

Gentile famiglia,

Le viene inviata questa lettera perché è affetta da displasia ectodermica ipoidrotica (X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia, XLHED) o è una portatrice del gene della XLHED. Potrebbe essere interessata ad avere maggiori informazioni su una sperimentazione clinica per il trattamento di bambini affetti da XLHED prima della nascita.

Lo scopo di questo studio è valutare la sicurezza e l'efficacia di un farmaco sperimentale che non è ancora stato approvato da alcuna autorità regolatoria.

Questo studio sta attualmente arruolando donne in gravidanza con feti maschi affetti da XLHED che sono giunte al secondo trimestre della gravidanza (tra le settimane 18 e 23). Le madri devono essere geneticamente confermate come portatrici di XLHED, mentre il nascituro dovrà essere confermato come affetto da XLHED nell'ambito dello studio e prima di ricevere il farmaco.

Nell'ambito della Sua partecipazione a questo studio, i nascituri riceveranno tre dosi del farmaco sperimentale. Il farmaco sarà iniettato nel liquido amniotico che circonda il feto durante le ultime fasi della gravidanza, in una procedura simile a una amniocentesi. Dalla nascita e fino all'età di 5 anni, i bambini trattati saranno sottoposti a diversi esami per valutare l'efficacia e la sicurezza a lungo termine del farmaco (ad es. prelievi di sangue, valutazioni della crescita e dello sviluppo, radiografie dentali, conta dei dotti escretori, raccolta di campioni di sudore, esami degli occhi e della pelle, risposta a questionari).

Questo studio viene condotto in Milano, ma non è necessario che risieda in una di queste città per partecipare. Se sceglie di partecipare a questo studio, sarà necessario che si rechi presso questi centri di ricerca clinica 3 volte durante la gravidanza, alle settimane 25, 28 e 31, pernottando ogni volta per una notte. Sebbene sia preferibile che Lei partorisca presso il centro clinico dove è stato trattato il nascituro, può scegliere di partorire altrove. Una volta che il bambino sarà nato, dovrà tornare al centro di ricerca clinica per altre 9 visite insieme a Suo figlio per partecipare al periodo di controlli a lungo termine (follow-up), che avrà inizio quando Suo figlio avrà compiuto 1 mese e fino all'età di 5 anni.

Gli sponsor di questo studio clinico si occuperanno del pagamento delle Sue spese di viaggio, vitto e alloggio per ciascuna visita e collaboreranno con Lei per consentirLe di rispettare lo schema di visite.

Se Lei o una Sua familiare sta aspettando un bambino o sta pensando di rimanere incinta ed è interessata a ricevere maggiori informazioni sulla partecipazione a questo studio o sulla XLHED, ci contatti:

ANDE – Associazione Nazionale Displasia Ectodermica

via Cascina Fidelina 19, 20061, Milano (MI)

Tel. (+39) 333 4694041

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

Ulteriori informazioni su questo studio clinico sono disponibili alla pagina <http://clinicaltrials.gov/> cercando EDELIFE.