

Étude portant sur le traitement prénatal de garçons atteints de dysplasie ectodermique hypohidrotique liée au chromosome X



Informations pour les familles

La Fondation EspeRare et son partenaire, Pierre Fabre Médicament, développent un médicament pour traiter la dysplasie ectodermique hypohidrotique (DEH) liée à l'X. Le produit expérimental s'appelle ER004 et est identique à celui développé précédemment par Edimer sous le nom d'EDI200. Le professeur Schneider, un pédiatre allemand activement impliqué dans le développement clinique de l'ER004, a montré que bien que l'ER004 ne fonctionne pas chez les nouveau-nés, il est néanmoins prometteur lorsqu'il est administré avant la naissance. La fonction sudoripare a notamment été améliorée chez six garçons atteints de DEH liée à l'X traités avant la naissance (voir <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1714322>). EspeRare et Pierre Fabre ont maintenant l'intention de reproduire et de confirmer ces résultats dans le cadre d'une étude approfondie.

Qui pourra participer ?

Pour envisager de participer à l'étude, il vous suffit de savoir que vous êtes porteuse de la DEH liée à l'X et d'être enceinte d'un garçon. Les femmes qui soupçonnent d'être porteuses de la DEH liée à l'X doivent effectuer une analyse génétique afin de déterminer leur statut de porteuse de la DEH liée à l'X. Pour toute information sur les analyses génétiques, veuillez vous adresser à votre médecin traitant ou à un généticien clinique.

C'est la confirmation du statut de DEH liée à l'X de votre fils à naître qui déterminera si vous pouvez ou non participer à l'étude.

Les femmes enceintes d'un garçon dans les 24 prochains mois pourront être éligibles à participer à l'étude.

Nous avons également besoin de participants de sexe masculin atteints de DEH liée à l'X ayant un lien de parenté biologique avec les femmes enceintes pour constituer un « groupe témoin ». Ce groupe ne sera pas traité par l'ER004. La comparaison des données recueillies auprès des bébés traités avec celles des patients non traités nous permettra d'évaluer les effets de l'ER004.

Que se passera-t-il pendant l'étude ?

Les femmes enceintes de fœtus de sexe masculin atteints de DEH liée à l'X qui participent à l'étude :

- recevront 3 doses du produit expérimental ER004, avant la naissance, par une série de 3 injections dans le liquide amniotique : aux semaines de grossesse 26, 28-29 et 31-32.

À la naissance de l'enfant, les femmes :

- devront se rendre à un certain nombre de visites au centre d'étude, jusqu'à ce que leur enfant ait 5 ans, à des fins d'évaluation des effets à long terme de la sécurité d'emploi et de l'efficacité du produit expérimental administré.

Les participants de sexe masculin atteints de DEH liée à l'X ayant un lien de parenté biologique avec les femmes enceintes :

- ne seront pas traités, mais devront se rendre à une visite au centre d'étude.

Pour de plus amples informations

Les femmes enceintes devront être incluses dans l'étude au cours du deuxième trimestre de la grossesse, entre les semaines 19 et 24. Il est donc important que les familles prennent en compte cette information le plus tôt possible. Pour plus de renseignements sur l'étude, visitez le site : www.clinicaltrials.gov (recherchez l'étude EDELIFE) ou celui de : <https://edelifeclinicaltrial.com/fr/>, ou contactez la personne suivante :



Virginie Counioux,
Présidente
AFDE

contact@afde.net
<https://afde.net/>



Prof. Dr. med Christine Bodemer
Hôpital Necker Enfants Malades

christine.bodemer@aphp.fr