

ÉTUDE DE SUIVI LONGITUDINAL DES  
ENFANTS ATTEINTS DE DYSTROPHIES  
MUSCULAIRES LIEES À LAMA2  
*(NatHis LAMA2)*

*Dr. Andreea Seferian  
Mme. Aurelie Phelep  
Mme. Melina Brindeau*

*Webinaire AFM, 19/06/2025*

---

# Qu'est-ce qu'une étude de l'histoire naturelle (EHN) ?

---

- ❑ étude d'histoire naturelle = *eng. Natural History study (NatHis)*
  
- ❑ Une étude d'histoire naturelle observe comment une maladie se développe et évolue au fil du temps — sans aucun traitement expérimental.
  
- ❑ Cela nous aide à comprendre :
  - Comment les symptômes commencent et progressent
  - Comment la maladie affecte la vie quotidienne
  - Quelles modifications se produisent naturellement, sans médicament.

---

# Pourquoi les études d'histoire naturelle sont-elles importantes ?

---

- ❑ De nombreuses maladies neuromusculaires rares (comme la dystrophie musculaire congénitale liée au gène (LAMA2) ne sont pas bien comprises.
  
- ❑ L'étude d'histoire naturelle aide :
  - à suivre l'évolution de la maladie
  - à identifier les symptômes importants et quand ils apparaissent
  - à comprendre comment la maladie affecte le mouvement, la respiration, la parole ou les activités quotidiennes.

---

# Comment cela aide-t-il la recherche et le traitement?

---

- ❑ L'EHN fournit une base de référence - ainsi nous pouvons la comparer plus tard avec les résultats d'un nouveau traitement.
  
- ❑ Cela :
  - Aide à concevoir de meilleurs essais cliniques
  - Facilite la détermination de l'efficacité d'un nouveau médicament
  - Peut conduire à des approbations plus rapides des thérapies par les autorités sanitaires

---

# À quoi ressemble la participation ?

---

- ❑ La participation implique généralement :
  - Des examens réguliers (visites tous les 6 mois ou annuellement)
  - Tests et évaluations (mouvement, respiration, force musculaire, parole,..)
  - Parfois des échantillons de sang et/ou des examens d'imagerie
  - Il n'y a pas de médicament expérimental - juste de l'observation.
  
- ❑ Est-ce sûr ?
  - ❑ Oui, car il n'y a pas de traitement impliqué, juste une observation
  - ❑ Les tests sont non invasifs ou correspondent à des procédures médicales standard
  - ❑ La participation est toujours volontaire, et vous pouvez arrêter à tout moment

---

# Pourquoi Votre Participation Compte?

---

- ❑ Chaque personne dans une étude aide à créer un tableau plus clair de la maladie
- ❑ Particulièrement important dans les maladies rares, où chaque voix compte
- ❑ L'histoire de votre enfant peut :
  - Aider les chercheurs à mieux comprendre la maladie
  - Rendre les traitements futurs plus sûrs et plus efficaces
  - Aider d'autres familles et enfants malades à l'avenir

---

## Au total

---

- ❑ Les études d'histoire naturelle sont essentielles pour comprendre les maladies rares
- ❑ Elles ouvrent la voie à des traitements et à de meilleurs soins
- ❑ La participation de votre famille peut avoir un impact durable sur la science et la vie d'autres enfants

ÉTUDE PROSPECTIVE, LONGITUDINALE ET  
INTERVENTIONNELLE SUR L'HISTOIRE NATURELLE DES  
ENFANTS ATTEINTS DE DISTROPHIES LIÉES AU LAMA2

# MISE EN PLACE

( BASÉE SUR LE PROTOCOLE V2.0 DU 07/06/2024)

Garches 28 avril 2025

---

# OBJECTIFS DE L'ETUDE

---

## ● Objectif principal

Caractériser l'évolution de la maladie, les spécificités et l'histoire naturelle des sujets pédiatriques LAMA2-RD

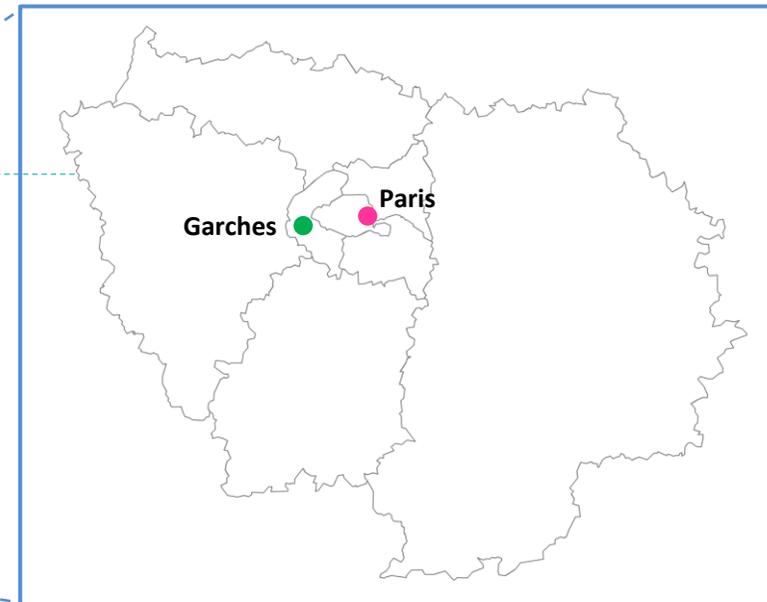
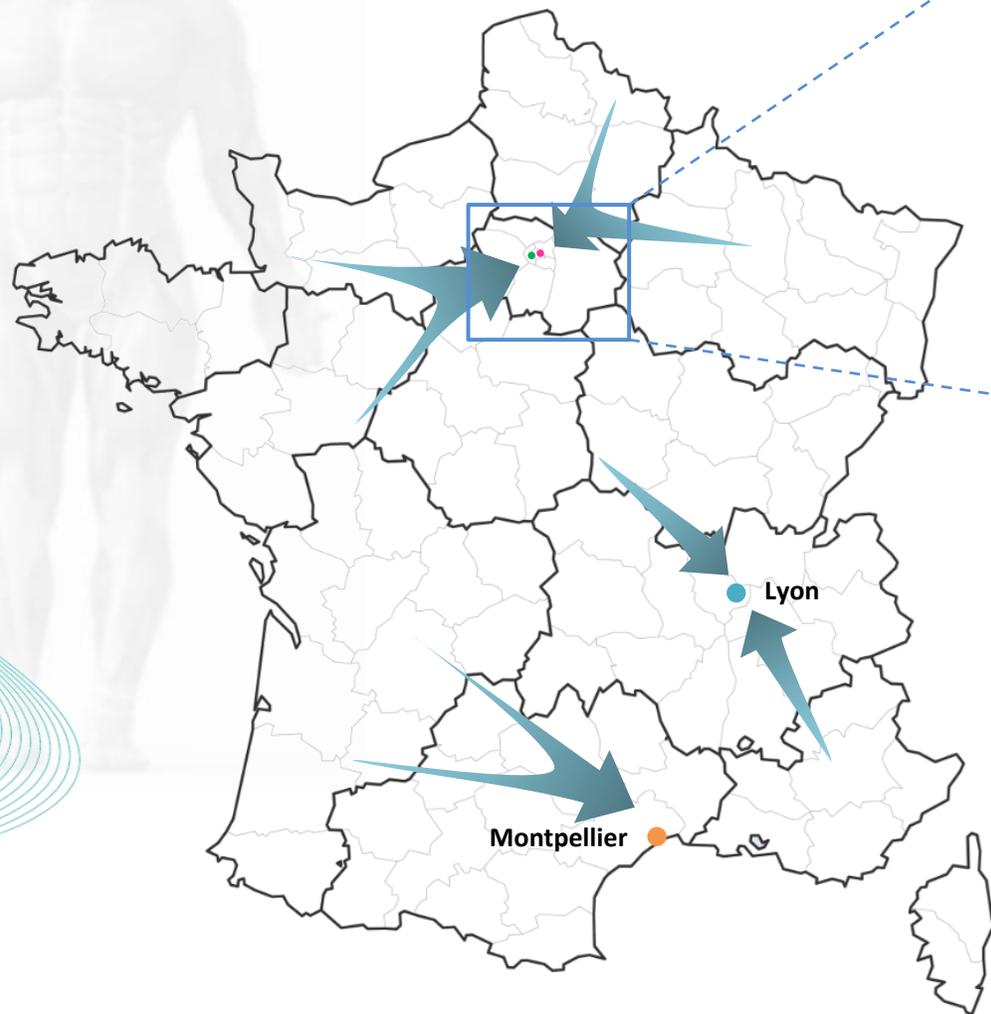
## ● Objectifs secondaires

Identifier les variables pronostiques et les mesures des résultats cliniques qui pourront être utilisées dans des essais cliniques thérapeutiques chez des patients atteints de LAMA2-RD de 2 à 17 ans

Mesurer l'impact de la maladie chez les patients atteints de LAMA2-RD âgés de 2 à 17 ans (inclus) et leurs aidants en se concentrant sur leur qualité de vie (QoL), fatigue et autonomie.

Améliorer la prise en charge des patients pédiatriques LAMA2-RD dans le cadre de leur suivi clinique.

# RECRUTEMENT PATIENTS



4 centres de recrutement :

- Paris (iMotion) ⇔ Dr Seferian
- Garches ⇔ Dr Gomez
- Lyon ⇔ Dr Vuillerot
- Montpellier ⇔ Dr Walther Louvier

# Éligibilité

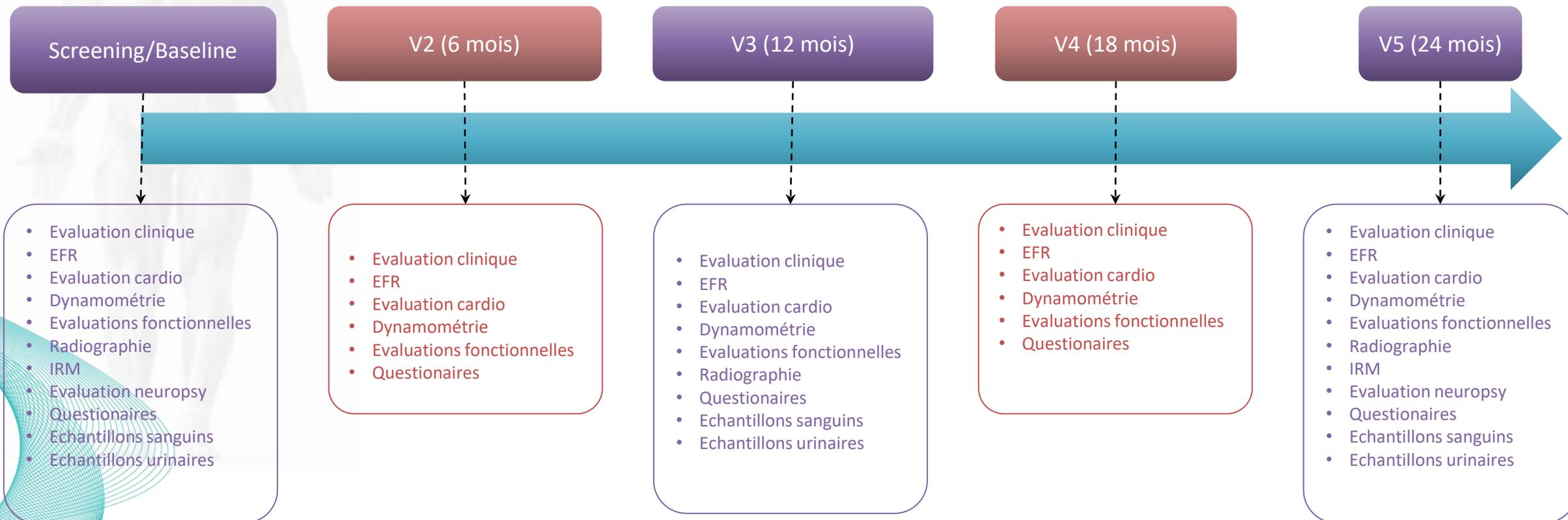
## ● Critères d'inclusion

- Age 2 à 15 ans (à l'inclusion)
- Phénotype clinique favorable et diagnostic de LAMA2-RD confirmé
- Consentement éclairé signé
- Absence d'une autre maladie génétique neurologique confirmée
- Volonté de maintenir le régime d'exercice actuel et/ou la physiothérapie pour la durée de l'étude clinique
- Volonté de se conformer au protocole de l'étude, à toutes les procédures d'étude et visites obligatoires
- Affilié ou bénéficiaire d'un régime de sécurité sociale

## ● Critères d'exclusion

- Incapacité à coopérer et/ou à réaliser les tâches prévues par le protocole (sauf pour l'IRM et les prélèvements de sang/urine).
- Maladie médicale aiguë ou hospitalisation dans les 30 jours précédant le consentement éclairé
- Autre condition médicale significative et/ou fragilité globale de l'état de santé pourrait compliquer l'interprétation de l'évolution clinique

# SCHEMA DE L'ETUDE



---

# DÉROULEMENT DES VISITES (V1 ⇒ V5)

---

## ☐ Médecin/ Infirmier :

1. **Information, vérification des critères de sélection, consentement éclairé (V1)**
2. **Antécédents médicaux et traitements concomitants** (toutes les visites)
3. **Développement psychomoteur (acquisitions motrices, de langage...)**
4. **Courbes de croissance, signes vitaux,**
5. **Examen clinique**
6. **mode d'alimentation** (toutes les visites)
7. **Evaluation de la scoliose et dispositifs orthopédiques** (toutes les visites)
8. **Informations sur la prise en charge kinésithérapie** (toutes les visites)

---

# DÉROULEMENT DES VISITES (V1 ⇨ V5)

---

## 9. Questionnaires médicaux : (toutes les visites) sur:

- Troubles de la déglutition
- Échelles de douleur
- Fatigue
- Charge sur le patient/les aidants ...

# DÉROULEMENT DES VISITES J1 (V1-V5)

## 10. Prélèvements sanguins et urinaires (optionnels) : (V1,V3,V5)

Tous les 12 mois (analyse locale et stockage)

### ☐ **Cardiologue / Infirmier :**

## 11. Évaluation cardiaque : ECG et échocardiographie (V1,V3,V5)

### ☐ **Neuropsychologue:** (V1&V5)

## 12. Évaluation neuropsychologique : WPPSI-IV ou WISC-V selon l'âge du patient.

### ☐ **Imagerie**

## 13. IRM Musculaire (V1&V5)

## 14. Radiographie de la colonne vertébrale (V1,V3,V5)

---

# DÉROULEMENT DES VISITES J-1 (V1-V5)

---

□ **Kinésithérapeute :** (toutes les visites)

13. **Évaluations fonctionnelles respiratoires**

14. **Evaluation Articulaire**

15. **Evaluation de la Force**



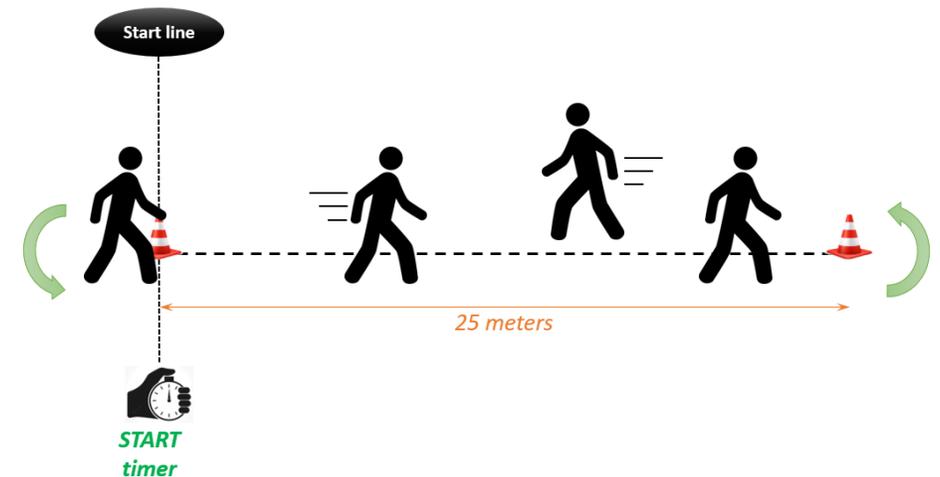
# DÉROULEMENT DES VISITES J-1 (V1-V5)

□ **Kinésithérapeute :** (toutes les visites)

16. **Évaluation fonctionnelle (MFM-32, bras)**

13. **Questionnaires fonctionnels et qualité de vie**

14. **Tests fonctionnels chronométrés (test de marche de 6 minutes...)**

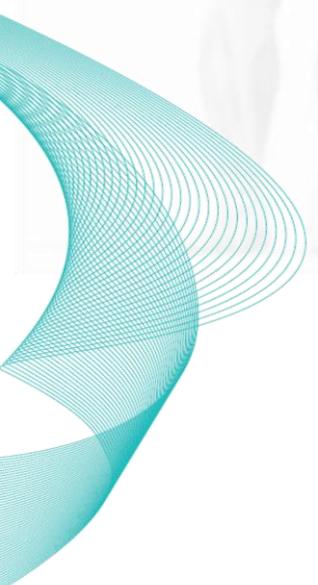


---

# Au total

---

- ❑ Questions:
- ❑ [a.seferian@institut-myologie.org](mailto:a.seferian@institut-myologie.org)





19/06/2025

Andreea SEFERIAN

Neuropediatre

[a.seferian@institut-myologie.org](mailto:a.seferian@institut-myologie.org)

[www.institut-myologie.org](http://www.institut-myologie.org)