

Promoteur : EspeRare, Co-développeur : Pierre Fabre Médicament Code de l'étude : ER004-CLIN01/F60082AI201

Chères amies,

Cette lettre vous est adressée parce que vous êtes atteinte de dysplasie ectodermique hypohidrotique (DEH) liée à l'X ou que vous êtes porteuse du gène de la DEH liée à l'X. Nous tenons à vous communiquer quelques informations concernant une étude menée par la Fondation EspeRare et son partenaire, Pierre Fabre Médicament, visant le traitement des garçons atteints de DEH liée à l'X avant la naissance.

L'objectif de cette étude est d'examiner la sécurité d'emploi et l'efficacité d'un produit expérimental appelé ER004. Ce produit expérimental a été initialement développé par Edimer Pharmaceuticals et était alors connu sous le nom d'EDI200. Le produit à l'étude est expérimental, ce qui signifie que les autorités réglementaires ne l'ont pas approuvé.

Cette étude cherche à inclure actuellement des femmes enceintes de fœtus de sexe masculin atteints de DEH liée à l'X au cours du deuxième trimestre de leur grossesse (entre les semaines 19 et 24). Les mères doivent être génétiquement confirmées comme porteuses de la DEH liée à l'X, tandis que leur fils à naître devra être confirmé comme atteint de DEH liée à l'X dans le cadre de l'étude, avant de recevoir le produit expérimental.

Dans le cadre de leur participation à cette étude, les garçons à naître recevront trois doses d'ER004. Le produit expérimental sera injecté dans le liquide amniotique entourant le fœtus au cours des derniers stades de la grossesse, lors d'une procédure ressemblant à une amniocentèse. De la naissance jusqu'à l'âge de 5 ans, les garçons traités passeront plusieurs examens visant à évaluer l'efficacité et la sécurité d'emploi à long terme du produit expérimental (p. ex., prise de sang, évaluation de la croissance et du développement, radiographies dentaires, comptage des canaux sudoripares, prélèvement de sueur, analyse des yeux et de la peau, questionnaires à remplir).

Cette étude est menée à l'Hôpital Necker - Enfants malades à Paris, mais vous n'êtes pas obligée de vivre dans cette ville pour y participer. Si vous choisissez de participer à cette étude, vous devrez être en mesure de vous rendre au centre de l'étude pour une nuitée à 3 reprises pendant votre grossesse, aux semaines 26, 28-29 et 30-31. Bien qu'il soit préférable que vous accouchiez au centre de l'étude où votre fils à naître a été traité, vous pouvez choisir d'accoucher dans un autre endroit. Après la naissance de votre bébé, vous devrez revenir au centre de l'étude pour 9 visites supplémentaires avec votre enfant dans le cadre d'un suivi à long terme, à partir de l'âge d'un mois jusqu'aux 5 ans de votre fils.

Les promoteurs de cette étude, la Fondation EspeRare et Pierre Fabre Médicament, prendront en charge vos déplacements, repas et hébergement pour chaque visite et travailleront avec vous pour que vous puissiez respecter au mieux le calendrier des visites.

Si vous ou l'un des membres de votre famille attendez un bébé ou envisagez de débuter une grossesse et souhaitez en savoir davantage sur la participation à cette étude ou à en savoir davantage sur l'ER004 ou la DEH liée à l'X, veuillez nous contacter :

**Prof. Christine Bodemer**

Service de Dermatologie, Centre de Référence MAGEC

Hôpital Necker Enfants malades

149 rue de Sèvres

75015 PARIS, France

 [christine.bodemer@aphp.fr](mailto:christine.bodemer@aphp.fr)

 +33 (0)1 44 49 46 62 / +33 (0)1 44 49 46 72 / +33 (0)1 44 49 43 37

Vous trouverez des informations supplémentaires sur cette étude sur le site : <http://clinicaltrials.gov/> en recherchant EDELIFE, ou sur le site de l'étude EDELIFE : <https://edelifeclinicaltrial.com/>.

Cordialement,

**Prof. Christine Bodemer**