

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] Méxiléline (Essai MEXPRESS) (Japon) [UMIN000026150] Créatine (Japon) [UMIN000012503]	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	AVXS-101 (Essai STR1VE) (États-Unis) [NCT03306277] AVXS-101 (Essai STR1VE EU) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie, Pays Bas, Royaume-Uni et Suède.) [NCT03461289] AVXS-101 (Essai START) (États-Unis) [NCT03421977] AVXS-101 (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099] AVXS-101 (Corée, Japon, Taïwan) [NCT03837184] AVXS-101 : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679] Nusinersen (Spinraza™) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553] Nusinersen (Spinraza™) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] Nusinersen (Spinraza™) (Essai EMBRACE) (Allemagne, États-Unis) [NCT02462759] Nusinersen (Spinraza™) : accès anticipé (Chine, Colombie, Corée, Mexique, Pologne, Portugal, Royaume-Uni, Taïwan, Turquie) [NCT02865109]	Branaplam ou LMI070 (Allemagne, Belgique, Bulgarie, Danemark, Italie, Pologne, République tchèque, Russie) [NCT02268552]	Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296] Étude IO-SMA (France) [NCT03339830] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343] Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179] Étude ExplorASI (France) [NCT03223051]	Programme de verticalisation (États-Unis) [NCT02341053]
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------



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 I (maladie de Werdnig-Hoffmann) <i>(Suite)</i></p> <p>ORPHA 83330 - OMIM 253300</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>			
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire)</p> <p>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>Nusinersen (Spinraza™) (Essai EMBRACE) (Allemagne, États-Unis) [NCT02462759]</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>Pyridostigmine (Essai SPACE) (Pays-Bas) [NCT02941328]</p> <p>SRK-015 (Essai TOPAZ) (États-Unis) [NCT03921528]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Registre européen IO-SMA (France) [NCT03339830]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude ExplorASI (France) [NCT03223051]</p> <p>Étude SAS chez des adultes sous Nusinersen (Spinraza™) (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>Programme de verticalisation (États-Unis) [NCT02341053]</p>
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander)</p> <p>ORPHA 83419 - OMIM 253400</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>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>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>Registre européen IO-SMA (France) [NCT03339830]</p>	<p>Entraînement physique (États-Unis) [NCT02895789]</p> <p>Étude ExerASI : exercice physique en piscine [NCT02061189]</p> <p>Programme de verticalisation (États-Unis) [NCT02341053]</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 III (maladie de Kugelberg-Welander) (Suite)</p> <p>ORPHA 83419 - OMIM 253400</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>Pyridostigmine (Essai SPACE) (Pays-Bas) [NCT02941328]</p> <p>SRK-015 (Essai TOPAZ) (États-Unis) [NCT03921528]</p>	<p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Histoire naturelle (Taiwan) [NCT03300869]</p> <p>Étude SAS : suivi d'adultes sous Nusinersen (Spinraza™) (États-Unis) [NCT03709784]</p> <p>Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude observationnelle du Nusinersen (Spinraza™) chez des adultes (États-Unis) [NCT03709784]</p>	
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte)</p> <p>ORPHA 83420 - OMIM 271150</p>	<p>AVXS-101 (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [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>Pyridostigmine (Essai SPACE) (Pays-Bas) [NCT02941328]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taiwan) [NCT03217578]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343]</p> <p>Identification de biomarqueurs (France) [NCT02550691]</p>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)				
<p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth</p>		<p>ACE-083 (États-Unis) dans les CMT 1 et CMT X [NCT03124459] et [NCT03943290]</p>	<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>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>	
<p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220</p>	<p>Évaluation de scAAV1.tMCK.NTF3 (États-Unis) [NCT03520751]</p>	<p>PXT3003 (Essai PLEO-CMT-FU) : (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT03023540]</p>	<p>Biomarqueurs et critères de suivi dans la CMT (Allemagne) [NCT03386266]</p>	
<p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR) ORPHA 139515 - OMIM 611228</p>			<p>Histoire naturelle de la CMT4J (États-Unis) [NCT03810508]</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 Becker				
Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376	Ataluren (Translarna) : sécurité à long terme (États-Unis) [NCT01247207]	Filgrastim : facteur stimulant les colonies de granulocytes (Pologne) [NCT02814110] Givinostat (Italie) [NCT03238235]	Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104] Base de données DuchenneConnect (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] Prédiction efficacité du saut d'exon (États-Unis) [NCT01539772] Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]	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] Programme de physiothérapie multimodale avec des lunettes virtuelles [NCT03879304]



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 (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 autologues dérivées de la moelle osseuse (États-Unis) [NCT03067831]</p> <p>Myoblastes, transplantation [NCT02196467]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51. PROMOV (États-Unis) [NCT02255552]</p> <p>Eteplirsén : saut d'exon 51 chez les petits (6 mois à 2 ans) (France, Belgique, Italie, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT03218995]</p> <p>Greffe de myoblastes (Canada) [NCT02196467]</p> <p>Microdystrophine (SGT-001) chez l'enfant et l'adolescent (Essai IGNITE DMD) (solid Biosciences) (États-Unis) [NCT03368742]</p> <p>Microdystrophine (rAAVrh74.MHCK7), chez les petits, 3 mois à 7 ans (États-Unis) (Sarepta) [NCT03375164]</p> <p>SRP-9001 : microdystrophine chez les jeunes de 4 à 7 ans (États-Unis) (Sarepta) [NCT03769116]</p>	<p>RG6206 (BMS-986089) (anti-myostatine) (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>Edasalonexent (GalaxyDMD) extension de PolarisDMD (États-Unis) [NCT039177192]</p> <p>Corticoides (prednisone-déflazacort) (FOR-DMD) : déterminer le protocole optimal (États-Unis, Canada, Allemagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT01603407]</p> <p>Deflazacort (États-Unis) pharmacovigilance [NCT02592941]</p> <p>Spirolactone versus prednisolone (États-Unis) [NCT03777319]</p> <p>CZOL446H2337 (acide zolétronique) pour traiter l'ostéoprose post-corticothérapie (Afrique du Sud, Australie, Canada, Turquie, Royaume-Uni) [NCT01197300]</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>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>P-188 NF (Carmeseal-MD™) : effet sur la fonction cardio-respiratoire (États-Unis) [NCT03558958]</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>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 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>Histoire naturelle ; Relation entre déficience et qualité de vie (États-Unis, Argentine, Australie, Canada, Inde, Israël, Italie, Suède) [NCT00468832]</p> <p>Histoire naturelle de la DMD en préparation de l'essai AAV-microdystrophine (France) [NCT03882827]</p> <p>Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]</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>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>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> <p>Souplesse du tendon et performance chez l'enfant (Turquie) [NCT03589612]</p> <p>Programme de physiothérapie multimodale avec des lunettes virtuelles (Espagne) [NCT03879304]</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>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>WVE-210201 (Suvodirsén) (DYSTANCE 51) Saut d'exon 51 (France, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT03907072]</p> <p>WVE-210201 (Suvodirsén) saut d'exon 51 (France, Belgique, Italie, Royaume-Uni, Canada, États-Unis) NCT03907072</p> <p>NS-065/NCNP-01 (États-Unis, Canada) [NCT03167255]</p> <p>DS-5141b (Japon) [NCT02667483]</p>	<p>Tamoxifène (Essai TAMDMD) (Suisse) [NCT03354039]</p> <p>Tamoxifène (Israël) [NCT02835079]</p> <p>Testostérone (Sustanon) : pour retard pubertaire (Royaume-Uni) [NCT02571205]</p> <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> <p>Cankinumab (ILARIS®) escalade de dose-effet sur les biomarqueurs sériques (États-Unis) [NCT03936894]</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>	
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires congénitales				
Dystrophies musculaires congénitales			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (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]	
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 (hors pharmacogénétique)	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)			<p>Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104]</p> <p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</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>Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]</p>
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A) ORPHA 267 - OMIM 253600			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]</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>Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]</p>
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) ORPHA 268 - OMIM 253601	<p>Essai de thérapie génique (rAAVrh74.MHCK7.DYSF.DV) (États-Unis) [NCT02710500]</p>		<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</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>Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]</p>
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) ORPHA 62 - OMIM 608099	<p>Essai de thérapie génique (scAAVrh74.tMCK.hSGCA) (États-Unis) [NCT01976091]</p>		<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</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>Système d'assistance pour les fonctions du bras (Étude USEFUL) (Italie) [NCT03127241]</p>
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E) ORPHA 119 - OMIM 604286	<p>Essai de thérapie génique (scAAVrh74.MHCK7.hSGCB) (États-Unis) [NCT03652259]</p>		<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p> <p>Étude observationnelle (États-Unis) [NCT03492346]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]</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>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
Dystrophies musculaires des ceintures (Suite)				
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C) ORPHA 353 - OMIM 253700			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 R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) ORPHA 34515 - OMIM 607155		PF 06252616 (anti-myostatine) (États-Unis) [NCT02841267] Deflazacort (Emflaza®) [NCT03783923]	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] Collecte globale de données médicales (Royaume-Uni) [NCT04001595] Étude de cohorte (Norvège) [NCT03930628]	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 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]	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 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]	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]



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 (Suite)

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]	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 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]	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]

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]	
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine ORPHA 269 - OMIM 158900	Transplantation musculaire de cellules souches dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [NCT02208713]	ACE-083 (États-Unis, Canada, Espagne) [NCT02927080] Extension ACE-083 (États-Unis, Canada, Espagne) [NCT03943290] Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone enanthate et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438] Losmapimod versus placebo (France, Allemagne, Canada, États-Unis, Espagne) [NCT04003974] Losmapimod (Pays-Bas) [NCT04004000]	Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] 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]	Essai ACTMus : impact d'une thérapie cognitivo-comportementale d'Acceptation et d'engagement (ACT) sur la qualité de vie (Royaume-Uni) [NCT02810028]
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------



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*)

<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine (<i>Suite</i>) ORPHA 269 - OMIM 158900</p>			<p>Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] Santé osseuse (États-Unis, Australie) [NCT02413190] Biomarqueurs IRM et SRM (États-Unis) [NCT01671865]</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] Extension ACE-083 (États-Unis, Canada, Espagne) [NCT03943290] Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone enanthate et hormone de croissance (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438]</p>	<p>Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] 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] Inflammation musculaire et infiltration graisseuse (Danemark) [NCT02541292] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] Santé osseuse (États-Unis, Australie) [NCT02413190] Biomarqueurs IRM et SRM (États-Unis) [NCT01671865]</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
Autres dystrophies musculaires progressives				
Myopathie de Bethlem ORPHA 610 - OMIM 158810			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] IRM musculaire (Danemark) [NCT03693898]	
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée				
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée ORPHA 270 - OMIM 164300			Évaluation d'outils diagnostiques (États-Unis) [NCT02877784] Histoire naturelle NH-OPMD (États-Unis) [NCT03161847]	
Dystrophies myotoniques				
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) ORPHA 273 - OMIM 160900	Tideglusib (AMO-02) : efficacité et sécurité d'utilisation dans la forme congénitale de la DM1 (Canada, États-Unis) [NCT03692312] Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]		Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope (France) www.dmscope.fr/ Registre de famille DM1 (MDFR) (États-Unis) [NCT02398786] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Étude observationnelle TREAT_CDM forme congénitale (Canada, États-Unis, Italie) [NCT03059264] Étude PhenoDM1 : histoire naturelle (Royaume-Uni) [NCT02831504] Étude DIACCIMEX : diagnostic prénatal non invasif (France) [NCT03087526] Étude STAR : apnées du sommeil, déclencheur principal des arythmies cardiaques (France) [NCT02375087] Thromboembolies veineuses dans la DM1 (France) [NCT03424460] Étude ASCEND-DM (États-Unis) [NCT03867435]	Essai DYVINE : ventilation précoce (France) [NCT01225614] Ventilation non invasive dans la DM1 (Mexique) [NCT02880735] Prévention de la mort subite par arythmie cardiaque (Italie) [NCT03784586] Facteurs associés à une hypoventilation - Suivi sur 5 ans (France) [NCT03764150]



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

Dystrophies myotoniques (Suite)

Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i>) ORPHA 606 - OMIM 602668	Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]		Base de données Dystrophies myotoniques DM-scope (France) www.dmscope.fr/ Étude COMEDY-2 : définir des outils de suivi clinique spécifiques (Allemagne) [NCT03603171] Registre de famille (États-Unis) [NCT02398786] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Quantification de la relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923] Étude ASCEND-DM (États-Unis) [NCT03867435]	
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Myasthénie auto-immune

Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400		Abatacept (Orencia®) (États-Unis) [NCT03059888] Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03304054] Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03579966] Bortézomib (Essai TAVAB) (Allemagne) [NCT02102594] Eculizumab (Soliris®) [NCT02301624] Eculizumab en population pédiatrique [NCT03759366] Efgartigimod (ARGX-113) (Essai ADAPT) (France, États-Unis, Belgique, Canada, République Tchèque, Danemark, Allemagne, Italie, Japon, Pologne) [NCT03669588] Efgartigimod (ARGX-113) (Essai ADAPT+) (États-Unis) [NCT03770403] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (États-Unis, Canada) [NCT02100969]	Auto-anticorps sériques (États-Unis) [NCT00704626] Banque de tissus pour études sur la myasthénie (États-Unis) [NCT02902536] Biomarqueurs du tronc cérébral : réflexe synaptique naso-trigéminal induit électriquement, tests olfactifs, test par déprivation visuelle (États-Unis) [NCT02761707] Base de données du CoRDS sur les maladies rares (États-Unis) [NCT01793168] Étude QUESST : évaluation des troubles d'articulation et de déglutition (États-Unis) [NCT02118805] Potentiels évoqués myogéniques vestibulo-oculaires (Suisse) [NCT03049956] Facteurs prédictifs d'une réintubation après thymectomie (Chine) [NCT03597373]	Chirurgie vidéo-assistée (VATS) sous xyphoïdienne versus intercostale (Chine) [NCT03613272] Exercice (États-Unis) [NCT01047761] Exercices de stabilisation vertébrale (Turquie) [NCT03743740] Technique chirurgicale « 3 trous » de la tumeur du médiastin antérieur (Chine) [NCT02317224] Marche fractionnée (Danemark) [NCT03900585]
-----------------------------------------------------------------------------------	--	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------



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 (Suite)

Myasthénie auto-immune (Suite) ORPHA 589 - OMIM 159400		<p>Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada) [NCT02774239]</p> <p>Leflunomide/Azathioprine après thymectomie (Chine) [NCT01727193]</p> <p>M281 (États-Unis, Canada, Allemagne, Italie, Pologne, Espagne) [NCT03772587]</p> <p>Extension M281 (États-Unis, Canada, Espagne) [NCT03896295]</p> <p>Pyridostigmine (Mestinon®) (Danemark) [NCT03510546]</p> <p>Étude PROMISE-MG : comparaison azathioprine <i>versus</i> mycophenolate mofetil (États-Unis) [NCT03490539]</p> <p>RA101495 (Zilocuplan) (États-Unis, Canada) [NCT03315130]</p> <p>Rituximab (Suède) [NCT02950155] Rozanolixizumab (États-Unis) [NCT03971422]</p> <p>Salbutamol essai BETA6MG (Danemark) [NCT03914638]</p> <p>RVT-1401 (États-Unis, Canada) [NCT03863080]</p> <p>Ravulizumab (États-Unis) [NCT03920293]</p>	<p>Qualité de vie, impacts de la maladie, complications du traitement et comorbidités étude Mya-BoD (Allemagne) [NCT03979521]</p> <p>Registre de l'Université de Yale (États-Unis) [NCT03792659]</p> <p>Activité physique et fatigue (Danemark) [NCT03905473]</p> <p>Stimulation auditive rythmique et test 6 mn de marche (Danemark) [NCT03905161]</p>	
-------------------------------------------------------------------------------------------	--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Myopathies congénitales

Myopathies congénitales liées à la sélénoprotéine N ORPHA 2020 , OMIM 255310			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Myopathie congénitale ORPHA 97245			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	
Myopathie centronucléaire ORPHA 595			Étude Nathis-CNM : histoire naturelle (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie) [NCT03351270]	



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

Myopathies congénitales (Suite)

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 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]	
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

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]	



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

Myopathies myofibrillaires (Suite)

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]	

Myopathies métaboliques : glyco-génoses

Glycogénose de type II ou maladie de Pompe ORPHA 365 - OMIM 232300	<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 dirigé contre SPK-3006 (Allemagne, États-Unis, France, Italie, Pays-bas, Royaume-Uni) [NCT03893240]</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'αglucosidase (Essai PAPAYA) (États-Unis, Bulgarie, Inde, Russie, Royaume-Uni, Ukraine) [NCT01410890]</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 glyco-génoses (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>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 : glycogénoses (Suite)

<p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300</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>ATB200/AT2221 chez des enfants (États-Unis) [NCT03911505]</p> <p>Induction d'une tolérance immunitaire par cyclophosphamide ou rituximab: et methotrexate (États-Unis, Israël) [NCT00701701]</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, Taiwan) [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, Taiwan, Tchécoslovaquie, Turquie) [NCT02782741]</p>	<p>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif sous enzymothérapie de substitution (Taiwan) [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>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 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, Taiwan, Tchécoslovaquie, États-Unis) [NCT02765828]</p> <p>Registre de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00231400]</p>	
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycoséoses (Suite)				
Glycoséose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300			Sous-registre de la grossesse dans la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00567073] Sous-registre de la lactation dans la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00566878]	
Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400			Étude BioGlycogen : détermination de biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse dans les glycoséoses (Allemagne) [NCT02385162] Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]	Suppléments énergétiques (Danemark) [NCT02448667]
Glycoséose 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 glycoséoses (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]	Régime cétogène (Danemark) [NCT03945370]
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 (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 dans la dermatomyosite amyopathique avec pneumopathie interstitielle (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>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 (Chine) [NCT_03857854]</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>Myographie d'impédance électrique comme biomarqueur d'activité (États-Unis) [NCT03918356]</p> <p>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</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)

<p>Dermatomyosite (<i>Suite</i>) <u>ORPHA 221</u></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 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> <p>Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]</p>		
<p>Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) <u>ORPHA 611</u></p>		<p>Arimoclomol phase 2 (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT027530]</p> <p>Pioglitazone (Actos®) phase 1 (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>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>	<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>



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)				
<p>Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569</p>		<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>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]</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>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p>	<p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p> <p>Thérapie combinée (exercice avec un kinésithérapeute <i>versus</i> à domicile en télémédecine) [NCT03713151]</p>
<p>Polymyosite ORPHA 732</p>		<p>Abatacept (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Hongrie, Italie, Japon, Corée du sud, Mexique, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Belimumab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Hypolipidémiant (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>Tacrolimus (Prograf®) dans la forme avec pneumopathie interstitielle (Japon) [NCT02159651]</p> <p>Tocilizumab (États-Unis) [NCT02043548]</p> <p>VIB7734 (États-Unis) [NCT03817424]</p> <p>Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]</p>	<p>Base de données (France) 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>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</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 télémédecine) [NCT03713151]</p>
<p>Syndrome des antisynthétases ORPHA 81</p>		<p>Abatacept (essai ATtackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927]</p> <p>Cyclophosphamide et azathioprine Vs tacrolimus (essai CATR-PAT) (France) [NCT03770663]</p>		



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

Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase ORPHA 98914 - OMIM 254210		3,4 amino-pyridine (Massachusetts, États-Unis) [NCT00872950] 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 <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
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales.....	12
Autres dystrophies musculaires progressives.....	14
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée.....	14
Dystrophies myotoniques.....	14
Myasthénie auto-immune.....	15
Myopathies congénitales.....	16
Myopathie distale de type Miyoshi.....	17
Myopathie GNE.....	17
Myopathies myofibrillaires.....	17
Myopathies métaboliques : glycoséoses.....	18
Myosites (myopathies inflammatoires).....	21
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	24
Liste des maladies.....	25

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX).....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann).....	2
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire).....	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
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 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 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 liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M).....	11
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 d'Emery-Dreifuss (tous types).....	12
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine.....	12
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2).....	13
Myopathie de Bethlem.....	14
Dystrophie musculaire oculopharyngée.....	14
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	14
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i>).....	15

Myasthénie auto-immune.....	15
Myopathies congénitales liées à la sélénoprotéine N.....	16
Myopathie congénitale.....	16
Myopathie centronucléaire.....	16
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.....	17
Déficit en BAG.....	17
Déficit primaire en desmine.....	17
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
Glycoséose de type II ou maladie de Pompe.....	20
Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes.....	20
Glycoséose de type V ou maladie de McArdle.....	20
Glycoséose de type VII ou maladie de Tarui.....	20
Dermatomyosite.....	21
Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>).....	22
Myosite nécrosante auto-immune.....	23
Polymyosite.....	23
Syndrome des antisynthétases.....	23
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	24



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 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