Essais cliniques académiques :

Evaluation d'un traitement à l'allopurinol sur les troubles autistiques et l'épilepsie dans le déficit en adénylosuccinate lyase (ADSL)

National, porteur du projet : P de Lonlay (N° EUDRACT 2017-002155-28)

Financement : PHRC ADSL NCT 03776656, 2017, 170806 euros

5 ans

8 patients ; brevet nominé

SIGREC 10 (2020) + 10 (2021)

Rôle de l'endothelium dans les stroke-like syndromes associés aux CDG, Role of the Endothelium in Stroke-like Episode Among CDG Patients :

National, porteur du projet : P de Lonlay (N° EUDRACT 2017-A02141-52)

Financement : CDG-Europe NCT03250728, 2017, 20 000 euros

24 mois

10 patients inclus

SIGREC SCORE 5 (2017) + 5 (2018) + 2,5 (2019)

Métabolisme de la bétaïne chez les patients atteints d'homocystinurie: : essai multicentrique, randomisé en cross-over

National, porteur du projet : M Schiff (N° EUDRACT 2014-003643-36)

Financement : PHRC 2014, 80 000 euros

2015-2019

11 patients inclus

SIGREC SCORE 10 (2017)

MetabInf: role of mitophagy and innate immune system in the febrile decompensations of inherited rhabdomyolysis: therapeutic perspectives

National, porteur du projet : P de Lonlay

Financement : Agence Nationale de la Recherche (ANR, Fr) : 2018 (500 000 euros) et Fondation Lejeune (40 000 euros): 2017

5 ans

15 patients et myoblastes inclus

TANGO2 deficiency: physiopathology and therapeutic perspective

International, porteur du projet : P de Lonlay

Financement : Fondation Tango2 (USA) 2020, 50 000 euros

12 mois

20 patients et 6 myoblastes

Acute Rhabdomyolysis and Muscle Pain Associated With Mutations in the LPIN1 Gene - A Retrospective Study Describing the Safety and Efficacy of Hydroxychloroquine Sulfate Given on a Compassionate Basis to Patients Suffering From Lipin-1 Deficiency

National, porteur du projet : P de Lonlay

Financement : Association Française pour la Myopathie (AFM) 2017, 36k€, Prix Necker 2017, 36k€, et Prix Université Paris Centre 2017, 36k€; NCT 04007562

3 ans

11 patients inclus ; 4 brevets

Etude rétrospective de l'efficacité du solumedrol dans les rhabdomyolyses des patients avec un déficit en lipin-1

National, porteur du projet : P de Lonlay

Financement : non

19 patients

Thérapie génique par AAV ciblant le foie pour la leucinose

National, porteur du projet : M Schiff

Financement : DIM Thérapie Génique Ile de France, 2018, 220 000 euros

5 ans

20 souris ; Brevet février 2020 : EP20305079.4; thérapie génique de la leucinose dans un modèle murin, Inserm transfert 2020

Annonce des maladies rares du métabolisme dans le cadre du dépistage néonatal systématique : l'expérience de la phénylcétonurie

National, porteur du projet : P de Lonlay et M Araneda (Université Paris)

Financement : AAPSHS, Imagine et Maladies génétiques rares 2022, 33k€ et Filière salaire doctorant, 200 000 euros

3 ans

20 patients (6 inclus)

Clinical Development of Nitisinone for Alkaptonuria

International, porteur du projet : Professor Lakshminarayan Ranganath, University of Liverpool

Financement : FP7-Health-2012-Innovation-1 - Specific Programme "Cooperation": Health 2012, 6 000 000 euros

5 ans

33 patients inclus en France (140 total)

Personalized Mitochondrial Medicine (PerMiM): Optimizing diagnostics and treatment for patients with mitochondrial diseases – PerMiM

Européen, porteur du projet : Professor Holger Prokisch, University of Munich

Financement : ERA PerMed 2019 - APP transnational dans le cadre de l'ERA PerMed co-fund; projet ERARE, coord. Holger Prokisch (PerMIM https://anr.fr/Project-ANR-19-PERM-0006), 2020-2024, 250 000 euros

4 ans

50 patients inclus en France (500 total), M Schiff PI

Evaluate the Effort Test as a Therapeutic Monitoring Tool in Acute Rhabdomyolyses ClinicalTrials.gov Identifier: NCT 03802279; Rhabdomyolysis Linked to a Hereditary Disease of Metabolism

National, porteur du projet : P de Lonlay

Financement : Fondation Bettencourt et associatif 2018

4 ans

20 patients

Identification de gènes impliqués dans les rhabdomyolyses

National, porteur du projet : P de Lonlay

Financement : Fondation maladies rares, 2013 et 2017, 20 000 euros

3 ans

10 patients

MHMRS-QoL: Déterminants de l'état de santé et de la qualité de vie des patients et parents de patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme diagnostiquées au cours de leur enfance et nécessitant un régime restrictif et spécifique

National, porteur du projet : B Chabrol, Marseille

Financement : PHRCN 2014 (A01874-43, MHMRS Qol); NCT02552784, 2014, 736 283 euros

10 ans

186 patients Necker (P de Lonlay N° EUDRACT 2014 A01874-43) sur 578 patients (CRMR G2M)

SIGREC 1 (2017)

Etude des muccopolysaccharidoses RADICO (recherche transversale filière G2M)

National, porteur du projet : Dr Héron, maladies lysosomales, Trousseau

Financement : RaDiCo-MPS n°MESR DC-2015-2482 – INSERM

10 ans

80 patients pour Necker (A Brassier)

Study of a National Cohort of Adult Patients With Phenylketonuria ; évolution des adultes phénylcétonuriques.

National, porteur du projet : F Maillot, Tours

Financement : PHRC 2011-A00189-32 (ECOPHEN) ClinicalTrials.gov Identifier: NCT01619722

2013 - 2020

10 patients Necker (JB Arnoux, N° EUDRACT : 2020-A02886-33) sur 191 patients

Evaluation médico-économique de médiatrion transculturelle (ARS)

National, porteur du projet : Pr Isabelle DURAND ZALESKI/ Dr Serge BOUZNAH, équipe de la Maison de Solenn, Hôpital Cochin

Financement : ARS, 2016, 15 000 euros

3 ans

21 patients Necker (P de Lonlay)

Etude prospective sur les conséquences du COVID-19 sur l'équilibre des MHM chez les patients contractant ou ayant contracté la COVID-19 : **recherche transversale filière G2M.** Cette étude de recherche académiques inter centres est possible grâce aux ARCs de la filière.

National, porteur du projet : Dr Claire Douillard, CRMR MHM Lille

Financement : ARC filière, 2020

5 ans

Patients ayant eu la Covid-19 ; Necker P de Lonlay : N° EUDRACT : 2020-A02886-33

Utilisation hors AMM du dapaglifozine (FORXIGA®) pour le traitement de la neutropénie dans les glycogénoses Ib : recherche transversale filière G2M et inter-filières. Cette étude de recherche académiques inter centres est possible grâce aux ARCs de la filière.

National, porteur du projet : Jean Donadieu, CRMR neutropénie, Trousseau

Financement : ARC filière, 2021

3 ans

Patients de la filière ayant une GSD Ib et souffrant de complications de la neutropénie

E-IMD european network for patients with uea cycle diseases and organic aciduria and E-HOD

International, porteur du projet : Europe, SSEIM

Financement : SSEIM, 2017

3 ans

50 patients Necker sur 300

Thérapie génique maladies lysosomales C Caillaud (INEM).

National, porteur du projet : C Caillaud

Financement : INSERM

Model murin

Evaluation cognitive et comportementale et corrélations clinico-radiologiques chez 9 patients atteints de maladie de Hunter neuronopathique traités par enzymothérapie substitutive avant l'âge de 5 ans

National, porteur du projet : A Brassier

Financement : VML, 2015, 20 000 euros

9 patients Necker

Développement de médicaments à libération prolongée (AGEPS, Dr Boudy). Brevet américain et européen "Composition pharmaceutique sous forme de micro-granules pour le traitement des désordres métaboliques chez l'enfant"

National, porteur du projet : V Boudy, AGEPS

Financement : Europe CDG, 2015

10 patients

Transition des maladies lysosomales (thenalys) (Beaujon)

National, porteur du projet : N Belmatoug, Beaujon

2015, 20 patients

EURO-CDG 2015 ERARE11-135

International, porteur du projet : G Matthij

Financement : Europe, 200 000 euros 2015

20 patients en France

Traitement par Sandostatine LP remplaçant le traitement par Sandostatine SC chez les enfants présentant un hyperinsulinisme congénital résistant au diazoxide.

National, porteur du projet : P de Lonlay, N° EUDRACT : 2008-003625-16

Financement : non

10 patients Necker