

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 (code ORPHA) et la codification de la base *OMIM® Online Mendelian Inheritance In Man®* (code 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 près de 300 000 essais dans 208 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) ORPHA 481 - OMIM 313200		Acétate de leuproréline (Japon) [NCT03555578]	Étude observationnelle de la fonction hépatique (États-Unis) [NCT02124057] Étude de marqueurs de la dysarthrie (France) [NCT03560661]	
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

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	<p>AVXS-101 (Essai STRIVE) (États-Unis) [NCT03306277]</p> <p>AVXS-101 (Essai STRIVE EU) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie, Pays Bas, Royaume-Uni et Suède.) [NCT03461289]</p> <p>AVXS-101 (Essai START) (États-Unis) [NCT03421977]</p> <p>AVXS-101 (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) : accès anticipé (Chine, Colombie, Corée, Mexique, Pologne, Portugal, Royaume-Uni, Taïwan, Turquie) [NCT02865109]</p> <p>Risdiplam (RO7034067 ou RG7916) (Essai FIREFISH) (France, Arabie Saoudite, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie) [NCT02913482]</p> <p>Risdiplam (RO7034067 ou RG7916) (Essai RAINBOWFISH) (Australie, Brésil, États-Unis, Italie, Pologne, Russie) [NCT03779334]</p>	Branaplam ou LMI070 (Allemagne, Belgique, Bulgarie, Danemark, Italie, Pologne, République tchèque, Russie) [NCT02268552]	<p>Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053]</p> <p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Soins palliatifs (France) [NCT01862042]</p> <p>Standards de soins et recherche translationnelle (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude ExplorASI (France) [NCT03223051]</p>	
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



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>AVXS-101 (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>AVXS-101 (Essai STRONG) (États-Unis) [NCT03381729]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Risdiplam (RO7034067 ou RG7916) (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p> <p>Risdiplam (RO7034067 ou RG7916) (Essai JEWELFISH) (États-Unis, Italie, Suisse) [NCT03032172]</p>	<p>Celecoxib (Canada) [NCT02876094]</p> <p>Olésoxime (Étude OLEOS) (France, Allemagne, Belgique, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [NCT02628743]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691]</p> <p>Standards de soins et recherche translationnelle (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude ExplorASI (France) [NCT03223051]</p> <p>Étude observationnelle du Nusinersen (Spinraza™) chez des adultes (États-Unis) [NCT03709784]</p>	<p>Étude NAVASI : intérêt d'une ventilation non invasive en mode NAVA (France) [NCT03395795]</p> <p>Étude ExerASI : exercice physique en piscine (France) [NCT02061189]</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>AVXS-101 (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Risdiplam (RO7034067 ou RG7916) (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p>	<p>Celecoxib (Canada) [NCT02876094]</p> <p>Olésoxime (Étude OLEOS) (France, Allemagne, Belgique, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [NCT02628743]</p> <p>Amifampridine Phosphate (Italie) [NCT03781479]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691]</p>	<p>Capacité d'oxydation et tolérance à l'exercice (États-Unis) [NCT02895789]</p> <p>Exercice physique en piscine ExerASI (France) [NCT02061189]</p>



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)				
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (Suite) ORPHA 83419 - OMIM 253400	Risdiplam (RO7034067 ou RG7916) (Essai JEWELFISH) (États-Unis, Italie, Suisse) [NCT03032172]		Standards de soins et recherche translationnelle (Royaume-Uni) [NCT03520179] Étude observationnelle du Nusinersen (Spinraza™) chez des adultes (États-Unis) [NCT03709784]	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) ORPHA 83420 - OMIM 271150	AVXS-101 (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT03505099] Nusinersen (Spinraza™) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]		Dépistage néonatal (Taiwan) [NCT03217578] Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343] Étude SMA observationnelle (registre) (France) [NCT03339830] Étude de la position debout chez des non-ambulants (États-Unis) [NCT02341053] Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691]	



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			<p>Développement d'une échelle pédiatrique CMT - INC-6603 (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01203085]</p> <p>Étude génétique (États-Unis) [NCT02532244]</p> <p>Études génétiques dans les CMT - INC-6602 : modificateurs de CMT1A, nouvelles causes de CMT (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193088]</p> <p>Étude observationnelle - INC-6611 Échelle d'évaluation du nourrisson atteint de CMT (États-Unis, Australie, Italie) [NCT02979145]</p> <p>Histoire naturelle - INC-6601 (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193075]</p> <p>IRM musculaire (Angleterre) [NCT03550300]</p> <p>Impacts de la CMT dans la vie quotidienne mesurés via l'application mobile <i>CMT&Me</i> (Allemagne, Angleterre, Espagne, États-Unis, France, Italie,) [NCT03782883]</p>	
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 (Essai PLEO-CMT) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT02579759] PXT3003 (Essai PLEO-CMT-FU) : (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT03023540]	Biomarqueurs et critères de suivi dans la CMT (Allemagne) [NCT03386266]	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR) ORPHA 139515 - OMIM 611228			Histoire naturelle de la CMT4J (États-Unis) [NCT03810508]	



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] Cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p>	<p>Filgrastim : facteur stimulant les colonies de granulocytes (Pologne) [NCT02814110] Givinostat (Italie) [NCT03238235]</p>	<p>Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104] Base de données DuchenneConnect (États-Unis) [NCT02069756] Étude du flux sanguin du muscle squelettique (États-Unis) [NCT02653833] Étude observationnelle ; histoire naturelle pour prédire l'efficacité du saut d'exon (États-Unis, Canada, Italie, Royaume-Uni) [NCT01539772] Collecte de biopsies pour dériver des cellules IPS pour traiter arythmie cardiaque (États-Unis) [NCT02413450] Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur (biodystromirs) (France) [NCT02109692] Fonction cardiaque des femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580] Étude OXYNEMU : oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059] Prédiction efficacité du saut d'exon (États-Unis) [NCT01539772] Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]</p>	<p>Extrait de jus de betterave (versus Tadalafil) : action sur l'irrigation sanguine du muscle [NCT02653833] Essai ACTMus : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [NCT02810028] Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude 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
<p>Dystrophie musculaire de Duchenne</p> <p>ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>Ataluren (Translarna) (États-Unis) [NCT03648827]</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) : 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>Ataluren (Translarna) suivi sur 5 ans (PTC PASS) (France, Allemagne, Autriche, Israël, Suède) [NCT02369731]</p> <p>Ataluren (Translarna) : mesure de la dystrophine chez 6 patients traités depuis plus de 9 mois (États-Unis) [NCT03796637]</p> <p>CAP-1002 (Essai HOPE-2) : cellules souches dérivées de la cardiosphère (États-Unis) [NCT03406780]</p> <p>Cellules souches mésenchymateuses de cordon ombilical (États-Unis) [NCT02235844]</p> <p>Cellules souches autologues dérivées de la moelle osseuse (États-Unis) [NCT03067831]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51 (États-Unis) [NCT01540409]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51. PROMOVI (États-Unis) [NCT02255552]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51 (États-Unis) [NCT02420379]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51 chez les petits (6 mois à 2 ans) (France, Belgique, Italie, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT03218995]</p>	<p>RO7239361 (BMS-986089) (États-Unis, Canada) [NCT02515669]</p> <p>RO7239361 (BMS-986089) (France, États-Unis, Allemagne, Argentine, Australie, Belgique, Canada, Espagne, Italie, Japon, Pays-Bas, Suède, Royaume-Uni) [NCT03039686]</p> <p>CAT-1004 (edasalonexent) (Essai MoveDMD) (États-Unis) [NCT02439216]</p> <p>Edasalonexent (PolarisDMD) (États-Unis) [NCT03703882]</p> <p>Corticoïdes (prednisone-deflazacort) : déterminer le protocole optimal (États-Unis, Canada, Allemagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT01603407]</p> <p>CZOL446H2337 (acide zolédonique) pour traiter l'ostéoprose post-corticostéroïde (Afrique du Sud, Australie, Canada, Turquie, Royaume-Uni) [NCT01197300]</p> <p>Deflazacort (États-Unis) pharmacovigilance [NCT02592941]</p> <p>Spirolactone versus prednisolone (États-Unis) [NCT03777319]</p> <p>DS-5141b (Japon) [NCT02667483]</p> <p>Epigallocatechin-Gallate : polyphénol dans le thé vert (Allemagne) [NCT01183767]</p> <p>Ezutromid ou SMTC1100 (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 neuromusculaires [NCT00390104]</p> <p>Base de données Duchenne Connect (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>Étude observationnelle arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Évaluation cardio-pulmonaire par IRM (États-Unis) [NCT02195999]</p> <p>Évaluation des miARN du muscle comme biomarqueur (biodystromis) (France) [NCT02d109692]</p> <p>Évaluation de la force musculaire en unité de soins intensifs (Suisse) [NCT00735384]</p> <p>Fonction cardiaque chez femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580]</p> <p>Histoire naturelle et caractéristiques cardiaques –DMD-HS (France) [NCT03443115]</p> <p>Histoire naturelle (Nathis DMD) (France, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02780492]</p> <p>Histoire naturelle par tranche d'âge (Chine) [NCT03760029]</p> <p>IRM et biomarqueurs pour la dystrophie musculaire (États-Unis) [NCT01484678]</p> <p>Étude MARCHE-DMD : modifications biomécaniques et morphologiques chez les enfants non-marchants (France) [NCT02472990]</p> <p>Relation entre déficience et qualité de vie (États-Unis, Argentine, Australie, Canada, Inde, Israël, Italie, Suède) [NCT00468832]</p>	<p>Débit de toux et clairance de la toux (États-Unis) [NCT02034305]</p> <p>Entraînement musculaire (États-Unis) [NCT02421523]</p> <p>Peur de tomber et performances physiques (Turquie) [NCT03507530]</p> <p>Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]</p> <p>Utilisation de support dynamique de bras pour les activités de la vie quotidienne (JAECO Wrex) (États-Unis) [NCT03531788]</p> <p>Faisabilité et efficacité de l'entraînement avec outils de réalité virtuelle (toutes MNM) (Turquie) [NCT03689660]</p> <p>Prévention de la scoliose par orthèse de maintien des lombaires (Corée) [NCT03611244]</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 (Suite) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>Greffe de myoblastes (Canada) [NCT02196467]</p> <p>Microdystrophine (SGT-001) chez l'enfant et l'adolescent (Essai IGNITE DMD) (États-Unis) [NCT03368742]</p> <p>Microdystrophine (rAAVrh74.MHCK7), chez les petits, 3 mois à 7 ans (États-Unis) [NCT03375164]</p> <p>PF-06939926 (vecteur AAV avec mini-dystrophine) : thérapie génique (États-Unis) [NCT03362502]</p> <p>rAAVrh74.MCK.GALGT2 (États-Unis) [NCT03333590]</p> <p>Golodirsén (SRP-4053) : saut d'exon 53 (France, Italie, Royaume-Uni) [NCT02310906]</p> <p>Casimersén (SRP-4045) et Golodirsén (SRP-4053) (Essai ESSENCE) : saut d'exon 45 ou 53 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Italie, Pays-Bas, Suède, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02500381]</p> <p>Casimersén (SRP-4045) et Golodirsén (SRP-4053) : extension des essais SRP-4053 et Essence (États-Unis, Italie, Belgique, Espagne) [NCT03532542]</p> <p>SRP-5051 : saut d'exon 51 (États-Unis) [NCT03375255]</p> <p>SRP-5051 : extension en ouvert du saut d'exon 51 (États-Unis) [NCT03675126]</p> <p>SRP-9001 : saut d'exon chez les jeunes de 4 à 7 ans (États-Unis) [NCT03769116]</p> <p>WVE-210201 : saut d'exon 51 (France, Belgique, Italie, Royaume-Uni, Canada, États-Unis) [NCT03508947]</p>	<p>Givinostat (États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, France, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02851797]</p> <p>Givinostat (Italie) [NCT03238235]</p> <p>Givinostat (Italie) [NCT03373968]</p> <p>BLS-M22 (anti-myostatine) chez des volontaires sains (Corée) [NCT03789734]</p> <p>Idébénone (Essai SIDEROS) : patients sous corticothérapie (France, États-Unis, Allemagne, Autriche, Belgique, Espagne, Italie, Pays-Bas, Suède, Suisse, Royaume-Uni) [NCT02814019]</p> <p>Idébénone (Essai SIDEROS-E) : patients sous corticothérapie (France, États-Unis, Allemagne, Autriche, Belgique, Espagne, Italie, Pays-Bas, Suède, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03603288]</p> <p>Ifetroban (États-Unis) [NCT03340675]</p> <p>MNK-1411 (cosyntrophine) (Essai BRAVE) (États-Unis) [NCT03400852]</p> <p>Nebivolol (Essai NEBIDYS) : prévention du dysfonctionnement systolique du ventriculaire gauche (France) [NCT01648634]</p> <p>Bisoprolol en prévention dès l'âge de 7 ans (Chine) [NCT03779646]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (États-Unis, Canada) [NCT03167255]</p> <p>P-188 NF (Carmeseal-MD™) : effet sur la fonction cardio-respiratoire (États-Unis) [NCT03558958]</p> <p>Tamoxifène (Essai TAMDMD) (Suisse) [NCT03354039]</p> <p>Tamoxifène (Israël) [NCT02835079]</p> <p>Testostérone (Sustanon) : pour retard pubertaire (Royaume-Uni) [NCT02571205]</p>	<p>Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]</p> <p>Surveillance de la dégénérescence musculaire par échographie DP ARF (États-Unis) [NCT01506518]</p> <p>Étude Val PedsQL DMD : 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) [NCT03513367]</p> <p>Fibrose, inflammation et homéostasie du calcium (France) [NCT01823783]</p> <p>Étude OXYNEMU : oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059]</p> <p>Facteurs pronostiques dans la DMD [NCT03372655]</p> <p>Impact de la DMD sur la vie des patients [NCT03680365]</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>) ORPHA 98896 - OMIM 310200		<p>Vamorolone : glucocorticoïde (États-Unis, Australie, Canada, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03439670]</p> <p>Vamorolone : glucocorticoïde, extension à long terme (2 ans) (États-Unis, Australie, Canada, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03038399]</p>		
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--

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		N-acétylcystéine (Essai SelNac) (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 (tous types LGMD1 et LGMD2)			Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Essai ACTMus : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [NCT02810028] Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures 2A (LGMD2A) ou calpainopathie <u>OMIM 253600</u>			Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2B (LGMD2B) ou dysferlinopathie <u>ORPHA 268 - OMIM 253601</u>	Essai de thérapie génique (rAAVrh74.MHCK7.DYSF.DV) (États-Unis) [NCT02710500]		Étude Jain COS : histoire naturelle et critères d'évaluation (France, Allemagne, Australie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni) [NCT01676077]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2D (LGMD2D) ou alpha-sarcoglycanopathie <u>ORPHA 62 - OMIM 608099</u>	Essai de thérapie génique (scAAVrh74.tMCK.hSGCA) (États-Unis) [NCT01976091]			
Dystrophie musculaire des ceintures 2E (LGMD2E) <u>ORPHA 119 - OMIM 604286</u>	Essai de thérapie génique (scAAVrh74.MHCK7.hSGCB) (États-Unis) [NCT03652259]		Étude observationnelle (États-Unis) [NCT03492346] Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]	
Dystrophie musculaire des ceintures 2I (LGMD2I) <u>ORPHA 34515 - OMIM 607155</u>		PF 06252616 (anti-myostatine) (États-Unis) [NCT02841267] Deflazacort (Emflaza®) [NCT03783923]		

Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types) <u>ORPHA 98863/98853/98855 - OMIM 310300/181350/300696/158900</u>			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 facio-scapulo-humérales				
<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>ACE-083 (États-Unis, Canada, Espagne) [NCT02927080] Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone enanthate et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438]</p>	<p>Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD1 versus FSHD2 (France) [NCT02032979] Critères de mesures et d'inclusion dans des essais cliniques (États-Unis) [NCT03458832] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] Étude observationnelle : enfants (Pays-Bas) [NCT02625662] Étude de surveillance des soins de routine (France) [NCT02622438] Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Santé osseuse (États-Unis, Australie) [NCT02413190] Étude OXYNEMU : oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059]</p>	<p>Essai ACTMus : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [NCT02810028]</p>
<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) ORPHA 269 - OMIM 158901</p>	<p>Transplantation musculaire de cellules souches dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [NCT02208713]</p>	<p>ACE-083 (États-Unis, Canada, Espagne) [NCT02927080] Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone enanthate et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438]</p>	<p>Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD 1 versus FSHD2 (France) [NCT02032979] Critères de mesures et d'inclusion dans des essais cliniques (États-Unis) [NCT03458832] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] Étude observationnelle : enfants (Pays-Bas) [NCT02625662] Étude de surveillance des soins de routine (France) [NCT02622438]</p>	<p>Essai ACTMus : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [NCT02810028]</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 facio-scapulo-humérales (Suite)

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) (Suite) ORPHA 269 - OMIM 158901			<p>Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292]</p> <p>IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865]</p> <p>Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/]</p> <p>Registre (États-Unis) [NCT00082108]</p> <p>Santé osseuse (États-Unis, Australie) [NCT02413190]</p> <p>Étude OXYNEMU : oxygénation du muscle pendant l'effort et évaluation de la fonction mitochondriale et du phénotype (France) [NCT02789059]</p>	
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Autres dystrophies musculaires progressives

Myopathie de Bethlem ORPHA 610 - OMIM 158810			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p>	
---------------------------------------------------------------------------------	--	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

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



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>Tideglusib (AMO-02) : efficacité et sécurité d'utilisation dans la forme congénitale de la DM1 (Canada, États-Unis) [NCT03692312]</p> <p>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p>		<p>Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope (France) www.dmscope.fr/</p> <p>Registre de famille DM1 (MDFR) (États-Unis) [NCT02398786]</p> <p>Registre (États-Unis) [NCT00082108]</p> <p>Étude observationnelle TREAT_CDM forme congénitale (Canada, États-Unis, Italie) [NCT03059264]</p> <p>Étude PhenoDM1 : histoire naturelle (Royaume-Uni) [NCT02831504]</p> <p>Étude DIACCIMEX : diagnostic prénatal non invasif (France) [NCT03087526]</p> <p>Test prénatal non invasif dans les maladies monogéniques (Pays-Bas) [NCT02339402]</p> <p>Étude STAR : apnées du sommeil, déclencheur principal des arythmies cardiaques (France) [NCT02375087]</p> <p>Thromboembolies veineuses dans la DM1 (France) [NCT03424460]</p>	<p>Essai DYVINE : ventilation précoce (France) [NCT01225614]</p> <p>Ventilation non invasive dans la DM1 (Mexique) [NCT02880735]</p> <p>Prévention de la mort subite par arythmie cardiaque (Italie) [NCT03784586]</p> <p>Facteurs associés à une hypoventilation - Suivi sur 5 ans (France) [NCT03764150]</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>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p>		<p>Base de données Dystrophies myotoniques DM-scope (France) www.dmscope.fr/</p> <p>Étude COMEDY-2 : définir des outils de suivi clinique spécifiques (Allemagne) [NCT03603171]</p> <p>Registre de famille (États-Unis) [NCT02398786]</p> <p>Registre (États-Unis) [NCT00082108]</p> <p>Quantification de la relaxation musculaire induite par 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 (Orencia®) (États-Unis) [NCT03059888]</p> <p>Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03304054]</p> <p>Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03579966]</p> <p>Bortézomib (Essai TAVAB) (Allemagne) [NCT02102594]</p> <p>ECU-MG-302 (Eculizumab) [NCT02301624]</p> <p>Eculizumab [NCT03759366]</p> <p>Efgartigimod (ARGX-113) (Essai ADAPT) (États-Unis) [NCT03669588]</p> <p>Efgartigimod (ARGX-113) (Essai ADAPT+) (États-Unis) [NCT03770403]</p> <p>IGIV-C (France, États-Unis, Allemagne, Belgique, Canada, Estonie, Hongrie, Lituanie, Pologne, République Tchèque) [NCT02473965]</p> <p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (États-Unis, Canada) [NCT02100969]</p> <p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada) [NCT02774239]</p> <p>Leflunomide/Azathioprine après thymectomie (Chine) [NCT01727193]</p> <p>M281 (États-Unis) [NCT03772587]</p> <p>Pyridostigmine (Mestinon®) (Danemark) [NCT03510546]</p> <p>RA101495 (Zilocuplan) (États-Unis, Canada) [NCT03315130]</p> <p>Rituximab (Suède) [NCT02950155]</p>	<p>Auto-anticorps sériques (États-Unis) [NCT00704626]</p> <p>Banque de tissus pour études sur la myasthénie (États-Unis) [NCT02902536]</p> <p>Biomarqueurs du tronc cérébral : réflexe synaptique naso-trigéminal induit électriquement, tests olfactifs, test par déprivation visuelle (États-Unis) [NCT02761707]</p> <p>Base de données du CoRDS sur les maladies rares (États-Unis) [NCT01793168]</p> <p>Étude PROMISE-MG : comparaison azathioprine <i>versus</i> mycophenolate mofetil (États-Unis) [NCT03490539]</p> <p>Étude QUESST : évaluation des troubles d'articulation et de déglutition (États-Unis) [NCT02118805]</p> <p>Potentiels évoqués myogéniques vestibulo-oculaires (Suisse) [NCT03049956]</p> <p>Facteurs prédictifs d'une réintubation après thymectomie (Chine) [NCT03597373]</p>	<p>Chirurgie vidéo-assistée (VATS) sous xyphoïdienne <i>versus</i> intercostale (Chine) [NCT03613272]</p> <p>Exercice (États-Unis) [NCT01047761]</p> <p>Exercices de stabilisation vertébrale (Turquie) [NCT03743740]</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		N-acétylcystéine (Essai SeINac) (France) [NCT02505087]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Myopathie congénitale ORPHA 97245			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Relation entre IRM et dynamomètre musculaire (Danemark) [NCT03018184]	
Myopathie centronucléaire ORPHA 595			Étude NatHis-CNM : histoire naturelle (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie) [NCT03351270]	
Myopathie à némaline de type 6 ORPHA 607 , OMIM 609273			Quantification de la relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923]	Étude NEMTRAIN : entraînement des muscles inspiratoires (Pays-Bas) [NCT03728803]
Myopathie myotubulaire liée à l'X ORPHA 596 , OMIM 310400	AAV-MTM1 (AT132) : thérapie génique (Essai ASPIRO) (France, Allemagne, Canada, États-Unis) [NCT03199469]		Étude RECENSUS : histoire de la maladie rétrospective (tous âges) (États-Unis) [NCT02231697] Étude INCEPTUS : histoire naturelle prospective chez des enfants de 0 à 3 ans (France, Allemagne, Royaume-Uni, Canada, États-Unis) [NCT02704273] Étude de la fonction respiratoire chez des enfants de 0 à 14 ans (États-Unis) [NCT02453152]	

Myopathie distale de type Miyoshi

Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130			Étude Jain COS : histoire naturelle et critères d'évaluation (France, Allemagne, Australie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni) [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			Histoire naturelle chez 100 patients ayant conservé 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 ORPHA 365 - OMIM 232300</p>	<p>AAV2/8-LSPHGAA dans la forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03533673]</p> <p>Essai AAV9-GAA_IM : réadministration intramusculaire d'un AAV9 dans la forme à début tardif (États-Unis) [NCT02240407]</p>	<p>Myozyme : réponse musculaire à l'enzymothérapie substitutive (Taïwan) [NCT00713453]</p> <p>Myozyme : efficacité et sécurité d'utilisation chez des enfants atteints de la maladie de Pompe (Chine) [NCT03687333]</p> <p>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'αglucosidase alfa (États-Unis) [NCT00486889]</p> <p>Lumizyme : pharmacocinétique de l'α-αglucosidase (Essai PAPAYA) (États-Unis, Bulgarie, Inde, Russie, Royaume-Uni, Ukraine) [NCT01410890]</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>ATB200 associée à l'AT2221 (États-Unis, Australie) [NCT03729362]</p> <p>Induction d'une tolérance immunitaire par cyclophosphamide: ou rituximab: et methotrexate (États-Unis, Israël) [NCT00701701]</p> <p>Modulateurs immunitaires : rituximab, immunoglobulines, bortezomib, methotrexate (Taïwan) [NCT02525172]</p> <p>VAL-1221 par voie intraveineuse (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02898753]</p>	<p>Étude BioPompe : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne, Arabie saoudite, Brésil, Grèce, Inde, Iran) [NCT01457443]</p> <p>Recherche de biomarqueurs (microARN) sériques ou plasmatiques (BIOPOMPE) (Espagne) [NCT03045042]</p> <p>Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycogénoses (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>Dépistage pour l'admissibilité à la thérapie génique (États-Unis) [NCT03285126]</p> <p>Détermination du statut CRIM et suivi longitudinal (États-Unis) [NCT01665326]</p> <p>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif initialement asymptomatique (Taïwan) [NCT00713245];</p> <p>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif sous enzymothérapie de substitution (Taïwan) [NCT02399748]</p> <p>Étude des maladies lysosomales dans un groupe minoritaire (États-Unis) [NCT02120235]</p> <p>Dépistage des maladies lysosomales dans des minorités ethniques (États-Unis) [NCT03812042]</p> <p>Étude IPANEMA : prévalence de la maladie Pompe en médecine neuromusculaire (États-Unis) [NCT02838368]</p> <p>Fonction des muscles respiratoires, forme à début tardif (États-Unis) [NCT02354664]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice dans les myopathies métaboliques (Danemark) [NCT02635269]</p>	<p>Entraînement des muscles respiratoires, forme à début tardif (États-Unis) [NCT02801539]</p> <p>Entraînement des muscles linguaux, forme à début tardif [NCT03255213]</p> <p>Régime alimentaire et exercice (États-Unis) [NCT02363153]</p> <p>Stimulation diaphragmatique (États-Unis) [NCT02354651]</p> <p>Entraînement cognitif d'enfants atteints de maladie de Pompe sous enzymothérapie (États-Unis) [NCT02950298]</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)

<p>Glycoséose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300</p>		<p>NeoGAA- extension de la phase 1 (France, Allemagne, Belgique, Danemark, États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02032524]</p> <p>Essai Mini-COMET : sécurité et efficacité de la NeoGAA, dans des formes infantiles déjà traitées par alglucosidase alfa (France, États-Unis, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03019406]</p> <p>Essai COMET : 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) [NCT02782741]</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>Histoire naturelle de la maladie de Pompe (France) [NCT03564561]</p> <p>Histoire naturelle dans l'enfance des personnes atteintes de forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03694561]</p> <p>Étude longitudinale par échographie musculaire quantitative et myographie d'impédance électrique (États-Unis) [NCT02742298]</p> <p>Identification de l'atteinte de la langue dans la forme tardive de la maladie de Pompe (Allemagne, Belgique, Italie, Taïwan, Tchécoslovaquie, États-Unis) [NCT02765828]</p> <p>Registre de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00231400]</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>Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400</p>			<p>Étude BioGlycogen : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycoséoses (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p>	<p>Régime cétogène (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 : glycogénoses (Suite)				
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600		Triheptanoïne (France) [NCT02919631]	Étude BioGlycogen : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycogénoses (Allemagne) [NCT02385162] Quantification de la relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923] IRM (Danemark) [NCT03844022] Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]	Régimes cétogènes (Danemark) [NCT03843606]
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800		Triheptanoïne (Danemark) [NCT03642860]	Étude BioGlycogen : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycogénoses (Allemagne) [NCT02385162]	



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 <i>versus</i> traitement standard seul (France, États-Unis, Australie, Brésil, République Tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon, République de Corée, Mexique, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Abatacept dans la forme juvénile (États-Unis) [NCT02594735]</p> <p>Apremilast (Otezla®) atteinte cutanée réfractaire (États-Unis) [NCT03529955]</p> <p>Basiliximab traitant la dermatomyosite associée à une fibrose pulmonaire (Chine) [NCT03192657]</p> <p>Belimumab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Gel H.P. Acthar dans le traitement des manifestations cutanées réfractaires de la dermatomyosite (États-Unis) [NCT02245841]</p> <p>Artovastatin : hypolipidémiant (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Immunoglobulines IV (Octagam 10%) (France, Allemagne, Canada, Hongrie, Pologne, Russie, Pays-Bas, République Tchèque, Roumanie, Russie, États-Unis, Ukraine) [NCT02728752]</p> <p>Immunoglobulines SC (Octanorm) (Russie) [NCT03686969]</p> <p>Lenabasum (JBT-101) (États-Unis) [NCT02466243]</p> <p>Lenabasum (États-Unis) [NCT03813160]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>PF-06823859 (États-Unis) [NCT03181893]</p> <p>Pirfenidone dans la pneumopathie interstitielle progressive associée à une dermatomyosite amyopathique (Chine) [NCT02821689]</p>	<p>Base de données (France) Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Étude rétrospective de la forme juvénile (France) [NCT03433638]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux des myosites chez le personnel militaire (États-Unis) [NCT01734369]</p> <p>Incidence et prévalence de la dermatomyosite juvénile (France) [NCT03432455]</p> <p>Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</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 (France) [NCT03293615]</p> <p>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la dermatomyosite débutante récente (Suède) [NCT03324152]</p> <p>Exercice physique (Brésil) [NCT03092167]</p> <p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p> <p>Thérapie combinée (exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télémédecine) [NCT03713151]</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)				
Dermatomyosite (<i>Suite</i>) ORPHA 221		<p>Tacrolimus (Prograf®) dans la forme avec pneumopathie interstitielle (Japon) [NCT02159651]</p> <p>Thiosulfate de sodium IV : effet sur la calcinose associée à la dermatomyosite juvénile et adulte (États-Unis) [NCT03267277]</p> <p>Thiosulfate de sodium sous-cutané (France) [NCT03582800]</p> <p>Tofacitinib dans la forme réfractaire (États-Unis) [NCT03002649]</p> <p>Tocilizumab (États-Unis) [NCT02043548]</p> <p>Vaccin IFN-K (France, Allemagne, Italie, Suisse) [NCT02980198]</p> <p>VIB7734 (États-Unis) [NCT03817424]</p>		
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) ORPHA 611		<p>Arimoclomol phase 2 (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT027535]</p> <p>Botox dans la dysphagie (Danemark) [EudraCT Number: 2014-002210-23]</p> <p>Pioglitazone, phase 1 (États-Unis) [NCT03440034]</p> <p>REGN2477+REGN 1033 (Regeneron) [NCT03710941]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Diagnostic par myographie d'impédance électrique (États-Unis) [NCT03633318]</p> <p>Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux chez les militaires (États-Unis) [NCT01734369]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p> <p>Profil moléculaire au cours de l'évolution (France) [NCT03299335]</p>	<p>Essai ACTMus : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [NCT02810028]</p> <p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p> <p>Thérapie combinée (exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télémédecine) [NCT03713151]</p>
Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569		<p>Abatacept associé au traitement standard <i>versus</i> traitement standard seul et placebo (France, Allemagne, Australie, Brésil, Corée du sud, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Mexique, République tchèque, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Belimumab (États-Unis) [NCT02347891]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p>	<p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p> <p>Thérapie combinée (exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télémédecine) [NCT03713151]</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) ORPHA 206569		Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]		
Polymyosite ORPHA 732		Abatacept (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon, Corée du sud, Mexique, Suède) [NCT02971683] Belimumab (États-Unis) [NCT02347891] Hypolipidémiants (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180] Tacrolimus (Prograf®) dans la forme avec pneumopathie interstitielle (Japon) [NCT02159651] Tocilizumab (États-Unis) [NCT02043548] VIB7734 (États-Unis) [NCT03817424]	Base de données (France) Cohorte prospective 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 (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT-01171573]	Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la polymyosite récente (Suède) [NCT03324152] Exercice physique (Brésil) [NCT03092167] Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644] Thérapie combinée (exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télémedecine) [NCT03713151]
Syndrome des antisynthétases ORPHA 81		Abatacept (ATtackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927]		

Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase ORPHA 98914 - OMIM 254210		3,4 amino-pyridine (Massachusetts, États-Unis) [NCT00872950] 3,4 amino-pyridine (Caroline du Nord, États-Unis) [NCT01765140] Amifampridine (3,4 amino-pyridine) (États-Unis, Canada) [NCT02562066]	Base de données du réseau français SMC (France) Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Registre national pédiatrique (Égypte) [NCT02124616]	
------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



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)	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
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR)	5
Dermatomyosite	20
Dystrophie musculaire de Becker.....	6
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	7
Dystrophies musculaires congénitales	9
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : MDC1A.....	9
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich....	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
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	12
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	13
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy)	13
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	17
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
Myasthénie auto-immune.....	14
Myopathie à némaline de type 6.....	15

Myopathie centronucléaire	15
Myopathie congénitale	15
Myopathies congénitales liées à la sélénoprotéine N.....	15
Myopathie de Bethlem.....	12
Myopathie distale de type Miyoshi	15
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	15
Myopathie myotubulaire liée à l'X.....	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
Myosite à inclusions (IBM pour inclusion body myositis).....	21
Myosite nécrosante auto-immune	21
Myosite nécrosante auto-immune (Suite)	22
Polymyosite.....	22
Syndrome des antisynthétases	22
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	22
Syndrome muscle-œil-cerveau ou MEB (Muscle-Eye-Brain)	9



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, Urtizberea JA

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2017, 60 p.

Recherche neuromusculaire : état des lieux

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

© AFM-Téléthon 11/2018 (7^e 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