

## Sperimentazione clinica per il trattamento prenatale di bambini affetti da displasia ectodermica ipoidrotica legata al cromosoma X



Associazione Nazionale  
Displasia Ectodermica

### Informazioni per le famiglie

Stiamo studiando un farmaco sperimentale per la displasia ectodermica ipoidrotica legata al cromosoma X (XLHED) in una sperimentazione clinica cardine. Questo farmaco è stato precedentemente sviluppato da un altro sponsor. Il Prof. Schneider, un pediatra tedesco coinvolto in prima linea in questo sviluppo clinico, ha dimostrato che seppure il farmaco non funzioni sui neonati, si mostra promettente se somministrato prima della nascita. In particolare, la sudorazione è migliorata in 6 bambini affetti da XLHED trattati prima della nascita (si veda <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1714322>). L'obiettivo degli sponsor è di riprodurre e confermare questi risultati in una sperimentazione clinica cardine esauriente.

### Chi può partecipare?

Sapere che Lei è portatrice della XLHED e aspetta un

### Cosa accadrà durante lo studio?

Le donne incinte di feti maschi affetti da XLHED partecipanti allo studio:

- riceveranno 3 dosi del farmaco ER004 prima della nascita con una serie di 3 iniezioni nel liquido amniotico: alle settimane 26, 28-29 e 31-32 di gravidanza.

Dopo la nascita del loro figlio, le donne:

- dovranno recarsi presso il centro di trattamento per sottoporsi a diverse visite, fino a quando il loro figlio non avrà compiuto 5 anni, per valutare gli effetti sulla sicurezza ed efficacia a lungo termine del farmaco somministrato.

I parenti di sesso maschile affetti da XLHED delle donne in gravidanza partecipanti a questo studio:

- non saranno trattati ma dovranno recarsi presso il centro di sperimentazione per sottoporsi a un'unica visita.

### Per ulteriori informazioni

Le donne incinte devono essere arruolate nella sperimentazione clinica durante il secondo trimestre, tra le settimane 19 e 24 della gravidanza. Pertanto, è importante che le famiglie prendano in considerazione tali informazioni il prima possibile. Per ulteriori informazioni sulla sperimentazione clinica, La invitiamo a consultare il sito [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) (cercare la sperimentazione clinica EDELIFE) oppure a visitare il sito <https://edelifeclinicaltrial.com/> o a contattare i seguenti recapiti:



**ANDE – Associazione Nazionale Displasia**

**Ectodermica**

Via Cascina Fidelina 19, 20061, Milano (MI)

Tel. (+39) 333 4694041

<https://www.assoande.it/>

[segreteria@assoande.it](mailto:segreteria@assoande.it)



**Prof. Dr. med Riccardo Cavalli**

IRCCS Ca' Granda Ospedale Policlinico

Dermatologia Pediatrica

Via Pace 920122 Milano

[riccardo.cavalli@policlinico.mi.it](mailto:riccardo.cavalli@policlinico.mi.it)

tel: +39 0255035355