

THÉRAPIES développées avec le soutien de l'AFM-Téléthon

MALADIES NEUROMUSCULAIRES

MALADIES	TYPE DE THÉRAPIE	PRODUIT	PHASE
Amyotrophie spinale avec épilepsie myoclonique progressive (SMA-PME) et Maladie de Farber	TG	AAV-ASAH1	Dév. préclinique
Dystrophie musculaire de Duchenne	TG	AAV-microdystrophine (GNT0004)	Phase III (ph. Pivot)
	TG	Tricyclo-DNA (SQY51)	Phase I/II*
Dystrophie musculaire des ceintures R1 liée à la calpaïne (ex-LGMD2A)	TG	AAV-CAPN3	Dév. préclinique
Dystrophie musculaire des ceintures R2 liée à la dysferline (ex-LGMD2B)	P	Bazedoxifène	Dév. préclinique
Dystrophie musculaire des ceintures R3 liée à l'α-sarcoglycane (ex-LGMD2D)	P	Givinostat	Dév. préclinique
Dystrophie musculaire des ceintures R5 liée au γ-sarcoglycane (ex-LGMD2C)	TG	AAV-SGCG (ATA-200)	Phase I/II
	P	Givinostat	Dév. préclinique
Dystrophie musculaire des ceintures R9 liée à FKRP (ex-LGDM2I)	TG	AAV-FKRP (ATA-100)	Phase I/II
Dystrophie myotonique de type 1 (Maladie de Steinert)	TG	AAV-MBNLA	Dév. préclinique
	TG	Tricyclo -DM1	Dév. préclinique
	P	Metformine	Phase III*
Glycogénose de type 3 (Maladie de Cori-Forbes)	TG	AAV-GDE	Dév. préclinique
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	P	IFB-088	Phase I terminée
Maladie de Pompe	TG	AB-1009	Phase I/II*
Myopathie mitochondriale m3243A>G	TC	Mésangioblastes autologues	Phase II
Myopathie myotubulaire	TG	AAV-MTM	Phase I/II* terminée
Myosite à inclusions	P	Rapamycine	Phase III*
	P	Ruxolitinib	Phase II
Sclérose latérale amyotrophique	TG	AAV-SOD1	Dév. préclinique
	P	IFB-088	Phase II terminée

AUTRES MALADIES

Anémie de Fanconi	TG	Cellules hématopoïétiques + LV-FANCA	Phase II
Ataxie spinocérébelleuse de type 3 (SCA3)	TG	AON-skipex10	Dév. préclinique
Cardiomyopathie dilatée	TC	Sécrétome enrichi en vésicules extracellulaires de cellules progénitrices	Phase I*
Déficits immunitaires	TG	Cellules hématopoïétiques + LV-Artemis	Phase I/II
	TG	Cellules hématopoïétiques + LV-XSCID	Phase I/II*
	TG	Cellules hématopoïétiques + LV-CGD	Suivi sur 15 ans Phase I/II USA
	TG	Cellules hématopoïétiques + LV-WAS	Suivi sur 15 ans
Épidermolyse bulleuse dystrophique	TG	Cellules cutanées autologues modifiées génétiquement	Phase I/II*
Glycogénose de type 1a (Maladie de Von Gierke)	TG	AAV-G6PC	Dév. préclinique
Hypophosphatémie liée à l'X (XLH)	TG	AAV-cFGF23	Dév. préclinique
Leucodystrophie métachromatique (LDM)	TG	ARSA	Dév. préclinique
Maladie de Crigler-Najjar	TG	AAV-UGT1A1	Phase III (essai confirmatoire)
	TG	IDES + AAVUGT1A1	Phase II
Rétinite pigmentaire	TC	Cellules souches embryonnaires	Phase I/II
	TG	AAV-RdCVF	Phase I/II
Sclérose en plaques	TC	Lymphocytes T cytotoxiques	Phase I
Syndrome de Dravet	TG	CAV2	Dév. préclinique
Syndrome de Wolfram	P	Acide valproïque	Phase II
Ulcères cutanés de la drépanocytose	TC	Cellules souches embryonnaires	Dév. préclinique
Drépanocytose	TG	LV-βAS3	Phase I/II

Médicaments avec AMM

Cuprior® P

Maladie de Wilson

Firdapse® P

Syndrome de Lambert-Eaton

Itivisma® TG (USA)

Amyotrophie spinale liée à *SMN1* (chez les >2 ans)

Namuscla® P

Syndromes myotoniques

Skysona® TG (USA)

Adréno-leucodystrophie

Strimvelis® TG (Europe)

Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase (ADA-SCID)

Waskyra™ TG

Syndrome de Wiskott Aldrich

Zolgensma® TG

Amyotrophie spinale liée à *SMN1* (chez les <21 kg)

Zynteglo® TG (USA)

β-thalassémie

Médicaments hors AMM

Lumevoq® TG

Neuropathie optique de Leber (Accès compassionnel)

Bases de données de santé

L'AFM-Téléthon soutient la collecte de **données de santé** de personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Son [entrepôt de données de santé](#) qu'elle a créé en 2023 collecte et héberge de façon ultra-sécurisée ces données de santé.

TG Thérapie du gène

TC Thérapie cellulaire

P Pharmacologie

* Financement AFM-Téléthon du développement préclinique ou de phases cliniques précédentes.