire</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00390104</a>] <b>Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD 1 vs FSHD2</b> (France) [<a href="#">NCT02032979</a>] <b>Critères de mesures et d'inclusion dans des essais cliniques</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03458832</a>] <b>Étude génétique famille des patients</b> (États-Unis) [<a href="#">NA00019985</a>] <b>Étude observationnelle : enfants</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT02625662</a>] <b>Étude de surveillance des soins de routine</b> (France) [<a href="#">NCT02622438</a>] <b>Inflammation musculaire et infiltration graisseuse</b> (Danemark) [<a href="#">NCT02541292</a>] <b>IRM et spectroscopie</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01671865</a>]</p>	<p><b>Essai ACTMus</b> : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02810028</a>] <b>Modification de l'oxygénation</b> du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [<a href="#">NCT02789059</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales (Suite)</b>				
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) (Suite) <a href="#">ORPHA 269</a> - <a href="#">OMIM 158901</a>			<b>Registre</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00082108</a> ] <b>Santé osseuse</b> (États-Unis, Australie) [ <a href="#">NCT02413190</a> ] <b>Observatoire Français FSH (France)</b> [ <a href="https://fshd.fr/">https://fshd.fr/</a> ]	
<b>Autres dystrophies musculaires progressives</b>				
Myopathie de Bethlem <a href="#">ORPHA 610</a> - <a href="#">OMIM 158810</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS)</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
<b>Dystrophie musculaire oculo-pharyngée</b>				
Dystrophie musculaire oculopharyngée <a href="#">ORPHA 270</a> - <a href="#">OMIM 164300</a>	<b>Myoblastes autologues pour traiter le ptosis</b> (France) [ <a href="#">NCT02878694</a> ]		<b>Évaluation d'outils diagnostiques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT02877784</a> ] <b>Histoire naturelle NH-OPMD</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03161847</a> ]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophies myotoniques</b>				
<p>Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) <a href="#">ORPHA 273</a> - <a href="#">OMIM 160900</a></p>	<p><b>Tideglusib (AMO-02)</b> : efficacité et sécurité d'utilisation dans la forme congénitale de la DM1 (Canada, États-Unis) <a href="#">[NCT03692312]</a></p>		<p><b>Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope</b> (France) <a href="http://www.dmscope.fr/">www.dmscope.fr/</a></p> <p><b>Diagnostic prénatal DIACCIMEX</b> (France) <a href="#">[NCT03087526]</a></p> <p><b>Étude observationnelle STAR</b>: apnées du sommeil, déclencheur principal des arythmies cardiaques (France) <a href="#">[NCT02375087]</a></p> <p><b>Étude observationnelle TREAT_CDM forme congénitale</b> (Canada, États-Unis, Italie) <a href="#">[NCT03059264]</a></p> <p><b>Étude observationnelle : test prénatal non invasif NIPT</b> (sang maternel) (Pays-Bas) <a href="#">[NCT02339402]</a></p> <p><b>Étude observationnelle arythmies cardiaques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02413450]</a></p> <p><b>Histoire naturelle (PhenoDM1)</b> (Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02831504]</a></p> <p><b>Registre de famille DM1 (MDFR)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02398786]</a></p> <p><b>Registre</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00082108]</a></p> <p><b>Thromboembolies veineuses dans la DM1</b> (France) <a href="#">[NCT03424460]</a></p>	<p><b>Ventilation précoce DYVINE</b> (France) <a href="#">[NCT01225614]</a></p> <p><b>Ventilation non invasive dans la DM1</b> (Mexique) <a href="#">[NCT02880735]</a></p>
<p>Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM = proximal myotonic myopathy</i>) <a href="#">ORPHA 606</a> - <a href="#">OMIM 602668</a></p>			<p><b>Base de données Dystrophies myotoniques DM-scope</b> (France) <a href="http://www.dmscope.fr/">www.dmscope.fr/</a></p> <p><b>Étude observationnelle arythmies cardiaques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02413450]</a></p> <p><b>Outils de suivi clinique dans la DM2 (COMEDY-2)</b> (Allemagne) <a href="#">[NCT03603171]</a></p> <p><b>Registre de famille</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02398786]</a></p> <p><b>Registre</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00082108]</a></p>	<p><b>Stimulation magnétique transcrânienne</b> (Pays-Bas) <a href="#">[NCT03211923]</a></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><b>Abatacept</b> : Orenia® (États-Unis) [NCT03059888]</p> <p><b>Amifampridine Phosphate</b> (États-Unis) [NCT03304054]</p> <p><b>Amifampridine phosphate</b> (États-Unis) [NCT03579966]</p> <p><b>Bortézomib</b> : TAVAB (Allemagne) [NCT02102594]</p> <p><b>ECU-MG-302</b> (Eculizumab) [NCT02301624]</p> <p><b>Efgartigimod (ARGX-113) (ADAPT)</b> (États-Unis) [NCT03669588]</p> <p><b>IGIV-C</b> (France, États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Estonie, Hongrie, Lituanie, Pologne, Tchécoslovaquie) [NCT02473965]</p> <p><b>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (SCIg) : Hizentra®</b> (États-Unis, Canada) [NCT02100969]</p> <p><b>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (SCIg) : Hizentra®</b> (Canada) [NCT02774239]</p> <p><b>Leflunomide/Azathioprine</b> après thymectomie (Chine) [NCT01727193]</p> <p><b>Pyridostigmine</b> : Mestinon® (Danemark) [NCT03510546]</p> <p><b>Rituximab</b> (Suède) [NCT02950155]</p> <p><b>Rituximab</b> (États-Unis) [NCT02110706]</p> <p><b>UCB 7665</b> (Allemagne, Belgique, Espagne) [NCT03052751]</p> <p><b>Vaccin CV-MG01</b> (Belgique) [NCT02609022]</p> <p><b>Vaccin CV-MG01</b> (Belgique, Pays-Bas) [NCT03165435]</p>	<p><b>Auto-anticorps sériques</b> (États-Unis) [NCT00704626]</p> <p><b>Biomarqueurs du tronc cérébral</b> : réflexe synaptique naso-trigéminal induit électriquement, tests olfactifs, test par déprivation visuelle (États-Unis) [NCT02761707]</p> <p><b>Coordination de maladies rares à Sanford</b> (États-Unis) [NCT01793168]</p> <p><b>Étude psychologique</b> (Allemagne) [NCT03205306]</p> <p><b>Étude observationnelle azathioprine (AZT)/mycophenolate mofetil (MMF) (PROMISE-MG)</b> (États-Unis) [NCT03490539]</p> <p><b>Histoire naturelle</b> (États-Unis) [NCT01793168]</p> <p><b>Mesure des troubles d'articulation et de déglutition : QUESST</b> (États-Unis) [NCT02118805]</p> <p><b>Potentiels évoqués vestibulaires myogènes oculaires (OVEMP)</b> (Suisse) [NCT03049956]</p> <p><b>Référentiel de tissus</b> pour études sur la myasthénie (États-Unis) [NCT02902536]</p> <p><b>Registre et histoire naturelle CoRDS : rôle du thymus</b> (Allemagne) [NCT01102192]</p> <p><b>Test diagnostique OVEMP</b> (Potentiels évoqués myogéniques vestibulo-oculaires) (Suisse) [NCT03049956]</p> <p><b>Variables prédicteurs de la réintubation après thymectomie</b> (Chine) [NCT03597373]</p>	<p><b>Exercice : MGEX</b> (France) [NCT02066519]</p> <p><b>Exercice</b> (États-Unis) [NCT01047761]</p> <p><b>Technique chirurgicale « 3 trous » de la tumeur du médiastin antérieur</b> (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 <a href="#">ORPHA 2020</a> - <a href="#">OMIM 255310</a>		<b>Essai SelNac</b> (N-acétylcystéine) (France) <a href="#">[NCT02505087]</a>	<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) <a href="#">[NCT01403402]</a>	
Myopathie congénitale <a href="#">ORPHA 97245</a>			<b>Études moléculaires et génétiques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00272883]</a> <b>Relation entre IRM et dynamomètre musculaire</b> (Danemark) <a href="#">[NCT03018184]</a>	
Myopathie centronucléaire <a href="#">ORPHA 595</a>			<b>Histoire naturelle (NatHis-CNM)</b> (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie) <a href="#">[NCT03351270]</a>	

### Myopathie distale de type Miyoshi

Myopathie distale de type Miyoshi <a href="#">ORPHA 45448</a> - <a href="#">OMIM 254130</a>			<b>Étude observationnelle (Jain COS)</b> (France, Allemagne, Australie, Espagne, Italie, Japon, Royaume-Uni, États-Unis) <a href="#">[NCT01676077]</a> <b>Étude génétique</b> <a href="#">[NCT01459302]</a>	
--	--	--	--	--

### Myopathie GNE

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





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



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myopathies métaboliques : glycogénoses</b>				
<p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe <a href="#">ORPHA 365</a> - <a href="#">OMIM 232300</a></p>	<p><b>AAV2/8-LSPHGA</b> dans la forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [<a href="#">NCT03533673</a>]</p> <p><b>Essai AAV9-GAA_IM</b> : réadministration intramusculaire d'un AAV9 dans la forme à début tardif (États-Unis) [<a href="#">NCT02240407</a>]</p>	<p><b>ATB200</b> par voie intraveineuse seul ou en association avec <b>AT2221 (Miglustat)</b> par voie orale (États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Australie, Pays-Bas) [<a href="#">NCT02675465</a>]</p> <p><b>Induction d'une tolérance immunitaire par cyclophosphamide: ou rituximab: et methotrexate</b> (États-Unis, Israël) [<a href="#">NCT00701701</a>]</p> <p><b>Lumizyme : pharmacocinétique de l'alpha-alglucosidase (PAPAYA)</b> (États-Unis, Bulgarie, Inde, Russie, Royaume-Uni, Ukraine) [<a href="#">NCT01410890</a>]</p> <p><b>Modulateurs immunitaires : rituximab, immunglobulines, bortezomib, methotrexate</b> (Taïwan) [<a href="#">NCT02525172</a>]</p> <p><b>Étude STRIDE</b> : étude observationnelle, forme à début tardif actuellement traitée par enzymothérapie substitutive (POM-003) (Australie, Belgique, Canada, États-Unis) [<a href="#">NCT03347253</a>]</p> <p><b>Myozyme : réponse musculaire à l'enzymothérapie substitutive</b> (Taïwan) [<a href="#">NCT00713453</a>]</p> <p><b>Myozyme</b> : efficacité et sécurité d'utilisation chez des enfants atteints de la maladie de Pompe (Chine) [<a href="#">NCT02824068</a>]</p> <p><b>NeoGAA- extension de la phase 1</b> (France, Allemagne, Belgique, Danemark, États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02032524</a>]</p> <p><b>Essai Mini-COMET</b> : sécurité et efficacité de la NeoGAA, dans des formes infantiles déjà traitées par alglucosidase alfa (France, États-Unis, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [<a href="#">NCT03019406</a>]</p>	<p><b>Étude BioPompe</b> : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans la maladie de Pompe (Allemagne, Arabie saoudite, Brésil, Grèce, Inde, Iran) [<a href="#">NCT01457443</a>]</p> <p><b>Recherche de biomarqueurs (microARN) sériques ou plasmatiques (BIOPOMPE)</b> (Espagne) [<a href="#">NCT03045042</a>]</p> <p><b>Étude BioGlycogen</b> : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycogénoses (Allemagne) [<a href="#">NCT02385162</a>]</p> <p><b>Dépistage pour l'admissibilité à la thérapie génique</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03285126</a>]</p> <p><b>Détermination du statut CRIM et suivi longitudinal</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01665326</a>]</p> <p><b>Étude du développement de la télémédecine dans la maladie de Pompe</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02950298</a>]</p> <p><b>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif initialement asymptomatique</b> (Taïwan) [<a href="#">NCT00713245</a>];</p> <p><b>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif</b> sous enzymothérapie de substitution (Taïwan) [<a href="#">NCT02399748</a>]</p> <p><b>Étude des maladies lysosomales dans un groupe minoritaire</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02120235</a>]</p> <p><b>Étude de la prévalence de la maladie Pompe en médecine neuromusculaire (IPANEMA)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02838368</a>]</p> <p><b>Fonction des muscles respiratoires, forme à début tardif</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02354664</a>]</p>	<p><b>Entraînement des muscles respiratoires, forme à début tardif</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02801539</a>]</p> <p><b>Entraînement des muscles linguaux, forme à début tardif</b> [<a href="#">NCT03255213</a>]</p> <p><b>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice chez patients atteints de myopathie métabolique</b> (Danemark) [<a href="#">NCT02635269</a>]</p> <p><b>Régime alimentaire et exercice</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02363153</a>]</p> <p><b>Stimulation diaphragmatique</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02354651</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myopathies métaboliques : glycoséses (Suite)</b>				
<p>Glycosésse de type II ou maladie de Pompe (Suite)  <a href="#">ORPHA 365</a> - <a href="#">OMIM 232300</a></p>		<p><b>Essai COMET</b> : comparaison NeoGAA et alglucosidase alfa dans des formes à début tardif n'ayant jamais été traitées (France, Argentine, Australie, Autriche, Belgique, Canada, Corée, Danemark, Espagne, Italie, Japon, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Suède, Suisse, Taïwan, Tchécoslovaquie, Turquie) <a href="#">[NCT02782741]</a></p> <p><b>VAL-1221</b> par voie intraveineuse (États-Unis, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT02898753]</a></p> <p><b>Zavesca®</b> efficacité dans la limitation de la réponse immunitaire anti-rhGAA (ERT) (États-Unis) <a href="#">[NCT02185651]</a></p> <p><b>Suivi à long terme de la croissance et du développement des patients atteints d'une forme infantile de la maladie de Pompe traités avec l'alglucosidase alfa</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00486889]</a></p>	<p><b>Fréquence de la maladie de Pompe et des étiologies neuromusculaires</b> chez les patients présentant une insuffisance respiratoire restrictive et des signes de faiblesse musculaire (France) <a href="#">[NCT02746718]</a></p> <p><b>Histoire naturelle de la maladie de Pompe</b> (France) <a href="#">[NCT03564561]</a></p> <p><b>Histoire naturelle dans l'enfance des personnes atteintes de forme adulte de la maladie de Pompe</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03694561]</a></p> <p><b>Étude longitudinale par échographie musculaire quantitative et myographie d'impédance électrique</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02742298]</a></p> <p><b>Identification de l'atteinte de la langue</b> dans la forme tardive de la maladie de Pompe (Allemagne, Belgique, Italie, Taïwan, Tchécoslovaquie, États-Unis) <a href="#">[NCT02765828]</a></p> <p><b>Registre de la maladie de Pompe</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00231400]</a></p> <p><b>Sous-registre de la grossesse dans la maladie de Pompe</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00567073]</a></p> <p><b>Sous-registre de la lactation dans la maladie de Pompe</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00566878]</a></p>	
<p>Glycosésse de type III ou maladie de Cori-Forbes  <a href="#">ORPHA 366</a> - <a href="#">OMIM 232400</a></p>			<p><b>Étude BioGlycogen</b> : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycoséses (Allemagne) <a href="#">[NCT02385162]</a></p>	<p><b>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice</b> (Danemark) <a href="#">[NCT02635269]</a></p> <p><b>Régime cétogène</b> (Pays-Bas) <a href="#">[NCT03011203]</a></p> <p><b>Suppléments énergétiques</b> (Danemark) <a href="#">[NCT02448667]</a></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 <a href="#">ORPHA 368</a> - <a href="#">OMIM 232600</a>		<b>Triheptanoïne</b> (France) [ <a href="#">NCT02919631</a> ]	<b>Étude BioGlycogen</b> : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycoséoses (Allemagne) [ <a href="#">NCT02385162</a> ] <b>Test diagnostique : stimulation magnétique transcrânienne (TMS)</b> (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT03211923</a> ]	<b>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice</b> (Danemark) [ <a href="#">NCT02635269</a> ]
Glycoséose de type VII ou maladie de Tarui <a href="#">ORPHA 371</a> - <a href="#">OMIM 232800</a>		<b>Triheptanoïne</b> (Danemark) [ <a href="#">NCT03642860</a> ]	<b>Étude BioGlycogen</b> : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycoséoses (Allemagne) [ <a href="#">NCT02385162</a> ]	<b>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice</b> (Danemark) [ <a href="#">NCT02635269</a> ]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myosites (myopathies inflammatoires)</b>				
Dermatomyosite <a href="#">ORPHA 221</a>		<p><b>Abatacept</b> associé au traitement standard vs traitement standard seul (France, États-Unis, Australie, Brésil, République Tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon, République de Corée, Mexique, Suède) [<a href="#">NCT02971683</a>]</p> <p><b>Abatacept</b> dans la forme juvénile (États-Unis) [<a href="#">NCT02594735</a>]</p> <p><b>Apremilast</b> (Otezla®) atteinte cutanée réfractaire (États-Unis) [<a href="#">NCT03529955</a>]</p> <p><b>Basiliximab</b> traitant la dermatomyosite associée à une fibrose pulmonaire (Chine) [<a href="#">NCT03192657</a>]</p> <p><b>Belimumab</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02347891</a>]</p> <p><b>Gel H.P. Acthar</b> dans le traitement des manifestations cutanées réfractaires de la dermatomyosite (États-Unis) [<a href="#">NCT02245841</a>]</p> <p><b>Hypolipidémiants (Artovastatin)</b> (Brésil) [<a href="#">NCT03092154</a>]</p> <p><b>Immunoglobulines IV (Octagam 10%)</b> (France, Allemagne, Canada, Hongrie, Pologne, Russie, Pays-Bas, République Tchèque, Roumanie, Russie, États-Unis) [<a href="#">NCT02728752</a>]</p> <p><b>IMO-8400</b> (États-Unis, Hongrie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02612857</a>]</p> <p><b>JBT-101 (Lenabasum)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02466243</a>]</p> <p><b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [<a href="#">NCT03092180</a>]</p> <p><b>PF-06823859</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03181893</a>]</p> <p><b>Pirfenidone</b> dans la pneumopathie interstitielle progressive associée à une dermatomyosite amyopathique (Chine) [<a href="#">NCT02821689</a>]</p>	<p><b>Base de données</b> (France)  <b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude et traitement des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</p> <p><b>Étude rétrospective sur 5 ans de la forme juvénile</b> (France) [<a href="#">NCT03433638</a>]</p> <p><b>Facteurs de risque environnementaux</b> des myosites chez le personnel militaire (États-Unis) [<a href="#">NCT01734369</a>]</p> <p><b>Incidence et prévalence</b> de la dermatomyosite juvénile (France) [<a href="#">NCT03432455</a>]</p> <p><b>Investigation génétique AOMIC</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT01171573</a>]</p> <p><b>Réactivité clinique</b> de la dermatomyosite basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI) (États-Unis) [<a href="#">NCT02945345</a>]</p>	<p><b>Capacité d'exercice</b> des patients atteints de dermatomyosite (France) [<a href="#">NCT03293615</a>]</p> <p><b>Entraînement par intervalles à haute intensité</b> (HIIT) dans la dermatomyosite débutante récente (Suède) [<a href="#">NCT03324152</a>]</p> <p><b>Exercice physique</b> (Brésil) [<a href="#">NCT03092167</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)</b>				
<p>Dermatomyosite (<i>Suite</i>) <a href="#">ORPHA 221</a></p>		<p><b>Tacrolimus (Prograf®)</b> dans la forme avec pneumopathie interstitielle (Japon) [<a href="#">NCT02159651</a>]</p> <p><b>Thiosulfate de sodium IV</b> : effet sur la calcinose associée à la dermatomyosite juvénile et adulte (États-Unis) [<a href="#">NCT03267277</a>]</p> <p><b>Thiosulfate de sodium sous-cutané</b> (France) [<a href="#">NCT03582800</a>]</p> <p><b>Tofacitinib</b> dans la forme réfractaire (États-Unis) [<a href="#">NCT03002649</a>]</p> <p><b>Tocilizumab</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02043548</a>]</p> <p><b>Vaccin IFN-K</b> (France, Allemagne, Italie, Suisse) [<a href="#">NCT02980198</a>]</p>		
<p>Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) <a href="#">ORPHA 611</a></p>		<p><b>Arimoclomol</b> phase 2 (États-Unis, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT027535</a>]</p> <p><b>Botox</b> dans la dysphagie (Danemark) [<a href="#">EudraCT Number: 2014-002210-23</a>]</p> <p><b>Pioglitazone</b>, phase 1 (États-Unis) [<a href="#">NCT03440034</a>]</p>	<p><b>Base de données</b> (France) <b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude et traitement des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Facteurs de risque environnementaux</b> chez les militaires (États-Unis) [<a href="#">NCT01734369</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</p> <p><b>Investigation génétique AOMIC</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT01171573</a>]</p> <p><b>Profil moléculaire au cours de l'évolution</b> (France) [<a href="#">NCT03299335</a>]</p>	<p><b>Essai ACTMus</b> : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02810028</a>]</p>
<p>Myosite nécrosante auto-immune <a href="#">ORPHA 206569</a></p>		<p><b>Abatacept</b> associé au traitement standard vs traitement standard seul et placebo (France, Allemagne, Australie, Brésil, Corée du sud, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Mexique, République tchèque, Suède) [<a href="#">NCT02971683</a>]</p> <p><b>Belimumab</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02347891</a>]</p>	<p><b>Base de données</b> (France) <b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude et traitement des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</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 nécrosante auto-immune (Suite) <a href="#">ORPHA 206569</a>		<b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [ <a href="#">NCT03092180</a> ]		
Polymyosite <a href="#">ORPHA 732</a>		<b>Abatacept</b> (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon, Corée du sud, Mexique, Suède) [ <a href="#">NCT02971683</a> ] <b>Belimumab</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT02347891</a> ] <b>Hypolipidémiants (Artovastatin)</b> (Brésil) [ <a href="#">NCT03092154</a> ] <b>Hypolipidémiants (Artovastatin)</b> (Brésil) [ <a href="#">NCT03092154</a> ] <b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> (Brésil) [ <a href="#">NCT03092180</a> ] <b>Tocilizumab</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT02043548</a> ]	<b>Base de données</b> (France) <b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [ <a href="#">NCT02468895</a> ] <b>Étude et traitement myosites</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00001265</a> ] <b>Facteurs de risque environnementaux de myosites</b> chez les militaires (États-Unis) [ <a href="#">NCT01734369</a> ] <b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00017914</a> ] <b>Investigation génétique AOMIC</b> (Royaume-Uni) [ <a href="#">NCT-01171573</a> ]	<b>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la polymyosite récente</b> (Suède) [ <a href="#">NCT03324152</a> ] <b>Exercice physique</b> (Brésil) [ <a href="#">NCT03092167</a> ]

### Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase <a href="#">ORPHA 98914</a> - <a href="#">OMIM 254210</a>		<b>3,4 amino-pyridine</b> (Massachusetts, États-Unis) [ <a href="#">NCT00872950</a> ] <b>3,4 amino-pyridine</b> (Caroline du Nord, États-Unis) [ <a href="#">NCT01765140</a> ]	<b>Registre national pédiatrique</b> (Égypte) [ <a href="#">NCT02124616</a> ] <b>Information médicale déclarée par le patient et la famille</b> (CMDPROS) (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ]	
--	--	---	---	--





## Liste des MALADIES

Amyotrophies bulbo-spinales .....	2
Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 .....	2
Charcot-Marie-Tooth (maladie de).....	5
Dystrophie musculaire de Becker .....	6
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	7
Dystrophies musculaires congénitales .....	9
Dystrophies musculaires des ceintures .....	10
Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss.....	10
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales .....	11
Autres dystrophies musculaires progressives.....	12
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée .....	12
Dystrophies myotoniques .....	13
Myasthénie auto-immune.....	14
Myopathies congénitales.....	15
Myopathie distale de type Miyoshi.....	15
Myopathie GNE.....	15
Myopathies myofibrillaires.....	16
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	17
Myosites (myopathies inflammatoires).....	20
Syndromes myasthéniques congénitaux .....	22
Liste des maladies.....	23

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX) .....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) .....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire).....	2-3
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ..	3
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type IV (forme adulte) .....	4
Maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	5
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) .....	5
Dystrophie musculaire de Becker.....	6
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	7-9
Dystrophies musculaires congénitales .....	9
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : MDC1A .....	9
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich.....	9
Syndrome muscle-œil-cerveau ou MEB (Muscle-Eye-Brain).....	9
Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (L-CMD) .....	9
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (Rigid Spine Syndrome, RSMD1).....	9

Dystrophie musculaire des ceintures (tous types LGMD1 et LGMD2) .....	10
Dystrophie musculaire des ceintures 2A (LGMD2A) ou calpaïnopathie .....	10
Dystrophie musculaire des ceintures 2B (LGMD2B) ou dysferlinopathie.....	10
Dystrophie musculaire des ceintures 2D (LGMD2D) ou alpha-sarcoglycanopathie.....	10
Dystrophie musculaire des ceintures 2E (LGMD2E).....	10
Dystrophie musculaire des ceintures 2I (LGMD2I).....	10
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types) .....	10
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine .....	11
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) .....	11-12
Myopathie de Bethlem.....	12
Dystrophie musculaire oculopharyngée .....	12
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	13
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) .....	13
Myasthénie auto-immune.....	14
Myopathies congénitales liées à la sélénoprotéine N .....	15

Myopathies congénitales.....	15
Myopathie centronucléaire.....	15
Myopathie distale de type Miyoshi .....	15
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	15
Déficit en alphaB-cristalline .....	16
Déficit en BAG .....	16
Déficit primaire en desmine.....	16
Déficit en filamine C .....	16
Déficit en LDB3 ou MFM4.....	16
Déficit en myotiline.....	16
Myopathie myofibrillaire de type 7 .....	16
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce ..	16
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	17-18
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ..	18
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	19
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui .....	19
Dermatomyosite .....	20-21
Myosite à inclusions (IBM pour inclusion body myositis) .....	21
Myosite nécrosante auto-immune .....	21-22
Polymyosite.....	22
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	22



EN SAVOIR +

**[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)**

Site internet de l'AFM-Téléthon

**[www.myobase.org](http://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, Urtizberea JA

Fiche Technique Savoir &amp; Comprendre, 2017, 60 p.

**Recherche neuromusculaire : état des lieux**

Brignol TN, Urtizberea JA

Fiche Technique Savoir &amp; Comprendre, 2018.

**Avancées de la recherche Savoir & Comprendre**

Les avancées de la recherche dans les différentes maladies neuromusculaires.

- Rédaction : TN. Brignol, M. Bichat, L. Cukierman, S. Marion, M.-O. Schanen Bergot
- Conception et mise en page : H. Rivière
- email : [myoinfo@afm-telethon.fr](mailto:myoinfo@afm-telethon.fr)

© AFM-Téléthon 11/2018 (7<sup>e</sup> 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](http://www.afm-telethon.fr)