

Titre de l'essai en français	Titre de l'essai en anglais	Maladie(s) concernée(s)	Statut	Phase	Type d'intervention	Traitement / approche	Promoteur	Pays / sites
Thérapie génique RGX-111 chez les patients atteints de MPS I	RGX-111 Gene Therapy in Patients With MPS I	MPS I Hurler	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	RGX-111	REGENXBIO	Etats-Unis, Brésil, Israël
Étude visant à évaluer l'efficacité et l'innocuité de l'OTL-203 chez des sujets atteints de MPS-IH par rapport au traitement standard par greffe allogénique de cellules souches hématopoïétiques (HURCULES)	A Study to Investigate the Efficacy and Safety of OTL-203 in Subjects With MPS-IH Compared With Standard of Care With Allogeneic HSCT (HURCULES)	MPS I Hurler	En cours, recrutement terminée	Phase 3	Thérapie génique	OTL-203 (LV-IDUA)	Orchard Therapeutics	Europe, Etats-Unis
Thérapie génique à l'aide de cellules souches hématopoïétiques autologues modifiées pour le traitement des patients atteints de mucopolysaccharidose de type I, variante de Hurler (TigetT10 MPSIH)	Gene Therapy With Modified Autologous Hematopoietic Stem Cells for the Treatment of Patients With Mucopolysaccharidosis Type I, Hurler Variant (TigetT10 MPSIH)	MPS I Hurler	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	LV-IDUA	Orchard Therapeutics	Italie
Étude clinique évaluant la sécurité, la tolérance et l'efficacité initiale du JWK008 chez des patients atteints de mucopolysaccharidose de type I	A Clinical Study Evaluating the Safety, Tolerability, and Initial Efficacy of JWK008 in Patients With Mucopolysaccharidosis Type I	MPS I adulte	En recrutement	Phase 1	Thérapie génique	JWK008	West China Hospital	Chine
ISP-001 : Cellules B modifiées par transposon Sleeping Beauty pour le traitement de la MPS I	ISP-001: Sleeping Beauty Transposon-Engineered B Cells for MPS I	MPS I (Hurler, Hurler/Scheie, Scheie)	En recrutement	Phase 1	Thérapie génique	ISP-001	Immusoft of CA	Etats-Unis
RGX-121-3102 Thérapie génique chez les participants atteints de MPS II	RGX-121-3102 Gene Therapy in Participants With MPS II	MPS II (Hunter) neuronopathique	En recrutement	Phase 3	Thérapie génique	RGX-121 (AAV9-IDS)	REGENXBIO	Etats-Unis
CAMPSIITE – RGX-121 thérapie génique chez des sujets ayant une MPS II	CAMPSIITE – RGX-121 Gene therapy in subjects with MPS II	MPS II (Hunter)	En cours, recrutement terminée	Phase 2/3	Thérapie génique	RGX-121	REGENXBIO	Multicentrique
Étude de phase III sur le JR-141 chez des patients atteints de mucopolysaccharidose de type II (STARLIGHT)	A Phase III Study of JR-141 in Patients With Mucopolysaccharidosis II (STARLIGHT)	MPS II (Hunter)	En cours, recrutement terminée	Phase 3	Enzymothérapie chimérique	JR-141	JCR Pharmaceuticals	Etats-Unis, Europe, Argentine, Brésil, Colombie, Israël, Turquie
Étude visant à déterminer l'efficacité et l'innocuité du tividenofusp alfa (DNL310) par rapport à l'idursulfase chez des participants pédiatriques et jeunes adultes atteints de mucopolysaccharidose de type II neuronopathique (nMPS II) ou non neuronopathique (nnMPS II) (COMPASS)	A Study to Determine the Efficacy and Safety of Tividenofusp Alfa (DNL310) vs Idursulfase in Pediatric and Young Adult Participants With Neuronopathic (nMPS II) or Non-Neuronopathic Mucopolysaccharidosis Type II (nnMPS II) (COMPASS)	MPS II (Hunter)	En cours, recrutement terminée	Phase 2/3	Enzymothérapie chimérique	tividenofusp alfa	Denali Therapeutics	Etats-Unis, Argentine, Europe, Brésil, Canada, Turquie
Étude de phase 1 sur le GC1130A chez des patients atteints du syndrome de Sanfilippo de type A (MPS IIIA)	Phase 1 Study of GC1130A in Patients With Sanfilippo Syndrome Type A (MPS IIIA)	MPS III A	En cours, recrutement terminée	Phase 1	Enzymothérapie intracérébroventriculaire	GC1130A (rhHNS)	GC Biopharma Corp	Etats-Unis, Japon, Corée du Sud
Étude de phase I/II sur le JR-441 chez des patients atteints de mucopolysaccharidose de type IIIA	Phase I/II Study of JR-441 in Patients With Mucopolysaccharidosis Type IIIA	MPS III A	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Enzymothérapie chimérique	JR-441	JCR Pharmaceuticals	Allemagne
Essai clinique de phase I/II/III sur le transfert de gènes scAAV9.U1a.hSGSH	Phase I/II/III Gene Transfer Clinical Trial of scAAV9.U1a.hSGSH	MPS III A	En recrutement	Phase 2/3	Thérapie génique	UX-111	Ultragenyx Pharmaceutical	Etats-Unis, Australie, Espagne
Étude ouverte à doses croissantes visant à évaluer la sécurité, la tolérance et les propriétés pharmacologiques de l'ambroxol chlorhydrate à forte dose chez des sujets adultes (âgés de 18 ans ou plus) atteints de MPS III.	An Open Label Dose Escalation Study to Assess the Safety, Tolerability, and Pharmacologic Properties of High Dose Ambroxol Hydrochloride in Adult (≥ 18 Years of Age) Subjects With MPS III	MPS III A adulte	En recrutement	Phase 2/3	Médicament oral	Ambroxol	Ozlem Goker-Alpan	Etats-Unis
Étude ouverte de phase I/II sur le JR-446 dans le traitement de la mucopolysaccharidose de type IIIB	An Open-label Phase I/II Study of JR-446 in Mucopolysaccharidosis Type IIIB	MPS IIIB	En recrutement	Phase 1/2	Enzymothérapie chimérique	JR-446	JCR Pharmaceuticals	Japon
PEARL – Thérapie enzymatique substitutive prénatale pour les maladies lysosomales	PEARL – Prenatal Enzyme Replacement Therapy for LSD	MPS I, II, IV A, VI, VII ; Gaucher 2–3 ; Pompe IO ; Wolman	En recrutement	Phase 1	Enzymothérapie prénatale	Aldurazyme, Elaprase, Vimizim, etc.	UCSF	Etats-Unis
OTL-200 chez les patients atteints de leucodystrophie métachromatique juvénile tardive	OTL-200 in patients with Late Juvenile Metachromatic LeGrande-Bretagneodystrophy	Leucodystrophie métachromatique	En cours, recrutement terminée	Phase 3	Thérapie génique	OTL-200 (ARSA)	Orchard Therapeutics	Italie
Étude sur la sécurité et l'efficacité du produit cryoconservé OTL-200 dans le traitement de la leucodystrophie métachromatique	A Safety and Efficacy Study of Cryopreserved OTL-200 for Treatment of Metachromatic LeGrande-Bretagneodystrophy (MLD)	Leucodystrophie métachromatique	En cours, recrutement terminée	Phase 2	Thérapie génique	OTL-200	Orchard Therapeutics	Italie
Étude du S-606001 en tant que complément au traitement enzymatique substitutif (TES) chez des participants atteints de la maladie de Pompe à apparition tardive (LOPD)	Study of S-606001 as an Add-on to Enzyme Replacement Therapy (ERT) in Participants With Late-onset Pompe Disease (LOPD)	Pompe à début tardif (LOPD)	En recrutement	Phase 2	Médicament (utilisation avec enzymothérapie)	S-606001 + Enzymothérapie	Shionogi	Etats-Unis, Europe (dont France)
AAV2/8-LSPhGAA (ACTUS-101) dans la maladie de Pompe à apparition tardive	AAV2/8-LSPhGAA (ACTUS-101) in Late-Onset Pompe Diseas	Pompe à début tardif	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	ACTUS-101 (AAV8-GAA)	AskBio	États-Unis
Évaluation de la sécurité et de l'efficacité d'un médicament de thérapie génique pour le traitement de la maladie de Pompe à apparition tardive	Evaluation of the Safety and Efficacy of Late-onset Pompe Disease Gene Therapy Drug	Pompe à début tardif	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	GC301 (AAV-GAA)	GeneCradle	Chine
Venglustat en association avec Cerezyme chez les patients adultes atteints de la maladie de Gaucher de type 3 avec prolongation du traitement par venglustat en monothérapie (LEAP)	Venglustat in Combination With Cerezyme in Adult Patients With Gaucher Disease Type 3 With Venglustat Monotherapy Extension (LEAP)	Gaucher type 3 (± type 1)	En cours, recrutement terminée	Phase 2	inhibiteur + enzymothérapie	Venglustat + imiglucerase (Cerezyme®)	Sanofi	Etats-Unis, Europe, Japon
Étude de suivi à long terme chez des patients atteints de la maladie de Gaucher de type 1 après administration de FLT201 (GALILEO-2)	Long Term Follow-up Study of Type-1 Gaucher Subjects Post FLT201 Dose (GALILEO-2)	Gaucher type 1 (Adulte)	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	FLT201	Spur Therapeutics	Etats-Unis, Brésil, Espagne, Grande-Bretagne
Essai clinique de thérapie génique contre la maladie de Gaucher avec FLT201 (GALILEO-3)	A Gaucher Disease Gene Therapy Trial With FLT201 (GALILEO-3)	Gaucher type 1 (Adulte)	Recrutement à venir	Phase 3	Thérapie génique	FLT201	Spur Therapeutics	Non défini encore
Étude sur l'innocuité et l'efficacité préliminaire de l'injection de LY-M001 dans le traitement des patients adultes atteints de la maladie de Gaucher de type I (LY-M001)	A Study of the Safety and Preliminary Efficacy of LY-M001 Injection in the Treatment of Adult Patients with Gaucher Disease Type I (LY-M001)	Gaucher type 1	En recrutement	Phase 1	Thérapie génique	LY-M001 (AAV-GBA1)	Zhejiang University / Lingyi Biotech	Chine
Étude clinique sur l'injection de LY-M001 dans le traitement des adolescents atteints de la maladie de Gaucher de type I	Clinical Study of LY-M001 Injection in the Treatment of Adolescents With Type I Gaucher Disease	Gaucher type 1	En recrutement	Phase 1	Thérapie génique	LY-M001 (AAV-GBA1)	Shanghai Jiao Tong University School of Medicine	Chine
Essai clinique sur le PR001 (LY3884961) chez des patients présentant des manifestations périphériques de la maladie de Gaucher (PROCEED)	A Clinical Trial of PR001 (LY3884961) in Patients With Peripheral Manifestations of Gaucher Disease (PROCEED)	Gaucher type 1	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	LY3884961 (AAV9-GBA1)	Prevail Therapeutics / Lilly	Etats-Unis, Europe, Australie
Étude clinique évaluant l'injection de LY-M001 dans le traitement des patients adultes atteints de la maladie de Gaucher de type I (GD)	A Clinical Study Evaluating LY-M001 Injection in the Treatment of Adult Patients With Type I Gaucher Disease (GD)	Gaucher type 1	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	LY-M001 (AAV-GBA1)	Lingyi Biotech	Chine
Essai clinique de phase 1/2 sur le PR001 chez les nourrissons atteints de la maladie de Gaucher de type 2 (PROVIDE)	Phase 1/2 Clinical Trial of PR001 in Infants With Type 2 Gaucher Disease (PROVIDE)	Gaucher type 2 (neuronopathique)	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	LY3884961 (intracisternal)	Prevail Therapeutics / Lilly	Etats-Unis, Royaume-Uni
Étude visant à évaluer l'efficacité et la sécurité d'emploi du venglustat chez les patients adultes et pédiatriques atteints de la maladie de Gaucher de type 3 (LEAP2MONO)	Study to Evaluate the Efficacy and Safety of Venglustat in Adult and Pediatric Patients With Gaucher Disease Type 3 (LEAP2MONO)	Gaucher type 3	En cours, recrutement terminée	Phase 3	inhibiteur	Venglustat	Sanofi	Etats-Unis, Argentine, Canada, Chine, Europe, Japon, Turquie
Évaluation de la sécurité et de l'efficacité de Fabagal® (agalsidase bêta)	Evaluate the Safety and Efficacy of Fabagal® (Agalsidase beta)	Fabry classique	En recrutement	Phase 3	Enzymothérapie (biosimilaire)	Fabagal® (agalsidase beta)	ISU Abxis	Asie, multicentrique
Étude visant à évaluer le migalastat chez des patients atteints de la maladie de Fabry présentant un variant sensible du gène GLA et une maladie rénale avancée	A Study to Evaluate Migalastat in Fabry Subjects With Amenable GLA Variant and Renal Disease	Fabry, variants aménageables	En recrutement	Phase 3	Chaperon pharmacologique	Migalastat (Galafold®)	Amicus Therapeutics	Etats-Unis, Europe

Titre de l'essai en français	Titre de l'essai en anglais	Maladie(s) concernée(s)	Statut	Phase	Type d'intervention	Traitement / approche	Promoteur	Pays / sites
Essai ouvert de phase 1/2 sur la thérapie génique 4D-310 chez des adultes atteints de la maladie de Fabry	An Open-label, Phase 1/2 Trial of Gene Therapy 4D-310 in Adults With Fabry Disease	Fabry classique (adultes)	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	4D-310	4D Molecular Therapeutics	Etats-Unis
4D-310 chez les adultes atteints de la maladie de Fabry avec atteinte cardiaque	4D-310 in Adults With Fabry Disease and Cardiac Involvement	Fabry avec atteinte cardiaque	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	4D-310 (AAV-GLA ciblant le cœur)	4D Molecular Therapeutics	Etats-Unis, Australie, Taiwan
Étude sur la sécurité, la pharmacocinétique/pharmacodynamique et l'efficacité exploratoire de l'AMT-191 dans la maladie de Fabry classique	Safety, PK/PD, and Exploratory Efficacy Study of AMT-191 in Classic Fabry Disease	Fabry classique (adultes)	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	AMT-191 (AAV5-GLA, hépatique)	uniQure	Europe, Etats-Unis
Évaluation de la sécurité, de la tolérance et de l'efficacité d'un médicament de thérapie génique pour le traitement de la maladie de Fabry chez l'enfant	Evaluation of the Safety, Tolerability and Efficacy of a Gene Therapy Drug for the Treatment of Pediatric Fabry Disease	Fabry pédiatrique	En recrutement	Phase 1	Thérapie génique	BBM-F101 (AAV-GLA)	Fudan Univ. / Chine	Chine
Sécurité et efficacité de l'EXG110 administré par voie intraveineuse chez les patients atteints de la maladie de Fabry	The Safety and Efficacy of Intravenous EXG110 in Patients With Fabry Disease	Fabry (adulte)	Recrutement à venir	Phase 1/2	Thérapie génique	EXG110	Hangzhou Jiayin Biotech Ltd	Chine
Prolongation en ouvert du traitement par 2 mg/kg de pegunigalsidase alfa (PRX-102) toutes les 4 semaines chez des patients adultes atteints de la maladie de Fabry	Open Label Extension of 2 mg/kg Pegunigalsidase Alfa (PRX-102) Every 4 Weeks in Adult Fabry Disease Patients	Fabry (adulte)	En cours, recrutement terminée	Phase 3	Enzymothérapie	Pegunigalsidase alfa	Chiesi Farmaceutici	Etats-Unis, Europe
Étude de la sécurité et de l'activité biologique de l'AL01211 chez des hommes n'ayant jamais reçu de traitement et atteints de la maladie de Fabry classique	Study of the Safety and Biologic Activity of AL01211 in Treatment Naive Males With Classic Fabry Disease	Fabry classique, naïfs de traitement	En recrutement	Phase 1/2	Inhibiteur	AL01211	AceLink Therapeutics	Asie
Essai clinique de transfert génique pour la maladie de Krabbe infantile et infantile tardive traitée précédemment par HSCT (REKLAIM)	Gene transfert Clinical Trial for infantile and late Infantile Krabbe Disease treated previously with HSCT (REKLAIM)	Krabbe Disease	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	FBX-101-REKLAIM (AAVrh10)	Forge Biologics	Etats-Unis
Étude visant à évaluer la sécurité et l'efficacité du nizubaglustat oral (AZ-3102) dans les formes infantiles tardives et juvéniles de la gangliosidose à GM1 ou de la gangliosidose à GM2	A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Oral Nizubaglustat (AZ-3102) in Late-infantile and Juvenile Forms of GM1 Gangliosidosis or GM2 Gangliosidosis	GM1 & GM2 (formes tardives)	En recrutement	Phase 3	inhibiteur	Nizubaglustat (AZ-3102)	Azafaros A.G.	Etats-Unis, France, Espagne, Italie...
Étude sur la sécurité, la tolérance et l'efficacité du PBGM01 chez des participants pédiatriques atteints de gangliosidose à GM1 (Imagine-1)	Study of Safety, Tolerability and Efficacy of PBGM01 in Pediatric Participants With GM1 Gangliosidosis (Imagine-1)	GM1 infantile et tardive	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	PBGM01 (AAV-GLB1, intracisternal)	Gemma Biotherapeutics	Etats-Unis, Europe
Étude de phase 1/2 sur le transfert génique intraveineux à l'aide d'un vecteur AAV9 exprimant la bêta-galactosidase humaine dans la gangliosidose à GM1 de type I et de type II	A Phase 1/2 Study of Intravenous Gene Transfer With an AAV9 Vector Expressing Human Beta-galactosidase in Type I and Type II GM1 Gangliosidosis	GM1 types I et II	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	AAV9-GLB1 (intraveineux)	NIH / NHGRI	États-Unis
Une étude pivot sur la N-acétyl-L-leucine dans le traitement de la maladie de Niemann-Pick de type C	A Pivotal Study of N-Acetyl-L-Leucine on Niemann-Pick Disease Type C	NPC	En recrutement	Phase 3	Médicament	N-Acetyl-L-Leucine (IB1001)	IntraBio	Europe, Etats-Unis, Australie
Étude de phase III visant à évaluer Trappsol(R) Cyclo(TM) administré par voie intraveineuse chez des patients pédiatriques et adultes atteints de la maladie de Niemann-Pick de type C1	Phase 3 Study to Evaluate Intravenous Trappsol(R) Cyclo(TM) in Pediatric and Adult Patients With Niemann-Pick Disease Type C1	NPC1	En cours, recrutement terminée	Phase 3	Médicament	HPβCD (Trappsol® Cyclo™)	Cyclo Therapeutics	Multinational
Étude de phase 2 évaluant la sécurité, la tolérance, la pharmacocinétique et la pharmacodynamique de l'AZ-3102 oral chez des patients atteints de gangliosidose à GM2 ou de la maladie de Niemann-Pick de type C.	Phase 2 Study Evaluating the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of Oral AZ-3102 in Patients with GM2 Gangliosidosis or Niemann-Pick Type C Disease	NPC (± GM2)	En cours, recrutement terminée	Phase 2	inhibiteur	Nizubaglustat (AZ-3102)	Azafaros	Europe, Amérique Latine
Étude visant à évaluer la sécurité et l'efficacité du nizubaglustat oral (AZ-3102) dans les formes infantiles tardives et juvéniles de la maladie de Niemann-Pick de type C (NPC)	A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Oral Nizubaglustat (AZ-3102) in Late-infantile and Juvenile Forms of Niemann-Pick Type C Disease (NPC)	NPC	En recrutement	Phase 3	inhibiteur	Nizubaglustat (AZ-3102)	Azafaros	Europe, Etats-Unis
Étude visant à évaluer la sécurité et l'efficacité du nizubaglustat oral (AZ-3102) dans les formes infantiles tardives et juvéniles de la maladie de Niemann-Pick de type C, la gangliosidose à GM1 ou la gangliosidose à GM2.	A Study to Evaluate the Safety and Efficacy of Oral Nizubaglustat (AZ-3102) in Late-infantile and Juvenile Forms of Niemann-Pick Type C Disease, GM1 Gangliosidosis or GM2 Gangliosidosis	NPC (incluse)	Recrutement à venir	Phase 2/3	inhibiteur	Nizubaglustat (AZ-3102)	Azafaros	Etats-Unis, Argentine, Brésil, Europe,Canada, Australie, Inde, Turquie
Thérapie de remplacement enzymatique intravitréenne pour prévenir la progression de la maladie rétinienne chez les enfants atteints de CLN2	Intravitreal Enzyme Replacement Therapy to Prevent Retinal Disease Progression in Children With CLN2	CLN2 (Batten)	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Enzymothérapie (voie oculaire)	Cerliponase alfa (Brineura®) – intravitréen	Nationwide Children's Hospital	États-Unis
Première étude ouverte chez l'homme avec augmentation progressive de la dose visant à évaluer la sécurité et la tolérance de la thérapie génique avec TTX-381 pour les manifestations oculaires associées à la lipofuscinoses céréoïde neuronale de type 2 (CLN2)	A First-in-Human, Open-Label, Dose-Escalation Study to Evaluate the Safety and Tolerability of Gene Therapy With TTX-381 for the Ocular Manifestations Associated With Neuronal Ceroid Lipofuscinosis Type 2 (CLN2) Disease	CLN2 (Batten)	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique	TTX-381 (AAV9-hCLN2, subrétinien)	Tern Therapeutics	Grande-Bretagne
Thérapie génique pour les enfants atteints de la maladie de Batten CLN3	Gene Therapy for Children With CLN3 Batten Disease	CLN3	En cours, recrutement terminée	Phase 1/2	Thérapie génique	CLN-301 (AAV9-CLN3, intrathécal)	Alcyone Therapeutics	Etats-Unis
Innocuité, tolérance et efficacité du PLX-200 chez les patients atteints de CLN3	Safety, Tolerability, and Efficacy of PLX-200 in Patients With CLN3	CLN3	Recrutement à venir	Phase 3	Médicament	PLX-200 (gemfibrozil)	Polaryx Therapeutics	Grande-Bretagne
Étude de pharmacocinétique et pharmacodynamique du NPI-001 par rapport à la cystéamine	PK/PD Study of NPI-001 vs Cysteamine	Cystinose	En recrutement	Phase 1/2	Médicament	NPI-001 (N-acetylcysteine amide)	Nacuity Pharmaceuticals	Allemagne
DFT383 dans la cystinose néphropathique pédiatrique (CYStem)	DFT383 in Pediatric Nephropathic Cystinosis (CYStem)	Cystinose	En recrutement	Phase 1/2	Thérapie génique cellulaire	DFT383 (HSC gene therapy)	Novartis	Etats-Unis
Étude sur la thérapie génique du RP-A501 chez des patients masculins atteints de la maladie de Danon	Gene Therapy Study of RP-A501 in male patients with Danon Disease	Danon	En recrutement	Phase 2	Thérapie génique	RP-A501 (AAV9-LAMP2B)	Rocket Pharmaceuticals	Etats-Unis, Italie, Grande-Bretagne