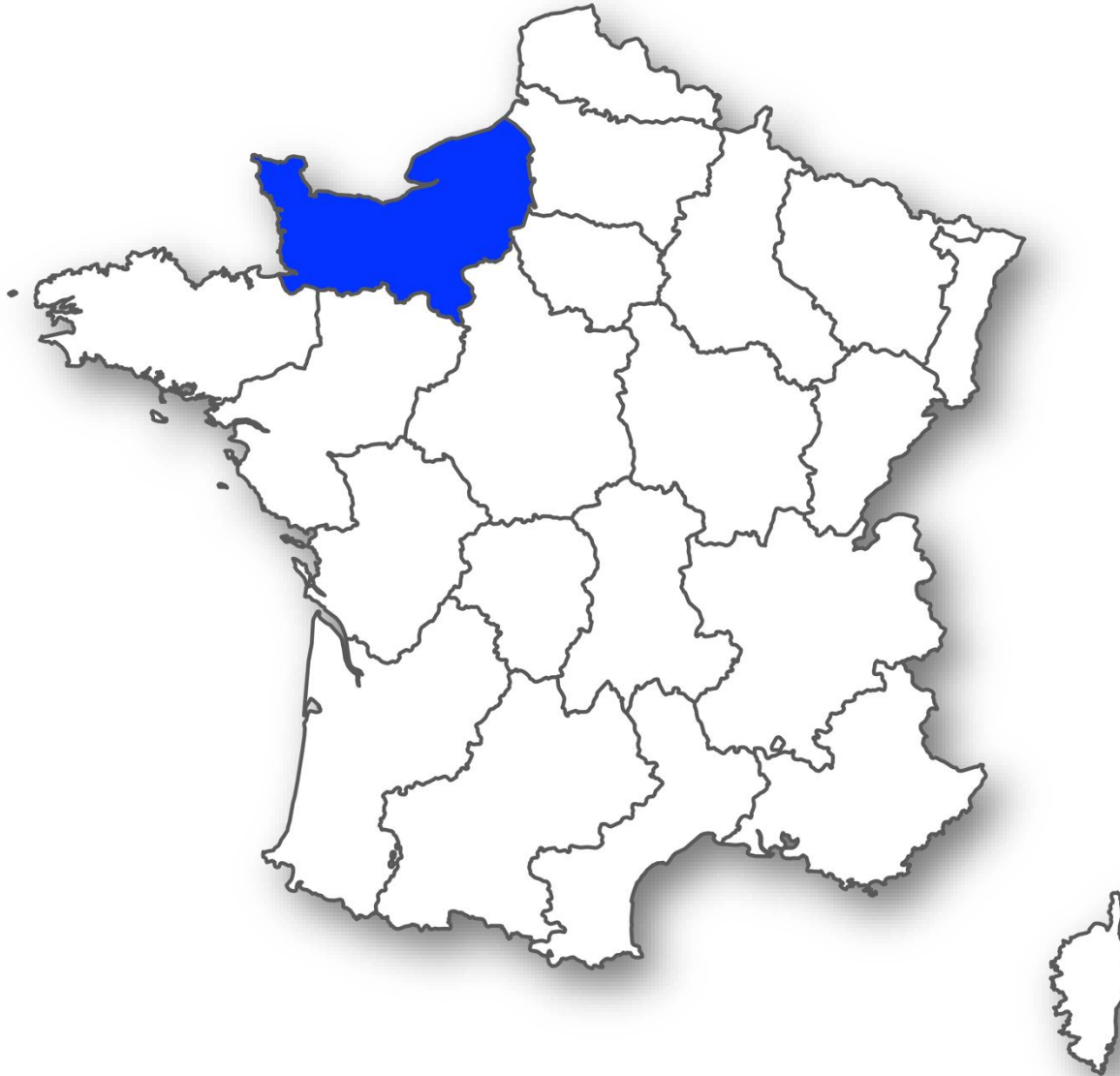


# LysoNeo

**Phase 2 - novembre 2024**

**Pr. Soumeya BEKRI - Mme Armelle GUIDOTTI - Mme Selma MAKHLOUF**

# LysoNeo Project



# LysoNeo - Investigators

<b>Promotor</b>	<b>Rouen University Hospital</b>
<b>Ethical approval</b>	<b>May 2020</b>
<b>Start</b>	<b>March 2021</b>
<b>Duration</b>	<b>3 years</b>
<b>Inclusions</b>	<b>100,000</b>



<b>Coordinator</b>	<b>Prof. Soumeya BEKRI</b>	<b>Metabolic Biochemistry Department - LBM Rouen University Hospital</b>
<b>Principal Investigator</b>	<b>Dr. David GUENET</b>	<b>Biochemistry Department, CRDN Normandie (Regional Newborn Screening Center), Caen University Hospital</b>
<b>Principal Investigator</b>	<b>Prof. Stéphane MARRET</b>	<b>Department of Neonatal Pediatrics, Intensive Care and Neuropediatrics, Rouen University Hospital</b>
<b>Investigateurs</b>		<b>Normandy Perinatal Network 23 Maternity Hospitals</b>

# Public-Private Partnership



# Objectives

## Primary Objective

To evaluate the feasibility of systematic neonatal screening for **MPS I** and **Pompe disease** by multiplex analysis of lysosomal enzyme activities using Dried Blood Spots in a cohort of 100,000 newborns in the Normandy region.

## Ancillary study

Screening for 9 other lysosomal pathologies: Krabbe disease, Niemann-Pick A/B disease, mucopolysaccharidoses (MPSII, MPSIIIB, MPSIVA, MPSVIB, MPSVI and MPSVII), neuronal lipofuscinosis type 2 (CLN2).

## **Lysosomal Acid Lipase Deficiency Metachromatic Leucodystrophy**

<b>Promotor</b>	<b>Rouen University Hospital</b>
<b>Ethical approval</b>	<b>January 2022</b>
<b>Start</b>	<b>March 2022</b>
<b>Time Period</b>	<b>2 years</b>
<b>Inclusions</b>	<b>60,000</b>

## **Inclusion criteria**

Newborns born in a Maternity Hospital in Normandy

Newborns participating in the National Neonatal Screening Program

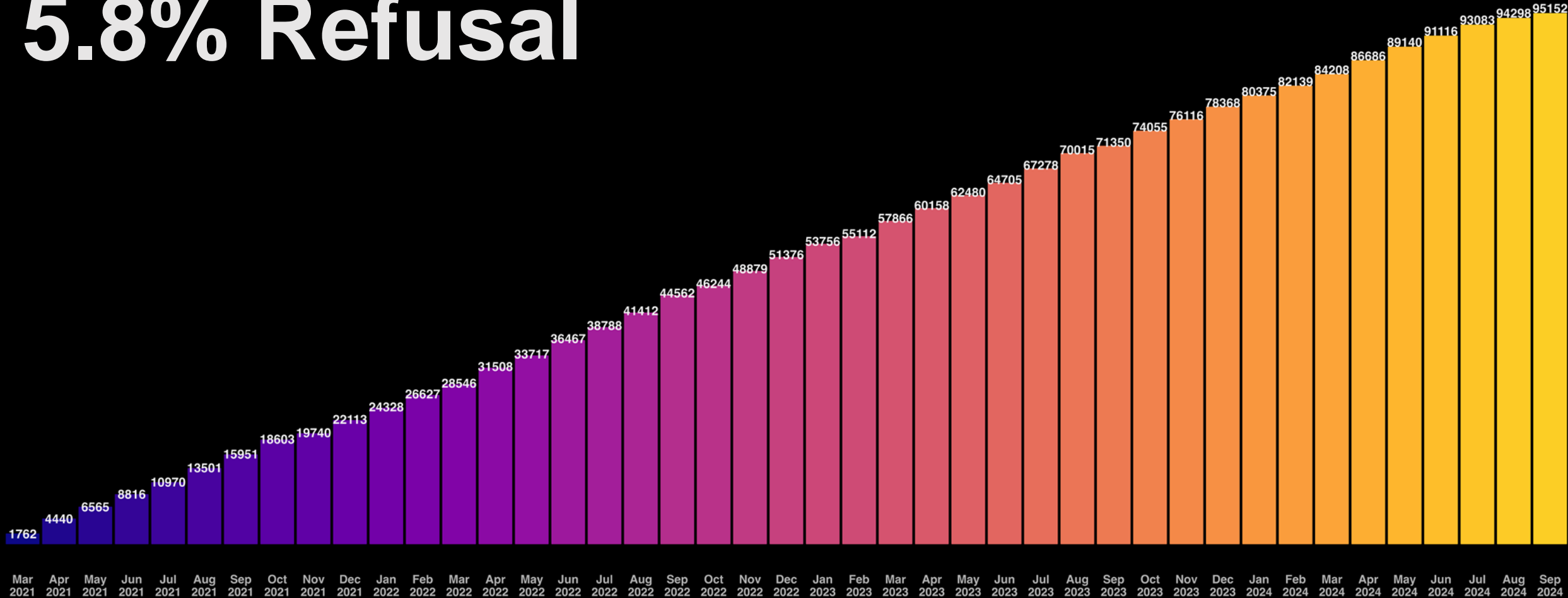
Signed consent form

## **Non-inclusion criteria**

There are no criteria for non-inclusion

# LysoNeo Primary Study Update Sep 2024

## 5.8% Refusal

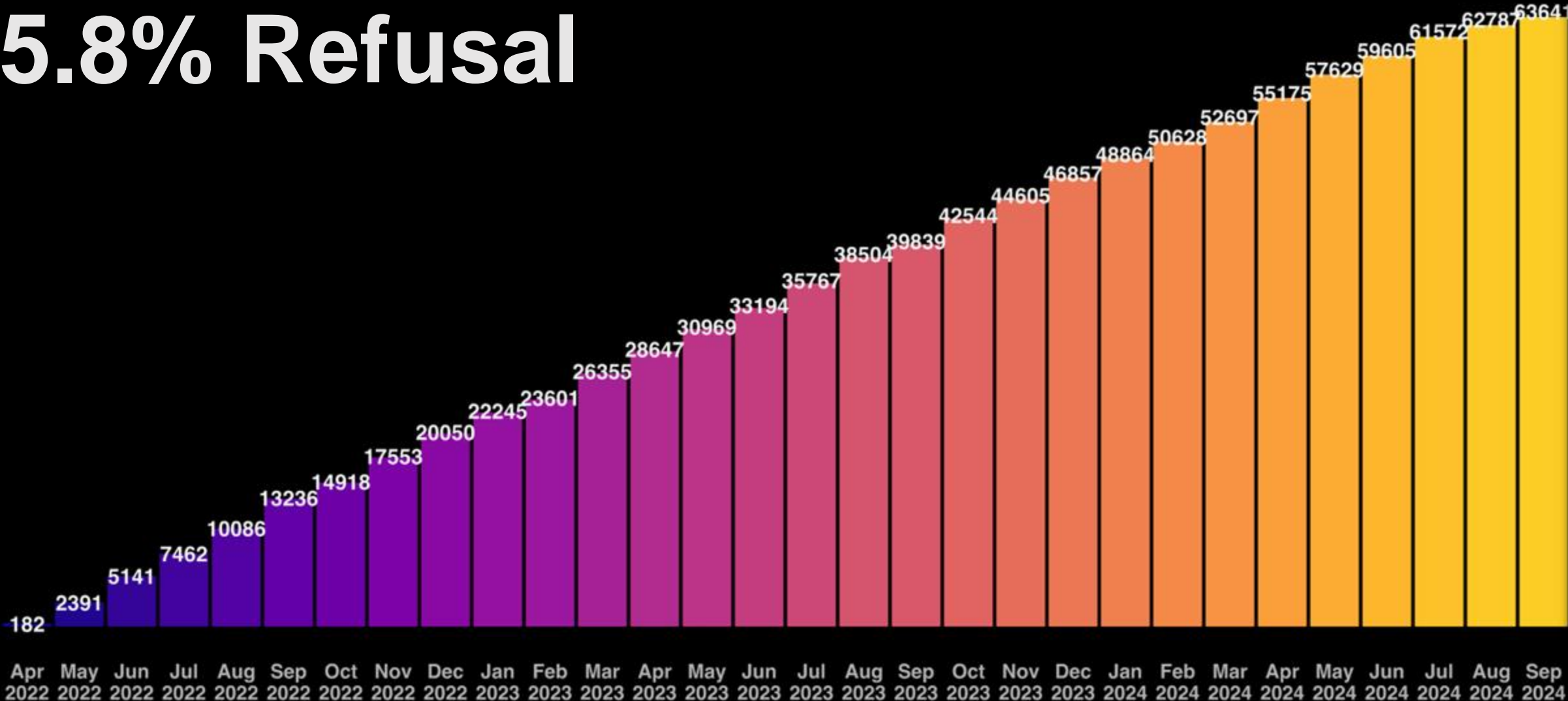


Unpublished data - CHU de Rouen (LBM)



# LysoNeo Extension Study Update Sep 2024

5.8% Refusal



Unpublished data - CHU de Rouen (LBM)

# Perspectives

**June 2024**

HAS: extension of national NBS program to MPS1, Pompe disease, MLD and acid lipase deficiency

**July 2024**

Referral to HAS by patient association ELA for MLD NBS

**July 2024**

HAS self-referral for LD NBS

**November 2024**

LysoNeo report to be addressed to HAS

# **LysoNeo Project Extension - 2024 - 2026**

**Metachromatic Leucodystrophy**

**Lysosomal Acid Lipase Deficiency**

**Pompe disease**

**Mucopolysaccharidosis type 1**

**Promotor                      Rouen University Hospital**

**Ethical approval      October 2024**

**Start                              November 2024**

**Duration                      2 years**

**Inclusions                    60,000 newborns**

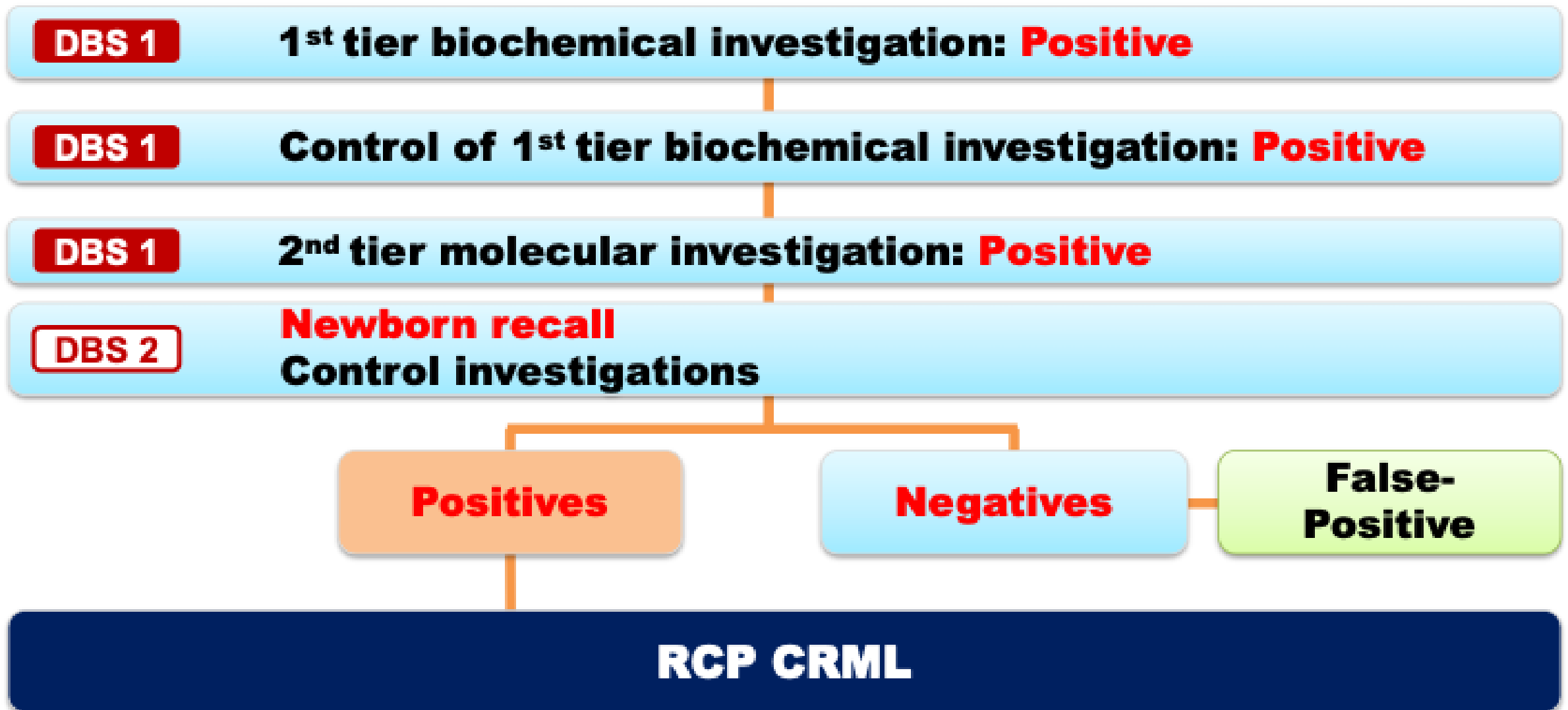
**1<sup>st</sup> tier biochemical investigations → False positives**

**Unaffected newborns were called**

**Parental stress**

**Unnecessary burden on caregivers**

# LysoNeo Project Extension - 2024 - 2026



# Acknowledgements

Participants: newborns and parents

Medical Staff

CRML

Partners



✓ **Nouveauté 1 :**

Modification du consentement → Ajout d'un examen génétique

✓ **Nouveauté 2 :**

Reconvocation des parents en cas de prélèvement non-conforme

Nous, soussignés, \_\_\_\_\_ (Nom, Prénom) et \_\_\_\_\_ (Nom, Prénom), parents de \_\_\_\_\_ (Nom, Prénom de l'enfant) certifions avoir lu et compris la note d'information concernant l'essai clinique intitulée « Étude pilote de dépistage néonatal systématique des maladies lysosomales par spectrométrie de masse en tandem » qui nous a été remise.

Compléter le nom du ou des parents SIGNATAIRES et le nom de l'enfant

#### Demande d'autorisation d'utilisation d'élément biologique d'une personne

Nous avons été informés que des éléments biologiques prélevés sur notre enfant au cours de la recherche seront, après la fin de l'essai clinique, conservés pendant 10 ans dans le cadre d'une bio collection au Laboratoire de Biochimie Métabolique du CHU de Rouen et que nous pouvions nous opposer à tout moment à la conservation de ces prélèvements et/ou à toute autre utilisation.

☐ J'accepte ou ☐ Je refuse librement et volontairement que les prélèvements effectués dans le cadre de la bio collection soient conservés pendant 10 ans, de faire don de ces échantillons au promoteur pour la réalisation de la recherche décrite dans ce document (les échantillons et les données associées codées concernant notre enfant, seront conservés et utilisés par le promoteur pour la recherche dans les conditions présentées dans ce document) et que ces échantillons et les données codées y étant associées soient utilisés pour la recherche en dehors du CHU de Rouen. J'accepte qu'ils soient laissés à l'usage de tiers en France ou à l'étranger, dans le respect de la réglementation.

Partie consacrée à la CONSERVATION du prélèvement après la fin de l'étude : les parents acceptent ou refusent que le prélèvement soit conservé pendant 10 ans et puisse être utilisé pour des recherches ultérieures

#### Caractéristiques génétiques

Je consens à ce que soit effectué un examen des caractéristiques génétiques de mon enfant dans le cadre de cette recherche si cela s'avérerait nécessaire. ☐ Oui ☐ Non

**IMPORTANT**

**Nouveauté n°01** : Case importante à cocher (oui/non) concernant la réalisation d'un examen génétique dans le cadre de l'essai si nécessaire

N.B. : dans le cas où les deux parents ont l'autorité parentale, les deux parents doivent signer ce document avant le démarrage de l'essai. Une seule signature peut être recueillie dans le cas suivant (dans l'un des deux cas suivants) :

- Je certifie sur l'honneur être la seule personne à exercer l'autorité parentale. ☐
- Je certifie sur l'honneur être la seule personne en mesure de donner l'autorisation parentale dans le respect d'une des deux conditions suivantes définies par l'Art. L1122-2 du Code de la Santé Publique :
  - cette recherche ne comporte pas de risque particulier en dehors de la contrainte du prélèvement sanguin fait chez tout enfant au 3<sup>ème</sup> jour de vie. ☐
  - l'autre titulaire de l'exercice de l'autorité parentale ne peut donner son autorisation dans des délais compatibles avec les exigences méthodologiques propres à la réalisation de la recherche au regard de ses finalités. ☐

A compléter si un seul parent est signataire :  
Cocher la 1<sup>ère</sup> case si 1 seul parent est titulaire de l'autorité parentale  
Cocher les cases 2 et 3 si le second titulaire de l'autorité parentale n'est pas présent pour signer

Ayant disposé d'un temps de réflexion suffisant avant de prendre notre décision, nous acceptons librement, indépendamment et volontairement la participation de notre enfant à la recherche

Le | | | | | 20 | | |

Nom et signature du titulaire de l'autorité parentale (père / mère (rayer la mention inutile))

Nom et prénom


Signature

Le | | | | | 20 | | |

Nom et signature du titulaire de l'autorité parentale (père / mère (rayer la mention inutile))

Nom et prénom

Signature

 Date de signature, nom du/des parent(s) et signature(s)

Date de signature, nom du médecin/sage-femme et signature

Le | | | | | 20 | | |

Nom et signature de l'investigateur

Nom et prénom

Signature

EN CAS DE REFUS DE PARTICIPATION, NE PAS SIGNER DE CONSENTEMENT – JOINDRE LE FORMULAIRE DE REFUS AU BUVARD GUTHRIE



## **Nouveauté n°02**

Si le prélèvement initial s'avérait non conforme rendant impossible la réalisation des analyses, il sera proposé aux parents de revenir à la maternité afin de réaliser un second prélèvement.

Les frais liés à ce déplacement seront pris en charge par le promoteur (forfait de 35€). Les formulaires de remboursement seront fournis avec le matériel (à adresser à la DRCI du CHU de ROUEN avec le **RIB des parents**).

