

Európai ritka betegség vizsgálat: az epidermolysis bullosa terhei



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
HUNGARIKUS

debra
HUNGARY

FIISC
FEDERATION OF INHERITED SKIN DISEASES SOCIETY OF EUROPE

iiier Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

Istituto de Salud Carlos III

Hôpital Necker
Enfants malades
AP-HP

ÖE ÓBUDA EGYETEM
ÓBUDA UNIVERSITY

UNIVERSITATS
KLINIKUM

Bulgarian Association
for Promotion of Education
and Science



Bevezetés és célkitűzés

Örömmel jelentjük be a BUR-EB európai vizsgálat elindítását, melynek célja egy ritka és jelentős korlátozottságot okozó genetikai rendellenesség, az epidermolysis bullosa (EB) betegség társadalmi-gazdasági terheinek felmérése.



Miért az epidermolysis bullosa?

Az epidermolysis bullosát (EB) a bőr és a nyálkahártyák sérülékenysége jellemzi, amelyeken minimális behatásokra is hólyagok és krónikus sebek alakulnak ki. Bár az EB a különböző súlyosságú klinikai formák széles skáláját öleli fel, a legtöbb esetben súlyos korlátozottságot okoz, és akár életveszélyes is lehet. Az elmúlt két évtized jelentős kutatási erőfeszítései ellenére az EB-re még nem áll rendelkezésre a betegséget megszüntető kezelés, a terápia a tünetek kezelésén alapul.

A betegeknek és családtagjaiknak sokféle és élethosszig tartó kihívásokkal kell szembenézniük, kezdve a napi, fájdalmas és időigényes sebköttetés szükségességétől a táplálkozási problémákig, a funkcionális károsodásig és a külső megjelenés (esztétikai jellegű) változásáig. Így az **EB jól példázza a ritka betegségek krónikus jellegét és összetettségét, valamint az érintett egyénekre és családokra háruló nehézségeket.**

Az elmúlt évek során a legtöbb európai országban a nemzeti egészségügyi ellátórendszerek fokozatosan speciális terueket vezettek be a ritka betegségekre vonatkozóan. Ezzel párhuzamosan az Európai Bizottság 24 Európai Referencia Hálózatot (ERN) hozott létre a ritka betegségekkel kapcsolatban, köztük a ritka és nem diagnosztizált bőrbetegségekkel foglalkozó ERN-Skin hálózatot. Míg néhány tanulmányban vizsgálták az EB hatását a betegek és családtagjaik életminőségére, sokkal kevesebbet tudunk a betegséggel összefüggő költségekről. Továbbá, az EB-vel összefüggő életminőség és társadalmi-gazdasági terhek időbeli változását még nem vizsgálták.



Kik vesznek részt a vizsgálatban?

A BUR-EB az egészségügyi közgazdaságtannal és a ritka bőrbetegségekkel, különösen az EB-vel foglalkozó szakértői központok közös kezdeményezése, szoros együttműködésben az EB-betegek egyesületeivel, a DEBRA International és a nemzeti DEBRA-kkal. A vizsgálat az **EB-ben szenvedő egyéneket és családtagjaikat szólítja meg, és hat európai országban** (Bulgária, Franciaország, Magyarország, Németország, Olaszország és Spanyolország) kerül lebonyolításra.





Hogyan és mikor kerül sor a vizsgálatra?

A BUR-EB az **érintettek és gondozóik körében végzett, anonim online felméréssel** fog adatokat gyűjteni az EB mindennapi életre gyakorolt hatásáról.

A felmérésre 2023 őszén - 2024 tavaszán kerül sor.

A felmérés a betegek életminőségét és a betegséggel összefüggésben a betegek családjára háruló terheket, valamint a szociális és egészségügyi szolgáltatásokhoz való hozzáférést és az azokkal való elégedettséget fogja vizsgálni. Ugyanez a felmérés értékelni fogja az EB gazdasági terheit is, beleértve az egészségügyi ellátás és az informális gondozás költségeit, a családokra háruló pénzügyi hatásokat és a munka-termelékenység csökkenéséből adódó költségeket. A kapott adatokat összehasonlítjuk a 10 évvel ezelőtt végzett BURQOL-RD felmérés keretében gyűjtött eredményekkel, melyben a ritka betegségekkel, köztük az EB-vel összefüggő terheket mértük fel.

A BUR-EB második fő tevékenysége egy olyan kvalitatív vizsgálat végzése, amelyet a betegekkel és az egészségügyi szakemberekkel közösen végez. Célja, **a betegek szükségleteinek és a betegutak feltérképezése**, betegút-térképek készítése, valamint **az önmenedzselést javító információs anyagok készítéséhez szükséges kapacitások fejlesztése**.



Várt eredmények és hatások

A BUR-EB eredményei 2025-ben állnak majd rendelkezésre.

Az EB-ben érintett személyek és családtagjaik aktív részvételének köszönhetően,

- A BUR-EB az **EB jelenlegi társadalmi-gazdasági terheinek naprakész, teljes és mennyiségi értékelését** fogja nyújtani.
- A BUR-EB eredményeinek összehasonlítása a BURQOL-RD projektben egy évtizeddel ezelőtt gyűjtött adatokkal rávilágít majd **az EB terhének időbeli változásaira az európai országokban**.
- A BUR-EB eredményeit **a gyógyszeripari vállalatok felhasználhatják az EB új molekuláris terápiáival vagy újonnan alkalmazott gyógyszerekkel végzett vizsgálatok megtervezéséhez**.
- **A BUR-EB eredményeinek ösztönözniük kell a tudományos közösséget** a ritka betegségekkel kapcsolatos **jövőbeli társadalmi-gazdasági és klinikai kutatások előmozdítására**.
- A BUR-EB által kifejlesztett **eszközöket és módszereket** a betegszervezetek, az ERN-Skin hálózat, az Európai Unió, valamint a nemzeti vagy helyi hatóságok alkalmazhatják a betegség társadalmi-gazdasági hatásának időbeli nyomon követésére, valamint az új ellátási modellek, egészségügyi politikák vagy új terápiás lehetőségek által előidézhető változások nyomon követésére.
- A BUR-EB keretében kidolgozott **kvalitatív vizsgálat fel fogja mérni a betegek önmenedzselési igényeit, és információs anyagokat fog készíteni a betegséggel összefüggő terhek csökkentésére**.





**Európai ritka
betegség vizsgálat:**

**az epidermolysis
bullosa terhei**



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



<https://twitter.com/BUREBproject>

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

