

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 plus de 395 000 essais dans 220 pays. Les informations sur *ClinicalTrials.gov* sont fournies et mises à jour par le promoteur ou l'investigateur principal de l'essai.



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

Amyotrophies bulbo-spinales

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, maladie de Kennedy ou syndrome de Kennedy (RLX) ORPHA 481 - OMIM 313200		Acétate de leuproréline (Japon) [NCT03555578]	Recherche de biomarqueurs (États-Unis) [NCT04944940]	
--	--	---	--	--

Amyotrophies spinales proximales liées au gène *SMN1*

Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) ORPHA 83330 - OMIM 253300	<p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai START) (États-Unis) [NCT03421977]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) : accès anticipé (Chine, Colombie, Mexique, Nouvelle-Zélande, Taïwan, Turquie) [NCT02865109]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Japon, Lettonie, Liban, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (Brésil, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Taïwan) [NCT04729907]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) et AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai RESPOND) (États-Unis, Italie, Espagne) [NCT04488133]</p>	<p>Branaplam ou LMI070 (Allemagne, Belgique, Bulgarie, Danemark, Italie, Pologne, Russie) [NCT02268552]</p> <p>Risdiplam (Essai FIREFISH) (France, Arabie Saoudite, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie, Ukraine) [NCT02913482]</p> <p>Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Canada, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334]</p> <p>Risdiplam : accès élargi (États-Unis) [NCT04256265]</p>	<p>Étude observationnelle (SPOTSMA) (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Étude NusimFM (France) [NCT04602195]</p> <p>Étude IMUSMA (France) [NCT04833348]</p> <p>Étude RetroNusimFM (France) [NCT04644393]</p> <p>Étude de mouvements sous nusinersen (Spinraza®) (Slovénie) [NCT04825119]</p> <p>Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre de patients atteints de SMA (États-Unis, Irlande, Israël, Portugal) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre chinois de patients atteints de SMA (Chine) [NCT05042921]</p> <p>Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179]</p>	<p>Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942]</p>
---	---	---	---	---



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> (Suite)				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550</p>	<p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai STEER) [NCT05089656]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : accès élargi (États-Unis) [NCT03955679]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Japon, Lettonie, Liban, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (Brésil, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Taïwan) [NCT04729907]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) Évolution de la fonction motrice [NCT04159987]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) + AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai RESPOND) (États-Unis, Italie, Espagne) [NCT04488133]</p>	<p>Risdiplam (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p> <p>Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Canada, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie,) [NCT03779334]</p> <p>Risdiplam (Essai JEWELFISH) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172]</p> <p>Risdiplam : accès élargi (États-Unis) [NCT04256265]</p> <p>SRK-015 (Essai TOPAZ) (Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas) [NCT03921528]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Étude NusimFM (France) [NCT04602195]</p> <p>Étude RetroNusimFM (France) [NCT04644393]</p> <p>Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude de mouvements sous nusinersen (Spinraza®) (Slovenie) [NCT04825119]</p> <p>Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Étude SAS chez des adultes sous Nusinersen (Spinraza®) (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p>Étude du nusinersen (Spinraza®) chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030]</p> <p>Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre de patients atteints de SMA (États-Unis, Irlande, Israël, Portugal) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre chinois de patients atteints de SMA (Chine) [NCT05042921]</p> <p>Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179]</p>	<p>Étude NAVASI : intérêt d'une ventilation non invasive en mode NAVA (France) [NCT03395795]</p> <p>Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	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)</p> <p>ORPHA 83419 - OMIM 253400</p>	<p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPRINT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>AVXS-101 (Zolgensma®) : suivi à long terme (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai NURTURE) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Japon, Lettonie, Liban, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (Brésil, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Taïwan) [NCT04729907]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) et AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai RESPOND) (États-Unis, Italie, Espagne) [NCT04488133]</p>	<p>Amifampridine Phosphate à long terme (Italie) [NCT03819660]</p> <p>Risdiplam (Essai SUNFISH) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p> <p>Risdiplam (Essai RAINBOWFISH) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Canada, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334]</p> <p>Risdiplam (Essai JEWELFISH) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172]</p> <p>SRK-015 (Essai TOPAZ) (Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT03921528]</p>	<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Étude SPOTSMA (États-Unis) [NCT02831296]</p> <p>Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Étude de mouvement (Holter) (Belgique) [NCT04888702]</p> <p>Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066]</p> <p>Histoire naturelle (Taïwan) [NCT03300869]</p> <p>Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494]</p> <p>Étude SMOB (France) [NCT04690998]</p> <p>Étude SAS : suivi d'adultes sous Nusinersen (Spinraza®) (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p>Étude du nusinersen (Spinraza®) chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030]</p> <p>Étude de mouvements sous nusinersen (Spinraza®) (Slovénie) [NCT04825119]</p> <p>Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre de patients atteints de SMA (États-Unis, Irlande, Israël, Portugal) [NCT04174157]</p> <p>Registre chinois de patients atteints de SMA (Chine) [NCT05042921]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume-Uni) [NCT04292574]</p> <p>Étude IO-SMA (France) [NCT03339830]</p> <p>Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179]</p>	<p>Entraînement physique (États-Unis) [NCT02895789]</p> <p>Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942]</p> <p>Étude MSOT et IRM (Allemagne) [NCT04262570]</p> <p>Technologie pour évaluer la fonction de marche (États-Unis) [NCT04193085]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> (Suite)				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) ORPHA 83420 - OMIM 271150</p>	<p>AVXS-101 (Zolgensma®) (Essai SPR1NT) (Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Israël, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03505099]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai SHINE) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Essai DEVOTE) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Japon, Lettonie, Liban, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566]</p> <p>Nusinersen (Spinraza®) (Extension de l'essai DEVOTE) (Brésil, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Taïwan) [NCT04729907]</p>		<p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Étude SMOB (France) [NCT04690998]</p> <p>Étude de mouvements sous nusinersen (Spinraza®) (Slovenie) [NCT04825119]</p> <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Étude de mouvement (Holter) (Belgique) [NCT04888702]</p> <p>Registre français de patients atteints de SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre de patients atteints de SMA (États-Unis, Irlande, Israël, Portugal) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique de patients atteints de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre chinois de patients atteints de SMA (Chine) [NCT05042921]</p> <p>Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179]</p>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth ORPHA 166			<p>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 mesurer l'activité physique dans la CMT (Norvège) [NCT04461613]</p> <p>Étude observationnelle CMT 1 et CMT 2 (ESTABLISH) (Danemark, États-Unis) [NCT04980807]</p> <p>Analyse génétique dans la CMT (Chine) [NCT04967716]</p> <p>Taux d'irisine dans la CMT (Italie) [NCT04786522]</p> <p>Taux de neurotrophine 3 dans la CMT (États-Unis) [NCT05011006]</p>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220	Évaluation de scAAV1.tMCK.NTF3 (États-Unis) [NCT03520751]	<p>PXT3003 (Essai PLEO-CMT-FU) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT03023540]</p> <p>PXT3003(essai PREMIER) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Pays-Bas) [NCT04762758]</p> <p>PXT3003 (Chine) [NCT05092841]</p>	Analyse de la marche et de la posture dans la CMT1A et les neuropathies d'origine immunitaire (France) [NCT04154540]	



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) (Suite)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2A ORPHA 99947 – OMIM 609260			Métabolisme lipidique dans la CMT2A (France) [NCT04881201]	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4J (CMT4J) (AR) ORPHA 139515 - OMIM 611228			Histoire naturelle de la CMT4J (États-Unis) [NCT03810508]	
Neuropathie à axones géants de type 1 ORPHA 643 – OMIM 256850	Injection intrathécale du scAAV9/JeT-GAN (États-Unis) [NCT02362438]			



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophie musculaire de Becker				
<p>Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376</p>	<p>Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme (États-Unis) [NCT01247207]</p>	<p>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]</p>	<p>Analyse moléculaire de patients MNM [NCT00390104] Base de données The Duchenne registry (États-Unis) [NCT02069756] CureDuchenne Link™ : base de données patients [NCT04972604] Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur (biodystromirs) (France) [NCT02109692] Identification de nouveaux biomarqueurs sans méthode invasive (États-Unis) [NCT05019625] Fonction cardiaque des femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580] 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] Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 1 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype [NCT04583917] Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 2 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (en préparation) [NCT04668716]</p>	<p>Programme de rééducation multimodale avec lunettes virtuelles (Espagne) [NCT03879304]</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				
<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme (Canada, États-Unis) [NCT01247207]</p> <p>Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme (Argentine, Australie, Brésil, Bulgarie, Canada, Chili, Chine, États-Unis) [NCT03179631]</p> <p>Ataluren (Translarna®) (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. (États-Unis) [NCT04336826]</p> <p>Greffe de myoblastes (Canada) [NCT02196467]</p> <p>CAP-1002 (Essai HOPE-2-OLE) chez les garçons 10 ans et plus (États-Unis) [NCT04428476]</p> <p>CAP-1002 (Essai HOPE-3) chez les 10 ans et plus marchants ou non (États-Unis) [NCT05126758]</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>Microdystrophine SRP-9001/ rAAVrh74.MHCK7 chez les 4 à 7 ans (EMBARC) (États-Unis) [NCT05096221]</p> <p>PF-06939926 (AAV-mini-dystrophine) (États-Unis) [NCT03362502]</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>Spirolactone versus prednisolone (États-Unis) [NCT0377319]</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 12 ans et plus non-marchant (États-Unis, France...) [NCT04371666]</p> <p>Pamrevlumab (FG-3019) + corticoïdes chez garçons 6 à 11 ans marchants (États-Unis, France...) [NCT04632940]</p> <p>Bisoprolol en prévention dès l'âge de 10 ans (Chine) [NCT03779646]</p> <p>Metoprolol en prévention dans l'atteinte cardiaque chez garçons de 8 à 17 ans (Pologne) [NCT05066633]</p> <p>Tamoxifène (Essai TAMDMD) (Suisse) [NCT03354039]</p> <p>TAS-205 (Essai REACH-DMD) : effet anti-inflammatoire via les prostaglandines (Japon) [NCT04587908]</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>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>Biomarqueur ARN extracellulaires (États-Unis) [NCT05016908]</p> <p>Identification de nouveaux biomarqueurs sans méthode invasive (États-Unis) [NCT05019625]</p> <p>Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur (biodystomirs) (France) [NCT02109692]</p> <p>IRM et biomarqueurs pour la dystrophie musculaire (États-Unis) [NCT01484678]</p> <p>Méthode IRM radiofréquence chez des patients DMD [NCT01633866]</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 (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 et corrélation génotype-phénotype (Égypte) [NCT05029232]</p>	<p>Peur de tomber et performances physiques (Turquie) [NCT03507530]</p> <p>Entraînement avec outils de réalité virtuelle. En préparation. (Turquie) [NCT03689660]</p> <p>Évaluation de l'activation du muscle chez l'enfant montant les escaliers (Turquie) [NCT04287582]</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>Télééducation vs exercices à la maison [NCT04782440]</p> <p>Niveau d'activité physique chez les garçons DMD (Norvège) [NCT03947112]</p> <p>Programme d'activité physique régulière (Norvège) [NCT03963453]</p> <p>Plateforme de collecte d'échantillons biologiques (États-Unis) [NCT01931644]</p> <p>Defibrillateur ou pacemaker implantable dans la cardiomyopathie dilatée (Essai CRT-REALITY). En préparation. (République Tchèque) [NCT04139460]</p> <p>Corticoïdes et exercice physique (États-Unis) [NCT04322357]</p> <p>Textile connecté (Es-Alert), 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*)

<p>Dystrophie musculaire de Duchenne (<i>Suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p>PF-06939926 (AAV-mini-dystrophine) (États-Unis) [NCT04281485]</p> <p>rAAVrh74.MCK.GALGT2 (États-Unis) [NCT03333590]</p> <p>Eteplirsén (Exondys 51[®]) chez les 2 à 5 ans – extension (France, Belgique, Italie, Royaume-Uni) [NCT03985878]</p> <p>Eteplirsén (Exondys 51[®]) à haute dose (Essai MIS51ON) chez les 7 à 13 ans (États-Unis, Canada, Corée, Taiwan) [NCT03992430]</p> <p>Casimersén (SRP-4045) et Golodirsén (SRP-4053/Vyondys 53[®]) (Essai ESSENCE) (France, Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni, Suède) [NCT02500381]</p> <p>Casimersén (SRP-4045) et Golodirsén (SRP-4053/Vyondys 53[®]) (Extension des essais SRP-4053 et ESSENCE) (France, États-Unis, Italie, Belgique, Espagne) [NCT03532542]</p> <p>Casimersén (SRP-4045), Golodirsén (SRP-4053) et Éteplirsén (SRP-4051) à long terme (États-Unis) [NCT04179409]</p> <p>SRP-5051 (Essai MOMENTUM) (Canada, États-Unis, Europe) [NCT04004065]</p> <p>SRP-5051 (Extension de l'essai MOMENTUM) (États-Unis, Canada) [NCT03675126]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsén -(saut d'exon 53) chez les 4 à 10 ans (Canada, États-Unis) [NCT03167255]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsén) (Essai RACER53) chez les 4 à 7 ans (États-Unis, Japon) [NCT04060199]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsén) à long terme, extension (Essai RACER53-X) (États-Unis) [NCT04768062]</p>		<p>Histoire naturelle : baseline préalable à l'essai AAV-micro-dystrophine (Généthon) (France et Europe) [NCT03882827]</p> <p>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 1 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype [NCT04583917]</p> <p>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 2 : projet européen cerveau BMD /DMD - corrélation génotype-phénotype (en préparation) [NCT04668716]</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>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>Diagnostic néonatal (États-Unis) [NCT03655223]</p> <p>La perception du grand public vis-à-vis du dépistage néonatal et présymptomatique (Turquie) [NCT05110885]</p> <p>Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]</p> <p>CureDuchenne Link™ : base de données patients [NCT04972604]</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)				
Dystrophie musculaire de Duchenne (Suite) ORPHA 98896 - OMIM 310200	<p>Viltolarsen (saut d'exon 53) chez les garçons de plus de 8 ans marchants ou non (États-Unis, Europe, Russie...) [NCT04956289]</p> <p>Viltolarsen à long terme (Essai VILT-502 - (saut d'exon 53), en vie réelle (États-Unis) [NCT046847020]</p> <p>NS-089/NCNP-02 (saut d'exon 53) chez les 4 à 17 ans (Japon) [NCT04129294]</p> <p>DS-5141b (saut exon 45) à long terme chez les 5 ans et plus (Japon) [NCT04433234]</p> <p>WVE-N531 (saut exon 53) chez les 5 à 12 ans, marchant ou non (Canada, Royaume-Uni) [NCT04906460]</p> <p>AAV U7snRNA chez les porteurs d'une duplication de l'exon 2 du gène <i>DMD</i> (États-Unis) [NCT04240314]</p>			



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires congénitales				
Dystrophies musculaires congénitales (<i>tous types</i>) ORPHA 243			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]	
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] Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT04478981] Histoire naturelle rétrospective (Étude LAMA2 rNHS) (États-Unis) [NCT04299321]	
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] Registre COLVI (Royaume-Uni) [NCT04020159]	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l' α -dystroglycane (dystroglycanopathie) ORPHA:370953			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Histoire naturelle (États-Unis) [NCT00313677]	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>) ORPHA 52428 - OMIM 606612			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595]	
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] Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT04478981]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires des ceintures				
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2) 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] Étude des paramètres moteurs (France) [NCT04772027] Analyse génotype/phénotype (Chine) [NCT04989751]	
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 D1 liée à DNAJB6 (LGMD D1) ORPHA 34516 - OMIM 603511			Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	
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		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] Étude des caractéristiques cliniques, morphologiques, immunologiques et génétiques (Russie) [NCT04824040]	



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 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]	
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] BBP-418 (États-Unis) [NCT04800874]	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]	



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 R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) (<i>Suite</i>) ORPHA 34515 - OMIM 607155			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]	
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] Registre COLVI (Royaume-Uni) [NCT04020159]	



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

Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

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

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

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

Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine ORPHA 269 - OMIM 158900		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] Outils de mesure et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve) (États-Unis) [NCT03458832] IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France) (France) [NCT04038138] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985] Biomarqueurs activité et sévérité (États-Unis) [NCT05019625] 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]	Arthrodèse scapulo-thoracique vs pas d'intervention (Turquie) [NCT05022355]
--	--	--	---	--



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 (Suite)

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) ORPHA 269 - OMIM 158901		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] Biomarqueurs activité et sévérité (États-Unis) [NCT05019625] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude pilote CV4 DIAGNOSIS (France) [NCT04377217] Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]	Arthrodèse scapulo-thoracique vs pas d'intervention (Turquie) [NCT05022355]
---	--	--	---	--

Dystrophies myotoniques

Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) ORPHA 273 - OMIM 160900	Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450] Évaluation de l'AOC 1001 chez des adultes DM1 (États-Unis) [NCT05027269]	Tideglusib (AMO-02) dans la forme congénitale (Australie, Canada, États-Unis, Nouvelle-Zélande) [NCT03692312] Extension de l'essai du tideglusib (Australie, Canada, États-Unis, Nouvelle-Zélande) [NCT05004129] Metformine (Italie) [EudraCT number 2018-000692-32] MYODM (Espagne) [NCT04634682] Méxilétiline [NCT04700046] Méxilétiline chez des enfants et adolescents présentant une myotonie (France) [NCT04624750] Efficacité du pitolisant sur la somnolence diurne (États-Unis) [NCT04886518]	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] 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] Recherche de biomarqueurs (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002]	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] Entraînement des muscles respiratoires (Allemagne) [NCT04052958] Exercices en aérobic dans la DM1 - DM1ex (Canada) [NCT04187482] Entraînement contre résistance (Norvège) [NCT05036447] Programme d'activité physique suivi à distance (Canada) [NCT05072288]
--	---	---	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies myotoniques (Suite)				
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) <i>(Suite)</i> ORPHA 273 - OMIM 160900			Recherche de biomarqueurs dans les dystrophies musculaires (États-Unis) [NCT05019625] 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] Évaluation de l'atteinte du membre supérieur (Norvège) [NCT05006924] Évaluation de l'essoufflement (France) [NCT04835298] Douleurs musculo-squelettiques nociceptives dans les maladies neuromusculaires (Allemagne) [NCT04907162]	
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]	Méxilétiline [NCT04700046] Méxilétiline 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] Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363] Recherche de biomarqueurs (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002] Recherche de biomarqueurs dans les dystrophies musculaires (États-Unis) [NCT05019625] Douleurs musculo-squelettiques nociceptives dans les maladies neuromusculaires (Allemagne) [NCT04907162]	



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

Myasthénie auto-immune

<p>Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400</p>	<p>Cellules CAR-T (États-Unis) [NCT04146051]</p>	<p>Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03579966] Batoclimab (HBM9161) (Chine) [NCT05039190] Eculizumab en population pédiatrique (États-Unis, Japon, Pays-Bas) [NCT03759366] Efgartigimod extension ou ARGX-113 (Essai ADAPT+) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, République Tchèque, , Russie, Serbie)) [NCT03770403] Efgartigimod intraveineux versus sous-cutané (Essai ADAPTsc) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Géorgie, hongrie, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, Russie) [NCT04735432] Efgartigimod en continu vs par cycles (Essai ADAPT NXT) [NCT04980495] Efgartigimod sous-cutané long terme (Essai ADAPTSC+) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, République Tchèque, Russie) [NCT04818671] Efgartigimod chez l'enfant [NCT04833894] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada) [NCT02774239] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Cuvitru®) (Canada) [NCT04728425] Inebilizumab (Essai MINT) (France, Biélorussie, Canada, Chine, Corée, Danemark, Espagne, États-Unis, Inde, Italie, Japon, Russie, Taiwan, Ukraine) [NCT04524273] Leflunomide versus Azathioprine après thymectomie (Chine) [NCT01727193]</p>	<p>Auto-anticorps sériques (États-Unis) [NCT00704626] Base de données française (France) Base de données européenne (Europe) Corrélation cytomégalovirus – forme oculaire (Chine) [NCT05091177] Crise myasthénique (Chine) [NCT04837625] Étude CO-MY-COVID de suivi pendant et après Covid-19 (France) [NCT04695379] Étude observationnelle sécurité et efficacité vaccin anti-Covid-19 (Chine) [NCT04941079] Étude prospective de cohorte (Chine) [NCT04674605] Étude prospective de cohorte et précision diagnostique (Chine) [NCT04535843] Étude QUESST sur les troubles d'articulation et de déglutition (États-Unis) [NCT02118805] Étude TREAT-OMG sur l'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] Profil immunologique (Royaume-Uni) [NCT05095103] 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) Registre de la Duke university (États-Unis)</p>	<p>Comparaison 2 traitements non chirurgicaux blépharoptose (États-Unis) [NCT04678115] 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]</p>
---	---	---	--	--



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

Myasthénie auto-immune (Suite)

<p>Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400</p>		<p>Nipocalimab (M281) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Chine, Colombie, Corée, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Mexique, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie, Suède, Turquie) [NCT04951622]</p> <p>Oxaloacetate (États-Unis) [NCT04965987]</p> <p>Pozelimab et Cemdisiran [NCT05070858]</p> <p>Pyridostigmine (Mestinon®) (Danemark) [NCT03510546]</p> <p>Pyridostigmine – Ondansetron (DAS-001) (États-Unis) [NCT04226170]</p> <p>Ravulizumab (France, Allemagne, Autriche, Canada, Corée, Danemark, Espagne, Israël, Italie, Japon, Espagne, États-Unis, Pays-Bas, Portugal, République tchèque, Suisse) [NCT03920293]</p> <p>Rituximab (Suède) [NCT02950155]</p> <p>Rozanolixizumab (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Taiwan) [NCT03971422]</p> <p>Rozanolixizumab extension (France, Allemagne, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, République Tchèque, Russie, Taiwan) [NCT04124965]</p> <p>Rozanolixizumab 6 semaines supplémentaires (France, Allemagne, États-Unis, Canada, République Tchèque, Danemark, Géorgie, Hongrie, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Espagne, Taiwan) [NCT04650854]</p> <p>Salbutamol (Danemark) [NCT03914638]</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
-------------------	---	-------------------	--------------------------	---------------------------

Myasthénie auto-immune (Suite)

Myasthénie auto-immune (Suite) ORPHA 589 - OMIM 159400		<p>Satralizumab (France, Allemagne, Argentine, Australie, Brésil, Canada, Chine, Corée, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, Russie, Taiwan, Turquie) [NCT04963270]</p> <p>TAK-079 (Espagne, États-Unis, Canada, Italie, Pologne, Serbie) [NCT04159805]</p> <p>Tacrolimus et faible dose de prednisone (Chine) [NCT04768465]</p> <p>Tocilizumab (Chine) [NCT05067348]</p> <p>Tofacitinib (Chine) [NCT04431895]</p> <p>Telitacicept (RC18) (Chine) [NCT04302103]</p> <p>Zilucoplan (France, Allemagne, Canada, Espagne, États-Unis, Japon, Italie, Norvège, Pologne, Royaume-Uni) [NCT04115293]</p> <p>Zilucoplan extension (mêmes pays) [NCT04225871]</p>		
---	--	---	--	--

Myopathies congénitales

Myopathies congénitales (tous types) ORPHA 97245		Salbutamol (Essai COMPIS) (Suède) [NCT05099107]	<p>Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]</p> <p>Relation entre IRM et dynamomètre musculaire (Danemark) [NCT03018184]</p> <p>Harcèlement des adolescents atteints de dystrophie musculaire ou de myopathie congénitale (Canada) [NCT04733976]</p>	
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]



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

Myopathies congénitales (Suite)

Myopathies congénitales centronucléaires ORPHA 595	DYN101 chez les plus de 16 ans (Essai Unite-CNM) (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) (Europe, États-Unis) [NCT04977648] 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]	Tamoxifène (Essai TAM4MTM) (Canada, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04915846]	Étude de la fonction respiratoire chez des enfants de 0 à 14 ans (États-Unis) [NCT02453152] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	

Myopathie distale de type Miyoshi

Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130			Étude génétique (États-Unis) [NCT01459302] Étude internationale d'histoire naturelle (France, Chili, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon et Royaume-Uni) [COS2 Clinic Sites Jain Foundation] Étude observationnelle dans les dysferlinopathies (Russie) [NCT04824040]	
--	--	--	---	--

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]	
--	--	--	--	--



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



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

Myopathies métaboliques : glycogénoses

<p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe ORPHA 365 - OMIM 232300</p>	<p>AAV2/8-LSPHGAA dans la forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03533673]</p> <p>Essai AAV9-GAA_IM : réadministration intramusculaire d'un AAV9 dans la forme à début tardif (États-Unis) [NCT02240407]</p> <p>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>Suivi à long terme du développement dans la forme infantile de la maladie de Pompe traitée avec l'αglucosidase 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>Myozyme administré à domicile (États-Unis) [NCT05073783]</p> <p>Doses élevées de Myozyme (Taïwan) [NCT05017402]</p> <p>Myozyme dans la forme infantile (Allemagne, Belgique, Italie) [NCT04848779]</p> <p>Effets de l'enzymothérapie sur la capacité d'exercice physique (Israël) [NCT04755751]</p> <p>Enzymothérapie dans la forme juvénile de la maladie (France) [NCT04942912]</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) (Canada, États-Unis, Japon, Taïwan) – [NCT03911505]</p> <p>Accès anticipé ATB200/AT2221 dans la forme infantile (États-Unis, Italie, Taïwan) [NCT04327973]</p> <p>ATB200/AT2221 dans la forme infantile (essai Rossella) (États-Unis) [NCT04808505]</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>Fréquence de la dystrophie musculaire de Duchenne et de la forme tardive de la maladie de Pompe chez des enfants avec une élévation des transaminases inexpliquée (Turquie) [NCT04120168]</p> <p>Atteintes cognitives et neurologiques (États-Unis) [NCT04639336]</p>	<p>Stimulation diaphragmatique (États-Unis) [NCT02354651]</p>
---	---	---	--	--



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

Myopathies métaboliques : glycoséoses (Suite)

<p>Glycoséose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300</p>		<p>NeoGAA- extension de la phase 1 (France, Allemagne, Belgique, Danemark, États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02032524]</p> <p>Essai Mini-COMET : sécurité et efficacité de la NeoGAA, dans des formes infantiles déjà traitées par alglucosidase alfa (France, États-Unis, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT03019406]</p> <p>Essai COMET : comparaison NeoGAA et alglucosidase alfa dans des formes à début tardif n'ayant jamais été traitées (France et 17 pays) [NCT02782741]</p> <p>Essai Baby-COMET : neoGAA chez des enfants de 6 mois ou moins (Allemagne, Belgique, Italie, Taïwan) [NCT04910776]</p> <p>Clenbuterol associée à une enzymothérapie – phase 2 (États-Unis) [NCT04094948]</p>	<p>Développement d'une échelle de qualité de vie des enfants et adolescents atteints de maladie de Pompe (Suisse) [NCT04724213]</p> <p>Douleurs musculo-squelettiques nociceptives dans les maladies neuromusculaires (Allemagne) [NCT04907162]</p> <p>Prévalence de la maladie de Pompe chez des personnes atteintes de myalgies avec ou sans hyperCKémie (France) [NCT05092230]</p> <p>Critères diagnostiques précoces de la forme tardive de la maladie de Pompe chez des enfants (Taïwan) [NCT04981210]</p> <p>Tomographie optoacoustique multispectrale de l'atteinte musculaire (Allemagne) [NCT05083806]</p> <p>RMN du carbone-13 dans les glycoséoses (Danemark) [NCT04929002]</p>	
<p>Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400</p>	<p>Évaluation de l'UX053 (ARN m du gène AGL) (France, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT04990388]</p>		<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>	
<p>Glycoséose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600</p>		<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 cétogène (Danemark) [NCT04044508]</p> <p>Comparaison de différents régimes cétogène (Danemark) [NCT04694547]</p>



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

Myopathies métaboliques : glycoséoses (Suite)

Glycoséose de type V ou maladie de McArdle (Suite) ORPHA 368 - OMIM 232600			RMN du carbone-13 dans les glycoséoses (Danemark) [NCT04929002]	
Glycoséose de type VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800			Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162]	
Glycoséose de type IX ORPHA:370			Histoire naturelle (États-Unis) [NCT04454216]	

Myosites (myopathies inflammatoires)

Dermatomyosite ORPHA 221	Greffe cellules souches de sang de cordon ombilical (États-Unis) [NCT04723303]	<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 (Chine) [NCT04946669]</p> <p>Artovastatin : hypolipidémiant (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Baricitinib (Essai BIRD) (France) [NCT04972760]</p> <p>Baricitinib (Essai MYOJAK) dans les formes réfractaires (Royaume-Uni, Suède) [NCT04208464]</p> <p>Belimumab (États-Unis) [NCT02347891]</p> <p>Denosumab versus acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p> <p>Immunoglobulines SC IgPro20 (Hizentra®) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Mexique, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Suisse, Ukraine) [NCT04044690]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT04237987]</p>	<p>Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Base de données (France) [NCT04637672]</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 basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI) (États-Unis) [NCT02945345]</p>	<p>Effets mouvements répétés et évaluation fonction musculaire (Brésil) [NCT05027152]</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>
---	---	---	---	--



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)

<p>Dermatomyosite (<i>Suite</i>) ORPHA 221</p>		<p>KZR-616 (Essai PRESIDIO) (Allemagne, États-Unis, Pologne, République Tchèque) [NCT04033926]</p> <p>KZR-616 (Extension en ouvert) (États-Unis) [NCT04628936]</p> <p>Lenabasum (Essai DETERMINE) (Canada, États-Unis, Europe, Japon, République de Corée) [NCT03813160]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>PF-06823859 (Allemagne, Australie, Espagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Pologne) [NCT03181893]</p> <p>Pirfenidone dans la pneumopathie interstitielle (Chine) [NCT_03857854]</p> <p>PN-101 (Corée) [NCT04976140]</p> <p>Ravulizumab (États-Unis) [NCT04999020]</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 (Chine) [NCT04966884]</p> <p>Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]</p>	<p>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p> <p>Signaux d'alerte précoces des lésions respiratoires (Étude CRAWFORD) (Chine) [NCT04747652]</p> <p>Évolution sous-populations de lymphocytes circulants et atteinte pulmonaire rapidement progressive (Chine) [NCT04613219]</p> <p>Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid-19 (Chine) [NCT04941079]</p>	
<p>Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) ORPHA 611</p>	<p>Thérapie cellulaire (France) [NCT05032131]</p> <p>Thérapie cellulaire (États-Unis) [NCT04975841]</p>	<p>ABC008 (Australie) [NCT04659031]</p> <p>Denosumab versus acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong-Kong) [NCT04034199]</p> <p>Phénylbutyrate (États-Unis) [NCT04421677]</p> <p>Sirolimus (États-Unis) [NCT04789070]</p>	<p>Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Base de données (France) [NCT04637672]</p> <p>Étude d'histoire naturelle INSPIRE-IBM (États-Unis) [NCT05046821]</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265]</p>	



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)

Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) (Suite) ORPHA 611			<p>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>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p> <p>Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid- 19 (Chine) [NCT04941079]</p>	
Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569		<p>Abatacept associé au traitement standard <i>versus</i> traitement standard seul (France, Allemagne, Australie, Brésil, Corée du sud, États-Unis, Italie, Japon, Mexique, République tchèque, Suède) [NCT02971683]</p> <p>Denosumab <i>versus</i> 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>Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Base de données (France) [NCT04637672]</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>Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid- 19 (Chine) [NCT04941079]</p>	Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM) (Danemark) [NCT04486261]
Polymyosite ORPHA 732	Greffe 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>Denosumab et acide zoledronique pour réduction densité osseuse (Hong Kong) [NCT04034199]</p>	<p>Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Base de données (France) [NCT04637672]</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>Effets mouvements répétés et évaluation fonction musculaire (Brésil) [NCT05027152]</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>



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (Suite)

<p>Polymyosite (<i>Suite</i>) <u>ORPHA 732</u></p>		<p>Hypolipidémiants (Artovastatin) (Brésil) [NCT03092154]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT04237987]</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>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>PN-101 (Corée) [NCT04976140]</p> <p>Ustekinumab (Stelara®) (Japon) [NCT03981744]</p>	<p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p> <p>Élastographie (Égypte) [NCT03897803]</p> <p>Sécurité et efficacité vaccins anti-Covid-19 (Chine) [NCT04941079]</p>	
<p>Syndrome des antisynthétases <u>ORPHA 81</u></p>		<p>Abatacept (Essai ATackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927]</p> <p>Essai CATR-PAT : cyclophosphamide et azathioprine vs tacrolimus (France) [NCT03770663]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV : optimiser le traitement des myosites idiopathiques débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p>	<p>Association entre cancer et syndrome des antisynthétases (France) [NCT04941547]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux (États-Unis) [NCT01276470]</p> <p>Sévérité pneumopathie et type d'autoanticorps (France) [NCT04924465]</p>	

Syndromes myasthéniques congénitaux

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



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.....	8
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	9
Dystrophies musculaires congénitales	12
Dystrophies musculaires des ceintures	13
Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss.....	16
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	16
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales	16
Dystrophies myotoniques	17
Myasthénie auto-immune.....	19
Myopathies congénitales.....	21
Myopathie distale de type Miyoshi.....	22
Myopathie GNE.....	22
Myopathies myofibrillaires.....	23
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	24
Myosites (myopathies inflammatoires).....	26
Syndromes myasthéniques congénitaux	29
Liste des maladies.....	30

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-cristalline	23
Déficit en BAG	23
Déficit primaire en desmine.....	23
Déficit en filamine C	23
Déficit en LDB3 ou MFM4	23
Déficit en myotiline.....	23
Dystrophies musculaires congénitales (<i>tous types</i>) ...	12
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i>	12
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ...	12
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l' α -dystroglycane (dystroglycanopathie)12	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>).....	12
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i>).....	12
Dystrophie musculaire de Becker.....	8
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	9
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2)	13
Dystrophie musculaire des ceintures autosomiques récessives (LGMD R, ex-LGMD2)	13
Dystrophie musculaire des ceintures D1 liée à DNAJB6 (LGMD D1).....	13

Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A).....	13
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B)	13
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l' α -sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D)	14
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E)	14
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C).....	14
Dystrophie musculaire des ceintures R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F)	14
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I).....	14
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K).....	15
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L).....	15
Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M)	15
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N)	15
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O).....	15
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem.....	15
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types)	16
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	16
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine	16
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2)	17
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	17

Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM = proximal myotonic myopathy</i>)	18
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	24
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes ..	25
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	25
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui	26
Glycogénose de type IX	26
Maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A).....	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2A.....	7
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4J (CMT4J) (AR)	7
Myasthénie auto-immune.....	19
Myopathies congénitales (tous types).....	21
Myopathies congénitales à némaline	21
Myopathie congénitale à némaline de type 6	21
Myopathies congénitales centronucléaires	22
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N	22
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X.....	22
Myopathie distale de type Miyoshi	22
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	22
Myopathie myofibrillaire de type 7	23
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce	23
Dermatomyosite.....	26
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>).....	27
Myosite nécrosante auto-immune	28
Neuropathie à axones géants de type 1.....	7
Polymyosite.....	28
Syndrome des antisynthétases	29
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	29



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 11/2021 (8^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