

ESSAIS NEURO- MUSCULAIRES en cours ou 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 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] AJ201 (États-Unis) [NCT05517603]	Recherche de biomarqueurs (États-Unis) [NCT04944940] Étude clinique (biopsie musculaire) (France) [NCT05107349]	
--	--	--	--	--

Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1

Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) ORPHA 83330 - OMIM 253300	Essai START (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03421977] Essai SMART (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Portugal, Royaume-Uni, Suisse, Taïwan) [NCT04851873] Essai STRENGTH (Zolgensma®) [NCT05386680] Essai OFELIA (Zolgensma®) (Argentine, Brésil) [NCT05073133] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) [NCT05335876] Accès élargi (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03955679] Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [NCT04488133] Essai SHINE (Spinraza®) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] Essai DEVOTE (Spinraza®) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Israël, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566]	Essai FIREFISH (Évrysdi®) (France, Arabie Saoudite, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie, Ukraine) [NCT02913482] Essai RAINBOWFISH (Évrysdi®) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334] Accès élargi (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT04256265] Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05232929] Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®) [NCT05067790] Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (États-Unis) [NCT05337553]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre SMA (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taïwan) [NCT04174157] Registre britannique SMA (Royaume-Uni) [NCT04292574] Registre chinois SMA (Chine) [NCT05042921] Registre Amérique Latine SMA (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179] Étude NusiMFM (France) [NCT04602195] Étude IMUSMA (France) [NCT04833348] Étude RetroNusiMFM (France) [NCT04644393] Étude de mouvements sous Spinraza® (Slovénie) [NCT04825119] Étude observationnelle de patients traités par nusinersen (Chine) [NCT05187260] Mécanisme physiopathologique et traitement intolérance à l'exercice et fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]	Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942] Konectom : application digitale (Allemagne) [NCT05109637] Questionnaire autour du dépistage néonatal et porteurs (Turquie) [NCT05110885] Diagnostic génétique (États-Unis) [NCT02532244] Dispositif de verticalisation pour fauteuil roulant électrique (États-Unis) [NCT05117827] Étude SMAPmob (Espagne) [NCT05589987] Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453]
--	--	--	--	---



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	Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Japon, Russie, Taïwan) [NCT04729907] Essai NURTURE (Spinraza®) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]		Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550	Essai SMART (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Portugal, Royaume-Uni, Suisse, Taïwan) [NCT04851873] Essai STEER (Zolgensma®) (Afrique du Sud, Chine, États-Unis, Malaisie, Mexique, Singapour, Taïwan, Thaïlande, Vietnam) [NCT05089656] Essai STRENGTH (Zolgensma®) [NCT05386680] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) [NCT05335876] Accès élargi (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03955679] Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [NCT04488133] Essai SHINE (Spinraza®) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong-Kong, Italie, Japon, Royaume-Uni, Suède, Turquie) [NCT02594124]	Essai SUNFISH (Évrysdi®) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685] Essai JEWELFISH (Évrysdi®) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172] Essai RAINBOWFISH (Évrysdi®) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334] Accès élargi (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT04256265] Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05232929] Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT05067790] Essai RISE (Spinraza® et Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05522361] Essai MANATEE (Évrysdi® et GYM 329) (Belgique, Italie, Pays-Bas, Pologne, Rpyaume Uni) [NCT05115110] Essai TOPAZ (Apitegromab) (Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT03921528] Essai SAPPHIRE (Apitegromab, Spinraza® et Évrysdi®) (Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne) [NCT05156320]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre SMA (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taïwan) [NCT04174157] Registre britannique SMA (Royaume Uni) [NCT04292574] Registre chinois SMA (Chine) [NCT05042921] Registre Amérique Latine SMA (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179] Étude NusiMFM (France) [NCT04602195] Étude RetroNusiMFM (France) [NCT04644393] Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494] Étude de réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza® (France) [NCT05354414] Étude SAS adultes sous Spinraza® (États-Unis, Canada) [NCT03709784] Étude du Spinraza® chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030] Étude de mouvements sous Spinraza® (Slovénie) [NCT04825119]	Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942] Konectom : application digitale (Allemagne) [NCT05109637] Questionnaire autour du dépistage néonatal et porteurs (Turquie) [NCT05110885]



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) (suite) ORPHA 83418 - OMIM 253550	Essai DEVOTE (Spinraza®) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Israël, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566] Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Japon, Russie, Taïwan) [NCT04729907] Essai NURTURE (Spinraza®) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]	Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (États-Unis) [NCT05337553]	Étude observationnelle de patients traités par Spinraza® (Chine) [NCT05187260] Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773] Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470] Étude de la qualité de vie et influence de la participation chez l'adulte QOLSMA (France) [NCT05366465] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Estimation du nombre d'unité motrice chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]	
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ORPHA 83419 - OMIM 253400	Essai SMART (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Portugal, Royaume-Uni, Suisse, Taïwan) [NCT04851873] Essai STRENGTH (Zolgensma®) [NCT05386680] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) [NCT05335876] Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [NCT04488133]	Essai SUNFISH (Évrysdi®) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685] Essai JEWELFISH (Évrysdi®) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172] Essai RAINBOWFISH (Évrysdi®) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334] Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05232929]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre SMA (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taïwan) [NCT04174157] Registre chinois SMA (Chine) [NCT05042921] Registre britannique de SMA (Royaume-Uni) [NCT04292574] Registre Amérique Latine SMA (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179] Étude NUSI-AD-5qSM (France)	Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [NCT04335942] Technologie pour évaluer la fonction de marche (États-Unis) [NCT04193085] Konectom : application digitale (Allemagne) [NCT05109637] Questionnaire autour du dépistage néonatal et porteurs (Turquie) [NCT05110885] Stimulation de la moelle épinière (SCSInSMA) (États-Unis) [NCT05430113]



			[NCT04576494]	
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) ORPHA 83419 - QMIM 253400	Essai SHINE (Spinraza®) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] Essai DEVOTE (Spinraza®) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Israël, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566] Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Japon, Russie, Taïwan) [NCT04729907] Évolution de la fonction motrice (Spinraza®) (France) [NCT04159987] Essai NURTURE (Spinraza®) (Allemagne, Australie, Canada, États-Unis, Italie, Qatar, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]	Essai ASCEND (Spinraza® et Évrystdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT05067790] Essai RISE (Spinraza® et Évrystdi®) (États-Unis) [NCT05522361] Essai MANATEE (Évrystdi® et GYM 329) (Belgique, Italie, Pays-Bas, Pologne, Rpyaume Uni) [NCT05115110] Essai TOPAZ (Apitegromab) (Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT03921528] Essai SAPPHIRE (Apitegromab, Spinraza® et Évrystdi®) (Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne) [NCT05156320] Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (États-Unis) [NCT05337553]	Étude réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza® (France) [NCT05354414] Étude SAS chez des adultes sous Spinraza® (États-Unis, Canada) [NCT03709784] Étude du Spinraza® chez des adultes (États-Unis) [NCT03878030] Étude de mouvements sous Spinraza® (Slovénie) [NCT04825119] Étude observationnelle de patients traités par Spinraza® (Chine) [NCT05187260] Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773] Étude SMA-REACH (Royaume-Uni) [NCT03520179] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470] Étude de la qualité de vie et influence de la participation chez l'adulte QOLSMA (France) [NCT05366465] Étude de mouvement (Holter) (Belgique) [NCT04888702] Étude clinique (États-Unis) [NCT00443066] Étude SMOB (France) [NCT04690998] Estimation du nb d'unités motrices chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604] Étude de l'entraînement aérobique (Turquie) [NCT05544994] Étude jonction neuromusculaire (États-Unis) [NCT05219487]	



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 IV (forme adulte) ORPHA 83420 - OMIM 271150	Essai SMART (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Portugal, Royaume-Uni, Suisse, Taïwan) [NCT04851873] Essai STRENGTH (Zolgensma®) [NCT05386680] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) [NCT05335876] Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [NCT04488133] Essai SHINE (Spinraza®) (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124] Essai DEVOTE (Spinraza®) (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Israël, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan) [NCT04089566] Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Hongrie, Japon, Russie, Taïwan) [NCT04729907]	Essai JEWELFISH (Évrysdi®) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172] Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05232929] Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT05067790] Essai RISE (Spinraza® et Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05522361] Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (États-Unis) [NCT05337553]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre SMA (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taïwan) [NCT04174157] Registre britannique SMA (Royaume-Uni) [NCT04292574] Registre chinois SMA (Chine) [NCT05042921] Registre Amérique Latine SMA (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage prénatal des porteurs de SMA chez les femmes enceintes (Thaïlande) [NCT04859179] Étude de réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza® (France) [NCT05354414] Étude de mouvements sous Spinraza® (Slovénie) [NCT04825119] Étude observationnelle de patients traités par Spinraza® (Chine) [NCT05187260] Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773] Étude SMOB (France) [NCT04690998] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470] Étude de la qualité de vie et influence de la participation chez l'adulte QOLSMA (France) [NCT05366465] Faisabilité du myotonomètre (Turquie) [NCT05521217] Étude jonction neuromusculaire (États-Unis) [NCT05219487]	Stimulation de la moelle épinière (SCSInSMA) (États-Unis) [NCT05430113] Konectom : application digitale (Allemagne) [NCT05109637]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Amyotrophies spinales distales				
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) ORPHA 53739			Analyse de la marche, de la structure et du fonctionnement des muscles (Royaume-Uni) [NCT04193228]	
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VI (AR) : forme infantile sévère avec paralysie diaphragmatique et détresse respiratoire (<i>SMARD1</i> ou <i>DSMA1</i>) ORPHA 98920 - OMIM 604320	Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i> (États-Unis) [NCT05152823]			



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			Études génétiques dans les CMT (Étude INC-6602) : modificateurs de CMT1A, nouvelles causes de CMT (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193088] Histoire naturelle (Étude INC-6601) (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193075] 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] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010188] Développement d'une échelle pour mesure l'activité physique dans la CMT (Norvège) [NCT04461613] Analyse génétique dans la CMT (Chine) [NCT04967716] Taux de neurotrophine 3 dans la CMT (États-Unis) [NCT05011006]	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220	Greffe de cellules souches de cordon ombilical (EN001) phase 1 (Corée du Sud) [NCT05333406]	PXT3003 (Essai PLEO-CMT-FU) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT03023540] PXT3003(essai PREMIER) (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Pays-Bas) [NCT04762758] PXT3003 (Chine) [NCT05092841]	Analyse de la marche et de la posture dans la CMT1A et les neuropathies d'origine immunitaire (France) [NCT04154540] Evaluer le risque de chute à l'âge adulte (France) [NCT05142059]	



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 type 2S (CMT2S) ORPHA 443073 - OMIM 616155	Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i> (États-Unis) [NCT05152823]			
Neuropathie à axones géants de type 1 ORPHA 643 – OMIM 256850	Injection intrathécale du scAAV9/JeT-GAN (États-Unis) [NCT02362438]		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, Canada) [NCT01247207]	Prednisone (Essai WSiMD) : stéroïdes une fois par semaine (États-Unis) [NCT04054375] EDG-5506 – Protection du muscle chez l'ado et l'adulte (12 à 50 ans) (États-Unis) [NCT05160415] EDG-5506 (Essai CANYON) Protection du muscle chez l'adulte (États-Unis) [NCT05291091] Vamorolone : Premier essai dans la BMD contre placebo (États-Unis) [NCT05166109]	Analyse moléculaire (gène et protéine) de patients MNM (États-Unis) [NCT00390104] Base de données The Duchenne registry (États-Unis) [NCT02069756] CureDuchenne Link™ (CDLink) : base de données patients (États-Unis) [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] Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 1 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (France, Europe, Royaume-Uni) [NCT04583917] Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 2 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (France, Europe, Royaume-Uni) [NCT04668716] Obtention de mesures cliniques de référence pour les essais (GRASP-01-002) (États-Unis) [NCT05257473]	Programme de rééducation multimodale avec lunettes virtuelles (Espagne) [NCT03879304] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]



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	Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme enfants et adultes (États-Unis, Canada) [NCT01247207] Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme chez les 5 ans et plus (Argentine, Australie, Brésil, Bulgarie, Canada, Chili, Corée, États-Unis, Hong Kong, Inde, Japon...) [NCT03179631] Ataluren (Translarna®) (registre STRIDE – PTC PASS) : suivi sur 5 ans, enfants dès 2 ans, adultes... (France et Europe, Brésil, Israël, Royaume-Uni ...) [NCT02369731] Ataluren (Translarna®) chez les enfants de 6 mois à < 2 ans. (États-Unis) [NCT04336826] Greffe de myoblastes (Canada) [NCT02196467] CAP-1002 (Essai HOPE-2-OLE) chez les garçons de 10 ans et plus (États-Unis) [NCT04428476] CAP-1002 (Essai HOPE-3) chez les 10 ans et plus marchants ou non (États-Unis) [NCT05126758] Cellules souches autologues dérivées de la moelle osseuse (Jordanie) [NCT03067831] Greffe de cellules souches mésenchymateuses issues de cordon ombilical, chez les garçons de 2 à 18 ans (Corée) [NCT05338099] Microdystrophine GNT 0004 chez les garçons de 6 à 10 ans (France, Royaume-Uni, Israël, États-Unis) [EudraCT Nb 2020-002093-27] Microdystrophine SGT-001 (Essai IGNITE DMD) chez les garçons de 4 à 17 ans (États-Unis) [NCT03368742] Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 chez les garçons de 3 mois à 7 ans (États-Unis) [NCT03375164]	Givinostat à long terme, chez les 7 ans et plus (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Royaume-Uni...) [NCT03373968] Deflazacort pharmacovigilance (États-Unis) [NCT02592941] Prednisolone une fois par semaine chez les bébés de 1 à 30 mois (États-Unis) [NCT05412394] Pamrevlumab (FG-3019) anticorps monoclonal contre le CTGF, facteur de croissance du tissu conjonctif, chez les garçons de 12 ans et plus États-Unis) [NCT02606136] Pamrevlumab (FG-3019) + corticoïdes chez les garçons 12 ans et plus, non-marchants (France, Australie, Autriche, Belgique, Chine, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Royaume-Uni, Suisse...) [NCT04371666] Pamrevlumab (FG-3019) + corticoïdes chez les garçons de 6 à 11 ans marchants (Australie, Autriche, Belgique, Canada, Chine, Espagne, États-Unis, France, Pays-Bas, Royaume-Uni...) [NCT04632940] Bisoprolol en prévention précoce dès l'âge de 7 ans (Chine) [NCT03779646] Metoprolol en prévention dans l'atteinte cardiaque chez les garçons de 8 à 17 ans (Pologne) [NCT05066633] Tamoxifène (Essai TAMDMMD) chez les garçons de 6,5 à 16 ans marchants ou non (France, Allemagne, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03354039] TAS-205 (Essai REACH-DMD) : action anti-inflammatoire via les prostaglandines chez les 5 ans et plus (Japon) [NCT04587908] Vamorolone programme d'accès au produit (Canada, États-Unis, Israël) [NCT03863119]	Analyse moléculaire (gène et protéine) de patients MNM (États-Unis) [NCT00390104] Base de données The Duchenne registry (États-Unis) [NCT02069756] CureDuchenne Link™ (CDLink) : base de données patients (États-Unis) [NCT04972604] Biomarqueur ARN extracellulaires chez les 5 ans et plus (États-Unis) [NCT05016908] Identification de nouveaux biomarqueurs sans méthode invasive (États-Unis) [NCT05019625] Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur (biodystomirs) (France) [NCT02109692] IRM et biomarqueurs pour la dystrophie musculaire chez les 5 à 62 ans (États-Unis) [NCT01484678] Méthode IRM radiofréquence chez des patients DMD tous âges [NCT01633866] Étude MARCHE-DMD : modifications biomécaniques et morphologiques chez les 5-17 ans en perte de marche (France) [NCT02472990] Fonction cardiaque chez les femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580] Histoire naturelle par tranche d'âge, tous âges (Chine) [NCT03760029] Histoire naturelle chez les 2 ans et plus (Chine) [NCT04012671] Histoire naturelle et corrélation génotype-phénotype : en préparation (Égypte) [NCT05029232] Analyse des besoins en neurodéveloppement chez les garçons de 3 ans et plus (Égypte) [NCT5280730]	Prévention de la scoliose par orthèse de maintien lombaire chez les 7 à 15 ans (Corée) [NCT03611244] Programme de rééducation multimodale avec lunettes virtuelles (Espagne) [NCT03879304] Faisabilité d'un entraînement physique en réalité virtuelle chez les garçons de 6 à 18 ans (Turquie) [NCT03689660] Télé-rééducation vs exercices à la maison. En préparation (Turquie) [NCT04782440] Entraînement sur vélo d'appartement, chez les 5 -12 ans. En préparation (Turquie) [NCT05330195] Posture du pied et marche chez les 5-18 ans (Turquie) [NCT05436210] Programme de rééducation physique chez les garçons de 6 à 18 ans (Norvège) [NCT03963453] Programme d'exercices de thérapie motrice à domicile en plus de la kinésithérapie habituelle, chez les 3 -18 ans (Espagne) [NCT05313295] Rôle des parents dans le niveau d'activité physique des garçons DMD d'âge scolaire (6 – 18 ans) (Turquie) [NCT05209087] Plateforme de collecte d'échantillons biologiques (États-Unis) [NCT01931644] Defibrillateur ou pacemaker implantable dans la cardiomyopathie dilatée (Essai CRT-REALITY), chez l'adulte (18 – 99 ans) En préparation (République Tchèque) [NCT04139460] Corticoïdes et exercice physique chez les 5 – 8 ans (États-Unis) [NCT04322357]
---	--	--	---	---



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 ORPHA 98896 - OMIM 310200	Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 (Essai ENDEAVOR) chez les garçons dès 3 ans et au-delà (États-Unis) [NCT04626674] Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 chez les garçons de 4 à 7 ans (États-Unis) [NCT03769116] Microdystrophine SRP-9001/rAAVrh74.MHCK7 (Essai EMBARK) chez les garçons de 4 à 7 ans (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Hong-Kong, Italie, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT05096221] AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogene Movaparvovec) chez les garçons de 4 ans et plus (États-Unis) [NCT03362502] AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogene Movaparvovec) chez les garçons de 4 à 7 ans (Canada, Corée, Espagne, Israël, Italie, Japon, Royaume-Uni, Suisse. En préparation en France) [NCT04281485] AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogene Movaparvovec) chez les garçons de 2 à 3 ans (Australie) [NCT05429372] rAAVrh74.MCK.GALGT2 Chez les 4 ans et plus (États-Unis) [NCT0333590] Eteplirsén (Exondys 51®) à haute dose (Essai MIS51ON) chez les 4 à 13 ans (États-Unis, Canada, Corée, Espagne, France, Grèce, Irlande, Taïwan, Tchèque, Turquie...) [NCT03992430] SRP-5051 (Vesleteplirsén) (Essai MOMENTUM) (Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT04004065] Dyne-251 (Essai DELIVER) (saut d'exon 51) chez les garçons de 4 à 16 ans (États-Unis) [NCT05524883]	Vamorolone Evaluation chez les enfants de 2 à <4 ans et les 7 à <18 ans (Canada) [NCT05185622] Canakinumab (Essai ILARIS®), action anti-inflammatoire chez les 2 ans et plus (États-Unis) [NCT03936894] Ifetroban oral dans l'atteinte cardiaque, chez les garçons de 7 ans et plus (États-Unis) [NCT03340675] ASP0367 (MA-0211) / action sur les mitochondries, chez les garçons de 8 à 16 ans (États-Unis) [NCT04184882] Tadalafil, en thérapie adjuvante, chez les garçons de 7 à 13 ans (États-Unis) [NCT05195775] EDG-5506 (Essai LYNX) Protection du muscle, chez les garçons de 4 à 9 ans (États-Unis) [NCT05540860]	Suivi anomalies tissulaires et fonctionnelles cardiaques (IRM et biomarqueurs) (Étude DMD-CMP) chez les 6 ans et plus (France) [NCT05558813] Validation d'un questionnaire d'imagerie motrice (KVIQ) chez les 7-18 ans, pour la neuro-rééducation motrice (Canada) [NCT05559710] Validation de la version turque de l'échelle NSAA (Turquie) [NCT05549999] Histoire naturelle : <i>baseline</i> préalable à l'essai Microdystrophine GNT 0004 chez les garçons de 5 à 9 ans (Généthon) (France et Europe) [NCT03882827] Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 1 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (France et Europe, Royaume-Uni) [NCT04583917] Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 2 : projet européen cerveau BMD /DMD - corrélation génotype-phénotype (France et Europe, Royaume-Uni) [NCT04668716] Étude Val PedsQL DMD : validation de la version française du module Duchenne de la <i>Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 (PedsQLTM)</i> chez les 5 – 18 ans (France) [NCT03513367] Fibrose, inflammation et homéostasie du calcium chez les 2 à 15 ans (France) [NCT01823783] Mesure de la marche en vie réelle : dispositif portatif, <i>chez les 5 ans et plus</i> (États-Unis) [NCT04193085] Diagnostic néonatal – entre <i>1 à 28 jours</i> (États-Unis) [NCT03655223] Perception du dépistage néonatal et présymptomatique. En préparation (Turquie) [NCT05110885]	Textile connecté (Es-Alert), habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres, chez l'adulte (18 ans et plus) (France) [NCT04335942] Améliorer le sommeil chez les garçons de 6 à 18 ans [NCT04529707] Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Étude du support de bras Abilitect™ Assist, chez les 10 ans et plus (États-Unis) [NCT05409079] Corrélation entre capacité et aptitude motrices chez les 5 – 18 ans (Chine) [NCT05249361] Étude du spiromètre AioCare pour l'automesure de la fonction respiratoire à domicile chez les 7-17 ans (Pologne) [NCT05516745] Capacités cognitives et doubles tâches, chez les 6 ans et plus (Turquie) [NCT05575648] Neuro-rééducation de la marche et de l'équilibre via des images motrices chez les 5-12 ans (Turquie) [NCT05601986]
--	--	---	--	--



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 (<i>Suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200	NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - (saut d'exon 53) à long terme, extension (Essai RACER53-X) chez l'enfant et l'adulte (Australie, Grèce, Italie, Japon, Corée, Pays-Bas, Nouvelle-Zélande, Russie, Turquie) [NCT04768062] NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) Essai Galactic53) chez les garçons de plus de 8 ans marchants ou non (Espagne, Chine, États-Unis, Italie, Russie, Turquie ...) [NCT04956289] NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) à long terme en vie réelle (Essai VILT-502) chez l'enfant et l'adulte (États-Unis, Canada) [NCT046847020] NS-089/NCNP-02 (saut d'exon 44) essai à long terme en ouvert chez l'enfant et l'adulte (Japon) [NCT05135663] DS-5141b (saut exon 45) à long terme chez l'enfant dès 5 ans et l'adulte (Japon) [NCT04433234] WVE-N531 (saut exon 53) chez les garçons de 5 à 18 ans, marchant ou non (Canada, Royaume-Uni) [NCT04906460] AAV-U7snRNA chez les garçons de 6 mois à < 14 ans porteurs d'une duplication de l'exon 2 du gène <i>DMD</i> (États-Unis) [NCT04240314]			
--	---	--	--	--



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]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
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 LAMA 2 ou SEP1 (SELENON) (Pays-Bas) [NCT04478981] Registre SWISS-Reg-NMD (Suisse) [NCT05102916]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ORPHA 75840 - OMIM 254090			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Registre dystrophies liées à COL6 (Royaume-Uni) [NCT04020159]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
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]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
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]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
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 LAMA 2 ou SEP1 (SELENON) (Pays-Bas) [NCT04478981] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]



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

Dystrophies musculaires congénitales (suite)

Dystrophie musculaire congénitale associée aux lamines A/C ORPHA 157973 - OMIM 613205			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (International) [NCT01403402] Histoire naturelle (États-Unis) [NCT00313677] Facteurs modificateurs dans les laminopathies du muscle strié (LMNA Modifier) (France) [NCT05394506]	Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
--	--	--	--	---

Dystrophies musculaires des ceintures

Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2) ORPHA 263	GenPHSats – thérapie cellulaire (Allemagne) [NCT05588401]		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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Étude de l'exosquelette Abilitex® Assist (États-Unis) [NCT05409079]
Dystrophie musculaire des ceintures autosomiques récessives (LGMD R, ex-LGMD2)			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
Dystrophie musculaire des ceintures D1 liée à DNAJB6 (LGMD D1) ORPHA 34516 - OMIM 603511			Étude GRASP (États-Unis) [NCT03981289]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette Exo-NMD1 genoux/hanches (France - AIM) [NCT05200702]
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]



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 (<i>suite</i>) (LGMD R1, ex-LGMD2A) ORPHA 267 - OMIM 253600			Évaluation vidéo des capacités fonctionnelles (États-Unis) [NCT05528757]	
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] Étude des critères d'évaluation pour la dysferlinopathie (international) [NCT01676077] Évaluation vidéo des capacités fonctionnelles (États-Unis) [NCT05528757]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E) ORPHA 119 - OMIM 604286	Essai de thérapie génique (scAAVrh74.MHCK7.hSGCB) (SRP-9003) (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 d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784] Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (États-Unis) [NCT04475926]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]



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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) ORPHA 34515 - OMIM 607155	GNT0006 – thérapie génique (France, Danemark, Royaume-Uni) [NCT05224505] LION-101 (part 1) – thérapie génique : en préparation (États-Unis, Ecosse) [NCT05230459]	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 préalable à l'essai de thérapie génique GNT 0006 (France, Danemark, Royaume-Uni) [NCT03842878] Histoire naturelle (Norvège) [NCT03930628]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) (<i>Suite</i>) ORPHA 34515 - OMIM 607155			Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595] Évaluation vidéo des capacités fonctionnelles (États-Unis) [NCT05528757]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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] Phénotypage par IRM (Danemark) [NCT05102799] Étude d'histoire naturelle chez les adultes (Danemark) [NCT05206617]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]
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] Registre dystrophies liées à COL6 (Royaume-Uni) [NCT04020159]	Etude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]

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 oculo-pharyngée ORPHA 270 - OMIM 164300			Analyse des biopsies de muscles de patients DMOP recueillis après myotomie (Israël) [NCT03874910]	Renforcement des muscles expiratoires En préparation (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		Monohydrate de créatine (Australie) [NCT02948244] Antioxydants (France) [NCT02622438] Losmapimod (extension essai ReDUX4) (France, Canada, États-Unis, Espagne) [NCT04264442] Losmapimod (France, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Espagne, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT05397470] Losmapimod (Pays-Bas) [NCT04004000] RO7204239 [NCT05548556]	Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France) (France) [NCT04038138] Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants (France) [NCT05453461] Cytokines pro-inflammatoires dans la FSH (Étude CYTOKINE-FSH) (France) [NCT04694456] Outils de mesure et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve) (États-Unis) [NCT03458832] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] Développement de biomarqueurs (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] Identifier les facteurs d'instabilité de l'épaule (Royaume-Uni) [NCT05239520]	Arthrodèse scapulo-thoracique vs pas d'intervention (Turquie) [NCT05022355]
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] RO7204239 [NCT05548556]	Observatoire Français FSH (France) [https://fshd.fr/] Douleurs nociceptives musculo-squelettiques (Allemagne) [NCT04907162] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] Outils de mesure et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve) (États-Unis) [NCT03458832] Étude génétique famille des patients (États-Unis) [NA00019985]	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) (suite) ORPHA 269 - OMIM 158901			Développement de biomarqueurs (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] Identifier les facteurs d'instabilité de l'épaule (Royaume-Uni) [NCT05239520]	
---	--	--	--	--

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 – essai MARINA (États-Unis) [NCT05027269] Extension de l'essai MARINA (États-Unis) [NCT05479981] Évaluation du DYNE-101 chez des jeunes adultes (Nouvelle-Zélande) [NCT05481879]	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] Essai de phase 3 de la metformine (France) [NCT05532813] Méxiléline [NCT04700046] Méxiléline chez des enfants et adolescents présentant une myotonie (France) [NCT04624750] Efficacité du Pitolisant sur la somnolence diurne (États-Unis) [NCT04886518] Evaluation du MYD- 0124 (Japon) [JPRN-jRCT2051190069]	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] Établissement de critères d'évaluation dans la forme congénitale et infantile (États-Unis) [NCT05224778] Recherche de biomarqueurs et de critères d'évaluation cliniques (Étude END-DM1) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03981575]	Prévention de la mort subite par arythmie cardiaque (Italie) [NCT03784586] Facteurs associés à une hypoventilation - Suivi sur 5 ans (France) [NCT03764150] Entraînement contre résistance (Norvège) [NCT05036447] Programme d'activité physique suivi à distance (Canada) [NCT05072288] Programme de musculation (Canada) [NCT05400629] Rééducation du membre supérieur assistée par robot (Norvège) [NCT05560438]
--	---	--	--	--



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 (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002] 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]	
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) ORPHA 606 - OMIM 602668	Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]	Méxiléline [NCT04700046] Méxiléline 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]	



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

Canalopathies musculaires

Myotonie congénitale de Thomsen (AD) ORPHA 614 - OMIM 160800		Mexilétine (Namuscla®) chez l'enfant et l'adolescent (France) [NCT04624750] Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (essai MEND) (Royaume-Uni) [NCT05017155] Mexilétine (Namuscla®) à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT04616807]	Propriétés contractiles des muscles myotoniques (Danemark) [NCT04799366]	
Myotonie congénitale de Becker (AR) ORPHA 614 - OMIM 255700		Mexilétine (Namuscla®) chez l'enfant et l'adolescent (France) [NCT04624750] Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (essai MEND) (Royaume-Uni) [NCT05017155] Mexilétine (Namuscla®) à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT04616807]	Propriétés contractiles des muscles myotoniques (Danemark) [NCT04799366]	
Paramyotonie d'Eulenburg (AD) ORPHA 684 - OMIM 168300		Mexilétine (Namuscla®) chez l'enfant et l'adolescent (France) [NCT04624750] Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (essai MEND) (Royaume-Uni) [NCT05017155] Mexilétine (Namuscla®) à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT04616807]	IRM musculaire pour rechercher des anomalies liées à la maladie (Danemark) [NCT04808388]	



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 dans la myasthénie (États-Unis) [NCT04146051] Cellules CAAR-T contre les lymphocytes producteurs d'auto-anticorps anti-MuSK (États-Unis) [NCT05451212] Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes en rechute ou réfractaires (essai CARTinNS) (Chine) [NCT04561557]	ALXN2050 phase II (Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Taiwan) [NCT05218096] ALXN2050 efficacité et sécurité phase III (États-Unis) [NCT05556096] Amifampridine phosphate (États-Unis) [NCT03579966] Batoclimab (HBM9161) contre placebo (Chine) [NCT05039190] Batoclimab comparaison 2 doses (Chine) [NCT05039190] Batoclimab en traitement d'attaque et d'entretien (États-Unis) [NCT05403541] Ecilizumab chez l'enfant et l'adolescent (États-Unis, Japon, Pays-Bas) [NCT03759366] Efgartigimod en continu vs par cycles (Essai ADAPT NXT) (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis) [NCT04980495] Efgartigimod voie sous-cutanée (Essai ADAPTSC+) (autres pays européens, États-Unis, Japon) [NCT04818671] Efgartigimod chez l'enfant et l'adolescent (France et d'autres pays européens, États-Unis) [NCT04833894] Efgartigimod sécurité à long terme chez l'enfant et l'adolescent (Pologne) [NCT05374590] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Hizentra®) (Canada) [NCT02774239] Immunoglobulines par voie sous-cutanée (Cuvitru®) (Canada) [NCT04728425] Inebilizumab (Essai MINT) (France et d'autres pays européens, Argentine, Brésil, Canada, Chine, Corée, États-Unis, Inde, Israël, Japon, Taiwan) [NCT04524273] Mezagitamab (ou TAK-079) (France, Europe, Argentine, Australie, Brésil, Canada, Chine, États-Unis...) [NCT04159805]	Appli mobile Me&MG d'auto-évaluation de la myasthénie, étude de validation [NCT05564936] Appli Me&MG analyse des données collectées (Royaume-Uni) [NCT05566964] Auto-anticorps (États-Unis) [NCT00704626] Base de données française (France) Base de données européenne (Europe) Comparaison différents tests de détection anti-RACH et anti-MuSK (Chine) [NCT05219097] Comparaison résultats test diagnostique de stimulation nerveuse répétitive matin vs soir (Pologne) [NCT05337891] Corrélation cytomégalovirus – forme oculaire (Chine) [NCT05091177] Crise myasthénique (Chine) [NCT04837625] Étude CO-MY-COVID de suivi pendant et après CoviFrance (France) [NCT04695379] Étude prospective de cohorte (Chine) [NCT04674605] Évolution en vie réelle de la forme oculaire (étude TREAT-OMG) (Chine) [NCT04182984] Facteurs prédictifs et pronostiques (Égypte) [NCT05214612] Impact de la myasthénie en vie réelle (Étude MyReaFrance MG) (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon) [NCT04176211] Profil immunitaire (Royaume-Uni) [NCT05095103] Pronostic clinique et facteurs de risque de progression (Chine) [NCT04101578] Registre Explore-MG de l'Université de Yale (États-Unis) [NCT03792659]	Acupuncture dans la myasthénie (essai AcuMG) (États-Unis) [NCT05230082] Comparaison 2 traitements non chirurgicaux ptosis (États-Unis) [NCT04678115] Programme d'éducation thérapeutique (MG-ETP) (France) [NCT04714658] Thymectomie mini-invasive par chirurgie vidéo-assistée (VATS) sous xyphoïdienne versus intercostale (Chine) [NCT03613272] Thymectomie mini-iFranceversus transternale (Allemagne) [NCT04158661] Thymectomie sous-xyphoïdienne « 3 trous » versus VATS et transternale (Chine) [NCT02317224] Thymectomie comparaison de deux techniques de VATS (Chine) [NCT05262582] Thymectomie avec le système chirurgical robotique Da Vinci SP® (Taiwan) [NCT05455840] (États-Unis) [NCT05150210]



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 (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400		Nipocalimab (M281) (France et d'autres pays européens, Australie, Canada, Chine, Colombie, Corée, États-Unis, Japon, Mexique, Taiwan) [NCT04951622] Nipocalimab chez l'enfant et l'adolescent (Canada, États-Unis, Japon, Pays-Bas, Pologne) [NCT05265273] Oxaloacetate (États-Unis) [NCT04965987] Pozelimab et Cemdisiran (autre pays européens, Australie, Canada, Corée, États-Unis, Taiwan) [NCT05070858] Pyridostigmine – Ondansetron (DAS- 001) (États-Unis) [NCT04226170] Ravulizumab (France et d'autres pays européens, Canada, Corée, États-Unis, Israël, Japon) [NCT03920293] Rituximab à faible dose (Chine) [NCT05332587] Rozanolixizumab 6 semaines supplémentaires (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon, Taiwan) [NCT04650854] Satralizumab (autres pays européens, Argentine, Australie, Brésil, Canada, Chine, Corée, États-Unis, Japon, Taiwan) [NCT04963270] Tacrolimus et faible dose de prednisone (Chine) [NCT04768465] Telitacicept (RC18) (Chine) [NCT04302103] Tocilizumab (essai tMG) (Chine) [NCT05067348] Tofacitinib (Chine) [NCT04431895] Tolebrutinib (SAR442168) (autres pays européens, Canada, Chine, États-Unis, Japon) [NCT05132569] Zilucoplan extension (essai RAISE-XT) (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon,) [NCT04225871] Zilucoplan en ouvert [NCT05514873]	Registre MGR de la <i>Myasthenia Gravis Foundation of America</i> (États-Unis) Registre de la <i>Duke university</i> (États-Unis) Sécurité et efficacité vaccin anti- Covid- 19 dans les myopathies auto-immunes (Chine) [NCT04941079] Troubles d'articulation et de déglutition (QUESST) (États-Unis) [NCT02118805] Registre des patients sous un anti-C5 d'Alexion (États-Unis) [NCT04202341] Rôle du microbiote intestinal (États-Unis) [NCT04224506] Taux d'interleukine 37 et corrélation avec taux d'auto-anticorps (Égypte) [NCT05301153]	
--	--	--	--	--



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		Salbutamol (Essai COMPIS) (Suède) [NCT05099107]	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]	Myosuit™ : exosquelette souple des membres inférieurs (France) [NCT05200702] Keeogo™ : dermosquelette des membres inférieurs (France) [NCT05199246]
Myopathies congénitales centronucléaires ORPHA 595			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883]	
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N ORPHA 2020 - OMIM 255310			Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry) (International) [NCT04064307] 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) - Essai suspendu (France, Allemagne, Canada, États-Unis) [NCT03199469]	Tamoxifène (Essai TAM4MTM) (Canada, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04915846]	Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry) (International) [NCT04064307]	



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

Myosinopathies

Arthrogrypose distale type 1 ORPHA 1146 - OMIM 108120			Diagnostic, traitement et évolution du syndrome de Freeman-Sheldon et syndromes apparentés (États-Unis) [NCT05419245]	
Arthrogrypose distale type 2A ORPHA 2053 - OMIM 193700			Diagnostic, traitement et évolution du syndrome de Freeman-Sheldon et syndromes apparentés (États-Unis) [NCT05419245]	
Arthrogrypose distale type 2B ORPHA 1147 - OMIM 601680			Diagnostic, traitement et évolution du syndrome de Freeman-Sheldon et syndromes apparentés (États-Unis) [NCT05419245]	
Myopathie à corps hyalins ORPHA 53698 - OMIM 608358		Fonction motrice dans la myopathie congénitale traitée au salbutamol (Suède) [NCT05099107]		

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 (DYSF-RUS) (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]	Histoire naturelle chez 100 patients ayant conservé la marche (États-Unis) [NCT01417533] Registre international (Royaume Uni) [NCT04009226]	
--	--	--	--	--



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

Myopathies myofibrillaires

Déficit en alphaB-cristalline ORPHA 98910 - OMIM 608810			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en BAG ORPHA 199340 - OMIM 612954			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit primaire en desmine ORPHA 98909 - OMIM 601419			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en filamine C ORPHA 171445 - OMIM 609524			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en LDB3 ou MFM4 ORPHA 98912 - OMIM 609452			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Déficit en myotiline ORPHA 98911 - OMIM 609200			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Myopathie myofibrillaire de type 7 OMIM617114			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce OMIM 617258			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : glycoséoses				
Glycoséose de type II ou maladie de Pompe ORPHA 365 - OMIM 232300	AAV2/8-LSPHGA dans la forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03533673] Thérapie génique - SPK-3006 (Essai RESOLUTE) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas et Royaume-Uni) [NCT04093349] Thérapie génique - AT845 (Essai FORTIS) (Allemagne, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04174105] Thérapie génique – GC301 dans la forme infantile (Chine) [NCT05567627]	Myozyme (Chine) [NCT04676373] Capacité d'exercice physique avec le Myozyme dans la forme infantile (Israël) [NCT04755751] Myozyme administré à domicile (États-Unis) [NCT05073783] Doses élevées de Myozyme (Taiwan) [NCT05017402] Myozyme dans la forme infantile (Allemagne, Belgique, Italie) [NCT04848779] Effets de l'enzymothérapie sur la capacité d'exercice physique (Israël) [NCT04755751] Enzymothérapie dans la forme juvénile de la maladie (France) [NCT04942912] Enzymothérapie (Lumizyme) <i>in utero</i> (États-Unis) [NCT04532047] ATB200 seul ou en association avec AT2221 (Miglustat) (États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Australie, Pays-Bas) [NCT02675465] ATB200/AT2221 (Extension de l'essai PROPEL) (France et 23 pays) [NCT04138277] ATB200/AT2221 chez des enfants (Étude ZIP) (Canada, États-Unis, Japon, Taiwan) – [NCT03911505] Accès anticipé ATB200/AT2221 dans la forme infantile (États-Unis, Italie, Taiwan) [NCT04327973] ATB200/AT2221 dans la forme infantile (essai Rossella) (États-Unis) [NCT04808505] NeoGAA- extension de la phase 1 (France, Allemagne, Belgique, Danemark, États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT02032524]	Étude BioPompe : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne, Arabie saoudite, Brésil, Grèce, Inde, Iran) [NCT01457443] Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162] Détermination du statut CRIM et suivi longitudinal (États-Unis) [NCT01665326] Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif sous enzymothérapie de substitution (Taiwan) [NCT02399748] Histoire naturelle de la maladie de Pompe (France) [NCT03564561] Évaluer l'application MyHealthJournal (Canada) [NCT04758130] Histoire naturelle dans l'enfance des personnes atteintes de forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03694561] Registre de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT00231400] Sous-registre de la grossesse (États-Unis) [NCT00567073] Atteintes cognitives et neurologiques (États-Unis) [NCT04639336] Développement d'une échelle de qualité de vie des enfants et adolescents atteints de maladie de Pompe (Suisse) [NCT04724213] Prévalence de la maladie de Pompe chez des personnes atteintes de myalgies avec ou sans hyperCKémie (France) [NCT05092230] Critères diagnostiques précoces de la forme tardive de la maladie de Pompe chez des enfants (Taiwan) [NCT04981210]	Stimulation diaphragmatique (États-Unis) [NCT02354651] Entraînement des muscles inspiratoires (États-Unis) [NCT05431127]



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 II ou maladie de Pompe (<i>Suite</i>) ORPHA 365 - OMIM 232300		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] Essai COMET : comparaison NeoGAA et alglucosidase alfa dans des formes à début tardif n'ayant jamais été traitées (France et 17 pays) [NCT02782741] Essai Baby-COMET : neoGAA chez des enfants de 6 mois ou moins (Allemagne, Belgique, Italie, Taïwan) [NCT04910776] Essai de phase IV de neoGAA (avalglucosidase) (France) [NCT05164055] Étude de la réponse à l'enzymothérapie (pénétration de l'enzyme et production d'anticorps) (Allemagne) [NCT05448131]	Tomographie optoacoustique multispectrale de l'atteinte musculaire (Allemagne) [NCT05083806] RMN du carbone-13 dans les glycoséoses (Danemark) [NCT04929002] Évaluation de la douleur nociceptive chez l'adulte (Allemagne) [NCT05272969]	
Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400	Évaluation de l'UX053 (ARNm du gène AGL) (France, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT04990388]		Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	Étude de la fonction physique et de l'incidence de l'hypoglycémie (États-Unis, Pays-Bas) [NCT05196165]
Glycoséose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600			Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162] RMN du carbone-13 dans les glycoséoses (Danemark) [NCT04929002] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	Comparaison de différents régimes cétogène (Danemark) [NCT04694547]



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 VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800			Étude BioGlycogen : biomarqueurs plasmatiques par spectroscopie de masse (Allemagne) [NCT02385162] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	
Glycoséose de type IX ORPHA 370			Histoire naturelle (États-Unis) [NCT04454216] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	

Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales

Myopathies mitochondriales (tous types) ORPHA 206966		Supplémentation en nicotinamide riboside , dérivé de la vitamine B3 (États-Unis) [NCT05590468] Évaluation de l'ASP0367 (États-Unis) [NCT04641962] Évaluation du REN001 – Essai STRIDE (14 pays dont la France) [NCT04535609] Phase d'extension de l'essai STRIDE [NCT05267574] Elamipretide dans les myopathies mitochondriales liées à des anomalies de l'ADN nucléaire (7 pays) [NCT05162768]	Recherches de biomarqueurs (Danemark) [NCT03513835] Recherche d'anomalies de l'ADN mit sur des mésangioblastes (précurseurs des cellules musculaires) (Pays-Bas) [NCT05199740] Évaluation d'un nanocapteur pour mesurer l'oxygène dans le muscle (États-Unis) [NCT04086329] Développement d'une échelle spécifique (États-Unis) [NCT05250375] Imagerie médicale (États-Unis) [NCT05012358] Registre international des maladies mitochondriales (Allemagne, Autriche, Italie) [NCT05554835] Registre du North American Mitochondrial Disease Consortium (NAMDC) (États-Unis) [NCT01694940]	Entraînement à domicile suivi en téléconsultation (France) [NCT05346627] Exercice physique actif ou passif (États-Unis) [NCT05569122] Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]
Syndrome de MELAS ORPHA 550 – OMIM 540000	Greffe de cellules souches pour les porteurs de la mutation m.3243A>G (Pays-Bas) [NCT05063721]	L-citrulline (États-Unis) [NCT03952234] Évaluation d'un dichloroacétate (États-Unis) [NCT00068913] Étude KHENERGYC (Pays-Bas) [NCT04846036] Étude KHENEREXT (Danemark) [NCT04604548]	Histoire naturelle (Taiwan) [NCT02114554] Histoire naturelle (États-Unis) [NCT01532791] Étude d'échantillons de tissus (États-Unis) [NCT01803906]	Évaluation clinique supplément de glutamine (Espagne) [NCT05255328] Nicotinamide Riboside et biogenèse mitochondriale (Royaume-Uni) [NCT03432871]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales (suite)				
Syndrome de MELAS (<i>suite</i>) ORPHA 550 – OMIM 540000		Mélatonine en postopératoire chez les enfants (Danemark) [NCT05541276] Vatiquinone pour épilepsie réfractaire (MIT-E) (France et International) [NCT04378075] N-acétylcystéine (États-Unis) [NCT05241262] Vatiquinone (PTC743) (États-Unis) [NCT05218655] EPI-743 (États-Unis) [NCT01370447]		
Syndrome de MEERF ORPHA 551 – OMIM 545000		Vatiquinone (PTC743) (États-Unis) [NCT05218655] Vatiquinone pour épilepsie réfractaire (MIT-E) (France et International) [NCT04378075]		
Syndrome de Kearns-Sayre ORPHA 480 – OMIM 530000			Profilage génomique et analyse d'imagerie (États-Unis) [NCT05012358] Registre des maladies dégénératives rétiniennes héréditaires (États-Unis) [NCT02435940]	
Myopathie avec déficit en thymidine kinase 2 ORPHA 254875 – OMIM 609560		Thymidine et désoxycytidine (États-Unis) [NCT03639701] Étude du traitement par combinaison de nucléosides de pyrimidine (États-Unis) [NCT03845712]		
Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE) ORPHA 298 – OMIM 603041 ; 612075 ; 613662	MT2013-31 : greffe allogénique de cellules souches hématopoïétiques (États-Unis) [NCT02171104]	Essai sur la thymidine phosphorylase encapsulée dans les érythrocytes (Royaume-Uni) [NCT03866954]	Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT01694953] Étude d'échantillons de tissus (États-Unis) [NCT01803906]	
Syndrome de Leigh ORPHA 506 – OMIM 256000		EPI-743 (États-Unis) [NCT01370447] EPI-743 long terme (États-Unis) [NCT02352896] Étude KHENERGYC (Pays-Bas) [NCT04846036] Vatiquinone pour épilepsie réfractaire (MIT-E) (France et International) [NCT04378075] Vatiquinone (PTC743) (États-Unis) [NCT05218655]	Registre international du syndrome de Leigh (États-Unis) [NCT03137355] Étude NIH MINI (États-Unis) [NCT01780168] Étude d'échantillons de tissus (États-Unis) [NCT01803906]	
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial ORPHA 35698		Désoxycytidine et thymidine (Canada) [NCT04802707]		



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	Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05239702] Greffe cellules souches de sang de cordon ombilical (États-Unis) [NCT04723303] PN-101, à base de mitochondries de cellules souches de sang de cordon ombilical (Corée) [NCT04976140]	Abatacept (Chine) [NCT04946669] Baricitinib (Essai BIRD) (France) [NCT04972760] Baricitinib (Essai MYOCIT) dermatomyosite juvénile débutante (France) [NCT05524311] Baricitinib (Essai MYOJAK) (Royaume-Uni) [NCT04208464] Baricitinib (États-Unis) [NCT05361109] Bithérapie (corticoïdes à forte dose+ cyclophosphamide/inhibiteur calcineurine) vs trithérapie (corticoïdes à forte dose+ cyclophosphamide+ inhibiteur calcineurine) (Chine) [NCT05375435] Brepocitinib (Essai VALOR) (États-Unis) [NCT05437263] Immunoglobulines SC IgPro20 (Hizentra®) (France et autres pays européens, États-Unis, Japon, Mexique) [NCT04044690] Interleukine 2 (Chine) [NCT05495321] Lenalidomide (Chine) [NCT05488327] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour les myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180] Mycophénolate mofétil pour pneumopathie interstitielle associée (Chine) [NCT05129410] PF-06823859 (Allemagne, Espagne, États-Unis, Hongrie, Pologne) [NCT03181893] PF-06823859 extension (Espagne, États-Unis, Hongrie, Pologne) [NCT05192200] Ravulizumab (France et d'autres pays européens, Corée, États-Unis, Japon) [NCT04999020] Thiosulfate de sodium IV pour la calcinose (États-Unis) [NCT03267277]	Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931] Base de données (France) [NCT04637672] Biobanque (France) [NCT05454527] Capacité d'exercice (France) [NCT03293615] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Facteurs de risque environnementaux des myosites chez le personnel militaire (États-Unis) [NCT01734369] Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573] Modifications muqueuse estomac (Chine) [NCT05402670] Réactivité clinique basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI) (États-Unis) [NCT02945345] Signaux d'alerte précoces des lésions respiratoires (Étude CRAWFORD) (Chine) [NCT04747652] Évolution sous-populations de lymphocytes circulants et atteinte pulmonaire rapidement progressive (Chine) [NCT04613219] Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid- 19 (Chine) [NCT04941079]	Dose supplémentaire de vaccin Covid- 19 dans la dermatomyosite juvénile sous immunosuppresseurs (États-Unis) [NCT05000216] Effets mouvements répétés et évaluation fonction musculaire (Brésil) [NCT05027152] Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM) (Danemark) [NCT04486261] Exercice, créatine et coenzyme Q10 dans la forme juvénile (Canada) [NCT04286178] Sessions de coaching dédiées à la transition enfant- adulte (Canada) [NCT05545839]
---	--	---	--	---



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		Thiosulfate de sodium intra-calcification (France) [NCT03582800] Tofacitinib (Chine) [NCT04966884] Zetomipzomib ou KZR-616 extension en ouvert (États-Unis) [NCT04628936]		
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) ORPHA 611	Greffe cellules souches issues tissu grasseux (France) [NCT05032131] Greffe cellules souches (États-Unis) [NCT04975841]	ABC008 (Australie) [NCT04659031] Rapamycine (ou sirolimus) (États-Unis) [NCT04789070]	Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931] Base de données (France) [NCT04637672] Biobanque (France) [NCT05454527] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude d'histoire naturelle INSPIRE-IBM (États-Unis) [NCT05046821] Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265] Facteurs de risque environnementaux chez les militaires (États-Unis) [NCT01734369] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573] Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid 19 (Chine) [NCT04941079]	Myosuit™ : exosquelette souple des membres inférieurs (France) [NCT05200702] Keeogo™ : dermosquelette des membres inférieurs (France) [NCT05199246]
Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569	Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes (essai CARTinNS) (Chine) [NCT04561557]	Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180]	Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931] Base de données (France) [NCT04637672] Biobanque (France) [NCT05454527] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude et traitement des myosites (États-Unis) [NCT00001265] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid- 19 (Chine) [NCT04941079]	Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM) (Danemark) [NCT04486261]



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 ORPHA 732	Greffe de cellules souches de sang de cordon ombilical (États-Unis) [NCT04723303] PN-101, à base de mitochondries de cellules souches de sang de cordon ombilical (Corée) [NCT04976140]	Baricitinib (Essai Myojak) dans les formes réfractaires (Royaume-Uni) [NCT04208464] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180] Mycophénolate mofétil pour pneumopathie interstitielle associée (Chine) [NCT05129410] Zetomipzomib ou KZR-616 extension en ouvert (États-Unis) [NCT04628936]	Adultes suspicion myosite (Étude MAIA) (France) [NCT04792931] Base de données (France) [NCT04637672] Biobanque (France) [NCT05454527] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude et traitement myosites (États-Unis) [NCT00001265] Facteurs de risque environnementaux de myosites chez les militaires (États-Unis) [NCT01734369] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573] Sécurité et efficacité vaccin anti-Covid- 19 (Chine) [NCT04941079]	Effets mouvements répétés et évaluation fonction musculaire (Brésil) [NCT05027152] Entraînement par intervalles à haute intensité (HIIT) dans la polymyosite récente (Suède) [NCT03324152]
Syndrome des antisynthétases ORPHA 81		Abatacept (Essai ATackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927] Essai CATR-PAT : cyclophosphamide et azathioprine vs tacrolimus (France) [NCT03770663] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour les myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180]	Association entre cancer et syndrome des antisynthétases (France) [NCT04941547] Facteurs de risque environnementaux (États-Unis) [NCT01276470] Sévérité pneumopathie et type d'autoanticorps (France) [NCT04924465]	

Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase ORPHA 98914 - OMIM 254210		3,4 amino-pyridine (États-Unis) [NCT00872950] (États-Unis) [NCT03062631]	Base de données du réseau français SMC (France) Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
--	--	---	---	--



Liste des MALADIES

Amyotrophies bulbo-spinales.....	2
Amyotrophies spinales proximales liées à <i>SMN1</i>	2
Amyotrophies spinales distales.....	7
Charcot-Marie-Tooth (maladie de).....	8
Dystrophie musculaire de Becker.....	10
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	11
Dystrophies musculaires congénitales.....	14
Dystrophies musculaires des ceintures.....	15
Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss.....	18
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée.....	18
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales.....	19
Dystrophies myotoniques.....	20
Canalopathies musculaires.....	22
Myasthénie auto-immune.....	23
Myopathies congénitales.....	25
Myosinopathies.....	26
Myopathie distale de type Miyoshi.....	26
Myopathie GNE.....	26
Myopathies myofibrillaires.....	27
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	28
Myopathies mitochondriales.....	30
Myosites (myopathies inflammatoires).....	32
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	34
Liste des maladies.....	35

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).....	6
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN).....	7
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VI (AR) : forme infantile sévère avec paralysie diaphragmatique et détresse respiratoire (<i>SMARD1</i> ou <i>DSMAT1</i>).....	7
Maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A).....	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2A.....	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S).....	9
Neuropathie à axones géants de type 1.....	9
Dystrophie musculaire de Becker.....	10
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	11
Dystrophies musculaires congénitales (tous types).....	14
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i>	14
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich.....	14
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l' α -dystroglycane (dystroglycanopathie).....	14
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>).....	14
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome</i> , <i>RSMD1</i>).....	14
Dystrophie musculaire congénitale associée aux lamines A/C.....	15
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2).....	15
Dystrophie musculaire des ceintures autosomiques récessives (LGMD R, ex-LGMD2).....	15

Dystrophie musculaire des ceintures D1 liée à DNAJB6 (LGMD D1).....	15
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A).....	15
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B).....	16
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l' α -sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D).....	16
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E).....	16
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C).....	16
Dystrophie musculaire des ceintures R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anotamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem.....	18
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss.....	18
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée.....	18
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine.....	19
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2).....	19
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	20
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM/proximal myotonic myopathy).....	21
Myotonie congénitale de Thomsen (AD).....	22
Myotonie congénitale de Becker (AR).....	22
Paramyotonie d'Eulenburg (AD).....	22

Myasthénie auto-immune.....	23
Myopathies congénitales (tous types).....	25
Myopathies congénitales centronucléaires.....	25
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N.....	25
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X.....	25
Arthrogrypose distale type 1.....	26
Arthrogrypose distale type 2A.....	26
Arthrogrypose distale type 2B.....	26
Myopathie à corps hyalins.....	26
Myopathie distale de type Miyoshi.....	26
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	26
Déficit en alphaB-cristalline.....	27
Déficit en BAG.....	27
Déficit primaire en desmine.....	27
Déficit en filamine C.....	27
Déficit en LDB3 ou MFM4.....	27
Déficit en myotiline.....	27
Myopathie myofibrillaire de type 7.....	27
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce.....	27
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	28
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes.....	29
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	29
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui.....	30
Glycogénose de type IX.....	30
Myopathies mitochondriales (tous types).....	30
Syndrome de MELAS.....	30
Syndrome de MEERF.....	31
Syndrome de Kearns-Sayre.....	31
Myopathie avec déficit en thymidine kinase 2.....	31
Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE).....	31
Syndrome de Leigh.....	31
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial.....	31
Dermatomyosite.....	32
Myosite à inclusions (IBM/Inclusion Body Myositis).....	33
Myosite nécrosante auto-immune.....	33
Polymyosite.....	34
Syndrome des antisynthétases.....	34
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	34



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, Myodoc.

Principales maladies neuromusculaires

Brignol TN, Urtizberea JA

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2017, 60 p.

Avancées de la recherche Savoir & Comprendre

Les avancées de la recherche dans les différentes maladies neuromusculaires.

- Rédaction : M. Bichat, L. Cukierman, S. Marion, E. Maxime, M.O. Schanen-Bergot
- Conception et mise en page : S. Marion, M.O. Schanen-Bergot
- Edition : FE. EDI

• email : myoinfo@afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 12/2022 (10^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