

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] Chlorhydrate de mexilétine (Japon) [NCT06862596] Clenbuterol (Italie) [NCT06169046] NIDO-361 (Corée du Sud, Danemark, Italie, Royaume Uni) [NCT06411912]	Étude clinique (biopsie musculaire) (France) [NCT05107349] Recherche de biomarqueurs (États-Unis) [NCT04944940]	
--	--	---	--	--

Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1

Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) ORPHA 83330 - OMIM 253300	Étude de suivi à long terme (Spinraza®) (Corée du Sud) [NCT04317794] 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 START (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03421977] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taïwan) [NCT04042025] Étude SPECTRUM de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Pays Bas, Royaume Uni, Singapour, Taiwan, Thaïlande, Vietnam) [NCT05335876] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (Brésil) [NCT06019637] Accès élargi (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03955679] Essai de BIIB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05575011]	Essai RAINBOWFISH (Evrysdi®) (Australie, Belgique, Brésil, États-Unis Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334] Essai PUFFISH (Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Norvège, Pays-Bas, Pologne) [NCT05808764] Accès élargi (Evrysdi®) (États-Unis) [NCT04256265] Essai WeSMA à long terme (Evrysdi®) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929] Essai ASCEND (Spinraza® et Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Pologne) [NCT05067790] Essai HINALEA 1 (Zolgensma® et Evrysdi®) (Allemagne, États-Unis, Israël, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05861986] Essai HINALEA 2 (Zolgensma® et Evrysdi®) (Allemagne, États-Unis, Israël, Pologne, Qatar, Royaume-Uni) [NCT05861999] Essai OPAL (Aptegromab, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (États-Unis) [NCT07047144] Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas...) [NCT05337553]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre britannique SMA (Royaume Uni) [NCT04292574] Registre chinois SMA pédiatrique (Chine) [NCT05042921] Registre Amérique Latine SMA (Amérique du Sud) [NCT05475691] Évaluation psychologique de l'expérience parentale du dépistage néonatal (France) [NCT07208903] Programme de dépistage néonatal (Italie) [NCT06310421] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302] Étude INFORM SMA (Canada) [NCT06396325] Étude CircSMA (Italie) [NCT05760209] Étude SMARt (Pologne) [NCT06322654] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470] Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [NCT05755451]	Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection de Spinraza®) (Allemagne, Espagne, États-Unis...) [NCT05866419] Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) (France, Allemagne, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT06555419] Étude chez les femmes enceintes sous Spinraza® (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT05789758] Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique sous Spinraza® (Italie) [NCT05761262] Échographie musculaire et échelles fonctionnelles sous Spinraza® (Turquie) [NCT06599606] Étude de la fatigabilité physique sous Spinraza® (États-Unis) [NCT06955897] Registre SMA sous Zolgensma® (États-Unis, Europe, Russie, Asie...) [NCT04174157] Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma® (Canada) [NCT05638750] Étude IMUSMA (France) [NCT04833348] Étude PHENO SMART (France) [NCT06321965] Étude FANTASI-SMART (France) [NCT06562283]
---	---	---	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)				
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) (suite) ORPHA 83330 - OMIM 253300	Essai de thérapie génique (GC101) (Chine) [NCT05824169] Essai de thérapie génique en intraveineux (EXG001-307) (Chine) [NCT05614531] Essai de thérapie génique en intrathécale (EXG001-307) (Chine) [NCT06888661] Extension de l'essai de thérapie génique (EXG001-307) (Chine) [NCT06588803] Essai de thérapie génique (SKG0201) (Chine) [NCT06191354] Essai de thérapie génique (GB221) [NCT07070999] Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lantuparvovec) (Chine) [NCT06288230] Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004) (Biélorussie, Russie) [NCT05747261]		Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [NCT05768048] Médecine personnalisée (Italie) [NCT05779956] Étude de la fonction motrice et activités vie quotidienne (Taïwan) [NCT05931211] Examen de prise en charge des enfants (Royaume-Uni) [NCT05994950] Dispositif de verticalisation pour fauteuil roulant électrique (États-Unis) [NCT05117827]	Étude MAP_THE_SMA-01 (Italie) [NCT05769465] Mécanisme physiopathologique et traitement intolérance à l'exercice et fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773] Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453] Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322]
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) ORPHA 83418 - OMIM 253550	Étude de suivi à long terme (Spinraza®) (Corée du Sud) [NCT04317794] 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] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume-Uni, Taïwan) [NCT04042025] Étude SPECTRUM de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Pays Bas, Royaume-Uni, Singapour, Taïwan, Thaïlande, Vietnam) [NCT05335876]	Essai RAINBOWFISH (Evrysdi®) (Australie, Belgique, Brésil, États-Unis, Pologne, Russie, Taïwan) [NCT03779334] Essai PUFFISH (Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Norvège...) [NCT05808764] Accès élargi (Evrysdi®) (États-Unis) [NCT04256265] Essai WeSMA à long terme (Evrysdi®) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929] Essai ASCEND (Spinraza® et Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Hongrie...) [NCT05067790] Essai RISE (Spinraza® et Evrysdi®) (États-Unis) [NCT05522361] Essai HINALEA 1 (Zolgensma® et Evrysdi®) (Allemagne, États-Unis, Pologne, Royaume-Uni) [NCT05861986]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre britannique SMA (Royaume-Uni) [NCT04292574] Registre chinois SMA pédiatrique (Chine) [NCT05042921] Registre Amérique Latine SMA (Amérique du sud) [NCT05475691] Évaluation psychologique de l'expérience parentale du dépistage néonatal (France) [NCT07208903] Programme de dépistage néonatal (Italie) [NCT06310421] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578]	Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection de Spinraza®) (Allemagne, Espagne, États-Unis...) [NCT05866419] Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) (France, Allemagne, Espagne...) [NCT06555419] Étude SAS adultes sous Spinraza® (États-Unis, Canada) [NCT03709784] Étude chez les femmes enceintes sous Spinraza® (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT05789758] Échographie musculaire et échelles fonctionnelles sous Spinraza® (Turquie) [NCT06599606] Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique sous Spinraza® (Italie) [NCT05761262]



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

Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)

Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) (suite) ORPHA 83418 - OMIM 253550	Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (Brésil) [NCT06019637] Accès élargi (Zolgensma®) (États-Unis) [NCT03955679] Essai de BIIB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05575011] Essai de thérapie génique (GC101) (Chine) [NCT05901987] Essai de thérapie génique en intrathécale (GC101) (Chine) [NCT06971094] Essai de thérapie génique en intrathécale (EXG001-307) (Chine) [NCT06888661] Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lantuparvovec) (Chine) [NCT06288230] Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004) (Biélorussie, Russie) [NCT05747261] Essai GITOPWTSMA du GCB-001 (Chine) [NCT06772402]	Essai HINALEA 2 (Zolgensma® et Evrysdi®) (Allemagne, États-Unis, Israël, Pologne, Qatar, Royaume-Uni) [NCT05861999] Essai MANATEE (Evrysdi® et GYM 329) (Australie, Belgique, Canada, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Royaume Uni) [NCT05115110] Essai ONYX (Apitegromab) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05626855] Essai OPAL (Apitegromab, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (États-Unis) [NCT07047144] Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553]	Étude SMA-AtHome (France) [NCT05839145] Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302] Étude INFORM SMA (Canada) [NCT06396325] Étude CircSMA (Italie) [NCT05760209] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470] Estimation nombre d'unités motrices chez l'adulte (États-Unis) [NCT04139343] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010604] Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [NCT05755451] Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [NCT05768048] Médecine personnalisée (Italie) [NCT05779956] Étude de la fonction motrice et activités vie quotidienne (Taiwan) [NCT05931211] Examen de prise en charge des enfants (Royaume Uni) [NCT05994950] Imagerie de la matière grise de la moelle épinière (Suisse) [NCT06137612] Étude SMART (Pologne) [NCT06322654] Évaluation sur la fertilité des hommes atteints (États-Unis) [NCT06194539]	Étude de la fatigabilité physique sous Spinraza® (États-Unis) [NCT06955897] Registre SMA sous Zolgensma® (États-Unis, Europe, Russie, Asie...) [NCT04174157] Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma® (Canada) [NCT05638750] Exploration du muscle sous traitement (États-Unis) [NCT06532474] Holter de mouvement sous traitement (Belgique, Roumanie) [NCT04888702] Suivi des adultes sous traitement (Royaume-Uni) [NCT06978985] Étude IMUSMA (France) [NCT04833348] Étude PHENO SMART (France) [NCT06321965] Étude FANTASI-SMART (France) [NCT06562283] MAP_THE_SMA-01 (Italie) [NCT05769465] Mécanisme physiopathologique et traitement de l'intolérance à l'exercice et de la fatigue persistante (États-Unis) [NCT05518773] Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453] Stimulation de la moelle épinière pour le traitement des déficits moteurs (États-Unis) [NCT06300996] Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322] Entraînement par robot assisté (Chine) [NCT06648486]
---	--	---	---	---



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

Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)

Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) [ORPHA 83419](#) - [OMIM 253400](#)

Étude de suivi à long terme (Spinraza®) (Corée du Sud) [\[NCT04317794\]](#)

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

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

Étude SPECTRUM de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Pays Bas, Royaume Uni, Singapour, Taïwan, Thaïlande, Vietnam) [\[NCT05335876\]](#)

Essai de BILB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [\[NCT05575011\]](#)

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

Essai de thérapie génique (GC101) (Chine) [\[NCT06421831\]](#)

Essai BLUEBELL de thérapie génique (ANB-004) (Biélorussie, Russie) [\[NCT05747261\]](#)

Essai RAINBOWFISH (Evrysdi®) (Australie, Belgique, Brésil, États-Unis Pologne, Russie, Taïwan) [\[NCT03779334\]](#)

Essai PUPFISH (Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Norvège, Pays-Bas, Pologne) [\[NCT05808764\]](#)

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

Essai ASCEND (Spinraza® et Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Pologne) [\[NCT05067790\]](#)

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

Essai MANATEE (Evrysdi® et GYM 329) (Australie, Belgique, Canada, Croatie, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Royaume Uni) [\[NCT05115110\]](#)

Essai ONYX (Apitegromab) (France, Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, Royaume Uni) [\[NCT05626855\]](#)

Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (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) [\[NCT05794139\]](#)

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

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

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

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

Registre Amérique Latine SMA (Amérique du Sud) [\[NCT05475691\]](#)

Évaluation psychologique de l'expérience parentale du dépistage néonatal (France) [\[NCT07208903\]](#)

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

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

Dépistage néonatal (Taïwan) [\[NCT03217578\]](#)

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

Étude INFORM SMA (Canada) [\[NCT06396325\]](#)

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

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

Estimation du nombre d'unités motrices chez des adultes (États-Unis) [\[NCT04139343\]](#)

Étude de cohorte (Chine) [\[NCT04010604\]](#)

Étude de l'entraînement aérobique (Turquie) [\[NCT05544994\]](#)

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

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

Médecine personnalisée (Italie) [\[NCT05779956\]](#)

Étude de la fonction motrice et activité de la vie quotidienne (Taïwan) [\[NCT05931211\]](#)

Échographie musculaire et échelles fonctionnelles sous Spinraza® (Turquie) [\[NCT06599606\]](#)

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

Étude de la fatigabilité physique sous Spinraza® (États-Unis) [\[NCT06955897\]](#)

Registre SMA sous Zolgensma® (États-Unis, Europe, Russie, Asie...) [\[NCT04174157\]](#)

Étude de réadaptation ambulatoire chez l'enfant sous Zolgensma® (Canada) [\[NCT05638750\]](#)

Étude des défauts de la jonction neuromusculaire sous Evrysdi® (États-Unis) [\[NCT05219487\]](#)

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

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

Suivi des adultes sous traitement (Royaume-Uni) [\[NCT06978985\]](#)

Étude IMUSMA (France) [\[NCT04833348\]](#)

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

Étude FANTASI-SMART (France) [\[NCT06562283\]](#)

Étude MAP_THE SMA-01 (Italie) [\[NCT05769465\]](#)

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

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

Stimulation de la moelle épinière (SCSInSMA) (États-Unis) [\[NCT05430113\]](#)



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

Amyotrophies spinales proximales liées au gène SMN1 (suite)

Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (suite) ORPHA 83419 - OMIM 253400			Examen de prise en charge des enfants (Royaume Uni) [NCT05994950] Étude SMA-AtHome (France) [NCT05839145] Imagerie de la matière grise de la moelle épinière (Suisse) [NCT06137612] Test de mobilité aquatique (France) [NCT06152302] Étude SMart (Pologne) [NCT06322654] Évaluation sur la fertilité des hommes atteints (États-Unis) [NCT06194539] Étude des motoneurones par stimulation magnétique transcrânienne (Ukraine) [NCT06977269]	Entraînement à haute intensité (Danemark) [NCT06368076] Stimulation de la moelle épinière pour le traitement des déficits moteurs (États-Unis) [NCT06300996] Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322] Entraînement par robot assisté (Chine) [NCT06648486]
Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type IV (forme adulte) ORPHA 83420 - OMIM 271150	Étude de suivi à long terme (Spinraza®) (Corée du Sud) [NCT04317794] 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] Étude de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Australie, Belgique, Canada, États-Unis, Italie, Japon, Royaume Uni, Taiwan) [NCT04042025] Étude SPECTRUM de suivi à long terme (Zolgensma®) (France, Arabie Saoudite, Australie, Belgique, Canada, Chine, Danemark, Espagne, États-Unis, Italie, Japon, Malaisie, Pays Bas, Royaume Uni, Singapour, Taiwan, Thaïlande, Vietnam) [NCT05335876] Essai de BILB115 (France, Allemagne, Belgique, Canada, Corée, Israël, Italie, Pays-Bas, Pologne, Royaume Uni) [NCT05575011] Essai de thérapie génique (Vesemnogene Lantuparvovec) (Chine) [NCT06288230]	Essai WeSMA à long terme (Evrysdi®) (États-Unis, Porto Rico) [NCT05232929] Essai ASCEND (Spinraza® et Evrysdi®) (Allemagne, Belgique, Brésil, Espagne, États-Unis, Hongrie, Italie, Japon, Pologne) [NCT05067790] Essai RISE (Spinraza® et Evrysdi®) (États-Unis) [NCT05522361] Essai OPAL (Apitegromab, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (États-Unis) [NCT07047144] Essai RESILIENT (Taldefgrobep Alfa, Spinraza® ou Evrysdi® ou Zolgensma®) (Allemagne, Belgique, Espagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Pologne, République Tchèque, Royaume-Uni) [NCT05337553]	Registre français SMA (France) [NCT04177134] Registre britannique SMA (Royaume Uni) [NCT04292574] Registre chinois SMA pédiatrique (Chine) [NCT05042921] Registre chinois SMA adultes (Chine) [NCT05618379] Registre Amérique Latine SMA (Amérique du sud) [NCT05475691] Évaluation psychologique de l'expérience parentale du dépistage néonatal (France) [NCT07208903] Programme de dépistage néonatal (Italie) [NCT06310421] Dépistage néonatal (Royaume-Uni) [NCT05481164] Dépistage néonatal (Taïwan) [NCT03217578] Étude SMOB (France) [NCT04690998] Étude INFORM SMA (Canada) [NCT06396325]	Essai PIERRE (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) (Allemagne, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT05866419] Essai PIERRE-PK (ThecaFlex DRx™ pour injection du Spinraza®) (France, Allemagne, Espagne, États-Unis, Italie, Pologne) [NCT06555419] Étude chez les femmes enceintes sous Spinraza® (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT05789758] Échographie musculaire et échelles fonctionnelles sous Spinraza® (Turquie) [NCT06599606] Recherche de biomarqueurs en réponse thérapeutique sous Spinraza® (Italie) [NCT05761262] Étude de la fatigabilité physique sous Spinraza® (États-Unis) [NCT06955897] Registre SMA sous Zolgensma® (États-Unis, Europe, Russie, Asie...) [NCT04174157]



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 <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) (suite) ORPHA 83420 - OMIM 271150			Étude CircSMA (Italie) [NCT05760209] Étude de la dysphagie DYS-SMA (Allemagne) [NCT04773470] Étude d'histoire naturelle (iSMAR) (Italie) [NCT05755451] Étude d'histoire naturelle à long terme (Italie) [NCT05768048]	Étude des défauts de la jonction neuromusculaire sous Evrysdi® (États-Unis) [NCT05219487] Exploration du muscle sous traitement (États-Unis) [NCT06532474] Holter de mouvement sous traitement (Belgique, Roumanie) [NCT04888702] Suivi des adultes sous traitement (Royaume-Uni) [NCT06978985] Étude IMUSMA (France) [NCT04833348] Étude PHENO SMART (France) [NCT06321965] Étude FANTASI-SMART (France) [NCT06562283] Hippothérapie chez l'enfant (HIPOSMA) (République Tchèque) [NCT05341453] Entraînement à haute intensité (Danemark) [NCT06368076] Stimulation de la moelle épinière pour le traitement des déficits moteurs (États-Unis) [NCT06300996] Stimulation de la moelle épinière (SCSInSMA) (États-Unis) [NCT05430113] Étude ACE SMA (Royaume-Uni) [NCT06419322] Entraînement par robot assisté (Chine) [NCT06648486]
--	--	--	---	--

Amyotrophies spinales distales

Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VI (AR) : forme infantile sévère avec paralysie diaphragmatique et détresse respiratoire (<i>SMARD1</i> ou <i>DSMA1</i>) ORPHA 98920 - OMIM 604320	Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i> (États-Unis) [NCT05152823]			
---	--	--	--	--



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

Canalopathies musculaires

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



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth ORPHA 166		Évaluation du NMD670 chez des patients adultes (France, Belgique, Danemark, États-Unis, Espagne) [NCT06482437]	IRM chez des patients atteints de neuropathies périphériques (France) [NCT06845644] Études génétiques dans les CMT (Étude INC-6602) : modificateurs de CMT1A, nouvelles causes de CMT (Australie, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193088] Histoire naturelle (Étude INC-6601) (Australie, Belgique, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT01193075] Étude de cohorte (Chine) [NCT04010188] Taux de neurotrophine 3 dans la CMT (États-Unis) [NCT05011006] Histoire naturelle (<i>Hereditary Neuropathy Foundation</i>) (États-Unis) [NCT05902351] Étude de la marche dans les maladies neuromusculaires (Italie) [NCT06666816]	Génération de cellules IPS (États-Unis) [NCT06203093] Évaluation des effets de la chirurgie ou du port d'orthèses sur la marche et l'équilibre (États-Unis) [NCT07188415] Entraînement contre résistance (Chili) [NCT07152197] Rééducation avec des dispositifs robotiques dans les maladies neuromusculaires (Italie) [NCT06881979] Programme d'exercices personnalisé dans des maladies neuromusculaires (Norvège) [NCT06708468]
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A) ORPHA 101081 - OMIM 118220	Évaluation de l'EDK060 – phase I (Canada) [NCT07140614]		Suivi de biomarqueurs sur deux ans CMT-TOOLS (France) [NCT02596191] Suivi de biomarqueurs sur cinq ans CMT-BIO (Allemagne) [NCT06794489] Recherche de nouveaux biomarqueurs chez l'adolescent et le jeune adulte CMT-MODS (France) [NCT07049588] Analyse de la marche et de la posture dans la CMT1A et les neuropathies d'origine immunitaire (France) [NCT04154540]	Étude de la fatigue et de la fatigabilité FatMobCMT1A (France) [NCT07066683]
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1E ORPHA 90658 - OMIM 118300	Greffe de cellules souches [NCT06218134]			
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4J ORPHA 139515 - OMIM 611228			Histoire naturelle (États-Unis) [NCT06151600]	



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 type 2S (CMT2S) ORPHA 443073 - OMIM 616155	Injection intrathécale du vecteur AAV9 et gène <i>IGHMBP2</i> (États-Unis) [NCT05152823]			
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Z (CMT2Z) ORPHA 466768 - OMIM 616688			Corrélations génotype-phénotype (France) [NCT07038239]	
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		Essai de phase III de l'AT 007 (Govorestat) (France, Allemagne, Australie, États-Unis, Espagne, Italie, Turquie) [NCT07191912] Histoire naturelle et évaluation de l'epalrestat (Chine) [NCT05777226]		

Dystrophie musculaire de Becker

Dystrophie musculaire de Becker ORPHA 98895 - OMIM 300376		EDG-5506 (Essai GRAND CANYON) : (protection du muscle) chez l'ado et l'adulte, de 12 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]	Analyse moléculaire (gène et protéine) patients tous âges (États-Unis) [NCT00390104] Analyse transcriptome pour éviter les erreurs de diagnostic (France) [NCT06833489] CureDuchenne Link™ (CDLink) : base de données (États-Unis) [NCT04972604] Duchenne registry : base de données tous âges (États-Unis) [NCT02069756] Etude de la cognition sociale chez les 4 ans et plus (Italie) [NCT06874166] Étude de suivi des femmes transmettrices avec mutations du gène <i>DMD</i> (Danemark) [NCT05715957] Identification non invasive de nouveaux biomarqueurs (États-Unis) [NCT05019625]	Effet d'un programme digital d'entraînement respiratoire de 5 semaines chez les 5 à 20 ans (Espagne) [NCT06363526] Étude de l'exosquelette Exo-KGO1 (France - AIM) [NCT05199246] Étude de l'exosquelette genoux/hanches Exo-NMD1 (France - AIM) [NCT05200702] Evaluation d'un programme d'aide à la participation sociale avec un ergothérapeute chez les 14 à 30 ans (en préparation) (Israël) [NCT06540365] Orthèse d'épaule et reproduction du mouvement des bras chez les 10 ans et plus (Corée) [NCT06363357]
--	--	--	--	---



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

Dystrophie musculaire de Becker (suite)

Dystrophie musculaire de Becker (suite) ORPHA 98895 - OMIM 300376			IRM musculaires décryptées grâce à l'IA chez les patients de 18 ans et plus (Danemark) [NCT06917430] Obtention de mesures cliniques de référence pour les essais (GRASP-01-002) (États-Unis, Nouvelle Zélande, Royaume-Uni) [NCT05257473] Peur de tomber et approches de rééducation pour la traiter chez les 16 à 65 ans (Italie) [NCT07129954] Transition vers l'âge adulte (étude TAMDY) chez les 14 ans et plus (Italie) [NCT07101185] Troubles cardiaques et squelettiques chez les femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580]	Programme de télé-rééducation (étude RIMUDI) : intégrer la rééducation à la vie quotidienne chez les 18 ans et plus (Italie) [NCT06378203]
---	--	--	---	--

Dystrophie musculaire de Duchenne

Dystrophie musculaire de Duchenne ORPHA 98896 - OMIM 310200	A0C 1044-CS1 (saut exon 44) (essai EXPLORE44-OLE) : extension de l'essai EXPLORE44 (États-Unis) [NCT06244082] AAV1-SRD-001 (SERCA2a) (essai MUSIC-DMD) /cœur : patients de 18 ans et plus (États-Unis) [NCT06224660] BMN 351 (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 10 ans (Espagne, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni, Turquie) [NCT06280209] BBMD-D101, thérapie génique avec modulateur de l'utrophine : chez des patients de 4 à 8 ans (Chine) [NCT06641895] BBMD-D101, thérapie génique avec modulateur de l'utrophine : chez des patients de 4 à <9 ans (Chine) [NCT07058662] CAP-1002 (Deramiciol) thérapie cellulaire (essai HOPE-3) : chez les 10 ans et plus marchants ou non (États-Unis) [NCT05126758]	Captopril (inhibiteur de l'enzyme de conversion – AEC1) sur la fonction ventriculaire gauche : garçons de 6 ans et plus (Egypte) [NCT06485661] Deflazacort : suivi en vie réelle des patients traités en accès compassionnel (États-Unis) [NCT02592941] EDG-5506 (Essai FOX) (protection du muscle) chez les garçons de 6 à 17 ans comparé à un placebo, puis en ouvert (États-Unis) [NCT06100887] EDG-5506 (Essai LYNX) (protection du muscle) chez les garçons de 4 à 9 ans (États-Unis) [NCT05540860] Empaglifozin, médicament repositionné dans l'atteinte cardiaque (essai REDMeD) (en préparation) chez les garçons de 6 à 18 ans (Royaume-Uni) [NCT06643442] Givinostat (essai ULYSSES) chez les non-marchants de 9 à 17 ans (France, Belgique, Canada, Allemagne...) [NCT05933057]	Analyse moléculaire (gène et protéine) de patients MNM tous âges (États-Unis) [NCT00390104] Analyse de transcriptome pour mettre fin aux erreurs de diagnostic (France) [NCT06833489] Analyse quantitative des mouvements des membres supérieurs chez les 10 à 30 ans (Corée) [NCT07015632] Biomarqueur ARN extracellulaires chez les garçons de 5 ans et plus (États-Unis) [NCT05016908] CureDuchenne Link™ (CDLink) : base de données (États-Unis) [NCT04972604] Duchenne registry : base de données, tous âges (États-Unis) [NCT02069756] Diagnostic néonatal entre 1 et 28 jours (États-Unis) [NCT03655223] Diagnostic prénatal non-invasif maladie monogénique (DANNIgene) femme de 18 ans et plus (France) [NCT06147414]	Corrélation entre capacités fonctionnelles et aptitudes motrices chez les 5 à 18 ans (Corée) [NCT05249361] Corticoïdes deux fois par semaine et exercice physique chez les 5 à 9 ans (États-Unis) [NCT04322357] Défibrillateur ou pacemaker implantable dans la cardiomyopathie dilatée (Essai CRT-REALITY), chez l'adulte de 18 à 99 ans (Tchéquie) [NCT04139460] Dispositif de réalité virtuelle pour la rééducation (DMD-IVR) : garçons de 5 à 10 ans (Royaume-Uni) [NCT06274983] Dispositif portatif évaluant l'hyperglycémie et la fréquence cardiaque (HRV), 10 ans et plus (étude longitudinale) (États-Unis) [NCT06093100] Dispositif portatif pour évaluer l'hyperglycémie et la fréquence cardiaque (HRV) chez les 10 ans et plus (États-Unis) [NCT06124196]
---	--	--	--	---



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophie musculaire de Duchenne (suite)				
Dystrophie musculaire de Duchenne (suite) ORPHA 98896 - OMIM 310200	CAP-1002 (Deramioce) thérapie cellulaire (essai HOPE-2-OLE) : garçons dès 10 ans (États-Unis) [NCT04428476] DS-5141b (saut exon 45) à long terme chez l'enfant dès 5 ans et l'adulte (Japon) [NCT04433234] Dyne-251 (Essai DELIVER) (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 16 ans (Europe, États-Unis, Canada, Australie...) [NCT05524883] Eteplirsén (Exondys 51®) à haute dose (essai MIS51ON) (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 13 ans (France et Europe, États-Unis...) [NCT03992430] Eteplirsén, Golodirsén ou casimersén à long terme en vie réelle (essai EVOLVE) : patients tous âges déjà traités avec le même produit (États-Unis) [NCT06606340] EN001 (thérapie cellulaire) : garçons de 6 à 11 ans (en préparation) (Corée) [NCT06328725] ENTR-601-44 (saut d'exon 44) (essai ELEVATE-44) : garçons de 4 à 20 ans (Belgique, Italie, Espagne, Royaume-Uni) [NCT07037862] ENTR-601-45 (saut d'exon 45) (essai ELEVATE-45) : garçons de 4 à 20 ans (Belgique, Italie, Espagne, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT07038824] GEN6050X (ss.AAV9) (saut d'exon 50) : garçons de 4 à 10 ans (Chine) [NCT06392724] Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450] HG302/ CRISPR/hfCas12Max (essai MUSCLE) visant l'exon 51 : garçons de 4 à 8 ans (Chine) [NCT06594094]	Givinostat à long terme chez les 7 ans et plus (France et Europe, Canada, États-Unis, Royaume-Uni...) [NCT03373968] Givinostat chez les garçons de 2 à 6 ans (Belgique, Italie, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT06769633] Givinostat (essai PROVIDUS) en vie réelle chez les garçons de 6 ans et plus (États-Unis) [NCT07127978] Ifetroban oral dans l'atteinte cardiaque, chez les garçons de 7 ans et plus (États-Unis) [NCT03340675] Inhibiteur de SGLT-2 dans la cardiomyopathie (essai CHERISH) chez les garçons de 8 ans à 18 ans (Inde) [NCT07172971] Metoprolol (essai MeDMD) dans l'atteinte cardiaque chez les garçons de 8 à 17 ans (Pologne) [NCT05066633] Prednisolone une fois par semaine chez les bébés de 1 à 30 mois (États-Unis) [NCT05412394] SAT-3247 (effet sur la régénération du muscle) suivi à long terme hommes de 18 à 40 ans (Australie) [NCT06867107] Stralizumab (anti-interleukine-6) (essai SHIELD DMD) : Garçons de 8 à 17 ans (États-Unis, Espagne, Italie, Pologne) [NCT06450639] Tadalafil (vasodilatateur) et exercice (essai VASO-REX) chez les garçons de 6 ans et plus (États-Unis) [NCT06290713] Tadalafil chez les garçons de 7 à 13 ans (États-Unis) [NCT05195775] TAS-205 (Essai REACH-DMD) en anti-inflammatoire via les prostaglandines chez les 5 ans et plus (Japon) [NCT04587908]	Définition de biomarqueurs digitaux pour suivre la marche (États-Unis) [NCT06839469] Évaluation des dysfonctionnements cérébraux : garçons de 5 à 18 ans (Égypte) [NCT06732011] Etude Baby Duchenne, développement et données cliniques de 0 à 3 ans (États-Unis) [NCT07092540] Etude de la cognition sociale chez les 4 ans et plus (Italie) [NCT06874166] Étude de suivi des femmes transmettrices avec mutations du gène DMD (Danemark) [NCT05715957] Etude épidémiologique longitudinale (registre FLOWER) : tous âges (États-Unis) [NCT06539169] Etude des caractéristiques de patients non atteints de DMD, âgés de 2 à 18 ans (Égypte) [NCT06574919] Fonction respiratoire, mouvements du tronc et capacité à l'exercice : garçons de 5 à 15 ans (Turquie) [NCT06756633] Histoire naturelle chez les 2 ans et plus (Chine) [NCT04012671] Histoire naturelle préalable à l'essai Microdystrophine GNT0004 chez les garçons de 5 à 9 ans (France et Europe) [NCT03882827] Identification non invasive de nouveaux biomarqueurs (États-Unis) [NCT05019625] Interview patients et aidants sur la qualité de vie (DMD Voice) : patients de 10 ans et plus (États-Unis) [NCT06925269] IRM et biomarqueurs de dystrophie musculaire chez 5 à 62 ans (États-Unis) [NCT01484678] IRM radiofréquence chez des patients DMD tous âges (États-Unis) [NCT01633866]	Effet d'applications de réalité virtuelle sur la fonction des membres supérieurs chez les 7 à 18 ans (Turquie) [NCT07039799] Effet d'un programme digital d'entraînement respiratoire de 5 semaines : chez les 5 à 20 ans (Espagne) [NCT06363526] Effet de la stabilisation lombo-pelvienne sur les dysfonctions urinaires chez les 8 à 12 ans (en préparation) (Turquie) [NCT06643923] Effet d'un programme double-tâche sur les fonctions cognitives, physiques et l'autonomie (étude DMD-DUAL-FUNC) chez les 6 à 12 ans (Turquie) [NCT06887491] e-Rééducation par imagerie cérébrale sur les capacités motrice et performances physiques chez les 7 à 15 ans (en préparation) (Turquie) [NCT06109103] Évaluation dispositif Actimyo/Syde (ActiLiège Next Study) (Belgique, Égypte, Pologne, Roumanie, Slovaquie, Tchéquie...) [NCT05982119] Évaluation d'un programme d'aide à la participation sociale avec un ergothérapeute : patients de 14 à 30 ans (en préparation) (Israël) [NCT06540365] Estimation des coûts non remboursables, médicaux ou non (étude CouDuMyo) : tous âges (France) [NCT06861270] Intervention précoce parent-enfant autour du retard développemental (étude PIXI) (États-Unis) [NCT03836300] Hydrothérapie chez des patients de 6 à 25 ans (Royaume-Uni) [NCT06445985]



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

Dystrophie musculaire de Duchenne (suite)

Dystrophie musculaire de Duchenne (suite) ORPHA 98896 - OMIM 310200	LE051 (saut d'exon 51) : garçons de 4 à 8 ans (Chine) [NCT06900049] Microdystrophine GNT0004 chez les garçons de 6 à 10 ans (France, Royaume-Uni...) [EudraCT Nb 2020-002093-27] Microdystrophine INS1201 (essai ASCEND) en injection intrathécale garçons de 2 à 4 ans (États-Unis) [NCT06817382] Microdystrophine SGT-001 (essai IGNITE DMD) (États-Unis) [NCT03368742] Microdystrophine SGT-003 (essai INSPIRE DUCHENNE) : garçons de 4 à 11 ans (Canada, Italie, Royaume-Uni, États-Unis) [NCT06138639] Microdystrophine SGT-003 (essai IMPACT DUCHENNE) : garçons de 7 à 11 ans (États-Unis) [NCT07160634] Microdystrophine SRP-9001 (Elevidys)/ Delandistrogene Moxeparovvec (essai ENDEAVOR) : garçons de 2 ans et plus (États-Unis) [NCT04626674] Microdystrophine SRP-9001 (Elevidys)/ Delandistrogene Moxeparovvec (essai ENVISION) garçons marchants ou non (tous âges) (Europe, États-Unis, en préparation en France) [NCT05881408] Microdystrophine SRP-9001 (Elevidys)/ Delandistrogene Moxeparovvec et Imlifidase en pré-traitement : garçons de 4 à 9 ans (Espagne) [NCT06241950] Microdystrophine SRP-9001 (Elevidys)/ Delandistrogene Moxeparovvec (essai ENVOL) : garçons de moins de 3 ans (France, Allemagne, Belgique, Espagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT06128564] Microdystrophine SRP-9001 (Elevidys)/ Delandistrogene Moxeparovvec (essai ENDURE) : comparaison patients (4 ans et plus) traités et patients non traités en soins standards (États-Unis) [NCT06270719]	Vamorolone (AGAMREE®) (essai GUARDIAN): traitement à long terme, tous âges (Belgique, Espagne, Royaume-Uni, Tchèque) [NCT06713135] Vamorolone (AGAMREE®) : programme d'accès précoce au médicament (Canada, États-Unis, Israël) [NCT03863119] Vamorolone (AGAMREE®) : registre de suivi à long terme : garçons de 2 ans et plus (États-Unis, Porto Rico) [NCT06564974]	Peur de tomber et approches de rééducation pour la traiter chez les 16 à 65 ans (Italie) [NCT07129954] Phénotypes (moteur, cardiaque, respiratoire) (étude GUP21003) de patients non marchants âgés de 8 à 35 ans (Italie) [NCT06366815] Phénotypes des duplications exon 2 du gène DMD (étude DMDDup2) (Italie) [NCT06337669] Prévalence des Anti-AAV8 (Etude AFFINITY-BEYOND) chez des garçons de zéro à <12 ans (États-Unis) [NCT05683379] Profil de mouvements compensatoires du tronc et relation avec scoliose, douleur, qualité de vie... : garçons de 11 à 30 ans (Corée) [NCT06755138] Registre des habiletés fonctionnelles pour des évaluations vidéo, DVA (ARISE) des patients dès l'âge de 2 ans (États-Unis) [NCT05712447] Registre d'histoire naturelle de la DMD : tous âges (Italie) [NCT06579859] Relation entre fonction exécutives et performance occupationnelles chez les 6 à 12 ans (Turquie) [NCT06868784] The U.K NorthStar Clinical Network : base de données, tous âges (États-Unis) [NCT06711692] Troubles cardiaques et squelettiques chez les femmes transmettrices (États-Unis) [NCT02972580] Transition vers l'âge adulte (étude TAMDY) chez les 14 ans et plus (Italie) [NCT07101185]	Neuro-rééducation de la marche et de l'équilibre via des images motrices chez les 5 à 12 ans (Turquie) [NCT05601986] Statut nutritionnel et thérapie chez les 4 à 8 ans (Turquie) [NCT06682585] Orthèse d'épaule et reproduction du mouvement des bras chez les 10 ans et plus (Corée) [NCT06363357] Programme de télé-rééducation (étude RIMUDI) en vie quotidienne chez les 18 ans et plus (Italie) [NCT06378203] Programme de psychoéducation pour les parents d'enfants atteints de DMD (Turquie) [NCT06412328] Programme de thérapie occupationnelle par le Gaming : garçons de 13 à 18 ans (Turquie) [NCT06402942] Suivi ventilation non invasive à domicile : garçons 18 ans et plus (Belgique) [NCT06773988] Télé-évaluation des patients atteints de DMD : garçons de 5 à 18 ans (Turquie) [NCT06295718]
--	---	--	---	---



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

Dystrophie musculaire de Duchenne (*suite*)

Dystrophie musculaire de Duchenne (<i>suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200	Microdystrophine SRP-9001 (Elevidys)/ Delandistrogene Moxeparvovec (essai EXPEDITION) : suivi à long terme des garçons traités (Europe, États-Unis...) [NCT05967351] Minidystrophine PF-06939926 (Fordadistrogene Movaparvovec) : arrêt du produit mais suivi des garçons traités (France, Europe, etc.) [NCT04281485] Microdystrophine JWK007 : garçons de 5 à 10 ans (Chine) [NCT06114056] Microdystrophine RGX-202 (essai AFFINITY DUCHENNE) : garçons de 1 an et plus (Canada, États-Unis) [NCT05693142] Microdystrophine RGX-202 : suivi à long terme des patients traités, tous âges (États-Unis) [NCT06491927] MyoPAXon et Tacrolimus, thérapie cellulaire chez les 18 ans et plus (États-Unis) [NCT06692426] NS-050/NCNP-03 (Saut exon 50) (essai Meteor50) chez les 4 à 14 ans (Canada, Corée, États-Unis, Japon, Turquie) [NCT06053814] NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) (essai RACER53-X) enfant et adulte, marchant (Australie, Canada, Europe...) [NCT04768062] NS-065/NCNP-01 (Viltolarsen - saut d'exon 53) (essai VILT-502) en vie réelle (États-Unis, Canada) [NCT046847020]			
--	--	--	--	--



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

Dystrophie musculaire de Duchenne (*suite*)

Dystrophie musculaire de Duchenne (<i>suite</i>) ORPHA 98896 - OMIM 310200	NS-089/NCNP-02-201 (saut d'exon 44) : garçons de 4 à 14 ans (Canada, Corée, États-Unis, Japon) [NCT05996003] NS-089/NCNP-02-201 (saut exon 44) essai à long terme en ouvert (extension) : enfant et adulte (Japon) [NCT05135663] SRP-4045 (casimersen) et SRP-4053 (golodirsén) (essai Essence) : garçons de 6 à 13 ans (France, Europe, Argentine, États-Unis, Canada, Corée...) [NCT02500381] SPOT-mRNA03 (mRNA de dystrophine + EVs) : garçons de 2 à 6 ans (Chine) [NCT07188012] SQY51 (saut d'exon 51) (essai AVANCE1) : garçons de 6 ans et plus (France) [NCT05753462] WVE-N531 (saut exon 53) (essai FORWARD-53) chez les 5 à 18 ans, marchants ou non (Jordanie, Royaume-Uni) [NCT04906460] WVE-N531 (saut exon 53) (suivi à long terme) tous âges, marchants ou non (Jordanie, Royaume-Uni) [NCT07209332]			
--	---	--	--	--



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 97242			Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine : <i>MDC1A</i> ORPHA 258 - OMIM 607855			Histoire naturelle chez les 2 à 15 ans (France - AIM) [NCT06354790] Histoire naturelle chez les moins de 5 ans (États-Unis) [NCT06503367] Histoire naturelle et identification de biomarqueurs (Italie) [NCT07125040] Histoire naturelle (Espagne) [NCT06924125] 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			Analyse moléculaire (États-Unis) [NCT00390104] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Analyse génotype/phénotype (Chine) [NCT04989751] Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-005) (États-Unis) [NCT05989620]	
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A) ORPHA 267 - OMIM 253600			Étude d'histoire naturelle (CALNATHIS) (France) [NCT06390566] Étude d'histoire naturelle (GRASP-01-003) (États-Unis, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT05618080]	
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B) ORPHA 268 - OMIM 253601			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 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 III : NCT06246513]		Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (international) [NCT04475926]	



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 R5 liée au gamma-sarcoglycane (LGMD R5, ex-LGMD2C) ORPHA 353 - OMIM 253700	ATA-200 (GNT0007) – thérapie génique (France, États-Unis, Italie) [NCT05973630]		Étude d'histoire naturelle chez les plus de 4 ans (international) [NCT04475926]	
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 (États-Unis) [NCT05230459]	BBP-418 (ribitol) [Phase II (États-Unis) : NCT04800874 ; Phase III (international) : NCT05775848]	Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677]	
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 R10 liée à TTN (LGMD R10, ex-LGMD2J) ORPHA 140922 – OMIM 608807			Étude fonctionnelle de variants TTN (DIAMYOTIT) (France) [NCT03998540]	
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			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]	



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 R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N) ORPHA 206559 - OMIM 613158			Étude préparatoire à de futurs essais cliniques (États-Unis) [NCT00313677]	
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] Étude des facteurs modificateurs (LMNA Modifier) (France) [NCT05394506] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402]	
---	--	--	--	--

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée ORPHA 270 - OMIM 164300	BB-301, thérapie génique contre la dysphagie : patients de moins de 65 ans (États-Unis) [NCT06185673]		Santé orale, viscosité et composition salivaire chez des patients DMOP de 18 ans et plus (Israël) [NCT07118280] Histoire naturelle de la DMOP – Registre Isr-OPMD (Israël) [NCT07146256] Registre maladies rares et étude d'histoire naturelle (CoRDS) (États-Unis) [NCT01793168]	
--	---	--	---	--



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

Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine ORPHA 269 - OMIM 158900	Satralizumab (essai REINFORCE) (France, Canada) [NCT06222827] AOC 1020 phase I/II (essai FORTITUDE) (Canada, États-Unis, Royaume Uni) [NCT05747924] AOC 1020 phase d'extension (essai FORTITUDE-OLE) (Canada, États-Unis, Royaume Uni) [NCT06547216] AOC 1020 phase III (essai FORTITUDE-3) (Canada, États-Unis, Royaume Uni) [NCT07038200] RO7204239 (essai MANOEUVRE) (Danemark, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT05548556] ARO-DUX4 chez les adolescents et adultes (Allemagne, Australie, Canada, Espagne, Italie, Nouvelle Zélande, Pays Bas, Thaïlande) [NCT06131983] EPI-321 (phase I/II) (Australie, États-Unis, Nouvelle Zélande) [NCT06907875] Produit à base de cellules souches dérivées du cordon ombilical (ULSC) (États-Unis) [NCT07086521]	Clenbutérol (essai Target FSHD) (États-Unis) [NCT06721299]	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 d'outils d'évaluation (ReSolve) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Royaume Uni) [NCT03458832] Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants (France) [NCT05453461] Étude d'évaluation clinique (PROGRESS-FSHD) (France) [NCT05812144] Analyse métabolomique (Étude METIN-FSHD) (France) [NCT06086548] Évaluation de tests de marche (Étude WANTED) (France) [NCT06600308] Étude de cohorte (Chine) [NCT04369209] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude du poids de la maladie et conditions de vie (Chine) [NCT06517498] Comparaison IRM et échographie (Étude MUSCLE+) (Pays-Bas) [NCT06227182] Évaluation motrice chez l'enfant (Étude MOVE Peds) (Australie, États-Unis) [NCT06847282] Mesure des besoins en protéine avec la technique IAAO (Canada) [NCT06785428] Étude longitudinale sur 10 ans (FSHD-FOCUS 3) (Pays Bas) [NCT06911190] Imagerie et analyse de la marche (FSH-3DGait) (Italie) [NCT07164937]	
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) ORPHA 269 - OMIM 158901	AOC 1020 (essai FORTITUDE) (Canada, États-Unis, Royaume Uni) [NCT05747924] AOC 1020 phase d'extension (essai FORTITUDE-OLE) (Canada, États-Unis, Royaume Uni) [NCT06547216]	Clenbutérol (essai Target FSHD) (États-Unis) [NCT06721299]	Observatoire Français FSHD (France) [https://fshd.fr/] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre (Royaume-Uni) [NCT04001582]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales (suite)				
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2) (suite) ORPHA 269 - OMIM 158901	RO7204239 (essai MANOEUVRE) (Danemark, États-Unis, Italie, Royaume-Uni) [NCT05548556] Produit à base de cellules souches dérivées du cordon ombilical (ULSC) (États-Unis) [NCT07086521]	Clenbutérol (essai Target FSHD) (États-Unis) [NCT06721299]	IRM et critères d'inclusion dans des essais cliniques (Étude ReSolve-France) (France) [NCT04038138] Étude d'outils d'évaluation (ReSolve) (France, Allemagne, États-Unis, Italie, Pays Bas, Royaume Uni) [NCT03458832] Étude ADVANCED FSHD-COM chez les non-ambulants (France) [NCT05453461] Étude d'évaluation clinique (PROGRESS-FSHD) (France) [NCT05812144] Étude INSIGHT-FSHD2 (France, Belgique, Espagne, Italie, Pays Bas) [NCT06079567] Analyse métabolomique (Étude METIN-FSHD) (France) [NCT06086548] Évaluation de tests de marche (Étude WANTED) (France) [NCT06600308] IRM et spectroscopie (États-Unis) [NCT01671865] Étude du poids de la maladie et conditions de vie (Chine) [NCT06517498] Comparaison IRM et échographie (Étude MUSCLE+) (Pays-Bas) [NCT06227182] Évaluation motrice chez l'enfant (Étude MOVE Peds) (Australie, États-Unis) [NCT06847282] Mesure des besoins en protéine avec la technique IAAO (Canada) [NCT06785428] Étude longitudinale sur 10 ans (FSHD-FOCUS 3) (Pays Bas) [NCT06911190] Imagerie et analyse de la marche (FSH-3DGait) (Italie) [NCT07164937]	



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

Dystrophies myotoniques

Dystrophie myotonique de Steinert Dystrophie myotonique de type 1 (DM1) ORPHA 273 - OMIM 160900	Évaluation du Del-desiran phase III (France et 10 autres pays) [NCT06411288] Évaluation du DYNE-101 chez des jeunes adultes (France, Nouvelle-Zélande) [NCT05481879] Évaluation du PGN-EDODM1 phase II [NCT06667453] Évaluation du PGN-EDODM1 phase I (États-Unis, Canada, Royaume-Uni) [NCT06204809] Évaluation du PGN-EDODM1 phase II - FREEDOM2-DM1 (Canada, Royaume-Uni) [NCT06667453] 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] Évaluation du SAR446268 - BrAAVe (Argentine, États-Unis) [NCT06844214]	Extension de l'essai du tideglusib (AMO-02) (Australie, Canada, États-Unis, Nouvelle-Zélande) [NCT05004129] Essai de phase 3 de la metformine (France) [NCT05532813] Mexilétine phase III (Allemagne, Belgique, Danemark, Espagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT06523400] Mexilétine extension de la phase III (Europe) [NCT06549400] Amlodipine -phase I (États-Unis) [NCT07075965]	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] Registre (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) (Europe, Amérique du Nord et Nouvelle-Zélande) [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] Étude de la fonction diastolique (France) [NCT06029192] Caractérisation de l'atteinte cognitive (Italie) [NCT06378216] Corrélations phénotype-génotype (Chine) [NCT06101940] Biomarqueurs dans le fluide cérébrospinal (Etats-Unis) [NCT06075693] Développement du diagnostic prénatal non invasif (France) [NCT06147414] Histoire naturelle des formes congénitale et infantile (États-Unis) [NCT06747884]	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] Rééducation pelvienne (Canada) [NCT06316778] Programme d'exercices personnalisé dans des maladies neuromusculaires (Norvège) [NCT06708468] Musicothérapie (Canada) [NCT06809049]
--	---	--	---	---



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

Dystrophies myotoniques (suite)

Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) ORPHA 606 - OMIM 602668		Mexilétine phase 3 (Allemagne, Belgique, Danemark, Espagne, Italie, Royaume-Uni) [NCT06523400] Mexilétine extension de la phase 3 (Europe) [NCT06549400]	Génération de cellules iPS dans les arythmies cardiaques (États-Unis) [NCT02413450] Base de données DM-scope (France) www.dmscope.fr/ Registre (États-Unis) [NCT02398786] Registre (États-Unis) [NCT00082108] Registre des dystrophies myotoniques (Royaume Uni) [NCT04003363] Recherche de biomarqueurs (ARN extracellulaires) (États-Unis) [NCT05020002] Recherche de biomarqueurs (États-Unis) [NCT05019625] Histoire naturelle DM2, LGMD, maladie de Pompe (États-Unis) [NCT05989620] Évaluation clinique, neurologique et IRM cérébral (États-Unis) [NCT05854433]	Activité physique (États-Unis) [NCT06716931]
--	--	--	--	--

Fibrodysplasie ossifiante progressive

Fibrodysplasie ossifiante progressive ORPHA 337 - OMIM 135100		Andecaliximab (essai Andecal) (États-Unis) [NCT06508021] Anti-IL1 (anakinra ou canakinumab) (États-Unis) [NCT06724562] Fidrisertib ou IPN60130 (France, Europe, États-Unis, Asie, Australie) [NCT05039515] Garetosmab contre placebo (essai Optima) (France, Europe, États-Unis, Asie, Afrique du sud, Australie) [NCT05394116] Palovarotene effet et sécurité à long terme (États-Unis, Canada) [NCT06089616] Saracatinib (essai StopFop) (Allemagne, Pays-Bas, Royaume-Uni) [NCT04307953] Zilurgisertib ou INCB000928 (essai Progress) (France, Europe, États-Unis, Asie, Afrique du sud, Australie) [NCT05090891]	Registre de la fibrodysplasie ossifiante progressive (International) [NCT02745158]	
---	--	--	--	--



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

Myasthénie auto-immune

Myasthénie auto-immune ORPHA 589 - OMIM 159400	Cellules CAR-T Descartes-08 chez l'adulte (États-Unis, Canada) [NCT04146051] et (États-Unis, Serbie, Turquie) [NCT06799247] Cellules CAR-T Descartes-08 chez l'enfant, l'adolescent et l'adulte jeune [NCT07089121] Cellules CAR-T anti-CD19 (Chine) [NCT05828225] Cellules CAR-T CABA-101 (États-Unis) [NCT06359041] Cellules CAR-T GC012F (Chine) [NCT06419166] Cellules CAR-T KYV-101 (essai KYSA-6) (Allemagne, États-Unis) [NCT06193889] Cellules CAR-T anti-CD19 et anti-BCMA (Chine) [NCT06371040] Cellules CAR-T anti-CD19 et anti-BCMA universelles (Chine) [NCT06933563] Cellules CAR-T Anitocabtagene autoleucel (États-Unis) [NCT06626919] Cellules CAR-T C-CAR168 (Chine) [NCT06249438] Cellules CAR-T CT103A (Chine) [NCT04561557] Cellules CAR-T SYS6020 (Chine) [NCT06688435] Cellules CAR-T HN2301 (Chine) [NCT06965309] Cellules CAR-T S103 (Chine) [NCT06958939] Cellules CAR-T GC012F (Chine) [NCT07058298] Cellules CAR-T GC012F (Chine) [NCT06759948]	ALXN2050 phase III (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05556096] Batoclimab contre placebo (Amérique, Asie, Europe) [NCT05403541] Blinatumomab dans la myasthénie réfractaire [NCT06836973] et [NCT06684184] Cizutamig en ouvert [NCT07215650] Cladribine (essai MyClad) (Amérique, Asie, Australie, Europe) [NCT06463587] CNP-106 phase I/II (États-Unis) [NCT06106672] Décoction de Bu Zhong Yi Qi Tang (Taiwan) [NCT06881173] DNTH103 phase II (essai Magic) (France et d'autres pays d'Europe, Amérique, Asie) [NCT06282159] Eculizumab chez l'adulte (Chine) [NCT06764160] Efgartigimod en continu <i>versus</i> par cycles (essai ADAPT NXT) (France, Europe et Amérique du Nord) [NCT04980495] Efgartigimod voie sous-cutanée (essai ADAPT SC+) (autres pays européens, États-Unis, Japon) [NCT04818671] Efgartigimod sous-cutané chez l'enfant et l'adolescent (essai ADAPT Jr SC) (France et d'autres pays d'Europe, États-Unis, Asie) [NCT06392386] Efgartigimod intraveineux chez l'enfant et l'adolescent (France et d'autres pays d'Europe, Amérique) [NCT04833894] Efgartigimod à long terme chez l'enfant et l'adolescent (France et d'autres pays européens, États-Unis) [NCT05374590] Efgartigimod avant et après thymectomie (Chine) [NCT06221501] Efgartigimod pendant la grossesse et l'allaitement (États-Unis) [NCT06299748]	Appli mobile Me&MG d'auto-évaluation (France, États-Unis) [NCT05564936] Auto-anticorps (États-Unis) [NCT00704626] Base de données française (France) Base de données européenne (Europe) Bases de données Explore-MG et Explore-MG2 (États-Unis) [NCT03792659] et [NCT06002945] Biomarqueurs prédictifs de réponse aux inhibiteurs du complément (étude Optimise) (Italie) [NCT06455709] Biomarqueurs prédictifs de réponse aux inhibiteurs FcRn (étude Inform) (Italie) [NCT06685055] Causes et biomarqueurs myasthénie avec anti-MuSK (étude MuSK 1000) (États-Unis) [NCT06259071] Crise myasthénique (Chine) [NCT04837625] Difficultés respiratoires (étude MyaRESP) (France) [NCT06866652] Échographie du diaphragme, valeur pronostique (Chine) [NCT06707727] Évaluation en vie réelle via capteurs portables (Allemagne) [NCT06441825] Évaluation symptômes clés par smartphone (étude Capture-MG) (Pays-Bas) [NCT06743490] Examen de la langue pour le diagnostic (Chine) [NCT06754020] Facteurs prédictifs et pronostiques (Égypte) [NCT05214612] Fatigue, prévalence et impact (France) [NCT06877403]	Activité physique (États-Unis) [NCT06491238] Art-thérapie et activité physique adaptée (essai APART-MG) (France) [NCT07125105] Développement d'un agent conversationnel (Taiwan) [NCT06879210] Éducation thérapeutique (MG-ETP) (France) [NCT04714658] Exercice vs thérapie cognitivo-comportementale contre la fatigue (Pays-Bas) [NCT06659627] Stimulation électrique musculaire (États-Unis) [NCT06064695] Thymectomie avec robot chirurgical Da Vinci SP® (Taiwan) [NCT05455840] Thymectomie ou lobectomie pulmonaire avec Da Vinci SP® (États-Unis) [NCT05150210]
---	---	---	--	--



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

Myasthénie auto-immune (suite)

Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400	Cellules CAR-T contre lymphocytes producteurs d'anti-MuSK (États-Unis) [NCT05451212] Cellules CAR-T YTB323 (France, États-Unis, Japon) [NCT06704269] Cellules CAR-T universelles dans plusieurs maladies auto-immunes (Chine) [NCT06978738] Cellules CAR-T universelles dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT06485232] Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes (essai CARTinNS) (Chine) [NCT04561557] Cellules CAR-T CC-97540 dans différentes maladies (essai Breakfree-2) (France et d'autres pays européens, États-Unis) [NCT06220201] Cellules CAR-T anti-BAFFR dans plusieurs maladies neurologiques dysimmunitaires (Chine) [NCT07022197] Cellules CAR-T LCAR-AIO dans différentes maladies (Chine) [NCT06869278]	Efgartigimod sécurité post-AMM (États-Unis, Belgique) [NCT06298565] Efgartigimod pour exacerbation ou crise myasthénique (États-Unis) [NCT06860633] Efgartigimod pour crise myasthénique (Israël) [NCT06688253] Efgartigimod en consolidation après crise (Chine) [NCT07079020] Efgartigimod dans la myasthénie oculaire (essai ADAPT oculus) (France et d'autres pays d'Europe, Amérique, Australie, Asie) [NCT06558279] Efgartigimod myasthénie RACH- (essai ADAPT SERON) (France et d'autres pays européens, Asie, Amérique) [NCT06298552] Efgartigimod pour patients dépendant aux immunoglobulines (Canada) [NCT06765161] Efgartigimod myasthénie séronégative (Canada) [NCT06587867] Efgartigimod chez les seniors (essai Optimage) (France) [NCT07072988] Efgartigimod puis telitacépt (Chine) [NCT06827587] Efgartigimod comme 1^{er} traitement chez l'adulte (essai Adapt-Early) (États-Unis) [NCT06909214] Gefurulumab chez l'enfant et l'adolescent (Brésil, États-Unis, Pologne, Taïwan) [NCT06607627] IMVT-1402 dans forme modérée à sévère (États-Unis) [NCT07039916] Inebilizumab (Essai MINT) (France et d'autres pays d'Europe, d'Asie et d'Amérique) [NCT04524273] Inebilizumab chez l'enfant et l'adolescent [NCT06987539] Iptacopan (Asie, États-Unis, Europe hors France) [NCT06517758]	Fatigue, détection sur analyse enregistrements vocaux [NCT07033559] Fonctionnement cognitif (étude Mycog) (Italie) [NCT06718855] Histoire naturelle et biomarqueurs (Chine) [NCT04535843] Mesure en vie réelle des mouvements via capteurs portables (États-Unis) [NCT06277830] MicroARNs biomarqueurs forme oculaire (Chine) [NCT05888558] Modèle digital d'évaluation (Chine) [NCT07146425] Myasthénie en Chine (étude MG cohort) (Chine) [NCT06700616] Programme de dépistage avec recrutement via les réseaux sociaux (États-Unis) [NCT06866483] Tableau clinique, biologique et radiologique enfants (Égypte) [NCT06774937] Taux d'autoanticorps après vaccin anti-méningocoque sous inhibiteur du complément (Italie) [NCT06906692] Taux de rechute et biomarqueurs prédictifs (Chine) [NCT06006832] Registre de la <i>Myasthenia Gravis Foundation of America</i> (États-Unis) [NCT06617741] Registre de la <i>Duke university</i> (États-Unis) Registre de l'hôpital Huashan (Chine) [NCT06241521] Registre des patients sous un anti-C5 d'Alexion (Amérique du nord, Europe, Chine) [NCT04202341] Registre Vitaccess Real MG (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT06064461]	
---	---	---	---	--



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

Myasthénie auto-immune (suite)

Myasthénie auto-immune (<i>Suite</i>) ORPHA 589 - OMIM 159400		Nipocalimab (M281) (France et d'autres pays d'Europe, d'Asie, d'Amérique et Australie) [NCT04951622] Nipocalimab chez l'enfant et l'adolescent (États-Unis, Japon, Pays-Bas, Pologne) [NCT05265273] NMB670 (essai Synapse-MG) (France et autres pays d'Europe, États-Unis) [NCT06414954] Pozelimab - Cemdisiran (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05070858] Pyridostigmine - Amifampridine (essai Impact-MG) (Pays-Bas) [NCT05919407] Ravulizumab chez l'enfant et l'adolescent (France et autres pays d'Europe, États-Unis, Japon) [NCT05644561] Ravulizumab pendant la grossesse (France et d'autres pays européens, Australie, Corée, États-Unis) [NCT06312644] Ravulizumab chez l'adulte forme généralisée (étude MG-Arcadia) (Pologne) [NCT06909253] Ravulizumab en traitement précoce (Italie) [NCT06967480] Remibrutinib vs placebo (essai Relieve) (France et autres pays européens, Amérique du nord, Australie, Asie) [NCT06744920] Rituximab contre placebo (essai Refine) (Italie) [NCT05868837] Rituximab et corticoïdes en prévention généralisation forme oculaire (France) [NCT06342544] Rituximab en 1^{er} traitement (Chine) [NCT07071246]	Risque de chute – développement et validation d'un score (FBIndex) (Allemagne) [NCT06605612] Risque de chute après adaptation d'un dispositif d'aide à la marche (Allemagne) [NCT07072676] Stimulation nerveuse répétitive (Pologne) [NCT05337891]	
--	--	--	--	--



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myasthénie auto-immune (suite)				
Myasthénie auto-immune (Suite) ORPHA 589 - OMIM 159400		Rozanolixizumab chez l'enfant et l'adolescent (essai roMyG) et extension en ouvert (États-Unis, Italie, Japon, Pologne, Taiwan) [NCT06149559 et NCT06540144] SV001 (ou B007) (Chine) [NCT06447597] Telitacicept (essai RemeMG) (France et d'autres pays d'Europe, Amérique, Australie) [NCT06456580] Telitacicept avec faibles doses de corticoïdes (Chine) [NCT06723548] Tocilizumab (essai tMG) (Chine) [NCT05067348] Tocilizumab extension en ouvert (Chine) [NCT05716035] Zilucoplan extension (essai RAISE-XT) (France et d'autres pays européens, Canada, États-Unis, Japon) [NCT04225871] Zilucoplan chez les adolescents et extension en ouvert (essais ziMYG et ziMyG+) (Corée, États-Unis, Europe) [NCT06055959 et NCT06435312] Zilucoplan rétrospectif (France) [NCT06815133] Zilucoplan pour exacerbations (États-Unis) [NCT07215949]		



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			Analyse de transcriptome pour mettre fin aux erreurs de diagnostic (France) [NCT06833489] Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Corrélation phénotype-génotype (Égypte) [NCT07138963] Prévalence des maladies liées à RYR-1 (Royaume-Uni) [NCT06791369]	Evaluation dispositif Actimyo/Syde (ActiLiège Next Study) (Belgique, Égypte, Pologne, Roumanie, Slovaquie, Tchéquie...) [NCT05982119]
Myopathies congénitales centronucléaires ORPHA 595			Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Histoire naturelle et fatigabilité des muscles (READYCOM) (Pays-Bas) [NCT06157268] Prévalence des maladies liées à RYR-1 (Royaume-Uni) [NCT06791369] Tomography optoacoustique multispectrale pour imagerie avancée (MOSAIC) (Allemagne) [NCT07021820]	
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X ORPHA 596 - OMIM 310400	AAV-MTM1 (AT132) (Essai ASPIRO) - Essai suspendu (France, Allemagne, Canada, États-Unis) [NCT03199469] ASP2957 (MyoAAV3.8-MHCK7-hMTM1) chez des patients sous assistance ventilatoire âgés de zéro à 36 mois (États-Unis) [NCT07052929] Etude épidémiologique de l'expression hépatique de la maladie (étude EXCEL) chez des garçons de moins de 17 ans (États-Unis) [NCT06581146]		Études moléculaires et génétiques (États-Unis) [NCT00272883] Information médicale déclarée par le patient et la famille (MTM and CNM Registry) (International) [NCT04064307]	
Myopathie némaline ORPHA 607			Histoire naturelle et fatigabilité des muscles (READYCOM) (Pays-Bas) [NCT06157268] Histoire naturelle de la myopathie némaline (Acti-Nemaline) (Belgique) [NCT07201636]	



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

Myopathies congénitales (suite)

Myopathie némaline (suite) <u>ORPHA 607</u>			Histoire naturelle de la myopathie némaline (NatHis-NM-MDUK) (Royaume-Uni) [NCT06670378] Histoire naturelle des myopathies liées au gène TNNT1 (WiTNness) (États-Unis) [NCT06374719] Réseau clinique de recherche (NM-CTRN) (États-Unis) [NCT06774703]	
Myopathie avec cores (avec cores centraux, avec multiminicores, avec cores et bâtonnets) <u>ORPHA 597</u> – <u>OMIM 117000</u>			Etude d'histoire naturelle (TTNT1 myopathy) (WiTNness) (États-Unis) [NCT06374719] Histoire naturelle et fatigabilité des muscles (READYCOM) (Pays-Bas) Histoire naturelle des maladies liées à RYR-1 (États-Unis) [NCT06287762] Histoire naturelle des myopathies liées au gène SELENON et des dystrophies musculaires liées à LAMA2 (Pays-Bas) [NCT06132750] 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] [NCT06157268] Prévalence des maladies liées à RYR-1 (Royaume-Uni) [NCT06791369]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathie distale de type Miyoshi				
Myopathie distale de type Miyoshi ORPHA 45448 - OMIM 254130			Étude 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

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



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		Essai de phase IV de Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) (France) [NCT05164055] Nexviadyme (Avalglucosidase Alfa) pendant la grossesse et l'allaitement (États-Unis) [NCT05734521] Essai de phase IV de Nexviadyme (Chine) [NCT06666413] Essai de phase IV de Nexviadyme – injections mensuelles [NCT06575829] Évaluation du S-606001 en complément de l'enzymothérapie (France et 7 pays en Europe, États-Unis) [NCT07123155]	Registre international – Amicus Therapeutics (11 pays en Europe et États-Unis) [NCT00231400] Présence d'anticorps anti-AAV8 et analyse des marqueurs sanguins (France et 8 autres pays) [NCT06150820] Développement et validation d'un score fonctionnel évaluant le risque de chute (Allemagne) [NCT06605612] Analyse transcriptomique dans les maladies neuromusculaires rares (France) [NCT06833489]	
Glycoséose de type III ou maladie de Cori-Forbes ORPHA 366 - OMIM 232400			Observatoire (France) [NCT06616545] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	
Glycoséose de type V ou maladie de McArdle ORPHA 368 - OMIM 232600			RMN du carbone-13 dans les glycoséoses (Danemark) [NCT04929002] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694] L'IRM comme biomarqueur (Autriche) [NCT05943678]	
Glycoséose de type VII ou maladie de Tarui ORPHA 371 - OMIM 232800			Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	
Glycoséose de type IX ORPHA 370			Histoire naturelle (États-Unis) [NCT04454216] Identification et caractérisation de nouveaux variants non codants (États-Unis) [NCT04399694]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales				
Myopathies mitochondriales (tous types) ORPHA 206966	Administration de cellules souches aux porteurs de la mutation m.3243A>G (Pays-Bas) [NCT05962333]	Supplémentation en nicotinamide riboside, dérivé de la vitamine B3 (États-Unis) [NCT05590468] Évaluation de l'OMT-28 (Allemagne, Italie et Pays-Bas) [NCT05972954] Évaluation du KL1333 sur la fatigue et la faiblesse musculaire (France, Angleterre, Belgique, Danemark, Espagne et États-Unis) [NCT05650229]	Recherche d'anomalies de l'ADNmit. sur des mésangioblastes (Pays-Bas) [NCT05199740] Évaluation d'un nanocapteur pour mesurer l'oxygène dans le muscle (États-Unis) [NCT04086329] Étude d'histoire naturelle des myopathies mitochondriales (États-Unis) [NCT05250375] Registre international des maladies mitochondriales (Allemagne, Autriche, Italie) [NCT05554835] Registre du North American Mitochondrial Disease Consortium (NAMDC) (États-Unis) [NCT01694940] Histoire naturelle (Espagne) [NCT05653544] IRM du transfert de saturation par échange chimique - étude CrCEST (États-Unis) [NCT04734626] Prélèvements sanguins et cutanés (Israël) [NCT06474104]	Entraînement à domicile suivi en téléconsultation (France) [NCT05346627] Exercice physique actif ou passif (États-Unis) [NCT05569122] Accompagnement psychologique et résilience (États-Unis) [NCT06051448]
Syndrome MELAS ORPHA 550 – OMIM 540000		Évaluation du glycérol tributyrat (États-Unis) [NCT06792500] Évaluation du TTI-0102 contre placebo (France, Pays-Bas) [NCT06644534] Évaluation du zagociguat – essai PRIZM (international) [NCT06402123] Zagociguat et extension en ouvert (États-Unis) [NCT06961344] Étude KHENERFIN du sonlicromanol (KH176) – en préparation (Pays-Bas) [NCT06451757] Mélatonine postopératoire chez les enfants (Danemark) [NCT05541276]	Histoire naturelle (États-Unis) [NCT01532791] Étude d'échantillons de tissus (États-Unis) [NCT01803906]	Efficacité du régime cétogène - en préparation (Chine) [NCT06013397]



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 MELAS (<i>suite</i>) ORPHA 550 – OMIM 540000		N-acétylcystéine (États-Unis) [NCT05241262]		
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		Doxécitine et doxribtimine (Espagne) [NCT06754098] Thymidine et désoxycytidine (États-Unis) [NCT03639701] Combinaison de nucléosides pyrimidiques (États-Unis) [NCT03845712]		
Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE) ORPHA 298 – OMIM 603041 ; 612075 ; 613662 ; 619780	Greffe allogénique de cellules souches hématopoïétiques - essai MT2013-31 (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		Sirolimus (États-Unis) [NCT06843811] Repositionnement thérapeutique – étude cureMILS (Allemagne) [NCT06967831] Évaluation de l'innocuité du TTI-0102 [NCT06990984]	Registre international du syndrome de Leigh (États-Unis) [NCT03137355] Histoire naturelle - Étude NIH MINI (États-Unis) [NCT01780168] Étude d'échantillons de tissus (États-Unis) [NCT01803906]	



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

Myosites (myopathies inflammatoires)

Dermatomyosite ORPHA 221	Cellules CAR-T KYV-101 (États-Unis) [NCT06298019] Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT06154252] Cellules CAR-T anti-CD19 chez l'enfant et l'adolescent (Chine) [NCT06569472] Cellules CAR-T universelles dans la dermatomyosite juvénile (Chine) [NCT06686524] Cellules CAR-T Descartes-08 chez l'enfant, l'adolescent et l'adulte jeune [NCT07089121] Cellules CAR-T rapcabtagene autoleucel (YTB323) vs comparateur (France et d'autres pays d'Europe, États-Unis, Asie) [NCT06665256] Cellules CAR-T dans plusieurs maladies auto-immunes (essai Castle) (Allemagne) [NCT06347718] Cellules CAR-T dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT06056921] Cellules CAR-T anti-BCMA et anti-CD18 chez l'enfant dans plusieurs maladies (Chine) [NCT07184450] Cellules CAR-T anti-CD19 dans plusieurs maladies auto-immunes (essai Catarsis) (Italie) [NCT06685042] Cellules CAR-T ALLO-329 dans différentes maladies (essai Resolution) (États-Unis) [NCT07085104] Cellules CAR-NK anti-CD19 CNTY-101 dans plusieurs maladies (États-Unis) [NCT06255028] Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997]	Anifrolumab (essai Jasmine) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT06455449] AZD5492 (essai Titan) (France et d'autres pays européens, Asie, Amérique du nord) [NCT06916806] Baricitinib (essai BIRD) (France) [NCT04972760] Baricitinib (essai MYOCIT) forme juvénile débutante (France) [NCT05524311] Brepocitinib (Essai Valor) (autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05437263] Dazukibart (PF-06823859) contre placebo (France et autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05895786] Dazukibart (États-Unis, Asie, Bulgarie) [NCT06698796] Efgartigimod et extension en ouvert (essais Alkivia et Alkivia+) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et Australie) [NCT05523167 et NCT05979441] Empasiprubarb (essai Empacific) (États-Unis, Europe) [NCT06284954] Deucravacitinib (États-Unis) [NCT07012057] DR-0201 (Afrique du sud, Australie, Bosnie, Nouvelle-Zélande) [NCT06647069] GLPG3667 (essai Galarisso) (France et d'autres pays d'Europe et d'Amérique) [NCT05695950] Interleukine 2 (Chine) [NCT05495321] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour les myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180] Nipocalimab (essai Spirea) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05379634]	Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931] Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041] Base de données MASC2 (France) [NCT05454527] Biomarqueurs de cancer associé (étude Myosurface) (Italie) [NCT06808672] Biomarqueurs cutanés et sanguins prédictifs réponse aux traitements (France) [NCT06599411] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude des habitudes alimentaires et influence sur l'évolution maladie (États-Unis) [NCT06339957] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824] Histoire naturelle forme juvénile (États-Unis) [NCT00059748] Imagerie photo-acoustique calcinose (Chine) [NCT07037472] Imagerie tomographie par émission de positrons (TEP)-IRM (États-Unis) [NCT06568783] Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573] Microbiote broncho-alvéolaire et atteinte pulmonaire interstitielle (Chine) [NCT06203249] Réactivité clinique basée sur l'indice de gravité cutanée (CDASI) (États-Unis) [NCT02945345] Sévérité forme juvénile versus début à l'âge adulte (étude Jade) (France) [NCT06004817] Sous-groupes de lymphocytes dans l'atteinte pulmonaire (Chine) [NCT06149039]	Aide en ligne pour réduire le stress (États-Unis) [NCT06999109] Activité physique enfants et adolescents (Turquie) [NCT07138157] Supplémentation en acides gras oméga 3(essai Fast) (États-Unis) [NCT07111065]
---	---	--	---	--



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

Dermatomyosite (suite) <u>ORPHA 221</u>	Cellules CAR-T universelles BMS-986515 dans plusieurs maladies auto-immunes (France et d'autres pays d'Europe, Amérique, Australie, Israël) [NCT07115745] Cellules souches dérivées cordon ombilical (États-Unis) [NCT07160205] Cellules souches mésenchymateuses (Pakistan) [NCT06888973] Mitochondries de cellules souches mésenchymateuses (PN-101) (Corée du sud) [NCT07122648]	RAY121 (essais Rainbow et Rainbow-LTE) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie, Australie) [NCT06371417] et [NCT06723106] Ruxolitinib en applications locales (États-Unis) [NCT06857240] Ruxoprubart (ou NM8074) [NCT06887738] Tacrolimus, tacrolimus et thalidomide pour atteinte pulmonaire interstitielle (Chine) [NCT06438679] Thiosulfate de sodium intra-calcification (France) [NCT03582800] et (États-Unis) [NCT06672822]		
Myosite à inclusions (<i>IBM pour inclusion body myositis</i>) <u>ORPHA 611</u>	Greffe cellules souches issues tissu graisseux (France) [NCT05032131] Greffe cellules souches (États-Unis) [NCT04975841]	ABC008 phase II/III et son extension en ouvert (France et d'autres pays d'Europe, Amérique du Nord, Australie) [NCT05721573] et [NCT06450886] Rapamycin (ou sirolimus) (essai Optimism-IBM) (Australie, États-Unis, Royaume-Uni, Allemagne, Pays-Bas) [NCT04789070] Pozelimab et cemdisiran (États-Unis) [NCT06479863] Ruxolitinib (essai Bigtim) (France) [NCT06536166]	Activités et fonction membres supérieurs en vie réelle via des capteurs portables (États-Unis) [NCT06153108] Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931] Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041] Base de données MASC2 (France) [NCT05454527] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude d'histoire naturelle Inspire-IBM (États-Unis) [NCT05046821] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Histoire naturelle myosites vs indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824] Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573] Risque de chute – Etude du score FBIndex (Allemagne) [NCT06605612] Risque de chute après adaptation d'un dispositif d'aide à la marche (Allemagne) [NCT07072676]	



Nom de la maladie	Biothérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire) - Thérapies du gène	Pharmacothérapies	Études observationnelles	Autres types de thérapies
Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)				
Myosite nécrosante auto-immune ORPHA 206569	Cellules CAR-T dans différentes maladies inflammatoires et auto-immunes (essai CARTinNS) (Chine) [NCT04561557] Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT06154252] Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997] Cellules CAR-T C-CAR168 dans plusieurs maladies auto-immunes (essai CAR-AID) (Chine) [NCT06249438] Cellules CAR-T rapcabtagene autoleucel (YTB323) vs comparateur (France et d'autres pays d'Europe, États-Unis, Asie) [NCT06665256]	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] Immunoglobulines IV dans la forme avec anti-HMGCR (essai Might) (États-Unis) [NCT06599697] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180] Nipocalimab (essai Spirea) (France et Europe, États-Unis, Asie) [NCT05379634] RAY121 (essais Rainbow et Rainbow-LTE) (France, Europe, États-Unis, Asie...) [NCT06371417] et [NCT06723106] Ublituximab (essai Summit) (États-Unis) [NCT07103746]	Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931] Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041] Base de données MASC2 (France) [NCT05454527] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914] Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824]	
Polymyosite ORPHA 732	Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997] Cellules CAR-T dans plusieurs maladies auto-immunes (essai Castle) (Allemagne) [NCT06347718] Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT06154252] Cellules CAR-T anti-CD19 dans plusieurs maladies auto-immunes (essai Catarsis) (Italie) [NCT06685042] Cellules CAR-T rapcabtagene autoleucel (YTB323) vs comparateur (France et d'autres pays d'Europe, États-Unis, Asie) [NCT06665256]	Anifrolumab (essai Jasmine) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique, d'Asie et en Australie) [NCT06455449] AZD5492 (essai Titan) (France et d'autres pays européens, Asie, Amérique du nord) [NCT06916806] Dazukibart (PF-06823859) phase III contre placebo (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique et d'Asie) [NCT05895786]	Adultes suspicion myosite (étude MAIA) (France) [NCT04792931] Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041] Base de données MASC2 (France) [NCT05454527] Cohorte prospective MYOPROSP (Royaume-Uni) [NCT02468895] Étude des habitudes alimentaires et influence sur l'évolution maladie (États-Unis) [NCT06339957] Histoire naturelle des myosites (États-Unis) [NCT00017914]	



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

Myosites (myopathies inflammatoires) (suite)

Polymyosite ORPHA 732	Cellules CAR-T ALLO-329 dans différentes maladies (essai Resolution) (États-Unis) [NCT07085104] Cellules CAR-NK anti-CD19 CNTY-101 dans plusieurs maladies (États-Unis) [NCT06255028] Cellules CAR-T universelles BMS-986515 dans plusieurs maladies auto-immunes (France et d'autres pays d'Europe, Amérique, Australie, Israël) [NCT07115745] Cellules souches dérivées cordon ombilical (États-Unis) [NCT07160205] Mitochondries de cellules souches mésenchymateuses (PN-101) (Corée du sud) [NCT07122648] Cellules souches mésenchymateuses (Pakistan) [NCT06888973]	Dazukibart (États-Unis, Asie, Bulgarie) [NCT06698796] DR-0201 (Afrique du sud, Australie, Bosnie, Nouvelle-Zélande) [NCT06647069] 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] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV (Brésil) [NCT03092180]	Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824] Investigation génétique (UKMYONET) (Royaume-Uni) [NCT01171573]	
Syndrome des antisyntétases ORPHA 81	Cellules CAR-T universelles BRL-301 dans différentes maladies auto-immunes (Chine) [NCT05859997] Cellules CAR-T CABA-201 (essai Reset-Myositis) (États-Unis, Royaume-Uni) [NCT06154252] Cellules CAR-T KN5501 (Chine) [NCT06613490] Cellules CAR-T rapcabtagene autoleucl (YTB323) vs comparateur (France et d'autres pays d'Europe, États-Unis, Asie) [NCT06665256] Nébulisation d'exosomes de cellules souches mésenchymateuses (Chine) [NCT06919380]	Cyclophosphamide + azathioprine vs tacrolimus (essai CATR-PAT) (France) [NCT03770663] 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] Méthylprednisolone et/ou immunoglobulines IV pour les myosites débutantes (Brésil) [NCT03092180] Nintedanib contre placebo (essai Mint) (États-Unis) [NCT05799755] Nipocalimab (essai Spirea) (France et d'autres pays d'Europe, d'Amérique du Nord et d'Asie) [NCT05379634] Pirfenidone (Chine) [NCT05505409] Pirfenidone associé à des immunosuppresseurs (Chine) [NCT04928586]	Atteinte cardiaque (Chine) [NCT05982041] Facteurs de risque environnementaux (États-Unis) [NCT01276470] Histoire naturelle myosites versus indemnes de myosites (États-Unis) [NCT05738824] Neutrophiles circulants (étude Neutrosas2) (France) [NCT05989399] Populations de lymphocytes T (étude Cytildass) (France) [NCT05984394]	



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

Syndromes myasthéniques congénitaux

Syndromes myasthéniques congénitaux <u>ORPHA 590</u>		ARGX-119 chez l'adulte atteint de SMC lié à <i>DOK7</i> (France et d'autres pays européens, Amérique du nord) [NCT06436742] 3,4 amino-pyridine (États-Unis) [NCT00872950]	Base de données du réseau français SMC (France) Étude d'histoire naturelle (États-Unis) [NCT06630650] Information médicale déclarée par le patient et la famille (CMDPROS) (États-Unis) [NCT01403402] Symptômes et qualité de vie dans SMC lié à <i>DOK7</i>, <i>MUSK</i>, <i>AGRN</i> ou <i>LRP4</i> (France et d'autres pays d'Europe, Amérique du Nord) [NCT06078553]	
---	--	--	---	--



Liste des MALADIES

Amyotrophies bulbo-spinales.....	2
Amyotrophies spinales proximales liées au gène <i>SMN1</i>	2
Amyotrophies spinales distales	7
Canalopathies musculaires	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	19
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	19
Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales.....	20
Dystrophies myotoniques	22
Fibrodysplasie ossifiante progressive	23
Myasthénie auto-immune	24
Myopathies congénitales	28
Myopathie distale de type Miyoshi.....	30
Myopathie GNE	30
Myopathies myofibrillaires	30
Myopathies métaboliques : glycogénoses.....	31
Myopathies métaboliques : myopathies mitochondriales	33
Myosites (myopathies inflammatoires)	35
Syndromes myasthéniques congénitaux	39
Liste des maladies	40

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)	6
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>)	7
Myotonie congénitale de Thomsen (AD)	8
Myotonie congénitale de Becker (AR)	8
Paramyotonie d'Eulenburg (AD)	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A)	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1E	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4J	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S) .	10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Z (CMT2Z) .	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	

sélinoprotéine 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 R1 liée à la calpaïne 3 (LGMD R1, ex-LGMD2A).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (LGMD R2, ex-LGMD2B).....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l' α -sarcoglycane (LGMD R3, ex-LGMD2D) ORPHA 62 - OMIM 608099.....	17
Dystrophie musculaire des ceintures R4 liée au bêta-sarcoglycane (LGMD R4, ex-LGMD2E).....	17
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).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures R10 liée à TTN (LGMD R10, ex-LGMD2J).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R11 liée à POMT1 (LGMD R11, ex-LGMD2K).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures R12 liée à l'anoctamine 5 (LGMD R12, ex-LGMD2L).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R13 liée à la fukutine (LGMD R13, ex-LGMD2M).....	18
Dystrophie musculaire des ceintures liée R14 liée à POMT2 (LGMD R14, ex-LGMD2N)	19
Dystrophie musculaire des ceintures liée R15 liée à POMGnT1 (LGMD R15, ex-LGMD2O).....	19
Dystrophie musculaire des ceintures liée R22 liée au collagène 6 ou myopathie de Bethlem	19
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss.....	19
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée.....	19
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 1 (FSHD1) ou maladie de Landouzy et Dejerine	20

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, type 2 (FSHD2)	20
Dystrophie myotonique de Steinert (DM1).....	22
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i>)	23
Fibrodysplasie ossifiante progressive.....	23
Myasthénie auto-immune.....	24
Myopathies congénitales (tous types)	28
Myopathies congénitales centronucléaires.....	28
Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X	28
Myopathie némaline.....	28
Myopathie avec cores (avec cores centraux, avec multiminicores, avec cores et bâtonnets)	29
Myopathie distale de type Miyoshi.....	30
Myopathie distale de type Nonaka ou myopathie à inclusions type 2 (IBM2) ou myopathie GNE	30
Myopathie myofibrillaire (tous types)	30
Glycogénose de type II ou maladie de Pompe	31
Glycogénose de type III ou maladie de Cori-Forbes.....	32
Glycogénose de type V ou maladie de McArdle	32
Glycogénose de type VII ou maladie de Tarui.....	32
Glycogénose de type IX.....	32
Myopathies mitochondriales (tous types)	33
Syndrome de MELAS	33
Syndrome de Kearns-Sayre.....	34
Myopathie avec déficit en thymidine kinase 2.....	34
Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE)	34
Syndrome de Leigh	34
Dermatomyosite.....	35
Myosite à inclusions (IBM pour inclusion body myositis).....	36
Myosite nécrosante auto-immune.....	37
Polymyosite	37
Syndrome des antisynthétases.....	38
SMC avec déficit en acétylcholine transférase	39



EN SAVOIR +

www.afm-telathon.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-telathon.fr

© AFM-Téléthon 11/2025 (13e 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-telathon.fr