

# Europäische Studie zu seltenen Erkrankungen:

# Belastung durch Epidermolysis bullosa



**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



European Reference Networks

**SKIN**

Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

**debra**  
International

**FIISC**  
Forschungsforum für Inzidenz, Prävalenz und Sekundärerkrankungen

**iber** Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

**debra**  
Deutschland

Instituto de Salud Carlos III

Hôpital Necker  
Enfants malades  
AP-HP

**ÖE** ÖBDAI SZÉCHÉNY  
GÖDÖLŐ UNIVERSITY

**UNIVERSITATS  
KLINIKUM**

Bulgarian Association  
for Promotion of Education  
and Science



## Vorwort und Zielsetzung

Wir freuen uns, den Start einer europäischen Studie namens BUR-EB bekannt zu geben, die **die sozioökonomische Belastung durch eine seltene und höchst einschränkende genetische Erkrankung, Epidermolysis bullosa, untersucht.**



## Warum Epidermolysis bullosa?

Epidermolysis bullosa (EB) zeichnet sich durch eine **abnorme Empfindlichkeit der Haut und Schleimhäute** aus, die selbst bei kleinsten Verletzungen die Bildung von Blasen und chronischen Wunden verursacht. Auch wenn die EB ein breites Spektrum an klinischen Ausprägungen verschiedener Schweregrade umfasst, ist sie in den meisten Fällen **stark beeinträchtigend und kann sogar lebensbedrohlich sein**. Trotz bemerkenswerter Forschungsbestrebungen in den letzten zwei Jahrzehnten **gibt es noch keine Heilbehandlung für EB und die Therapie konzentriert sich auf die Behandlung von Symptomen. Patienten und ihre Familien stehen vor mehreren, lebenslangen Herausforderungen**, angefangen bei der Notwendigkeit für tägliche, schmerzvolle und zeitaufwendige Wundverbände bis zu Ernährungsproblemen, Funktionsstörungen und ästhetischen Veränderungen des körperlichen Erscheinungsbilds. Somit **ist EB beispielhaft für die Chronizität und Komplexität seltener Erkrankungen und die Schwierigkeiten, auf die die betroffenen Patienten und ihre Familien stoßen.**

In den letzten Jahren haben die Gesundheitssysteme in den meisten europäischen Ländern nach und nach spezifische Pläne für seltene Erkrankungen eingeführt. Gleichzeitig hat die Europäische Kommission 24 Europäische Referenznetzwerke (ERN) für seltene Erkrankungen eingerichtet, unter anderem das ERN für seltene und nicht diagnostizierte Hauterkrankungen, ERN-Skin.

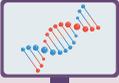
Zwar haben einige Studien den Einfluss der EB auf die Lebensqualität (QoL) der Patienten und ihrer Familien untersucht. Über die Kosten der Erkrankung ist jedoch weniger bekannt. Darüber hinaus wurden die Veränderungen der QoL und die langfristige sozioökonomische Belastung durch die EB niemals bewertet.



## Wer ist an der Studie beteiligt?

BUR-EB ist eine gemeinsame Initiative von Expertenzentren für öffentliche Gesundheitsökonomie und für seltene Hauterkrankungen, insbesondere EB, in enger Zusammenarbeit mit den EB-Patientenverbänden, DEBRA International und den nationalen DEBRAs. Die Studie richtet sich an **Menschen mit EB und ihre Familien und wird in sechs europäischen Ländern durchgeführt** (Bulgarien, Frankreich, Deutschland, Ungarn, Italien und Spanien).





## Wie und wann wird die Studie durchgeführt?

BUR-EB wird Daten zu den Auswirkungen der EB auf den Alltag über eine **anonyme Online-Umfrage erheben, die sich an betroffene Patienten und ihre Betreuungspersonen richtet**. Die Umfrage wird von August 2023 bis Frühjahr 2024 durchgeführt. Sie bewertet die Lebensqualität der Patienten und die Belastung durch die Krankheit für ihre Familien sowie ihren Zugang zu und ihre Zufriedenheit mit Sozial- und Gesundheitsleistungen. Die gleiche Umfrage bewertet ebenfalls die wirtschaftliche Belastung durch EB, unter anderem die Kosten für die Behandlung und informelle Pflege, die Auswirkungen auf die Familien und die eingeschränkte Produktivität. Abschließend werden die erhobenen Daten mit den Ergebnissen verglichen, die 10 Jahre zuvor in einer ähnlichen europäischen Studie zu seltenen Erkrankungen, einschließlich EB, erhoben wurden, die BURQOL-RD-Studie. Das zweite Tätigkeitsfeld der BUR-EB ist eine qualitative Studie, an der Patienten und Betreuungspersonen zusammen mit Ärzten **mitwirken, um gemeinsam Pläne für die Patientenversorgung und Bedarfswege** (Pläne für die „Patientenreise“) **zu entwickeln und die Kompetenz aufzubauen, um Informationsmaterial für ein besseres Selbstmanagement zu erstellen**.



## Erwartete Ergebnisse und Auswirkungen

**Die BUR-EB-Ergebnisse werden 2025 zur Verfügung stehen. Dank der aktiven Teilnahme von Patienten mit EB und ihren Familien**

- wird BUR-EB eine **aktualisierte, vollständige und quantitative Bewertung der aktuellen sozioökonomischen Belastung durch EB liefern**.
- wird ein Vergleich der BUR-EB-Ergebnisse mit Informationen, die zehn Jahre zuvor im BURQOL-RD-Projekt erfasst wurden, **die langfristigen Veränderungen der Belastung durch EB in europäischen Ländern hervorheben**.
- könnten die BUR-EB-Ergebnisse von **Pharmaunternehmen genutzt werden, um Studien zu neuartigen Molekulartherapien oder zur Repositionierung von Medikamenten für EB zu entwickeln**.
- sollen die BUR-EB-Ergebnisse die **Wissenschaft anregen, weitere sozioökonomische und klinische Studien** zu seltenen Erkrankungen voranzubringen.
- können die **Instrumente und Methoden**, die im Rahmen von BUR-EB entwickelt wurden, von Patientenverbänden, dem ERN-Skin-Netzwerk, der Europäischen Union und nationalen oder lokalen Behörden verwendet werden, um die langfristigen sozioökonomischen Auswirkungen der Krankheit und die Veränderungen, die durch neue Versorgungsmodelle, Gesundheitsrichtlinien oder neuartige Therapieoptionen entstehen, zu überwachen.
- wird die **qualitative Studie**, die in BUR-EB entwickelt wurde, **den Bedarf für das Selbstmanagement der Patienten ermitteln und Informationsmaterial erstellen, um die mit der Krankheit verbundene Belastung zu lindern**.





**Europäische Studie  
zu seltenen Erkrankungen:  
Belastung durch  
Epidermolysis bullosa**



[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



European Reference Networks



Bambino Gesù  
OSPEDALE PEDIATRICO

debra  
International

FIISC  
Forum für Kindeskrankheiten der Universität zu Köln

iber Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

debra  
Deutschland

Instituto de Salud Carlos III

Hôpital Necker  
Enfants malades  
AP-HP

ÖE ÖBUDA SÉTÉSEM  
GÖLLA UNIVERSITY

UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM

Bulgarian Association for Promotion of Education and Science