

## Évolution de l'État Fonctionnel et Musculaire des Patients Atteints de Dystrophie Musculaire 2A,

LGMDR1

### Détails de l'étude

### Contact

Edoardo MALFATTI MD, PhD

[edoardo.malfatti@aphp.fr](mailto:edoardo.malfatti@aphp.fr)  
[edoardo.malfatti@u-pec.fr](mailto:edoardo.malfatti@u-pec.fr)

+33 01 498144 96

### Recrutement

- Participants : 25
- France ou affilié à la sécurité sociale française

### Critères d'éligibilités

#### Critères d'inclusion

- Age :  $\geq$  18 ans
- Diagnostic confirmé de LGMD2A/R1
- Capacité à participer aux tests de l'étude
- Signature du consentement éclairé
- Affilié à la sécurité sociale française

#### Critères d'exclusion

- Autres maladies concomitantes
- Participation récente à d'autres essais cliniques
- Incapacité à respecter le protocole
- Sous protection juridique
- Enceinte/allaitante
- Incapable d'exprimer un consentement

- **Objectif** : Identifier et quantifier la perte de force musculaire et l'infiltration graisseuse dans les membres supérieurs et inférieurs sur 2 ans chez 25 patients atteints de LGMD 2A-R1.
- **Méthodes** : Tests de motricité non-invasifs, échelles chronométrées, IRM musculaire.
- **Livrables** : Définir des critères d'évaluation pour les futurs essais cliniques de thérapie génique.

### Synopsis

#### Visite V1, J1 :

- Collecte des données démographiques, antécédents médicaux et examen physique.
- Après-midi : IRM musculaire.

#### Visite1, J2 :

- Réalisation des tests fonctionnels NSAD et PUL.
- Suivi de l'activité motrice.
- Évaluation musculaire et questionnaires à compléter sur la qualité de vie.

#### Visites de suivi :

- V2 au mois 6, V3 au mois 12, V4 au mois 18 et V5 au mois 24.



### CALPATeam



AP-HP.  
Hôpitaux universitaires  
Henri-Mondor



Gianmarco SEVERA  
Neurologue



Saliha CHEROUALI  
Infirmière



Christophe ALIM, Msc  
Kinesithérapeute



Iman TAHIRI  
ARC



Hussein SHOAITO, PhD  
ARC

Rejoignez-nous pour avancer dans la compréhension de la LGMDR1 !