

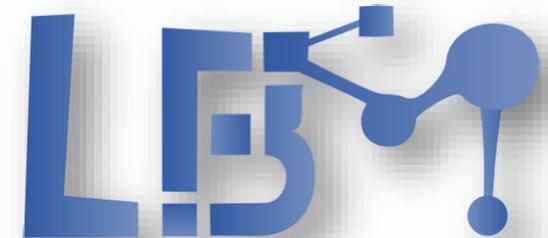
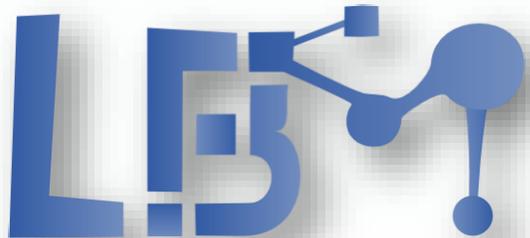
LysoNeo

Étude pilote de dépistage néonatal des maladies lysosomales par spectrométrie de masse en tandem

Pr. Soumeya BEKRI

Laboratoire de Biochimie Métabolique
CHU de Rouen

soumeya.bekri@chu-rouen.fr



Progrès des méthodes de dépistage et des approches thérapeutiques des maladies lysosomales

Inclusion des **maladies lysosomales** dans des **programmes de dépistage** par **spectrométrie de masse en tandem**

Consensus international pour le dépistage systématique de deux maladies (Recommended Uniform Screening Panel - RUSP) :

MPS I

Maladie de Pompe

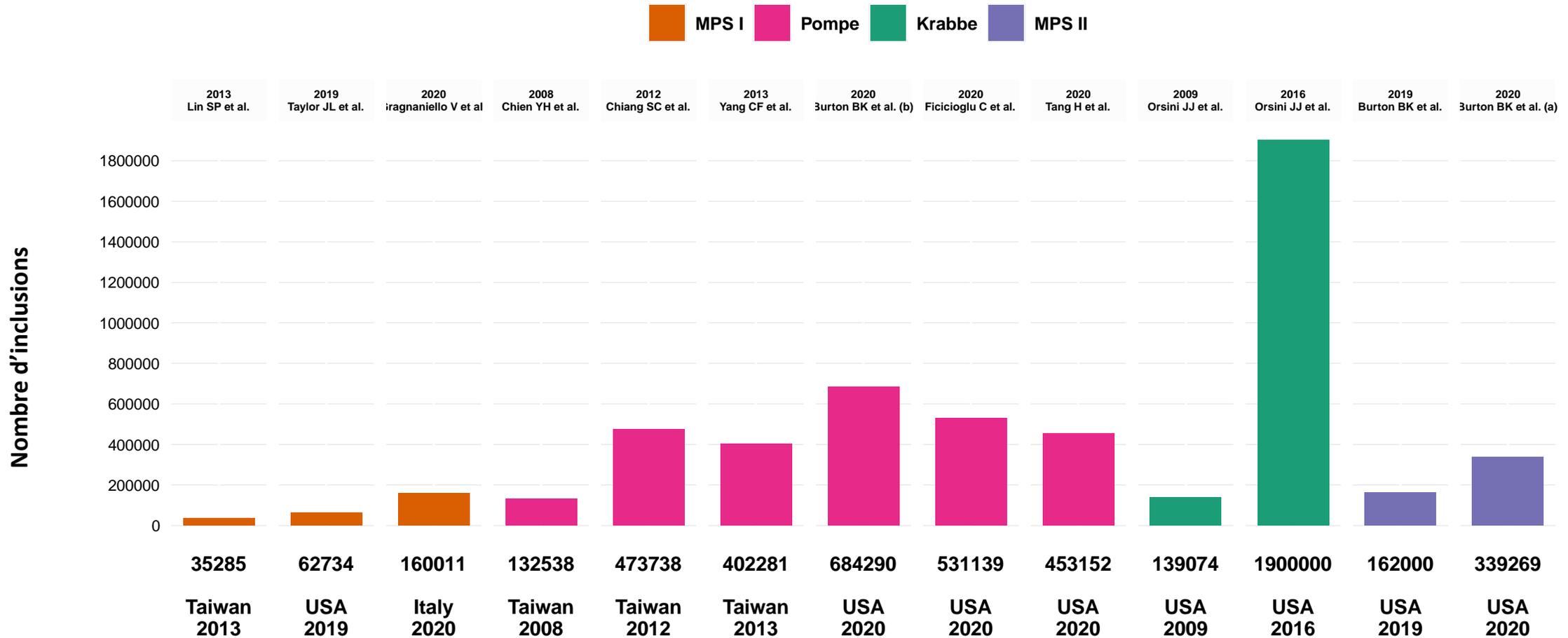
Dépistage Néonatal des Maladies Lysosomales

USA – Mexico – Brazil – Italy – Austria – Hungary – Taiwan



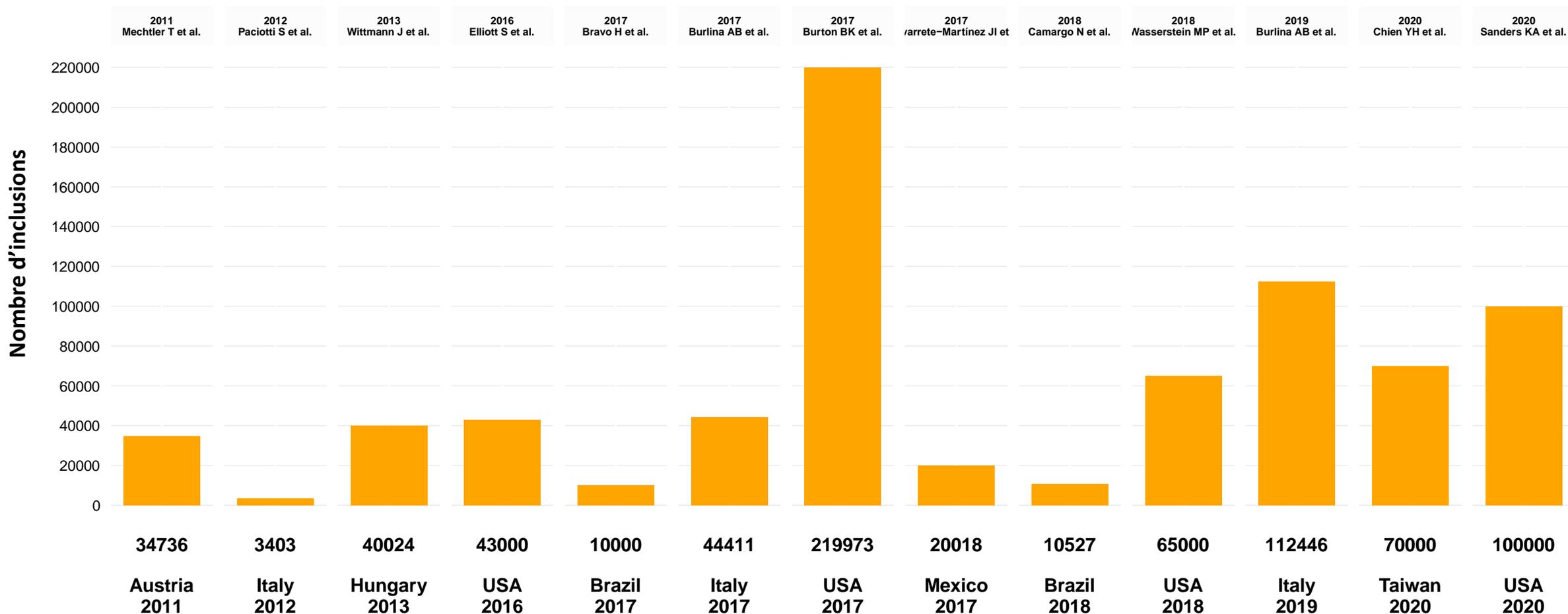
Tebani A, Bekri S. 2021 (soumis)

Programmes de DNN (une maladie / programme)



Tebani A, Bekri S. 2021 (soumis)

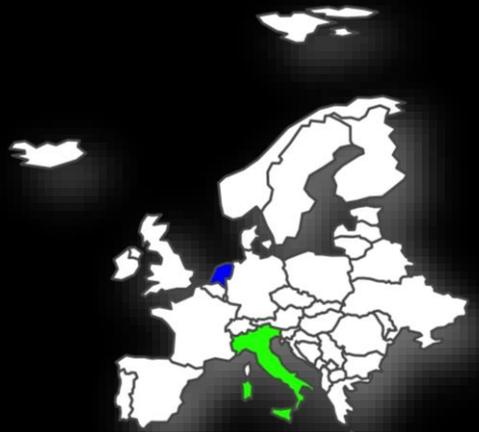
Programmes de DNN (panel maladies lysosomales)



Tebani A, Bekri S. 2021 (soumis)

Dépistage Néonatal des Maladies Lysosomales

Europe



Italie

Régional

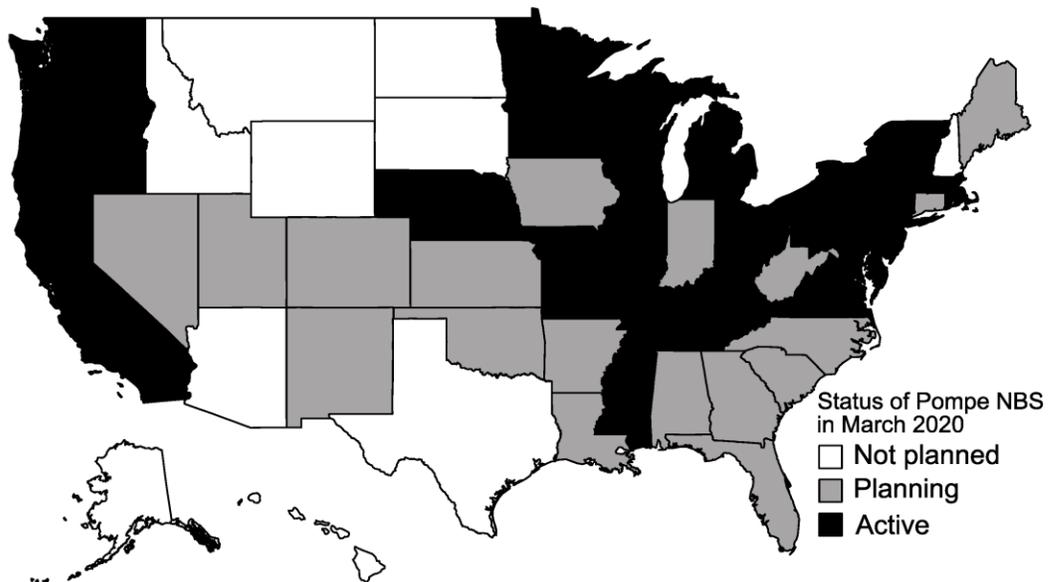
Pompe, MPS I, Gaucher, Fabry

Pays-Bas

National

MPS I

Pompe

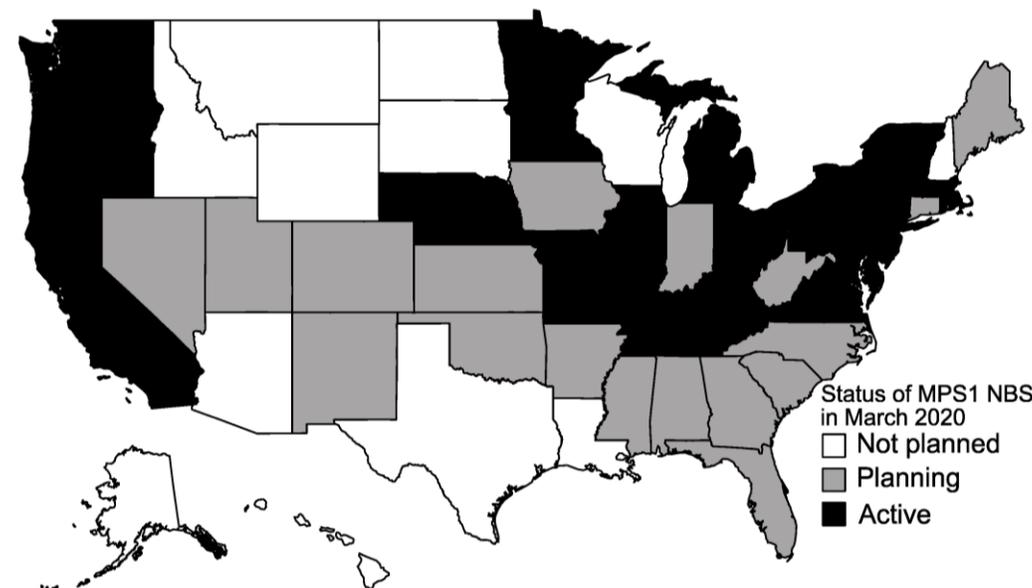


Ames EG. IJNS. 2020

07/04/2022

MPS I

USA



Pr. S. Bekri - LBM

Projet LysoNeo



LysoNeo - Investigateurs

Promoteur **CHU de Rouen**

CPP favorable **05/05/2020**

Necker-Enfants-Malades

Début **Mars 2021**

Durée **3 ans**

Inclusions **100 000**



Investigateur coordinateur	Pr.	Soumeya	BEKRI	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen
Investigateur Principal	Dr	David	GUENET	Laboratoire de Biochimie - CRDN Normandie CHU de Caen
Investigateur Principal	Pr.	Stéphane	MARRET	Service de Pédiatrie Néonatale, Réanimation et Neuropédiatrie CHU de Rouen
Investigateurs				Réseau de périnatalité Normandie 23 Maternités

Investigateurs

Co-Investigateurs Biologistes

Pr. Stéphane Allouche
Dr Christophe Doche
Dr Sarah Snanoudj
Dr Bénédicte Sudrié-Arnaud
Dr Abdellah Tebani

Laboratoire de Biochimie, CRDN Normandie, CHU de Caen
Laboratoire de Biochimie, CHG du Havre
Laboratoire de Biochimie Métabolique, CHU de Rouen
Laboratoire de Biochimie Métabolique, CHU de Rouen
Laboratoire de Biochimie Métabolique, CHU de Rouen

Co-Investigateurs Pédiatres

Dr Stéphanie Torre
Dr Ivana Dabaj
Dr Franklin Ducatez
Dr Alina Arion
Pr. Bernard Guillois
Dr Henri Bruel

Service de Pédiatrie Néonatale, Réanimation et Neuropédiatrie, CHU de Rouen
Service de Pédiatrie Néonatale, Réanimation et Neuropédiatrie, CHU de Rouen
Service de Pédiatrie Néonatale, Réanimation et Neuropédiatrie, CHU de Rouen
Service de Pédiatrie, CHU de Caen
Service de Pédiatrie, CHU de Caen
Service de Pédiatrie Néonatale, CHG du Havre

Co-Investigateurs Généticiens

Dr Alice Goldenberg
Dr Anne-Marie Guerrot
Dr Marion Gérard
Dr Valérie Layet

Service de Génétique Médicale, CHU de Rouen
Service de Génétique Médicale, CHU de Rouen
Service de Génétique Médicale, CHU de Caen
Service de Génétique Médicale, CHG du Havre

Co-Investigateur Hématologue

Pr. Pascale Schneider

Service d'Hémo-Oncologie Pédiatrique

Co-Investigateurs Gynécologues

Pr. Michel Dreyfus
Pr. Guillaume Benoit
Pr. Eric Verspyck
Dr Florent Delaunay

Service de Gynécologie - Obstétrique, CHU de Caen
Service de Gynécologie - Obstétrique, CHU de Caen
Service de Gynécologie - Obstétrique, CHU de Rouen
Service de Gynécologie - Obstétrique, CHU du Havre



Partenariat Public-Privé

Objectifs

Objectif principal

Evaluer la faisabilité en routine du dépistage néonatal de la MPSI et de la maladie de Pompe par une analyse multiplexe à partir de sang séché dans une cohorte de 100 000 nouveau-nés de la région Normandie

Etude ancillaire

Dépistage de 9 autres pathologies lysosomales : maladie de Krabbe, maladie de Niemann-Pick A/B, mucopolysaccharidoses (MPSII, MPSIIIB, MPSIVA, MPSVIB, MPSVI et MPSVII) et céréoïde lipofuscinose neuronale de type 2 (CLN2)

Extension (CPP 23 janvier 2022)

Dépistage de 2 pathologies additionnelles : Leucodystrophie Métachromatique et déficit en Lipase Acide Lysosomale

Critères d'inclusion

Nouveau-né / Maternités normandes

Nouveau-né participant au Programme National de Dépistage Néonatal

Titulaire(s) de l'exercice de l'autorité parentale ayant lu et compris la lettre d'information et signé le formulaire de consentement

Critères de non inclusion

Cette étude ne comporte pas de critères de non inclusion

Technologie

PerkinElmer 226 Ahlstrom
LOT 114068 / 31180001 2025-09-30

○ ○

Déposer les gouttes de sang dans les 2 cercles Commentaires minimaux Réservez laboratoire (codbar)

Nom :
Prénom :
Date de naissance :
Date et heure du prélèvement :

LYSONEO

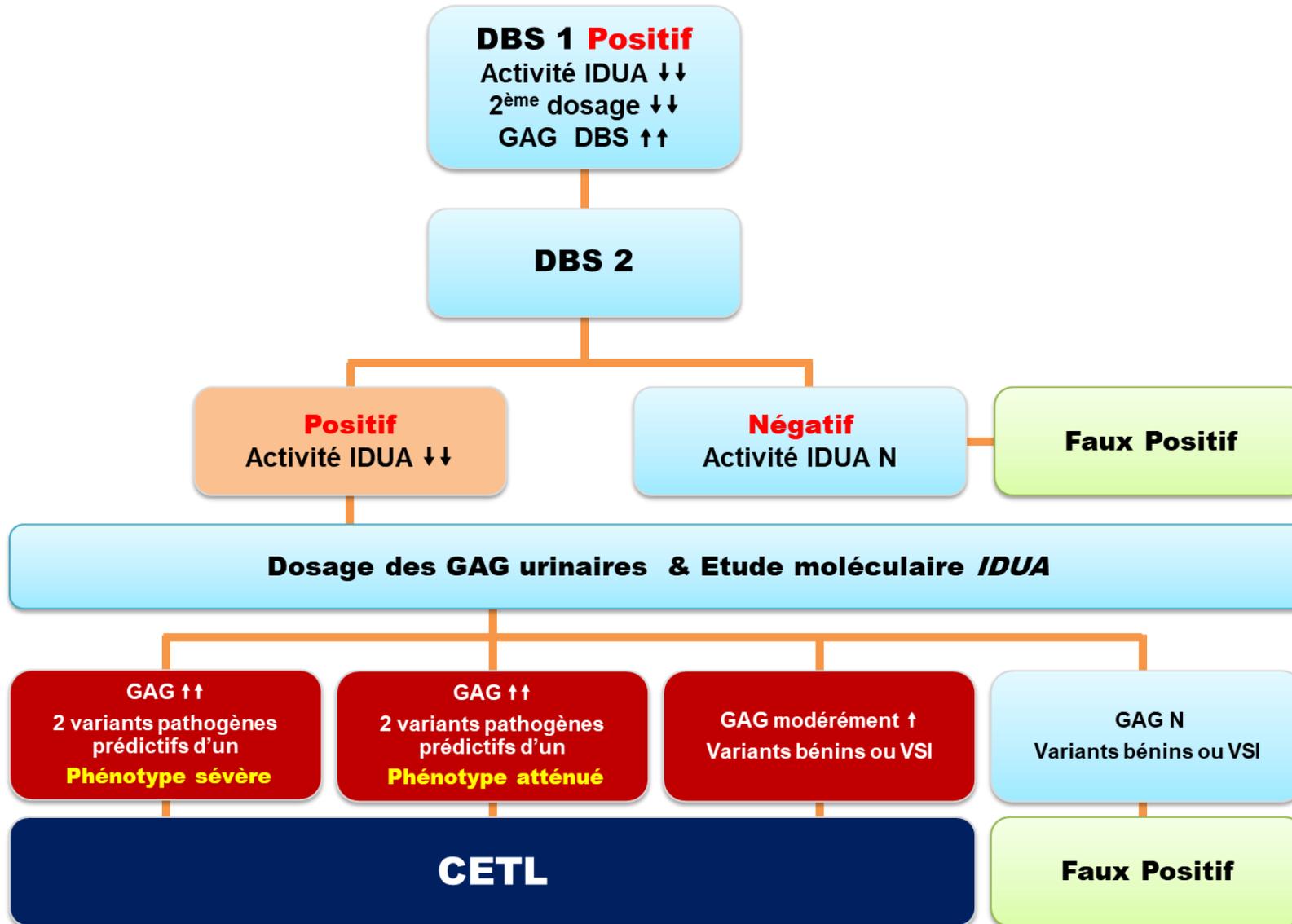
Buvard à joindre au dépistage systématique et à adresser avec le consentement au CRDM de Normandie.
Etude coordonnée par le CHU de Rouen, Laboratoire de Biochimie Métabolique et le CRDM de Normandie - CHU de Caen, avenue de la Côte de Nacm, CS 30001, 14033 CAEN Cedex 9.



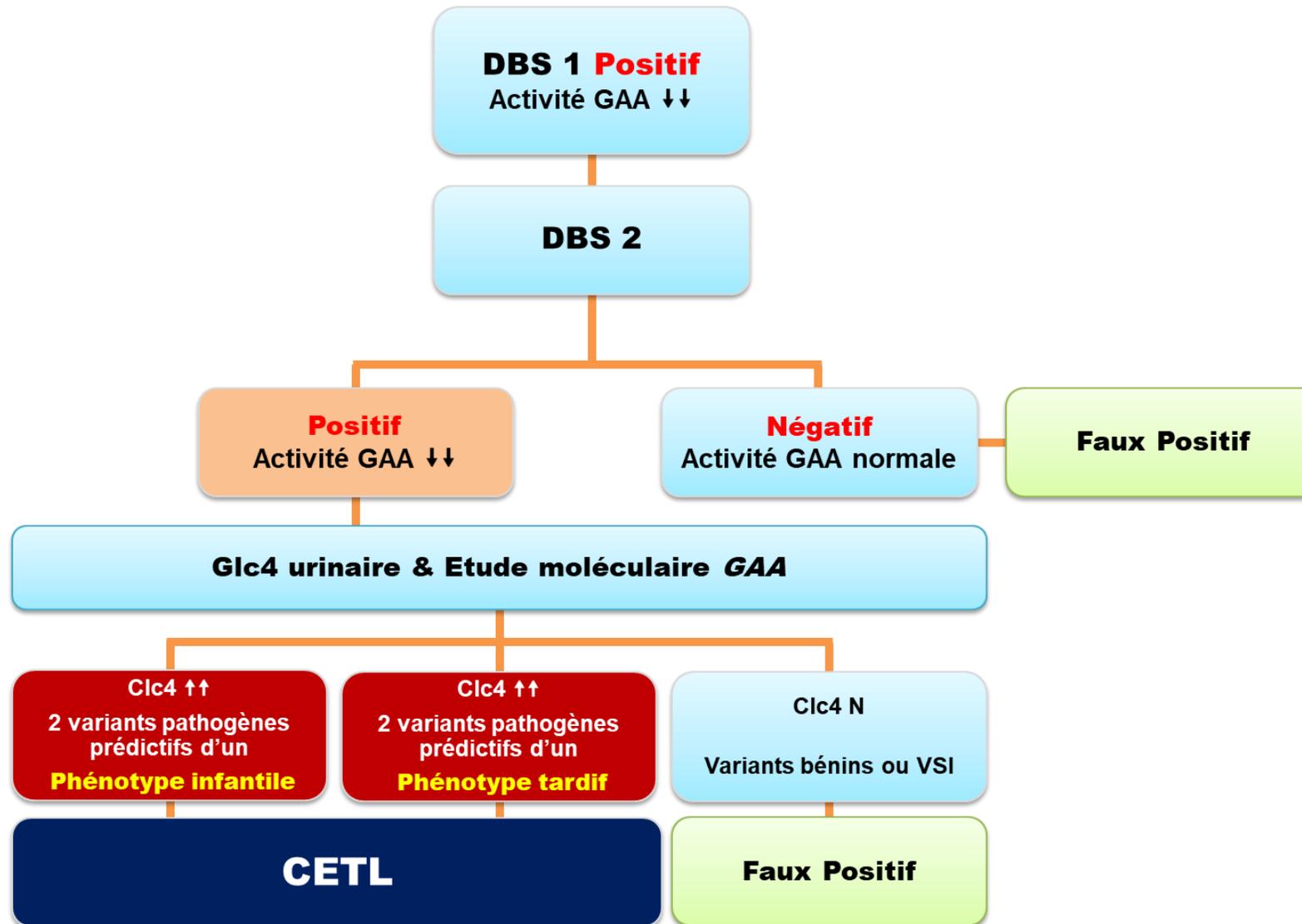
Explorations réalisées

	1 ^{ère} intention	2 ^{ème} intention		
MPS	Enzyme	GAG DBS	GAG urinaires	Génotypage
Pompe	Enzyme	Glc4 urinaire		Génotypage
Krabbe	Enzyme	Psychosine		Génotypage
NPA/B	Enzyme	LysoSM		Génotypage
CLN2	Enzyme			Génotypage
LDM	Sulfatides	Enzyme		Génotypage
LALD	Enzyme			Génotypage

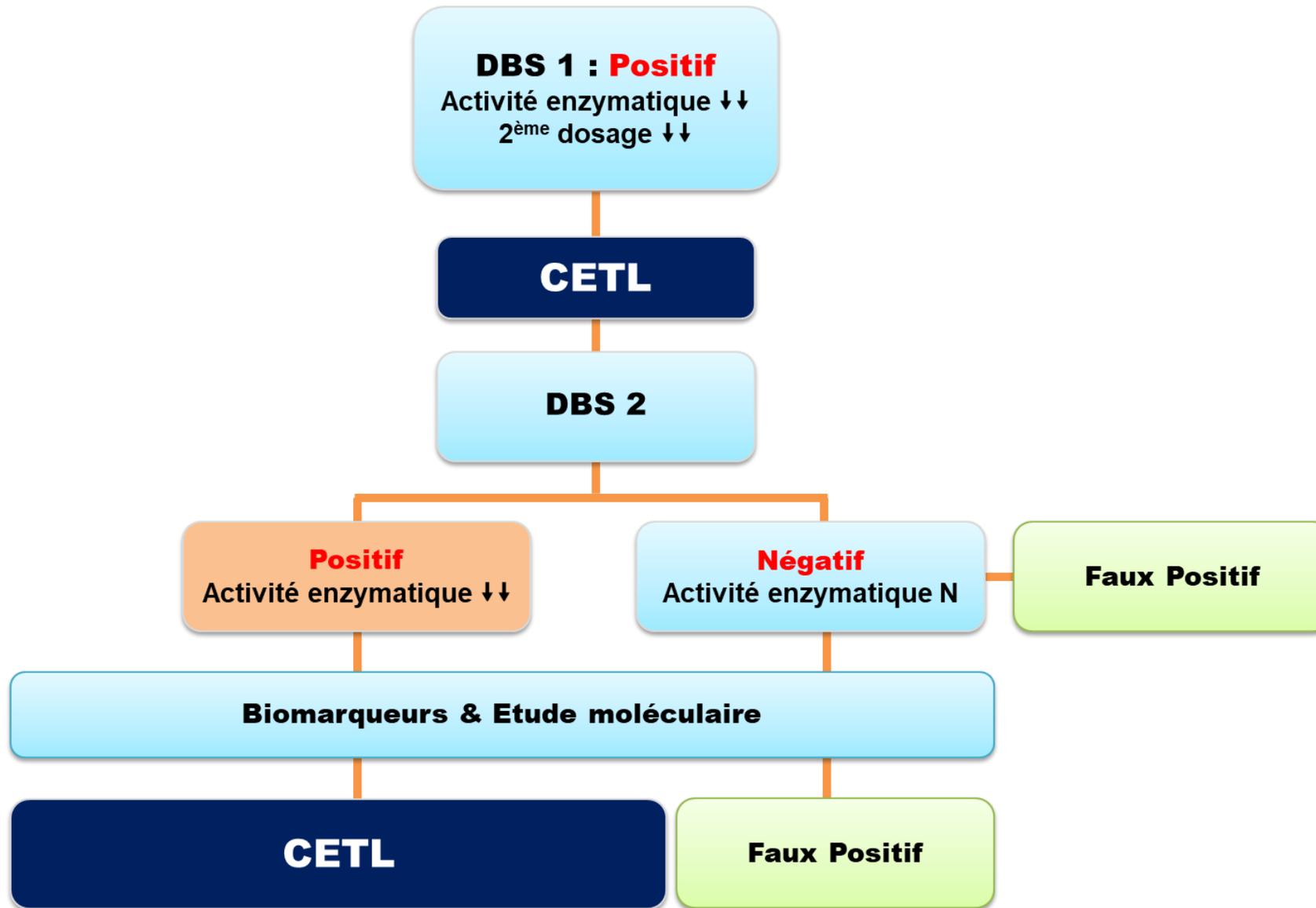
MPS I



Pompe



Autres Maladies Lysosomales



Inclusions LysoNeo



LysoNeo

Étude pilote de dépistage néonatal
systématique des maladies lysosomales par
spectrométrie de masse en tandem



Pr. Soumeya BEKRI
Laboratoire de Biochimie Métabolique
CHU de Rouen
soumeya.bekri@chu-rouen.fr

