



Pierre Fabre und die EspeRare Foundation starten die klinische Studie EDELIFE zur pränatalen Behandlung einer seltenen genetischen Krankheit, XLHED

GENF und CASTRES, Frankreich, 18. November 2021 /PRNewswire/ -- Die EspeRare Foundation und der Konzern Pierre Fabre gaben heute den Beginn der klinischen Studie EDELIFE bekannt, die die Sicherheit und Wirksamkeit von ER004, einer pränatalen Behandlung für XLHED (X-linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia), einer seltenen und schwächenden angeborenen Krankheit, bestätigen soll. Wenn die Studie positiv ausfällt, könnte bis 2026 die erste zugelassene Behandlung für XLHED zur Verfügung stehen.

XLHED ist eine seltene Krankheit, die jedes Jahr etwa 4/100.000 männliche Lebendgeburten betrifft. Bei dieser genetischen Störung handelt es sich um eine mit der Dermatologie zusammenhängende Erkrankung, die zu einer abnormen Entwicklung von Haut, Schweiß- und Talgdrüsen, Haaren, Mundhöhle und Atemwegsschleimhäuten führt und ernste klinische Symptome wie Hyperthermie, kraniofaziale Anomalien und wiederkehrende Atemwegsinfektionen hervorruft.

„Der Beginn der Patientenrekrutierung in der klinischen Studie EDELIFE ist ein großer Meilenstein für die Gemeinschaft der hypohidrotischen ektodermalen Dysplasie“, sagte Caroline Kant, Mitbegründerin und CEO der EspeRare Foundation, dem Hauptsponsor der Studie. „Wenn ER004 während des zweiten und dritten Trimesters der Schwangerschaft verabreicht wird, hat es das Potenzial, zu einer „Einmalbehandlung“ zu werden, die die Symptome dieser schwächenden Krankheit während des gesamten Lebens der Patientinnen deutlich verbessert. Wenn ER004 erfolgreich ist, könnte es das Leben dieser Patienten grundlegend verändern und auch den Weg für andere pränatale Therapien zur Korrektur genetischer Krankheiten vor der Geburt ebnen.“

Die klinische Studie EDELIFE wird die Wirksamkeit und Sicherheit von intra-amniotischem ER004 als pränatale Behandlung für männliche Föten untersuchen, bei denen XLHED nachgewiesen wurde. In der Hauptstudienphase werden die Wirksamkeit und Sicherheit von etwa 15 behandelten Kindern bis zum Alter von 6 Monaten und die Sicherheit der Mütter bis zu einem Monat nach der Entbindung untersucht. In der langfristigen Nachbeobachtungsphase werden die Wirksamkeit und Sicherheit der behandelten Kinder bis zum Alter von 5 Jahren bewertet. Die Schwitzfähigkeit der behandelten Kinder wird mit der eines unbehandelten betroffenen Verwandten verglichen, sofern verfügbar, oder mit der eines genotyp-angepassten Kontrollprobanden, der aus Daten zum natürlichen Krankheitsverlauf stammt. Die Hauptphase der klinischen Studie wird voraussichtlich bis 2025 dauern.

Die Studie beginnt zunächst in Deutschland, am Universitätsklinikum Erlangen, mit Prof. Schneider als Studienkoordinator. Weitere Studienzentren werden nach und nach in Frankreich, Italien, Spanien, im Vereinigten Königreich und in den USA eröffnet.

„Die EDELIFE-Studie ist ein gutes Beispiel für das Engagement von Pierre Fabre, Menschen mit seltenen dermatologischen Erkrankungen zu unterstützen, wie wir es bereits bei den kindlichen Hämangiomen getan haben“, sagte Eric Ducournau, CEO der Pierre Fabre Gruppe. „Unsere Priorität ist es, 20 schwangere Frauen mit einer bestätigten Diagnose von XLHED beim Fötus zu erfassen. Da es sich um eine sehr seltene Erkrankung handelt, tun wir gemeinsam mit der Patientengemeinschaft alles in unserer Macht Stehende, um diese Frauen bei der Teilnahme an der Studie zu unterstützen, einschließlich der Hilfe bei der Reise in ein nahe gelegenes Land, wenn es in ihrem eigenen Land keine offene Prüfstelle gibt.“

Die Behandlung ER004 hat 2020 von der US-amerikanischen Arzneimittelbehörde (FDA) den Status einer „Breakthrough Therapy“ erhalten. Seine klinische Entwicklung profitiert auch vom PRIME-Programm (PRiority MEdicines) der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA).

Eine spezielle Website (www.EDELIFEclinicaltrial.com) wird für interessierte Familien eingerichtet, auf der Einzelheiten über die klinische Studie und die Bedingungen für die Einschreibung zu finden sind. Einzelheiten sind auch unter www.clinicaltrial.gov verfügbar.

Informationen zu XLHED

XLHED ist eine schwere genetische Störung, die die Struktur des Ektoderms beeinträchtigt, des äußersten Teils der drei primären Keimschichten, die im frühen Embryonalstadium gebildet werden und von denen sich die Haut und ihre Anhängsel ableiten. XLHED wird durch Mutationen in *EDA* verursacht, einem Gen, das für ein wichtiges Signalprotein für die Entwicklung, EDA1, kodiert. Das Fehlen von funktionellem EDA1 im Ektoderm führt zu einer abnormalen Entwicklung von Haut, Schweiß- und Talgdrüsen, Haaren, Mundhöhle und Schleimhaut der Atemwege.

Informationen zu ER004

ER004 ist eine bahnbrechende In-Utero-Therapie, die die Funktion des körpereigenen Ectodysplasin A1 (EDA1) ersetzen soll, eines Proteins, das für die normale Entwicklung der ektodermalen Strukturen im Fötus entscheidend ist. ER-004 ist eine rekombinante, lösliche und humanisierte Form von EDA1, die als einmalige Behandlung verabreicht wird und durch intra-amniotische Injektionen in der Spätphase der Schwangerschaft verabreicht wird. Dieser Ansatz hat bereits ein bedeutendes Potenzial beim Menschen gezeigt, wo er die Funktion der Schweißdrüsen bei drei Patienten normalisierte, die von Prof. Holm Schneider am Universitätsklinikum Erlangen in Deutschland auf diese Weise behandelt wurden. Erste Ergebnisse wurden im New England Journal of Medicine^[1] und im British Journal of Clinical Pharmacology^[2] veröffentlicht und in den Research Highlights von Nature Medicine^[3] vorgestellt.

Weitere Informationen über die EspeRare Foundation finden Sie unter www.esperare.org.

Weitere Informationen über die Pierre Fabre Group finden Sie unter www.pierre-fabre.com.

Referenzen

1. [Prenatal Correction of X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia](#). Schneider H, Faschingbauer F, Schuepbach-Mallepell S, Körber I, Wohlfart S, Dick A, Wahlbuhl M, Kowalczyk-Quintas C, Vigolo M, Kirby N, Tannert C, Rompel O, Rascher W, Beckmann MW, Schneider P. N Engl J Med 2018; 378: 1604-1610.
2. [Safety and immunogenicity of Fc-EDA, a recombinant ectodysplasin A1 replacement protein, in human subjects](#). Körber I, Klein OD, Morhart P, Faschingbauer F, Grange DK, Clarke A, Bodemer C, Maitz S, Huttner K, Kirby N, Durand C, Schneider H. Br J Clin Pharmacol. 2020;86(10):2063-2069.
3. [In utero correction of a genetic disorder](#). Stower H. Nature Medicine 2018; 24: 702.

Kontakt :

EspeRare Foundation
foundation@esperare.org
+41 22 794 4004

Pierre Fabre
anne.kerveillant@pierre-fabre.com
+33 1 49 10 81 60