

# Klinische Studie zur pränatalen Behandlung von Jungen, die von X-chromosomaler hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie betroffen sind



## Informationen für Familien

Die EspeRare-Stiftung und ihr Partner Pierre Fabre Médicament entwickeln ein Arzneimittel für die X-chromosomale hypohidrotische ektodermale Dysplasie (XLHED). Dieses Arzneimittel heißt ER004. Dabei handelt es sich um das gleiche Medikament, das zuvor von Edimer entwickelt wurde und damals als EDI200 bekannt war. Prof. Schneider, ein deutscher Kinderarzt, der aktiv an der klinischen Entwicklung von ER004 beteiligt ist, zeigte, dass ER004 bei Neugeborenen zwar nicht wirkt, wohl aber vielversprechend ist, wenn es vor der Geburt verabreicht wird. So konnte insbesondere die Schweißfunktion bei sechs von XLHED betroffenen Jungen, die vor der Geburt behandelt wurden, verbessert werden (siehe <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1714322>). EspeRare und Pierre Fabre haben nun die Absicht, diese Ergebnisse in einer robusten klinischen Studie zu reproduzieren und zu bestätigen.

## Wer kann an der Studie teilnehmen?

Die Kenntnis, dass Sie Trägerin von XLHED sind und mit einem Jungen schwanger sind, reicht aus, um eine Teilnahme an der Studie in Betracht zu ziehen. Frauen, bei denen der Verdacht besteht, dass sie Trägerinnen von XLHED sind, sollten sich einem Gentest unterziehen, um festzustellen, ob sie XLHED-Trägerinnen sind. Informationen über Gentests erhalten Sie von Ihrem Hausarzt oder einem klinischen Genetiker.

Die Bestätigung des XLHED-Status Ihres ungeborenen Sohnes wird darüber entscheiden, ob Sie an der Studie teilnehmen können oder nicht.

Frauen, welche in den nächsten 24 Monaten mit einem Jungen schwanger werden, sind unter Umständen für eine Teilnahme an der Studie geeignet.

Wir benötigen auch Teilnehmer, die von XLHED betroffene männliche Blutverwandte der schwangeren Frauen sind, um eine „Vergleichsgruppe“ zu bilden. Diese Gruppe wird nicht mit ER004 behandelt werden. Durch den Vergleich der Daten der behandelten Babys mit den Daten der unbehandelten Teilnehmer können wir messen, ob ER004 gewirkt hat.

## Was wird in der Studie geschehen?

Frauen, die mit von XLHED betroffenen männlichen Föten schwanger sind und an der Studie teilnehmen, werden:

- vor der Geburt drei Dosen des Arzneimittels ER004 mittels einer Abfolge von drei Injektionen in das Fruchtwasser erhalten: in den Schwangerschaftswochen 26, 28–29 und 31–32.

Wenn das Kind auf die Welt gekommen ist, müssen die Frauen:

- bis Abschluss des fünften Lebensjahres des Kindes eine Reihe von Besuchsterminen am Behandlungsort wahrnehmen, um die langfristige Sicherheit und Wirksamkeit des verabreichten Arzneimittels zu bewerten.

Von XLHED betroffene männliche Verwandte der schwangeren Frauen, die an der Studie teilnehmen, werden:

- nicht behandelt, müssen jedoch einen einzigen Besuchstermin in der Prüfstelle wahrnehmen.

## Weitere Informationen

Schwangere Frauen müssen während des zweiten Schwangerschaftstrimesters zwischen der 19. und 24. Schwangerschaftswoche in die klinische Studie aufgenommen werden. Daher ist es wichtig, dass Familien diese Informationen so früh wie möglich in Betracht ziehen. Weitere Informationen über die klinische Studie finden Sie auf: [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) (suchen Sie nach der klinischen Studie EDELIFE) oder besuchen Sie <https://edelifeclinicaltrial.com/> bzw. wenden Sie sich an:



Andrea Burk  
Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.  
Landhausweg 3, 72631 Aichtal  
Tel.: +49 7127 969691  
[Burk-aichtal@t-online.de](mailto:Burk-aichtal@t-online.de)

Ulrike Holzer

Tel.: +43 664 4500846  
[ulrike@edinetwork.org](mailto:ulrike@edinetwork.org)