

Un progetto europeo  
sulle malattie rare:

# L'impatto delle epidermolisi bollose ereditarie



**BUR-EB**

Changes in the Socio-economic  
Burden of Epidermolysis Bullosa in Europe



This project has received funding from the European  
Union's Horizon 2020 research and innovation  
programme under the EJP RD COFUND-EJP N° 825575



**SKIN**

**Bambino Gesù**  
OSPEDALE PEDIATRICO

**debra**  
EUROPEAN

**debra**  
ITALY ONL.

**FIISC**  
FEDERAZIONE ITALIANA SOCIETA' DI INFERMIA' RARE

**iiier** Instituto de Investigación  
de Enfermedades Raras

**Istituto de Salud  
Carlos III**

**Hôpital Necker**  
Enfants malades  
AP-HP

**ÖE** ÖBUDA SZÉCHÉNY  
OSUDA UNIVERSITY

**UNIVERSITATS  
KLINIKUM**

**Bulgarian Association  
for Promotion of Education  
and Science**



## Introduzione e obiettivi

Siamo lieti di annunciare l'avvio di un progetto europeo, BUR-EB, che intende valutare **l'impatto personale, familiare e socio-economico di una malattia genetica rara e molto invalidante: l'epidermolisi bollosa** ereditaria.



## Perché l'epidermolisi bollosa?

L'epidermolisi bollosa (EB) è caratterizzata da un'**umentata fragilità della cute e delle mucose** e si manifesta con la formazione di bolle e di ulcere croniche dopo traumi anche minimi. Anche se l'EB si presenta con un ampio spettro di forme cliniche di gravità variabile, nella grande maggioranza dei casi la malattia è **molto invalidante** e talvolta comporta un'aspettativa di vita ridotta. Nonostante i progressi della ricerca scientifica negli ultimi decenni, **ad oggi il trattamento è solo sintomatico e non vi sono terapie curative.**

**I pazienti e le loro famiglie affrontano innumerevoli problematiche durante tutta la vita:** dalla necessità di eseguire quotidianamente medicazioni lunghe e dolorose a difficoltà nutrizionali, limitazioni funzionali e danni estetici. Pertanto, **l'EB è esemplificativa della cronicità e complessità delle malattie rare e delle difficoltà a cui vanno incontro i pazienti e i loro familiari.**

Negli ultimi anni, i Sistemi Sanitari Nazionali di molti paesi europei hanno progressivamente implementato piani di diagnosi e cura per le malattie rare.

In parallelo, la Commissione Europea ha creato 24 Reti di Riferimento Europee (ERN) per le Malattie Rare, incluso l'ERN per le Malattie Rare e Non-diagnosticate della cute, ERN-Skin.

Mentre alcuni studi hanno valutato l'impatto dell'EB sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie, molto meno si sa circa i costi della malattia. Inoltre, non sono mai stati analizzati i cambiamenti nel tempo della qualità della vita e dell'impatto socio-economico dell'EB.



## Chi è coinvolto in questo progetto?

Il progetto BUR-EB è un'iniziativa congiunta di centri di riferimento che si occupano di economia sanitaria e centri per le malattie rare della cute, in particolare l'EB, in stretta collaborazione con le Associazioni dei pazienti EB, DEBRA International e le varie DEBRA nazionali. Il progetto è rivolto alle **persone affette da EB e ai loro familiari e si svolgerà in 6 paesi europei** (Bulgaria, Francia, Germania, Italia, Spagna e Ungheria).





## Come e quando si svolgerà il progetto?

BUR-EB raccoglierà dati sull'impatto della malattia sulla vita quotidiana per mezzo di un questionario online anonimo rivolto alle **persone affette da EB e ai familiari che li assistono**.

Il questionario sarà disponibile online dall'autunno 2023 alla primavera 2024. Il questionario valuterà la qualità della vita e il carico di malattia sul paziente e sulla sua famiglia, come anche l'accessibilità dei servizi sanitari e sociali e la specifica soddisfazione. Esso analizzerà inoltre l'impatto economico della malattia, compresi i costi sanitari diretti ed indiretti, il peso finanziario complessivo per le famiglie e la perdita di produttività. Infine, i dati raccolti verranno confrontati con i risultati ottenuti 10 anni fa in un progetto europeo simile, chiamato BURQOL-RD, sulle malattie rare compresa l'EB.

La seconda attività principale di BUR-EB è uno studio qualitativo che coinvolgerà i pazienti e i loro familiari insieme ai medici in un **processo congiunto di disegno di un itinerario delle cure e dei bisogni dei pazienti** (patient journey maps) **e di sviluppo di materiale informativo per il paziente per migliorare la propria gestione**.



## Risultati attesi e impatto

**I risultati di BUR-EB saranno disponibili nel 2025.**

**Grazie alla partecipazione attiva delle persone con EB e delle loro famiglie,**

- BUR-EB fornirà una **valutazione quantitativa completa e aggiornata dell'impatto socio-economico attuale dell'EB**.
- Il paragone dei risultati ottenuti con BUR-EB con quelli raccolti 10 anni fa con il progetto BURQOL-RD **evidenzierà i cambiamenti nell'impatto dell'EB nel corso degli anni nei vari paesi europei**.
- I risultati di BUR-EB potranno essere utilizzati dalle case farmaceutiche per il disegno **di trials clinici per l'EB basati su nuove terapie molecolari o su farmaci riposizionati**.
- **I risultati di BUR-EB devono stimolare la comunità scientifica a promuovere ulteriori studi socio-economici e clinici** sulle malattie rare.
- **Gli strumenti e le metodiche** sviluppati durante il progetto BUR-EB potranno essere utilizzati dalle associazioni dei pazienti, dall'ERN-Skin, dall'Unione Europea e dalle competenti autorità nazionali e locali per il monitoraggio dell'impatto della malattia nel tempo e dei cambiamenti ottenuti in seguito all'introduzione di nuovi modelli di cura, politiche sanitarie o opzioni terapeutiche.
- **Lo studio qualitativo** sviluppato da BUR-EB permetterà di **identificare le necessità dei pazienti nella propria gestione e di produrre materiale informativo ed educativo per ridurre l'impatto della malattia**.





**Un progetto europeo  
sulle malattie rare:  
l'impatto delle  
epidermolisi bollose  
ereditarie**



<https://www.facebook.com/BUREBproject>



<https://twitter.com/BUREBproject>

[www.bur-eb.com](http://www.bur-eb.com)

**BUR-EB**

Changes in the Socio-economic Burden of Epidermolysis Bullosa in Europe



This project has received funding from the European Union's Horizon 2020 research and innovation programme under the EJP RD COFUND-EJP N° 825575

