

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. C'est une base de données sur les études cliniques 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 340 000 essais dans 216 pays. Les informations sur *ClinicalTrials.gov* sont fournies et mises à jour par le promoteur ou l'investigateur principal de l'essai.



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

Amyotrophies bulbo-spinales

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, maladie de Kennedy ou syndrome de Kennedy (RLX) ORPHA 481 - OMIM 313200		Acétate de leuproréline (Japon) [NCT03555578]	Étude observationnelle de la fonction hépatique (États-Unis) [NCT02124057]	
--	--	---	---	--

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 (Zolgensma®) (Essai STR1VE EU) (France, Belgique, Italie et Royaume-Uni) [NCT03461289]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai START) (États-Unis) [NCT03421977]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Corée, Japon, Taïwan) [NCT03837184]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, 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, Mexique, Nouvelle-Zélande, Taïwan, Turquie) [NCT02865109]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai DEVOTE) [NCT04089566]</p>	<p>Branaplam ou LMI070 (Allemagne, Belgique, Bulgarie, Danemark, Italie, Pologne, Russie) [NCT02268552]</p> <p>Risdiplam (Essai FIREFISH) (France, Arabie Saoudite, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie) [NCT02913482]</p> <p>Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie) [NCT03779334]</p> <p>Risdiplam : accès élargi (États-Unis) [NCT04256265]</p>	<p>Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude IO-SMA (France) [NCT03339830]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre américain de patients atteints de SMA (États-Unis) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume-Uni) [NCT04292574]</p>	<p>Programme de verticalisation (États-Unis) [NCT02341053]</p> <p>Étude MSOT_SMA (Allemagne) [NCT04115475]</p>
---	---	--	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	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 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679]</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™) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai DEVOTE) [NCT04089566]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) Evolution de la fonction motrice [NCT04159987]</p>	<p>Risdiplam (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p> <p>Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie) [NCT03779334]</p> <p>Risdiplam (Essai JEWELFISH) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172]</p> <p>Risdiplam : accès élargi (États-Unis) [NCT04256265]</p> <p>Celecoxib (Canada) [NCT02876094]</p> <p>SRK-015 (Essai TOPAZ) (Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas) [NCT03921528]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Étude SAS chez des adultes sous Nusinersen (Spinraza™) (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p>Étude de la fonction pulmonaire et respiratoire sous Nusinersen (Spinraza™) (États-Unis) [NCT04050852]</p> <p>Étude du nusinersen (Spinraza™) chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030]</p> <p>Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Étude observationnelle rétrospective (Brésil) [NCT04404764]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre américain de patients atteints de SMA (États-Unis) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre européen IO-SMA (France) [NCT03339830]</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>Programme de verticalisation (États-Unis) [NCT02341053]</p> <p>Étude MSOT_SMA (Allemagne) [NCT04115475]</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 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p>	<p>Celecoxib (Canada) [NCT02876094]</p> <p>Amifampridine Phosphate (Italie) [NCT03781479]</p> <p>Amifampridine Phosphate à long terme (Italie) [NCT03819660]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p>	<p>Entraînement physique (États-Unis) [NCT02895789]</p> <p>Étude ExerASI : exercice physique en piscine (France) [NCT02061189]</p> <p>Programme de verticalisation (États-Unis) [NCT02341053]</p>



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

Amyotrophies spinales proximales liées au gène *SMN1* (Suite)

<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (Suite) ORPHA 83419 - OMIM 253400</p>	<p>AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025]</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™) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Nusinersen (Spinraza™) (Essai DEVOTE) [NCT04089566]</p>	<p>Risdiplam (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p> <p>Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie) [NCT03779334]</p> <p>Risdiplam (Essai JEWELFISH) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172]</p> <p>SRK-015 (Essai TOPAZ) (Espagne, États-Unis, Italie) [NCT03921528]</p>	<p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Étude SAS : suivi d'adultes sous Nusinersen (Spinraza™) (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p>Étude de la fonction pulmonaire et respiratoire sous Nusinersen (Spinraza™) (États-Unis) [NCT04050852]</p> <p>Étude du nusinersen (Spinraza™) chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030]</p> <p>Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Étude observationnelle rétrospective (Brésil) [NCT04404764]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre américain de patients atteints de SMA (États-Unis) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre européen IO-SMA (France) [NCT03339830]</p>	<p>Étude MSOT_SMA (Allemagne) [NCT04115475]</p> <p>Technologie pour évaluer la fonction de marche (États-Unis) [NCT04193085]</p>
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) ORPHA 83420 - OMIM 271150</p>	<p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, 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>Nusinersen (Spinraza™) (Essai DEVOTE) [NCT04089566]</p>		<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre américain de patients atteints de SMA (États-Unis) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p>	<p>Étude MSOT_SMA (Allemagne) [NCT04115475]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth ORPHA 166			<p>Développement d'une échelle pédiatrique CMT - INC-6603 (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01203085]</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>Histoire naturelle - INC-6601 (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193075]</p> <p>IRM musculaire (Royaume-Uni) [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> <p>Analyse de la douleur et de la qualité de vie (Allemagne) [NCT03966287]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010188]</p> <p>Analyse de la marche et de la posture chez des patients atteints de CMT et de neuropathies d'origine immunitaire (France) [NCT04154540]</p>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220	Évaluation de scAAV1.tMCK.NTF3 (États-Unis) [NCT03520751]	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	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophie musculaire de Becker				
Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376	Ataluren (Translarna) : sécurité à long terme (États-Unis) [NCT01247207]	Givinostat (Italie) [NCT03238235] Prednisone (Essai WSiMD) :stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [NCT04054375]	Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104] Base de données <i>The Duchenne registry</i> (États-Unis) [NCT02069756] Étude observationnelle ; histoire naturelle pour prédire l'efficacité du saut d'exon (États-Unis, Canada, Italie, Royaume-Uni) [NCT01539772] 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] Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962] Troponine comme biomarqueur des lésions du muscle liées à l'exercice (Danemark) [NCT04349566]	Programme de physiothérapie multimodale avec des lunettes virtuelles [NCT03879304]



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

Dystrophie musculaire de Duchenne

<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>Ataluren (Translarna) (États-Unis) [NCT03648827]</p> <p>Ataluren (Translarna) : sécurité à long terme (Canada, États-Unis) [NCT01247207]</p> <p>Ataluren (Translarna) : sécurité à long terme (Argentine, Australie, Brésil, Bulgarie, Canada, Chili, Chine, États-Unis) [NCT03179631]</p> <p>Ataluren (Translarna) suivi sur 5 ans (registre STRIDE –PTC PASS) (France, Allemagne, Autriche, Israël, Suède) [NCT02369731]</p> <p>Ataluren chez les enfants de 6 mois à 2 ans (États-Unis) [NCT04336826]</p> <p>Grefte de myoblastes (Canada) [NCT02196467]</p> <p>CAP-1002 (Essai HOPE-2-OLE) : cellules souches dérivées de la cardiosphère (États-Unis) [NCT04428476]</p> <p>Cellules souches autologues dérivées de la moelle osseuse (États-Unis) [NCT03067831]</p> <p>Myoblastes, transplantation [NCT02196467]</p> <p>Microdystrophine (SGT-001) chez l'enfant et l'adolescent (Essai IGNITE DMD) (<i>solid Biosciences</i>) (États-Unis) [NCT03368742]</p> <p>Microdystrophine (rAAVrh74.MHCK7), chez les petits, 3 mois à 7 ans (États-Unis) (<i>Sarepta</i>) [NCT03375164]</p> <p>SRP-9001 : microdystrophine chez les jeunes de 4 à 7 ans (États-Unis) (<i>Sarepta</i>) [NCT03769116]</p> <p>PF-06939926 (vecteur AAV avec mini-dystrophine) : thérapie génique (États-Unis) [NCT03362502]</p> <p>PF-06939926 (vecteur AAV avec mini-dystrophine) : thérapie génique (États-Unis) [NCT04281485]</p>	<p>CAT-1004 (edasalonexent) (Essai MoveDMD) (États-Unis) [NCT02439216]</p> <p>Edasalonexent (PolarisDMD) (États-Unis) [NCT03703882]</p> <p>Edasalonexent Extension de polaris DMD (Galaxy DMD) (États-Unis) [NCT03917719]</p> <p>Givinostat (France, Allemagne, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Royaume-Uni...) [NCT02851797]</p> <p>Givinostat (Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie...) [NCT03373968]</p> <p>Idebenone (SIDEROS) avec glucocorticoïdes (France, Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Royaume-Uni...) [NCT02814019]</p> <p>Idebenone (SIDEROS-E) extension - avec glucocorticoïdes (France, Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Royaume-Uni...) [NCT03603288]</p> <p>Deflazacort (États-Unis) pharmacovigilance [NCT02592941]</p> <p>Spirolactone versus prednisolone (États-Unis) [NCT03777319]</p> <p>Pamrevlumab (FG-3019) anticorps monoclonal contre le facteur de croissance du tissu conjonctif (États-Unis) [NCT02606136]</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>Tamoxifène (Essai TAMDMD) (Suisse) [NCT03354039]</p> <p>Tamoxifène (Israël) [NCT02835079]</p> <p>Testostérone (Sustanon) : pour retard pubertaire (Royaume-Uni) [NCT02571205]</p>	<p>Analyse moléculaire de patients neuromusculaires [NCT00390104]</p> <p>Base de données <i>The Duchenne registry</i> (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>Évaluation des miARN du muscle comme biomarqueur (biodystromirs) (France) [NCT02109692]</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>Évaluation de la force musculaire en unité de soins intensifs (Suisse) [NCT00735384]</p> <p>Fonction cardiaque chez les 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 (en préparation) (Chine) [NCT03760029]</p> <p>Etude longitudinale de l'histoire naturelle (CINRgroup) (États-Unis, Argentine, Australie, Canada, Inde, Israël, Italie, Suède) [NCT00468832]</p> <p>Histoire naturelle de la DMD en préparation de l'essai AAV-micro-dystrophine (France) [NCT03882827]</p>	<p>Débit de toux et clairance de la toux (États-Unis) [NCT02034305]</p> <p>Peur de tomber et performances physiques (Turquie) [NCT03507530]</p> <p>Utilisation de support dynamique de bras pour les activités de la vie quotidienne (JAECO Wrex) (États-Unis) [NCT03531788]</p> <p>Entraînement avec outils de réalité virtuelle (toutes MNM) (Turquie) [NCT03689660]</p> <p>Prévention de la scoliose par orthèse de maintien lombaire (Corée) [NCT03611244]</p> <p>Programme de physiothérapie multimodale avec des lunettes virtuelles (Espagne) [NCT03879304]</p> <p>Activité physique (Norvège) [NCT03947112]</p> <p>Plateforme pour faciliter la mise en lien patients et essais cliniques (États-Unis) [NCT01931644]</p> <p>Exercice physique régulier (Norvège) [NCT03963453]</p> <p>Exercice aérobie (Turquie) [NCT04173234]</p> <p>Defibrillateur ou pacemaker implantable dans la cardiomyopathie dilatée (CRT-REALITY) (République Tchèque) [NCT04139460]</p> <p>Evaluation de l'activation du muscle chez l'enfant montant les escaliers (Turquie) [NCT04287582]</p> <p>Corticoïdes et exercice physique (États-Unis) [NCT04322357]</p> <p>Textile connecté (<i>Es-Alert</i>), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942]</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>rAAVrh74.MCK.GALGT2 (États-Unis) [NCT03333590]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51 chez les petits (6 mois à 2 ans) (France, Belgique, Italie, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT03218995]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51 chez les petits (2 à 5 ans) phase II [NCT03985878]</p> <p>Eteplirsén (MIS510N) : saut d'exon 51 chez les adolescents (7 à 13 ans) à haute dose phase III [NCT03992430]</p> <p>Casimersen (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>Casimersen (SRP-4045) et Golodirsén (SRP-4053) : extension des essais SRP-4053 et Essence (États-Unis, Italie, Belgique, Espagne) [NCT03532542]</p> <p>Casimersen (SRP-4045), Golodirsén (SRP-4053) et Eteplirsén (SRP-4051) : étude en ouvert à long terme (États-Unis) [NCT04179409]</p> <p>SRP-5051 (saut d'exon 51) : escalade de dose puis évaluation de la dose d'exon 51 (Canada, États-Unis) [NCT04004065]</p> <p>SRP-5051 : extension en ouvert du saut d'exon 51 (États-Unis) [NCT03675126]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsén) : phase II chez les 4 à 10 ans (Canada, États-Unis) [NCT03167255]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsén) : phase III chez les 4 à 7 ans (États-Unis, Japon) [NCT04060199]</p> <p>NS-089/NCNP-02 : phase I/II chez les 4 à 17 ans (Japon) [NCT04129294]</p> <p>DS-5141b (Japon) [NCT02667483]</p> <p>AAV U7snRNA : duplications de l'exon 2 du gène DMD (États-Unis) [NCT04240314]</p>	<p>Vamorolone : glucocorticoïde (Australie, Canada, États-Unis, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03439670]</p> <p>Vamorolone glucocorticoïde, extension à long terme (2 ans) (Australie, Canada, États-Unis, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03038399]</p> <p>Vamorolone glucocorticoïde, programme d'accès au produit (Canada, États-Unis, Israël,) [NCT03863119]</p> <p>Canakinumab (Ilaris®) escalade de dose-effet sur les biomarqueurs sériques (États-Unis) [NCT03936894]</p> <p>Ifetroban oral dans l'atteinte cardiaque (États-Unis) [NCT03340675]</p> <p>ASP0367 (MA-0211) ciblant la fonction mitochondriale (États-Unis) [NCT04184882]</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>Accessibilité aux traitements, services et équipements médicaux : poids sur la qualité de vie des patients et entourage (États-Unis) [NCT03951675]</p> <p>Fréquence de la DMD en Turquie (Étude VICTORIA) chez garçons de 3 mois à 18 ans [NCT04120168]</p> <p>Dispositif embarqué pour mesurer la marche en vie réelle (États-Unis) [NCT04193085]</p> <p>Dispositif de mesure (« sensors ») d'enregistrement des mouvements et de la force (États-Unis) [NCT04254172]</p>	<p>Structure du pied : effet sur la posture, la marche et l'équilibre (Turquie) [NCT04353167]</p>
--	---	--	---	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires congénitales				
Dystrophies musculaires congénitales ORPHA 243			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [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) (International) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ORPHA 75840 - OMIM 254090			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] IRM musculaire (Danemark) [NCT03693898]	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l'α-dystroglycane (dystroglycanopathie) ORPHA:370953			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Histoire naturelle (États-Unis) [NCT00313677]	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>) ORPHA 52428 - OMIM 606612			Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595] Histoire naturelle (Norvège) [NCT03930628]	
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) (International) [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) (International) [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			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402]	



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

Dystrophies musculaires des ceintures

Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2) <u>ORPHA 263</u>			Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures autosomiques récessives (LGMD R, ex-LGMD2)			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Troponine comme biomarqueur des lésions du muscle liées à l'exercice (Danemark) [NCT04349566]	
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A) <u>ORPHA 267 - OMIM 253600</u>		Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) <u>ORPHA 268 - OMIM 253601</u>	Essai de thérapie génique (rAAVrh74.MHCK7.DYSF.DV) (États-Unis) [NCT02710500]	Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) <u>ORPHA 62 - OMIM 608099</u>			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E) <u>ORPHA 119 - OMIM 604286</u>	Essai de thérapie génique (scAAVrh74.MHCK7.hSGCB) (États-Unis) [NCT03652259]	Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude observationnelle (États-Unis) [NCT03492346] Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires des ceintures (Suite)				
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C) ORPHA 353 - OMIM 253700		Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F) ORPHA 219 - OMIM 601287		Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) ORPHA 34515 - OMIM 607155		Deflazacort (Emflaza®) (France, Allemagne, Canada, Danemark, États-Unis, Norvège, Royaume-Uni, Russie, Suède) [NCT03783923] PF 06252616 (États-Unis) [NCT02841267] Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] Histoire naturelle (France, Danemark, Royaume-Uni) [NCT03842878] Histoire naturelle (Norvège) [NCT03930628] Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K) ORPHA 86812 - OMIM 609308			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L) ORPHA 206549 - OMIM 611307		Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine [NCT04054375]	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	Études observationnelles	Autres types de thérapies
-------------------	---	-------------------	--------------------------	---------------------------

Dystrophies musculaires des ceintures (Suite)

Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M) ORPHA 206554 - OMIM 611588			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N) ORPHA 206559 - OMIM 613158			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O) ORPHA 206564 - OMIM 613157			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677]	Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem ORPHA 610 - OMIM 158810			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] IRM musculaire (Danemark) [NCT03693898]	

Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types) ORPHA 98863/98853/98855 - OMIM 310300/181350/300696/158900			Observatoire des patients atteints de laminopathie et émerinopathie (OPALE) (France) [NCT03058185] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
---	--	--	---	--

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

Dystrophie musculaire oculopharyngée ORPHA 270 - OMIM 164300			Histoire naturelle NH-OPMD (États-Unis) [NCT03161847] Analyse des biopsies de muscles de patients DMOP recueillis après myotomie [NCT03874910]	Renforcement des muscles expiratoires (Canada) [NCT04009408]
---	--	--	---	---



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	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>Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438] Losmapimod (essai ReDUX4) (France, Canada, États-Unis, Espagne) [NCT04003974] Losmapimod (extension essai ReDUX4) (France, Canada, États-Unis, Espagne) [NCT04264442] Losmapimod (Pays-Bas) [NCT04004000]</p>	<p>Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD1 versus FSHD2 (France) [NCT02032979] Validation outils de mesure et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Essai ReSolve) (États-Unis) [NCT03458832] Validation outils de mesure (IRM) et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Essai ReSolve-France) (France) [NCT04038138] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude pilote CV4 DIAGNOSIS (France) [NCT04377217]</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>Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438]</p>	<p>Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] Comorbidités neurologiques et psychiatriques FSHD 1 versus FSHD2 (France) [NCT02032979] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude pilote CV4 DIAGNOSIS (France) [NCT04377217]</p>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies myotoniques				
<p>Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) ORPHA 273 - OMIM 160900</p>	<p>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p>	<p>Tideglusib (AMO-02) : efficacité et sécurité d'utilisation dans la forme congénitale de la DM1 (Canada, États-Unis) [NCT03692312]</p> <p>Sécurité d'utilisation et pharmacogénétique de l'ERX-963 (États-Unis) [NCT03959189]</p> <p>Metformine : efficacité sur la force et la mobilité dans la DM1 (Italie) [EudraCT number 2018-000692-32]</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>Étude STAR : apnées du sommeil, déclencheur principal des arythmies cardiaques (France) [NCT02375087]</p> <p>Thromboembolies veineuses dans la DM1 (France) [NCT03424460]</p> <p>Étude ASCEND-DM (États-Unis) [NCT03867435]</p> <p>Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363]</p> <p>Recherche de biomarqueurs et de critères d'évaluation cliniques (Étude END-DM1) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03981575]</p>	<p>Essai DYVINE : ventilation précoce (France) [NCT01225614]</p> <p>Ventilation non invasive dans la DM1 - Suivi sur 5 ans (France) [NCT03764150]</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>Entraînement des muscles respiratoires (Allemagne) [NCT04052958]</p> <p>Exercices d'aérobic dans la DM1 - DM1ex (Canada) [NCT04187482]</p>
<p>Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i>) ORPHA 606 - OMIM 602668</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>	



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

Dystrophies myotoniques (Suite)

Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) (Suite) ORPHA 606 - OMIM 602668			<p>Relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923]</p> <p>Étude ASCEND-DM (États-Unis) [NCT03867435]</p> <p>Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363]</p>	
---	--	--	--	--

Myasthénie auto-immune

Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400	<p>Cellules CAR-T (États-Unis) [NCT04146051]</p>	<p>Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03304054]</p> <p>Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03579966]</p> <p>Batoclimab (HBM9161) (Chine) [NCT04346888]</p> <p>Eculizumab en population pédiatrique (États-Unis, Japon) [NCT03759366]</p> <p>Efgartigimod (Essai ADAPT) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie, Serbie) [NCT03669588]</p> <p>Efgartigimod extension (Essai ADAPT+) (mêmes pays) [NCT03770403]</p> <p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada, États-Unis) [NCT02100969]</p> <p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada) [NCT02774239]</p> <p>Immunoglobulines IgIV-C voie intraveineuse (France, Allemagne, Belgique, Canada, Estonie, États-Unis, Hongrie, Lituanie, Pologne, République Tchèque) [NCT02473965]</p> <p>Immunoglobulines IgIV-C voie intraveineuse (France, Allemagne, Belgique, Canada, Estonie, États-Unis, Hongrie, Lituanie, Pologne, République Tchèque) [NCT02473952]</p>	<p>Activité physique et fatigue (Danemark) [NCT03905473]</p> <p>Auto-anticorps sériques (États-Unis) [NCT00704626]</p> <p>Base de données du CoRDS sur les maladies rares (Australie, États-Unis) [NCT01793168]</p> <p>Base de données européenne (Europe)</p> <p>Base de données française (France)</p> <p>Étude QUESST : évaluation des troubles d'articulation et de déglutition (États-Unis) [NCT02118805]</p> <p>Étude TREAT-MG : évolution en vie réelle de la forme oculaire (Chine) [NCT04182984]</p> <p>Facteurs prédictifs d'une réintubation après thymectomie (Chine) [NCT03597373]</p> <p>Impact de la myasthénie en vie réelle (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni) [NCT04176211]</p> <p>Pronostic clinique et facteurs de risque de progression (Chine) [NCT04101578]</p> <p>Registre Explore-MG de l'Université de Yale (États-Unis) [NCT03792659]</p> <p>Registre MGR de la Myasthenia Gravis Foundation of America (États-Unis)</p> <p>Registre des patients sous un anti-C5 d'Alexion (États-Unis) [NCT04202341]</p> <p>Rôle du microbiote intestinal (États-Unis) [NCT04224506]</p>	<p>Stimulation auditive rythmique et vitesse de marche (Danemark) [NCT03905161]</p> <p>Programme d'exercice à domicile (États-Unis) [NCT01047761]</p> <p>Marche fractionnée (Danemark) [NCT03900585]</p> <p>Exercice sur rameur (France) [NCT02066519]</p> <p>Exercices de stabilisation vertébrale (Turquie) [NCT03743740]</p> <p>Thymectomie par mini-invasive par chirurgie vidéo-assistée (VATS) sous xyphoïdienne versus intercostale (Chine) [NCT03613272]</p> <p>Thymectomie mini-invasive versus transternale (Allemagne) [NCT04158661]</p> <p>Thymectomie sous-xyphoïdienne « 3 trous » versus VATS et transternale (Chine) [NCT02317224]</p>
---	---	--	---	--



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

Myasthénie auto-immune (Suite)

<p>Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400</p>		<p>Leflunomide versus Azathioprine après thymectomie (Chine) [NCT01727193]</p> <p>Nipocalimab (M281) (Allemagne, Belgique, Canada, Italie, Pologne, Espagne, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03772587]</p> <p>Nipocalimab (M281) extension (mêmes pays) [NCT03896295]</p> <p>Pyridostigmine (Mestinon®) (Danemark) [NCT03510546]</p> <p>Pyridostigmine – Ondansetron (DAS-001) (États-Unis) [NCT04226170]</p> <p>Essai PROMISE-MG : azathioprine <i>versus</i> mycophénolate mofétil (États-Unis, Canada) [NCT03490539]</p> <p>Ravulizumab (France, Allemagne, Canada, Corée, Danemark, Israël, Italie, Japon, Espagne, États-Unis, Pays-Bas, Suisse) [NCT03920293]</p> <p>Rituximab (États-Unis) [NCT02110706]</p> <p>Rituximab (Suède) [NCT02950155]</p> <p>Rozanolixizumab (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie) [NCT03971422]</p> <p>Rozanolixizumab extension (mêmes pays) [NCT04124965]</p> <p>RVT-1401 (Canada, États-Unis) [NCT03863080]</p> <p>Salbutamol (Danemark) [NCT03914638]</p> <p>TAK-079 (États-Unis) [NCT04159805]</p> <p>Telitacicept (Chine) [NCT04302103]</p> <p>Zilucoplan (États-Unis) [NCT04115293]</p> <p>Zilucoplan (États-Unis) [NCT04225871]</p>	<p>Qualité de vie, impacts de la maladie, complications du traitement et comorbidités (Étude Mya-BoD) (Allemagne) [NCT03979521]</p>	
---	--	--	--	--



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

Myopathies congénitales

Myopathies congénitales ORPHA 97245			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Relation entre IRM et dynamomètre musculaire (Danemark) [NCT03018184]	
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N ORPHA 2020 - OMIM 255310			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	
Myopathie centronucléaire ORPHA 595			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	
Myopathie à némaline de type 6 ORPHA 607 - OMIM 609273			Relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	Étude NEMTRAIN : entraînement des muscles inspiratoires (Pays-Bas) [NCT03728803]
Myopathie myotubulaire liée à l'X ORPHA 596 - OMIM 310400	AAV-MTM1 (AT132) (Essai ASPIRO) (France, Allemagne, Canada, États-Unis) [NCT03199469]		Étude de la fonction respiratoire chez des enfants de 0 à 14 ans (États-Unis) [NCT02453152] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	

Myopathie distale de type Miyoshi

Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130			Étude génétique [NCT01459302]	
--	--	--	--	--

Myopathie GNE

Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE ORPHA 602 - OMIM 605820		ManNAc (Essai MAGINE) (États-Unis) [NCT04231266]	Histoire naturelle chez 100 patients ayant conservé la marche (États-Unis) [NCT01417533] Registre international (Royaume Uni) [NCT04009226]	
--	--	---	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	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	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycoséoses				
<p>Glycoséose 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>Détecter la présence d'anticorps dirigés contre SPK-3006 (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03893240]</p> <p>Thérapie génique - SPK-3006 (Essai RESOLUTE) (États-Unis) [NCT04093349]</p> <p>Thérapie génique - AT845 (Essai FORTIS) [NCT04174105]</p>	<p>Myozyme : réponse musculaire à l'enzymothérapie substitutive (Taiwan) [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'αglucosidase (Essai PAPAYA) (Bulgarie, États-Unis, Inde, Royaume-Uni, Russie, 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 - PROPEL (France, Allemagne, Argentine, Australie, Autriche, Belgique, Bosnie-Herzégovine, Bulgarie, Canada, Danemark, États-Unis, Espagne, Grèce, Hongrie, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, République de Corée, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT03729362]</p> <p>Extension de l'essai PROPEL [NCT04138277]</p> <p>ATB200/AT2221 chez des enfants (États-Unis) [NCT03911505]</p> <p>Accès anticipé ATB200/AT2221 dans la forme infantile (États-Unis) [NCT04327973]</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 glycoséoses (Allemagne) [NCT02385162]</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 (Taiwan) [NCT00713245]</p> <p>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif sous enzymothérapie de substitution (Taiwan) [NCT02399748]</p> <p>Dépistage des maladies lysosomales dans des minorités ethniques (États-Unis) [NCT03812042]</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>Fréquence de la maladie de Pompe et des étiologies neuromusculaires chez les patients présentant une insuffisance respiratoire restrictive et une faiblesse musculaire (France) [NCT02746718]</p> <p>Histoire naturelle de la maladie de Pompe (France) [NCT03564561]</p>	<p>Entraînement des muscles linguaux, forme à début tardif (États-Unis) [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	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycogénoses (Suite)				
<p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300</p>		<p>Modulateurs immunitaires : rituximab, immunglobulines, bortezomib, methotrexate (Taiwan) [NCT02525172]</p> <p>VAL-1221 par voie intraveineuse (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT02898753]</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>Clenbuterol – phase 2 (États-Unis) [NCT04094948]</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>Fréquence de la dystrophie musculaire de Duchenne et de la forme tardive de la maladie de Pompe chez des enfants avec une élévation des transaminases inexpliquée (Turquie) [NCT04120168]</p>	
<p>Glycogénose 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 glycogénoses (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p>	<p>Suppléments énergétiques (Danemark) [NCT02448667]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycoséoses (Suite)				
Glycoséose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600		Sécurité d'utilisation de REN001 (Espagne, Royaume-Uni) [NCT04226274]	Étude BioGlycogen : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycoséoses (Allemagne) [NCT02385162] Relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923] IRM (Danemark) [NCT03844022] Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269] Troponine comme biomarqueur des lésions du muscle liées à l'exercice (Danemark) [NCT04349566]	Régime cétogène (Danemark) [NCT03945370] et [NCT04044508] Régime cétogène (Italie) [NCT04292938]
Glycoséose 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 glycoséoses (Allemagne) [NCT02385162]	



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

Myosites (myopathies inflammatoires)

<p>Dermatomyosite ORPHA 221</p>		<p>Abatacept et traitement standard <i>versus</i> traitement standard seul (France, Allemagne, Australie, Brésil, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Mexique, République de Corée, République Tchèque, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Abatacept (Essai AID) dans la forme juvénile (États-Unis) [NCT02594735]</p> <p>Apremilast (Otezla®) pour l'atteinte cutanée réfractaire (États-Unis) [NCT03529955]</p> <p>Artovastatin : hypolipédémiant (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Baricitinib (Olumiant®) (Essai MYOJAK) dans les formes réfractaires (Royaume-Uni, Suède) [NCT04208464]</p> <p>Basiliximab dans la dermatomyosite amyopathique avec pneumopathie interstitielle (Chine) [NCT03192657]</p> <p>Belimumab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Denosumab <i>versus</i> acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p> <p>Gel H.P. Acthar pour les manifestations cutanées réfractaires (États-Unis) [NCT02245841]</p> <p>Immunoglobulines IV Octagam 10% (Essai PRODERM) (France, Allemagne, Canada, États-Unis, Hongrie, Pays-Bas, Pologne, République Tchèque, Roumanie, Russie, Ukraine) [NCT02728752]</p> <p>Immunoglobulines SC IgPro20 (Hizentra®) (Allemagne, États) [NCT04044690]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT04062019]</p> <p>KZR-616 (Essai PRESIDIO) (Allemagne, États-Unis, République Tchèque) [NCT04033926]</p> <p>Lenabasum dans la forme réfractaire (États-Unis) [NCT02466243]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Capacité d'exercice des patients atteints de dermatomyosite (France) [NCT03293615]</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>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>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>Myographie d'impédance électrique comme biomarqueur d'activité (États-Unis) [NCT03918356]</p> <p>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p>	<p>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la dermatomyosite débutante (Suède) [NCT03324152]</p> <p>Exercice, créatine et coenzyme Q10 dans la forme juvénile (Canada) [NCT04286178]</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	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)				
<p>Dermatomyosite (<i>Suite</i>) ORPHA 221</p>		<p>Lenabasum (Essai DETERMINE) (Canada, États-Unis, Europe, Japon République de Corée) [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 (Chine) [NCT 03857854]</p> <p>Tacrolimus (Prograf®) dans la forme avec pneumopathie interstitielle (Japon) [NCT02159651]</p> <p>Thiosulfate de sodium IV pour la calcinose associée à la dermatomyosite juvénile et adulte (États-Unis) [NCT03267277]</p> <p>Thiosulfate de sodium intra-calcification (France) [NCT03582800]</p> <p>Tofacitinib (Essai STIR) dans la forme réfractaire (États-Unis) [NCT03002649]</p> <p>VIB7734 (Espagne, États-Unis, Pologne) [NCT03817424]</p> <p>Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]</p>		
<p>Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) ORPHA 611</p>		<p>Arimoclomol (Essai IBM4809) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT027530]</p> <p>Arimoclomol extension (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04049097]</p> <p>Denosumab versus acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong-Kong) [NCT04034199]</p> <p>Pioglitazone (Actos®) (États-Unis) [NCT03440034]</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>Myographie d'impédance électrique comme biomarqueur d'activité (États-Unis) [NCT03918356]</p> <p>Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux chez les militaires (États-Unis) [NCT01734369]</p>	<p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p> <p>Thérapie combinée : exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télé-médecine (Suisse) [NCT03713151]</p>



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)

Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) (Suite) ORPHA 611			<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>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p>	
Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569		<p>Abatacept associé au traitement standard <i>versus</i> traitement standard seul (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>Denosumab <i>versus</i> acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>Zilucoplan (France, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04025632]</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>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p>	<p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p> <p>Thérapie combinée (exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télémedecine) [NCT03713151]</p>
Polymyosite ORPHA 732		<p>Abatacept (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon, Corée du sud, Mexique, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Baricitinib (Olumiant®) (Essai Myojak) dans les formes réfractaires (Royaume-Uni, Suède) [NCT04208464]</p> <p>Belimumab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Denosumab et acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p> <p>Hypolipidémiant (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT04062019]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude et traitement myosites (États-Unis) [NCT00001265]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux de myosites 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>Myographie d'impédance électrique comme biomarqueur d'activité (États-Unis) [NCT03918356]</p>	<p>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la polymyosite 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 télémedecine) [NCT03713151]</p>



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)

Polymyosite (Suite) ORPHA 732		KZR-616 (Essai PRESIDIO) (États-Unis) [NCT04033926] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180] Tacrolimus (Prograf®) dans la forme avec pneumopathie interstitielle (Japon) [NCT02159651] VIB7734 (États-Unis) [NCT03817424] Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]	Élastographie (Égypte) [NCT03897803]	
Syndrome des antisynthétases ORPHA 81		Abatacept (Essai ATtackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927] Essai CATR-PAT : cyclophosphamide et azathioprine vs tacrolimus (France) [NCT03770663]		

Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase ORPHA 98914 - OMIM 254210		3,4 amino-pyridine (Massachusetts, États-Unis) [NCT00872950]	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 <i>SMN1</i>	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.....	12
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	12
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales	13
Dystrophies myotoniques	14
Myasthénie auto-immune.....	15
Myopathies congénitales.....	17
Myopathie distale de type Miyoshi.....	17
Myopathie GNE.....	17
Myopathies myofibrillaires.....	18
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	19
Myosites (myopathies inflammatoires).....	22
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	25
Liste des maladies.....	26

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, maladie de Kennedy ou syndrome de Kennedy (RLX).....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann)	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire).....	3
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ..	3
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte)	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
Dystrophie musculaire de Becker.....	6
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	7
Dystrophies musculaires congénitales	9
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i>	9
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich....	9
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l'α-dystroglycane (dystroglycanopathie) .	9
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>).....	9
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB</i> (<i>Muscle-Eye-Brain</i>)	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 (<i>Rigid Spine Syndrome, RSM1</i>).....	9
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2)	10
Dystrophie musculaire des ceintures autosomiques récessives (LGMD R, ex-LGMD2).....	10

Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A).....	10
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B)	10
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D)	10
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E)	10
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C).....	11
Dystrophie musculaire des ceintures R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F)	11
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I).....	11
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K).....	11
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L).....	11
Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M)	12
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N)	12
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O).....	12
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem.....	12
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types)	12
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	12
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine	13
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2)	13
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	14

Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i>)	14
Myasthénie auto-immune.....	15
Myopathies congénitales.....	17
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N ...	17
Myopathie centronucléaire.....	17
Myopathie à némaline de type 6	17
Myopathie myotubulaire liée à l'X.....	17
Myopathie distale de type Miyoshi.....	17
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	17
Déficit en alphaB-cristalline	18
Déficit en BAG	18
Déficit primaire en desmine.....	18
Déficit en filamine C	18
Déficit en LDB3 ou MFM4.....	18
Déficit en myotiline.....	18
Myopathie myofibrillaire de type 7	18
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce	18
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	19
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes .	20
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	21
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui.....	21
Dermatomyosite.....	22
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>).....	23
Myosite nécrosante auto-immune	24
Polymyosite.....	24
Syndrome des antisynthétases	25
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	25



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

© AFM-Téléthon 05/2020 (6^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