

COMMUNIQUE DE PRESSE

Le 14 décembre 2021

Déploiement du projet LysoNeo, une étude pilote pour dépister les maladies lysosomales à la naissance

Dépister certaines maladies lysosomales graves à la naissance est-il opportun et réalisable ? Pour le savoir, l'hôpital Charles Nicolle du CHU de Rouen a débuté début mars 2021 la collecte d'échantillons sanguins de tous les nouveau-nés normands dans le cadre du projet LysoNeo. Ce projet concernera au total 100 000 bébés et durera 3 ans. Cette étude pilote vise à évaluer la faisabilité pratique et opérationnelle d'étendre le dépistage néonatal national aux maladies lysosomales, sous-groupe de maladies génétiques rares, à partir d'une goutte de sang déposée sur un papier buvard. Une première en France dans le domaine de la périnatalité, présentée le 14 décembre au CHU de Rouen.

Le dépistage néonatal national inclut, à l'heure actuelle, six pathologies rares¹ (la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, la drépanocytose (chez certains enfants), l'hyperplasie congénitale des surrénales, la mucoviscidose et, depuis 2020, le déficit en acyl CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne dit déficit en MCAD). Le projet LysoNeo initié en mars 2021 permet de dépister onze maladies lysosomales rares en plus. Ce projet, a pour objectif de vérifier l'intérêt et la faisabilité d'intégrer dans le programme de dépistage national certaines maladies lysosomales.

Ces maladies sont liées à l'altération d'une protéine contenue dans le lysosome, organe cellulaire central. Pour certaines maladies lysosomales, les bénéfices d'un dépistage précoce, avant l'apparition des signes cliniques, et d'une initiation de traitements spécifiques, ont été validés (notamment pour la mucopolysaccharidose de type 1 et la maladie de Pompe). Pour d'autres, des traitements sont disponibles ou en cours de développement.

¹ https://www.has-sante.fr/jcms/p_3299378/fr/depistage-neonatal-des-outils-repenses-pour-mieux-informer

Les Maladies Lysosomales en France

- Près de 3.000 personnes en France sont atteintes de maladies lysosomales.
- 150 nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année.
- Ces maladies lysosomales regroupent une cinquantaine de maladies génétiques rares, très souvent dégénératives et poly-handicapantes.

« Cette étude pilote est très importante pour définir la faisabilité et la pertinence du dépistage de ces maladies par une technologie très pointue, basée sur la spectrométrie de masse en tandem. Les nouveau-nés atteints par ces maladies lysosomales pourront ainsi bénéficier de thérapies innovantes très tôt et ainsi éviter les symptômes et l'apparition des handicaps », explique le Professeur Soumeya Bekri, coordinateur du projet LysoNeo et Chef de service du Laboratoire de Biochimie Métabolique du CHU de Rouen. « Ce projet constitue un formidable élan collaboratif autour d'un projet scientifique et médical innovant rendu possible grâce à la participation conjointe de l'industrie du laboratoire et celle du médicament », conclut-elle.

100 000 bébés inclus dans l'étude, plus de 20 000 échantillons déjà collectés



Crédit photographique CHU de Rouen

L'étude pilote inclura tous les nouveau-nés de la région Normandie pendant 3 ans, soit près de 100 000 bébés. Débutée le 8 mars 2021 avec la participation active de toutes les maternités normandes, elle a déjà permis de collecter plus de 20 000 échantillons à ce jour.

L'objectif est d'évaluer la faisabilité pratique et opérationnelle d'un dépistage systématique des maladies lysosomales. Cette étude n'a pas vocation à proposer une liste de maladies candidates à une éventuelle extension du programme national de dépistage mais peut servir d'expérience grandeur nature pour préparer le terrain opérationnel pour une éventuelle extension du dépistage néonatal national aux maladies lysosomales.

L'étude consiste à réaliser des analyses en multiplex (quantification de plusieurs molécules simultanément) et à haut débit grâce à une plateforme innovante de spectrométrie de masse en tandem, technique très sensible et précise. Ce projet est conduit par le **CHU de Rouen** (Pr. Soumeya Bekri, Pr. Stéphane Marret, Dr Abdellah Tebani) et le Centre Régional de

Dépistage Néonatal de Normandie – **CRDN Normandie** implanté au **CHU de Caen** (Dr David Guénet, Pr. Stéphane Allouche). Ce projet s'inscrit dans le cadre d'une étroite collaboration avec le **réseau de périnatalité de Normandie** (23 maternités), les gynécologues-obstétriciens, les pédiatres, les généticiens et les biologistes médicaux des **CHU de Caen, CHU de Rouen et Groupe Hospitalier du Havre**. Ce projet illustre la formidable synergie de toutes les forces normandes pour la prise en charge des maladies rares le plus précocement possible. L'adhésion de tous les acteurs de santé a permis la mise en place d'un projet pilote d'une grande envergure. En effet, pour les maladies lysosomales, le projet LysoNeo est le premier à l'échelle européenne en nombre d'inclusions projetées.

Une technologie de haute sensibilité pour ce dépistage de précision



Crédit photographique CHU de Rouen

Dans ce projet de recherche clinique, PerkinElmer est le principal partenaire technologique de l'industrie du Diagnostic in Vitro. Il fournit d'une part l'équipement permettant le recueil de la goutte de sang du nouveau-né sur le papier buvard et l'extraction de l'ADN à partir de cet échantillon. Et d'autre part, pour le dépistage des maladies lysosomales, sa solution innovante est constituée d'un [spectromètre de masse de haute sensibilité](#), d'un logiciel d'analyse performant, d'une trousse de réactifs

unique « NeoLSD » LC/MSMS, revêtue du marquage CE IVD et d'un pack 7-plex de recherche, permettant le dépistage des principales maladies rares du lysosome, tel que la maladie de Fabry, la maladie de Pompe, ou encore les MPS- Mucopolysaccharidoses.

« PerkinElmer innove sans cesse pour proposer de nouvelles solutions pour les activités de recherche ou de clinique. Au niveau mondial, plus de 50 tests de dépistage pour les nouveau-nés sont disponibles. Il est important pour nous d'accompagner également les équipes de recherche académiques et hospitalières en tant que partenaire de leurs projets innovants, comme ici avec le projet LysoNeo », explique Clara Attia, Directrice générale de PerkinElmer France.

A propos de PerkinElmer :

PerkinElmer permet aux scientifiques, aux chercheurs, aux biologistes et aux cliniciens de relever les défis les plus importants dans le domaine des sciences et de la santé. Avec la mission d'innover pour un monde plus sain, PerkinElmer fournit des solutions uniques aux marchés du diagnostic, des sciences de la vie, de l'alimentation et des recherches appliquées. PerkinElmer établit des partenariats stratégiques avec ses clients pour leur

permettre d'obtenir des informations plus rapidement et plus précises, grâce à une connaissance approfondie du marché et à une forte expertise technique. Une équipe d'environ 15.000 employés dans le monde entier est passionnée par l'idée d'aider les partenaires à s'engager pour améliorer la qualité de vie et soutenir le bien-être et la longévité des individus dans le monde entier. La société a réalisé un chiffre d'affaires d'environ 3,8 milliards de dollars en 2020, elle fournit des clients dans 190 pays et est une composante de l'indice S&P 500. Des informations supplémentaires sont disponibles sur <https://www.perkinelmer.com/fr/>.

Assurer la santé des femmes enceintes et des nouveau-nés est un des objectifs prioritaires de PerkinElmer. L'entreprise développe et commercialise les tests de dépistage proposés aux femmes enceintes, notamment pour prévenir la prééclampsie, et les tests réalisés sur le nouveau-né dans les jours qui suivent la naissance (dépistage néonatal) pour dépister des maladies congénitales graves.

Depuis 25 ans, 700 millions de bébés dans le monde ont été testés avec ses solutions techniques et ses kits d'analyse. En France, Perkin Elmer est un acteur majeur pour le dépistage d'environ 730 000 bébés qui naissent chaque année sur à partir de sang séché sur papier buvard. Diagnostiquer dès la naissance ces pathologies permet des soins et une prise en charge immédiate qui modifie le pronostic et améliore la qualité de vie des enfants atteints.

Contacts médias :

Agence PRPA

Sophie Matos
sophie.matos@prpa.fr
06.11.21.44.89

Nedjma AMRANI
nedjma.amrani@prpa.fr
06.84.78.92.30