



ANDE

Studio clinico prenatale per bambini affetti da
Displasia Ectodermica **XLHED**

Sommario



1. Lo studio
2. Benefici attesi dallo studio
3. A chi è rivolto
4. Come e quando
5. Dopo la nascita
6. Approfondimenti

STUDIO 1/2



- L'**obiettivo** è quello di sostituire la proteina causativa della DE attraverso la somministrazione in utero della proteina sana nell'opportuna finestra temporale dello sviluppo del feto
- Esperienza fatta dallo studio del **Dottor Schneider**:
 - 3 bimbi trattati con proteina in liquido amniotico
 - Principali risultati ottenuti:
 - Ripristinata sudorazione
 - Aumento numerosità gemme dentarie
 - Miglioramento respirazione

STUDIO 2/2



- **Caratteristiche**

- **Paesi coinvolti:**

- ☐ Germania
 - ☐ Inghilterra
 - ☐ Francia
 - ☐ Spagna
 - ☐ USA
 - ☐ **Italia** (Policlinico di Milano)

- **Durata:** lo studio dura **5 anni**

- **Sicurezza** (mamma e bimbo):

- ☐ visite di controllo ed esami, in particolare 14 **visite** durante tutto il periodo di studio:
 - 4 visite in gravidanza
 - 1 visita dopo nascita bimbo
 - 9 visite durante i 5 anni successivi a nascita bimbo

BENEFICI ATTESI



- Il maggior beneficio atteso è quello di regolarizzare **sudorazione**
- Altri miglioramenti attesi:
 - Dentizione
 - Occhi
 - Pelle
 - Salivazione
 - Respirazione
 - Crescita e sviluppo (anche dei tratti somatici del displasico)
 - Qualità di vita

A CHI E' RIVOLTO



- Donne maggiorenni affette da DE XLHED (gene EDA)
- Nascituro di genere maschile affetto da DE XLHED (gene EDA)

COME E QUANDO



- La proteina verrà somministrata
 - tramite liquido amniotico (procedura simile amniocentesi)
 - 3 volte durante la gravidanza (nelle settimane 25, 28 e 31)
 - Non è prevista alcuna somministrazione della proteina dopo la nascita
- Lo studio in Italia partirà **a partire dalla primavera 2022**

DOPO LA NASCITA



- Visite di monitoraggio (follow-up) nei primi 6 mesi
- Una visita una volta l'anno nei successivi 5 anni
- **NOTA BENE**: è fondamentale la partecipazione allo studio per tutti e 5 gli anni previsti

APPROFONDIMENTI



- Per maggiori informazioni e/o approfondimenti rivolgersi a
 - **i rappresentanti regionali**
 - **Giulia Fedele** (presidente dell'associazione ANDE)
 - **Dottor Tadini e Dottoressa Brena** (referenti dello studio al Policlinico di Milano)