**Pierre Fabre Medicament**
**Les Cauquillous**
**81500 Lavaur-France**

# Synopsis du Protocole pour les Patients

| | |
|---|---|
| **Titre complet de l'étude:** | **Histoire naturelle de la maladie de la Dysplasie Ectodermique Hypohidrotique liée à X (XLHED) : une étude observationnelle, multicentrique, internationale** |
| **Titre abrégé** | **EdeReaLife** |
| **Titre en langage simplifié:** | **Étude sur l'Histoire Naturelle de la XLHED : Impact sur les Patients et les Familles** |
| **Numéro EU CT:** | **Non applicable** |

## Quel est l'objectif de l'étude? (Justification)

La Dysplasie Ectodermique Hypohidrotique Liée à l'X (XLHED) est une affection génétique rare qui touche plus sévèrement les hommes, provoquant principalement des problèmes avec les glandes sudoripares, les dents et les cheveux. Cette affection peut avoir un impact significatif sur la vie quotidienne des patients et de leurs familles.

L'objectif de cette étude est de comprendre comment la XLHED affecte la vie des jeunes patients masculins et de leurs familles au fil du temps. En étudiant l'évolution naturelle de la maladie et son impact, l'étude pourrait améliorer la compréhension des défis auxquels sont confrontés ces patients et leurs familles.

Dans cette étude non interventionnelle, aucun traitement n'est testé. Au lieu de cela, les chercheurs observent et recueillent des informations sur la santé et les expériences quotidiennes des jeunes patients masculins atteints de XLHED. Ils le font en recueillant des informations à partir des dossiers médicaux et en demandant aux parents de remplir des questionnaires à différents moments.

## Quels sont les objectifs de l'étude et comment sont-ils évalués?

| Objectif (But) | Critères d'évaluation (Mesures pour répondre aux questions des chercheurs) |
|---|---|
| **Décrire l'histoire naturelle et l'impact sur la vie quotidienne de la XLHED sur les patients et leur famille.** | Les chercheurs:<br>• Décrivent les caractéristiques démographiques et le profil clinique des jeunes patients masculins atteints de XLHED.<br>• Décrivent comment ces patients accèdent aux soins de santé et leurs parcours de soins.<br>• Mesurent comment la XLHED affecte la qualité de vie liée à la santé des jeunes patients masculins.<br>• Évaluent comment les parents rapportent l'impact de la maladie sur la famille.<br>• Évaluent les coûts que les familles supportent en relation avec la gestion de la XLHED et de ses complications. |

## Comment l'étude est-elle menée? (Conception de l'étude)

Cette étude est une étude observationnelle, conçue pour recueillir des informations sans modifier les soins habituels des participants. L'étude est menée dans deux pays européens : la France et l'Allemagne, chacun avec un site expert. Les jeunes patients masculins atteints de XLHED (Dysplasie Ectodermique Hypohidrotique Liée à l'X), de la naissance à juste avant leur 11ème anniversaire, sont inclus. Ces patients ne participent à aucune autre étude de traitement pour la XLHED.

L'étude recueille des données sur une période de suivi de 2 ans, avec des évaluations à trois moments : au début de l'étude, 1 an après l'inclusion et 2 ans après l'inclusion.

Les investigateurs recueillent des informations par le biais de formulaires électroniques complétés par des professionnels de santé et de questionnaires complétés par les parents ou tuteurs légaux des patients. Les données proviennent des dossiers médicaux et des observations faites lors des examens cliniques de routine. Aucun test ou procédure supplémentaire n'est effectué uniquement pour cette étude.

L'étude vise à décrire l'histoire naturelle et le fardeau de la XLHED sur la vie quotidienne des patients et de leurs familles. Les considérations de sécurité et d'éthique sont strictement suivies, et l'étude est approuvée par les comités de révision appropriés avant l'inclusion de tout patient.

## Qui peut participer à l'étude? (Population de l'étude)

L'étude a débuté en juillet 2023.

Les jeunes patients masculins atteints de Dysplasie Ectodermique Hypohidrotique Liée à l'X (XLHED) peuvent participer à cette étude. Pour être éligibles, les patients doivent:

- Être de sexe masculin
- Participer à l'étude de la naissance à juste avant leur 11ème anniversaire.
- Avoir un diagnostic confirmé de XLHED, soit par test génétique, soit en présentant les symptômes typiques (tels que des problèmes avec les glandes sudoripares, les dents et les cheveux) et avoir une mère avec un diagnostic génétique confirmé de XLHED.
- N'avoir reçu aucun traitement avec un médicament spécifique appelé ER004 ou participé à des études liées à ER004.
- Avoir leur(s) parent(s) ou tuteur(s) légal(aux) qui acceptent l'étude et fournissent leur consentement conformément à la réglementation du pays.

Les patients ne sont pas éligibles s'ils:

- Ont reçu un traitement avec ER004 ou participent actuellement à des études liées à ER004.
- Ont un test génétique négatif pour la XLHED.
- Ont toute autre condition médicale qui pourrait interférer avec l'évaluation de l'impact de la XLHED.

L'étude se déroule dans un site expert dans chacun des deux pays européens : la France et l'Allemagne. Les parents ou tuteurs légaux des patients qui fréquentent ces centres experts sont informés de l'étude et peuvent décider s'ils souhaitent que leur enfant y participe.

## Quels sont le traitements de l'étude et comment sont-ils administrés? (Traitements)

Cette étude n'implique aucun traitement ou procédure spécifique. C'est une étude observationnelle conçue pour recueillir des informations sur l'histoire naturelle de la XLHED sans donner de nouveaux traitements. Les participants continuent à recevoir leurs soins habituels comme recommandé par leurs prestataires de soins de santé. Aucune nouvelle procédure n'est testée ou recommandée dans le cadre de cette étude.

## Considerations éthiques

Cette étude est menée conformément aux principes éthiques de la Déclaration d'Helsinki et au Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD), ainsi qu'à d'autres réglementations locales. Cela signifie que l'étude est réalisée de manière à respecter les droits et le bien-être des participants.

L'étude n'implique aucun changement dans les soins habituels que reçoivent les patients, elle n'affecte donc pas leur santé physique ou mentale. Chaque patient et leur(s) parent(s) ou tuteur(s) légal(aux) sont pleinement informés de l'étude avant de décider de participer. Leur consentement écrit ou accord verbal est obtenu, conformément à la réglementation locale de chaque pays.

Un comité indépendant de surveillance des données ou un groupe de révision similaire n'est pas utilisé, car il s'agit d'une étude non interventionnelle sans traitements à l'étude.

## Quels sont les avantages et risques possibles de la participation à l'étude? (Avantage/risque)

Avantages possibles:

En participant à cette étude, les participants contribueront à une meilleure compréhension de la manière dont la XLHED affecte la vie quotidienne des jeunes patients masculins et de leurs familles. Ces informations peuvent aider à améliorer les soins et le soutien futurs pour les personnes atteintes de XLHED.

Aucun avantage individuel direct n'est attendu de la participation à cette étude, car aucun nouveau traitement ou intervention n'est testé. Cependant, l'étude vise à fournir des avantages collectifs en obtenant des informations qui pourraient aider la communauté médicale à mieux comprendre et gérer la XLHED à l'avenir.

Risques et « fardeaux » possibles:

Les risques et fardeaux associés à cette étude sont considérés comme minimes. Étant donné qu'il s'agit d'une étude observationnelle, les participants ne subiront aucune procédure diagnostique, thérapeutique ou de surveillance supplémentaire au-delà de leurs soins habituels.

Les participants et leurs aidants peuvent ressentir un certain désagrément en raison de la nécessité de remplir des questionnaires et de se rendre à des visites de suivi dans les centres de référence experts. Ces visites ont lieu à trois moments : au début de l'étude, 1 an après l'inclusion et 2 ans après l'inclusion.