**Essais cliniques industriels**

Etudes industrielles interventionnelles 8

Etudes industrielles observationnelles 17

**Interventionnels**

**Mini comet**

- Dimension territoriale du projet : international
- Enzymothérapie Maladie de Pompe
- Année du financement : 2019
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 141257.80 **€ HT**
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 2
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique phase 3

**PEACE**

- Dimension territoriale du projet : international
- Enzymothérapie Pegzilarginase Effects on Arginase 1 deficiency Cinical Endpoints)
- Année du financement : 2020
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 152301 **€ HT**
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 4
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique phase 3

**Tyre Sphere**

- Dimension territoriale du projet : National
- Tyrosinémie 1 - mélange d'acides aminés
- Année du financement : 2021
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 19471 **€ HT**
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 10
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**PTA**

- Dimension territoriale du projet : International
- Enzymothérapie Maladie de Pompe (suite Mini comet, phase 4)
- Nom de l'appel à projets dans lequel le projet a été financé : NA
- Année du financement : 2022
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 103 929,66 € **HT**
- Durée estimée du projet :
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 2
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Plusieurs études interventionnelles Lipase acid étude enzymothérapie - Protocole LAL-CL03 (infantile précoce) LAL-CL02 (infantile tardive, adulte), et LAL CLO4**

- Dimension territoriale du projet : International
- Treatment in Lipase acid deficiency" Cholesterol ester storage disease par Sebelipase alpha
- Année du financement : 2012
- Montant du financement attendu sur la durée du projet :
- Durée estimée du projet : 9 ans
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 5
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centre participants au projet : 15
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Cytopathies mitochondriales étude interventionnelle EPI-743**

- Dimension territoriale du projet : international
- Traitement de l'épilepsie des cytopathies mitochondriales par quinones passant la BHM
- Année du financement : 2021
- Durée estimée du projet :
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 2 (10 attendus)
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**<u>Observationnels (registres)</u>**

**<u>LAL</u>**

- Dimension territoriale du projet : international
- Déficit en lipase acide lysosomale (LAL)
- Année du financement : 2018
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 2100 **€ HT**
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 10
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**<u>MPSI</u>**

- Dimension territoriale du projet : international
- Mucopolysaccharidosis I (MPS I) Registry
- Année du financement :
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 1100 **€ HT**
- Durée estimée du projet :
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 10
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Protect**

- Dimension territoriale du projet : international
- Understanding the long-term management of Organic Acideamia Patients with CARBAGLU® Pharmerit
- Année du financement :
- Durée estimée du projet :
- Montant du financement attendu sur la durée du projet : 5800 **€ HT**
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 5
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**HOS**

- Dimension territoriale du projet : international
- A Global, Multi-Center, Long-Term, Observational Registry of Patients with Hunter Syndrome (Mucopolysaccharidosis Type II, MPS II)
- Année du financement :
- Durée estimée du projet :
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 10
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**MPI-CDG (CDG-Ib) étude observationnelle mannose Cerecor**

- Dimension territoriale du projet : international
- Etude du mannose dans le CDG-Ib ou MPI-CD
- Année du financement : 2019
- Durée estimée du projet : 2 ans
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 9
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Déficits cycle urée étude observationnelle citrulline Biocodex**

- Dimension territoriale du projet : national
- Etude à long-terme des déficits du cycle de l'urée traités par arginine et/ou citrulline
- Année du financement : 2019
- Durée estimée du projet : 3 ans
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 100
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Leucinose étude observationnelle acides aminés recordati**

- Dimension territoriale du projet : national
- Etude du mélange d'acides aminés intra-veineux dans la leucinose
- Année du financement : 2019

- Durée estimée du projet : 2 ans
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 40
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centre participants au projet : 70
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**PMM2-CDG étude observationnelle Glycomine**

- Dimension territoriale du projet : international
- Etude de l'histoire naturelle des patients avec PMM2-CDG ou CDG Ia
- Année du financement : 2019
- Durée estimée du projet : 5 ans
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 19
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centre participants au projet : 100
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Ac sphingolipid deficiency (ASMD) étude observationnelle**

- Dimension territoriale du projet : international
- Histoire naturelle
- Année du financement : 2020
- Durée estimée du projet :
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 5
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**-m-RNA -3704-P001 aciduries organiques étude observationnelle**

- Dimension territoriale du projet : international
- Histoire naturelle
- Année du financement : 2019
- Durée estimée du projet : 3 ans
- Nbre d'inclusions pendant a période couverte par l'enquête réalisées par le service de métabo : 14
- Nbre d'inclusions prévues à terme pour l'ensemble des centres participants au projet :?
- Nature de l'investigation : Essai clinique

**Pompe Disease Registry**

**Plusieurs registres LAL étude observationnelle**

**Registre KAMPER, suivi du traitement par sapropterine dans la phénylcétonurie**

**MPS VI étude observationnelle**

**Gaucher Registry-International Collaborative Gaucher Group (ICGG)**