

# Ensayo clínico para el tratamiento prenatal de niños afectados por la displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X



## Información para familiares

La Fundación EspeRare y su socio, Pierre Fabre Médicament, están desarrollando un fármaco para tratar la displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X (DEHLX). El fármaco se llama ER004 y es el mismo fármaco que fue desarrollado previamente por Edimer y que se conocía como EDI200. El prof. Schneider, un pediatra alemán que participa activamente en el desarrollo clínico de ER004, demostró que, aunque ER004 no funciona en recién nacidos, ER004 es prometedor cuando se administra antes del nacimiento. Concretamente, se demostró que la función del sudor mejoró en seis niños afectados por la DEHLX tratados antes de su nacimiento (consulte <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1714322>). Ahora EspeRare y Pierre Fabre tienen la intención de reproducir y confirmar estos resultados en un ensayo clínico sólido.

## ¿Quién puede participar?

El hecho de saber que es portadora de la DEHLX y que está embarazada de un niño varón es información suficiente para considerar la posibilidad de participar en el estudio. Las mujeres que sospechen que son portadoras de la DEHLX deben someterse a una prueba genética para determinar el estado de portadora de la DEHLX. Para obtener información sobre análisis genéticos, hable con su médico de cabecera o su genetista clínico.

La confirmación del estado de la DEHLX del feto determinará si puede entrar en el estudio o no.

Las mujeres embarazadas de niños varones en los próximos 24 meses pueden ser aptas para participar en el estudio.

También necesitamos participantes que tengan familiares consanguíneos de sexo masculino afectados por la DEHLX de las mujeres embarazadas para formar un «grupo de comparación». Este grupo no recibirá el tratamiento con ER004. La comparación de los datos recopilados de los bebés tratados con los datos de los participantes no tratados nos permitirá determinar si el ER004 ha funcionado.

## ¿Qué sucederá en el estudio?

Las mujeres embarazadas con fetos masculinos afectados por la DEHLX que participen en el estudio:

- Recibirán 3 dosis del fármaco ER004, antes del nacimiento, mediante una serie de 3 inyecciones en el líquido amniótico en las semanas de embarazo 26, 28-29 y 31-32.

Cuando nazca el niño, la mujer:



- Deberá acudir a una serie de visitas en el centro de tratamiento, hasta que su hijo tenga 5 años de edad para evaluar los efectos de la eficacia y la seguridad a largo plazo del fármaco administrado.

Los familiares varones afectados por la DEHLX de mujeres embarazadas que participen en el estudio:

- No serán tratados y solo se necesitará que acudan a una sola visita en el centro de investigación.

## Para obtener más información

Las mujeres embarazadas se deben inscribir en el ensayo clínico durante el segundo trimestre, entre las semanas 19 y 24 del embarazo. Por lo tanto, es importante que las familias consideren esta información lo antes posible. Para obtener más información acerca de la visita del ensayo clínico: [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) (busque el ensayo clínico EDELIFE) o visite <https://edelifeclinicaltrial.com/> o póngase en contacto en:

 <p><b>Ana Cataluña Piquer</b> AADE (Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica) C/Cervantes, 11. 5 – H. 12200 Onda. (Castellón) Teléfono: 616699154 <a href="mailto:infos@displasiaectodermica.org">infos@displasiaectodermica.org</a></p>	 <p><b>Dra. med Encarnación Guillén Navarro</b> Hospital Clínico Universitario - Virgen de la Arrixacca 3ª planta, Pasillo B, Calle Campo nº 12, 30120 El Palmar <a href="mailto:guillen.encarna@gmail.com">guillen.encarna@gmail.com</a> +34 968 92 94 29</p>
---	---