



Sperimentazione di fase 2
in aperto per valutare l'efficacia
e la sicurezza delle somministrazioni
intra-amniotiche del farmaco
dello studio nei soggetti
di sesso maschile affetti
da displasia ectodermica
ipoidrotica X-linked (XLHED)

La invitiamo a partecipare a uno studio di ricerca.

Prima di decidere se partecipare, è importante per Lei comprendere
perché la ricerca viene svolta e che cosa comporterà.

Questo foglio illustrativo è concepito per spiegarLe di cosa tratta
lo studio EDELIFE e quale impegno Le sarà richiesto.

Cose importanti che deve sapere sullo studio EDELIFE

Intendiamo cercare e trovare un trattamento per i bambini di sesso maschile affetti da XLHED.

Stiamo conducendo uno studio su un trattamento con una medicina sperimentale. Il farmaco dello studio è stato creato per sostituire una proteina che non è presente nei soggetti affetti da XLHED. Il farmaco dello studio sarà somministrato prima della nascita. Lo studio viene condotto in diversi centri in Europa e negli Stati Uniti. In Italia, è previsto il coinvolgimento di un centro aperto a Milano.

Le viene chiesto di partecipare a questo studio perché:

Lei è in gravidanza in attesa di un bambino di sesso maschile e il nascituro è affetto da XLHED:

- Il trattamento sarà somministrato al nascituro in corrispondenza della 26^a, della 28^a-29^a e della 31^a-32^a settimana di gravidanza.
- Non sarà somministrato alcun trattamento dopo la nascita.
- Suo figlio rimarrà nello studio per i controlli di follow-up per 5 anni dopo la nascita, per comprendere tutti gli effetti del trattamento.
- Questo studio andrà ad aggiungersi alle Sue normali cure in gravidanza e richiederà visite specifiche per lo studio a Milano.

Lei è affetto da XLHED ed è parente di una donna in gravidanza in attesa di un bambino di sesso maschile affetto da XLHED, che sta partecipando allo studio:

- La Sua partecipazione allo studio è richiesta solo per 1 visita, per raccogliere dati sui Suoi sintomi di XLHED.

1. Perché stiamo conducendo questo studio?
2. Chi può partecipare allo studio?
3. Che cosa devo sapere sul farmaco sperimentale e sulla procedura per somministrarlo?
4. Sono una donna in gravidanza: cosa dovrò fare se decido di partecipare?
5. Quali sono i possibili effetti collaterali del trattamento?
6. Cosa occorre prendere in considerazione prima di decidere di partecipare allo studio per donne in gravidanza?
7. Sono un consanguineo di sesso maschile affetto da XLHED di una donna in gravidanza: cosa dovrò fare se decido di partecipare?
8. Ulteriori informazioni sulla partecipazione

Come contattarci

Se qualcosa non Le fosse chiaro o se ha eventuali domande su questo studio, La invitiamo a parlarne con il medico dello studio responsabile dello studio,

Prof. Dott. Riccardo Cavalli:
riccardo.cavalli@policlinico.mi.it

oppure, con l'associazione di pazienti:
segreteria@assoande.it

1. Perché stiamo conducendo questo studio?

Come saprà, attualmente non esiste alcun trattamento per l'XLHED. Pierre Fabre e la Fondazione EspeRare, note come sponsor* dello studio, stanno conducendo uno studio di ricerca o studio clinico*, chiamato EDELIFE, sulla sicurezza* e sui possibili benefici sanitari di un farmaco sperimentale per l'XLHED. In precedenza, sei bambini maschi affetti da XLHED hanno ricevuto il trattamento con il farmaco dello studio prima del parto (trattamento prenatale*). Dopo la nascita tutti i sei neonati hanno mostrato un miglioramento in alcuni sintomi, soprattutto per quanto riguarda la loro capacità sudorativa. Alcuni di questi risultati sono stati riportati in una rivista scientifica (N Engl J Med 2018; 378:1604-1610). Questi trattamenti prenatali con l'utilizzo del farmaco dello studio hanno indicato il potenziale effetto di questo farmaco sperimentale di prevenire o ridurre almeno significativamente la gravità di alcuni sintomi di XLHED. Ora, intendiamo confermare questi risultati preliminari in un solido studio clinico, proponendoci 2 obiettivi:

Intendiamo scoprire se il trattamento prenatale con il farmaco dello studio è ben tollerato

Intendiamo scoprire se il trattamento prenatale con il farmaco dello studio può portare a un miglioramento duraturo di alcuni sintomi nei bambini maschi affetti da XLHED.

Se sarà così, questo studio potrebbe far sì che il farmaco dello studio venga approvato come primo trattamento disponibile in commercio per l'XLHED.

2. Chi può partecipare allo studio?

Siamo alla ricerca di due profili diversi di partecipanti al nostro studio EDELIFE.

Questi due gruppi ci aiuteranno a valutare e quantificare meglio gli effetti del trattamento confrontando i dati raccolti dai bambini di sesso maschile che hanno ricevuto il farmaco dello studio con i dati raccolti da soggetti di sesso maschile affetti da XLHED che non hanno ricevuto il farmaco dello studio. Se un parente di sesso maschile non può essere incluso nello studio, per la comparazione utilizzeremo dati esistenti e raccolti precedentemente.

Il gruppo di soggetti trattati*

Abbiamo necessità di circa 20 partecipanti* che partecipino al nostro studio per essere trattati con il farmaco dello studio. Questo "gruppo di soggetti trattati" sarà costituito da donne in gravidanza con diagnosi genetica confermata* di XLHED, in attesa di un bambino di sesso maschile.

Il gruppo di confronto (comparatore o controllo)*

Abbiamo, inoltre, necessità di 20 partecipanti che siano parenti consanguinei di sesso maschile affetti da XLHED delle donne in gravidanza che formeranno un "gruppo di confronto". Questo gruppo non sarà trattato con il farmaco dello studio.

■ Le viene chiesto di prendere parte a questo studio perché:

- Lei è una donna in gravidanza (di età pari o superiore a 18 anni), con una diagnosi genetica confermata di XLHED, in attesa di un bambino di sesso maschile e il nascituro potrebbe essere affetto da XLHED.

Poiché il trattamento deve essere somministrato al Suo bambino affetto da XLHED prima della nascita, Le viene chiesto di partecipare a questo studio e di acconsentire al trattamento di Suo figlio durante la sua gestazione.

Le chiederemo i dettagli di contatto del Suo consanguineo di sesso maschile affetto da XLHED eventualmente disponibile a partecipare al gruppo di confronto. Se Lei non dispone di queste informazioni o il Suo consanguineo è impossibilitato a partecipare, ciò non dovrebbe influire sulla Sua partecipazione a questo studio, in quanto i dati di confronto possono essere ottenuti da altre fonti.

- Lei è un consanguineo di sesso maschile affetto da XLHED di una donna in gravidanza il cui bambino sarà trattato nello studio

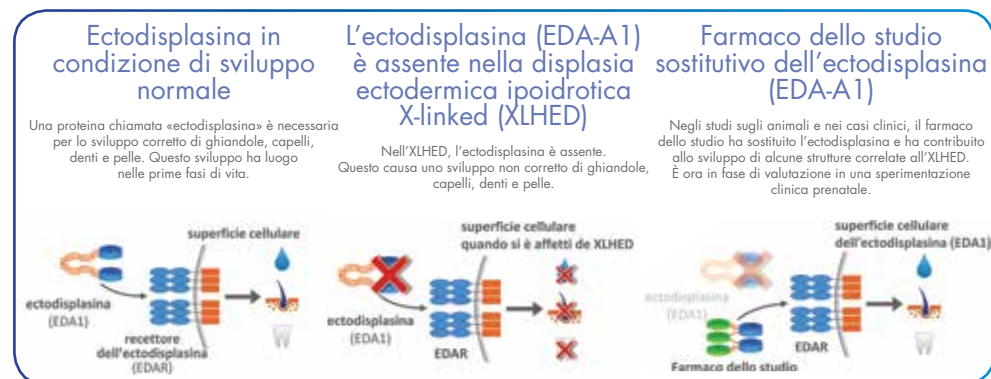
Se decide di partecipare a questo studio, non riceverà alcun trattamento. Tuttavia, la Sua partecipazione al gruppo di confronto* è fondamentale per il successo di questo studio, in quanto per dimostrare se il trattamento ha funzionato o non ha funzionato abbiamo necessità di raccogliere dati da soggetti di sesso maschile affetti da XLHED non trattati.

3. Cosa devo sapere sul farmaco sperimentale e sulla procedura per somministrarlo?

■ Che cos'è il farmaco dello studio?

Il farmaco dello studio è una medicina sperimentale*. Non è approvato per l'uso se non negli studi clinici e non è disponibile per la vendita.

Si auspica che il farmaco dello studio sostituisca una proteina importante chiamata EDA (ectodisplasina A), assente nelle persone affette da XLHED. L'assenza di questa proteina durante lo sviluppo del bambino nel grembo materno comporta che alcune importanti strutture non si formino correttamente (ghiandole sudoripare, capelli, denti, ecc.). Quando viene somministrato ai nascituri maschi affetti da XLHED quando sono ancora nel grembo materno, il farmaco dello studio dovrebbe agire come sostitutivo dell'EDA assente e favorire il processo che conduce al normale sviluppo di cute, denti, capelli e ghiandole sudoripare di un bambino, migliorando la formazione di queste strutture.



Somministrare il farmaco dello studio al Suo bambino mentre si trova ancora nel grembo materno potrebbe sembrare pericoloso. Tuttavia, riteniamo che sia l'unico momento in cui il trattamento possa funzionare. Probabilmente ricorderà che Edimer Pharmaceuticals, che in precedenza ha sviluppato il trattamento, ha condotto uno studio di ricerca somministrando il farmaco dello studio ai neonati affetti nei primi quattordici giorni di vita. Sebbene il farmaco dello studio non abbia

causato effetti collaterali importanti o significativi, non ha funzionato nel migliorare i sintomi di XLHED. Ora comprendiamo che la sostituzione della proteina EDA assente con il farmaco dello studio dopo la nascita sia troppo tardiva in quanto le strutture hanno già completato la loro fase di sviluppo. Pertanto, affinché la sostituzione con il farmaco dello studio abbia la possibilità di funzionare, dovrà essere somministrato durante lo sviluppo delle strutture importanti (ghiandole sudoripare, capelli, denti ecc.), prima della nascita.

■ Come viene somministrato il farmaco dello studio a Suo figlio quando è ancora nel Suo grembo?

Il farmaco dello studio viene somministrato in una procedura che è molto simile all'amniocentesi*. Utilizzando un ago e una siringa riempita con il farmaco dello studio e dietro guida ecografica*, un medico esperto inietterà il farmaco dello studio nella sostanza acquosa (liquido amniotico*) che circonda il Suo bambino. Durante questa fase della gravidanza, i bambini deglutiscono regolarmente il liquido amniotico e deglutiranno, pertanto, anche il farmaco dello studio che vi è stato aggiunto. Una volta ingerito, il farmaco dello studio sarà assorbito dall'organismo del Suo bambino. Questa procedura verrà ripetuta altre due volte nel corso della Sua gravidanza (ovvero, tre trattamenti in totale).

Riteniamo che il farmaco dello studio non attraversi la donna in gravidanza e, pertanto, Lei non dovrà aspettarsi alcun beneficio per la Sua salute. Durante il periodo di trattamento e fino a 1 mese dopo la nascita di Suo figlio, la Sua salute sarà attentamente monitorata insieme a quella di Suo figlio.

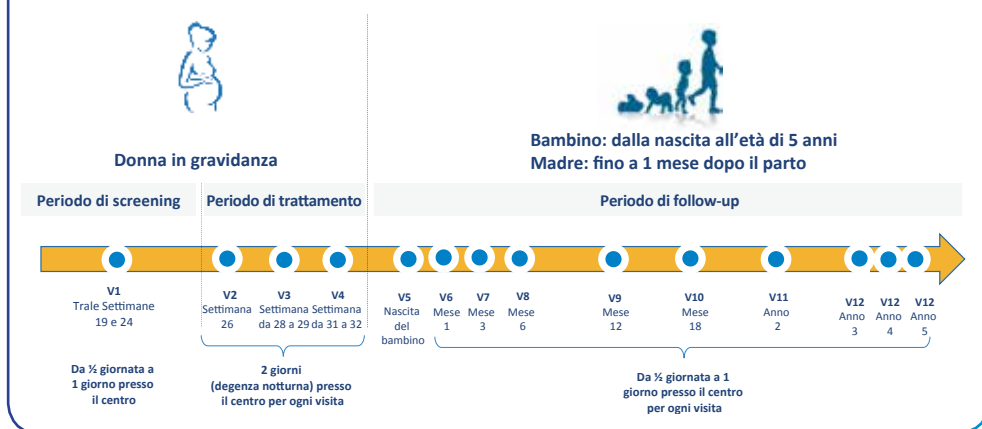
4. Sono una donna in gravidanza: cosa dovrò fare se decido di partecipare?

(se Lei è un parente di sesso maschile della donna in gravidanza, può saltare questa parte e passare direttamente alla parte 7)

Per le donne in gravidanza che ricevono il trattamento, lo studio è suddiviso in 3 parti:



Di seguito, è riportata una rappresentazione grafica dello studio, con le sue diverse fasi, le diverse visite e il tempo richiesto da ciascuna:



Se sceglierà di partecipare a questo studio, Le sarà chiesto di presentarsi al centro clinico di Milano per ciascun periodo dello studio. Le raccomandiamo, inoltre, che il parto abbia luogo a Milano. Complessivamente, saranno previste 14 visite nell'arco di 5 anni.

Periodo di screening:

- Lo screening è costituito da 1 visita presso il centro clinico di Milano. Questa visita dovrebbe richiedere da metà giornata a un giorno intero e dovrà avvenire tra la 19ª e la 24ª settimana di gravidanza.
- Questa visita confermerà che Lei è in attesa di un bambino di sesso maschile. Il personale dello studio controllerà se il nascituro è affetto o meno da XLHED tramite un'ecografia* non invasiva.
- I medici preleveranno un campione di sangue e Lei sottoporranò a una serie di altre analisi mediche non invasive, per verificare se Lei e Suo figlio possiate partecipare allo studio (ovvero, decidere se Lei è idonea*).
- Avrà la possibilità di parlare dello studio di persona con Prof. Dott. Riccardo Cavalli, il medico responsabile dello studio di Milano, o con un suo sostituto.

Segue un'illustrazione grafica della serie di esami a cui sarà sottoposta alla Visita di screening



Periodo di trattamento:

- Il trattamento del nascituro sarà effettuato presso il centro di Milano nell'arco di 3 visite, indicativamente a distanza di 3 settimane l'una dall'altra, in corrispondenza della 26^a, della 28^a-29^a e della 31^a-32^a settimana di gravidanza.
- Ad ogni visita, riceverà un'unica iniezione di farmaco dello studio. Ogni visita richiederà che Lei si presenti al centro per 2 giorni. Prima di ciascuna iniezione, sarà eseguito un controllo della Sua salute e di quella di Suo figlio, per assicurarsi che vada tutto bene e che Lei possa ricevere il trattamento. Dopo l'iniezione, Lei dovrà stare a riposo e dovrà trascorrere la notte presso il centro per osservazione.
- In occasione della prima visita di trattamento, Le chiederemo di sottoporsi a una risonanza magnetica per immagini (RMI*), che consentirà di valutare lo sviluppo dentale di Suo figlio prima del trattamento con il farmaco dello studio. La procedura non è generalmente considerata dolorosa, ma l'apparecchiatura produce un forte rumore. La procedura non dovrebbe durare più di 90 minuti.
- Nell'ambito della prima visita di trattamento, Le chiederemo di sottoporsi a un colloquio, che sarà condotto da remoto, senza che Lei debba recarsi presso il centro di Milano per prendervi parte. Il colloquio sarà condotto da un intervistatore qualificato e avrà lo scopo di ascoltare i Suoi punti di vista, le Sue esperienze, le Sue sensazioni e le Sue opinioni sull'XLHED e sul trattamento con il farmaco dello studio. Il colloquio sarà registrato (solo l'audio) e dovrebbe durare indicativamente 30 minuti.
- Non sarà condotto alcun trattamento dopo la nascita di Suo figlio.

Segue un'illustrazione grafica delle procedure a cui sarà sottoposta durante una Visita di trattamento



Follow-up:

Il periodo di follow-up inizierà con la nascita di Suo figlio e durerà fino a quando il bambino avrà compiuto 5 anni di età.

Dopo il parto, Le sarà chiesto di presentarsi presso il centro clinico per altre 9 visite insieme a Suo figlio.

Quando il bambino avrà compiuto



Gli esami medici di Suo figlio ci consentiranno di valutare se il trattamento ha funzionato e quanto sia sicuro.

- Ogni visita durerà da metà giornata a un giorno intero. Gli esami leggermente diversi tra loro saranno condotti nel corso di varie visite.

- In occasione di queste visite di follow-up, Suo figlio sarà sottoposto a numerosi esami per controllare i suoi sintomi di XLHED e assicurarsi che stia bene. Questi esami non sono invasivi.

- I medici preleveranno un campione di sangue da Suo figlio in occasione di 3 diverse Visite di follow-up. Le analisi del sangue di Suo figlio riveleranno informazioni molto importanti su come Suo figlio ha affrontato il trattamento. Nel complesso, il volume di sangue prelevato durante queste 3 visite corrisponderà a circa un cucchiaino (6 ml). Il sangue sarà prelevato da un professionista qualificato esperto nel trattare neonati in tenera età.

- È importante valutare l'esito del trattamento sulla crescita dentale di Suo figlio e i suoi denti saranno esaminati a ogni visita.

- È prevista una valutazione mediante RMI tra i 3-6 mesi di età. Per questo motivo, non sarà necessaria alcuna sedazione per Suo figlio. Per l'intera durata di questa procedura, Lei rimarrà accanto a Suo figlio. La procedura non è generalmente considerata dolorosa, ma l'apparecchiatura produce un forte rumore. L'intera procedura non dovrebbe richiedere più di 90 minuti.

- Verrà eseguita una radiografia tra i 36-60 mesi di età.

- In occasione di alcune visite, Le sarà chiesto di compilare dei questionari sulla Sua qualità della vita e quella di Suo figlio. La procedura non dovrebbe richiedere più di 40 minuti.

- Come menzionato nella sezione dedicata al periodo di trattamento, Le chiederemo di partecipare nuovamente a un colloquio. Questi colloqui saranno condotti secondo le stesse modalità del periodo di trattamento. Non sarà necessaria la presenza di Suo figlio. Questo colloquio sarà registrato (solo audio) e avrà una durata indicativamente di 1 ora.

- Inoltre, Lei dovrà sottoporsi ad alcuni esami, ma solo al momento del parto e della Visita di follow-up subito dopo il parto, per verificare che la Sua salute non sia stata influenzata dal trattamento di Suo figlio.

Segue un'illustrazione grafica della serie di esami a cui Suo figlio sarà sottoposto a una tipica Visita di follow-up



5. Quali sono i possibili effetti collaterali del trattamento?

Gli effetti collaterali possono provenire dal farmaco sperimentale e dalla procedura di iniezione stessa. Se desidera maggiori informazioni sui potenziali rischi associati all'iniezione del farmaco dello studio, La invitiamo a rivolgersi al medico dello studio.

- Finora, non è stato riscontrato che il farmaco in studio abbia effetti collaterali indesiderati significativi, ma è un prodotto in fase di sviluppo e potrebbe, pertanto, avere effetti collaterali sconosciuti. Se deciderà di partecipare allo studio, ne sarà informata in un secondo momento.
- La procedura iniettiva è simile all'amniocentesi e riteniamo che i rischi ad essa associati siano gli stessi. Le complicanze variano da lieve disagio in corrispondenza del punto di iniezione fino al parto precoce del bambino e i potenziali seri problemi di salute che potrebbero derivare per il neonato dalla nascita pretermine. Questi rischi e con quale probabilità si verificheranno Le saranno chiariti in un secondo momento.

La sicurezza della partecipante è sempre la nostra massima priorità in uno studio di ricerca e la Sua sicurezza e quella del nascituro sarà monitorata da vicino per eventuali eventi imprevisti per l'intera durata della Sua partecipazione allo studio EDELIFE.

6. Cosa occorre prendere in considerazione prima di decidere di partecipare allo studio per le donne in gravidanza

- Se si viene dall'estero: le donne in gravidanza che ritengono di soddisfare i criteri di inclusione, ma che vivono in un Paese in cui non vi siano centri dello studio aperti, potrebbero comunque essere in grado di partecipare allo studio e, pertanto, sono fortemente incoraggiate a contattare gli sperimentatori dei centri.
- Per poter partecipare allo studio, Lei dovrà avere una conferma genetica dello stato di portatrice di XLHED. Se non ne è sicura, contatti il Suo medico di base o il Suo genetista clinico, che dovrebbe essere in grado di aiutarLa con tale requisito.
- Tenga presente che le procedure e gli esami a cui sarà sottoposta nell'ambito dello studio non sostituiscono in alcun modo la Sua terapia standard per la gravidanza, che dovrà proseguire come di norma. Le visite dello studio andranno ad aggiungersi a tutte le altre cure mediche di routine.
- Precisiamo che il farmaco dello studio non è un trattamento di terapia genica e non apporterà alcun cambiamento al DNA all'interno delle cellule del Suo bambino. Il farmaco dello studio è stato invece concepito per correggere lo sviluppo di Suo figlio solo durante il terzo trimestre. Suo figlio potrebbe trasmettere il gene XLHED difettoso alle proprie figlie.
- Le chiediamo di prendere in considerazione di effettuare il parto presso il centro di Milano. Sebbene non sia obbligatorio, è preferibile, poiché ciò rende più probabile che la raccolta di dati importanti vada a buon fine.
- Se prevede di partorire Suo figlio presso il Suo domicilio, non potrà essere inclusa in questo studio. Sebbene le nascite programmate presso il proprio domicilio non siano consentite nello studio, i neonati nati al di fuori dell'ospedale a causa di circostanze impreviste rimarranno inclusi nello studio.
- La vaccinazione contro il COVID non è un requisito necessario per la partecipazione allo studio. Tuttavia, dovrà sottoporsi a un test per il COVID prima di ciascuna visita che preveda le iniezioni del farmaco dello studio. Se in quel momento risultasse positiva al test per il COVID, la decisione di continuare o meno con il trattamento sarà presa dal medico dello studio e dagli sponsor, caso per caso. Un test per il COVID sarà eseguito anche al momento del parto.

- Le chiediamo di considerare che questo studio rappresenta un impegno a lungo termine. Suo figlio sarà seguito a Milano fino al compimento di 5 anni di età e dopo la nascita saranno previste 10 visite presso il centro di Milano. Sappiamo che si tratta di una richiesta molto impegnativa, ma dobbiamo assicurarci che i potenziali benefici del trattamento siano duraturi affinché il farmaco possa essere considerato propriamente valutato. Per confermarlo, dobbiamo vedere regolarmente Suo figlio fino all'età di 5 anni.
- Durante la Sua partecipazione allo studio, Lei e Suo figlio non potrete partecipare a un altro studio di ricerca.
- Sostenere il colloquio ed essere registrata nell'ambito dello studio potrebbe turbarLa o potrebbe farLa sentire a disagio. Potrà sospendere o interrompere il colloquio in qualsiasi momento. Inoltre, Le saranno forniti degli indicatori di supporto.
- Se prenderà parte a questo studio, non sarà retribuita o ricompensata in nessun altro modo materiale dagli sponsor o dai loro rappresentanti. Le spese sostenute per la partecipazione allo studio saranno rimborsate in base ai requisiti locali. Durante la Sua partecipazione allo studio, Le saranno offerti servizi di organizzazione e gestione del trasporto porta a porta per le Sue visite dello studio.

7. Sono un consanguineo di sesso maschile affetto da XLHED di una donna in gravidanza: cosa devo fare se decido di partecipare?

(se Lei è una donna in gravidanza, può saltare questa parte)

Per poter partecipare Lei deve avere un'età compresa tra 6 mesi e 75 anni ed essere un consanguineo affetto da XLHED della donna in gravidanza. Lei non deve essere stato precedentemente trattato con il farmaco dello studio. Le verrà chiesto di recarsi presso il centro clinico di Milano per un'unica visita. Questa visita dovrà essere eseguita prima che il bambino trattato abbia compiuto 6 mesi di età.

Prima della visita, il personale medico di Milano avrà condiviso con Lei informazioni più dettagliate sullo studio per aiutarLa a decidere se partecipare o meno.

Se sceglierà di non partecipare, il Suo coinvolgimento nello studio terminerà e non La contatteremo ulteriormente. Le assicuriamo che la Sua decisione non avrà ripercussioni sulle Sue cure mediche.

Se sceglierà di partecipare allo studio, dovrà presentarsi per una visita presso il centro medico di Milano.

- Questa visita richiederà da mezza giornata a un giorno intero.
- Dovrà sottoporsi a esami medici. La maggior parte di questi esami non è invasiva e non dovrebbe comportare alcun disagio importante per Lei; tuttavia, potrebbe essere necessario un campione di sangue per confermare la mutazione dell'XLHED.

Segue un'illustrazione grafica della serie di esami a cui sarà sottoposto nel corso della Sua visita



Cosa succede se non voglio più partecipare?

Le ricordiamo che Lei ha il diritto di decidere, in qualsiasi momento durante lo studio, di non partecipare più, anche se aveva inizialmente scelto di partecipare. Questa decisione non avrà alcuna ripercussione sulle cure mediche che riceve.

8. Ulteriori informazioni sulla partecipazione

Qualora sia interessata allo studio, La preghiamo di contattare Prof. Dott. Riccardo Cavalli, il medico responsabile dello studio a Italia, che potrà condividere maggiori informazioni con Lei in merito allo studio, compreso, se lo desidera, l'intero modulo informativo contenente i dettagli di tutto lo studio.

Si prenda tutto il tempo necessario per riflettere prima della Visita di screening. Se può aiutare, parli dello studio con i Suoi familiari, amici o con il personale medico che La segue (ginecologo/ostetrica, medico di base, ecc.) prima di dare il Suo consenso o di decidere di non partecipare.

Alla Visita di screening, avrà la possibilità di discutere di persona dello studio con Prof. Dott. Riccardo Cavalli. Potrebbe essere una buona idea preparare e annotare alcune domande scritte.

Sito Web della sperimentazione clinica EDELIFE: <https://edelifeclinicaltrial.com/>

Informazioni sulle sperimentazioni cliniche:

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

Studio clinico/ Sperimentazione clinica	Uno studio sperimentale o di ricerca che coinvolge persone, avente lo scopo di acquisire conoscenze mediche
Partecipanti/ Soggetti	Denominazione per indicare le persone che prendono parte a uno studio clinico
Sponsor	Le parti responsabili dell'avvio e/o del finanziamento dello studio EDELIFE
Medico dello studio	Il medico che dirige lo studio o alcune delle sue attività
Liquido amniotico	Liquido che circonda il bambino durante la gravidanza
Dati	Informazioni raccolte negli studi per contribuire a rispondere ai quesiti della ricerca, come la valutazione degli effetti del trattamento
Genotipo	Costituzione genetica di un organismo
Farmaco sperimentale	Un farmaco che non è stato ancora approvato per l'uso e che, pertanto, non è disponibile in commercio
Consenso informato	Il processo di apprendimento dei dati principali sullo studio clinico prima di decidere se partecipare o meno
Standard di cura	Il piano terapeutico che la maggior parte della comunità medica accetterebbe come appropriato
Effetto collaterale	Eventuali reazioni o effetti indesiderati di un farmaco o trattamento
Sicurezza	Rilevazione, valutazione, comprensione e prevenzione degli effetti collaterali
Farmaco dello studio	Sostituzione della proteina EDA creata in laboratorio

Diagnosi genetica confermata	Analisi del DNA Esame medico per identificare le alterazioni (la mutazione) sul gene EDA
Ecografia	Tipo di scansione che utilizza onde sonore ad alta frequenza per creare un'immagine della parte interna del corpo
RMI	Tipo di scansione che utilizza forti campi magnetici e onde radio per produrre immagini dettagliate della parte interna del corpo
Gruppo di soggetti trattati	Sono i nati e i neonati/bambini che parteciperanno allo studio e che avranno ricevuto il trattamento con il farmaco dello studio
Gruppo di confronto	Parenti di sesso maschile affetti da XLHED della donna in gravidanza, che non hanno ricevuto il trattamento e che fungeranno da punto di riferimento per comprendere quali sono i sintomi nei soggetti non trattati
Screening	La parte del trattamento in cui la donna in gravidanza decide se partecipare allo studio ed è sottoposta a controlli per verificarne l'idoneità
Trattamento	La parte dello studio in cui ha luogo il trattamento, durante la gravidanza
Follow-up	La parte dello studio in cui viene controllato l'impatto del trattamento sui bambini dalla nascita fino al compimento di 5 anni di età
Idoneo/a	Conferma che un/a partecipante ha soddisfatto tutti i requisiti per essere incluso/a nello studio
Trattamento prenatale	Trattamento somministrato al nascituro prima della nascita, mentre si trova ancora nel grembo materno
Amniocentesi	Una procedura utilizzata durante la gravidanza per prelevare un piccolo campione di liquido amniotico da analizzare

