

EDELIFE: STUDIO PRENATALE PER BAMBINI DI SESSO MASCHILE AFFETTI DA XLHED

EDELIFE è uno studio clinico in cui un potenziale trattamento sarà somministrato a bambini di sesso maschile affetti da displasia ectodermica ipoidrotica X-linked (XLHED), mediante iniezione nel liquido amniotico che circonda il bambino durante la gravidanza. Il farmaco dello studio ha lo scopo di sostituire una proteina assente nell'XLHED per migliorare potenzialmente lo sviluppo dei denti e la crescita delle ghiandole sudoripare.

I partecipanti allo studio invitati a prendere in considerazione la partecipazione all'EDELIFE sono:

- ✓ donne in gravidanza in attesa di un bambino di sesso maschile, che si trovano non oltre la 23^a settimana di gravidanza e che sono affette da XLHED confermata mediante test genetici
- ✓ parenti di sesso maschile delle donne in gravidanza, che siano portatori della loro stessa variante genica

donna in gravidanza in attesa di un bambino di sesso maschile affetto da XLHED



Cosa comporta lo studio per la donna in gravidanza?

In totale 6 visite presso il centro clinico di Milano a partire da circa la 19^a settimana di gravidanza, compresa la nascita e fino a quando il bambino avrà compiuto 1 mese di età.

Per partecipare allo studio è necessario avere una diagnosi genetica di XLHED.

Il trattamento viene somministrato nell'arco di 3 iniezioni del farmaco dello studio nel liquido amniotico che circonda il bambino, con un intervallo di circa 3 settimane tra le iniezioni.

Le visite di trattamento saranno le più lunghe e le più impegnative.



Cosa comporta lo studio per il bambino trattato?

Una volta che il bambino di sesso maschile sarà nato, dovrà essere sottoposto a 10 visite presso il centro clinico di Milano, fino al compimento di 5 anni di età.

Ogni volta saranno condotti esami importanti per controllare i sintomi dell'XLHED.

Sebbene le visite varino un po' tra loro, segue l'illustrazione grafica di una tipica visita.



parente di sesso maschile della donna in gravidanza, affetto da XLHED



Cosa prevede lo studio per il parente di sesso maschile?

Necessità di raccogliere dati medici su parenti di sesso maschile non trattati per misurare se il farmaco dello studio ha funzionato nei bambini trattati.

Un'unica visita presso il centro clinico di Milano/nessun trattamento con il farmaco dello studio

Questa visita dovrà essere eseguita prima che il bambino trattato abbia compiuto 6 mesi di età.

Per partecipare allo studio è necessario avere una diagnosi genetica di XLHED; qualora non fosse disponibile, sarà lo studio a predisporla.

