

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*.

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) ORPHA 481 - OMIM 313200 | | Acétate de leuproréline (Japon) [NCT03555578] Clenbuterol (Italie) [NCT06169046] NIDO-361 (Danemark, Italie) [NCT06411912] | Recherche de biomarqueurs (États-Unis) [NCT04944940] Étude clinique (biopsie musculaire) (France) [NCT05107349] | |
|--|--|---|--|--|

Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1

| | | | | |
|---|--|--|---|---|
| Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) ORPHA 83330 - OMIM 253300 | <p>Essai START (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03421977]</p> <p>Essai STRENGTH (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) [NCT05386680]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Royaume Uni, Singapour, Taïwan, Thaïlande) [NCT05335876]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (Brésil) [NCT06019637]</p> <p>Accès élargi (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03955679]</p> <p>Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie) [NCT04488133]</p> <p>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Russie, Taïwan) [NCT04729907]</p> <p>Essai NURTURE (Spinraza®) (Allemagne, Argentine, Australie, Canada, États-Unis, Israël, Italie, Qatar, Royaume-Uni, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> | <p>Essai RAINBOWFISH (Évrysdi®) (Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Brésil, États-Unis Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334]</p> <p>Accès élargi (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT04256265]</p> <p>Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929]</p> <p>Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®) (Allemagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon) [NCT05067790]</p> <p>Essai HINALEA 1 (Zolgensma® et Évrysdi®) (États-Unis, Pologne) [NCT05861986]</p> <p>Essai HINALEA 2 (Zolgensma® et Évrysdi®) (États-Unis, Israël, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05861999]</p> <p>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553]</p> | <p>Registre français SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre SMA (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Pologne, Portugal, Roumanie, Russie, Taïwan) [NCT04174157]</p> <p>Registre britannique SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre chinois SMA pédiatrique (Chine) [NCT05042921]</p> <p>Registre Amérique Latine SMA (Argentine, Brésil, Chili, Colombie, Mexique, Uruguay) [NCT05475691]</p> <p>Projet de dépistage néonatal DEPISMA (France) [NCT05645250]</p> <p>Programme de dépistage néonatal (Italie) [NCT06310421]</p> <p>Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164]</p> <p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Étude IMUSMA (France) [NCT04833348]</p> <p>Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322]</p> <p>Étude PHENO SMART (France) [NCT06321965]</p> <p>Étude INFORM SMA [NCT06396325]</p> <p>Étude CircSMA (Italie) [NCT05760209]</p> <p>Étude SMARt (Pologne) [NCT06322654]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> | <p>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection de Spinraza®) (États-Unis) [NCT05866419]</p> <p>Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) [NCT0655419]</p> <p>Étude du Spinraza® chez les femmes enceintes (États-Unis) [NCT05789758]</p> <p>Étude AVNIR avec le Spinraza® (France) [NCT05712330]</p> <p>Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza® (Italie) [NCT05761262]</p> <p>Évaluation musculaire échographique et échelles fonctionnelles sous Spinraza® (Turquie) [NCT06599606]</p> <p>Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma® (Canada) [NCT05638750]</p> <p>Mécanisme physiopathologique et traitement intolérance à l'exercice et fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773]</p> <p>Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453]</p> <p>Essai de deux modalités de rééducation (Turquie) [NCT06178653]</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 I (maladie de Werdnig-Hoffmann) (suite) ORPHA 83330 - OMIM 253300</p> | <p>Essai de BIIB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05575011]</p> <p>Essai de thérapie génique (GC101) (Chine) [NCT05824169]</p> <p>Essai de thérapie génique (EXG001-307) (Chine) [NCT05614531]</p> <p>Extension de l'essai de thérapie génique (EXG001-307) (Chine) [NCT06588803]</p> <p>Essai de thérapie génique (SKG0201) (Chine) [NCT06191354]</p> <p>Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lantuparvovec) (Chine) [NCT06288230]</p> <p>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004) (Biélorussie, Russie) [NCT05747261]</p> | | <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Étude MAP_THE_SMA-01 (Italie) [NCT05769465]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [NCT05755451]</p> <p>Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [NCT05768048]</p> <p>Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire [NCT05866939]</p> <p>Médecine personnalisée (Italie) [NCT05779956]</p> <p>Étude de la fonction motrice et activités vie quotidienne (Taïwan) [NCT05931211]</p> <p>Examen de prise en charge des enfants (Royaume Uni) [NCT05994950]</p> <p>Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302]</p> <p>Diagnostic génétique (États-Unis) [NCT02532244]</p> <p>Dispositif de verticalisation pour fauteuil roulant électrique (États-Unis) [NCT05117827]</p> | |
| <p>Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550</p> | <p>Essai STEER (Zolgensma®) (Afrique du Sud, Brésil, Chine, Colombie, Danemark, Égypte, États-Unis, Inde, Malaisie, Mexique, Singapour, Taiwan, Thaïlande, Vietnam) [NCT05089656]</p> <p>Essai STRENGTH (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) (Zolgensma®) [NCT05386680]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique,</p> | <p>Accès élargi (Évrysdi®) (États-Unis) [NCT04256265]</p> <p>Essai WeSMA à long terme (Évrysdi®) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929]</p> <p>Essai ASCEND (Spinraza® et Évrysdi®) (Allemagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon) [NCT05067790]</p> <p>Essai RISE (Spinraza® et Évrysdi®) (États-Unis) [NCT05522361]</p> | <p>Registre Amérique Latine SMA (certains pays d'Amérique du sud) [NCT05475691]</p> <p>Projet de dépistage néonatal DEPISMA (France) [NCT05645250]</p> <p>Programme de dépistage néonatal (Italie) [NCT06310421]</p> <p>Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164]</p> <p>Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]</p> <p>Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494]</p> | <p>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection de Spinraza®) (États-Unis) [NCT05866419]</p> <p>Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) [NCT06555419]</p> <p>Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453]</p> <p>Étude de réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza® (France) [NCT05354414]</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 <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) (suite) ORPHA 83418 - OMIM 253550</p> | <p>Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan [NCT04042025]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Royaume Uni, Singapour, Taïwan, Thaïlande) [NCT05335876]</p> <p>Accès élargi (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03955679]</p> <p>Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie) [NCT04488133]</p> <p>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Russie, Taïwan) [NCT04729907]</p> <p>Essai NURTURE (Spinraza®) (Allemagne, Argentine, Australie, Canada, États-Unis, Israël, Italie, Qatar, Royaume-Uni, Taïwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Essai de BIIB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05575011]</p> <p>Essai de thérapie génique (GC101) (Chine) [NCT05901987]</p> <p>Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lantuparvovec) (Chine) [NCT06288230]</p> <p>Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004) (Biélorussie, Russie) [NCT05747261]</p> | <p>Essai HINALEA 1 (Zolgensma® et Évrystdi®) (États-Unis, Pologne) [NCT05861986]</p> <p>Essai HINALEA 2 (Zolgensma® et Évrystdi®) (États-Unis, Israël, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05861999]</p> <p>Essai MANATEE (Évrystdi® et GYM 329) (Australie, Belgique, Canada, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Royaume Uni) [NCT05115110]</p> <p>Essai SAPPHIRE (Apitegromab, Spinraza® et Évrystdi®) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05156320]</p> <p>Essai ONYX (Apitegromab) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05626855]</p> <p>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553]</p> | <p>Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322]</p> <p>PHENO SMART (France) [NCT06321965]</p> <p>Étude INFORM SMA [NCT06396325]</p> <p>Étude CircSMA (Italie) [NCT05760209]</p> <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Estimation nombre d'unités motrices chez l'adulte (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>MAP_THE_SMA-01 (Italie) [NCT05769465]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [NCT05755451]</p> <p>Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [NCT05768048]</p> <p>Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire [NCT05866939]</p> <p>Médecine personnalisée (Italie) [NCT05779956]</p> <p>Étude de la fonction motrice et activités vie quotidienne (Taïwan) [NCT05931211]</p> <p>Examen de prise en charge des enfants (Royaume Uni) [NCT05994950]</p> <p>SMA-AtHome (France) [NCT05839145]</p> <p>Imagerie de la matière grise de la moelle épinière (Suisse) [NCT06137612]</p> <p>Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302]</p> <p>Entraînement par robot assisté (Chine) [NCT06648486]</p> <p>Entraînement musculaire respiratoire (RESISTANT) (Pays-Bas) [NCT05632666]</p> <p>Étude SMARt (Pologne) [NCT06322654]</p> <p>Évaluation sur la fertilité des hommes atteints (États-Unis) [NCT06194539]</p> | <p>Étude SAS adultes sous Spinraza® (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p>Étude du Spinraza® chez les femmes enceintes (États-Unis) [NCT05789758]</p> <p>Étude AVNIR avec le Spinraza® (France) [NCT05712330]</p> <p>Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza® (Italie) [NCT05761262]</p> <p>Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma® (Canada) [NCT05638750]</p> <p>Exploration du muscle sous traitement (États-Unis) [NCT06532474]</p> <p>Holter de mouvement sous traitement (Belgique) [NCT04888702]</p> <p>Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773]</p> <p>Stimulation de la moelle épinière pour le traitement des déficits moteurs (États-Unis) [NCT06300996]</p> <p>Essai de deux modalités de rééducation (Turquie) [NCT06178653]</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) ORPHA 83419 - OMIM 253400</p> | <p>Essai STRENGTH (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) (Zolgensma[®]) [NCT05386680]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma[®]) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taiwan) [NCT04042025]</p> <p>Étude de suivi à long terme (Zolgensma[®]) (France, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Royaume Uni, Singapour, Taiwan, Thaïlande) [NCT05335876]</p> <p>Essai RESPOND (Spinraza[®] et Zolgensma[®]) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie) [NCT04488133]</p> <p>Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza[®]) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Russie, Taiwan) [NCT04729907]</p> <p>Essai NURTURE (Spinraza[®]) (Allemagne, Argentine, Australie, Canada, États-Unis, Israël, Italie, Qatar, Royaume-Uni, Taiwan, Turquie) [NCT02386553]</p> <p>Essai de BIIB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05575011]</p> | <p>Essai JEWELFISH (Évrysdi[®]) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [NCT03032172]</p> <p>Essai RAINBOWFISH (Évrysdi[®]) (Australie, Belgique, Brésil, Chine, États-Unis, Italie, Pologne, Russie, Taiwan) [NCT03779334]</p> <p>Essai WeSMA à long terme (Évrysdi[®]) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929]</p> <p>Essai ASCEND (Spinraza[®] et Évrysdi[®]) (Allemagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon) [NCT05067790]</p> <p>Essai RISE (Spinraza[®] et Évrysdi[®]) (États-Unis) [NCT05522361]</p> <p>Essai MANATEE (Évrysdi[®] et GYM 329) (Australie, Belgique, Canada, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Royaume Uni) [NCT05115110]</p> <p>Essai SAPPHIRE (Apitegromab, Spinraza[®] et Évrysdi[®]) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas) [NCT05156320]</p> <p>Essai ONYX (Apitegromab) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05626855]</p> | <p>Registre français SMA (France) [NCT04177134]</p> <p>Registre SMA (États-Unis, Europe, Russie, Asie...) [NCT04174157]</p> <p>Registre chinois SMA pédiatrique (Chine) [NCT05042921]</p> <p>Registre chinois SMA adultes (Chine) [NCT05618379]</p> <p>Registre britannique de SMA (Royaume Uni) [NCT04292574]</p> <p>Registre Amérique Latine SMA (Amérique du Sud) [NCT05475691]</p> <p>Projet de dépistage néonatal DEPISMA (France) [NCT05645250]</p> <p>Programme de dépistage néonatal (Italie) [NCT06310421]</p> <p>Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164]</p> <p>Dépistage néonatal (Taiwan) [NCT03217578]</p> <p>Étude NUSI-AD-5qSM (France) [NCT04576494]</p> <p>Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322]</p> <p>Étude PHENO SMART (France) [NCT06321965]</p> <p>Étude INFORM SMA [NCT06396325]</p> <p>Étude CircSMA (Italie) [NCT05760209]</p> <p>Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470]</p> <p>Étude SMOB (France) [NCT04690998]</p> <p>Estimation du nombre d'unités motrices chez des adultes (États-Unis) [NCT04139343]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604]</p> <p>Étude de l'entraînement aérobique (Turquie) [NCT05544994]</p> | <p>Essai PIERRE (ThecaFlex DRx[™] pour injection du Spinraza[®]) (États-Unis) [NCT05866419]</p> <p>Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx[™] pour injection du Spinraza[®]) [NCT06555419]</p> <p>Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453]</p> <p>Étude réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza[®] (France) [NCT05354414]</p> <p>Étude SAS chez des adultes sous Spinraza[®] (États-Unis, Canada) [NCT03709784]</p> <p>Étude du Spinraza[®] chez les femmes enceintes (États-Unis) [NCT05789758]</p> <p>Étude AVNIR avec le Spinraza[®] (France) [NCT05712330]</p> <p>Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza[®] (Italie) [NCT05761262]</p> <p>Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma[®] (Canada) [NCT05638750]</p> <p>Exploration du muscle sous traitement (États-Unis) [NCT06532474]</p> <p>Holter de mouvement sous traitement (Belgique) [NCT04888702]</p> <p>Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773]</p> <p>Essai de deux modalités de rééducation (Turquie) [NCT06178653]</p> <p>Stimulation de la moelle épinière (SCS in SMA) (États-Unis) [NCT05430113]</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>Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lantuparvovec) (Chine) [NCT06288230] Essai de thérapie génique (GC101) (Chine) [NCT06421831] Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004) (Biélorussie, Russie) [NCT05747261]</p> | <p>Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553] Essai SYNAPSE-SMA (NMD670) (Allemagne, Belgique, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas) [NCT05794139]</p> | <p>Étude jonction neuromusculaire (États-Unis) [NCT05219487] Étude MAP_THE SMA-01 (Italie) [NCT05769465] Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [NCT05755451] Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [NCT05768048] Réseau multidisciplinaire de recherche clinique et de laboratoire [NCT05866939] Médecine personnalisée (Italie) [NCT05779956] Étude de la fonction motrice et activité de la vie quotidienne (Taiwan) [NCT05931211] Examen de prise en charge des enfants (Royaume Uni) [NCT05994950] Étude SMA-AtHome (France) [NCT05839145] Stimulation de la moelle épinière pour le traitement des déficits moteurs (États-Unis) [NCT06300996] Imagerie de la matière grise de la moelle épinière (Suisse) [NCT06137612] Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302] Entraînement à haute intensité (Danemark) [NCT06368076] Entraînement par robot assisté (Chine) [NCT06648486] Entraînement musculaire respiratoire (RESISTANT) (Pays-Bas) [NCT05632666] Étude SMARt (Pologne) [NCT06322654] Évaluation sur la fertilité des hommes atteints (États-Unis) [NCT06194539]</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)

Amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (SMA) de type IV (forme adulte)

[ORPHA 83420](#) - [OMIM 271150](#)

Essai STRENGTH (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays Bas) [[NCT05386680](#)]

Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taiwan) [[NCT04042025](#)]

Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Royaume Uni, Singapour, Taiwan, Thaïlande) [[NCT05335876](#)]

Essai RESPOND (Spinraza® et Zolgensma®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Israël, Italie) [[NCT04488133](#)]

Extension de l'essai DEVOTE (Spinraza®) (Allemagne, Arabie Saoudite, Brésil, Canada, Chili, Chine, Colombie, Espagne, Estonie, États-Unis, Italie, Japon, Liban, Mexique, Russie, Taiwan) [[NCT04729907](#)]

Essai de BIIB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [[NCT05575011](#)]

Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lanteparovect) (Chine) [[NCT06288230](#)]

Essai JEWELFISH (Évrydsi®) (France, Allemagne, Belgique, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume-Uni, Suisse) [[NCT03032172](#)]

Essai WeSMA à long terme (Évrydsi®) (États-Unis, Porto Rico) [[NCT05232929](#)]

Essai ASCEND (Spinraza® et Évrydsi®) (Allemagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon) [[NCT05067790](#)]

Essai RISE (Spinraza® et Évrydsi®) (États-Unis) [[NCT05522361](#)]

Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [[NCT05337553](#)]

Registre français SMA (France) [[NCT04177134](#)]

Registre SMA (Corée, États-Unis, Grèce, Irlande, Israël, Japon, Pologne, Portugal, Roumanie, Russie, Taïwan) [[NCT04174157](#)]

Registre britannique SMA (Royaume Uni) [[NCT04292574](#)]

Registre chinois SMA pédiatrique (Chine) [[NCT05042921](#)]

Registre chinois SMA adultes (Chine) [[NCT05618379](#)]

Registre Amérique Latine SMA (Certains pays d'Amérique du sud) [[NCT05475691](#)]

Projet de dépistage néonatal DEPISMA (France) [[NCT05645250](#)]

Programme de dépistage néonatal (Italie) [[NCT06310421](#)]

Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [[NCT05481164](#)]

Dépistage néonatal (Taiwan) [[NCT03217578](#)]

Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [[NCT06419322](#)]

PHENO SMART (France) [[NCT06321965](#)]

Étude INFORM SMA [[NCT06396325](#)]

Étude CircSMA (Italie) [[NCT05760209](#)]

Physiopathologie et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [[NCT05518773](#)]

Étude SMOB (France) [[NCT04690998](#)]

Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [[NCT04773470](#)]

Étude jonction neuromusculaire (États-Unis) [[NCT05219487](#)]

Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [[NCT05755451](#)]

Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [[NCT05768048](#)]

Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) (États-Unis) [[NCT05866419](#)]

Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) [[NCT06555419](#)]

Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [[NCT05341453](#)]

Étude de réalité virtuelle et injection intrathécale de Spinraza® (France) [[NCT05354414](#)]

Étude du Spinraza® chez les femmes enceintes (États-Unis) [[NCT05789758](#)]

Étude AVNIR avec le Spinraza® (France) [[NCT05712330](#)]

Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique au Spinraza® (Italie) [[NCT05761262](#)]

Exploration du muscle sous traitement (États-Unis) [[NCT06532474](#)]

Holter de mouvement sous traitement (Belgique) [[NCT04888702](#)]

Essai de deux modalités de rééducation (Turquie) [[NCT06178653](#)]



| 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 <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) (suite) ORPHA 83420 - OMIM 271150</p> | | | <p>Médecine personnalisée (Italie) [NCT05779956] Étude de la fonction motrice et activité de la vie quotidienne (Taïwan) [NCT05931211] Examen de prise en charge des enfants (Royaume Uni) [NCT05994950] Stimulation de la moelle épinière pour le traitement des déficits moteurs (États-Unis) [NCT06300996] Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302] Entraînement à haute intensité (Danemark) [NCT06368076] Entraînement par robot assisté (Chine) [NCT06648486] Entraînement musculaire respiratoire (RESISTANT) (Pays-Bas) [NCT05632666] Étude SMArt (Pologne) [NCT06322654] Évaluation sur la fertilité des hommes atteints (États-Unis) [NCT06194539] Stimulation de la moelle épinière (SCSiSMA) (États-Unis) [NCT05430113]</p> | |
|--|--|--|---|--|

Amyotrophies spinales distales

| | | | | |
|---|--|--|---|--|
| <p>Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) ORPHA 53739</p> | | | <p>Diagnostic génétique (États-Unis) [NCT02532244]</p> | |
| <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>) ORPHA 98920 - OMIM 604320</p> | <p>Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i> (États-Unis) [NCT05152823]</p> | | | |



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|---|--|--|---|---|
| Charcot-Marie-Tooth (maladie de) | | | | |
| <p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth ORPHA 166</p> | | <p>Évaluation du NMD670 chez des patients adultes (France, États-Unis, Espagne) [NCT06482437]</p> | <p>Études génétiques dans les CMT (Étude INC-6602) : modificateurs de CMT1A, nouvelles causes de CMT (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193088]</p> <p>Histoire naturelle (Étude INC-6601) (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193075]</p> <p>Impacts de la CMT dans la vie quotidienne mesurés via l'application mobile <i>CMT&Me</i> (Allemagne, Angleterre, Espagne, États-Unis, France, Italie,) [NCT03782883]</p> <p>Étude de cohorte (Chine) [NCT04010188]</p> <p>Taux de neurotrophine 3 dans la CMT (États-Unis) [NCT05011006]</p> <p>Diagnostic génétique (États-Unis) [NCT02532244]</p> <p>Histoire naturelle (Hereditary Neuropathy Foundation) (États-Unis) [NCT05902351]</p> | <p>Génération de cellules IPS (États-Unis) [NCT06203093]</p> |
| <p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220</p> | <p>Greffe de cellules souches de cordon ombilical (EN001) phase 1 (Corée du Sud) [NCT05333406]</p> <p>Greffe de cellules souches de cordon ombilical (CLZ-2002) phase 1 (Corée du Sud) [NCT05947578]</p> | <p>PXT3003 (Chine) [NCT05092841]</p> | <p>Analyse de la marche et de la posture dans la CMT1A et les neuropathies d'origine immunitaire (France) [NCT04154540]</p> <p>Évaluer le risque de chute à l'âge adulte (France) [NCT05142059]</p> | |
| <p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1E ORPHA 90658 – OMIM 118300</p> | <p>Greffe de cellules souches [NCT06218134]</p> | | <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT06151600]</p> | |
| <p>Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4J ORPHA 139515 – OMIM 611228</p> | | | <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT06151600]</p> | |



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

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

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 2A ORPHA 99947 – OMIM 609260 | | | Métabolisme lipidique dans la CMT2A (France) [NCT04881201] | |
| Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S) ORPHA 443073 - OMIM 616155 | Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i> (États-Unis) [NCT05152823] | | | |
| Neuropathie à axones géants de type 1 ORPHA 643 – OMIM 256850 | Injection intrathécale du scAAV9/JeT-GAN (États-Unis) [NCT02362438] | | | |
| Neuropathie liée à SORD OMIM 618912 | | Évaluation de l'AT 007 (Govorestat) (Tchéquie, Italie) [EudraCT Number: 2022-000491-18] Histoire naturelle et évaluation de l'epalrestat (Chine) [NCT05777226] | | |

Dystrophie musculaire de Becker

| | | | | |
|--|--|---|---|--|
| Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376 | Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme (États-Unis, Canada) [NCT01247207] | EDG-5506 (Essai GRAND CANYON) : (protection du muscle) chez l'ado et l'adulte, de 18 à 50 ans, marchants (France, Europe, États-Unis, Royaume-Uni, Australie...) [NCT05291091] EDG-5506 (Essai MESA) à long terme suivi des patients traités dans des essais précédents (tous âges) (États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT06066580] Vamorolone : premier essai dans la BMD contre placebo (États-Unis) [NCT05166109] | Analyse moléculaire (gène/protéine) (États-Unis) [NCT00390104] Base de données The Duchenne registry (États-Unis) [NCT02069756] CureDuchenne Link™ (CDLink) : base de données patients (États-Unis) [NCT04972604] Identification de nouveaux biomarqueurs sans méthode invasive (États-Unis) [NCT05019625] Troubles cardiaques et squelettiques chez les femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580] Obtention de mesures cliniques de référence pour les essais (GRASP-01-002) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT05257473] | Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Effet d'un programme digital d'entraînement respiratoire de 5 semaines : chez les 5 à 20 ans (Espagne) [NCT06363526] Evaluation d'un programme d'aide à la participation sociale avec un ergothérapeute : patients de 14 à 30 ans (Israël) [NCT06540365] |
|--|--|---|---|--|



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|--|---|--|--|--|
| Dystrophie musculaire de Duchenne | | | | |
| <p>Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200</p> | <p>Ataluren (Translarna®) : sécurité à long terme enfants et adultes (États-Unis, Canada) [NCT01247207]</p> <p>Ataluren (Translarna®) (registre STRIDE – PTC PASS) : suivi sur 5 ans, enfants dès 2 ans, adultes (France et Europe, Brésil, Israël, Royaume-Uni ...) [NCT02369731]</p> <p>CAP-1002 thérapie cellulaire (essai HOPE-2-OLE) : garçons dès 10 ans (États-Unis) [NCT04428476]</p> <p>CAP-1002 (essai HOPE-3) : chez les 10 ans et plus marchants ou non (États-Unis) [NCT05126758]</p> <p>Microdystrophine GNT0004 chez les garçons de 6 à 10 ans (France, Royaume-Uni, Israël, États-Unis) [EudraCT Nb 2020-002093-27]</p> <p>Microdystrophine SGT-001 (essai IGNITE DMD) : suivi des garçons traités (États-Unis) [NCT03368742]</p> <p>Microdystrophine SGT-003 (essai INSPIRE DUCHENNE) : garçons de 4 à 11 ans (États-Unis) [NCT06138639]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc (essai ENDEAVOR) : garçons de 2 ans et plus (États-Unis) [NCT04626674]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc (essai EMBARK) : garçons de 4 à 7 ans (Europe, Allemagne, États-Unis, Hong-Kong, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT05096221]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc (essai ENVISION) garçons/hommes marchants ou non (tous âges) (Europe, États-Unis, en préparation en France) [NCT05881408]</p> | <p>Givinostat à long terme chez les 7 ans et plus (France et Europe, Canada, États-Unis, Royaume-Uni...) [NCT03373968]</p> <p>Givinostat (essai ULYSSES) chez les non-marchants de 9 à 17 ans (France, Belgique, Canada, Allemagne...) [NCT05933057]</p> <p>Deflazacort : suivi des patients traités en accès compassionnel (États-Unis) [NCT02592941]</p> <p>Prednisolone une fois par semaine chez les bébés de 1 à 30 mois (États-Unis) [NCT05412394]</p> <p>Bisoprolol en prévention précoce dès l'âge de 7 ans (Chine) [NCT03779646]</p> <p>Metoprolol (essai MeDMD) dans l'atteinte cardiaque chez les garçons de 8 à 17 ans (Pologne) [NCT05066633]</p> <p>TAS-205 (Essai REACH-DMD) : action anti-inflammatoire via les prostaglandines chez les 5 ans et plus (Japon) [NCT04587908]</p> <p>Vamorolone (AGAMREE®) : programme d'accès précoce au médicament (Canada, États-Unis, Israël) [NCT03863119]</p> <p>Vamorolone (AGAMREE®) : registre de suivi à long terme : garçons de 2 ans et plus (États-Unis) [NCT06564974]</p> <p>Canakinumab (Essai ILARIS®) : 2 ans et plus (États-Unis) [NCT03936894]</p> <p>Ifetroban oral dans l'atteinte cardiaque, chez les garçons de 7 ans et plus (États-Unis) [NCT03340675]</p> <p>Tadalafil, en thérapie adjuvante, chez les garçons de 7 à 13 ans (États-Unis) [NCT05195775]</p> <p>Tadalafil (vasodilatateur) et exercice (VASO-Rex) chez les garçons de 6 ans et plus (États-Unis) [NCT06290713]</p> | <p>Analyse moléculaire (gène et protéine) de patients MNM (États-Unis) [NCT00390104]</p> <p>Base de données The Duchenne registry (États-Unis) [NCT02069756]</p> <p>CureDuchenne Link™ (CDLink) : base de données patients (États-Unis) [NCT04972604]</p> <p>Biomarqueur ARN extracellulaires chez les garçons de 5 ans et plus (États-Unis) [NCT05016908]</p> <p>Identification de nouveaux biomarqueurs sans méthode invasive (États-Unis) [NCT05019625]</p> <p>IRM et biomarqueurs pour la dystrophie musculaire chez les garçons de 5 à 62 ans (États-Unis) [NCT01484678]</p> <p>Méthode IRM radiofréquence chez des patients DMD tous âges (États-Unis) [NCT01633866]</p> <p>Troubles cardiaques et squelettiques chez les femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580]</p> <p>Étude de suivi des femmes transmettrices avec mutations du gène DMD (Danemark) [NCT05715957]</p> <p>Histoire naturelle chez les 2 ans et plus (Chine) [NCT04012671]</p> <p>Analyse des besoins neurodéveloppementaux chez les garçons de 3 ans et plus (États-Unis) [NCT05280730]</p> <p>Suivi des anomalies tissulaires et fonctionnelles cardiaques (IRM et biomarqueurs) (Étude DMD-CMP) chez les 6 ans et plus (France) [NCT05558813]</p> | <p>Prévention de la scoliose par orthèse de maintien lombaire chez les 7 à 15 ans (Corée) [NCT03611244]</p> <p>Défibrillateur ou pacemaker implantable dans la cardiomyopathie dilatée (Essai CRT-REALITY), chez l'adulte de 18 à 99 ans. En préparation (République Tchèque) [NCT04139460]</p> <p>Corticostéroïdes deux fois par semaine et exercice physique chez les 5 – 9 ans (États-Unis) [NCT04322357]</p> <p>Améliorer le sommeil chez les garçons de 6 à 18 ans [NCT04529707]</p> <p>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]</p> <p>Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]</p> <p>Étude du support de bras Abilitex™ Assist, chez les 10 ans et plus (États-Unis) [NCT05409079]</p> <p>Corrélation entre capacités fonctionnelles et aptitudes motrices chez les 5 à 18 ans (Corée) [NCT05249361]</p> <p>Étude du spiromètre AioCare (E-PULMoDMD) pour l'automesure de la fonction respiratoire à domicile chez les 7-17 ans (Pologne) [NCT05516745]</p> <p>Neuro-rééducation de la marche et de l'équilibre via des images motrices chez les 5 à 12 ans (Turquie) [NCT05601986]</p> <p>Intervention précoce parent-enfant autour du retard développemental (PIXI) (États-Unis) [NCT03836300]</p> <p>Entraînement vélo ergométrique et fonction respiratoire chez les 8 à 10 ans (Égypte) [NCT05849688]</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 (suite) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p> | <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc (essai EXPEDITION) : suivi à long terme des garçons traités dans un précédent essai (Europe, États-Unis...) [NCT05967351]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc (essai ENVOL) : garçons de 4 à 7 ans (France et Europe, États-Unis, Royaume-Uni...) [NCT061228564]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc (essai ENDURE) : comparaison patients (4 ans et plus) traités et patients non traités en soins standards (États-Unis) [NCT06270719]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001/ Delandistrogène Moxeparovéc et Imlifidase en pré-traitement : garçons de 4 à 9 ans (Espagne) [NCT06241950]</p> <p>Microdystrophine SRP-9001 après plasmaphérese (essai HORIZON) chez des patients séropositifs AAVrh74 âgés de 4 à 8 ans (États-Unis) [NCT06597656]</p> <p>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparovéc) : arrêt du produit mais suivi des garçons traités (États-Unis) [NCT03362502]</p> <p>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparovéc) : arrêt du produit, mais suivi des garçons traités (France et Europe, Canada, Corée, Japon, Royaume-Uni, Suisse...) [NCT04281485]</p> <p>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparovéc) : arrêt du produit, mais suivi des garçons traités (Australie, États-Unis) [NCT05429372]</p> | <p>EDG-5506 (Essai LYNX) (protection du muscle) : garçons de 4 à 9 ans (États-Unis) [NCT05540860]</p> <p>EDG-5506 (Essai FOX) (protection du muscle) : évaluation chez les garçons de 6 à 17 ans comparé à un placebo, puis en ouvert (États-Unis) [NCT06100887]</p> <p>TXA127 (Talfirastide) dans la cardiomyopathie dilatée chez les non-marchants (16 ans et plus) (Israël) [NCT06013839]</p> <p>Stralizumab (anti-interleukine-6) (SHIELD DMD) : Garçons de 8 à 15 ans (États-Unis, Pologne) [NCT06450639]</p> <p>Captopril (inhibiteur de l'enzyme de conversion – AEC1) sur la fonction ventriculaire gauche : garçons de 6 ans et plus (Egypte) [NCT06485661]</p> <p>SAT-3247 (effet sur la régénération du muscle) chez des volontaires sains et des patients atteints de DMD de 18 à 40 ans (Australie) [NCT06565208]</p> <p>Empaglifozin, médicament repositionné dans l'atteinte cardiaque (essai REDMeD) chez les garçons de 6 à 18 ans (Royaume-Uni) [NCT06643442]</p> | <p>Activité physique et fonction cognitive chez les garçons de 8 à 14 ans (Turquie) [NCT05641805]</p> <p>Profils neuropsychologiques et effets sur la fonction motrice chez les garçons de 7 à 16 ans (Turquie) [NCT05661071]</p> <p>Histoire naturelle préalable à l'essai Microdystrophine GNT0004 chez les garçons de 5 à 9 ans (Généthon) (France et Europe) [NCT03882827]</p> <p>Prévalence des Anti-AAV8 (Etude AFFINITY-BEYOND) chez les garçons DMD de 0 à < 12 ans (États-Unis) [NCT05683379]</p> <p>Registre des habiletés fonctionnelles pour des évaluation vidéo, DVA (ARISE) des patients dès l'âge de 2 ans (États-Unis) [NCT05712447]</p> <p>Diagnostic néonatal entre 1 à 28 jours (États-Unis) [NCT03655223]</p> <p>Diagnostic prénatal non-invasif pour maladie monogénique (DANNigene) : Femme 18 ans et plus (France) [NCT06147414]</p> <p>Etude du génotype et phénotype avec des petites mutations du gène <i>DMD</i> (Italie) [NCT05833633]</p> <p>Evaluation dispositif Actimyo/Syde chez sujets DMD et contrôles (ActiLiège Next Study) (Belgique) [NCT05982119]</p> <p>Etude de l'échelle NSAA avec la e-plateforme iTakeControl (iTC) chez les 4 à 12 ans (États-Unis) [NCT06054971]</p> <p>Dispositif portable pour évaluer l'hyperglycémie et la variabilité de la fréquence cardiaque (HRV) chez les 10 ans et plus (États-Unis) [NCT06124196]</p> <p>Dispositif portable pour évaluer l'hyperglycémie et la fréquence cardiaque (HRV) chez les 10 ans et plus (États-Unis) : étude longitudinale [NCT06093100]</p> | <p>Effet de la Kinésiologie sur le contrôle de la tête et du tronc chez les 8 à 12 ans (Egypte) [NCT05967793]</p> <p>e-Rééducation par imagerie cérébrale sur les capacités d'imagerie motrice et les performances physiques chez les 7 à 15 ans (Turquie) [NCT06109103]</p> <p>Dispositif de réalité virtuelle pour la rééducation (DMD-IVR) : garçons de 5 à 10 ans (Royaume-Uni) [NCT06274983]</p> <p>Télé-évaluation des patients atteints de DMD : garçons de 5 à 18 ans (Turquie) [NCT06295718]</p> <p>Orthèse d'épaule et reproduction du mouvement des bras : chez les 10 ans et plus (Corée) [NCT06363357]</p> <p>Effet d'un programme digital d'entraînement respiratoire de 5 semaines : chez les 5 à 20 ans (Espagne) [NCT06363526]</p> <p>Programme de télé-rééducation : pour intégrer la rééducation à la vie quotidienne : chez les 18 ans et plus (Italie) [NCT06378203]</p> <p>Programme de thérapie occupationnelle par le Gaming : chez les 13 à 18 ans (Turquie) [NCT06402942]</p> <p>Hydrothérapie chez des patients de 6 à 25 ans (Royaume-Uni) [NCT06445985]</p> <p>Evaluation d'un programme d'aide à la participation sociale avec un ergothérapeute : patients de 14 à 30 ans (Israël) [NCT06540365]</p> <p>Effet de la stabilisation lombo-pelvienne sur les dysfonctions urinaires chez les 8 à 12 ans (Turquie) [NCT06643923]</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 (<i>suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p> | <p>AAV-mini-dystrophine PF-06939926 (Fordadistrogène Movaparvovec) : arrêté du produit, mais suivi des garçons traités (États-Unis) [NCT05689164]</p> <p>Microdystrophine RGX-202 (essai AFFINITY DUCHENNE) : garçons de 4 à 11 ans (États-Unis) [NCT05693142]</p> <p>Microdystrophine RGX-202 : suivi à long terme des patients traités dans un essai précédent, tous âges (États-Unis) [NCT06491927]</p> <p>Microdystrophine JWK007 : garçons de 5 à 10 ans (Chine) [NCT06114056]</p> <p>BBMD-D101, thérapie génique avec modulateur de l'utrophine : chez des patients de 4 à 8 ans (Chine) [NCT06641895]</p> <p>rAAVrh74.MCK.GALGT2 : garçons de 4 ans et plus (États-Unis) [NCT03333590]</p> <p>GEN6050X thérapie génique (ss.AAV9) (saut d'exon 50) : garçons de 4 à 10 ans (Chine) [NCT06378203]</p> <p>Eteplirsén (Exondys 51®) à haute dose (essai MIS51ON) (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 13 ans (France et Europe, États-Unis...) [NCT03992430]</p> <p>SRP-4045 (casimersén) et SRP-4053 (golodirsén) (essai Essence) : garçons 6 à 13 ans (France, Europe, Argentine, États-Unis, Canada, Corée...) [NCT02500381]</p> <p>Eteplirsén, Golodirsén ou casimersén à long terme en vie réelle (essai EVOLVE) : patients tous âges déjà traités avec le même produit (États-Unis) [NCT06606340]</p> <p>SRP-5051 (Vesleteplirsén) (essai MOMENTUM) (saut exon 51) (Allemagne, Belgique, Canada, Espagne, États-Unis, Italie...) [NCT04004065]</p> | | <p>Phénotypes des duplications exon 2 du gène <i>DMD</i> (étude DMDDup2) (Italie) [NCT06337669]</p> <p>Phénotypes (moteur, cardiaque, respiratoire) (étude GUP21003) des patients non marchants âgés de 8 à 35 ans (Italie) [NCT06366815]</p> <p>Etude de suivi longitudinal en vie réelle et en ligne (registre FLOWER) : tous âges (États-Unis) [NCT06539169]</p> <p>Etude des caractéristiques de patients non atteints de DMD, âgés de 2 à 18 ans (Égypte) [NCT06574919]</p> <p>Registre d'histoire naturelle de la DMD : tous âges (Italie) [NCT06579859]</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 (<i>suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p> | <p>Dyne-251 (Essai DELIVER) (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 16 ans (Europe, États-Unis, Canada, Australie...) [NCT05524883]</p> <p>PGN-ED051 (CONNECT1-ED051) (saut d'exon 51) : garçons âgés de 8 ans et plus (Canada) [NCT06079736]</p> <p>BMN 351 (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 10 ans (Espagne, Italie, Royaume-Uni, Turquie) [NCT06280209]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) (essai RACER53-X) à long terme, chez l'enfant et l'adulte, marchants (Australie, Europe...) [NCT04768062]</p> <p>NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) (essai VILT-502) à long terme en vie réelle chez l'enfant et l'adulte (États-Unis, Canada) [NCT046847020]</p> <p>NS-089/NCNP-02-201 (saut d'exon 44) : garçons de 4 à 14 ans (États-Unis) [NCT05996003]</p> <p>NS-089/NCNP-02-201 (saut exon 44) essai à long terme en ouvert (extension) : enfant et adulte (Japon) [NCT05135663]</p> <p>NS-050/NCNP-03 (Saut exon 50) (essai Meteor50) chez les 4 à 14 ans (en préparation) [NCT06053814]</p> <p>DS-5141b (saut exon 45) à long terme chez l'enfant dès 5 ans et l'adulte (Japon) [NCT04433234]</p> <p>A0C 1044-CS1 (saut exon 44) (essai EXPLORE44) : volontaires sains et garçons âgés de 7 à 55 ans (États-Unis) [NCT05670730]</p> <p>A0C 1044-CS1 (saut exon 44) (essai EXPLORE44-OLE) : extension de l'essai EXPLORE44 (États-Unis) [NCT06244082]</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 (suite) ORPHA 98896 - OMIM 310200</p> | <p>WVE-N531 (saut exon 53) (essai FORWARD-53) chez les 5 à 18 ans, marchants ou non (Canada, Royaume-Uni) [NCT04906460]</p> <p>AAV-U7snRNA : garçons de 6 mois à < 14 ans porteurs d'une duplication de l'exon 2 du gène DMD (États-Unis) [NCT04240314]</p> <p>SQY51 (saut d'exon 51) (essai AVANCE1) : garçons de 6 ans et plus (France) [NCT05753462]</p> <p>ATL1102 (contre l'inflammation) chez les 10 à 17 ans, non marchants (Australie, Bulgarie, Royaume-Uni...) [NCT05938023]</p> <p>AAV1-SRD-001 (SERCA2a) (essai MUSIC-DMD) /cœur : patients de 18 ans et plus (États-Unis) [NCT06224660]</p> <p>EN001 (thérapie cellulaire) : garçons de 6 à 11 ans (Corée) [NCT06328725]</p> <p>HG302/ CRISPR/hfCas12Max (essai MUSCLE) visant l'exon 51 : garçons de 4 à 8 ans (en préparation) (Chine) [NCT06594094]</p> | | | |
|---|---|--|--|--|



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|---|---|-------------------|--|---|
| Dystrophies musculaires congénitales | | | | |
| Dystrophies musculaires congénitales (<i>tous types</i>) ORPHA 243 | | | Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Étude génétique et clinique des maladies neuromusculaires de l'enfance (États-Unis) [NCT01568658] Étude génétique des MNM à début pédiatrique (États-Unis) [NCT02532244] | Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Étude de l'exosquelette pédiatrique P.REX/Agilik (États-Unis) [NCT05726591] |
| Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> ORPHA 258 - OMIM 607855 | | | Histoire naturelle - en préparation (France) [NCT06354790] Histoire naturelle chez les moins de 5 ans - en préparation (États-Unis) [NCT06503367] Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT06132750] Registre SWISS-Reg-NMD (Suisse) [NCT05102916] | |
| Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich ORPHA 75840 - OMIM 254090 | | | Registre dystrophies liées à COL6 (Royaume-Uni) [NCT04020159] | |
| Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit de glycosylation de l' α -dystroglycane (dystroglycanopathie) ORPHA 370953 | | | Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] | |
| Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>) ORPHA 52428 - OMIM 606612 | | | Registre FKRP (Royaume Uni) [NCT04001595] | |
| Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide ORPHA 97244 - OMIM 602771 | | | Histoire naturelle (Pays-Bas) [NCT06132750] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] | |
| Dystrophie musculaire congénitale associée aux lamines A/C ORPHA 157973 - OMIM 613205 | | | Facteurs modificateurs dans les laminopathies du muscle strié (<i>LMNA Modifier</i>) (France) [NCT05394506] Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] | |



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

Dystrophies musculaires des ceintures

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| Dystrophie musculaire des ceintures (tous types : LGMD D, ex-LGMD1, et LGMD R, ex-LGMD2) ORPHA 263 | Cellules souches (essai GenPHSats-bASkeT) : en préparation – thérapie cellulaire (Allemagne) [NCT05588401] | | <p>Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104]</p> <p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p> <p>Étude des paramètres moteurs (France) [NCT04772027]</p> <p>Analyse génotype/phénotype (Chine) [NCT04989751]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-005) (États-Unis) [NCT05989620]</p> <p>Rôle de l'échographie musculo-squelettique dans le diagnostic – en préparation (Égypte) [NCT06399770]</p> | <p>Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246]</p> <p>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]</p> <p>Étude de l'exosquelette Abilitex® Assist (États-Unis) [NCT05409079]</p> |
| Dystrophie musculaire des ceintures D1 liée à DNAJB6 (LGMD D1) ORPHA 34516 - OMIM 603511 | | | Étude d'histoire naturelle GRASP-01-001 (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures D4 liée à CAPN3 (LGMD D4) ORPHA 565909 - OMIM 618129 | | | Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A) ORPHA 267 - OMIM 253600 | | | <p>Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (CALNATHIS) (France) [NCT06390566]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289]</p> <p>Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-003) (États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT05618080]</p> <p>Caractéristiques cliniques et biochimiques (DOM-CAL) (Italie) [NCT05956132]</p> | |



| 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 R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) ORPHA 268 - OMIM 253601 | SRP-6004 – thérapie génique (États-Unis) [NCT05906251] | | Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] Étude des caractéristiques cliniques, morphologiques, immunologiques et génétiques (Russie) [NCT04824040] Étude des critères d'évaluation pour la dysferlinopathie (Jain COS) (international) [NCT01676077] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'alpha-sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) ORPHA 62 - OMIM 608099 | | | Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (international) [NCT04475926] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E) ORPHA 119 - OMIM 604286 | SRP-9003 – thérapie génique (États-Unis) [Phase I : NCT05876780 ; Phase I/II : NCT03652259 ; Phase III : NCT06246513] | | Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT03488784] Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (international) [NCT04475926] Étude observationnelle (États-Unis) [NCT03492346] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C) ORPHA 353 - OMIM 253700 | ATA-200 (GNT0007) : en préparation – thérapie génique (France, États-Unis, Italie) [NCT05973630] | | Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (international) [NCT04475926] Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] Étude d'histoire naturelle – en préparation (France) [NCT06210672] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R6 liée au delta-sarcoglycane (LGMD R6, ex-LGMD2F) ORPHA 219 - OMIM 601287 | | | Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] | |



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|---|---|--|---|---------------------------|
| Dystrophies musculaires des ceintures (suite) | | | | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) ORPHA 34515 - OMIM 607155 | ATA-100 (GNT0006) – thérapie génique (France, Danemark, Royaume-Uni) [NCT05224505] LION-101 (AB-1003) – thérapie génique : en préparation (États-Unis) [NCT05230459] | BBP-418 (ribitol) [Phase II (États-Unis) : NCT04800874 ; Phase III (international) : NCT05775848] Sevasemten (EDG-5506) (États-Unis) [https://edgewisetx.com/science/211] | Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] Histoire naturelle préalable à l'essai de thérapie génique GNT0006 (France, Danemark, Royaume-Uni) [NCT03842878] Histoire naturelle (Norvège) [NCT03930628] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I) (<i>Suite</i>) ORPHA 34515 - OMIM 607155 | | | Registre FKRP (Royaume-Uni) [NCT04001595] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K) ORPHA 86812 - OMIM 609308 | | | Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L) ORPHA 206549 - OMIM 611307 | | | Histoire naturelle (GRASP-01-001) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT03981289] Phénotypage par IRM (Danemark) [NCT05102799] Étude d'histoire naturelle chez les adultes (Danemark) [NCT05206617] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M) ORPHA 206554 - OMIM 611588 | | | Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N) ORPHA 206559 - OMIM 613158 | | | Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] | |



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

Dystrophies musculaires des ceintures (suite)

| | | | | |
|--|--|--|---|--|
| Dystrophie musculaire des ceintures R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O) ORPHA 206564 - OMIM 613157 | | | Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677] | |
| Dystrophie musculaire des ceintures R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem ORPHA 610 - OMIM 158810 | | | Registre dystrophies liées à COL6 (Royaume-Uni) [NCT04020159] | |

Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

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

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

| | | | | |
|--|--|--|--|---|
| Dystrophie musculaire oculo-pharyngée ORPHA 270 - OMIM 164300 | BB-301, thérapie génique contre la dysphagie : patients de moins de 65 ans (États-Unis) [NCT06185673] | | Analyse des biopsies de muscles de patients DMOP recueillis après myotomie (Israël) [NCT03874910] | Renforcement des muscles expiratoires (Canada) [NCT04009408] |
|--|--|--|--|---|



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

Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| <p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine ORPHA 269 - OMIM 158900</p> | | <p>Antioxydants (France) [NCT02622438] Losmapimod (extension essai ReDUX4) (France, Canada, États-Unis, Espagne) [NCT04264442] Losmapimod (essai REACH) (France, Allemagne, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT05397470] Losmapimod (Pays-Bas) [NCT04004000] RO7204239 (essai MANOEUVRE) (Danemark, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT05548556] AOO 1020 (essai FORTITUDE) (Canada, États-Unis, Pays-Bas) [NCT05747924]</p> | <p>Observatoire Français FSHD (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France) (France) [NCT04038138] Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants (France) [NCT05453461] Cytokines pro-inflammatoires dans la FSHD (Étude CYTOKINE-FSH) (France) [NCT04694456] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude d'évaluation clinique (PROGRESS-FSHD) (France) [NCT05812144] ActiLiège Next (Belgique) [NCT05982119] Étude MSOT-FSHD (Italie) [NCT05902884]</p> | |
| <p>Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) ORPHA 269 - OMIM 158901</p> | | <p>Antioxydants (France) [NCT02622438] Losmapimod (essai REACH) (France, Allemagne, Canada, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT05397470] RO7204239 (essai MANOEUVRE) (Danemark, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT05548556] AOO 1020 (essai FORTITUDE) (Canada, États-Unis, Pays-Bas) [NCT05747924]</p> | <p>Observatoire Français FSHD (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582] IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France) (France) [NCT04038138] Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants (France) [NCT05453461] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude d'évaluation clinique (PROGRESS-FSHD) (France) [NCT05812144] Étude ActiLiège Next (Belgique) [NCT05982119] Étude MSOT-FSHD (Italie) [NCT05902884]</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>Extension de l'essai MARINA du Del-desiran (États-Unis) [NCT05479981] Évaluation du Del-desiran phase 3 (France et 10 autres pays) [NCT06411288] Évaluation du DYNE-101 chez des jeunes adultes (France, Nouvelle-Zélande) [NCT05481879] Évaluation du PGN-EDODM1 phase2 [NCT06667453] Évaluation du PGN-EDODM1 phase 1 (États-Unis, Canada, Royaume-Uni) [NCT06204809] Évaluation de l'ARO-DM1 (Australie, Nouvelle-Zélande) [NCT06138743] Évaluation de l'ATX-01 (Etats-Unis, Italie) [NCT06300307] Évaluation du VX-670 (Australie, Canada, Royaume-Uni) [NCT06185764]</p> | <p>Extension de l'essai du tideglusib (AMO-02) (Australie, Canada, États-Unis, Nouvelle-Zélande) [NCT05004129] Metformine (Italie) [EudraCT number 2018-000692-32] Essai de phase 3 de la metformine (France) [NCT05532813] Mexilétine phase 3 [NCT06523400] Mexilétine extension de la phase 3 [NCT06549400] Efficacité du pitolisant sur la somnolence diurne (États-Unis) [NCT04886518] Evaluation du MYD- 0124 (Japon) [JPRN-jRCT2051190069]</p> | <p>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450] Base de données Dystrophies myotoniques DM-Scope (France) www.dmscope.fr/ Registre de famille DM1 (MDFR) (États-Unis) [NCT02398786] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Étude observationnelle TREAT-CDM forme congénitale (Canada, États-Unis, Italie) [NCT03059264] Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363] Établissement de critères d'évaluation dans la forme congénitale et infantile (États-Unis) [NCT05224778] Recherche de biomarqueurs et de critères d'évaluation cliniques (Étude END-DM1) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT03981575] Recherche de biomarqueurs (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002] Recherche de biomarqueurs dans les dystrophies musculaires (États-Unis) [NCT05019625] Liens entre diabète et atteinte cognitive (France) [NCT04656210] Évaluation de l'atteinte du membre supérieur (Norvège) [NCT05006924] Étude de la dysphagie (Royaume-Uni) [NCT05865483] Étude de la fonction diastolique (France) [NCT06029192] Caractérisation de l'atteinte cognitive (Italie) [NCT06378216]</p> | <p>Facteurs associés à une hypoventilation - Suivi sur 5 ans (France) [NCT03764150] Programme d'activité physique suivi à distance (Canada) [NCT05072288] Entraînement à domicile et complément alimentaire (Canada) [NCT05848830] Entraînement à la conduite d'un fauteuil roulant (Canada) [NCT06596850]</p> |



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

Dystrophies myotoniques (suite)

| | | | | |
|--|--|---|---|--|
| <p>Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) (suite) ORPHA 273 - OMIM 160900</p> | | | <p>Corrélations phénotype-génotype (Chine) [NCT06101940]</p> <p>Biomarqueurs dans le fluide cérébrospinal (Etats-Unis) [NCT06075693]</p> <p>Rééducation pelvienne (Canada) [NCT06316778]</p> <p>Développement du diagnostic prénatal non invasif (France) [NCT06147414]</p> | |
| <p>Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) ORPHA 606 - OMIM 602668</p> | | <p>Mexilétine phase 3 [NCT06523400]</p> <p>Mexilétine extension de la phase 3 [NCT06549400]</p> | <p>Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450]</p> <p>Base de données Dystrophies myotoniques DM-scope (France) www.dmscope.fr/</p> <p>Registre de famille (États-Unis) [NCT02398786]</p> <p>Registre (États-Unis) [NCT00082108]</p> <p>Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363]</p> <p>Recherche de biomarqueurs (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002]</p> <p>Recherche de biomarqueurs dans les dystrophies musculaires (États-Unis) [NCT05019625]</p> <p>Histoire naturelle dans les LGMD, la DM2 et la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT05989620]</p> <p>Évaluation du risque de chute (Allemagne) [NCT05890833]</p> <p>Évaluation clinique, examen neurologique et IRM cérébral (États-Unis) [NCT05854433]</p> | |



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

Canalopathies musculaires

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| <p>Myotonie congénitale de Thomsen (AD) ORPHA 614 - OMIM 160800</p> | | <p>Mexilétine (Namuscla®) chez l'enfant et l'adolescent (France) [NCT04624750]</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (essai MEND) (Royaume-Uni) [NCT05017155]</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (Danemark [NCT05639257])</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT04616807]</p> | | |
| <p>Myotonie congénitale de Becker (AR) ORPHA 614 - OMIM 255700</p> | | <p>Mexilétine (Namuscla®) chez l'enfant et l'adolescent (France) [NCT04624750]</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (essai MEND) (Royaume-Uni) [NCT05017155]</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (Danemark [NCT05639257])</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT04616807]</p> | | |
| <p>Paramyotonie d'Eulenburg (AD) ORPHA 684 - OMIM 168300</p> | | <p>Mexilétine (Namuscla®) chez l'enfant et l'adolescent (France) [NCT04624750]</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (essai MEND) (Royaume-Uni) [NCT05017155]</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) versus lamotrigine (Lamictal®) chez l'adulte (Danemark [NCT05639257])</p> <p>Mexilétine (Namuscla®) à long terme chez l'adulte (France, Allemagne, Royaume-Uni) [NCT04616807]</p> | | |



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|---|---|---|--|--|
| <p>Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400</p> | <p>Cellules CAR-T Descartes-08 (États-Unis, Canada) [NCT04146051]</p> <p>Cellules CAR-T anti-CD19 (Chine) [NCT05828225]</p> <p>Cellules CAR-T CABA-101 (États-Unis) [NCT06359041]</p> <p>Cellules CAR-T GC012F (Chine) [NCT06419166]</p> <p>Cellules CAR-T KYV-101 (Allemagne, États-Unis) [NCT06193889]</p> <p>Cellules CAR-T anti-CD19 et anti-BCMA (Chine) [NCT06371040]</p> <p>Cellules CAR-T universelles dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT06485232]</p> <p>Cellules CAR-T Anitocabtagene autoleucel [NCT06626919]</p> <p>Cellules CAR-T C-CAR168 (Chine) [NCT06249438]</p> <p>Cellules CAR-T CT103A (Chine) [NCT04561557]</p> <p>Cellules CAAR-T contre lymphocytes producteurs d'anti-MuSK (États-Unis) [NCT05451212]</p> <p>Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes en rechute ou réfractaires (essai CARTinNS) (Chine) [NCT04561557]</p> | <p>ALXN2050 phase III (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05556096]</p> <p>Batoclimab contre placebo (autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05403541]</p> <p>Batoclimab moyen et long terme (Chine) [NCT05332210]</p> <p>Cladribine (essai MyClad) (Amérique, Asie, Géorgie) [NCT06463587]</p> <p>CNP-106 phase I/II (États-Unis) [NCT06106672]</p> <p>DNTH103 phase II (essai Magic) (Amérique du nord, Europe hors France) [NCT06282159]</p> <p>Efgartigimod en continu versus par cycles (Essai ADAPT NXT) (France, Europe et Amérique du Nord) [NCT04980495]</p> <p>Efgartigimod voie sous-cutanée (Essai ADAPT SC+) (autres pays européens, États-Unis, Japon) [NCT04818671]</p> <p>Efgartigimod sous-cutané chez l'enfant et l'adolescent (essai ADAPT Jr SC) (États-Unis, Espagne, Pologne) [NCT06392386]</p> <p>Efgartigimod intraveineux chez l'enfant et l'adolescent (États-Unis) [NCT04833894]</p> <p>Efgartigimod à long terme chez l'enfant et l'adolescent (France et d'autres pays européens, États-Unis) [NCT05374590]</p> <p>Efgartigimod avant et après thymectomie (Chine) [NCT06221501]</p> <p>Efgartigimod pendant la grossesse et l'allaitement (États-Unis) [NCT06299748]</p> <p>Efgartigimod sécurité post-AMM [NCT06298565]</p> <p>Efgartigimod dans la myasthénie oculaire (essai ADAPT oculus) (États-Unis) [NCT06558279]</p> <p>Efgartigimod myasthénie RACH négative (essai ADAPT SERON) (États-Unis, Géorgie) [NCT06298552]</p> | <p>Appli mobile Me&MG d'auto-évaluation de la myasthénie, étude de validation (France, États-Unis) [NCT05564936]</p> <p>Appli Me&MG analyse des données (Canada, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT05566964]</p> <p>Auto-anticorps (États-Unis) [NCT00704626]</p> <p>Base de données française (France)</p> <p>Base de données européenne (Europe)</p> <p>Bases de données Explore-MG et Explore-MG2 (États-Unis) [NCT03792659 et NCT06002945]</p> <p>Biomarqueurs prédictifs de réponse aux inhibiteurs du complément (étude Optimise) (Italie) [NCT06455709]</p> <p>Causes et biomarqueurs myasthénie avec anti-MuSK (étude MuSK 1000) (États-Unis) [NCT06259071]</p> <p>Crise myasthénique (Chine) [NCT04837625]</p> <p>Facteurs prédictifs et pronostiques (Égypte) [NCT05214612]</p> <p>Forme oculaire en vie réelle (étude TREAT-OMG) (Chine) [NCT04182984]</p> <p>Histoire naturelle et biomarqueurs (Chine) [NCT04535843]</p> <p>MicroARNs biomarqueurs forme oculaire (Chine) [NCT05888558]</p> <p>Profil immunitaire (Royaume-Uni) [NCT05095103]</p> <p>Pronostic clinique et facteurs de risque de progression (Chine) [NCT04101578]</p> <p>Taux de rechute et biomarqueurs prédictifs (Chine) [NCT06006832]</p> | <p>Activité physique (États-Unis) [NCT06491238]</p> <p>Campagne réseaux sociaux et auto-évaluation pour établir le diagnostic (États-Unis) [NCT06381284]</p> <p>Comparaison de deux traitements non chirurgicaux du ptosis (États-Unis) [NCT04678115]</p> <p>Conseils d'activité physique et de sommeil via outils numériques (Suède) [NCT05992025]</p> <p>Évaluation en vie réelle via capteurs portables (Allemagne) [NCT06441825]</p> <p>Mesure en vie réelle des mouvements via capteurs portables (États-Unis) [NCT06277830]</p> <p>Programme d'éducation thérapeutique (MG-ETP) (France) [NCT04714658]</p> <p>Stimulation électrique musculaire (États-Unis) [NCT06064695]</p> <p>Thymectomie sous-xyphoïdienne « 3 trous » versus par chirurgie vidéo-assistée (VATS) et transternale (Chine) [NCT02317224]</p> <p>Thymectomie comparaison de deux techniques de VATS (Chine) [NCT05262582]</p> <p>Thymectomie avec le robot chirurgical Da Vinci SP® (Taiwan) [NCT05455840]</p> <p>Thymectomie ou lobectomie pulmonaire avec Da Vinci SP® (États-Unis) [NCT05150210]</p> |



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

Myasthénie auto-immune (suite)

| | | | | |
|---|--|--|---|--|
| <p>Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400</p> | | <p>Efgartigimod myasthénie séronégative (Canada) [NCT06587867]</p> <p>Gefurulumab chez l'enfant et l'adolescent (Brésil, États-Unis, Pologne, Taïwan) [NCT06607627]</p> <p>Immunglobulines, voie sous-cutanée (Cuvitru®) (Canada) [NCT04728425]</p> <p>Inebilizumab (Essai MINT) (France et autres pays d'Europe, d'Asie et d'Amérique) [NCT04524273]</p> <p>Iptacopan (États-Unis, Europe hors France) [NCT06517758]</p> <p>Nipocalimab (M281) (France et d'autres pays d'Europe, d'Asie, d'Amérique et en Australie) [NCT04951622]</p> <p>Nipocalimab chez l'enfant et l'adolescent (États-Unis, Japon, Pays-Bas, Pologne) [NCT05265273]</p> <p>NMB670 (essai Synapse-MG) (France et autres pays d'Europe, États-Unis) [NCT06414954]</p> <p>Oxaloacetate (États-Unis) [NCT04965987]</p> <p>Pozelimab - Cemdisiran (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT05070858]</p> <p>Pyridostigmine – Ondansetron (DAS- 001) (États-Unis) [NCT04226170]</p> <p>Pyridostigmine - Amifampridine (essai Impact-MG) (Pays-Bas) [NCT05919407]</p> <p>Ravulizumab chez l'enfant et l'adolescent (France, Europe, Amérique du Nord, Japon) [NCT05644561]</p> <p>Ravulizumab pendant la grossesse (États-Unis) [NCT06312644]</p> <p>Rituximab contre placebo (essai Refine) (Italie) [NCT05868837]</p> <p>Rituximab et corticoïdes en prévention généralisation forme oculaire (France) [NCT06342544]</p> | <p>Registre de la Myasthenia Gravis Foundation of America (États-Unis) [NCT06617741]</p> <p>Registre de la Duke university (États-Unis)</p> <p>Registre de l'hôpital Huashan (Chine) [NCT06241521]</p> <p>Registre des patients sous un anti-C5 d'Alexion (Allemagne, Canada, États-Unis, Italie) [NCT04202341]</p> <p>Registre Vitaccess Real MG (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT06064461]</p> <p>Rôle du microbiote intestinal (États-Unis) [NCT04224506]</p> <p>Stimulation nerveuse répétitive (Pologne) [NCT05337891]</p> <p>Taux d'interleukine 37 et corrélation avec taux d'auto-anticorps (Égypte) [NCT05301153]</p> | |
|---|--|--|---|--|



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|---|---|--|--------------------------|---------------------------|
| Myasthénie auto-immune (suite) | | | | |
| <p>Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400</p> | | <p>Rozanolixizumab chez l'enfant et adolescents (essai roMyG) et extension en ouvert (États-Unis, Italie, Pologne, Taïwan) [NCT06149559 et NCT06540144]</p> <p>SV001 (ou B007) (Chine) [NCT06447597]</p> <p>Sugammadex pour décurarisation après thymectomie (Chine) [NCT06436768]</p> <p>Tacrolimus et faible dose de prednisone (Chine) [NCT04768465]</p> <p>Telitacicept (Chine) [NCT05737160]</p> <p>Telitacicept (essai RemeMG) (États-Unis) [NCT06456580]</p> <p>Tocilizumab (essai tMG) (Chine) [NCT05067348]</p> <p>Tocilizumab extension en ouvert (Chine) [NCT05716035]</p> <p>Zilucoplan extension (essai RAISE-XT) (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon,) [NCT04225871]</p> <p>Zilucoplan en ouvert (États-Unis) [NCT05514873]</p> <p>Zilucoplan chez les adolescents et extension en ouvert (essais ziMYG et ziMyG+) (Corée, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT06055959 et NCT06435312]</p> <p>Zilucoplan auto-injections (États-Unis, Pologne) [NCT06471361]</p> | | |



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|--|---|---|--|--|
| Myopathies congénitales | | | | |
| Myopathies congénitales (tous types) ORPHA 97245 | | Salbutamol (Essai COMPIS) (Suède) [NCT05099107] | Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] | Myosuit™ : exosquelette souple des membres inférieurs (France) [NCT05200702] Keeogo™ : dermosquelette des membres inférieurs (France) [NCT05199246] |
| Myopathies congénitales centronucléaires ORPHA 595 | | | Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Histoire naturelle et fatigabilité des muscles (READYCOM) (Pays-Bas) [NCT06157268] | |
| Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N ORPHA 2020 - OMIM 255310 | | | Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry) (International) [NCT04064307] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] | |
| Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X ORPHA 596 - OMIM 310400 | AAV-MTM1 (AT132) (Essai ASPIRO) - Essai suspendu (France, Allemagne, Canada, États-Unis) [NCT03199469] | | Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry) (International) [NCT04064307] | |
| Myopathie à némaline ORPHA 607 | | | Histoire naturelle et fatigabilité des muscles (READYCOM) (Pays-Bas) [NCT06157268] | |
| Myopathie avec cores ORPHA 597 - OMIM 117000 | | | Histoire naturelle et fatigabilité des muscles (READYCOM) (Pays-Bas) [NCT06157268] Etude d'histoire naturelle (TTNT1 myopathy) (WiTNness) (États-Unis) [NCT06374719] | |



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|--|---|--|--|---------------------------|
| Myosinopathies | | | | |
| Arthrogrypose distale type 1 ORPHA 1146 - OMIM 108120 | | | Diagnostic, traitement et évolution du syndrome de Freeman-Sheldon et syndromes apparentés (États-Unis) [NCT05419245] | |
| Arthrogrypose distale type 2A ORPHA 2053 - OMIM 193700 | | | Diagnostic, traitement et évolution du syndrome de Freeman-Sheldon et syndromes apparentés (États-Unis) [NCT05419245] | |
| Arthrogrypose distale type 2B ORPHA 1147 - OMIM 601680 | | | Diagnostic, traitement et évolution du syndrome de Freeman-Sheldon et syndromes apparentés (États-Unis) [NCT05419245] | |
| Myopathie à corps hyalins ORPHA 53698 - OMIM 608358 | | Fonction motrice dans la myopathie congénitale traitée au salbutamol (Suède) [NCT05099107] | | |
| Myopathie distale de type Miyoshi | | | | |
| Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130 | Thérapie génique - SRP-6004 (États-Unis) [NCT05906251] | | Étude observationnelle dans les dysferlinopathies (DYSF-RUS) (Russie) [NCT04824040] | |
| Myopathie GNE | | | | |
| Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE ORPHA 602 - OMIM 605820 | | ManNAc (Essai MAGiNE) (États-Unis) [NCT04231266] | Histoire naturelle chez 100 patients ayant conservé la marche (États-Unis) [NCT01417533] Registre international (Royaume Uni) [NCT04009226] | |
| Myopathies myofibrillaires | | | | |
| Myopathies myofibrillaires (tous types) ORPHA 593 | | | Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] | |



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

Myopathies métaboliques : glycogénoses

| | | | | |
|---|---|--|--|---|
| <p>Glycogénose de type II ou maladie de Pompe ORPHA 365 - OMIM 232300</p> | <p>AAV2/8-LSPHGAA dans la forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03533673]</p> <p>Thérapie génique - AT845 (Essai FORTIS) (Allemagne, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT04174105]</p> <p>Thérapie génique – GC301 dans la forme infantile (Chine) [NCT05567627]</p> <p>Thérapie génique – GC301 dans la forme infantile phase 1-2 (Chine) [NCT05793307]</p> <p>Thérapie génique - GC301 dans la forme adulte phase 1 (Chine) [NCT06178432]</p> <p>Thérapie génique - GC301 dans la forme adulte phase 1-2 (Chine) [NCT06391736]</p> <p>Évaluation de l'ABX1100 (siRNA conjugué) Phase 1 précoce chez des volontaires sains (Canada) [NCT06109948]</p> | <p>Capacité d'exercice physique avec le Myozyme dans la forme infantile (Israël) [NCT04755751]</p> <p>Doses élevées de Myozyme (Taiwan) [NCT05017402]</p> <p>Myozyme dans la forme infantile (Allemagne, Belgique, Italie) [NCT04848779]</p> <p>Effets de l'enzymothérapie sur la capacité d'exercice physique (Israël) [NCT04755751]</p> <p>Enzymothérapie dans la forme juvénile de la maladie (France) [NCT04942912]</p> <p>Enzymothérapie (Lumizyme) in utero (États-Unis) [NCT04532047]</p> <p>ATB200/AT2221 (Extension de l'essai PROPEL) (France et 23 pays) [NCT04138277]</p> <p>ATB200/AT2221 chez des enfants (Étude ZIP) (Canada, États-Unis, Japon, Taiwan) – [NCT03911505]</p> <p>Accès anticipé ATB200/AT2221 dans la forme infantile (États-Unis, Italie, Taiwan) [NCT04327973]</p> <p>ATB200/AT2221 dans la forme infantile (essai Rossella) (États-Unis) [NCT04808505]</p> <p>Essai Mini-COMET : sécurité et efficacité de Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) dans des formes infantiles déjà traitées par alglucosidase alfa (France, États-Unis, Japon, Royaume-Uni, Taiwan) [NCT03019406]</p> <p>Essai Baby-COMET : Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) chez des enfants de 6 mois ou moins (Allemagne, Belgique, Italie, Taiwan) [NCT04910776]</p> | <p>Détermination du statut CRIM et suivi longitudinal (États-Unis) [NCT01665326]</p> <p>Suivi à long terme (10 ans) de la forme à début tardif sous enzymothérapie de substitution (Taiwan) [NCT02399748]</p> <p>Histoire naturelle de la maladie de Pompe (France) [NCT03564561]</p> <p>Histoire naturelle dans l'enfance des personnes atteintes de forme adulte de la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT03694561]</p> <p>Registre de la maladie de Pompe – Sanofi Genzyme (France et plus de 40 pays) [NCT00231400]</p> <p>Sous-registre de la grossesse (États-Unis) [NCT00567073]</p> <p>Atteintes cognitives et neurologiques (États-Unis) [NCT04639336]</p> <p>Prévalence de la maladie de Pompe chez des personnes atteintes de myalgies avec ou sans hyperCKémie (France) [NCT05092230]</p> <p>Critères diagnostiques précoces de la forme tardive de la maladie de Pompe chez des enfants (Taiwan) [NCT04981210]</p> <p>RMN du carbone-13 dans les glycogénoses (Danemark) [NCT04929002]</p> <p>Évaluation de la douleur nociceptive chez l'adulte (Allemagne) [NCT05272969]</p> <p>L'IRM comme biomarqueur (Autriche) [NCT05943678]</p> <p>Histoire naturelle dans les LGMD, la DM2 et la maladie de Pompe (États-Unis) [NCT05989620]</p> <p>Registre des maladies lysosomales (États-Unis) [NCT05619900]</p> | <p>Entraînement des muscles inspiratoires (États-Unis) [NCT05431127]</p> <p>Entraînement des muscles inspiratoires (Italie) [NCT05951790]</p> <p>Compléments alimentaires (Canada) [NCT06130228]</p> |
|---|---|--|--|---|



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|--|---|---|---|---------------------------|
| Myopathies métaboliques : glycoséoses (suite) | | | | |
| Glycoséose de type II ou maladie de Pompe (Suite) ORPHA 365 - OMIM 232300 | | <p>Essai de phase IV de Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) (France) [NCT05164055]</p> <p>Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) pendant la grossesse et l'allaitement (États-Unis) [NCT05734521]</p> <p>Essai de phase IV de Nexviadyme (Chine) [NCT06666413]</p> <p>Essai de phase IV de Nexviadyme – injections mensuelles [NCT06575829]</p> <p>Étude de la réponse à l'enzymothérapie (pénétration de l'enzyme et production d'anticorps) (Allemagne) [NCT05448131]</p> | <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT05687474]</p> <p>Registre international – Amicus Therapeutics (Allemagne, États-Unis, Royaume-Uni) [NCT00231400]</p> <p>Présence d'anticorps anti-AAV8 et analyse des marqueurs sanguins (France et 8 autres pays) [NCT06150820]</p> <p>Développement et validation d'un score fonctionnel évaluant le risque de chute (Allemagne) [NCT06605612]</p> | |
| Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400 | | | <p>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]</p> | |
| Glycoséose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600 | | | <p>RMN du carbone-13 dans les glycoséoses (Danemark) [NCT04929002]</p> <p>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]</p> <p>L'IRM comme biomarqueur (Autriche) [NCT05943678]</p> | |
| Glycoséose de type VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800 | | | <p>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]</p> | |
| Glycoséose de type IX ORPHA 370 | | | <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT04454216]</p> <p>Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]</p> | |



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

Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales

| | | | | |
|--|--|---|---|--|
| <p>Myopathies mitochondriales (tous types) ORPHA 206966</p> | <p>Administration de cellules souches aux porteurs de la mutation m.3243A>G (Pays-Bas) [NCT05962333]</p> | <p>Supplémentation en nicotinamide riboside, dérivé de la vitamine B3 (États-Unis) [NCT05590468]</p> <p>Elamipretide dans les myopathies mitochondriales liées à des anomalies de l'ADN nucléaire (dix pays autres) [NCT05162768]</p> <p>Évaluation de l'OMT-28 (Allemagne, Italie et Hollande) [NCT05972954]</p> <p>Évaluation du KL1333 sur la fatigue et la faiblesse musculaire (France, Angleterre, Belgique, Danemark, Espagne et États-Unis) [NCT05650229]</p> | <p>Recherche d'anomalies de l'ADNmit. sur des mésangioblastes (Pays-Bas) [NCT05199740]</p> <p>Évaluation d'un nanocapteur pour mesurer l'oxygène dans le muscle (États-Unis) [NCT04086329]</p> <p>Développement d'une échelle spécifique (États-Unis) [NCT05250375]</p> <p>Registre international des maladies mitochondriales (Allemagne, Autriche, Italie) [NCT05554835]</p> <p>Registre du North American Mitochondrial Disease Consortium (NAMDC) (États-Unis) [NCT01694940]</p> <p>Histoire naturelle (Espagne) [NCT05653544]</p> <p>Association résistance à l'insuline et myopathies mitochondriales (Danemark) [NCT06080581]</p> <p>IRM du transfert de saturation par échange chimique - IRM CEST (États-Unis) [NCT04734626]</p> <p>Prélèvements sanguins et cutanés (Israël) [NCT06474104]</p> <p>Équilibre énergétique et obésité (Danemark) [NCT06080568]</p> | <p>Entraînement à domicile suivi en téléconsultation (France) [NCT05346627]</p> <p>Exercice physique actif ou passif (États-Unis) [NCT05569122]</p> <p>Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702]</p> <p>Étude de l'exosquelette Exo-KG01 (France - AIM) [NCT05199246]</p> <p>Accompagnement psychologique et résilience (États-Unis) [NCT06051448]</p> |
| <p>Syndrome de MELAS ORPHA 550 – OMIM 540000</p> | | <p>Évaluation du TTI-0102 – en préparation (États-Unis) [NCT06644534]</p> <p>Évaluation du zagociguat – essai PRIZM (international) [NCT06402123]</p> <p>Étude KHENERGYC du sonlicromanol (KH176) (Pays-Bas) [NCT04846036]</p> <p>Étude KHENERFIN du sonlicromanol (KH176) – en préparation (Pays-Bas) [NCT06451757]</p> <p>Mélatonine postopératoire chez les enfants – en préparation (Danemark) [NCT05541276]</p> <p>N-acétylcystéine (États-Unis) [NCT05241262]</p> | <p>Histoire naturelle (États-Unis) [NCT01532791]</p> <p>Étude d'échantillons de tissus (États-Unis) [NCT01803906]</p> | <p>Évaluation clinique supplément de glutamine (Espagne) [NCT05255328]</p> <p>Efficacité du régime cétogène (Chine) [NCT06013397]</p> |



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



| Nom de la maladie | Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène | Pharmacothérapies | Études observationnelles | Autres types de thérapies |
|---|---|--|--|--|
| Myosites (myopathies inflammatoires) | | | | |
| <p>Dermatomyosite ORPHA 221</p> | <p>Cellules CAR-T anti-CD7 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05239702]</p> <p>Cellules CAR-T KYV-101 (États-Unis) [NCT06298019]</p> <p>Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis) [NCT06154252]</p> <p>Cellules CAR-T anti-CD19 chez l'enfant et l'adolescent (Chine) [NCT06569472]</p> <p>Cellules CAR-T dans plusieurs maladies auto-immunes (essai Castle) (Allemagne) [NCT06347718]</p> <p>Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT06056921]</p> <p>Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997]</p> | <p>Anifrolumab (essai Jasmine) (France et autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT06455449]</p> <p>Baricitinib (essai BIRD) (France) [NCT04972760]</p> <p>Baricitinib (essai MYOCIT) forme juvénile débutante (France) [NCT05524311]</p> <p>Brepocitinib (Essai Valor) (autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05437263]</p> <p>Brepocitinib en ouvert [NCT06433999]</p> <p>Corticoides + cyclophosphamide et/ou inhibiteur calcineurine (Chine) [NCT05375435]</p> <p>Daxdilimab (Amérique, Europe hors France) [NCT05669014]</p> <p>Dazukibart (PF-06823859) phase III contre placebo (France et autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05895786]</p> <p>Efgartigimod et extension en ouvert (essais Alkivia et Alkivia+) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT05523167 et NCT05979441]</p> <p>Empasiprubarb (essai Empacific) (États-Unis) [NCT06284954]</p> <p>Enpatoran ou M5049 (essai Neptunia) (autres pays d'Europe, États-Unis) [NCT05650567]</p> <p>DR-0201 (autres pays d'Europe, Australie, Nouvelle-Zélande, Afrique du sud) [NCT06647069]</p> <p>Froniglutide (PF1801) contre placebo (Corée) [NCT05833711]</p> <p>GLPG3667 (essai Galarisso) (France et d'autres pays d'Europe et d'Amérique) [NCT05695950]</p> | <p>Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041]</p> <p>Base de données MASC2 (France) [NCT05454527]</p> <p>Biomarqueurs cutanés et sanguins prédictifs réponse aux traitements (France) [NCT06599411]</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude des habitudes alimentaires et influence sur l'évolution maladie (États-Unis) [NCT06339957]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824]</p> <p>Histoire naturelle forme juvénile (États-Unis) [NCT00059748]</p> <p>Imagerie (tomographie par émission de positrons ou TEP) pour le diagnostic et le suivi (Chine) [NCT05952531]</p> <p>Imagerie (TEP-IRM) (États-Unis) [NCT06568783]</p> <p>Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p> <p>Microbiote broncho-alvéolaire et atteinte pulmonaire interstitielle (Chine) [NCT06203249]</p> <p>Plexine D1 comme biomarqueur potentiel (Égypte) [NCT05637931]</p> <p>Réactivité clinique basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI) (États-Unis) [NCT02945345]</p> <p>Sévérité forme juvénile versus début à l'âge adulte (étude Jade) (France) [NCT06004817]</p> | <p>Exercice physique et thérapie cognitivo-comportementale chez l'adolescent (États-Unis) [NCT06556992]</p> <p>Sessions de coaching dédiées à la transition enfant-adulte (Canada) [NCT05545839]</p> |



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

| | | | | |
|--|--|---|--|---|
| <p>Dermatomyosite (<i>suite</i>) <u>ORPHA 221</u></p> | | <p>Immunoglobulines SC IgPro20 (Hizentra®) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT04044690]</p> <p>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle) (Pays-Bas) [NCT05832034]</p> <p>Interleukine 2 (Chine) [NCT05495321]</p> <p>Itolizumab (Chine) [NCT05986162]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour les myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>Nipocalimab (essai Spirea) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique du Nord et d'Asie) [NCT05379634]</p> <p>RAY121 (essai Rainbow) (Amérique du Nord, Japon) [NCT06371417]</p> <p>Tacrolimus, tafocitinib et thalidomide pour atteinte pulmonaire interstitielle (Chine) [NCT06438679]</p> <p>Thiosulfate de sodium intra-calcification (France) [NCT03582800]</p> | <p>Sous-groupes de lymphocytes dans l'atteinte pulmonaire (Chine) [NCT06149039]</p> <p>Validation d'un questionnaire sur les freins et facilitateurs à la pratique activité physique (Turquie) [NCT06460766]</p> | |
| <p>Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) <u>ORPHA 611</u></p> | <p>Greffe cellules souches issues tissu graisseux (France) [NCT05032131]</p> <p>Greffe cellules souches (États-Unis) [NCT04975841]</p> | <p>ABC008 phase I (Australie) [NCT04659031]</p> <p>ABC008 phase II/III et son extension en ouvert (France et d'autres pays d'Europe, Amérique du Nord, Australie) [NCT05721573] et [NCT06450886]</p> <p>Rapamycine (ou sirolimus) (essai Optimism-IBM) (Australie, États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Pays-Bas) [NCT04789070]</p> <p>Pozelimab et cemdisiran (États-Unis) [NCT06479863]</p> <p>Ruxolitinib (essai Bigtim) (France) [NCT06536166]</p> | <p>Activités et fonction membres supérieurs en vie réelle via des capteurs portables (États-Unis) [NCT06153108]</p> <p>Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041]</p> <p>Base de données MASC2 (France) [NCT05454527]</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude d'histoire naturelle Inspire-IBM (États-Unis) [NCT05046821]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> | <p>Activité physique (Norvège) [NCT06644482]</p> |



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

| | | | | |
|---|--|--|---|--|
| <p>Myosite à inclusions (<i>IBM</i> pour <i>inclusion body myositis</i>) (suite) ORPHA 611</p> | | | <p>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824]</p> <p>Imagerie (tomographie par émission de positrons, TEP) pour le diagnostic et le suivi (Chine) [NCT05952531]</p> <p>Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p> | |
| <p>Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569</p> | <p>Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes (essai CARTinNS) (Chine) [NCT04561557]</p> <p>Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis) [NCT06154252]</p> <p>Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997]</p> <p>Cellules CAR-T C-CAR168 dans plusieurs maladies auto-immunes (essai CAR-AID) (Chine) [NCT06249438]</p> | <p>Efgartigimod et extension en ouvert (essais Alkivia et Alkivia+) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT05523167] et [NCT05979441]</p> <p>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle) (Pays-Bas) [NCT05832034]</p> <p>Immunoglobulines IV dans la forme avec anti-HMGCR (essai Might) (États-Unis) [NCT06599697]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>Nipocalimab (essai Spirea) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique du Nord et d'Asie) [NCT05379634]</p> <p>RAY121 (essai Rainbow) (Amérique du Nord, Japon) [NCT06371417]</p> | <p>Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041]</p> <p>Base de données MASC2 (France) [NCT05454527]</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824]</p> <p>Imagerie (tomographie par émission de positrons, TEP) pour le diagnostic et le suivi (Chine) [NCT05952531]</p> | |



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

| | | | | |
|---|---|--|---|--|
| <p>Polymyosite <u>ORPHA 732</u></p> | <p>Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997]</p> <p>Cellules CAR-T dans plusieurs maladies auto-immunes (essai Castle) (Allemagne) [NCT06347718]</p> <p>Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis) [NCT06154252]</p> | <p>Anifrolumab (essai Jasmine) (France et autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT06455449]</p> <p>Dazukibart (PF-06823859) phase III contre placebo (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05895786]</p> <p>DR-0201 (autres pays d'Europe, Australie, Nouvelle-Zélande, Afrique du sud) [NCT06647069]</p> <p>Efgartigimod et extension en ouvert (essais Alkivia et Alkivia+) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT05523167] et [NCT05979441]</p> <p>Enpatoran ou M5049 (essai Neptunia) (autres pays d'Europe, États-Unis) [NCT05650567]</p> <p>Froniglutide (PF1801) contre placebo (essai Frog) (Corée) [NCT05833711]</p> <p>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle) (Pays-Bas) [NCT05832034]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180]</p> | <p>Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931]</p> <p>Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041]</p> <p>Base de données MASC2 (France) [NCT05454527]</p> <p>Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895]</p> <p>Étude des habitudes alimentaires et influence sur l'évolution maladie (États-Unis) [NCT06339957]</p> <p>Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]</p> <p>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824]</p> <p>Imagerie (tomographie par émission de positrons ou TEP) pour le diagnostic et le suivi (Chine) [NCT05952531]</p> <p>Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]</p> <p>Plexine D1 comme biomarqueur potentiel (Égypte) [NCT05637931]</p> | |
| <p>Syndrome des antisynthétases <u>ORPHA 81</u></p> | <p>Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997]</p> <p>Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis) [NCT06154252]</p> <p>Cellules CAR-T KN5501 (Chine) [NCT06613490]</p> | <p>Abatacept (Essai ATtackMy-ILD) (États-Unis) [NCT03215927]</p> <p>Cyclophosphamide + azathioprine vs tacrolimus (essai CATR-PAT) (France) [NCT03770663]</p> <p>Daxdilimab (Amérique et Europe, hors France) [NCT05669014]</p> <p>Efgartigimod et extension en ouvert (essais Alkivia et Alkivia+) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT05523167] et [NCT05979441]</p> | <p>Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041]</p> <p>Facteurs de risque environnementaux (États-Unis) [NCT01276470]</p> <p>Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824]</p> <p>Imagerie (tomographie par émission de positrons ou TEP) pour le diagnostic et le suivi (Chine) [NCT05952531]</p> <p>Neutrophiles circulants (étude Neutrosas2) (France) [NCT05989399]</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) ORPHA 81 | | <p>Immunoglobulines IV précoces (essai Timeismuscle) (Pays-Bas) [NCT05832034]</p> <p>Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour les myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180]</p> <p>Nintedanib contre placebo (essai Mint) (États-Unis) [NCT05799755]</p> <p>Nipocalimab (essai Spirea) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique du Nord et d'Asie) [NCT05379634]</p> <p>Pirfenidone (Chine) [NCT05505409]</p> <p>Pirfenidone associé à des immunosuppresseurs (Chine) [NCT04928586]</p> | <p>Populations de lymphocytes T (étude Cytildass) (France) [NCT05984394]</p> | |
|--|--|--|---|--|

Syndromes myasthéniques congénitaux

| | | | | |
|--|--|--|---|--|
| Syndromes myasthéniques congénitaux ORPHA 590 | | <p>ARGX-119 chez l'adulte atteint de SMC lié à DOK7 (Canada, Espagne) [NCT06436742]</p> <p>3,4 amino-pyridine (États-Unis) [NCT00872950]</p> | <p>Base de données du réseau français SMC (France)</p> <p>Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT06630650]</p> <p>Dépistage néonatal (Belgique) [NCT05687474]</p> <p>Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]</p> <p>Symptômes et qualité de vie dans le SMC lié à DOK7 (France et d'autres pays d'Europe, Amérique du Nord) [NCT06078553]</p> | |
|--|--|--|---|--|



Liste des MALADIES

| | |
|--|----|
| Amyotrophies bulbo-spinales..... | 2 |
| Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i> | 2 |
| Amyotrophies spinales distales | 8 |
| Charcot-Marie-Tooth (maladie de) | 9 |
| Dystrophie musculaire de Becker..... | 10 |
| Dystrophie musculaire de Duchenne.. | 11 |
| Dystrophies musculaires congénitales | 16 |
| Dystrophies musculaires des ceintures | 17 |
| Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss | 20 |
| Dystrophie musculaire oculo-pharyngée | 20 |
| Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... | 21 |
| Dystrophies myotoniques | 22 |
| Canalopathies musculaires | 24 |
| Myasthénie auto-immune | 25 |
| Myopathies congénitales | 28 |
| Myosinopathies..... | 29 |
| Myopathie distale de type Miyoshi..... | 29 |
| Myopathie GNE | 29 |
| Myopathies myofibrillaires | 29 |
| Myopathies métaboliques : glycogénoses..... | 30 |
| Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales | 32 |
| Myosites (myopathies inflammatoires) | 34 |
| Syndromes myasthéniques congénitaux | 38 |
| Liste des maladies..... | 39 |

| | |
|---|----|
| 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) | 8 |
| 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>) | 8 |
| Maladie de Charcot-Marie-Tooth..... | 9 |
| Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) | 9 |
| 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..... | 10 |
| Dystrophie musculaire de Duchenne..... | 11 |
| Dystrophies musculaires congénitales (<i>tous types</i>)... | 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' α -dystroglycane (dystroglycanopathie) | 16 |
| Dystrophie musculaire congénitale liée à un déficit en FKRP (<i>MDC1C</i>)..... | 16 |
| Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ou syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome, 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 calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A)..... | 17 |
| Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) | 18 |
| 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 FKRP (LGMD R9, ex-LGMD2I)..... | 19 |
| Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K)..... | 19 |
| Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L) | 19 |
| 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)..... | 20 |
| Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem | 20 |
| Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss..... | 20 |
| Dystrophie musculaire oculo-pharyngée..... | 20 |
| Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine | 21 |
| Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2)..... | 21 |
| Dystrophie myotonique de Steinert (DM1)..... | 22 |
| Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = | |

| | |
|---|----|
| <i>proximal myotonic myopathy</i>) | 23 |
| Myotonie congénitale de Thomsen (AD) | 24 |
| Myotonie congénitale de Becker (AR) | 24 |
| Paramyotonie d'Eulenburg (AD) | 24 |
| Myasthénie auto-immune..... | 25 |
| Myopathies congénitales (tous types) | 28 |
| Myopathies congénitales centronucléaires..... | 28 |
| Myopathie congénitale liée à la sélénoprotéine N.... | 28 |
| Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X | 28 |
| Arthrogrypose distale type 1 | 29 |
| Arthrogrypose distale type 2A | 29 |
| Arthrogrypose distale type 2B | 29 |
| Myopathie à corps hyalins | 29 |
| Myopathie distale de type Miyoshi..... | 29 |
| Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE | 29 |
| Myopathie myofibrillaire (tous types) | 29 |
| Glycogénose de type II ou maladie de Pompe..... | 30 |
| Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes.31 | |
| Glycogénose de type V ou maladie de McArdle | 31 |
| Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui..... | 31 |
| Glycogénose de type IX..... | 31 |
| Myopathies mitochondriales (tous types) | 32 |
| Syndrome de MELAS | 32 |
| Syndrome de MEERF | 33 |
| Syndrome de Kearns-Sayre..... | 33 |
| Myopathie avec déficit en thymidine kinase 2..... | 33 |
| Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE) | 33 |
| Syndrome de Leigh | 33 |
| Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial..... | 33 |
| Dermatomyosite..... | 34 |
| Myosite à inclusions (IBM pour inclusion body myositis)..... | 35 |
| Myosite nécrosante auto-immune..... | 36 |
| Polymyosite | 37 |
| Syndrome des antisynthétases..... | 37 |
| Syndrome des SMC avec déficit en acétylcholine transférase | 38 |



EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr
Site internet de l'AFM-Téléthon

www.myobase.org
Base documentaire sur les maladies neuromusculaires, leurs aspects psychologiques et les situations de handicap qu'elles génèrent, éditée par le service Documentation de l'AFM-Téléthon, Myodoc.

Principales maladies neuromusculaires
Brignol TN, 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 : S. Marion, M.O. Schanen-Bergot
 - Mise en page : FE. EDI

• email : myoinfo@afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 11/2024 (12e 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