

ESSAIS NEURO- MUSCULAIRES en cours et en préparation dans le monde



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 près de 370 000 essais dans 219 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) <u>ORPHA 481 - OMIM 313200</u>		Acétate de leuprogréline (Japon) [NCT03555578]		
Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1				
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) <u>ORPHA 83330 - OMIM 253300</u>	AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai START) (États-Unis) [NCT03421977] AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099] AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025] AVXS-101 (Zolgensma®) (Corée, Japon, Taïwan) [NCT03837184] AVXS-101 (Zolgensma®) : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679] Nusinersen (Spinraza®) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, 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®) : accès anticipé (Chine, Colombie, Mexique, Nouvelle-Zélande, Taïwan, Turquie) [NCT02865109] Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Irlande, Lettonie, Pologne, Taïwan) [NCT04089566]	Branaplam ou LMI070 (Allemagne, Belgique, Bulgarie, Danemark, Italie, Pologne, Russie) [NCT02268552] Risdiplam (Essai FIREFISH) (France, Arabie Saoudite, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie, Ukraine) [NCT02913482] Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334] Risdiplam : accès élargi (États-Unis) [NCT04256265]	Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296] Étude IO-SMA (France) [NCT03339830] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604] Étude NusiMFM (France) [NCT04602195] Étude RetroNusiMFM (France) [NCT04644393] Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343] Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134] Registre américain et israélien de patients atteints de SMA (États-Unis, Israël) [NCT04174157] Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]	Textile connecté (<i>Es-Alert</i>), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942]



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)				
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) (Suite) ORPHA 83330 - OMIM 253300	Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (En préparation) [NCT04729907] Nusinersen (Spinraza®) et AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai RESPOND) (États-Unis) [NCT04488133]			
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550	AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099] AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025] AVXS-101 (Zolgensma®) : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679] 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 NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taiwan, Turquie) [NCT02386553] Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Irlande, Lettonie, Pologne, Taiwan) [NCT04089566] Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (En préparation) [NCT04729907] Nusinersen (Spinraza®) Évolution de la fonction motrice [NCT04159987] Nusinersen (Spinraza®) + AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai RESPOND) (États-Unis) [NCT04488133]	Risdiplam (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685] Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie,) [NCT03779334] Risdiplam (Essai JEWELFISH) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172] Risdiplam : accès élargi (États-Unis) [NCT04256265] SRK-015 (Essai TOPAZ) (Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas) [NCT03921528]	Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343] Étude IO-SMA (France) [NCT03339830] Étude NusiMFM (France) [NCT04602195] Étude RetroNusiMFM (France) [NCT04644393] Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494] Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869] Étude SAS chez des adultes sous Nusinersen (Spinraza®) (États-Unis, Canada) [NCT03709784] Étude de la fonction pulmonaire et respiratoire sous Nusinersen (Spinraza®) (États-Unis) [NCT04050852] Étude du nusinersen (Spinraza®) chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030] Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604] Étude observationnelle rétrospective (Brésil) [NCT04404764] Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]	Étude NAVASI : intérêt d'une ventilation non invasive en mode NAVA (France) [NCT03395795] Étude ExerASI : exercice physique en piscine (France) [NCT02061189] Textile connecté (<i>Es-Alert</i>), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942]



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)				
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) (<i>Suite</i>) ORPHA 83418 - OMIM 253550			Registre américain et israélien de patients atteints de SMA (États-Unis, Israël) [NCT04174157] Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ORPHA 83419 - OMIM 253400	AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT03505099] AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taiwan) [NCT04042025] 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 NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taiwan, Turquie) [NCT02386553] Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Irlande, Lettonie, Pologne, Taiwan) [NCT04089566] Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (En préparation) [NCT04729907] Nusinersen (Spinraza®) et AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai RESPOND) (États-Unis) [NCT04488133]	Amifampridine Phosphate à long terme (Italie) [NCT03819660] Risdiplam (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685] Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taiwan) [NCT03779334] Risdiplam (Essai JEWELFISH) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172] SRK-015 (Essai TOPAZ) (Espagne, États-Unis, Italie) [NCT03921528]	Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343] Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Histoire naturelle (Taiwan) [NCT03300869] Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494] Étude SMOB [NCT04690998] Étude SAS : suivi d'adultes sous Nusinersen (Spinraza®) (États-Unis, Canada) [NCT03709784] Étude de la fonction pulmonaire et respiratoire sous Nusinersen (Spinraza®) (États-Unis) [NCT04050852] Étude du nusinersen (Spinraza®) chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030] Étude d'adultes sous nusinersen (Spinraza®) (États-Unis) [NCT04591678] Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604] Étude observationnelle rétrospective (Brésil) [NCT04404764] Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134] Registre américain et israélien de patients atteints de SMA (États-Unis, Israël) [NCT04174157]	Entrainement physique (États-Unis) [NCT02895789] Étude ExerASI : exercice physique en piscine (France) [NCT02061189] Textile connecté (<i>Es-Alert</i>), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942] Étude MSOT et IRM (Allemagne) [NCT04262570] Technologie pour évaluer la fonction de marche (États-Unis) [NCT04193085]



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)				
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (Suite) <u>ORPHA 83419 - OMIM 253400</u>			Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574] Étude IO-SMA (France) [NCT03339830]	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type IV (forme adulte) <u>ORPHA 83420 - OMIM 271150</u>	AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099] Nusinersen (Spinraza®) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]		Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Dépistage néonatal (Belgique) [NCT03554343] Étude SMOB [NCT04690998]	Étude d'adultes sous nusinersen (Spinraza®) (États-Unis) [NCT04591678]
	Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Irlande, Lettonie, Pologne, Taïwan) [NCT04089566] Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (En préparation) [NCT04729907]		Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]	Registre américain et israélien de patients atteints de SMA (États-Unis, Israël) [NCT04174157]
			Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]	



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 <u>ORPHA 166</u>			<p>Études génétiques dans les CMT (Étude INC-6602) : modificateurs de CMT1A, nouvelles causes de CMT (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193088]</p> <p>Histoire naturelle (Étude 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>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010188]</p> <p>Développement d'une échelle pour mesure l'activité physique dans la CMT (Norvège) [NCT04461613]</p>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) <u>ORPHA 101081 - OMIM 118220</u>	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]	Analyse de la marche et de la posture chez des patients atteints de CMT1A et de neuropathies d'origine immunitaire (France) [NCT04154540]	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR) <u>ORPHA 139515 - OMIM 611228</u>			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] EDG-5506 – Protection du muscle chez l'adulte (États-Unis) [NCT04585464] Épicatéchine : innocuité et biomarqueur (États-Unis) [NCT04386304]	Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104] Base de données The Duchenne registry (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] Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]	Programme de rééducation multimodale avec lunettes virtuelles (Espagne) [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				
Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200	<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®) (registre STRIDE – PTC PASS) : suivi sur 5 ans (France, Allemagne, Autriche, Israël, Suède) [NCT02369731]</p> <p>Ataluren (Translarna®) chez les enfants de 6 mois à 2 ans. En préparation. (États-Unis) [NCT04336826]</p> <p>Greffé de myoblastes (Canada) [NCT02196467]</p> <p>CAP-1002 (Essai HOPE-2-OLE) (États-Unis) [NCT04428476]</p> <p>Cellules souches autologues dérivées de la moelle osseuse (États-Unis) [NCT03067831]</p> <p>Microdystrophine SGT-001 (Essai IGNITE DMD) (États-Unis) [NCT03368742]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 chez les moins de 7 ans (États-Unis) [NCT03375164]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 chez les 4 à 7 ans (Essai ENDEAVOR) (États-Unis) [NCT04626674]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 chez les 4 à 7 ans (États-Unis) [NCT03769116]</p> <p>PF-06939926 (AAV-mini-dystrophine) (États-Unis) [NCT03362502]</p> <p>PF-06939926 (AAV-mini-dystrophine) (États-Unis) [NCT04281485]</p> <p>rAAVrh74.MCK.GALGT2 (États-Unis) [NCT0333590]</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>Deflazacort (États-Unis) pharmacovigilance [NCT02592941]</p> <p>Spironolactone 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>Pamrevlumab (FG-3019) + corticoïdes chez garçons non-ambulants (États-Unis) [NCT04371666]</p> <p>Pamrevlumab (FG-3019) + corticoïdes chez garçons ambulants (États-Unis) [NCT04632940]</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>TAS-205 (Essai REACH-DMD) : effet anti-inflammatoire via les prostaglandines (Japon) [NCT04587908]</p>	<p>Analyse moléculaire de patients neuromusculaires [NCT00390104]</p> <p>Base de données The Duchenne registry (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 du miARN du muscle comme biomarqueur (biodynamirs) (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 (Chine) [NCT03760029]</p> <p>Histoire naturelle (Chine) [NCT04012671]</p> <p>Histoire naturelle : baseline préalable à l'essai AAV-micro-dystrophine (Généthon) (France) [NCT03882827]</p> <p>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) : projet européen cerveau/DMD [NCT04668716]</p>	<p>Peur de tomber et performances physiques (Turquie) [NCT03507530]</p> <p>Entrainement avec outils de réalité virtuelle. En préparation. (Turquie) [NCT03689660]</p> <p>Prévention de la scoliose par orthèse de maintien lombaire (Corée) [NCT03611244]</p> <p>Programme de rééducation multimodale avec lunettes virtuelles (Espagne) [NCT03879304]</p> <p>Activité physique (Norvège) [NCT03947112]</p> <p>Plateforme de collecte d'échantillons biologiques (États-Unis) [NCT01931644]</p> <p>Exercice physique régulier En préparation. (Norvège) [NCT03963453]</p> <p>Exercice aérobique (Turquie) [NCT04173234]</p> <p>Defibrillateur ou pacemaker implantable dans la cardiomyopathie dilatée (Essai CRT-REALITY). En préparation. (République Tchèque) [NCT04139460]</p> <p>Évaluation 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> <p>Structure du pied : effet sur la posture, la marche et l'équilibre (Turquie) [NCT04353167]</p> <p>Améliorer le sommeil chez les jeunes DMD [NCT04529707]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies (hors pharmacogénétique)	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophie musculaire de Duchenne (Suite)				
Dystrophie musculaire de Duchenne (Suite) <u>ORPHA 98896 - OMIM 310200</u>	<p>Eteplirsen (Exondys 51®) chez les petits (6 mois à 2 ans) (France, Allemagne, Belgique, Italie, Royaume-Uni) [NCT03218995]</p> <p>Eteplirsen (Exondys 51®) chez les 2 à 5 ans (France, Belgique, Italie, Royaume-Uni) [NCT0398578]</p> <p>Eteplirsen (Exondys 51®) à haute dose (Essai MIS51ON) chez les 7 à 13 ans (États-Unis, Canada, Corée, Taïwan) [NCT03992430]</p> <p>Casimersen (SRP-4045) et Golodirsen (SRP-4053/Vyondys 53®) (Essai ESSENCE) (France, Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni, Suède) [NCT02500381]</p> <p>Casimersen (SRP-4045) et Golodirsen (SRP-4053/Vyondys 53®) (Extension des essais SRP-4053 et ESSENCE) (France, États-Unis, Italie, Belgique, Espagne) [NCT03532542]</p> <p>Casimersen (SRP-4045), Golodirsen (SRP-4053) et Eteplirsen (SRP-4051) à long terme (États-Unis) [NCT04179409]</p> <p>Golodirsen (SRP-4053/Vyondys 53®) chez les non-marchants (États-Unis) [NCT04708314]</p> <p>SRP-5051 (Essai MOMENTUM) (Canada, États-Unis) [NCT0404065]</p> <p>SRP-5051 (Extension de l'essai MOMENTUM) (États-Unis) [NCT03675126]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen) chez les 4 à 10 ans (Canada, États-Unis) [NCT03167255]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen) (Essai RACER53) chez les 4 à 7 ans (États-Unis, Japon) [NCT04060199]</p> <p>Viltolarsen à long terme (Essai VILT-502). En préparation. (États-Unis, Japon) [NCT046847020]</p>	<p>Vamorolone (Australie, Canada, États-Unis, Israël, Suisse, Royaume-Uni) [NCT03439670]</p> <p>Vamorolone : programme d'accès au produit (Canada, États-Unis, Israël,) [NCT03863119]</p> <p>Canakinumab (Ilaris®) (États-Unis) [NCT03936894]</p> <p>Ifetroban oral dans l'atteinte cardiaque (États-Unis) [NCT03340675]</p> <p>ASP0367 (MA-0211) (États-Unis) [NCT04184882]</p>	<p>Surveillance cardiaque (Suisse) [NCT02470962]</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 : oxygénéation 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>Fréquence de la DMD (Étude VICTORIA) chez garçons de 3 mois à 18 ans (Turquie) [NCT04120168]</p> <p>Mesure de la marche en vie réelle (États-Unis) [NCT04193085]</p> <p>Suivre la dégénérescence du muscle par échographie DP-ARF (Double Push Acoustic Radiation Force Ultrasound) [NCT01506518]</p> <p>Diagnostic néonatal (États-Unis) [NCT03655223]</p> <p>Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]</p>	



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

Dystrophie musculaire de Duchenne (Suite)

	<p>NS-089/NCNP-02 chez les 4 à 17 ans (Japon) [NCT04129294]</p> <p>DS-5141b à long terme (Japon) [NCT04433234]</p> <p>AAV U7snRNA chez les porteurs d'une duplication de l'exon 2 du gène <i>DMD</i> (États-Unis) [NCT04240314]</p>			
--	--	--	--	--

Dystrophies musculaires congénitales

Dystrophies musculaires congénitales ORPHA 243			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402]</p> <p>Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]</p>	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> ORPHA 258 - OMIM 607855			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402]</p> <p>Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT04478981]</p>	
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ORPHA 75840 - OMIM 254090			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402]</p> <p>IRM musculaire (Danemark) [NCT03693898]</p>	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l'α-dystrogycane (dystroglycanopathie) ORPHA:370953			<p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402]</p> <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT00313677]</p>	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>) ORPHA 52428 - OMIM 606612			<p>Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595]</p>	



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

Dystrophies musculaires congénitales (Suite)

Syndrome muscle-œil-cerveau ou MEB (Muscle-Eye-Brain) 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 (Rigid Spine Syndrome, RSMD1) ORPHA 97244 - OMIM 602771			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT04478981]	

Dystrophies musculaires des ceintures

Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2) ORPHA 263			Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]	
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 liée D1 liée à DNAJB6 ORPHA 34516 - OMIM 603511			Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	



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 R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A) ORPHA 267 - OMIM 253600		Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784] Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) ORPHA 268 - OMIM 253601	Essai de thérapie génique (rAAVrh74.MHCK7.DYSF.DV) (États-Unis) [NCT02710500]	Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) ORPHA 62 - OMIM 608099			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (États-Unis) [NCT04475926]	
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E) ORPHA 119 - OMIM 604286	Essai de thérapie génique (scAAVrh74.MHCK7.hSGCB) (États-Unis) [NCT03652259]	Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [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] Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (États-Unis) [NCT04475926]	
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 (États-Unis) [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (États-Unis) [NCT04475926] Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	



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 R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F) ORPHA 219 - OMIM 601287		Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [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, Russie, Suède) [NCT03783923] PF 06252616 (États-Unis) [NCT02841267] Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [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] Histoire naturelle et biomarqueurs (Danemark, États-Unis) [NCT04202627] Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595]	
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]	
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 (États-Unis) [NCT04054375]	Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	
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]	



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 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]	
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]	
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	Transplantation de myoblastes (France) [NCT 00773227]		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				
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]	Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone et hormone de croissance (Essai STARFISH) (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438] Losmapimod (extension essai ReDUX4) (France, Canada, États-Unis, Espagne) [NCT04264442] Losmapimod (Pays-Bas) [NCT04004000]	Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] 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] Cytokines pro-inflammatoires dans la FSH (Étude CYTOKINE-FSH) (France) [NCT04694456] Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]	
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) ORPHA 269 - OMIM 158901	Transplantation musculaire de cellules souches dérivées du muscle et de cellules souches mésenchymateuses dérivées du tissu adipeux (Iran) [NCT02208713]	Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Testostérone et hormone de croissance (Essai STARFISH) (États-Unis) [NCT03123913] Antioxydants (France) [NCT02622438]	Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] 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]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies myotoniques				
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) ORPHA 273 - OMIM 160900	Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]	Tideglusib (AMO-02) dans la forme congénitale (Canada, États-Unis) [NCT03692312] Metformine (Italie) [EudraCT number 2018-000692-32] MYODM (Espagne) [NCT04634682] Méxilétine [NCT04700046] Méxilétine chez des enfants et adolescents présentant une myotonie (France) [NCT04624750]	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] Thromboembolies veineuses dans la DM1 (France) [NCT03424460] Étude ASCEND-DM (États-Unis) [NCT03867435] Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363] Recherche de biomarqueurs et de critères d'évaluation cliniques (Étude END-DM1) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03981575] Proprioception du cou et troubles de l'équilibre (CABLAMYD) (Italie) [NCT04712422] Liens entre diabète et atteinte cognitive (France) [NCT04656210] Diagnostic prénatal non invasif dans les maladies à triplet (France) [NCT04698551]	Ventilation précoce (Essai DYVINE) (France) [NCT01225614] Prévention de la mort subite par arythmie cardiaque (Italie) [NCT03784586] Facteurs associés à une hypoventilation - Suivi sur 5 ans (France) [NCT03764150] Entrainement des muscles respiratoires (Allemagne) [NCT04052958] Exercices en aérobie dans la DM1 - DM1ex (Canada) [NCT04187482]
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM = proximal myotonic myopathy</i>) ORPHA 606 - OMIM 602668	Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]	Méxilétine [NCT04700046] Méxilétine chez des enfants et adolescents présentant une myotonie (France) [NCT04624750]	Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope (France) www.dmscope.fr/ Registre de famille (États-Unis) [NCT02398786] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Étude ASCEND-DM (États-Unis) [NCT03867435] Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myasthénie auto-immune				
Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400	Cellules CAR-T (États-Unis) [NCT04146051]	Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03579966] Batoclimab (HBM9161) (Chine) [NCT04346888] Eculizumab en population pédiatrique (États-Unis, Japon) [NCT03759366] Efgartigimod extension ou ARGX-113 (Essai ADAPT+) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie, Serbie) [NCT03770403] Efgartigimod intraveineux versus sous-cutané (Essai ADAPTsc) (États-Unis) [NCT04735432] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada) [NCT02774239] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Cuvitru®) (Canada) [NCT04728425] Inebilizumab (États-Unis) [NCT04524273] Leflunomide versus Azathioprine après thymectomie (Chine) [NCT01727193] Nipocalimab (M281) extension (Allemagne, Belgique, Canada, Italie, Pologne, Espagne, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03896295] Pyridostigmine (Mestinon®) (Danemark) [NCT03510546] Pyridostigmine – Ondansetron (DAS-001) (États-Unis) [NCT04226170] Ravulizumab (France, Allemagne, Autriche, Canada, Corée, Danemark, Espagne, Israël, Italie, Japon, Espagne, États-Unis, Pays-Bas, Portugal, République tchèque, Suisse) [NCT03920293] Rituximab (Suède) [NCT02950155]	Activité physique et fatigue (Danemark) [NCT03905473] Auto-anticorps sériques (États-Unis) [NCT00704626] Base de données du CoRDS sur les maladies rares (Australie, États-Unis) [NCT01793168] Base de données européenne (Europe) Base de données française (France) Construire un modèle I.A prédictif de l'évolution des symptômes et des poussées (États-Unis) [NCT04590716] Étude CO-MY-COVID de suivi pendant et après Covid-19 (France) [NCT04695379] Étude prospective de cohorte (Chine) [NCT04674605] Étude prospective de cohorte et précision diagnostique (Chine) [NCT04535843] Étude QUESST : évaluation des troubles d'articulation et de déglutition (États-Unis) [NCT02118805] Étude TREAT-OMG : évolution en vie réelle de la forme oculaire (Chine) [NCT04182984] Facteurs prédictifs d'une réintubation après thymectomie (Chine) [NCT03597373] Impact de la myasthénie en vie réelle (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni) [NCT04176211] Pronostic clinique et facteurs de risque de progression (Chine) [NCT04101578] Registre Explore-MG de l'Université de Yale (États-Unis) [NCT03792659] Registre MGR de la Myasthenia Gravis Foundation of America (États-Unis)	Marche fractionnée (Danemark) [NCT03900585] Programme d'éducation thérapeutique (ETP) (France) [NCT04714658] Programme d'exercice à domicile (États-Unis) [NCT01047761] Thymectomie par mini-invasive par chirurgie vidéo-assistée (VATS) sous xyphoïdienne versus intercostale (Chine) [NCT03613272] Thymectomie mini-invasive versus transternale (Allemagne) [NCT04158661] Thymectomie sous-xyphoïdienne « 3 trous » versus VATS et transternale (Chine) [NCT02317224]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies	
Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>)					
Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400		<p>Rozanolixizumab (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie, Taiwan) [NCT03971422]</p> <p>Rozanolixizumab extension (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie, Taiwan) [NCT04124965]</p> <p>Salbutamol (Danemark) [NCT03914638]</p> <p>TAK-079 (Espagne, États-Unis, Canada, Italie, Pologne, Serbie) [NCT04159805]</p> <p>Tacrolimus et faible dose de prednisone (Chine) [NCT04768465]</p> <p>Tofacitinib (Chine) [NCT04431895]</p> <p>Telitacicept (RC18) (Chine) [NCT04302103]</p> <p>Zilucoplan (France, Allemagne, Canada, Espagne, États-Unis, Japon, Italie, Norvège, Royaume-Uni) [NCT04115293]</p> <p>Zilucoplan extension (mêmes pays) [NCT04225871]</p>	<p>Registre des patients sous un anti-C5 d'Alexion (États-Unis) [NCT04202341]</p> <p>Rôle du microbiote intestinal (États-Unis) [NCT04224506]</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 (tous types) ORPHA 97245			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Relation entre IRM et dynamomètre musculaire (Danemark) [NCT03018184] Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]	
Myopathies congénitales à némaline ORPHA 607				Étude NEMTRAIN : entraînement des muscles inspiratoires (Pays-Bas) [NCT03728803]
Myopathie congénitale à némaline de type 6 ORPHA 171439 - OMIM 609273			Relaxation musculaire induite par stimulation magnétique transcrânienne (Pays-Bas) [NCT03211923]	Étude NEMTRAIN : entraînement des muscles inspiratoires (Pays-Bas) [NCT03728803]
Myopathies congénitales centronucléaires ORPHA 595	DYN101 chez les plus de 16 ans (Essai DyNaMic) (France, Allemagne, Danemark, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT04033159] DYN101 chez les moins de 17 ans (Essai DyNaMic) (En préparation) [NCT04743557]		Histoire naturelle (Étude NatHis-CNM) (France, Allemagne, Belgique, Italie, Espagne, Danemark) [NCT03351270] Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry) (International) [NCT04064307]	
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N ORPHA 2020 - OMIM 255310			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT04478981]	
Myopathie congénitale 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]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathie distale de type Miyoshi				
Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130			Étude génétique (États-Unis) [NCT01459302] Étude internationale d'histoire naturelle (France, Chili, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon et Royaume-Uni) [COS2 Clinic Sites Jain Foundation]	
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] NPC-09 (Japon) [NCT04671472]	Histoire naturelle chez 100 patients ayant conservé la marche (États-Unis) [NCT01417533] Registre international (Royaume Uni) [NCT04009226]	
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 myotiliné ORPHA 98911 - OMIM 609200			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 myofibrillaires (Suite)

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 : glycogénoses

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 (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03893240]</p> <p>Thérapie génique - SPK-3006 (Essai RESOLUTE) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas et Royaume-Uni) [NCT04093349]</p> <p>Thérapie génique - AT845 (Essai FORTIS) (Allemagne, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04174105]</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 du développement dans la forme infantile de la maladie de Pompe traitée avec l'alglucosidase alfa (États-Unis) [NCT00486889]</p> <p>Myozyme (Chine) [NCT04676373]</p> <p>Capacité d'exercice physique avec le Myozyme dans la forme infantile (Israël) [NCT04755751]</p> <p>Enzymothérapie (Lumizyme) in utero (États-Unis) [NCT04532047]</p> <p>ATB200 seul ou en association avec AT2221 (Miglustat) (États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Australie, Pays-Bas) [NCT02675465]</p> <p>ATB200/AT2221 (Extension de l'essai PROPEL) (France et 23 pays) [NCT04138277]</p> <p>ATB200/AT2221 chez des enfants (Étude ZIP) (États-Unis) – [NCT03911505]</p> <p>Accès anticipé ATB200/AT2221 dans la forme infantile (États-Unis, Italie, Taiwan) [NCT04327973]</p> <p>NeoGAA- extension de la phase 1 (France, Allemagne, Belgique, Danemark, États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02032524]</p>	<p>Étude BioPompe : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne, Arabie saoudite, Brésil, Grèce, Inde, Iran) [NCT01457443]</p> <p>Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (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 sous enzymothérapie de substitution (Taïwan) [NCT02399748]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice dans les myopathies métaboliques (Danemark) [NCT02635269]</p> <p>Histoire naturelle de la maladie de Pompe (France) [NCT03564561]</p> <p>Évaluer l'application MyHealthJournal (Canada) [NCT04758130]</p> <p>Histoire naturelle dans l'enfance des personnes atteintes de forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03694561]</p> <p>Registre de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00231400]</p> <p>Sous-registre de la grossesse (États-Unis) [NCT00567073]</p> <p>Sous-registre de la lactation (États-Unis) [NCT00566878]</p>	<p>Entraînement des muscles linguaux, forme à début tardif (États-Unis) [NCT0255213]</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)				
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300		<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 et 17 pays) [NCT02782741]</p> <p>Clenbuterol – phase 2 (États-Unis) [NCT04094948]</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 inexplicable (Turquie) [NCT04120168]</p> <p>Atteintes cognitives et neurologiques (États-Unis) [NCT04639336]</p> <p>Développement d'une échelle de qualité de vie des enfants et adolescents atteints de maladie de Pompe (Suisse) [NCT04724213]</p>	
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400			<p>Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p> <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT04574830]</p>	
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600		<p>Sécurité d'utilisation de REN001 (Espagne, Royaume-Uni) [NCT04226274]</p>	<p>Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162]</p> <p>IRM (Danemark) [NCT03844022]</p> <p>Métabolisme des graisses et du sucre pendant l'exercice (Danemark) [NCT02635269]</p> <p>Troponine comme biomarqueur des lésions du muscle liées à l'exercice (Danemark) [NCT04349566]</p>	<p>Régime céto-gène (Danemark) [NCT04044508]</p> <p>Comparaison de différents régimes céto-gène (Danemark) [NCT04694547]</p> <p>Régime céto-gène (Italie) [NCT04292938]</p>
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800			<p>Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162]</p>	
Glycogénose de type IX ORPHA 370			<p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT04454216]</p>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myosites (myopathies inflammatoires)				
Dermatomyosite ORPHA 221	<p>Greffe cellules souches de sang de cordon ombilical (États-Unis) [NCT04723303]</p> <p>Abatacept et traitement standard <i>versus</i> traitement standard seul (France, Allemagne, Australie, Brésil, États-Unis, 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 : hypolipidémiant (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 SC IgPro20 (Hizentra®) (Allemagne, États-Unis, Italie, Japon, Russie, Suisse, Ukraine) [NCT04044690]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT04062019]</p> <p>KZR-616 (Essai PRESIDIO) (Allemagne, États-Unis, Pologne, République Tchèque) [NCT04033926]</p> <p>KZR-616 (Extension en ouvert) (États-Unis) [NCT04628936]</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>Signaux d'alerte précoce des lésions respiratoires (Étude CRAWFORD) (Chine) [NCT04747652]</p> <p>Évolution sous-populations de lymphocytes circulants et atteinte pulmonaire rapidement progressive (Chine) [NCT04613219]</p>	<p>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la dermatomyosite débutante (Suède) [NCT03324152]</p> <p>Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM) (Danemark) [NCT04486261]</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>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)				
Dermatomyosite (<i>Suite</i>) ORPHA 221		<p>Lenabasum (Essai DETERMINE) (Canada, États-Unis, Europe, Japon, République de Corée) [NCT03813160]</p> <p>Lenabasum (JBT-101) dans la forme réfractaire (États-Unis) [NCT02466243]</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) [NCT03857854]</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>Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]</p>		
Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) ORPHA 611		<p>ABC008 (En préparation) [NCT04659031]</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>Phénylbutyrate (États-Unis) [NCT04421677]</p>	<p>Base de données (France)</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Myographie d'impédance électrique comme biomarqueur d'activité (États-Unis) [NCT03918356]</p> <p>Etude 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>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</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 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, Italie, Japon, Mexique, République tchèque, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Belimubab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Denosumab versus acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p> <p>Immunoglobulines IV (Gamunex®) dans la forme avec anti-HMGCR (Essai MIGHT) (États-Unis) [NCT04450654]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>Zilucoplan (France, États-Unis, Pays-Bas, 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>Histoire naturelle de la forme juvénile avec autoanticorps anti-HMGCR ou anti-SRP (France) [NCT04295785]</p> <p>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p>	<p>Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM) (Danemark) [NCT04486261]</p> <p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</p>
Polymyosite ORPHA 732	Greffé de cellules souches de sang de cordon ombilical (États-Unis) [NCT04723303]	<p>Abatacept associé au traitement standard <i>versus</i> traitement standard seul (France, États-Unis, Australie, Brésil, République tchèque, Allemagne, Italie, Japon, Corée du sud, Mexique, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Baricitinib (Olumiant®) (Essai Myojak) dans les formes réfractaires (Royaume-Uni, Suède) [NCT04208464]</p> <p>Belimubab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Denosumab et acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p> <p>Hypolipidémiants (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT04062019]</p> <p>KZR-616 (Essai PRESIDIO) (Allemagne, États-Unis, Pologne, République Tchèque) [NCT04033926]</p> <p>KZR-616 (Extension en ouvert) (États-Unis) [NCT04628936]</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>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p>	<p>Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la polymyosite récente (Suède) [NCT03324152]</p> <p>Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM) (Danemark) [NCT04486261]</p> <p>Exercice physique (Brésil) [NCT03092167]</p> <p>Stimulation électrique (Brésil) [NCT03751644]</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 (<i>Suite</i>) <u>ORPHA 732</u>		Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180] Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]		
Syndrome des antisynthétases <u>ORPHA 81</u>		Abatacept (Essai ATtackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927] Essai CATR-PAT : cyclophosphamide et azathioprine vs tacrolimus (France) [NCT03770663] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]	Facteurs de risque environnementaux (États-Unis) [NCT01276470]	

Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase <u>ORPHA 98914 - OMIM 254210</u>		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 (Egypte) [NCT02124616]	
---	--	---	---	--



Liste des MALADIES

Amyotrophies bulbo-spinales	2
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i>	2
Charcot-Marie-Tooth (maladie de).....	6
Dystrophie musculaire de Becker	7
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	8
Dystrophies musculaires congénitales	10
Dystrophies musculaires des ceintures	11
Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss.....	14
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	14
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales	15
Dystrophies myotoniques	16
Myasthénie auto-immune	17
Myopathies congénitales.....	19
Myopathie distale de type Miyoshi.....	20
Myopathie GNE	20
Myopathies myofibrillaires.....	20
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	21
Myosites (myopathies inflammatoires)	23
Syndromes myasthéniques congénitaux	26
Liste des maladies.....	27

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) ..	4
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte)	5
Déficit en alphaB-crystalline	20
Déficit en BAG	20
Déficit primaire en desmine.....	20
Déficit en filamine C	20
Déficit en LDB3 ou MFM4	20
Déficit en myotilin.....	20
Dermatomyosite	23
Dystrophie musculaire de Becker.....	7
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	8
Dystrophies musculaires congénitales	10
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérösine : <i>MDC1A</i>	10
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ...	10
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l'α-dystroglycane (dystroglycanopathie)10	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>)	10
Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (<i>L-CMD</i>)	11
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i>).....	11
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types).....	14
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : FSHD)	14
LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2).....	11
Dystrophie musculaire des ceintures autosomiques récessives (LGMD R, ex-LGMD2).....	11
Dystrophie musculaire des ceintures liée D1 liée à <i>DNAJB6</i>	11
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A).....	12
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B)	12
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D)	12
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E)	12
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C).....	12
Dystrophie musculaire des ceintures R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F)	13
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I).....	13
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K)	13
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L).....	13
Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M)	13
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N)	14
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O)	14
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem.....	14
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine	15
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2)	15
Dystrophie musculaire oculopharyngée	14
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1)	16
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM = proximal mytonic myopathy</i>)	16
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	21
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ..	22
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	22
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui	22
Glycogénose de type IX	22
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A)	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR)	6
Myasthénie auto-immune	17
Myopathies congénitales (tous types).....	19
Myopathies congénitales à némaline	19
Myopathie congénitale à némaline de type 6	19
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N	19
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X	19
Myopathies congénitales centronucléaires	19
Myopathie distale de type Miyoshi	20
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE	20
Myopathie myofibrillaire de type 7	21
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce ..	21
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>)	24
Myosite nécrosante auto-immune	25
Polymyosite	25
Syndrome des antisynthétases	26
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB</i> (<i>Muscle-Eye-Brain</i>)	11
SMC avec déficit en acétylcholine transférase	26



EN SAVOIR +

www.afm-teleton.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-teleton.fr
- © AFM-Téléthon 02/2021 (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-teleton.fr