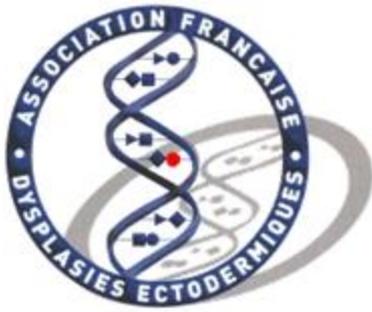


COMMUNIQUÉ DE PRESSE



A l'occasion de la première journée internationale des dysplasies ectodermiques, le 20 février 2020, l' AFDE (association française des dysplasies ectodermiques) annonce ses progrès thérapeutiques et ses nouvelles pour l'année 2020.

Point sur la recherche

Une solution a été trouvée pour corriger les effets de la maladie génétique infantile rare (XLHED), par injection in utero, mais les essais cliniques n'ont pas encore pu démarrer.

Thérapie protéinique

ER-004 est le premier médicament destiné à être administré par voie intra-amniotique afin de corriger une maladie génétique. C'est un traitement substitutif de la protéine EDA, qui est administré in utero pour la Dysplasie Ectodermique Hypohidrotique liée à l'X (XLHED). EspeRare, une organisation à but non lucratif ayant pour mission d'accélérer le développement de traitements pour les maladies rares, va bientôt pouvoir poursuivre le développement anténatal du ER-004, dès qu'elle aura trouvé un partenaire pour son développement.

Voilà déjà 3 années que les tests ont été concluants sur deux familles allemandes, et pour pouvoir procéder aux tests cliniques à grande échelle, il va falloir mobiliser les familles dont le futur enfant serait à même de répondre aux critères d'éligibilité du protocole d'étude. . Ce qui signifie éduquer, informer et faire connaître ce programme de recherche clinique.

L'AFDE lance un appel aux dons à l'occasion de la journée internationale des dysplasies ectodermiques afin de participer à l'information et au suivi de nouvelles familles et ainsi ouvrir la possibilité de participer cette recherche.

Quelques informations complémentaires sur la maladie :

XLHED est une maladie génétique rare liée à une mutation de la protéine EDA et touchant les structures ectodermiques, notamment les glandes sudoripares, les glandes respiratoires, la peau, les cheveux et les dents. Les principales manifestations cliniques de XLHED entraînent un risque augmenté de mortalité infantile dû à l'incapacité de transpirer et de réguler la température corporelle et à un risque accru d'infections graves des voies respiratoires. Il n'existe actuellement aucun traitement commercialisé pour traiter cette pathologie.

ER-004 est un traitement par une protéine de fusion qui vient se substituer à la protéine EDA endogène, absente ou non fonctionnelle chez les patients XLHED. Ce traitement, uniquement administré avant la naissance, est délivré dans le liquide amniotique au cours du développement fœtal pendant les deuxième et troisième trimestres de la grossesse. Cette approche anténatale a démontré chez des fœtus traités une efficacité sur la fonction des glandes sudoripares et la thermorégulation associée, ainsi que des bénéfices sur les dents et la fonction respiratoire. Ces résultats ont été récemment publiés dans le New England Journal of Medicine¹ et sont parus dans les « highlights » de l'édition 2018 de Nature Medicine Research².

Les 20 ans de l'association à l'île sur la Sorgue.

L'AFDE fête ses 20 ans du 8 au 10 mai 2020 : voilà 20 ans que l'association accompagne plus de 300 familles sur toute la France, dans leur quotidien afin de rendre les épreuves liées à la maladie moins compliquées. Gérée uniquement par des bénévoles, l'association cherche à rassembler, et aide les familles à partager leurs difficultés lors de rencontres annuelles.

Chaque été, un camp de vacances est organisé pour les enfants malades. A l'occasion des 20 ans de l'association, une soirée de remerciement sera organisée pour tous les experts qui suivent l'association depuis toutes ces années.

Pour soutenir l'association et pour plus d'information : contact@afde.net

References :

1. N Engl J Med 2018; 378: 1604-1610 2. Nature Medicine 2018; 24: 702