

# 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,
- 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](https://clinicaltrials.gov).

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 plusieurs milliers d'essais dans plus de 200 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) <a href="#">ORPHA 481</a> - <a href="#">OMIM 313200</a>		<b>Acétate de leuproréline</b> (Japon) [NCT03555578] <b>AJ201</b> (États-Unis) [NCT05517603]	<b>Recherche de biomarqueurs</b> (États-Unis) [NCT04944940] <b>Étude clinique (biopsie musculaire)</b> (France) [NCT05107349]	
--	--	--	--	--

## Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1

Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) <a href="#">ORPHA 83330</a> - <a href="#">OMIM 253300</a>	<p><b>Essai START (Zolgensma®)</b> (États-Unis) [NCT03421977]</p> <p><b>Essai STRENGTH (Zolgensma®)</b> (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) [NCT05386680]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (Australie, Belgique) [NCT05335876]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (Brésil) [NCT06019637]</p> <p><b>Accès élargi (Zolgensma®)</b> (États-Unis) [NCT03955679]</p> <p><b>Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®)</b> (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [NCT04488133]</p> <p><b>Essai SHINE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p><b>Essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Irlande, Israël, Italie, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan, Turquie) [NCT04089566]</p>	<p><b>Essai FIREFISH (Évrydsi®)</b> (France, Arabie Saoudite, Belgique, Brésil, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Russie, Serbie, Suisse, Turquie, Ukraine) [NCT02913482]</p> <p><b>Essai RAINBOWFISH (Évrydsi®)</b> (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, États-Unis, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334]</p> <p><b>Accès élargi (Évrydsi®)</b> (États-Unis) [NCT04256265]</p> <p><b>Essai WeSMA à long terme (Évrydsi®)</b> (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929]</p> <p><b>Essai ASCEND (Spinraza® et Évrydsi®)</b> (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT05067790]</p> <p><b>Essai HINALEA 1 (Zolgensma® et Évrydsi®)</b> [NCT05861986]</p> <p><b>Essai HINALEA 2 (Zolgensma® et Évrydsi®)</b> [NCT05861999]</p> <p><b>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa)</b> (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553]</p>	<p><b>Registre français SMA</b> (France) [NCT04177134]</p> <p><b>Registre SMA</b> (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taïwan) [NCT04174157]</p> <p><b>Registre britannique SMA</b> (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p><b>Registre chinois SMA pédiatrique</b> (Chine) [NCT05042921]</p> <p><b>Registre Amérique Latine SMA</b> (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691]</p> <p><b>Projet de dépistage néonatal DEPISMA</b> (France) [NCT05645250]</p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Royaume-Uni) [NCT05481164]</p> <p><b>Étude IMUSMA</b> (France) [NCT04833348]</p> <p><b>Étude observationnelle de patients traités par Spinraza®</b> (Chine) [NCT05187260]</p> <p><b>Étude du Spinraza® chez les femmes enceintes</b> [NCT05789758]</p> <p><b>Étude AVNIR avec le Spinraza®</b> (France) [NCT05712330]</p> <p><b>Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza®</b> (Italie) [NCT05761262]</p> <p><b>Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma®</b> (Canada) [NCT05638750]</p>	<p><b>Konectom : application digitale</b> (Allemagne) [NCT05109637]</p> <p><b>Questionnaire autour du dépistage néonatal et porteurs</b> [NCT05110885]</p> <p><b>Diagnostic génétique</b> (États-Unis) [NCT02532244]</p> <p><b>Dispositif de verticalisation pour fauteuil roulant électrique</b> (États-Unis) [NCT05117827]</p> <p><b>Étude SMAPmob</b> (Espagne) [NCT05589987]</p> <p><b>Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA)</b> (République Tchèque) [NCT05341453]</p> <p><b>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection de Spinraza®)</b> [NCT05866419]</p> <p><b>Essai d'une orthèse vertébrale</b> (Turquie) [NCT05878418]</p>
---	---	---	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)</b>				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) (suite) <a href="#">ORPHA 83330</a> - <a href="#">OMIM 253300</a></p>	<p><b>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Pologne, Russie, Taiwan) [<a href="#">NCT04729907</a>]</p> <p><b>Essai NURTURE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Argentine, Australie, Canada, États-Unis, Israël, Italie, Qatar, Royaume-Uni, Taiwan, Turquie) [<a href="#">NCT02386553</a>]</p> <p><b>Essai de thérapie génique (GC101)</b> (Chine) [<a href="#">NCT05824169</a>]</p> <p><b>Essai de thérapie génique (EXG001-307)</b> (Chine) [<a href="#">NCT05614531</a>]</p> <p><b>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004)</b> (Russie) [<a href="#">NCT05747261</a>]</p> <p><b>Essai de BIIB115</b> (Italie, Pays-Bas, Pologne) [<a href="#">NCT05575011</a>]</p>		<p><b>Mécanisme physiopathologique et traitement intolérance à l'exercice et fatigue persistante</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05518773</a>]</p> <p><b>Étude de cohorte</b> (Chine) [<a href="#">NCT04010604</a>]</p> <p><b>Étude SMA-REACH</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT03520179</a>]</p> <p><b>Étude de la dysphagie DYS-SMA</b> (Allemagne) [<a href="#">NCT04773470</a>]</p> <p><b>Étude MAP_THE SMA-01</b> (Italie) [<a href="#">NCT05769465</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle (iSMAR)</b> (Italie) [<a href="#">NCT05755451</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle à long terme</b> (Italie) [<a href="#">NCT05768048</a>]</p> <p><b>Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire</b> [<a href="#">NCT05866939</a>]</p> <p><b>Médecine personnalisée</b> (Italie) [<a href="#">NCT05779956</a>]</p> <p><b>Étude de la fonction motrice et activité de la vie quotidienne</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT05931211</a>]</p> <p><b>Examen de prise en charge des enfants</b> [<a href="#">NCT05994950</a>]</p> <p><b>Étude d'un harnais pour le maintien du poids corporel</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05715749</a>]</p>	
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) <a href="#">ORPHA 83418</a> - <a href="#">OMIM 253550</a></p>	<p><b>Essai STEER (Zolgensma®)</b> (Afrique du Sud, Chine, États-Unis, Malaisie, Mexique, Singapour, Taiwan, Thaïlande, Vietnam) [<a href="#">NCT05089656</a>]</p> <p><b>Essai STRENGTH</b> (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) (<b>Zolgensma®</b>) [<a href="#">NCT05386680</a>]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taiwan) [<a href="#">NCT04042025</a>]</p>	<p><b>Essai SUNFISH (Évrysdi®)</b> (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Turquie) [<a href="#">NCT02908685</a>]</p> <p><b>Essai JEWELFISH (Évrysdi®)</b> (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [<a href="#">NCT03032172</a>]</p> <p><b>Essai RAINBOWFISH (Évrysdi®)</b> (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taiwan) [<a href="#">NCT03779334</a>]</p>	<p><b>Registre français SMA</b> (France) [<a href="#">NCT04177134</a>]</p> <p><b>Registre SMA</b> (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taiwan) [<a href="#">NCT04174157</a>]</p> <p><b>Registre britannique SMA</b> (Royaume Uni) [<a href="#">NCT04292574</a>]</p> <p><b>Registre chinois SMA pédiatrique</b> (Chine) [<a href="#">NCT05042921</a>]</p> <p><b>Registre chinois SMA adultes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05618379</a>]</p>	<p><b>Textile connecté (Es-Alert)</b>, habitudes posturales en fauteuil roulant et prévention des escarres (France) [<a href="#">NCT04335942</a>]</p> <p><b>Konectom : application digitale</b> (Allemagne) [<a href="#">NCT05109637</a>]</p> <p><b>Questionnaire autour du dépistage néonatal et porteurs</b> [<a href="#">NCT05110885</a>]</p> <p><b>Entraînement musculaire respiratoire (RESISTANT)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05632666</a>]</p> <p><b>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection de Spinraza®)</b> [<a href="#">NCT05866419</a>]</p>



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

## Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)

<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) (suite) <a href="#">ORPHA 83418</a> - <a href="#">OMIM 253550</a></p>	<p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (Australie, Belgique) [<a href="#">NCT05335876</a>]</p> <p><b>Accès élargi (Zolgensma®)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03955679</a>]</p> <p><b>Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®)</b> (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [<a href="#">NCT04488133</a>]</p> <p><b>Essai SHINE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong-Kong, Italie, Japon, Royaume-Uni, Suède, Turquie) [<a href="#">NCT02594124</a>]</p> <p><b>Essai de thérapie génique (GC101)</b> (Chine) [<a href="#">NCT05901987</a>]</p> <p><b>Essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Italie, Irlande, Israël, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taiwan, Turquie) [<a href="#">NCT04089566</a>]</p> <p><b>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Pologne, Russie, Taiwan) [<a href="#">NCT04729907</a>]</p> <p><b>Essai NURTURE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Argentine, Australie, Canada, États-Unis, Israël, Italie, Qatar, Royaume-Uni, Taiwan, Turquie) [<a href="#">NCT02386553</a>]</p> <p><b>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004)</b> (Russie) [<a href="#">NCT05747261</a>]</p> <p><b>Essai de BIIB115</b> (Italie, Pays-Bas, Pologne) [<a href="#">NCT05575011</a>]</p>	<p><b>Accès élargi (Évrysdi®)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04256265</a>]</p> <p><b>Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®)</b> (États-Unis, Porto Rico) [<a href="#">NCT05232929</a>]</p> <p><b>Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®)</b> (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [<a href="#">NCT05067790</a>]</p> <p><b>Essai RISE (Spinraza® et Évrysdi®)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05522361</a>]</p> <p><b>Essai HINALEA 1 (Zolgensma® et Évrysdi®)</b> [<a href="#">NCT05861986</a>]</p> <p><b>Essai HINALEA 2 (Zolgensma® et Évrysdi®)</b> [<a href="#">NCT05861999</a>]</p> <p><b>Essai MANATEE (Évrysdi® et GYM 329)</b> (Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05115110</a>]</p> <p><b>Essai TOPAZ (Apitegromab)</b> (Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas) [<a href="#">NCT03921528</a>]</p> <p><b>Essai SAPPHIRE (Apitegromab, Spinraza® et Évrysdi®)</b> (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05156320</a>]</p> <p><b>Essai ONYX (Apitegromab)</b> (Espagne, États-Unis, Italie) [<a href="#">NCT05626855</a>]</p> <p><b>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa)</b> (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05337553</a>]</p>	<p><b>Registre Amérique Latine SMA</b> (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [<a href="#">NCT05475691</a>]</p> <p><b>Projet de dépistage néonatal DEPISMA</b> (France) [<a href="#">NCT05645250</a>]</p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05481164</a>]</p> <p><b>Étude NUSI-AD-5qSM</b> (France) [<a href="#">NCT04576494</a>]</p> <p><b>Étude de réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza®</b> (France) [<a href="#">NCT05354414</a>]</p> <p><b>Évolution de la fonction motrice (Spinraza®)</b> (France) [<a href="#">NCT04159987</a>]</p> <p><b>Étude SAS adultes sous Spinraza®</b> (États-Unis, Canada) [<a href="#">NCT03709784</a>]</p> <p><b>Étude observationnelle de patients traités par Spinraza®</b> (Chine) [<a href="#">NCT05187260</a>]</p> <p><b>Étude du Spinraza® chez les femmes enceintes</b> [<a href="#">NCT05789758</a>]</p> <p><b>Étude AVNIR avec le Spinraza®</b> (France) [<a href="#">NCT05712330</a>]</p> <p><b>Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza®</b> (Italie) [<a href="#">NCT05761262</a>]</p> <p><b>Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma®</b> (Canada) [<a href="#">NCT05638750</a>]</p> <p><b>Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05518773</a>]</p> <p><b>Étude SMA-REACH</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT03520179</a>]</p> <p><b>Étude de la dysphagie DYS-SMA</b> (Allemagne) [<a href="#">NCT04773470</a>]</p>	
---	---	--	---	--



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

## Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)

<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) (suite) ORPHA 83418 - OMIM 253550</p>			<p><b>Étude de la qualité de vie et influence de la participation chez l'adulte QOLSMA</b> (France) [NCT05366465]</p> <p><b>Estimation du nombre d'unités motrices chez des adultes</b> (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p><b>Étude de cohorte</b> (Chine) [NCT04010604]</p> <p><b>Étude MAP_THE_SMA-01</b> (Italie) [NCT05769465]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle (iSMAR)</b> (Italie) [NCT05755451]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle à long terme</b> (Italie) [NCT05768048]</p> <p><b>Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire</b> [NCT05866939]</p> <p><b>Médecine personnalisée</b> (Italie) [NCT05779956]</p> <p><b>Étude de la fonction motrice et activité de la vie quotidienne</b> (Taiwan) [NCT05931211]</p> <p><b>Examen de prise en charge</b> des enfants [NCT05994950]</p> <p><b>Étude d'un harnais pour le maintien du poids corporel</b> (États-Unis) [NCT05715749]</p> <p><b>Étude SMA-AtHome</b> (France) [NCT05839145]</p>	
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) ORPHA 83419 - OMIM 253400</p>	<p><b>Essai STRENGTH</b> (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) (<b>Zolgensma</b>®) [NCT05386680]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma</b>®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taiwan) [NCT04042025]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma</b>®) (Australie, Belgique) [NCT05335876]</p> <p><b>Essai RESPOND (Spinraza</b>® et <b>Zolgensma</b>®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [NCT04488133]</p> <p><b>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004)</b> (Russie) [NCT05747261]</p>	<p><b>Essai SUNFISH (Évrysdi</b>®) (France, Allemagne, Belgique, Brésil, Canada, Chine, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Serbie, Turquie) [NCT02908685]</p> <p><b>Essai JEWELFISH (Évrysdi</b>®) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172]</p> <p><b>Essai RAINBOWFISH (Évrysdi</b>®) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taiwan) [NCT03779334]</p> <p><b>Essai WeSMA à long terme (Évrysdi</b>®) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929]</p>	<p><b>Registre français SMA</b> (France) [NCT04177134]</p> <p><b>Registre SMA</b> (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taiwan) [NCT04174157]</p> <p><b>Registre chinois SMA pédiatrique</b> (Chine) [NCT05042921]</p> <p><b>Registre chinois SMA adultes</b> (Chine) [NCT05618379]</p> <p><b>Registre britannique de SMA</b> (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p><b>Registre Amérique Latine SMA</b> (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691]</p>	<p><b>Technologie pour évaluer la fonction de marche</b> (États-Unis) [NCT04193085]</p> <p><b>Konectom : application digitale</b> (Allemagne) [NCT05109637]</p> <p><b>Questionnaire autour du dépistage néonatal et porteurs</b> [NCT05110885]</p> <p><b>Stimulation de la moelle épinière (SCSinSMA)</b> (États-Unis) [NCT05430113]</p> <p><b>Entraînement musculaire respiratoire (RESISTANT)</b> (Pays-Bas) [NCT05632666]</p> <p><b>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®)</b> [NCT05866419]</p>





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

## Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)

<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (suite) ORPHA 83419 - OMIM 253400</p>	<p><b>Essai SHINE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [NCT02594124]</p> <p><b>Essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Irlande, Israël, Italie, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan, Turquie) [NCT04089566]</p> <p><b>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT04729907]</p> <p><b>Essai NURTURE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Argentine, Australie, Canada, États-Unis, Israël, Italie, Qatar, Royaume-Uni, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p><b>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004)</b> (Russie) [NCT05747261]</p> <p><b>Essai de BIIB115</b> (Italie, Pays-Bas, Pologne) [NCT05575011]</p>	<p><b>Essai ASCEND (Spinraza® et Évrystdi®)</b> (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT05067790]</p> <p><b>Essai RISE (Spinraza® et Évrystdi®)</b> (États-Unis) [NCT05522361]</p> <p><b>Essai MANATEE (Évrystdi® et GYM 329)</b> (Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05115110]</p> <p><b>Essai TOPAZ (Apitegromab)</b> (Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT03921528]</p> <p><b>Essai SAPPHIRE (Apitegromab, Spinraza® et Évrystdi®)</b> (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05156320]</p> <p><b>Essai ONYX (Apitegromab)</b> (Espagne, États-Unis, Italie) [NCT05626855]</p> <p><b>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa)</b> (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553]</p> <p><b>Essai SYNAPSE-SMA (NMD670)</b> (Allemagne, Belgique, Danemark, États-Unis, Italie, Pays Bas) [NCT05794139]</p>	<p><b>Projet de dépistage néonatal DEPISMA</b> (France) [NCT05645250]</p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Royaume-Uni) [NCT05481164]</p> <p><b>Étude NUSI-AD-5qSM</b> (France) [NCT04576494]</p> <p><b>Étude réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza®</b> (France) [NCT05354414]</p> <p><b>Étude SAS chez des adultes sous Spinraza®</b> (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p><b>Étude observationnelle de patients traités par Spinraza®</b> (Chine) [NCT05187260]</p> <p><b>Étude du Spinraza® chez les femmes enceintes</b> [NCT05789758]</p> <p><b>Étude AVNIR avec le Spinraza®</b> (France) [NCT05712330]</p> <p><b>Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza®</b> (Italie) [NCT05761262]</p> <p><b>Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma®</b> (Canada) [NCT05638750]</p> <p><b>Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante</b> (États-Unis) [NCT05518773]</p> <p><b>Étude SMA-REACH</b> (Royaume-Uni) [NCT03520179]</p> <p><b>Étude de la dysphagie DYS-SMA</b> (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p><b>Étude de la qualité de vie et influence de la participation chez l'adulte QOLSMA</b> (France) [NCT05366465]</p> <p><b>Étude SMOB</b> (France) [NCT04690998]</p> <p><b>Estimation du nombre d'unités motrices chez des adultes</b> (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p><b>Étude de cohorte</b> (Chine) [NCT04010604]</p>	
--	---	---	---	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)</b>				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (suite) <a href="#">ORPHA 83419</a> - <a href="#">OMIM 253400</a></p>			<p><b>Étude de l'entraînement aérobique</b> (Turquie) [<a href="#">NCT05544994</a>]</p> <p><b>Étude jonction neuromusculaire</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05219487</a>]</p> <p><b>Étude MAP_THE_SMA-01</b> (Italie) [<a href="#">NCT05769465</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle (iSMAR)</b> (Italie) [<a href="#">NCT05755451</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle à long terme</b> (Italie) [<a href="#">NCT05768048</a>]</p> <p><b>Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire</b> [<a href="#">NCT05866939</a>]</p> <p><b>Médecine personnalisée</b> (Italie) [<a href="#">NCT05779956</a>]</p> <p><b>Fonction motrice et activité de la vie quotidienne</b> (Taïwan) [<a href="#">NCT05931211</a>]</p> <p><b>Examen de prise en charge des enfants</b> [<a href="#">NCT05994950</a>]</p> <p><b>Étude SMA-AtHome</b> (France) [<a href="#">NCT05839145</a>]</p>	
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type IV (forme adulte) <a href="#">ORPHA 83420</a> - <a href="#">OMIM 271150</a></p>	<p><b>Essai STRENGTH (Zolgensma®)</b> (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) [<a href="#">NCT05386680</a>]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [<a href="#">NCT04042025</a>]</p> <p><b>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®)</b> (Australie, Belgique) [<a href="#">NCT05335876</a>]</p> <p><b>Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®)</b> (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Japon) [<a href="#">NCT04488133</a>]</p> <p><b>Essai SHINE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Australie, Belgique, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Hong Kong, Italie, Japon, Suède, Turquie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02594124</a>]</p>	<p><b>Essai JEWELFISH (Évrysdi®)</b> (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [<a href="#">NCT03032172</a>]</p> <p><b>Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®)</b> (États-Unis, Porto Rico) [<a href="#">NCT05232929</a>]</p> <p><b>Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®)</b> (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [<a href="#">NCT05067790</a>]</p> <p><b>Essai RISE (Spinraza® et Évrysdi®)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05522361</a>]</p> <p><b>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa)</b> (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05337553</a>]</p>	<p><b>Registre français SMA</b> (France) [<a href="#">NCT04177134</a>]</p> <p><b>Registre SMA</b> (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Portugal, Russie, Taïwan) [<a href="#">NCT04174157</a>]</p> <p><b>Registre britannique SMA</b> (Royaume Uni) [<a href="#">NCT04292574</a>]</p> <p><b>Registre chinois SMA pédiatrique</b> (Chine) [<a href="#">NCT05042921</a>]</p> <p><b>Registre chinois SMA adultes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05618379</a>]</p> <p><b>Registre Amérique Latine SMA</b> (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [<a href="#">NCT05475691</a>]</p> <p><b>Projet de dépistage néonatal DEPISMA</b> (France) [<a href="#">NCT05645250</a>]</p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05481164</a>]</p>	<p><b>Stimulation de la moelle épinière (SCSinSMA)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05430113</a>]</p> <p><b>Konectom : application digitale</b> (Allemagne) [<a href="#">NCT05109637</a>]</p> <p><b>Entraînement musculaire respiratoire (RESISTANT)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05632666</a>]</p> <p><b>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®)</b> [<a href="#">NCT05866419</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)</b>				
<p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type IV (forme adulte) (suite)  <a href="#">ORPHA 83420</a> - <a href="#">OMIM 271150</a></p>	<p><b>Essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (France, Allemagne, Arabie Saoudite, Australie, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Corée, Espagne, Estonie, États-Unis, Grèce, Hongrie, Irlande, Israël, Italie, Japon, Lettonie, Liban, Mexique, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Russie, Taïwan, Turquie) [<a href="#">NCT04089566</a>]</p> <p><b>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®)</b> (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Pologne, Russie, Taïwan) [<a href="#">NCT04729907</a>]</p> <p><b>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004)</b> (Russie) [<a href="#">NCT05747261</a>]</p> <p><b>Essai de BIIB115</b> (Italie, Pays-Bas, Pologne) [<a href="#">NCT05575011</a>]</p>		<p><b>Étude de réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza®</b> (France) [<a href="#">NCT05354414</a>]</p> <p><b>Étude observationnelle de patients traités par Spinraza®</b> (Chine) [<a href="#">NCT05187260</a>]</p> <p><b>Étude du Spinraza®</b> chez les femmes enceintes [<a href="#">NCT05789758</a>]</p> <p><b>Étude AVNIR avec le Spinraza®</b> (France) [<a href="#">NCT05712330</a>]</p> <p><b>Biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza®</b> (Italie) [<a href="#">NCT05761262</a>]</p> <p><b>Physiopathologie et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05518773</a>]</p> <p><b>Étude SMOB</b> (France) [<a href="#">NCT04690998</a>]</p> <p><b>Étude de la dysphagie DYS-SMA</b> (Allemagne) [<a href="#">NCT04773470</a>]</p> <p><b>Qualité de vie et influence de la participation chez l'adulte QOLSMA</b> (France) [<a href="#">NCT05366465</a>]</p> <p><b>Faisabilité du myotonomètre</b> (Turquie) [<a href="#">NCT05521217</a>]</p> <p><b>Étude jonction neuromusculaire</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05219487</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle (iSMAR)</b> (Italie) [<a href="#">NCT05755451</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle à long terme</b> (Italie) [<a href="#">NCT05768048</a>]</p> <p><b>Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire</b> [<a href="#">NCT05866939</a>]</p> <p><b>Médecine personnalisée</b> (Italie) [<a href="#">NCT05779956</a>]</p> <p><b>Fonction motrice et activité de la vie quotidienne</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT05931211</a>]</p> <p><b>Examen de prise en charge des enfants</b> [<a href="#">NCT05994950</a>]</p>	





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) <a href="#">ORPHA 53739</a>			<p><b>Analyse de la marche, de la structure et du fonctionnement des muscles</b> (Royaume-Uni) <a href="#">[NCT04193228]</a></p> <p><b>Diagnostic génétique</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02532244]</a></p>	
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> ) <a href="#">ORPHA 98920</a> - <a href="#">OMIM 604320</a>	<p><b>Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i></b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05152823]</a></p>			

### Charcot-Marie-Tooth (maladie de)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth <a href="#">ORPHA 166</a>			<p><b>Études génétiques dans les CMT (Étude INC-6602)</b> : modificateurs de CMT1A, nouvelles causes de CMT (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) <a href="#">[NCT01193088]</a></p> <p><b>Histoire naturelle (Étude INC-6601)</b> (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) <a href="#">[NCT01193075]</a></p> <p><b>Impacts de la CMT dans la vie quotidienne</b> mesurés via l'application mobile <i>CMT&amp;Me</i> (Allemagne, Angleterre, Espagne, États-Unis, France, Italie,) <a href="#">[NCT03782883]</a></p> <p><b>Étude de cohorte</b> (Chine) <a href="#">[NCT04010188]</a></p> <p><b>Échelle de mesure activité physique dans la CMT</b> (Norvège) <a href="#">[NCT04461613]</a></p> <p><b>Analyse génétique dans la CMT</b> (Chine) <a href="#">[NCT04967716]</a></p> <p><b>Taux de neurotrophine 3 dans la CMT</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05011006]</a></p> <p><b>Diagnostic génétique</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02532244]</a></p> <p><b>Histoire naturelle (<i>Hereditary Neuropathy Foundation</i>)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05902351]</a></p>	
--	--	--	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Charcot-Marie-Tooth (maladie de) (suite)</b>				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) <a href="#">ORPHA 101081</a> - <a href="#">OMIM 118220</a>	<b>Greffe de cellules souches de cordon ombilical (EN001)</b> phase 1 (Corée du Sud) <a href="#">[NCT05333406]</a>  <b>Greffe de cellules souches de cordon ombilical (CLZ-2002)</b> phase 1 (Corée du Sud) <a href="#">[NCT05947578]</a>	<b>PXT3003 (Essai PLEO-CMT-FU)</b> (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni, États-Unis) <a href="#">[NCT03023540]</a>  <b>PXT3003(essai PREMIER)</b> (France, Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Israël, Italie, Pays-Bas) <a href="#">[NCT04762758]</a>  <b>PXT3003</b> (Chine) <a href="#">[NCT05092841]</a>	<b>Analyse de la marche et de la posture</b> dans la CMT1A et les neuropathies d'origine immunitaire (France) <a href="#">[NCT04154540]</a>  <b>Évaluer le risque de chute à l'âge adulte</b> (France) <a href="#">[NCT05142059]</a>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2A <a href="#">ORPHA 99947</a> – <a href="#">OMIM 609260</a>			<b>Métabolisme lipidique dans la CMT2A</b> (France) <a href="#">[NCT04881201]</a>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S) <a href="#">ORPHA 443073</a> - <a href="#">OMIM 616155</a>	<b>Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène IGHMBP2</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05152823]</a>			
Neuropathie à axones géants de type 1 <a href="#">ORPHA 643</a> – <a href="#">OMIM 256850</a>	<b>Injection intrathécale du scAAV9/JeT-GAN</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02362438]</a>			
Neuropathie liée à SORD <a href="#">OMIM 618912</a>		<b>Évaluation de l'AT 007 (Govorestat)</b> (Tchéquie, Italie) <a href="#">[EudraCT Number: 2022-000491-18]</a>  <b>Histoire naturelle et évaluation de l'epalrestat</b> (Chine) <a href="#">[NCT05777226]</a>		



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophie musculaire de Becker</b>				
<p>Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376</p>	<p><b>Ataluren (Translarna®)</b> : sécurité à long terme (États-Unis, Canada) [<a href="#">NCT01247207</a>]</p>	<p><b>EDG-5506 (Essai ARCH)</b> : protection du muscle chez l'adolescent et l'adulte (18 à 55 ans) (États-Unis) [<a href="#">NCT05160415</a>]</p> <p><b>EDG-5506 (Essai CANYON)</b> : protection du muscle chez l'ado et l'adulte, de 12 à 50 ans (États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05291091</a>]</p> <p><b>EDG-5506 (Essai MESA) à long terme</b> (tous âges) (États-Unis) [<a href="#">NCT06066580</a>]</p> <p><b>Vamorolone</b> : premier essai dans la BMD contre placebo (États-Unis) [<a href="#">NCT05166109</a>]</p>	<p><b>Analyse moléculaire (gène et protéine) de patients MNM</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00390104</a>]</p> <p><b>Base de données <i>The Duchenne registry</i></b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02069756</a>]</p> <p><b>CureDuchenne Link™ (CDLink)</b> : base de données patients (États-Unis) [<a href="#">NCT04972604</a>]</p> <p><b>Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur</b> (biodystromirs) (France) [<a href="#">NCT02109692</a>]</p> <p><b>Identification de nouveaux biomarqueurs</b> sans méthode invasive (États-Unis) [<a href="#">NCT05019625</a>]</p> <p><b>Fonction cardiaque des femmes transmettrices</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02972580</a>]</p> <p><b>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 1</b> : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (France, Europe, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04583917</a>]</p> <p><b>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND) part 2</b> : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (France, Europe, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04668716</a>]</p> <p><b>Obtention de mesures cliniques de référence pour les essais (GRASP-01-002)</b> (États-Unis, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05257473</a>]</p>	<p><b>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1</b> (France - AIM) [<a href="#">NCT05200702</a>]</p> <p><b>Étude de l'exosquelette Exo-KGO1</b> (France - AIM) [<a href="#">NCT05199246</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<p>Dystrophie musculaire de Duchenne</p> <p><a href="#">ORPHA 98896</a> - <a href="#">OMIM 310200</a></p>	<p><b>Ataluren (Translarna®)</b> : sécurité à long terme enfants et adultes (États-Unis, Canada) [<a href="#">NCT01247207</a>]</p> <p><b>Ataluren (Translarna®) (registre STRIDE – PTC PASS)</b> : suivi sur 5 ans, enfants dès 2 ans, adultes... (France et Europe, Brésil, Israël, Royaume-Uni ...) [<a href="#">NCT02369731</a>]</p> <p><b>Greffe de myoblastes</b> (Canada) [<a href="#">NCT02196467</a>]</p> <p><b>CAP-1002 (Essai HOPE-2-OLE)</b> chez les garçons de 10 ans et plus (États-Unis) [<a href="#">NCT04428476</a>]</p> <p><b>CAP-1002 (Essai HOPE-3)</b> chez les 10 ans et plus marchants ou non (États-Unis) [<a href="#">NCT05126758</a>]</p> <p><b>Microdystrophine GNT 0004</b> chez les garçons de 6 à 10 ans (France, Royaume-Uni, Israël, États-Unis) [<a href="#">EudraCT Nb 2020-002093-27</a>]</p> <p><b>Microdystrophine SGT-001 (Essai IGNITE DMD)</b> chez les garçons de 4 à 17 ans (États-Unis) [<a href="#">NCT03368742</a>]</p> <p><b>Microdystrophine SRP-9001/ rAAVrh74.MHCK7 (Essai ENDEAVOR)</b> chez les garçons dès 2 ans et au-delà (États-Unis) [<a href="#">NCT04626674</a>]</p> <p><b>Microdystrophine SRP-9001/ rAAVrh74.MHCK7</b> chez les garçons de 4 à 7 ans (États-Unis) [<a href="#">NCT03769116</a>]</p> <p><b>Microdystrophine SRP-9001/ rAAVrh74.MHCK7 (Essai EMBARK)</b> chez les garçons de 4 à 7 ans (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Hong-Kong, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [<a href="#">NCT05096221</a>]</p> <p><b>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogene Movaparvovec)</b> chez les garçons de 4 ans et plus (États-Unis) [<a href="#">NCT03362502</a>]</p>	<p><b>Givinostat à long terme</b> chez les 7 ans et plus (France, Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Royaume-Uni...) [<a href="#">NCT03373968</a>]</p> <p><b>Givinostat à long terme</b> chez les non-marchants de 9 à 17 ans (en préparation) [<a href="#">NCT05933057</a>]</p> <p><b>Deflazacort</b> : suivi Accès précoce au médicament (États-Unis) [<a href="#">NCT02592941</a>]</p> <p><b>Prednisolone une fois par semaine</b> chez les bébés de 1 à 30 mois (États-Unis) [<a href="#">NCT05412394</a>]</p> <p><b>Pamrevlumab (FG-3019) + corticoïdes</b> chez les garçons de 6 à 11 ans marchants (Australie, Autriche, Belgique, Canada, Chine, Espagne, États-Unis, France, Pays-Bas, Royaume-Uni...) [<a href="#">NCT04632940</a>]</p> <p><b>Bisoprolol en prévention précoce</b> dès l'âge de 7 ans (Chine) [<a href="#">NCT03779646</a>]</p> <p><b>Metoprolol en prévention</b> dans l'atteinte cardiaque chez les garçons de 8 à 17 ans (Pologne) [<a href="#">NCT05066633</a>]</p> <p><b>TAS-205 (Essai REACH-DMD)</b> : action anti-inflammatoire via les prostaglandines chez les 5 ans et plus (Japon) [<a href="#">NCT04587908</a>]</p> <p><b>Vamorolone</b> : suivi accès précoce au médicament (Canada, États-Unis, Israël) [<a href="#">NCT03863119</a>]</p> <p><b>Vamorolone</b> : évaluation chez les enfants de 2 à &lt;4 ans et les 7 à &lt;18 ans (Canada) [<a href="#">NCT05185622</a>]</p> <p><b>Canakinumab (Essai ILARIS®)</b>, action anti-inflammatoire chez les 2 ans et plus (États-Unis) [<a href="#">NCT03936894</a>]</p> <p><b>Ifetroban</b> oral dans l'atteinte cardiaque, chez les garçons de 7 ans et plus (États-Unis) [<a href="#">NCT03340675</a>]</p>	<p><b>Analyse moléculaire (gène et protéine) de patients MNM</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00390104</a>]</p> <p><b>Base de données The Duchenne registry</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02069756</a>]</p> <p><b>CureDuchenne Link™ (CDLink)</b> : base de données patients (États-Unis) [<a href="#">NCT04972604</a>]</p> <p><b>Biomarqueur ARN extracellulaires</b> chez les garçons de 5 ans et plus (États-Unis) [<a href="#">NCT05016908</a>]</p> <p><b>Identification de nouveaux biomarqueurs</b> sans méthode invasive (États-Unis) [<a href="#">NCT05019625</a>]</p> <p><b>Évaluation du miARN du muscle comme biomarqueur</b> (biodystromirs) (France) [<a href="#">NCT02109692</a>]</p> <p><b>IRM et biomarqueurs</b> pour la dystrophie musculaire chez les garçons de 5 à 62 ans (États-Unis) [<a href="#">NCT01484678</a>]</p> <p><b>Méthode IRM radiofréquence</b> chez des patients DMD tous âges (États-Unis) [<a href="#">NCT01633866</a>]</p> <p><b>Étude MARCHÉ-DMD</b> : modifications biomécaniques et morphologiques chez les 5 à 17 ans en perte de marche (France) [<a href="#">NCT02472990</a>]</p> <p><b>Fonction cardiaque chez les femmes transmettrices</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02972580</a>]</p> <p><b>Étude de suivi des femmes transmettrices</b> avec mutations du gène DMD (Danemark) [<a href="#">NCT05715957</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle</b> chez les 2 ans et plus (Chine) [<a href="#">NCT04012671</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle et corrélation génotype-phénotype</b> : en préparation (Égypte) [<a href="#">NCT05029232</a>]</p>	<p><b>Prévention de la scoliose</b> par orthèse de maintien lombaire chez les 7 à 15 ans (Corée) [<a href="#">NCT03611244</a>]</p> <p><b>Faisabilité d'un entraînement physique en réalité virtuelle</b> chez les garçons de 6 à 18 ans (Turquie) [<a href="#">NCT03689660</a>]</p> <p><b>Plateforme de collecte d'échantillons biologiques</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01931644</a>]</p> <p><b>Défibrillateur ou pacemaker implantable</b> dans la cardiomyopathie dilatée (<b>Essai CRT-REALITY</b>), chez l'adulte de 18 à 99 ans. En préparation (République Tchèque) [<a href="#">NCT04139460</a>]</p> <p><b>Corticoïdes et exercice physique</b> chez les 5 – 8 ans (États-Unis) [<a href="#">NCT04322357</a>]</p> <p><b>Améliorer le sommeil</b> chez les garçons de 6 à 18 ans [<a href="#">NCT04529707</a>]</p> <p><b>Etude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1</b> (France - AIM) [<a href="#">NCT05200702</a>]</p> <p><b>Etude de l'exosquelette Exo-KGO1</b> (France - AIM) [<a href="#">NCT05199246</a>]</p> <p><b>Etude du support de bras Abilitech™ Assist</b>, chez les 10 ans et plus (États-Unis) [<a href="#">NCT05409079</a>]</p> <p><b>Corrélation entre capacité et aptitude motrices</b> chez les 5 à 18 ans (Chine) [<a href="#">NCT05249361</a>]</p> <p><b>Etude (E-PULMoDMD) du spiromètre AioCare</b> pour l'automesure de la fonction respiratoire à domicile chez les 7-17 ans (Pologne) [<a href="#">NCT05516745</a>]</p> <p><b>Capacités cognitives et doubles tâches</b>, chez les 6 ans et plus (Turquie) [<a href="#">NCT05575648</a>]</p>



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

## Dystrophie musculaire de Duchenne (suite)

<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p><b>Microdystrophine SRP-9001/ rAAVrh74.MHCK7 (Essai ENVISION)</b> chez les garçons/hommes marchants ou non (tous âges) (États-Unis) [NCT05881408]</p> <p><b>Microdystrophine SRP-9001/ rAAVrh74.MHCK7 (Essai EXPEDITION)</b> : suivi à long terme des garçons tous âges traités dans un précédent essai (États-Unis) [NCT05967351]</p> <p><b>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparvovec)</b> chez les 4 à 7 ans (Canada, Corée, Espagne, France, Israël, Italie, Japon, Royaume-Uni, Suisse...) [NCT04281485]</p> <p><b>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparvovec)</b> chez les garçons de 2 à 3 ans (Australie, États-Unis) [NCT05429372]</p> <p><b>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparvovec)</b> : suivi sur 10 ans des garçons tous âges traités dans un précédent essai (États-Unis) [NCT05689164]</p> <p><b>Microdystrophine RGX-202 (Essai AFFINITY DUCHENNE)</b> chez les garçons de 4 à 11 ans (États-Unis) [NCT05693142]</p> <p><b>rAAVrh74.MCK.GALGT2</b> chez les garçons de 4 ans et plus (États-Unis) [NCT03333590]</p> <p><b>Eteplirsén (Exondys 51®)</b> à haute dose (<b>Essai MIS51ON</b>) chez les 4 à 13 ans (États-Unis, Canada, Corée, Espagne, France, Grèce, Irlande, Taiwan, Tchéquie, Turquie...) [NCT03992430]</p>	<p><b>Tadalafil</b>, en thérapie adjuvante, chez les garçons de 7 à 13 ans (États-Unis) [NCT05195775]</p> <p><b>EDG-5506 (Essai LYNX)</b> : protection du muscle, chez les garçons de 4 à 9 ans (États-Unis) [NCT05540860]</p> <p><b>TXA127 (Talfirastide)</b> dans la cardiomyopathie dilatée chez les non-marchants (16 ans et plus) (Israël) [NCT06013839]</p>	<p><b>Analyse des besoins neurodéveloppementaux</b> chez les garçons de 3 ans et plus (États-Unis) [NCT5280730]</p> <p><b>Suivi des anomalies tissulaires et fonctionnelles cardiaques</b> (IRM et biomarqueurs) (<b>Étude DMD-CMP</b>) chez les 6 ans et plus (France) [NCT05558813]</p> <p><b>Validation d'un questionnaire d'imagerie motrice (KVIQ)</b> chez les 7-18 ans, pour la neuro-rééducation motrice (Turquie) [NCT05559710]</p> <p><b>Activité physique et fonction cognitive</b> chez les garçons de 8 à 14 ans (Turquie) [NCT05641805]</p> <p><b>Profil neuropsychologiques et fonctions motrices</b> chez les garçons de 7 à 16 ans (Turquie) [NCT05661071]</p> <p><b>Histoire naturelle</b> : <i>baseline</i> préalable à l'essai Microdystrophine GNT 0004 chez les garçons de 5 à 9 ans (Généthon) (France et Europe) [NCT03882827]</p> <p><b>Prévalence des Anti-AAV8 (Étude AFFINITY-BEYOND)</b> chez les garçons DMD de 0 à 11 ans (États-Unis) [NCT05683379]</p> <p><b>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND)</b> part 1 : projet européen cerveau BMD/DMD - corrélation génotype-phénotype (France et Europe, Royaume-Uni) [NCT04583917]</p> <p><b>Brain INvolvement in Dystrophinopathies (Essai BIND)</b> part 2 : projet européen cerveau BMD /DMD - corrélation génotype-phénotype (France et Europe, Royaume-Uni) [NCT04668716]</p>	<p><b>Neuro-rééducation de la marche et de l'équilibre via des images motrices</b> chez les 5 à 12 ans (Turquie) [NCT05601986]</p> <p><b>Intervention précoce parent-enfant autour du retard développemental (PIXI)</b> (États-Unis) [NCT03836300]</p> <p><b>Entraînement vélo ergométrique et fonction respiratoire</b> chez les 8 à 10 ans (Égypte) [NCT05849688]</p> <p><b>Effet de la Kinésiologie</b> sur le contrôle de la tête et du tronc chez les 8 à 12 ans (Égypte) [NCT05967793]</p>
--	--	---	--	--



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

## Dystrophie musculaire de Duchenne (suite)

<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p><b>SRP-4045 (casimersen) et SRP-4053 (golodirsen) (Essai Essence)</b> chez les 6 à 13 ans (Allemagne, Australie, Argentine, Belgique, États-Unis, Canada, Corée, Espagne, France, Grèce, Irlande, Italie, Tchèque, Turquie...) [NCT02500381]</p> <p><b>SRP-4045 (casimersen), SRP-4053 (golodirsen), eteplirsen</b>, en ouvert à long terme, chez 3 garçons de 6 mois et plus (États-Unis) [NCT04179409]</p> <p><b>SRP-5051 (Vesleteplirsen) (Essai MOMENTUM)</b> (Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT04004065]</p> <p><b>Dyne-251 (Essai DELIVER) (saut d'exon 51)</b> chez les garçons de 4 à 16 ans (États-Unis) [NCT05524883]</p> <p><b>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - (saut d'exon 53) (Essai RACER53)</b> chez les 4 à 7 ans (Australie, Corée, États-Unis, Grèce, Italie, Japon, Nouvelle-Zélande, Pays-Bas, Royaume-Uni...) [NCT04060199]</p> <p><b>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) (Essai RACER53-X)</b> à long terme, extension chez l'enfant et l'adulte (Australie, Grèce, Italie, Japon, Corée, Espagne, Pays-Bas, Nouvelle-Zélande, Russie, Turquie) [NCT04768062]</p> <p><b>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) (Essai VILT-502)</b> à long terme en vie réelle chez l'enfant et l'adulte (États-Unis, Canada) [NCT046847020]</p> <p><b>NS-089/NCNP-02-201 (saut d'exon 44)</b> essai à long terme en ouvert (extension) chez l'enfant et l'adulte (Japon) [NCT05135663]</p> <p><b>NS-089/NCNP-02-201 (saut d'exon 44)</b> chez les 4 à 14 ans (États-Unis) (en préparation) [NCT05996003]</p>		<p><b>Registre d'évaluations vidéo (ARISE)</b> des patients dès l'âge de 2 ans (États-Unis) [NCT05712447]</p> <p><b>Étude Val PedsQL DMD</b> : 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]</p> <p><b>Fibrose, inflammation et homéostasie du calcium</b> chez les 2 à 15 ans (France) [NCT01823783]</p> <p><b>Mesure de la marche en vie réelle</b> : dispositif portatif, chez les 5 ans et plus (États-Unis) [NCT04193085]</p> <p><b>Diagnostic néonatal</b> entre 1 à 28 jours (États-Unis) [NCT03655223]</p> <p>Perception du <b>dépistage néonatal et présymptomatique</b>. En préparation (Turquie) [NCT05110885]</p> <p><b>Petites mutations du gène DMD</b> : génotype et phénotype (Italie) [NCT05833633]</p> <p><b>Evaluation histoire naturelle DMD et sujets contrôles (Étude ActiLiège)</b> (Belgique) [NCT05982119]</p> <p><b>Etude de l'échelle NSAA</b> chez les 4 à 12 ans (en préparation) [NCT06054971]</p>	
--	---	--	---	--





Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophie musculaire de Duchenne (suite)</b>				
<p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p>	<p><b>NS-050/NCNP-03 (Saut d'exon 50)</b> (Essai Meteor50) chez les 4 à 14 ans (en préparation) <a href="#">[NCT0653814]</a></p> <p><b>DS-5141b (saut d'exon 45) à long terme</b> chez l'enfant dès 5 ans et l'adulte (Japon) <a href="#">[NCT04433234]</a></p> <p><b>A0C 1044-CS1 (saut d'exon 44) (Essai EXPLORE44)</b> chez volontaires sains et garçons DMD âgés de 7 à 55 ans (États-Unis) <a href="#">[NCT05670730]</a></p> <p><b>WVE-N531 (saut exon 53)</b> chez les 5 à 18 ans, marchants ou non (Canada, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT04906460]</a></p> <p><b>AAV-U7snRNA</b> chez les garçons de 6 mois à &lt; 14 ans porteurs d'une duplication de l'exon 2 du gène <i>DMD</i> (États-Unis) <a href="#">[NCT04240314]</a></p> <p><b>SQY51 (saut d'exon 51) (Essai AVANCE1)</b> chez les garçons de 6 ans et plus (France) <a href="#">[NCT05753462]</a></p> <p><b>ATL1102</b> chez les 10 à 17 ans, non marchants (Australie, Bulgarie, Royaume-Uni, Turquie) <a href="#">[NCT05938023]</a></p>			



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophies musculaires congénitales</b>				
Dystrophies musculaires congénitales ( <i>tous types</i> ) <a href="#">ORPHA 243</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS)</b> (International) [ <a href="#">NCT01403402</a> ] <b>Étude génétique et clinique des maladies neuromusculaires de l'enfance</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01568658</a> ] <b>Étude génétique des maladies neuromusculaires à début pédiatrique</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT02532244</a> ]	<b>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1</b> (France - AIM) [ <a href="#">NCT05200702</a> ] <b>Étude de l'exosquelette Exo-KGO1</b> (France - AIM) [ <a href="#">NCT05199246</a> ] <b>Étude de l'exosquelette pédiatrique P.REX/Agilik</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05726591</a> ]
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> <a href="#">ORPHA 258</a> - <a href="#">OMIM 607855</a>			<b>Histoire naturelle LAMA 2 ou SEP1 (SELENON)</b> (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT04478981</a> ] <b>Registre SWISS-Reg-NMD (Suisse)</b> [ <a href="#">NCT05102916</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich <a href="#">ORPHA 75840</a> - <a href="#">OMIM 254090</a>			<b>Registre dystrophies liées à COL6</b> (Royaume-Uni) [ <a href="#">NCT04020159</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l' $\alpha$ -dystroglycane (dystroglycanopathie) <a href="#">ORPHA 370953</a>			<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00313677</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP ( <i>MDC1C</i> ) <a href="#">ORPHA 52428</a> - <a href="#">OMIM 606612</a>			<b>Registre FKRP</b> (Royaume Uni) [ <a href="#">NCT04001595</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide ( <i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i> ) <a href="#">ORPHA 97244</a> - <a href="#">OMIM 602771</a>			<b>Histoire naturelle LAMA 2 ou SEP1 (SELENON)</b> (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT04478981</a> ] <b>Études moléculaires et génétiques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00272883</a> ]	
Dystrophie musculaire congénitale associée aux lamines A/C <a href="#">ORPHA 157973</a> - <a href="#">OMIM 613205</a>			<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00313677</a> ] <b>Facteurs modificateurs dans les laminopathies du muscle strié (<i>LMNA Modifier</i>)</b> (France) [ <a href="#">NCT05394506</a> ]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophies musculaires des ceintures</b>				
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2) <a href="#">ORPHA 263</a>	<b>Cellules souches (essai GenPHSats-bASKet)</b> : en préparation – <b>thérapie cellulaire</b> (Allemagne) <a href="#">[NCT05588401]</a>		<b>Analyse moléculaire</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00390104]</a> <b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT01403402]</a> <b>Étude des paramètres moteurs</b> (France) <a href="#">[NCT04772027]</a> <b>Analyse génotype/phénotype</b> (Chine) <a href="#">[NCT04989751]</a>	<b>Étude de l'exosquelette Exo-KGO1</b> (France - AIM) <a href="#">[NCT05199246]</a> <b>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1</b> (France - AIM) <a href="#">[NCT05200702]</a> <b>Étude de l'exosquelette Abilittech® Assist</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05409079]</a>
Dystrophie musculaire des ceintures D1 liée à DNAJB6 (LGMD D1) <a href="#">ORPHA 34516</a> - <a href="#">OMIM 603511</a>			<b>Étude GRASP</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03981289]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A) <a href="#">ORPHA 267</a> - <a href="#">OMIM 253600</a>			<b>Étude d'histoire naturelle</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03488784]</a> <b>Étude GRASP</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03981289]</a> <b>Caractéristiques cliniques et biochimiques (DOM-CAL)</b> (Italie) <a href="#">[NCT05956132]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 ( <i>suite</i> ) (LGMD R1, ex-LGMD2A) <a href="#">ORPHA 267</a> - <a href="#">OMIM 253600</a>			<b>Évaluation vidéo des capacités fonctionnelles</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05528757]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) <a href="#">ORPHA 268</a> - <a href="#">OMIM 253601</a>	<b>SRP-6004</b> – thérapie génique (États-Unis) <a href="#">[NCT05906251]</a>		<b>Étude GRASP</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03981289]</a> <b>Étude des caractéristiques cliniques, morphologiques, immunologiques et génétiques</b> (Russie) <a href="#">[NCT04824040]</a> <b>Étude des critères d'évaluation pour la dysferlinopathie</b> (international) <a href="#">[NCT01676077]</a> <b>Évaluation vidéo des capacités fonctionnelles</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05528757]</a>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophies musculaires des ceintures (suite)</b>				
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) <a href="#">ORPHA 62</a> - <a href="#">OMIM 608099</a>			<b>Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT04475926]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E) <a href="#">ORPHA 119</a> - <a href="#">OMIM 604286</a>	<b>SRP-9003 – thérapie génique</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03652259]</a> ; <a href="#">[NCT05876780]</a>		<b>Étude d'histoire naturelle</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03488784]</a> <b>Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT04475926]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C) <a href="#">ORPHA 353</a> - <a href="#">OMIM 253700</a>	<b>ATA-200 (GNT0007)</b> : en préparation – thérapie génique (France) <a href="#">[NCT05973630]</a>		<b>Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT04475926]</a> <b>Étude GRASP</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03981289]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) <a href="#">ORPHA 34515</a> - <a href="#">OMIM 607155</a>	<b>ATA-100 (GNT0006) – thérapie génique</b> (France, Danemark, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT05224505]</a> <b>LION-101 (AB-1003) – thérapie génique</b> : en préparation (États-Unis, Ecosse) <a href="#">[NCT05230459]</a>	<b>BBP-418 (ribitol)</b> - Phase II (États-Unis) <a href="#">[NCT04800874]</a> <b>BBP-418 (ribitol)</b> - Phase III (États-Unis) <a href="#">[NCT05775848]</a> <b>EDG-5506</b> (États-Unis) <a href="https://edgewisetx.com/science/211">[https://edgewisetx.com/science/211]</a>	<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00313677]</a> <b>Histoire naturelle préalable à l'essai de thérapie génique GNT0006</b> (France, Danemark, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT03842878]</a> <b>Histoire naturelle</b> (Norvège) <a href="#">[NCT03930628]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) (Suite) <a href="#">ORPHA 34515</a> - <a href="#">OMIM 607155</a>			<b>Registre FKRP</b> (Royaume Uni) <a href="#">[NCT04001595]</a> <b>Évaluation vidéo des capacités fonctionnelles</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05528757]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K) <a href="#">ORPHA 86812</a> - <a href="#">OMIM 609308</a>			<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00313677]</a>	
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L) <a href="#">ORPHA 206549</a> - <a href="#">OMIM 611307</a>			<b>Étude GRASP</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT03981289]</a> <b>Phénotypage par IRM</b> (Danemark) <a href="#">[NCT05102799]</a> <b>Étude d'histoire naturelle chez les adultes</b> (Danemark) <a href="#">[NCT05206617]</a>	



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

### Dystrophies musculaires des ceintures (*suite*)

Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M) <a href="#">ORPHA 206554</a> - <a href="#">OMIM 611588</a>			<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00313677</a> ]	
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N) <a href="#">ORPHA 206559</a> - <a href="#">OMIM 613158</a>			<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00313677</a> ]	
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O) <a href="#">ORPHA 206564</a> - <a href="#">OMIM 613157</a>			<b>Étude préparatoire à de futurs essais cliniques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT00313677</a> ]	
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem <a href="#">ORPHA 610</a> - <a href="#">OMIM 158810</a>			<b>Registre dystrophies liées à COL6</b> (Royaume-Uni) [ <a href="#">NCT04020159</a> ]	

### Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (tous types) <a href="#">ORPHA 98863/98853/98855</a> - <a href="#">OMIM 310300/181350/300696/158900</a>			<b>Observatoire des patients atteints de laminopathie et émerinopathie (OPALE)</b> (France) [ <a href="#">NCT03058185</a> ] <b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS)</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01403402</a> ] <b>Étude des facteurs modificateurs (LMNA Modifier)</b> (France) [ <a href="#">NCT05394506</a> ]	
---	--	--	---	--

### Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée <a href="#">ORPHA 270</a> - <a href="#">OMIM 164300</a>			<b>Analyse des biopsies</b> de muscles de patients DMOP recueillis après myotomie (Israël) [ <a href="#">NCT03874910</a> ]	<b>Renforcement des muscles expiratoires</b> (Canada) [ <a href="#">NCT04009408</a> ]
--	--	--	--	---



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

## Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine <a href="#">ORPHA 269</a> - <a href="#">OMIM 158900</a></p>		<p><b>Antioxydants</b> (France) [<a href="#">NCT02622438</a>]  <b>Losmapimod (extension essai ReDUX4)</b> (France, Canada, États-Unis, Espagne) [<a href="#">NCT04264442</a>]  <b>Losmapimod (essai REACH)</b> (France, Allemagne, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05397470</a>]  <b>Losmapimod</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT04004000</a>]  <b>RO7204239 (essai MANOEUVRE)</b> (Danemark, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05548556</a>]  <b>AOO 1020 (essai FORTITUDE)</b> (Canada, États-Unis, Pays-Bas) [<a href="#">NCT05747924</a>]</p>	<p><b>Observatoire Français FSHD</b> (France) [<a href="https://fshd.fr/">https://fshd.fr/</a>]  <b>Registre</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00082108</a>]  <b>Registre</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04001582</a>]  <b>IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France)</b> (France) [<a href="#">NCT04038138</a>]  <b>Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants</b> (France) [<a href="#">NCT05453461</a>]  <b>Cytokines pro-inflammatoires dans la FSHD (Étude CYTOKINE-FSH)</b> (France) [<a href="#">NCT04694456</a>]  <b>Étude de cohorte</b> (Chine) [<a href="#">NCT04369209</a>]  <b>IRM et spectroscopie</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01671865</a>]  <b>Étude de cohorte</b> (Chine) [<a href="#">NCT04369209</a>]  <b>IRM et spectroscopie</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01671865</a>]  <b>Étude d'évaluation clinique (PROGRESS-FSHD)</b> (France) [<a href="#">NCT05812144</a>]  <b>Étude ActiLiège Next</b> (Belgique) [<a href="#">NCT05982119</a>]  <b>Étude MSOT-FSHD</b> (Italie) [<a href="#">NCT05902884</a>]</p>	
<p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) <a href="#">ORPHA 269</a> - <a href="#">OMIM 158901</a></p>		<p><b>Antioxydants</b> (France) [<a href="#">NCT02622438</a>]  <b>Losmapimod (essai REACH)</b> (France, Allemagne, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05397470</a>]  <b>RO7204239 (essai MANOEUVRE)</b> (Danemark, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05548556</a>]  <b>AOO 1020 (essai FORTITUDE)</b> (Canada, États-Unis, Pays-Bas) [<a href="#">NCT05747924</a>]</p>	<p><b>Observatoire Français FSHD</b> (France) [<a href="https://fshd.fr/">https://fshd.fr/</a>]  <b>Registre</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00082108</a>]  <b>Registre</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04001582</a>]  <b>IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France)</b> (France) [<a href="#">NCT04038138</a>]  <b>Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants</b> (France) [<a href="#">NCT05453461</a>]  <b>IRM et spectroscopie</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01671865</a>]  <b>Étude d'évaluation clinique (PROGRESS-FSHD)</b> (France) [<a href="#">NCT05812144</a>]  <b>Étude ActiLiège Next</b> (Belgique) [<a href="#">NCT05982119</a>]  <b>Étude MSOT-FSHD</b> (Italie) [<a href="#">NCT05902884</a>]</p>	





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

## Dystrophies myotoniques

<p>Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) ORPHA 273 - OMIM 160900</p>	<p><b>Extension de l'essai MARINA de l'AOC 1001</b> (États-Unis) [NCT05479981] <b>Évaluation du DYNE-101 chez des jeunes adultes</b> (Nouvelle-Zélande) [NCT05481879]</p>	<p><b>Extension de l'essai du tideglusib (AMO-02)</b> (Australie, Canada, États-Unis, Nouvelle-Zélande) [NCT05004129] <b>Metformine</b> (Italie) [EudraCT number 2018-000692-32] <b>Essai de phase 3 de la metformine</b> (France) [NCT05532813] <b>Méxilétiline chez des enfants et adolescents présentant une myotonie</b> (France) [NCT04624750] <b>Efficacité du pitolisant sur la somnolence diurne</b> (États-Unis) [NCT04886518] <b>Evaluation du MYD- 0124</b> (Japon) [JPRN-jRCT2051190069]</p>	<p><b>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques</b> (États-Unis) [NCT02413450] <b>Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope</b> (France) <a href="http://www.dmscope.fr/">www.dmscope.fr/</a> <b>Registre de famille DM1 (MDFR)</b> (États-Unis) [NCT02398786] <b>Registre</b> (États-Unis) [NCT00082108] <b>Étude observationnelle TREAT-CDM forme congénitale</b> (Canada, États-Unis, Italie) [NCT03059264] <b>Thromboembolies veineuses dans la DM1</b> (France) [NCT03424460] <b>Registre des dystrophies myotoniques</b> (Royaume Uni) [NCT04003363] <b>Établissement de critères d'évaluation dans la forme congénitale et infantile</b> (États-Unis) [NCT05224778] <b>Recherche de biomarqueurs et de critères d'évaluation cliniques (Étude END-DM1)</b> (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03981575] <b>Recherche de biomarqueurs</b> (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002] <b>Recherche de biomarqueurs</b> dans les dystrophies musculaires (États-Unis) [NCT05019625] <b>Proprioception du cou et troubles de l'équilibre</b> (CABLAMYD) (Italie) [NCT04712422] <b>Liens entre diabète et atteinte cognitive</b> (France) [NCT04656210] <b>Diagnostic prénatal non invasif</b> dans les maladies à triplets (France) [NCT04698551] <b>Évaluation de l'atteinte du membre supérieur</b> (Norvège) [NCT05006924]</p>	<p><b>Prévention de la mort subite par arythmie cardiaque</b> (Italie) [NCT03784586] <b>Facteurs associés à une hypoventilation - Suivi sur 5 ans</b> (France) [NCT03764150] <b>Entraînement contre résistance</b> (Norvège) [NCT05036447] <b>Programme d'activité physique suivi à distance</b> (Canada) [NCT05072288] <b>Rééducation du membre supérieur assistée par robot</b> (Norvège) [NCT05560438] <b>Entraînement à domicile et complément alimentaire</b> (Canada) [NCT05848830]</p>
--	---	--	---	---



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Dystrophies myotoniques (suite)</b>				
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) (suite) <a href="#">ORPHA 273</a> - <a href="#">OMIM 160900</a>			<b>Étude de la dysphagie</b> (Royaume-Uni) <a href="#">[NCT05865483]</a> <b>Étude de la fonction diastolique</b> (France) <a href="#">[NCT06029192]</a> <b>Évaluation du risque de chute</b> (Allemagne) <a href="#">[NCT05890833]</a>	
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) <a href="#">ORPHA 606</a> - <a href="#">OMIM 602668</a>		<b>Méxilétiline chez des enfants et adolescents présentant une myotonie</b> (France) <a href="#">[NCT04624750]</a>	<b>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02413450]</a> <b>Base de données Dystrophies myotoniques DM-scope</b> (France) <a href="http://www.dmscope.fr/">www.dmscope.fr/</a> <b>Registre de famille</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT02398786]</a> <b>Registre</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00082108]</a> <b>Registre des dystrophies myotoniques</b> (Royaume Uni) <a href="#">[NCT04003363]</a> <b>Recherche de biomarqueurs (ARN extracellulaires)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05020002]</a> <b>Recherche de biomarqueurs dans les dystrophies musculaires</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05019625]</a> <b>Histoire naturelle dans les LGMD, la DM2 et la maladie de Pompe</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05989620]</a> <b>Évaluation du risque de chute</b> (Allemagne) <a href="#">[NCT05890833]</a> <b>Évaluation clinique, examen neurologique et IRM cérébral</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT05854433]</a>	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Canalopathies musculaires</b>				
<p>Myotonie congénitale de Thomsen (AD)  <a href="#">ORPHA 614</a> - <a href="#">OMIM 160800</a></p>		<p><b>Mexilétine (Namuscla®)</b> chez l'enfant et l'adolescent (France) [<a href="#">NCT04624750</a>]</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®)</b> chez l'adulte (<b>essai MEND</b>) (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05017155</a>]</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®)</b> chez l'adulte (Danemark [<a href="#">NCT05639257</a>])</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®)</b> à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04616807</a>]</p>		
<p>Myotonie congénitale de Becker (AR)  <a href="#">ORPHA 614</a> - <a href="#">OMIM 255700</a></p>		<p><b>Mexilétine (Namuscla®)</b> chez l'enfant et l'adolescent (France) [<a href="#">NCT04624750</a>]</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®)</b> chez l'adulte (<b>essai MEND</b>) (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05017155</a>]</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®)</b> chez l'adulte (Danemark [<a href="#">NCT05639257</a>])</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®)</b> à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04616807</a>]</p>		
<p>Paramyotonie d'Eulenburg (AD)  <a href="#">ORPHA 684</a> - <a href="#">OMIM 168300</a></p>		<p><b>Mexilétine (Namuscla®)</b> chez l'enfant et l'adolescent (France) [<a href="#">NCT04624750</a>]</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®)</b> chez l'adulte (<b>essai MEND</b>) (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05017155</a>]</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®)</b> chez l'adulte (Danemark [<a href="#">NCT05639257</a>])</p> <p><b>Mexilétine (Namuscla®) à long terme</b> chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04616807</a>]</p>		



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

## Myasthénie auto-immune

<p>Myasthénie auto-immune <a href="#">ORPHA 589</a> - <a href="#">OMIM 159400</a></p>	<p><b>Cellules CAR-T (Descartes-08)</b> (États-Unis, Canada) [<a href="#">NCT04146051</a>]</p> <p><b>Cellules CAR-T (CD19)</b> (Chine) [<a href="#">NCT05828225</a>]</p> <p><b>Cellules CAAR-T contre lymphocytes producteurs d'anti-MuSK</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05451212</a>]</p> <p><b>Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes en rechute ou réfractaires (essai CARTinNS)</b> (Chine) [<a href="#">NCT04561557</a>]</p>	<p><b>ALXN2050 phase II</b> (Allemagne, Canada, Corée, Espagne, États-Unis, Italie, Serbie, Taiwan) [<a href="#">NCT05218096</a>]</p> <p><b>ALXN2050 phase III</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Brésil, Chine, Corée, États-Unis, Israël, Japon, Taiwan, Turquie) [<a href="#">NCT05556096</a>]</p> <p><b>Amifampridine phosphate</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03579966</a>]</p> <p><b>Batoclimab contre placebo</b> (autres pays européens, Canada, Corée, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT05403541</a>]</p> <p><b>Batoclimab moyen et long terme</b> (Chine) [<a href="#">NCT05332210</a>]</p> <p><b>Eculizumab chez l'enfant et l'adolescent</b> (États-Unis, Japon, Pays-Bas) [<a href="#">NCT03759366</a>]</p> <p><b>Efgartigimod en continu versus par cycles (Essai ADAPT NXT)</b> (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis) [<a href="#">NCT04980495</a>]</p> <p><b>Efgartigimod voie sous-cutanée (Essai ADAPTSC+)</b> (autres pays européens, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT04818671</a>]</p> <p><b>Efgartigimod chez l'enfant et l'adolescent</b> (France et d'autres pays européens, États-Unis) [<a href="#">NCT04833894</a>]</p> <p><b>Efgartigimod sécurité à long terme chez l'enfant et l'adolescent</b> (France et d'autres pays européens, États-Unis) [<a href="#">NCT05374590</a>]</p> <p><b>Immunoglobulines, voie sous-cutanée (Cuvitru®)</b> (Canada) [<a href="#">NCT04728425</a>]</p> <p><b>Inebilizumab (Essai MINT)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Brésil, Canada, Chine, Corée, États-Unis, Inde, Israël, Japon, Taiwan) [<a href="#">NCT04524273</a>]</p> <p><b>Nipocalimab (M281)</b> (France et d'autres pays européens, Australie, Canada, Chine, Colombie, Corée, États-Unis, Japon, Mexique, Taiwan) [<a href="#">NCT04951622</a>]</p> <p><b>Nipocalimab chez l'enfant et l'adolescent</b> (États-Unis, Japon, Pays-Bas) [<a href="#">NCT05265273</a>]</p>	<p><b>Appli mobile Me&amp;MG d'auto-évaluation de la myasthénie, étude de validation</b> (France) [<a href="#">NCT05564936</a>]</p> <p><b>Appli Me&amp;MG analyse des données</b> (Canada, États-Unis, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05566964</a>]</p> <p><b>Auto-anticorps</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00704626</a>]</p> <p><b>Base de données française</b> (France)</p> <p><b>Base de données européenne</b> (Europe)</p> <p><b>Comparaison résultats test diagnostique de stimulation nerveuse répétitive matin vs soir</b> (Pologne) [<a href="#">NCT05337891</a>]</p> <p><b>Corrélation cytomégalovirus – forme oculaire</b> (Chine) [<a href="#">NCT05091177</a>]</p> <p><b>Crise myasthénique</b> (Chine) [<a href="#">NCT04837625</a>]</p> <p><b>Évolution en vie réelle de la forme oculaire (étude TREAT-OMG)</b> (Chine) [<a href="#">NCT04182984</a>]</p> <p><b>Facteurs prédictifs et pronostiques</b> (Égypte) [<a href="#">NCT05214612</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle de la myasthénie Explore-MG2</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT06002945</a>]</p> <p><b>Impact de la myasthénie en vie réelle (étude MyReaWorld MG)</b> (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT04176211</a>]</p> <p><b>MicroARNs biomarqueurs de la myasthénie oculaire</b> (Chine) [<a href="#">NCT05888558</a>]</p> <p><b>Profil immunitaire</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT05095103</a>]</p> <p><b>Pronostic clinique et facteurs de risque de progression</b> (Chine) [<a href="#">NCT04101578</a>]</p> <p><b>Registre Explore-MG de l'Université de Yale</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03792659</a>]</p> <p><b>Taux de rechute et biomarqueurs prédictifs</b> (Chine) [<a href="#">NCT06006832</a>]</p>	<p><b>Acupuncture dans la myasthénie (essai AcuMG)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05230082</a>]</p> <p><b>Comparaison deux traitements non chirurgicaux ptosis</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04678115</a>]</p> <p><b>Conseils d'activité physique et de sommeil via outils numériques</b> (suède) [<a href="#">NCT05992025</a>]</p> <p><b>Programme d'éducation thérapeutique (MG-ETP)</b> (France) [<a href="#">NCT04714658</a>]</p> <p><b>Thymectomie mini-invasive par chirurgie vidéo-assistée (VATS) sous xyphoïdienne versus intercostale</b> (Chine) [<a href="#">NCT03613272</a>]</p> <p><b>Thymectomie sous-xyphoïdienne « 3 trous » versus VATS et transternale</b> (Chine) [<a href="#">NCT02317224</a>]</p> <p><b>Thymectomie comparaison de deux techniques de VATS</b> (Chine) [<a href="#">NCT05262582</a>]</p> <p><b>Thymectomie avec le système chirurgical robotique Da Vinci SP®</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT05455840</a>]</p>
---	--	---	---	---



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

## Myasthénie auto-immune (suite)

<p>Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>)  <a href="#">ORPHA 589</a> - <a href="#">OMIM 159400</a></p>		<p><b>Oxaloacetate</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04965987</a>]</p> <p><b>Pozelimab - Cemdisiran</b> (France et d'autres pays européens, Australie, Canada, Corée, États-Unis, Inde, Japon, Taïwan) [<a href="#">NCT05070858</a>]</p> <p><b>Pyridostigmine – Ondansetron (DAS- 001)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04226170</a>]</p> <p><b>Pyridostigmine - Amifampridine (essai Impact-MG)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05919407</a>]</p> <p><b>Ravulizumab chez l'enfant et l'adolescent</b> (Japon) [<a href="#">NCT05644561</a>]</p> <p><b>Rituximab à faible dose</b> (Chine) [<a href="#">NCT05332587</a>]</p> <p><b>Rituximab contre placebo (essai Refine)</b> (Italie) [<a href="#">NCT05868837</a>]</p> <p><b>Rozanolixizumab six semaines supplémentaires</b> (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon, Taïwan) [<a href="#">NCT04650854</a>]</p> <p><b>Rozanolixizumab phase III auto-administration</b> (autres pays européens, États-Unis) [<a href="#">NCT05681715</a>]</p> <p><b>Satralizumab</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Brésil, Canada, Chine, Corée, États-Unis, Japon, Taïwan) [<a href="#">NCT04963270</a>]</p> <p><b>Tacrolimus et faible dose de prednisone</b> (Chine) [<a href="#">NCT04768465</a>]</p> <p><b>Telitacicept (RC18)</b> (Chine) [<a href="#">NCT04302103</a>]</p> <p><b>Tocilizumab (essai tMG)</b> (Chine) [<a href="#">NCT05067348</a>]</p> <p><b>Tocilizumab extension en ouvert</b> (Chine) [<a href="#">NCT05716035</a>]</p> <p><b>Tofacitinib</b> (Chine) [<a href="#">NCT04431895</a>]</p> <p><b>Zilucoplan extension (essai RAISE-XT)</b> (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon,) [<a href="#">NCT04225871</a>]</p> <p><b>Zilucoplan en ouvert</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05514873</a>]</p>	<p><b>Registre MGR de la Myasthenia Gravis Foundation of America</b> (États-Unis)</p> <p><b>Registre de la Duke university</b> (États-Unis)</p> <p><b>Troubles d'articulation et de déglutition (QUESST)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02118805</a>]</p> <p><b>Registre des patients sous un anti-C5 d'Alexion</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04202341</a>]</p> <p><b>Rôle du microbiote intestinal</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04224506</a>]</p> <p><b>Taux d'interleukine 37 et corrélation avec taux d'auto-anticorps</b> (Égypte) [<a href="#">NCT05301153</a>]</p>	
---	--	---	---	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myopathies congénitales</b>				
Myopathies congénitales (tous types) <a href="#">ORPHA 97245</a>		<b>Salbutamol (Essai COMPIS)</b> (Suède) <a href="#">[NCT05099107]</a>	<b>Études moléculaires et génétiques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00272883]</a> <b>Relation entre IRM et dynamomètre musculaire</b> (Danemark) <a href="#">[NCT03018184]</a>	<b>Myosuit™ : exosquelette souple des membres inférieurs</b> (France) <a href="#">[NCT05200702]</a> <b>Keeogo™ : dermosquelette des membres inférieurs</b> (France) <a href="#">[NCT05199246]</a>
Myopathies congénitales centronucléaires <a href="#">ORPHA 595</a>			<b>Études moléculaires et génétiques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00272883]</a>	
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N <a href="#">ORPHA 2020</a> - <a href="#">OMIM 255310</a>			<b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry)</b> (International) <a href="#">[NCT04064307]</a> <b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT01403402]</a> <b>Histoire naturelle</b> (Pays-Bas) <a href="#">[NCT04478981]</a>	
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X <a href="#">ORPHA 596</a> - <a href="#">OMIM 310400</a>	<b>AAV-MTM1 (AT132) (Essai ASPIRO) - Essai suspendu</b> (France, Allemagne, Canada, États-Unis) <a href="#">[NCT03199469]</a>	<b>Tamoxifène (Essai TAM4MTM)</b> (Canada, États-Unis, Royaume-Uni) <a href="#">[NCT04915846]</a>	<b>Études moléculaires et génétiques</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT00272883]</a> <b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry)</b> (International) <a href="#">[NCT04064307]</a>	





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

### Myopathie distale de type Miyoshi

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

### Myopathie GNE

Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE <a href="#">ORPHA 602</a> - <a href="#">OMIM 605820</a>		<b>ManNAc (Essai MAGiNE)</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT04231266]</a>	<b>Histoire naturelle chez 100 patients ayant conservé la marche</b> (États-Unis) <a href="#">[NCT01417533]</a> <b>Registre international</b> (Royaume Uni) <a href="#">[NCT04009226]</a>	
--	--	--	--	--



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



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

## Myopathies métaboliques : glyco-génoses

<p>Glyco-génose de type II ou maladie de Pompe  <a href="#">ORPHA 365</a> - <a href="#">OMIM 232300</a></p>	<p><b>AAV2/8-LSPHGA</b> dans la forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [<a href="#">NCT03533673</a>]</p> <p><b>Thérapie génique - SPK-3006 (Essai RESOLUTE)</b> (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas et Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04093349</a>]</p> <p><b>Thérapie génique - AT845 (Essai FORTIS)</b> (Allemagne, États-Unis, Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04174105</a>]</p> <p><b>Thérapie génique – GC301 dans la forme infantile</b> (Chine) [<a href="#">NCT05567627</a>]</p> <p><b>Thérapie génique – GC301 dans la forme infantile</b> (Chine) [<a href="#">NCT05793307</a>]</p>	<p><b>Myozyme</b> (Chine) [<a href="#">NCT04676373</a>]</p> <p><b>Capacité d'exercice physique avec le Myozyme dans la forme infantile</b> (Israël) [<a href="#">NCT04755751</a>]</p> <p><b>Myozyme administré à domicile</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05073783</a>]</p> <p><b>Doses élevées de Myozyme</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT05017402</a>]</p> <p><b>Myozyme dans la forme infantile</b> (Allemagne, Belgique, Italie) [<a href="#">NCT04848779</a>]</p> <p><b>Effets de l'enzymothérapie sur la capacité d'exercice physique</b> (Israël) [<a href="#">NCT04755751</a>]</p> <p><b>Enzymothérapie dans la forme juvénile de la maladie</b> (France) [<a href="#">NCT04942912</a>]</p> <p><b>Enzymothérapie (Lumizyme) <i>in utero</i></b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04532047</a>]</p> <p><b>ATB200 seul ou en association avec AT2221 (Miglustat)</b> (États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Australie, Pays-Bas) [<a href="#">NCT02675465</a>]</p> <p><b>ATB200/AT2221 (Extension de l'essai PROPEL)</b> (France et 23 pays) [<a href="#">NCT04138277</a>]</p> <p><b>ATB200/AT2221 chez des enfants (Étude ZIP)</b> (Canada, États-Unis, Japon, Taiwan) – [<a href="#">NCT03911505</a>]</p> <p><b>Accès anticipé ATB200/AT2221 dans la forme infantile</b> (États-Unis, Italie, Taiwan) [<a href="#">NCT04327973</a>]</p> <p><b>ATB200/AT2221 dans la forme infantile (essai Rossella)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04808505</a>]</p>	<p><b>Détermination du statut CRIM et suivi longitudinal</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01665326</a>]</p> <p><b>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif</b> sous enzymothérapie de substitution (Taiwan) [<a href="#">NCT02399748</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle de la maladie de Pompe</b> (France) [<a href="#">NCT03564561</a>]</p> <p><b>Évaluer l'application <i>MyHealthJournal</i></b> (Canada) [<a href="#">NCT04758130</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle dans l'enfance des personnes atteintes de forme adulte de la maladie de Pompe</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03694561</a>]</p> <p><b>Registre de la maladie de Pompe</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00231400</a>]</p> <p><b>Sous-registre de la grossesse</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00567073</a>]</p> <p><b>Atteintes cognitives et neurologiques</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04639336</a>]</p> <p><b>Développement d'une échelle de qualité de vie des enfants et adolescents atteints de maladie de Pompe</b> (Suisse) [<a href="#">NCT04724213</a>]</p> <p><b>Prévalence de la maladie de Pompe chez des personnes atteintes de myalgies avec ou sans hyperCKémie</b> (France) [<a href="#">NCT05092230</a>]</p> <p><b>Critères diagnostiques précoces de la forme tardive de la maladie de Pompe chez des enfants</b> (Taiwan) [<a href="#">NCT04981210</a>]</p>	<p><b>Entraînement des muscles inspiratoires</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05431127</a>]</p> <p><b>Entraînement des muscles inspiratoires</b> (Italie) [<a href="#">NCT05951790</a>]</p>
---	---	---	--	---



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

### Myopathies métaboliques : glycogénoses (suite)

<p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe (Suite)  <a href="#">ORPHA 365</a> - <a href="#">OMIM 232300</a></p>		<p><b>Essai Mini-COMET</b> : sécurité et efficacité de Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) dans des formes infantiles déjà traitées par alglucosidase alfa (France, États-Unis, Japon, Royaume-Uni, Taïwan)  <a href="#">[NCT03019406]</a></p> <p><b>Essai Baby-COMET</b> : Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) chez des enfants de 6 mois ou moins (Allemagne, Belgique, Italie, Taïwan)  <a href="#">[NCT04910776]</a></p> <p><b>Essai de phase IV de Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa)</b> (France)  <a href="#">[NCT05164055]</a></p> <p><b>Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) pendant la grossesse et l'allaitement</b> (États-Unis)  <a href="#">[NCT05734521]</a></p> <p><b>Étude de la réponse à l'enzymothérapie (pénétration de l'enzyme et production d'anticorps)</b> (Allemagne)  <a href="#">[NCT05448131]</a></p>	<p><b>Tomographie opto-acoustique multispectrale de l'atteinte musculaire</b> (Allemagne)  <a href="#">[NCT05083806]</a></p> <p><b>RMN du carbone-13 dans les glycogénoses</b> (Danemark)  <a href="#">[NCT04929002]</a></p> <p><b>Évaluation de la douleur nociceptive chez l'adulte</b> (Allemagne)  <a href="#">[NCT05272969]</a></p> <p><b>L'IRM comme biomarqueur</b> (Autriche)  <a href="#">[NCT05943678]</a></p> <p><b>Histoire naturelle dans les LGMD, la DM2 et la maladie de Pompe</b> (États-Unis)  <a href="#">[NCT05989620]</a></p> <p><b>Registre des maladies lysosomales</b> (États-Unis)  <a href="#">[NCT05619900]</a></p> <p><b>Dépistage néonatal</b> (Belgique)  <a href="#">[NCT05687474]</a></p>	
<p>Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes  <a href="#">ORPHA 366</a> - <a href="#">OMIM 232400</a></p>			<p><b>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants</b> (États-Unis)  <a href="#">[NCT04399694]</a></p>	
<p>Glycogénose de type V ou maladie de McArdle  <a href="#">ORPHA 368</a> - <a href="#">OMIM 232600</a></p>			<p><b>RMN du carbone-13 dans les glycogénoses</b> (Danemark)  <a href="#">[NCT04929002]</a></p> <p><b>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants</b> (États-Unis)  <a href="#">[NCT04399694]</a></p> <p><b>L'IRM comme biomarqueur</b> (Autriche)  <a href="#">[NCT05943678]</a></p>	



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

### Myopathies métaboliques : glyco-génoses (suite)

Glyco-génose de type VII ou maladie de Tarui <a href="#">ORPHA 371</a> - <a href="#">OMIM 232800</a>			<b>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT04399694</a> ]	
Glyco-génose de type IX <a href="#">ORPHA 370</a>			<b>Histoire naturelle</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT04454216</a> ] <b>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT04399694</a> ]	

### Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales

Myopathies mitochondriales (tous types) <a href="#">ORPHA 206966</a>	<b>Administration de cellules souches aux porteurs de la mutation m.3243A&gt;G</b> (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT05962333</a> ]	<b>Supplémentation en nicotinamide riboside</b> , dérivé de la vitamine B3 (États-Unis) [ <a href="#">NCT05590468</a> ] <b>Évaluation de l'ASP0367</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT04641962</a> ] <b>Évaluation du REN001 – Essai STRIDE</b> (14 pays dont la France) [ <a href="#">NCT04535609</a> ] <b>Phase d'extension de l'essai STRIDE</b> [ <a href="#">NCT05267574</a> ] <b>Elamipretide dans les myopathies mitochondriales liées à des anomalies de l'ADN nucléaire</b> (dix pays autres) [ <a href="#">NCT05162768</a> ] <b>Évaluation de l'OMT-28</b> (Allemagne et Italie) [ <a href="#">NCT05972954</a> ]	<b>Recherche d'anomalies de l'ADNmit. sur des mésangioblastes</b> (précurseurs des cellules musculaires) (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT05199740</a> ] <b>Évaluation d'un nanocapteur pour mesurer l'oxygène dans le muscle</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT04086329</a> ] <b>Développement d'une échelle spécifique</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05250375</a> ] <b>Imagerie médicale</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05012358</a> ] <b>Registre international des maladies mitochondriales</b> (Allemagne, Autriche, Italie) [ <a href="#">NCT05554835</a> ] <b>Registre du North American Mitochondrial Disease Consortium (NAMDC)</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01694940</a> ] <b>Histoire naturelle</b> (Espagne) [ <a href="#">NCT05653544</a> ]	<b>Entraînement à domicile suivi en téléconsultation</b> (France) [ <a href="#">NCT05346627</a> ] <b>Exercice physique actif ou passif</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05569122</a> ] <b>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1</b> (France - AIM) [ <a href="#">NCT05200702</a> ] <b>Étude de l'exosquelette Exo-KGO1</b> (France - AIM) [ <a href="#">NCT05199246</a> ]
Syndrome de MELAS <a href="#">ORPHA 550</a> – <a href="#">OMIM 540000</a>	<b>Greffe de cellules souches</b> pour les porteurs de la mutation m.3243A>G (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT05063721</a> ]	<b>L-citrulline</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03952234</a> ] <b>Étude KHENERGYC du sonlicromanol (KH176)</b> (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT04846036</a> ] <b>Étude KHENEREXT (KH176)</b> (Danemark) [ <a href="#">NCT04604548</a> ] <b>Mélatonine en postopératoire chez les enfants</b> (Danemark) [ <a href="#">NCT05541276</a> ]	<b>Histoire naturelle</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01532791</a> ] <b>Étude d'échantillons de tissus</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01803906</a> ]	<b>Évaluation clinique supplément de glutamine</b> (Espagne) [ <a href="#">NCT05255328</a> ] <b>Efficacité du régime céto-gène</b> (Chine) [ <a href="#">NCT06013397</a> ]



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales (suite)</b>				
Syndrome de MELAS ( <i>suite</i> ) <a href="#">ORPHA 550</a> – <a href="#">OMIM 540000</a>		<b>Vatiquinone</b> pour épilepsie réfractaire (MIT-E) (France et International) [ <a href="#">NCT04378075</a> ] <b>N-acétylcystéine</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05241262</a> ] <b>Vatiquinone (PTC743)</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05218655</a> ] <b>EPI-743</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01370447</a> ]		
Syndrome de MEERF <a href="#">ORPHA 551</a> – <a href="#">OMIM 545000</a>		<b>Vatiquinone (PTC743)</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05218655</a> ] <b>Vatiquinone</b> pour épilepsie réfractaire (MIT-E) (France et International) [ <a href="#">NCT04378075</a> ]		
Syndrome de Kearns-Sayre <a href="#">ORPHA 480</a> – <a href="#">OMIM 530000</a>			<b>Profilage génomique et analyse d'imagerie</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05012358</a> ] <b>Registre des maladies dégénératives rétiniennes héréditaires</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT02435940</a> ]	
Myopathie avec déficit en thymidine kinase 2 <a href="#">ORPHA 254875</a> – <a href="#">OMIM 609560</a>		<b>Thymidine et désoxycytidine</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03639701</a> ] <b>Combinaison de nucléosides de pyrimidine</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03845712</a> ]		
Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE) <a href="#">ORPHA 298</a> – <a href="#">OMIM 603041</a> ; <a href="#">612075</a> ; <a href="#">613662</a>	<b>MT2013-31 : greffe allogénique de cellules souches hématopoïétiques</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT02171104</a> ]		<b>Étude d'histoire naturelle</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01694953</a> ] <b>Étude d'échantillons de tissus</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01803906</a> ] <b>Étude de la dysmotilité digestive</b> (Espagne) [ <a href="#">NCT05658822</a> ]	
Syndrome de Leigh <a href="#">ORPHA 506</a> – <a href="#">OMIM 256000</a>		<b>EPI-743</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01370447</a> ] <b>EPI-743</b> long terme (États-Unis) [ <a href="#">NCT02352896</a> ] <b>Étude KHENERGYC du sonlicromanol (KH176)</b> (Pays-Bas) [ <a href="#">NCT04846036</a> ] <b>Vatiquinone</b> pour épilepsie réfractaire (MIT-E) (France et International) [ <a href="#">NCT04378075</a> ] <b>Vatiquinone (PTC743)</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT05218655</a> ]	<b>Registre international du syndrome de Leigh</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03137355</a> ] <b>Étude NIH MINI</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01780168</a> ] <b>Étude d'échantillons de tissus</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT01803906</a> ]	
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial <a href="#">ORPHA 35698</a>		<b>Désoxycytidine et thymidine</b> (Canada) [ <a href="#">NCT04802707</a> ] <b>Thymidine et désoxycytidine</b> (États-Unis) [ <a href="#">NCT03639701</a> ]		



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myosites (myopathies inflammatoires)</b>				
<p>Dermatomyosite <a href="#">ORPHA 221</a></p>	<p><b>Cellules CAR-T anti-CD7 dans différentes maladies auto-immunes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05239702</a>]</p> <p><b>Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05859997</a>]</p> <p><b>Greffe cellules souches de sang de cordon ombilical</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04723303</a>]</p> <p><b>PN-101, à base de mitochondries de cellules souches de sang de cordon ombilical</b> (Corée) [<a href="#">NCT04976140</a>]</p>	<p><b>Baricitinib (essai BIRD)</b> (France) [<a href="#">NCT04972760</a>]</p> <p><b>Baricitinib (essai MYOCIT)</b> dermatomyosite juvénile débutante (France) [<a href="#">NCT05524311</a>]</p> <p><b>Baricitinib (essai MYOJAK)</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04208464</a>]</p> <p><b>Bithérapie</b> (corticoïdes à forte dose+ cyclophosphamide/inhibiteur calcineurine) <b>vs trithérapie</b> (corticoïdes à forte dose+ cyclophosphamide+ inhibiteur calcineurine) (Chine) [<a href="#">NCT05375435</a>]</p> <p><b>Brepocitinib (Essai Valor)</b> (autres pays européens, Corée, États-Unis, Israël, Mexique, Taiwan) [<a href="#">NCT05437263</a>]</p> <p><b>Daxdilimab</b> (Australie, États-Unis) [<a href="#">NCT05669014</a>]</p> <p><b>Dazukibart (PF-06823859)</b> extension phase II (Espagne, États-Unis, Hongrie, Pologne) [<a href="#">NCT05192200</a>]</p> <p><b>Dazukibart (PF-06823859) phase III contre placebo</b> (Chine, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT05895786</a>]</p> <p><b>Efgartigimod contre placebo (essai Alkivia)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05523167</a>]</p> <p><b>Efgartigimod extension en ouvert (essai Alkivia+)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05979441</a>]</p> <p><b>Enpatoran ou M5049 (essai Neptunia)</b> (autres pays d'Europe, États-Unis) [<a href="#">NCT05650567</a>]</p> <p><b>Froniglutide (PF1801) contre placebo</b> (Corée) [<a href="#">NCT05833711</a>]</p> <p><b>GLPG3667 contre placebo (essai Galarisso)</b> (France et d'autre pays européens, États-Unis) [<a href="#">NCT05695950</a>]</p>	<p><b>Adultes suspicion myosite (étude MAIA)</b> (France) [<a href="#">NCT04792931</a>]</p> <p><b>Atteinte cardiaque</b> (Chine) [<a href="#">NCT05982041</a>]</p> <p><b>Base de données MASC</b> (France) [<a href="#">NCT04637672</a>]</p> <p><b>Base de données MASC2</b> (France) [<a href="#">NCT05454527</a>]</p> <p><b>Capacité d'exercice</b> (France) [<a href="#">NCT03293615</a>]</p> <p><b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude et traitement des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05738824</a>]</p> <p><b>Facteurs de risque environnementaux</b> des myosites chez le personnel militaire (États-Unis) [<a href="#">NCT01734369</a>]</p> <p><b>Imagerie (tomographie par émission de positrons ou TEP)</b> pour le diagnostic et le suivi (Chine) [<a href="#">NCT05952531</a>]</p> <p><b>Investigation génétique (UKMYONET)</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT01171573</a>]</p> <p><b>Marqueurs ECG prédictifs troubles du rythme cardiaque</b> (Chine) [<a href="#">NCT06002750</a>]</p> <p><b>Modifications muqueuse estomac</b> (Chine) [<a href="#">NCT05402670</a>]</p> <p><b>Réactivité clinique basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT02945345</a>]</p> <p><b>Sévérité dermatomyosite juvénile versus début à l'âge adulte (étude Jade)</b> (France) [<a href="#">NCT06004817</a>]</p>	<p><b>Dose supplémentaire de vaccin Covid- 19 dans la dermatomyosite juvénile sous immunosuppresseurs</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05000216</a>]</p> <p><b>Effets mouvements répétés et évaluation fonction musculaire</b> (Brésil) [<a href="#">NCT05027152</a>]</p> <p><b>Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM)</b> (Danemark) [<a href="#">NCT04486261</a>]</p> <p><b>Exercice, créatine et coenzyme Q10</b> dans la forme juvénile (Canada) [<a href="#">NCT04286178</a>]</p> <p><b>Sessions de coaching dédiées à la transition enfant- adulte</b> (Canada) [<a href="#">NCT05545839</a>]</p>





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

## Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

Dermatomyosite (suite) <u>ORPHA 221</u>		<p><b>Immunoglobulines SC IgPro20 (Hizentra<sup>®</sup>)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, États-Unis, Japon, Mexique) [<a href="#">NCT04044690</a>]</p> <p><b>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05832034</a>]</p> <p><b>Interleukine 2</b> (Chine) [<a href="#">NCT05495321</a>]</p> <p><b>Itolizumab</b> (Chine) [<a href="#">NCT05986162</a>]</p> <p><b>JAK inhibiteurs : baricitinib ou tofacitinib</b> (Chine) [<a href="#">NCT05400889</a>]</p> <p><b>Lenalidomide</b> (Chine) [<a href="#">NCT05488327</a>]</p> <p><b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> pour les myosites débutantes (Brésil) [<a href="#">NCT03092180</a>]</p> <p><b>Mycophénolate mofétil</b> pour pneumopathie interstitielle associée (Chine) [<a href="#">NCT05129410</a>]</p> <p><b>Nipocalimab (essai Spirea)</b> (France et d'autres pays européens, Canada, Corée, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT05379634</a>]</p> <p><b>Ravulizumab</b> (France et d'autres pays européens, Corée, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT04999020</a>]</p> <p><b>Thiosulfate de sodium IV</b> pour la calcinose (États-Unis) [<a href="#">NCT03267277</a>]</p> <p><b>Thiosulfate de sodium intra-calcification (France)</b> [<a href="#">NCT03582800</a>]</p>	<p><b>Sous-populations de lymphocytes circulants et atteinte pulmonaire rapidement progressive</b> (Chine) [<a href="#">NCT04613219</a>]</p>	
Myosite à inclusions (IBM pour inclusion body myositis) <u>ORPHA 611</u>	<p><b>Grefte cellules souches issues tissu graisseux</b> (France) [<a href="#">NCT05032131</a>]</p> <p><b>Grefte cellules souches</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04975841</a>]</p>	<p><b>ABC008 phase I</b> (Australie) [<a href="#">NCT04659031</a>]</p> <p><b>ABC008 phase II/III</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05721573</a>]</p> <p><b>Rapamycine (ou sirolimus)</b> (Australie, États-Unis) [<a href="#">NCT04789070</a>]</p>	<p><b>Adultes suspicion myosite (étude MAIA)</b> (France) [<a href="#">NCT04792931</a>]</p> <p><b>Atteinte cardiaque</b> (Chine) [<a href="#">NCT05982041</a>]</p> <p><b>Base de données MASC</b> (France) [<a href="#">NCT04637672</a>]</p> <p><b>Base de données MASC2</b> (France) [<a href="#">NCT05454527</a>]</p> <p><b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude d'histoire naturelle Inspire-IBM</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05046821</a>]</p>	<p><b>Myosuit™ exosquelette souple des membres inférieurs</b> (France) [<a href="#">NCT05200702</a>]</p> <p><b>Keeogo™ dermosquelette des membres inférieurs</b> (France) [<a href="#">NCT05199246</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)</b>				
<p>Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) <a href="#">ORPHA 611</a></p>			<p><b>Étude et traitement des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Facteurs de risque environnementaux chez les militaires</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01734369</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05738824</a>]</p> <p><b>Imagerie (tomographie par émission de positrons, TEP) pour le diagnostic et le suivi</b> (Chine) [<a href="#">NCT05952531</a>]</p> <p><b>Investigation génétique (UKMYONET)</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT01171573</a>]</p>	
<p>Myosite nécrosante auto-immune <a href="#">ORPHA 206569</a></p>	<p><b>Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes (essai CARTinNS)</b> (Chine) [<a href="#">NCT04561557</a>]</p> <p><b>Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05859997</a>]</p>	<p><b>Efgartigimod contre placebo (essai Alkivia)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05523167</a>]</p> <p><b>Efgartigimod extension en ouvert (essai Alkivia+)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05979441</a>]</p> <p><b>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05832034</a>]</p> <p><b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> pour myosites débutantes (Brésil) [<a href="#">NCT03092180</a>]</p> <p><b>Nipocalimab (essai Spirea)</b> (France et d'autres pays européens, Canada, Corée, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT05379634</a>]</p>	<p><b>Adultes suspicion myosite (étude MAIA)</b> (France) [<a href="#">NCT04792931</a>]</p> <p><b>Atteinte cardiaque</b> (Chine) [<a href="#">NCT05982041</a>]</p> <p><b>Base de données MASC</b> (France) [<a href="#">NCT04637672</a>]</p> <p><b>Base de données MASC2</b> (France) [<a href="#">NCT05454527</a>]</p> <p><b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude et traitement des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05738824</a>]</p> <p><b>Imagerie (tomographie par émission de positrons, TEP) pour le diagnostic et le suivi</b> (Chine) [<a href="#">NCT05952531</a>]</p>	<p><b>Entraînement à haute intensité (Essai HI-STIM)</b> (Danemark) [<a href="#">NCT04486261</a>]</p>



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
<b>Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)</b>				
<p>Polymyosite <a href="#">ORPHA 732</a></p>	<p><b>Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05859997</a>]</p> <p><b>Greffes de cellules souches de sang de cordon ombilical</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT04723303</a>]</p> <p><b>PN-101, à base de mitochondries de cellules souches de sang de cordon ombilical</b> (Corée) [<a href="#">NCT04976140</a>]</p>	<p><b>Baricitinib (essai Myojak)</b> dans les formes réfractaires (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT04208464</a>]</p> <p><b>Dazukibart (PF-06823859) extension phase II</b> (Espagne, États-Unis, Hongrie, Pologne) [<a href="#">NCT05192200</a>]</p> <p><b>Dazukibart (PF-06823859) phase III contre placebo</b> (Chine, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT05895786</a>]</p> <p><b>Efgartigimod contre placebo (essai Alkivia)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05523167</a>]</p> <p><b>Efgartigimod extension en ouvert (essai Alkivia+)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05979441</a>]</p> <p><b>Froniglutide (PF1801) contre placebo</b> (Corée) [<a href="#">NCT05833711</a>]</p> <p><b>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05832034</a>]</p> <p><b>JAK inhibiteurs (baricitinib ou tofacitinib)</b> (Chine) [<a href="#">NCT05400889</a>]</p> <p><b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> (Brésil) [<a href="#">NCT03092180</a>]</p> <p><b>Mycophénolate mofétil</b> pour pneumopathie interstitielle associée (Chine) [<a href="#">NCT05129410</a>]</p>	<p><b>Adultes suspicion myosite (étude MAIA)</b> (France) [<a href="#">NCT04792931</a>]</p> <p><b>Atteinte cardiaque</b> (Chine) [<a href="#">NCT05982041</a>]</p> <p><b>Base de données MASC</b> (France) [<a href="#">NCT04637672</a>]</p> <p><b>Base de données MASC2</b> (France) [<a href="#">NCT05454527</a>]</p> <p><b>Cohorte prospective MYOPROSP</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT02468895</a>]</p> <p><b>Étude et traitement myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00001265</a>]</p> <p><b>Facteurs de risque environnementaux des myosites</b> chez les militaires (États-Unis) [<a href="#">NCT01734369</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle des myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00017914</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05738824</a>]</p> <p><b>Imagerie (tomographie par émission de positrons ou TEP) pour le diagnostic et le suivi</b> (Chine) [<a href="#">NCT05952531</a>]</p> <p><b>Investigation génétique (UKMYONET)</b> (Royaume-Uni) [<a href="#">NCT01171573</a>]</p>	<p><b>Effets mouvements répétés et évaluation fonction musculaire</b> (Brésil) [<a href="#">NCT05027152</a>]</p>
<p>Syndrome des antisynthétases <a href="#">ORPHA 81</a></p>	<p><b>Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes</b> (Chine) [<a href="#">NCT05859997</a>]</p>	<p><b>Abatacept (Essai ATtackMy-ILD)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT03215927</a>]</p> <p><b>Daxdilimab</b> (Australie, États-Unis) [<a href="#">NCT05669014</a>]</p> <p><b>Efgartigimod contre placebo (essai Alkivia)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05523167</a>]</p> <p><b>Efgartigimod extension en ouvert (essai Alkivia+)</b> (France et d'autres pays européens, Argentine, Australie, Corée, États-Unis, Thaïlande) [<a href="#">NCT05979441</a>]</p>	<p><b>Atteinte cardiaque</b> (Chine) [<a href="#">NCT05982041</a>]</p> <p><b>Facteurs de risque environnementaux</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01276470</a>]</p> <p><b>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05738824</a>]</p> <p><b>Imagerie (tomographie par émission de positrons ou TEP) pour le diagnostic et le suivi</b> (Chine) [<a href="#">NCT05952531</a>]</p> <p><b>Neutrophiles circulants (étude Neutrosas2)</b> (France) [<a href="#">NCT05989399</a>]</p>	



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

### Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

Syndrome des antisynthétases (suite) <a href="#">ORPHA 81</a>		<p><b>Essai CATR-PAT</b> : cyclophosphamide et azathioprine vs tacrolimus (France) [<a href="#">NCT03770663</a>]</p> <p><b>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle)</b> (Pays-Bas) [<a href="#">NCT05832034</a>]</p> <p><b>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV</b> pour les myosites débutantes (Brésil) [<a href="#">NCT03092180</a>]</p> <p><b>Nintedanib contre placebo (essai Mint)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT05799755</a>]</p> <p><b>Nintedanib</b> (Canada) [<a href="#">NCT05335278</a>]</p> <p><b>Nipocalimab (essai Spirea)</b> (France et d'autres pays européens, Canada, Corée, États-Unis, Japon) [<a href="#">NCT05379634</a>]</p> <p><b>Pirfenidone</b> (Chine) [<a href="#">NCT05505409</a>]</p> <p><b>Pirfenidone associé à des immunosuppresseurs</b> (Chine) [<a href="#">NCT04928586</a>]</p>	<p><b>Populations de lymphocytes T (étude Cytildass)</b> (France) [<a href="#">NCT05984394</a>]</p> <p><b>Sévérité pneumopathie et type d'autoanticorps (étude Typass)</b> (France) [<a href="#">NCT04924465</a>]</p>	
--	--	--	---	--

### Syndromes myasthéniques congénitaux

SMC avec déficit en acétylcholine transférase <a href="#">ORPHA 98914</a> - <a href="#">OMIM 254210</a>		<p><b>3,4 amino-pyridine</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT00872950</a>]</p>	<p><b>Base de données</b> du réseau français SMC (France)</p> <p><b>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS)</b> (États-Unis) [<a href="#">NCT01403402</a>]</p>	
--	--	---	---	--



## Liste des MALADIES

Amyotrophies bulbo-spinales.....	2
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> .....	2
Amyotrophies spinales distales.....	9
Charcot-Marie-Tooth (maladie de).....	9
Dystrophie musculaire de Becker.....	11
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	12
Dystrophies musculaires congénitales.....	16
Dystrophies musculaires des ceintures.....	17
Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss.....	19
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée.....	19
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales.....	20
Dystrophies myotoniques.....	21
Canalopathies musculaires.....	23
Myasthénie auto-immune.....	24
Myopathies congénitales.....	26
Myosinopathies.....	27
Myopathie distale de type Miyoshi.....	27
Myopathie GNE.....	27
Myopathies myofibrillaires.....	28
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	29
Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales.....	31
Myosites (myopathies inflammatoires).....	33
Syndromes myasthéniques congénitaux.....	37
Liste des maladies.....	38

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).....	5
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte).....	7
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN).....	9
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>DSMAT</i> ).....	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth.....	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A).....	10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2A.....	10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S).....	10
Neuropathie à axones géants de type 1.....	10
Neuropathie liée à SORD.....	10
Dystrophie musculaire de Becker.....	11
Dystrophie musculaire de Duchenne.....	12
Dystrophies musculaires congénitales (tous types).....	16
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> .....	16
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich.....	16
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l' $\alpha$ -dystroglycane (dystroglycanopathie).....	16
Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKR (MDC1C).....	16
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide ( <i>Rigid Spine Syndrome</i> , <i>RSMD1</i> ).....	16
Dystrophie musculaire congénitale associée aux lamines A/C.....	16
Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures D1 liée à DNAJB6	

(LGMD D1).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaine 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) ORPHA 62 - OMIM 608099.....	18
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKR (LGMD R9, ex-LGMD2I).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M).....	19
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N).....	19
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O).....	19
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem.....	19
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss.....	19
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée.....	19
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine.....	20
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2).....	20
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	21
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale ( <i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i> ).....	22
Myotonie congénitale de Thomsen (AD).....	23
Myotonie congénitale de Becker (AR).....	23
Paramyotonie d'Eulenburg (AD).....	23
Myasthénie auto-immune.....	24
Myopathies congénitales (tous types).....	26

Myopathies congénitales centronucléaires.....	26
Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N.....	26
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X.....	26
Arthrogrypose distale type 1.....	27
Arthrogrypose distale type 2A.....	27
Arthrogrypose distale type 2B.....	27
Myopathie à corps hyalins.....	27
Myopathie distale de type Miyoshi.....	27
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE.....	27
Déficit en alphaB-cristalline.....	28
Déficit en BAG.....	28
Déficit primaire en desmine.....	28
Déficit en filamine C.....	28
Déficit en LDB3 ou MFM4.....	28
Déficit en myotiline.....	28
Myopathie myofibrillaire de type 7.....	28
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce.....	28
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe.....	29
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes.....	30
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle.....	30
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui.....	31
Glycogénose de type IX.....	31
Myopathies mitochondriales (tous types).....	31
Syndrome de MELAS.....	31
Syndrome de MEERF.....	32
Syndrome de Kearns-Sayre.....	32
Myopathie avec déficit en thymidine kinase 2.....	32
Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE).....	32
Syndrome de Leigh.....	32
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial.....	32
Dermatomyosite.....	33
Myosite à inclusions (IBM pour inclusion body myositis).....	34
Myosite nécrosante auto-immune.....	35
Polymyosite.....	36
Syndrome des antisynthétases.....	36
SMC avec déficit en acétylcholine transférase.....	37



## EN SAVOIR +

**[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)**

Site internet de l'AFM-Téléthon

**[www.myobase.org](http://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, Rivière H. Urtizberea JA.

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2023

**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](mailto:myoinfo@afm-telethon.fr)

© AFM-Téléthon 10/2023 (11<sup>e</sup> 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](http://www.afm-telethon.fr)