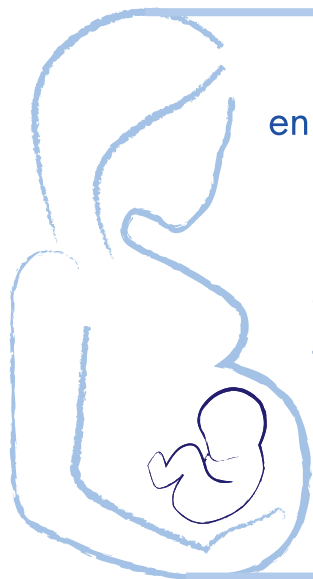




Étude multicentrique, prospective,
en ouvert, contrôlée par correspondance
génotypique, visant à évaluer
l'efficacité et la sécurité d'emploi
de l'ER004 intra-amniotique comme
traitement prénatal pour les patients
de sexe masculin atteints
de dysplasie ectodermique
hypohidrotique liée à l'X (XLHED)

Nous vous proposons de participer à une étude de recherche.

Avant de décider de participer ou non à cette étude, il est important que vous compreniez le but de la recherche et ses implications.

Cette notice vise à vous expliquer en quoi consiste l'étude EDELIFE et quel engagement cela exigera de vous.

Ce que vous devez savoir au sujet de l'étude EDELIFE

Nous voulons essayer de trouver un traitement pour les garçons atteints d'XLHED.

Nous menons une étude portant sur un traitement appelé ER004, un médicament expérimental. L'ER004 a été créé pour remplacer une protéine qui manque chez les personnes atteintes d'XLHED. L'ER004 sera administré avant la naissance. L'étude est menée dans plusieurs centres en Europe et aux États-Unis. En France, il y aura un centre ouvert, à Paris.

Nous vous proposons de participer à cette étude pour les raisons suivantes :

Vous êtes enceinte d'un garçon et votre fils à naître est atteint d'XLHED

- Le traitement sera administré à votre fils à naître aux 26^e, 28 ou 29^e, 31 ou 32^e semaines de grossesse ;
- Aucun traitement ne sera administré après sa naissance ;
- Votre fils restera dans l'étude pour des examens de suivi pendant 5 ans après sa naissance, afin de comprendre tous les effets du traitement ;
- Cette étude se déroulera en plus de vos soins habituels pour la grossesse et nécessitera des visites spécifiques à l'étude à Paris.

Vous êtes de sexe masculin, atteint d'XLHED et membre de la famille d'une femme enceinte dont le fils à naître est atteint d'XLHED et qui participe à l'étude

- Votre participation à l'étude est requise pour 1 visite uniquement, pour recueillir des données sur vos symptômes associés à l'XLHED.

1. Pourquoi menons-nous cette étude ?
2. Qui peut participer à l'étude ?
3. Que dois-je savoir sur le médicament expérimental, l'ER004 et la procédure d'administration ?
4. Je suis une femme enceinte : que devrai-je faire si je décide de participer ?
5. Quels sont les effets indésirables possibles du traitement ?
6. Éléments à prendre en compte avant de décider de participer à l'étude pour les femmes enceintes
7. Je suis de sexe masculin, atteint d'XLHED et membre de la famille d'une femme enceinte : que devrai-je faire si je décide de participer ?
8. Informations complémentaires sur la participation à cette étude

Comment nous contacter

Si quelque chose n'est pas clair ou si vous avez des questions concernant cette étude, veuillez discuter avec le médecin investigateur qui est responsable de l'étude,

Prof. Christine Bodemer :
christine.bodemer@aphp.fr

ou la représentante de l'Association Française Des Dysplasies Ectodermiques, Virginie Cournieux, de l'association de patients :
virginie@afde.net

1. Pourquoi menons-nous cette étude ?

Comme vous le savez, il n'existe actuellement aucun traitement pour l'XLHED. Pierre Fabre et la Fondation EspeRare, à savoir les promoteurs* de l'étude, mènent une étude de recherche, ou étude clinique*, appelée EDELIFE, portant sur la sécurité d'emploi* et les bénéfices possibles pour la santé d'un médicament expérimental pour l'XLHED appelé ER004*.

Auparavant, six garçons atteints d'XLHED ont reçu le traitement par ER004 avant leur naissance (traitement prénatal*). Après leur naissance, les six bébés ont présenté une amélioration de certains symptômes, en particulier de leur capacité à transpirer. Certains de ces résultats ont été rapportés dans une revue scientifique (N Engl J Med 2018; 378:1604-1610).

Ces traitements prénataux utilisant l'ER004 ont indiqué que ce médicament expérimental pourrait prévenir ou réduire au moins significativement la gravité de certains symptômes associés à l'XLHED.

Nous souhaitons à présent confirmer ces résultats préliminaires dans une étude clinique fiable, avec 2 objectifs :

Nous voulons savoir si le traitement prénatal par ER004 est bien toléré

Nous voulons découvrir si le traitement prénatal par ER004 peut mener à une amélioration durable de certains symptômes chez les garçons atteints d'XLHED

Si tel est le cas, cette étude pourrait donner lieu à l'approbation de l'ER004 en tant que premier traitement disponible sur le marché pour l'XLHED.

2. Qui peut participer à l'étude ?

Nous recherchons deux profils différents de patients dans notre étude EDELIFE.

Ces deux groupes nous aideront à mieux évaluer et quantifier les effets du traitement en comparant les données recueillies auprès des garçons qui ont reçu l'ER004 à celles recueillies auprès des patients de sexe masculin atteints d'XLHED qui n'ont pas reçu l'ER004. Si un membre de la famille de sexe masculin ne peut pas être inclus dans l'étude, nous utiliserons les données existantes et déjà recueillies pour la comparaison.

Le groupe de patientes traitées*

Nous avons besoin d'environ 20 participantes* à notre étude, qui seront traitées par ER004. Ce « groupe de patientes traitées » sera constitué de femmes enceintes ayant un diagnostic génétique confirmé* d'XLHED et qui attendent un garçon.

Le groupe comparateur (de comparaison, ou témoin)*

Nous avons également besoin de 20 participants qui sont de sexe masculin, atteints d'XLHED et membres de la famille de la femme enceinte, pour former un « groupe comparateur ». Ce groupe ne sera pas traité par ER004.

■ Nous vous proposons de participer à cette étude pour les raisons suivantes :

- Vous êtes une femme enceinte (de 18 ans ou plus) qui présente un diagnostic génétique confirmé d'XLHED, vous attendez un garçon et votre fils à naître pourrait être atteint d'XLHED.

Étant donné que le traitement doit être administré à votre fils atteint d'XLHED avant sa naissance, vous, en tant que femme enceinte, êtes invitée à participer à cette étude et à accepter le traitement de votre fils pendant qu'il est dans votre utérus.

Nous vous demanderons les coordonnées d'un membre de votre famille de sexe masculin atteint d'XLHED qui serait disposé à participer au groupe comparateur. Si vous ne disposez pas de ces informations ou si le membre de votre famille n'est pas en mesure de participer, cela ne devrait pas affecter votre participation à cette étude, car des données de comparaison pourront être obtenues à partir d'autres sources.

- Vous êtes de sexe masculin, atteint d'XLHED et membre de la famille d'une femme enceinte dont le fils sera traité dans l'étude.

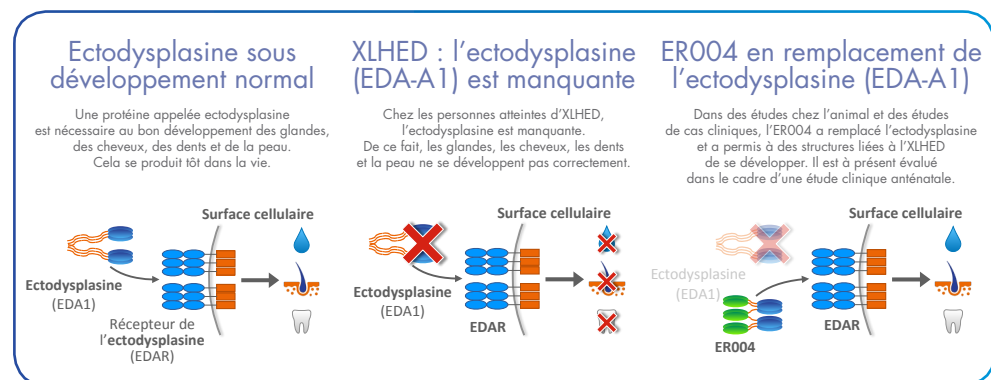
Vous ne recevrez aucun traitement si vous décidez de participer à cette étude. Toutefois, votre participation au groupe comparateur est essentielle pour la réussite de cette étude, car nous devons recueillir des données provenant d'hommes atteints d'XLHED non traités pour démontrer si le traitement a fonctionné ou non.

3. Que dois-je savoir sur le médicament expérimental, l'ER004, et la procédure à suivre ?

■ Qu'est-ce que l'ER004 ?

L'ER004 est un médicament expérimental*. Son utilisation n'est pas approuvée, sauf dans le cadre d'études cliniques, et il n'est pas disponible à la vente.

On espère que l'ER004 remplacera une protéine importante appelée EDA (ectodysplasine-A) qui est manquante chez les personnes atteintes d'XLHED. L'absence de cette protéine pendant le développement du bébé dans l'utérus empêche des structures importantes de se former correctement (glandes sudoripares, cheveux, dents, etc.). Lorsqu'il est administré au bon moment à des bébés garçons atteints d'XLHED dans l'utérus, l'ER004 devrait agir comme remplacement de l'EDA manquante et déclencher le processus qui conduit au développement normal de la peau, des dents, des cheveux et des glandes sudoripares du bébé, entraînant ainsi une meilleure formation de ces structures.



Le fait d'administrer l'ER004 à votre bébé alors qu'il est encore dans l'utérus peut sembler effrayant. Cependant, nous pensons que c'est le seul moment où le traitement pourrait agir. Vous vous souvenez peut-être qu'Edimer Pharmaceuticals, qui a précédemment développé le traitement, a mené une étude de recherche administrant de l'ER004 aux nouveau-nés atteints de cette affection au cours des quatorze premiers jours de vie.

Même si l'ER004 n'a entraîné aucun effet indésirable majeur ou significatif, il n'a pas fonctionné sur l'amélioration des symptômes de l'XLHED. Nous comprenons désormais que le remplacement de la protéine EDA manquante par l'ER004 après la naissance est arrivé trop tard, car le développement des structures avait déjà eu lieu. Par conséquent, pour que le remplacement par l'ER004 ait une chance d'agir, ce dernier doit être administré au cours du développement des structures importantes (glandes sudoripares, cheveux, dents, etc.), avant la naissance.

■ Comment l'ER004 est-il administré à votre enfant dans l'utérus ?

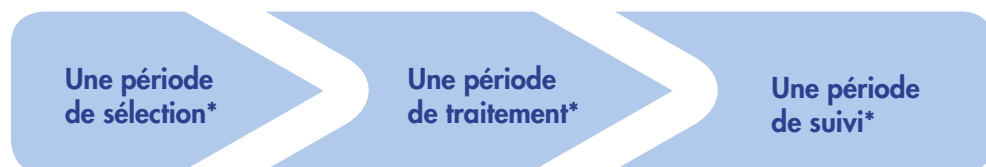
L'ER004 est administré à l'aide d'une procédure qui ressemble beaucoup à une amniocentèse*. À l'aide d'une aiguille et d'une seringue remplie d'ER004 et sous guidage échographique*, un ou une médecin expérimenté(e) injectera l'ER004 dans le liquide (liquide amniotique*) entourant votre bébé. À ce stade de la grossesse, les bébés avalent régulièrement du liquide amniotique et avaleront donc en même temps l'ER004 ajouté. Une fois avalé, l'ER004 sera absorbé dans l'organisme de votre bébé. Cette procédure sera répétée deux fois de plus pendant votre grossesse (à savoir trois traitements en tout).

Nous pensons que l'ER004 ne passe pas à la femme enceinte et que vous ne devez donc pas vous attendre à un quelconque bénéfice pour votre santé. Pendant la période de traitement et jusqu'à 1 mois après la naissance de votre bébé, votre état de santé et celui de votre bébé seront surveillés de près.

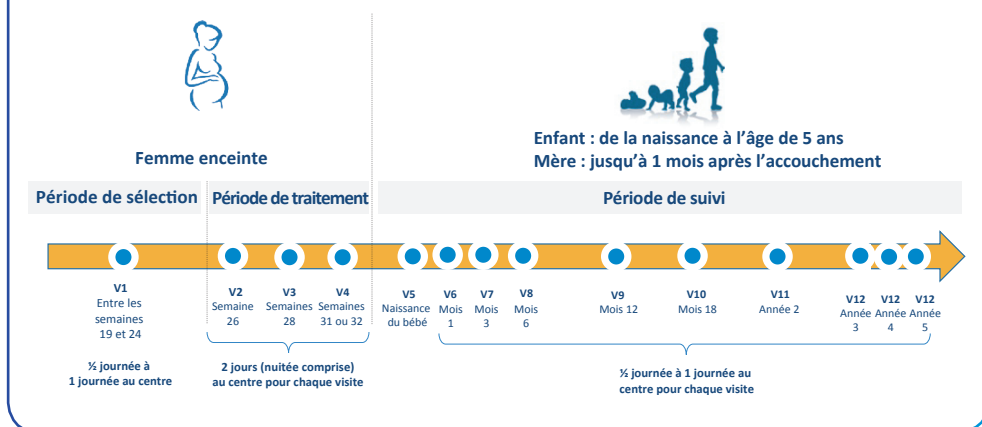
4. Je suis une femme enceinte : que devrai-je faire si je décide de participer ?

(Si vous êtes de sexe masculin et membre de la famille de la femme enceinte, vous pouvez sauter cette partie et passer directement à la partie 7.)

Pour les femmes enceintes recevant le traitement, l'étude est divisée en 3 parties :



Voici une représentation graphique de l'étude, de ses différentes phases, des différentes visites et de leur durée :

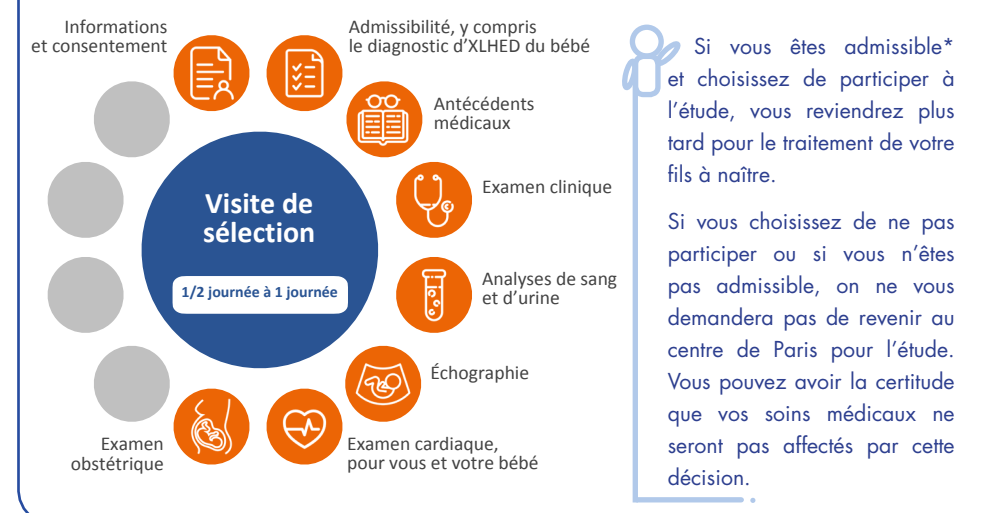


Si vous choisissez de participer à cette étude, vous devrez vous rendre au centre clinique à Necker, Paris pour chaque période de l'étude. Il est aussi recommandé d'accoucher à Necker, Paris. En tout, il y aura 14 visites sur une période de 5 ans.

Période de sélection :

- La sélection comprend 1 visite au centre clinique à Paris. Cette visite devrait durer entre une demi-journée et une journée complète et doit avoir lieu entre les semaines 19 et 24 de grossesse.
- Cette visite confirmera que vous attendez un garçon. L'équipe de l'étude vérifiera si votre fils à naître est atteint ou non d'XLHED et se basera pour cela sur une échographie* non invasive.
- Les médecins prélèveront un échantillon de sang et réaliseront une série d'autres examens médicaux non invasifs sur vous afin d'établir si vous et votre fils à naître pouvez participer à l'étude (c.-à-d. de décider si vous êtes admissible*).
- Vous aurez l'occasion de discuter de l'étude en personne avec Prof. Christine Bodemer, le médecin responsable de l'étude à Paris, ou ses adjoints.

Vous trouverez ci-dessous une représentation graphique de la série d'exams que vous effectuerez lors de la visite de sélection.



Période de traitement :

- Le traitement de votre enfant à naître aura lieu au centre de Paris pendant 3 visites, à environ 3 semaines d'intervalle, aux 26^e, 28 ou 29^e, 31 ou 32^e semaines de grossesse.
- À chaque visite, vous recevrez une injection d'ER004. Chaque visite nécessitera que vous vous rendiez au centre pendant 2 jours. Avant chaque injection, un examen de santé sera effectué pour vérifier que vous et votre bébé allez bien et que vous pouvez recevoir le traitement. Après l'injection, vous vous reposerez et devrez passer la nuit en observation au centre.
- Lors de la première visite de traitement, nous vous demanderons de passer un examen d'IRM*. Cette évaluation vise à évaluer le développement des dents de votre bébé avant le traitement par ER004. La procédure n'est généralement pas considérée comme douloureuse, mais l'appareil produit un bruit fort. La procédure ne devrait pas durer plus de 90 minutes.
- Dans le cadre de la première visite de traitement, nous demanderons à nous entretenir avec vous. Cet entretien sera réalisé à distance et vous n'aurez pas besoin de vous rendre au centre de Paris pour cela.
- Cet entretien sera mené par une personne qualifiée à mener des entretiens, le but étant de recueillir vos points de vue, vos expériences, votre ressenti et votre avis sur l'XLHED et le traitement par ER004. Cet entretien est enregistré (audio uniquement) et devrait durer environ 30 minutes.
- Aucun traitement ne sera administré après la naissance de votre bébé.

Vous trouverez ci-dessous un graphique des procédures que vous effectuerez lors d'une visite de traitement.



Suivi :

La période de suivi commencera avec la naissance de votre enfant et durera jusqu'à ce que votre fils ait 5 ans.

Après l'accouchement, vous devrez venir au centre clinique pour y passer 9 visites supplémentaires, avec votre fils.

Il aura



Les examens médicaux de votre fils nous permettront d'évaluer si le traitement a fonctionné et dans quelle mesure il est sans danger.

- Chaque visite durera entre une demi-journée et une journée complète. Des examens légèrement différents seront réalisés lors de différentes visites.

- Lors de ces visites de suivi, votre fils sera soumis à de nombreux examens pour vérifier ses symptômes d'XLHED et pour s'assurer qu'il va bien. Aucun de ces examens n'est invasif.

- Les médecins prélèveront un échantillon de sang de votre fils lors de 3 visites de suivi distinctes. L'analyse de son sang révélera des informations très importantes sur la manière dont votre fils a supporté le traitement. En tout, le volume de sang prélevé lors de ces 3 visites représentera environ une cuillère à café (6 ml). Les prises de sang seront effectuées par un professionnel qualifié qui a l'habitude de s'occuper des nourrissons.

- Il est important d'évaluer les résultats du traitement sur la croissance des dents de votre fils, et ses dents seront examinées à chaque visite.

- Une évaluation par IRM est prévue entre 3 et 6 mois. Pour cela, votre fils ne nécessitera pas de sédation. Tout au long de cette procédure, vous demeurerez auprès de votre fils. La procédure n'est généralement pas considérée comme douloureuse, mais l'appareil produit un bruit fort. La totalité de la procédure ne devrait pas prendre plus de 90 minutes.

- Une radiographie aura lieu entre l'âge de 36 et 60 mois.

- Lors de certaines visites, il vous sera demandé de remplir des questionnaires sur votre qualité de vie et celle de votre fils. Cela ne devrait pas prendre plus de 40 minutes.

- Comme mentionné dans la section sur la période de traitement, nous demanderons à nous entretenir de nouveau avec vous. Ces entretiens seront menés de la même manière que pendant la période de traitement. Il n'est pas nécessaire que votre enfant soit présent. Cet entretien est enregistré (audio uniquement) et devrait prendre environ 1 heure.

- Vous ferez également l'objet de certains examens, mais uniquement à l'accouchement et lors de la visite de suivi immédiatement après l'accouchement, pour s'assurer que votre état de santé n'a pas été affecté par le traitement de votre fils.

Vous trouverez ci-dessous une illustration graphique de la série d'exams que votre fils effectuera lors d'une visite de suivi typique.



5. Quels sont les effets indésirables possibles du traitement ?

Les effets indésirables peuvent provenir du médicament expérimental, l'ER004, ainsi que de la procédure d'injection elle-même. Si vous souhaitez plus d'informations sur les risques potentiels associés à l'injection d'ER004, veuillez vous adresser au médecin investigateur.

- À ce jour, l'ER004 n'a pas démontré d'effets indésirables majeurs, mais il s'agit d'un produit en développement et il peut donc avoir des effets indésirables qui sont inconnus. Nous vous en informerons ultérieurement si vous décidez de participer à l'étude.
- La procédure d'injection est similaire à une amniocentèse, et nous pensons que les risques qui y sont associés sont les mêmes. Les complications peuvent aller d'une légère gêne au site d'injection jusqu'à un accouchement prématuré, et peuvent potentiellement être graves pour votre bébé en raison de la naissance avant terme. Ces risques et la probabilité qu'ils surviennent vous seront expliqués ultérieurement.

La sécurité des patients est toujours notre première préoccupation dans le cadre d'une étude de recherche, et votre sécurité et celle de votre fils à naître seront étroitement surveillées pour détecter tout événement indésirable tout au long de votre participation à l'étude EDELIFE.

6. Éléments à prendre en compte avant de décider de participer à l'étude pour les femmes enceintes

- Personnes venant de l'étranger : les femmes enceintes qui estiment qu'elles correspondent aux critères d'inclusion mais habitent dans un pays où il n'y a pas de centre d'étude ouvert pourraient malgré tout être en mesure de participer à l'étude ; elles sont donc vivement encouragées à contacter les investigateurs des centres.
- Vous devrez avoir une confirmation génétique de votre statut de porteuse d'XLHED pour pouvoir participer à l'étude. Si vous avez des doutes à ce sujet, veuillez contacter votre médecin généraliste ou votre généticien ou généticienne, qui devrait être en mesure de vous aider avec cette exigence.
- Veuillez noter que les procédures et les examens que vous effectuerez dans le cadre de l'étude ne remplacent en rien vos soins standard pour votre grossesse, qui devront se poursuivre comme d'habitude. Les visites de l'étude s'ajoutent à tous les autres soins médicaux de routine.
- Veuillez noter que le traitement par ER004 n'est pas un traitement de thérapie génique et n'apportera aucune modification à l'ADN à l'intérieur des cellules de votre bébé. Au lieu de cela, l'ER004 est conçu pour corriger le développement de votre bébé au cours du troisième trimestre uniquement. Votre fils sera en mesure de transmettre le gène défectueux à l'origine de l'XLHED à ses filles.
- Nous vous demandons d'envisager d'accoucher au centre à Paris. Bien que cela ne soit pas obligatoire, cela est préférable, car cela permet de recueillir des données importantes plus susceptibles d'être fructueuses.
- Si vous prévoyez un accouchement à domicile, vous ne pourrez pas être incluse dans cette étude. Bien que les accouchements à domicile ne soient pas autorisés dans l'étude, les bébés nés en dehors de l'hôpital du fait de circonstances imprévues resteront inclus dans l'étude.

- La vaccination contre la COVID n'est pas obligatoire pour participer à l'étude. Cependant, vous devrez passer un test de dépistage de la COVID avant chacune des visites pour les injections d'ER004. Si vous obtenez un résultat positif au test de dépistage de la COVID à ce moment, la décision de poursuivre ou non le traitement sera prise par le médecin investigateur et les promoteurs au cas par cas. Un test de dépistage de la COVID sera également réalisé lors de l'accouchement.
- Nous vous demandons de prendre en compte le fait que cette étude est un engagement à très long terme. Votre fils sera suivi à Paris jusqu'à ses 5 ans et il y aura 10 visites au centre de Paris à partir de la naissance. Nous savons que c'est beaucoup vous demander, mais nous devons nous assurer que les avantages potentiels du traitement sont durables pour que le médicament soit considéré comme correctement évalué. Pour confirmer cela, nous devons voir votre fils régulièrement jusqu'à ses 5 ans.
- Pendant que vous et votre fils participez à l'étude, vous ne serez pas autorisés à participer à une autre étude de recherche.
- Le fait de passer des entretiens et d'être enregistrée dans le cadre de l'étude pourrait être gênant ou pourrait vous mettre mal à l'aise. Vous pourrez suspendre ou arrêter l'entretien à tout moment. Une signalétique de prise en charge vous sera également fournie.
- Si vous participez à cette étude, vous ne percevrez aucune rémunération ou récompense d'aucune autre manière substantielle de la part du promoteur ou de ses représentants. Les dépenses engagées pour la participation à l'étude seront remboursées en fonction des exigences locales. Pendant votre participation à l'étude, nous vous proposerons des services porte-à-porte d'organisation et de gestion de vos déplacements pour vos visites de l'étude.

7. Je suis de sexe masculin, atteint d'XLHED et membre de la famille d'une femme enceinte : que devrai-je faire si je décide de participer ?

(Si vous êtes la femme enceinte, vous pouvez sauter cette partie)

Pour participer, vous devez avoir entre 6 mois et 75 ans et être de sexe masculin, atteint d'XLHED et membre de la famille de la femme enceinte. Vous ne devez pas avoir été traité par ERO04 auparavant.

Il vous sera demandé de venir au centre clinique à Paris pour une seule visite. Cette visite doit avoir lieu avant que le bébé traité atteigne l'âge de 6 mois. Avant la visite, l'équipe médicale à Paris vous aura communiqué des informations plus détaillées sur l'étude pour vous aider à décider si vous souhaitez ou non y participer.



Si vous choisissez de ne pas participer, votre implication dans l'étude prendra fin et nous ne vous recontacterons pas. Vous pouvez avoir la certitude que vos soins médicaux ne seront pas affectés par cette décision.

Si vous choisissez de participer à l'étude, vous viendrez pour une visite au centre médical à Paris.

- Cette visite durera entre une demi-journée et une journée complète.
- Vous vous prêterez à des examens médicaux. La plupart de ces examens sont non invasifs et ne devraient pas entraîner de gêne majeure pour vous, mais un échantillon de sang peut être nécessaire pour confirmer la mutation XLHED.

Vous trouverez ci-dessous une illustration graphique de la série d'examens que vous effectuerez lors de votre visite.



Que se passera-t-il si je ne veux plus participer ?

N'oubliez pas que vous avez le droit de décider, à tout moment pendant l'étude, de ne plus participer, même si vous avez initialement choisi de participer. Cette décision n'aura aucune incidence sur les soins médicaux que vous recevez.

8. Informations complémentaires sur la participation à l'étude

Si l'étude vous intéresse, veuillez contacter Prof. Christine Bodemer, le médecin responsable de l'étude en France, qui vous communiquera alors plus d'informations sur l'étude, y compris, si vous le souhaitez, la note d'information complète qui détaille l'étude dans son intégralité.

Veuillez prendre tout le temps nécessaire pour réfléchir avant la visite de sélection. Si cela peut vous aider, discutez de l'étude avec votre famille, vos amis ou votre équipe médicale (sage-femme, médecin généraliste, etc.) avant de donner votre consentement ou de décider de ne pas participer.

Lors de la visite de sélection, vous aurez la possibilité d'en discuter en personne avec Prof. Christine Bodemer. Il pourrait être utile de vous préparer et d'écrire quelques questions à l'avance.

Site Web de l'essai clinique EDELIFE : <https://edelifeclinicaltrial.com/fr/>

Informations sur les essais cliniques : <https://edelifeclinicaltrial.com/fr/>

Étude clinique ou essai clinique	Une expérimentation ou une étude de recherche impliquant des personnes, visant à acquérir des connaissances médicales
Participants, patients	Noms donnés aux personnes participant à une étude clinique
Promoteur	Les parties responsables de l'initiation et/ou du financement de l'étude EDELIFE
Médecin investigateur	Le ou la médecin qui dirige l'étude ou certaines de ses activités
Liquide amniotique	Liquide entourant votre bébé pendant la grossesse
Données	Les informations recueillies lors d'études pour aider à répondre à des questions de recherche, comme l'évaluation des effets du traitement
Génotype	Constitution génétique d'un organisme
Médicament expérimental	Un médicament dont l'utilisation n'a pas encore été approuvée et qui n'est donc pas disponible dans le commerce
Consentement éclairé	Le processus visant à acquérir des connaissances sur les éléments clés d'une étude clinique avant de décider de participer ou non
Traitement recommandé	Un plan de traitement que la majorité de la communauté médicale considérerait comme approprié
Effet indésirable	Toute action ou tout effet indésirable d'un médicament ou d'un traitement
Sécurité d'emploi	Détection, évaluation, compréhension et prévention des effets indésirables
ER004	Un remplacement pour la protéine EDA, fabriqué en laboratoire

Diagnostic génétique confirmé	Analyse d'ADN Examen médical pour identifier les modifications (mutations) du gène EDA
Échographie	Type d'examen d'imagerie utilisant des ondes sonores à haute fréquence pour créer une image d'une partie de l'intérieur du corps
IRM	Type d'examen d'imagerie qui utilise de puissants champs magnétiques et des ondes radio pour produire des images détaillées de l'intérieur du corps
Groupe de patients traités	Des bébés et enfants qui auront participé à l'étude et qui auront reçu le traitement par ER004
Groupe comparateur	Les membres de la famille des femmes enceintes, de sexe masculin et atteints d'XLHED, qui n'ont pas reçu le traitement et qui serviront de point de référence pour ce que sont les symptômes non traités
Sélection	La partie de l'étude dans laquelle la femme enceinte décide de participer à l'étude ou non et où son admissibilité à participer à l'étude est vérifiée
Traitement	La partie de l'étude où se déroule le traitement, pendant la grossesse
Suivi	La partie de l'étude dans laquelle les enfants sont évalués afin de vérifier l'impact du traitement, de la naissance à l'âge de 5 ans
Admissible	Confirmation qu'un participant ou une participante satisfait à toutes les exigences pour participer à l'étude
Traitement prénatal	Traitement administré à l'enfant à naître avant la naissance, dans l'utérus de sa mère
Amniocentèse	Une procédure réalisée pendant la grossesse pour prélever un petit échantillon de liquide amniotique à des fins d'analyse



Si vous souhaitez plus d'informations sur l'étude EDELIFE, veuillez contacter le médecin de l'étude en France, Prof. Dr. med Christine Bodemer (christine.bodemer@aphp.fr) ou la représentante de l'Association Française Des Dysplasies Ectodermiques, Virginie Counioux (virginie@afde.net).