

Eine offene Phase-II-Studie zur Untersuchung der Wirksamkeit und Sicherheit von intra-amniotischen Verabreichungen von ER004 bei männlichen Teilnehmern mit X-chromosomaler hypohidrotischer ektodermaler Dysplasie (XLHED)

Sie werden gefragt, ob Sie Interesse haben, an einer Forschungsstudie teilzunehmen.

Bevor Sie entscheiden, ob Sie teilnehmen möchten, ist es wichtig für Sie, zu verstehen, warum die Studie durchgeführt wird und was sie beinhaltet.

Diese Broschüre soll Ihnen erläutern, worum es bei der EDELIFE-Studie geht und was von Ihnen erwartet wird.

Wichtige Dinge, die Sie über die EDELIFE-Studie wissen müssen:

Wir beabsichtigen, eine geeignete Behandlung für männliche XLHED-Patienten zu finden.

Dazu führen wir eine Studie zur Untersuchung eines experimentellen Arzneimittels bzw. Wirkstoffs namens ERO04 durch. ERO04 wurde entwickelt, um ein Eiweiß (Protein) zu ersetzen, das bei von XLHED betroffenen Personen fehlt. ERO04 wird vor der Geburt verabreicht werden.

Die Studie wird an mehreren Zentren in Europa und in den USA durchgeführt. In Deutschland werden zwei Prüfstellen in Erlangen und Leipzig betrieben.

Sie werden gefragt, ob Sie Interesse haben, an dieser Studie teilzunehmen, weil:

Sie mit einem Sohn schwanger sind, der von XLHED betroffen ist:

- Die Behandlung wird Ihrem ungeborenen Sohn in den Schwangerschaftswochen 26, 28–29 und 31–32 verabreicht.
- Nach der Geburt erfolgt keine Behandlung.
- Ihr Sohn verbleibt für 5 Jahre nach seiner Geburt für Nachbeobachtungsuntersuchungen in der Studie, sodass wir die vollständige Wirkungsweise der verabreichten Behandlung analysieren und verstehen können.
- Mit dieser Studie sind – zusätzlich zu Ihrer Routine-Schwangerschaftsbetreuung – weitere spezifische Besuchstermine verbunden, die in Erlangen oder Leipzig stattfinden.

Sie ein von XLHED betroffener männlicher Verwandter einer schwangeren Frau sind, die an der vorliegenden Studie teilnimmt, da ihr ungeborener Sohn von XLHED betroffen ist:

- Ihre Teilnahme an der Studie umfasst lediglich 1 Besuchstermin, während dessen Daten zu Ihren XLHED-Symptomen erhoben werden.

1. Warum führen wir diese Studie durch?
2. Wer kann an der Studie teilnehmen?
3. Was muss ich über das experimentelle Medikament ERO04 und die Maßnahme zur Verabreichung wissen?
4. Ich bin eine schwangere Frau: Was muss ich tun, wenn ich mich für eine Teilnahme entscheide?
5. Was sind die möglichen Nebenwirkungen der Behandlung?
6. Überlegungen für schwangere Frauen vor der Entscheidung, an der Studie teilzunehmen
7. Ich bin ein von XLHED betroffener männlicher Blutsverwandter einer schwangeren Teilnehmerin: Was muss ich tun, wenn ich mich für eine Teilnahme entscheide?
8. Weitere Informationen zur Teilnahme

Kontaktaufnahme

Wenn Ihnen etwas unklar ist oder wenn Sie Fragen über diese Studie haben, wenden Sie sich bitte an den für die Studie verantwortlichen Prüfarzt,

Professor Holm Schneider:

holm.schneider@uk-erlangen.de

oder Professor Holger Stepan:

Holger.Stepan@medizin.uni-leipzig.de

oder an Andrea, Ulrike und Jean-Pierre beim Patientenverband:

andrea@ektodermale-dysplasie.de

ulrike@ektodermale-dysplasie.de

jean-pierre@ektodermale-dysplasie.de

1. Warum führen wir diese Studie durch?

Wie Sie wissen, gibt es derzeit keine Behandlung für XLHED.

Pierre Fabre und die EspeRare Foundation, die Sponsoren* der Studie, führen eine Forschungsstudie bzw. eine klinische Studie* mit dem Namen EDELIFE durch, um die Sicherheit* und den möglichen gesundheitlichen Nutzen eines experimentellen Medikaments namens ER004* zur Behandlung von XLHED zu analysieren.

Es haben bereits sechs von XLHED betroffene Jungen die ER004-Behandlung vor ihrer Geburt erhalten (pränatale Behandlung*). Nach der Geburt zeigte sich bei allen sechs dieser Babys eine Besserung bestimmter Symptome, insbesondere hinsichtlich ihrer Fähigkeit, zu schwitzen. Einige dieser Ergebnisse wurden in einer wissenschaftlichen Fachzeitschrift (N Engl J Med 2018; 378:1604–1610) veröffentlicht.

Die pränatalen Behandlungen mit ER004 zeigten, dass dieses experimentelle Medikament ein gewisses Potenzial hat, bestimmte XLHED-Symptome einzudämmen beziehungsweise erheblich zu reduzieren.

Wir möchten nun diese vorläufigen Ergebnisse in einer klinischen Studie mit 2 Zielsetzungen nachweisen bzw. bestätigen:

Wir möchten herausfinden, ob die pränatale Behandlung mit ER004 gut vertragen wird

Wir möchten herausfinden, ob die pränatale Behandlung mit ER004 zu einer langfristigen Verbesserung einiger Symptome bei mit XLHED behandelten Jungen führen kann

Wenn diese Studie erfolgreich durchgeführt wird, könnte dies dazu führen, dass ER004 als die erste auf dem Markt erhältliche Behandlung bei XLHED zugelassen wird.

2. Wer kann an der Studie teilnehmen?

Anhand dieser beiden Gruppen können wir die Wirkung der Behandlung besser beurteilen und quantifizieren, indem wir die Daten der mit ER004 behandelten Jungen mit den erhobenen Daten der von XLHED Betroffenen, die keine ER004-Behandlung erhalten haben, vergleichen. Falls kein männlicher Blutsverwandter in die Studie aufgenommen werden kann, werden für den Vergleich zuvor erfasste Daten verwendet, die bereits vorliegen.

Es gibt zwei verschiedene Gruppen von Teilnehmern, auf die wir uns in der EDELIFE-Studie konzentrieren:

Die Gruppe der behandelten Teilnehmer*:

Wir benötigen etwa 20 Teilnehmer*, die mit ER004 behandelt werden. Diese „Gruppe der behandelten Teilnehmer“ umfasst schwangere Frauen mit einer bestätigten genetischen XLHED-Diagnose*, die ein männliches Kind erwarten.

Die Vergleichsgruppe (oder Kontrollgruppe)*:

Wir benötigen weitere 20 Teilnehmer, die von XLHED betroffene, männliche Blutsverwandte der schwangeren Frauen sind, um eine „Vergleichsgruppe“ zu bilden. Diese Gruppe wird nicht mit ER004 behandelt.

■ Sie werden gefragt, ob Sie Interesse haben, an dieser Studie teilzunehmen, weil:

- Sie schwanger sind (und mindestens 18 Jahre alt), bei Ihnen eine bestätigte genetische XLHED-Diagnose vorliegt und Sie einen Jungen erwarten, der ebenfalls von XLHED betroffen sein könnte.

Da die Behandlung Ihrem von XLHED betroffenen Sohn vor seiner Geburt verabreicht wird, werden Sie als schwangere Frau gebeten, an dieser Studie teilzunehmen und der Behandlung Ihres Sohnes im Mutterleib zuzustimmen.

Wir bitten Sie um die Kontaktdaten von von XLHED betroffenen männlichen Blutsverwandten, die zur Teilnahme an der Studie in der Vergleichsgruppe bereit wären. Wenn Sie diese Informationen nicht haben oder Ihr Angehöriger nicht teilnehmen kann, sollte sich dies nicht auf Ihre Teilnahme an dieser Studie auswirken, da aus anderen Quellen Vergleichsdaten erhoben werden können.

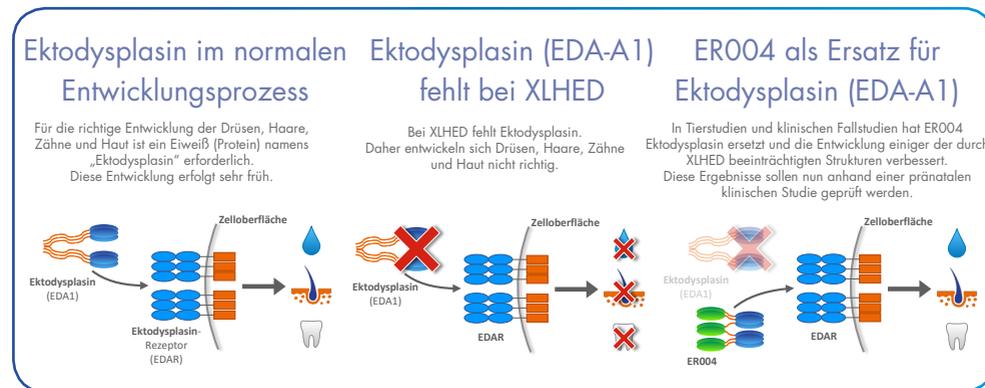
- Sie ein von XLHED betroffener männlicher Blutsverwandter einer schwangeren Frau sind, deren Sohn in der Studie behandelt wird.

Wenn Sie sich für eine Teilnahme an dieser Studie entscheiden, erhalten Sie keine Behandlung. Ihre Teilnahme innerhalb der Vergleichsgruppe* ist jedoch für den Erfolg dieser Studie entscheidend, da wir Daten von nicht behandelten, männlichen XLHED-Männern sammeln müssen, um zu sehen, ob die Behandlung gewirkt hat oder nicht.

3. Was muss ich über das experimentelle Medikament ERO04 und die Maßnahme zur Verabreichung wissen?

Was ist ERO04?

ERO04 ist ein in der Erprobung befindliches Medikament*. Es ist außerhalb von klinischen Studien nicht für die Anwendung zugelassen und nicht frei verkäuflich. Bei der Studie ERO04 wird ein wichtiges Eiweiß (Protein) namens EDA (Ektodysplasin-A) ersetzt, das bei von XLHED betroffenen Personen fehlt. Das Fehlen dieses Proteins während der Entwicklung des Kindes im Mutterleib führt dazu, dass sich einige wichtige Strukturen im Körper nicht richtig bilden (Schweißdrüsen, Haare, Zähne usw.). Wenn ERO04 dem von XLHED betroffenen männlichen Fötus zum richtigen Zeitpunkt im Mutterleib verabreicht wird, fungiert es als Ersatz für das fehlende EDA und löst den Prozess aus, der zur normalen Entwicklung der Strukturen der Haut, Zähne, Haare und Schweißdrüsen führt, wodurch diese Strukturen besser ausgebildet werden.



Die Vorstellung, ERO04 an Ihr ungeborenes Kind im Mutterleib zu verabreichen, ist für Sie vielleicht beängstigend. Es wird jedoch davon ausgegangen, dass dies der einzige Zeitpunkt ist, in dem die Behandlung wirkt. Sie erinnern sich vielleicht daran, dass das Unternehmen Edimer Pharmaceuticals, das die Behandlung entwickelt hat, eine Forschungsstudie durchgeführt hat, in der ERO04 in den ersten vierzehn Tagen nach der Geburt an Babys verabreicht wurde. ERO04 führte zwar zu keinen bedeutenden oder signifikanten Nebenwirkungen, jedoch hat der Wirkstoff auch

nicht zur Verbesserung der XLHED-Symptome beigetragen. Wir verstehen nun, dass die Zufuhr des fehlenden EDA-Ersatzproteins mit ERO04 nach der Geburt zu spät war, da die Bildung der relevanten Körperstrukturen bereits eingesetzt hatte. Damit ERO04 als Ersatz potenziell wirken kann, muss das Präparat während der Entwicklung dieser wichtigen Strukturen (Schweißdrüsen, Haare, Zähne usw.) vor der Geburt verabreicht werden.

Wie wird ERO04 Ihrem Kind im Mutterleib verabreicht?

Die Verabreichung von ERO04 erfolgt in einem Verfahren, das einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese*) ähnelt. Mit einer Nadel und einer Spritze, die mit ERO04 gefüllt ist, wird ein erfahrener Arzt mithilfe von Ultraschall* ERO04 in das Fruchtwasser (Amnionflüssigkeit*), das Ihr Kind umgibt, injizieren. Da in dieser spezifischen Schwangerschaftsphase Babys regelmäßig Fruchtwasser schlucken, wird Ihr ungeborenes Kind ERO04 über das Fruchtwasser aufnehmen. ERO04 wird dann vom Körper Ihres Kindes absorbiert. Der Vorgang wird während Ihrer Schwangerschaft zweimal wiederholt (d. h. drei Behandlungen insgesamt).

Wir glauben, dass ERO04 nicht auf den Körper der schwangeren Frau übergeht; daher sollten Sie nicht davon ausgehen, dass diese Behandlung Ihnen einen gesundheitlichen Nutzen bringt. Während des Behandlungszeitraums und bis zu 1 Monat nach der Geburt Ihres Kindes wird Ihr Gesundheitszustand – parallel zum Gesundheitszustand Ihres Kindes – sorgfältig überwacht.

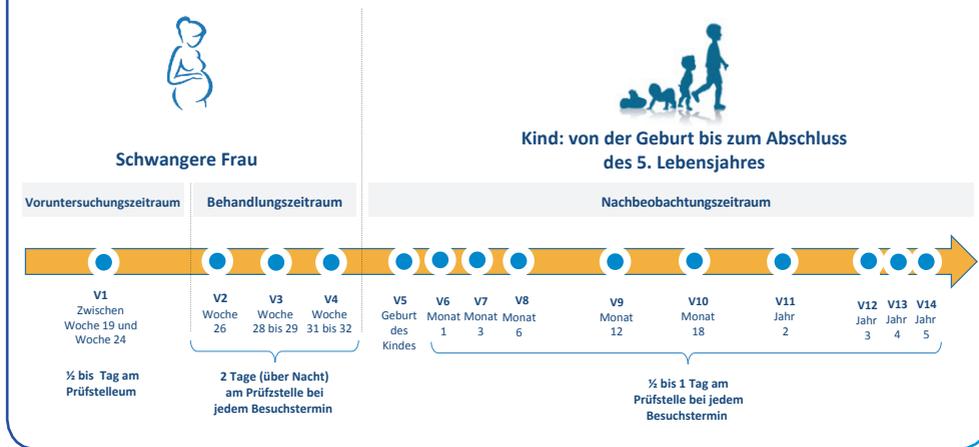
4. Ich bin eine schwangere Frau: Was muss ich tun, wenn ich mich für eine Teilnahme entscheide?

(Wenn Sie ein männlicher Verwandter der Schwangeren sind, können Sie diesen Teil auslassen und direkt zu Teil 7 übergehen)

Für schwangere Frauen, die die Behandlung erhalten, wird die Studie in 3 Abschnitte unterteilt:



Die folgende grafische Darstellung zeigt die verschiedenen Studienphasen sowie die wahrzunehmenden Besuchstermine und den damit verbundenen Zeitaufwand:



Wenn Sie sich für eine Teilnahme an dieser Studie entscheiden, werden Sie im Rahmen der verschiedenen Studienabschnitte gebeten, die Prüfstelle in Erlangen aufzusuchen. Es wird außerdem empfohlen, dass Sie in Erlangen entbinden.

Voruntersuchungszeitraum:

- Die Voruntersuchung umfasst 1 Besuchstermin am Prüfzentrum in Erlangen oder Leipzig. Dieser Besuchstermin wird voraussichtlich einen halben bzw. maximal einen ganzen Tag in Anspruch nehmen und muss zwischen den Schwangerschaftswochen 19 und 24 stattfinden.
- Bei diesem Besuchstermin wird bestätigt, dass Sie einen Sohn erwarten. Das Studienteam wird eine nicht invasive Untersuchung mittels Ultraschall* durchführen, um zu überprüfen, ob Ihr ungeborener Sohn von XLHED betroffen ist oder nicht.

- Die Ärzte werden Ihnen eine Blutprobe abnehmen und eine Reihe von anderen nicht-invasiven medizinischen Untersuchungen durchführen, um herauszufinden, ob Sie an der Studie teilnehmen können (d. h. um festzustellen, ob Sie und Ihr ungeborener Sohn geeignet* sind).
- Sie erhalten die Möglichkeit, die Studie persönlich mit Professor Holm Schneider und Professor Holger Stepan, der für die Studie verantwortlichen Ärztin, oder der verantwortlichen Stellvertreterin in Erlangen und Leipzig zu besprechen.

Nachstehend finden Sie eine grafische Darstellung der Testreihen für Ihren Voruntersuchungstermin.



Wenn Sie geeignet* sind und sich für eine Teilnahme an der Studie entscheiden, werden Sie zu einem späteren Zeitpunkt zur Behandlung Ihres ungeborenen Sohnes zu einem weiteren Besuchstermin gebeten.

Wenn Sie sich gegen eine Teilnahme entscheiden oder die Studienkriterien nicht erfüllen, werden Sie nicht gebeten, die Prüfstelle in Erlangen und Leipzig erneut aufzusuchen. Wir versichern Ihnen, dass Ihre medizinische Versorgung durch diese Entscheidung nicht beeinträchtigt wird.

Behandlungszeitraum

- Die Behandlung Ihres ungeborenen Kindes findet an der Prüfstelle in Erlangen und Leipzig statt. Die geplanten 3 Termine finden in den Wochen 26, 28–29 und 31–32 statt. Zwischen den einzelnen Behandlungsbesuchen liegen jeweils ca. 3 Wochen.
- Bei jedem Besuchstermin wird Ihnen eine ER004-Injektion verabreicht. Bei jedem Besuchstermin müssen Sie 2 Tage lang an der Prüfstelle bleiben. Vor jeder Injektion werden eine Überprüfung Ihres Gesundheitszustands und eine Untersuchung Ihres ungeborenen Babys durchgeführt, sodass sichergestellt werden kann, dass alles in Ordnung ist und Sie die Behandlung erhalten können. Nach der Injektion können Sie sich ausruhen und Sie müssen zur Beobachtung über Nacht an der Prüfstelle bleiben.
- Beim ersten Behandlungstermin ist eine MRT-Aufnahme* geplant. Damit beurteilen wir die Zahnentwicklung Ihres Kindes vor der ER004-Behandlung. Das Verfahren ist nicht schmerzhaft, aber es kommt zu lauten Geräuschen durch das Gerät. Die Untersuchung sollte nicht länger als 90 Minuten dauern.
- Vor dem ersten Behandlungstermin werden Sie auch um ein Gespräch gebeten. Dabei handelt es sich um ein Interview von zu Hause aus, das heißt, Sie müssen dafür die Prüfstelle in Erlangen und Leipzig nicht aufsuchen. Sie werden dazu von einem geschulten Interviewer kontaktiert, der Sie zu Ihren Ansichten, Erfahrungen, Gefühlen und Meinungen zu XLHED und zur ER004-Behandlung befragen wird. Dieses Interview wird aufgezeichnet (nur Audio) und sollte etwa 30 Minuten dauern.
- Nach der Geburt Ihres Kindes findet keine weitere Behandlung statt.

Nachstehend finden Sie eine grafische Darstellung der Maßnahmen, die bei einem Behandlungstermin durchgeführt werden.



Nachbeobachtung

Der Nachbeobachtungszeitraum beginnt mit der Geburt Ihres Kindes und endet, wenn mit Abschluss des 5. Lebensjahres.

Nach der Geburt werden Sie gebeten, für 9 Nachfolgebefuche mit Ihrem Sohn in die Prüfstelle zu kommen.

Im Alter von



- Jeder Besuchstermin dauert zwischen einem halben und einem ganzen Tag. Bei den verschiedenen Besuchsterminen werden leicht unterschiedliche Tests durchgeführt.
- Bei diesen Nachbeobachtungsterminen wird Ihr Sohn diversen Untersuchungen unterzogen, um seine XLHED-Symptome zu überprüfen und um sicherzustellen, dass es ihm gut geht. Diese Untersuchungen sind nicht invasiv.
- Die Ärzte werden Ihrem Sohn bei 3 dieser Nachbeobachtungstermine eine Blutprobe abnehmen. Die Untersuchung des Bluts Ihres Sohnes wird sehr wichtige Informationen darüber liefern, wie gut Ihr Sohn die Behandlung vertragen hat. Insgesamt wird das bei diesen 3 Besuchsterminen abgenommene Blutvolumen ungefähr 6 ml betragen (das Äquivalent eines Teelöffels). Das Blut wird von einer ausgebildeten Fachkraft abgenommen, die im Umgang mit kleinen Kindern und Säuglingen versiert ist.
- Es ist wichtig, bei jedem Besuchstermin die Effektivität der Behandlung in Bezug auf das Zahnwachstum Ihres Sohnes zu beurteilen. Daher werden bei jedem Besuch die Zähne untersucht.
 - Es ist eine MRT-Untersuchung im Alter zwischen 3 und 6 Monaten geplant. Für diese Untersuchung benötigt Ihr Sohn keine Sedierung. Während dieses Verfahrens bleiben Sie an der Seite Ihres Sohnes. Das Verfahren ist nicht schmerzhaft, aber es kommt zu lauten Geräuschen durch das Gerät. Das gesamte Verfahren sollte nicht länger als 90 Minuten dauern.
 - Zwischen dem 36. und 60. Lebensmonat wird eine Röntgenaufnahme gemacht.
- Bei manchen Besuchsterminen werden Sie gebeten, Fragebögen über Ihre Lebensqualität und die Lebensqualität Ihres Sohnes auszufüllen. Dies sollte nicht länger als 40 Minuten dauern.
- Wir werden Sie – wie während des Behandlungszeitraums – erneut um ein Interview bitten. Die Befragung läuft genauso ab wie jene im Behandlungszeitraum.

Ihr Kind muss nicht anwesend sein. Dieses Interview wird aufgezeichnet (nur Audio) und sollte etwa 1 Stunde dauern.

- Sie selbst werden ebenfalls einigen Untersuchungen unterzogen, allerdings nur nach der Entbindung und beim Nachbeobachtungstermin unmittelbar nach der Entbindung, sodass sichergestellt werden kann, dass sich Ihr Gesundheitszustand aufgrund der Behandlung Ihres Sohnes nicht verändert hat.

Nachstehend finden Sie eine grafische Darstellung der Testreihen während der Nachbeobachtungsbesuche Ihres Sohnes.



5. Was sind die möglichen Nebenwirkungen der Behandlung?

Nebenwirkungen können sich aufgrund des in der Erprobung befindlichen Medikaments ERO04 und im Zusammenhang mit dem Injektionsverfahren ergeben. Wenn Sie weitere Informationen zu den möglichen Risiken im Zusammenhang mit der Verabreichung von ERO04 erhalten möchten, wenden Sie sich bitte an den Prüfarzt.

- Bislang wurden mit ERO04 noch keine bedeutenden unerwünschten Nebenwirkungen festgestellt, da es sich jedoch um ein in der Entwicklung befindliches Medikament handelt, könnten sich unter Umständen bislang unbekannte Nebenwirkungen erst später zeigen. Wenn Sie sich für eine Studienteilnahme entscheiden, werden wir Sie zu diesem Thema entsprechend informieren.
- Das Injektionsverfahren ähnelt einer Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese) und wir gehen daher davon aus, dass auch die damit verbundenen Risiken ähnlich sind. Komplikationen können von leichten Beschwerden zum Zeitpunkt der Injektion bis zur frühzeitigen Entbindung Ihres Kindes reichen und mit den damit verbundenen, möglicherweise schwerwiegenden gesundheitlichen Problemen im Zusammenhang mit einer Frühgeburt einhergehen. Diese Risiken und die Wahrscheinlichkeit, dass es zu diesen Risiken kommt, werden Ihnen später genauer erklärt.



Die Sicherheit unserer Studienteilnehmer ist bei einer Forschungsstudie stets unsere höchste Priorität. Sie werden daher während Ihrer Teilnahme an der EDELIFE-Studie engmaschig überwacht, sodass sowohl Ihre Sicherheit als auch die Sicherheit Ihres ungeborenen Sohnes zu jedem Zeitpunkt gewährleistet werden kann.

6. Überlegungen für schwangere Frauen vor der Entscheidung, an der Studie teilzunehmen

- Wenn Sie im Ausland ansässig sind: Schwangere Frauen, die glauben, dass sie die Einschlusskriterien erfüllen, aber in einem Land leben, in dem es kein Studienzentrum gibt, können trotzdem an der Studie teilnehmen und werden gebeten, sich an die Prüfarzte in den teilnehmenden Prüfstellen zu wenden.
- Es muss eine genetische Bestätigung Ihres XLHED-Trägerstatus vorliegen, um an der Studie teilnehmen zu können. Wenn Sie sich diesbezüglich nicht sicher sind, wenden Sie sich bitte an Ihren Hausarzt oder an einen klinischen Experten, der Ihnen bei der Erfüllung dieser Anforderung behilflich sein kann.
- Wir möchten Sie darüber informieren, dass die Maßnahmen und Untersuchungen, die im Rahmen der Studie durchgeführt werden, Ihre Routine-Schwangerschaftsversorgung in keiner Weise ersetzen. Die Studientermine finden zusätzlich zu allen anderen routinemäßigen Terminen im Rahmen Ihrer regulären medizinischen Versorgung statt.
- Bitte beachten Sie, dass die ERO04-Behandlung keine Gentherapie ist und daher die DNA in den Zellen Ihres Kindes nicht verändert. Vielmehr korrigiert ERO04 die Entwicklung Ihres Babys im dritten Trimester der Schwangerschaft. Ihr Sohn kann das fehlerhafte XLHED-Gen daher an seine weiblichen Nachkommen weitergeben.
- Wir bitten Sie, in Betracht zu ziehen, an der Prüfstelle in Erlangen oder Leipzig zu entbinden. Dies ist zwar nicht vorgeschrieben, es würde uns aber dabei helfen, sicherzustellen, dass alle wichtigen Daten korrekt erfasst werden.
- Wenn Sie eine Hausgeburt planen, können Sie nicht in diese Studie aufgenommen werden. Während geplante Hausgeburten in dieser Studie nicht zulässig sind, können Babys, die aufgrund von unvorhergesehenen Umständen außerhalb des Krankenhauses geboren werden, weiterhin in der Studie verbleiben.
- Eine Covid-Impfung ist keine Voraussetzung für die Studienteilnahme. Um die ERO04-Injektionen erhalten zu können, müssen Sie jedoch vor jedem Besuchstermin einen Covid-Test durchführen. Wenn Sie positiv auf Covid getestet wurden, wird

die Entscheidung über die weitere Behandlung im Einzelfall vom Prüfarzt und den Sponsoren getroffen. Bei der Entbindung wird ebenfalls ein Covid-Test durchgeführt.

- Wir bitten Sie zu bedenken, dass es sich bei dieser Studie um eine sehr langfristige Verpflichtung handelt. Ihr Sohn wird bis zum Abschluss des 5. Lebensjahres in Erlangen nachbeobachtet. Insgesamt finden ab der Geburt 10 Besuchstermine an der Prüfstelle in Erlangen statt. Wir wissen, dass wir unseren Teilnehmerinnen viel abverlangen, müssen jedoch sicherstellen, dass der potenzielle Nutzen der Behandlung von Dauer ist, damit das Medikament als ordnungsgemäß erprobt eingestuft werden kann. Daher müssen wir Ihren Sohn bis zum Abschluss des 5. Lebensjahres regelmäßig sehen.

- Während Ihrer Teilnahme und der Teilnahme Ihres Sohnes an der Studie dürfen Sie an keinen anderen Forschungsstudien teilnehmen.

- Das Interview, das im Rahmen der Studie aufgezeichnet wird, kann unter Umständen Stress verursachen oder unangenehm sein. Sie können das Interview jederzeit unterbrechen oder beenden. Sie erhalten auch Hinweise auf zusätzliche Unterstützung.

- Sie erhalten für Ihre Teilnahme an dieser Studie von den Sponsoren oder seinen Vertretern keine Bezahlung oder eine anderweitige materielle Vergütung. Auslagen, die für die Teilnahme an der Studie anfallen, werden nach den lokalen Bestimmungen erstattet. Während Ihrer Studienteilnahme werden wir Sie, wenn gewünscht, mit den erforderlichen Reisearrangements zwischen Ihrem Zuhause und der Prüfstelle unterstützen.

7. Ich bin ein von XLHED betroffener männlicher Blutsverwandter einer schwangeren Teilnehmerin: Was muss ich tun, wenn ich mich für eine Teilnahme entscheide?

(wenn Sie eine schwangere Frau sind, können Sie diesen Teil auslassen)

Ein Teilnehmer muss zwischen 6 Monate und 75 Jahre alt sein und ein von XLHED betroffener Blutsverwandter der schwangeren Teilnehmerin sein. Sie dürfen zuvor nicht mit ERO04 behandelt worden sein.

Sie müssen nur einmal zur Prüfstelle in Erlangen anreisen. Dieser Besuchstermin muss stattfinden, bevor das behandelte Baby 6 Monate alt ist.

Vor dem Besuchstermin wird Ihnen das medizinische Team in Erlangen genauere Informationen über die Studie zur Verfügung stellen, um Sie bei Ihrer Entscheidung (für oder gegen eine Studienteilnahme) zu unterstützen.



Wenn Sie sich gegen eine Teilnahme entscheiden, wird Ihre Beteiligung an der Studie beendet und wir werden Sie nicht mehr kontaktieren. Wir versichern Ihnen, dass Ihre medizinische Versorgung durch diese Entscheidung nicht beeinträchtigt wird.

Wenn Sie sich für eine Teilnahme an der Studie entscheiden, müssen Sie einen Besuchstermin an der Prüfstelle in Erlangen wahrnehmen.

- Dieser Besuchstermin dauert zwischen einem halben und einem ganzen Tag.
- Es werden medizinische Untersuchungen durchgeführt. Die meisten dieser Untersuchungen sind nicht invasiv und führen zu keinen merklichen Beschwerden. Es kann jedoch sein, dass eine Blutprobe zur Bestätigung der XLHED-Mutation notwendig ist.

Nachstehend finden Sie eine grafische Darstellung der Testreihen, denen Sie während Ihres Besuchstermins unterzogen werden



Was ist, wenn ich nicht mehr teilnehmen möchte?

Bitte denken Sie daran, dass Sie jederzeit aus der Studie austreten können, auch wenn Sie zuvor entschieden haben, teilzunehmen. Diese Entscheidung hat keinen Einfluss auf Ihre medizinische Versorgung.

8. Weitere Informationen zur Teilnahme

Wenn Sie an der Studie interessiert sind, wenden Sie sich bitte an Professor Holm Scheinder und Professor Holger Stepan, die für die Studie verantwortlichen Ärztin in Erlangen und Leipzig, die Ihnen weitere Informationen über die Studie zur Verfügung stellen und Ihnen auf Wunsch die vollständigen Informationsunterlagen, die die gesamte Studie erläutern, aushändigen wird.

Bitte nehmen Sie sich ausreichend Zeit, um darüber nachzudenken, ob Sie den Voruntersuchungstermin wahrnehmen möchten oder nicht. Sie können die Studie auch mit Ihrer Familie, Ihren Freunden oder dem medizinischen Team (Hebamme, Hausarzt usw.) besprechen, bevor Sie Ihre Einwilligung erteilen oder sich gegen eine Teilnahme entscheiden.

Beim Voruntersuchungstermin erhalten Sie die Möglichkeit, die Studie persönlich mit Professor Holm Scheinder und Professor Holger Stepan, zu besprechen. Um sich vorzubereiten, könnten Sie sich dazu im Vorfeld ein paar Fragen notieren.

Website für die klinische Studie "EDELIFE": <https://edelifeclinicaltrial.com/>

Informationen zu klinischen Studien:

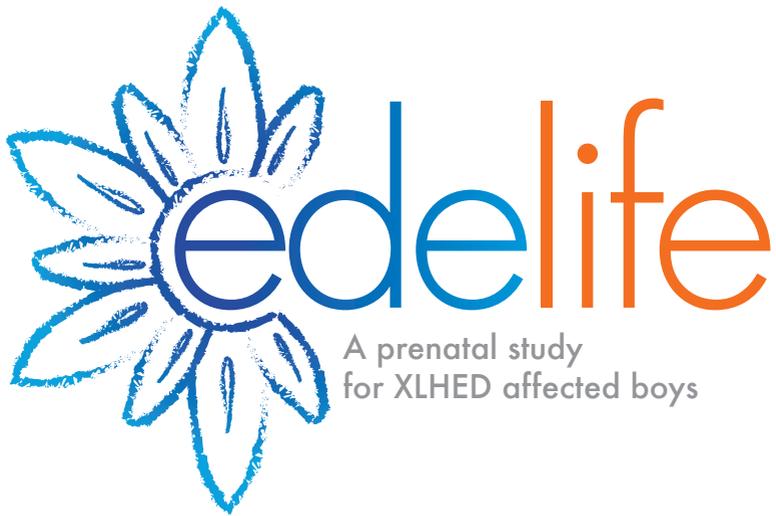
<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04980638?term=EDELIFE&draw=2&rank=1>

Glossar

Klinische Studie/Prüfung	Eine experimentelle Studie oder Forschungsstudie an Menschen, aus dem/der medizinische Erkenntnisse erlangt werden sollen
Teilnehmer, Patienten	Bezeichnung jener Personen, die an einer klinischen Studie teilnehmen
Sponsor (Auftraggeber der Studie)	Verantwortliche Partei(en) für die Initiierung und/oder Finanzierung der EDELIFE-Studie
Prüfarzt	Arzt/Ärztin, der/die die Studie oder spezifische studienbezogene Aktivitäten leitet
Amnionflüssigkeit (Fruchtwasser)	Jene Flüssigkeit, die Ihr Kind während der Schwangerschaft umgibt
Daten	Informationen, die in Studien erfasst werden, um bestimmte Forschungsfragen zu beantworten, z. B. wie effektiv eine Behandlung ist
Genotyp	Genetischer Aufbau eines Organismus
Experimentelles Medikament	Ein Medikament, das noch nicht zur Anwendung zugelassen und deshalb nicht auf dem Markt erhältlich ist
Einwilligung nach Aufklärung	Prozess, der sicherstellt, dass Ihnen als Teilnehmer(in) die wichtigsten Fakten über die klinische Studie vertraut sind, bevor Sie entscheiden, ob Sie teilnehmen möchten oder nicht
Behandlungsstandard	Ein Behandlungsplan, der für eine spezifische Erkrankung in medizinischen Fachkreisen weitgehend als angemessen bzw. geeignet akzeptiert wird
Nebenwirkung	Alle unerwünschten Wirkungen oder Auswirkungen eines Medikaments oder einer Behandlung

Sicherheit	Identifizieren, Beurteilen, Verstehen und Vorbeugen von Nebenwirkungen
ERO04	Ersatz für das EDA-Eiweiß (Protein), das in einem Labor hergestellt wird
Bestätigte genetische Diagnose	DNA-Tests Medizinische Untersuchung zur Identifizierung der Veränderungen (Mutation) des EDA-Gens
Ultraschall	Eine Art von Aufnahme (Scan), bei der hochfrequente Schallwellen verwendet werden, um eine Aufnahme eines bestimmten Teils im Inneren des Körpers zu erstellen
MRT	Eine Art von Aufnahme (Scan), bei der starke Magnetfelder und Radiowellen verwendet werden, um eine detaillierte Aufnahme eines bestimmten Teils im Inneren des Körpers zu erstellen
Gruppe der behandelten Teilnehmer	Babys und Kinder, die an der Studie teilnehmen und mit ERO04 behandelt wurden
Vergleichsgruppe	Von XLHED betroffene männliche Verwandte der schwangeren Teilnehmerinnen, die keine Behandlung erhalten, sondern als Referenzpunkt dienen, wie die Symptome bei Nichtbehandlung aussehen
Voruntersuchung	Jener Teil der Behandlung, in dem die schwangere Frau entscheidet, ob sie in die Studie aufgenommen werden möchte oder nicht, und in dem die Eignungskriterien überprüft werden
Behandlung	Teil der Studie, bei der die Behandlung (während der Schwangerschaft) erfolgt

Nachbeobachtung	Teil der Studie, in dem Kinder auf die Auswirkungen der Behandlung untersucht werden, von der Geburt bis zum Abschluss des 5. Lebensjahres
Geeignet/Eignung für die Studie	Bestätigung, dass ein Teilnehmer alle Anforderungen für die Aufnahme in die Studie erfüllt
Pränatale Behandlung	Behandlung des ungeborenen Kindes vor der Geburt im Mutterleib
Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)	Eine Maßnahme, die während der Schwangerschaft angewendet wird, um eine kleine Probe des Fruchtwassers für Untersuchungen zu entnehmen



Wenn Sie weitere Informationen zur EDELIFE-Studie wünschen, wenden Sie sich bitte an den Studienarzt dieser Studie in Deutschland, Professor Holm Schneider (holm.schneider@uk-erlangen.de) oder Professor Holger Stepan (holger.stepan@medizin.uni-leipzig.de) oder wenden Sie sich an Ulrike (ulrike@ektodermale-dysplasie.de), die Vertreterin des Deutschen ED-Patientenverbandes www.ektodermale-dysplasie.de.