

Ensayo Clínico Prenatal para niños afectados por Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Ligada al X (DEHLX)

El Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, junto con el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB) de la Región de Murcia, ha iniciado un ensayo clínico, internacional, donde se tratará a mujeres portadoras de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligada al X (DEHLX), que estén embarazadas de fetos masculinos afectados por la enfermedad.

Es un ensayo pionero donde se tratará a las mujeres durante el periodo gestacional, recibiendo tres dosis del fármaco ER004, con el objetivo de evaluar su eficacia y seguridad en el tratamiento prenatal de esta enfermedad. Es importante destacar que menos del 5% de las enfermedades raras cuentan con tratamientos específicos eficaces, lo que resalta aún más la relevancia de este ensayo clínico.

La DEHLX es una enfermedad congénita rara causada por un amplio espectro de mutaciones en el gen ectodisplasia A (*EDA*). Los principales síntomas de la DEH son hipohidrosis o anhidrosis, oligodoncia o anodoncia e hipotricosis. La mayoría de los pacientes con DEH presentan mutaciones anuladoras en el *EDA* que dan lugar a la ausencia o completa inactividad del producto génico A1 (*EDA1*) y, por tanto, a un fenotipo grave sin capacidad de sudoración. La falta de glándulas sudoríparas se asocia con episodios de hiperpirexia que pueden provocar complicaciones potencialmente mortales, como convulsiones febriles, daño cerebral e incluso la muerte, especialmente durante los dos primeros años de vida. La duración del estudio se prevé hasta 2029, dado que tras el nacimiento del niño, se realizará un seguimiento durante cinco años, para evaluar los efectos de seguridad y eficacia a largo plazo del fármaco administrado, así como las mejoras en la calidad de vida del paciente respecto a los no tratados.

Las pacientes portadoras de la DEHLX que estén embarazadas de un niño o tengan deseo gestacional próximo podrán considerar la posibilidad de participar en el estudio prenatal y dirigirse a la sección de genética médica para conocer un poco más sobre el ensayo y saber si son candidatas a participar. Todos los gastos de transporte, alojamiento y manutención correrán a cargo de los promotores del ensayo clínico.

¡NECESITAMOS VUESTRA AYUDA PARA DIFUNDIR EL ESTUDIO!

La falta de piezas dentales hace necesario tratamientos en sus consultas para los pacientes. Si han tratado a alguno de estos pacientes o conocen a algún familiar, por favor, tengan la amabilidad de informar sobre la existencia de este estudio o facilitenles la información de contacto para que puedan hablar con nosotros.

Para más información: enlace página web: <https://edelifeclinicaltrial.com/es/>

Contacto:

guillen.encarna@gmail.com

maríae.perez@imib.es

Dra. Encarnación Guillén Navarro

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Pabellón Materno- Infantil. Consultas de Pediatría. Sección Genética Médica.

Ctra Madrid- Cartagena s/n. 30120 El Palmar

+34 968 92 94 29