

# FrEBepi : Epidémiologie des épidermolyses bulleuses (EB) héréditaires, description clinique et étude du parcours de soin des patients atteints d'EB héréditaires en France

Retour d'expérience d'un partenariat CRMR / industriel / associatif

Professeure Christine Bodemer  
*FSMR FIMARAD*

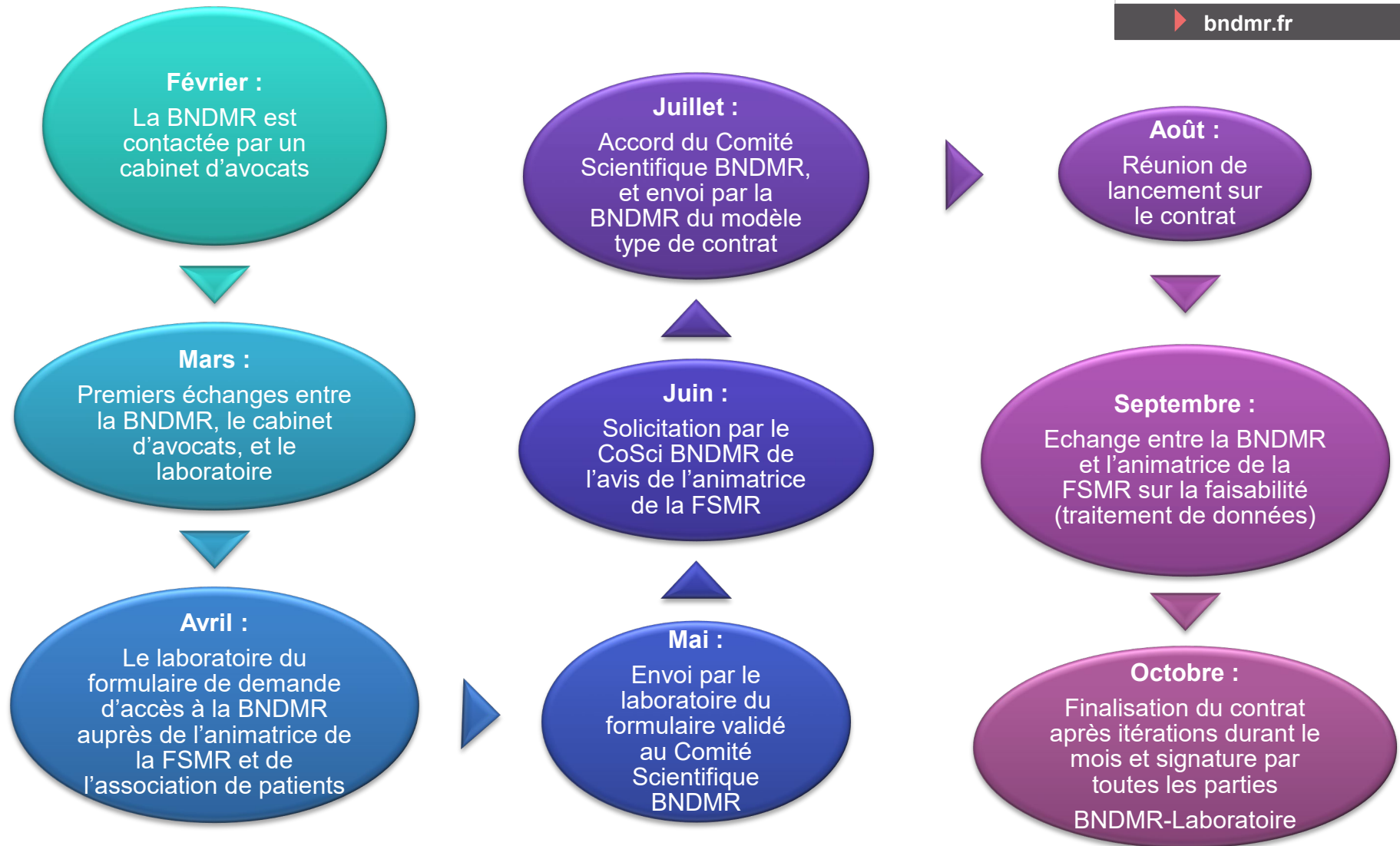
Arnaud Sandrin  
*CO BNDMR*



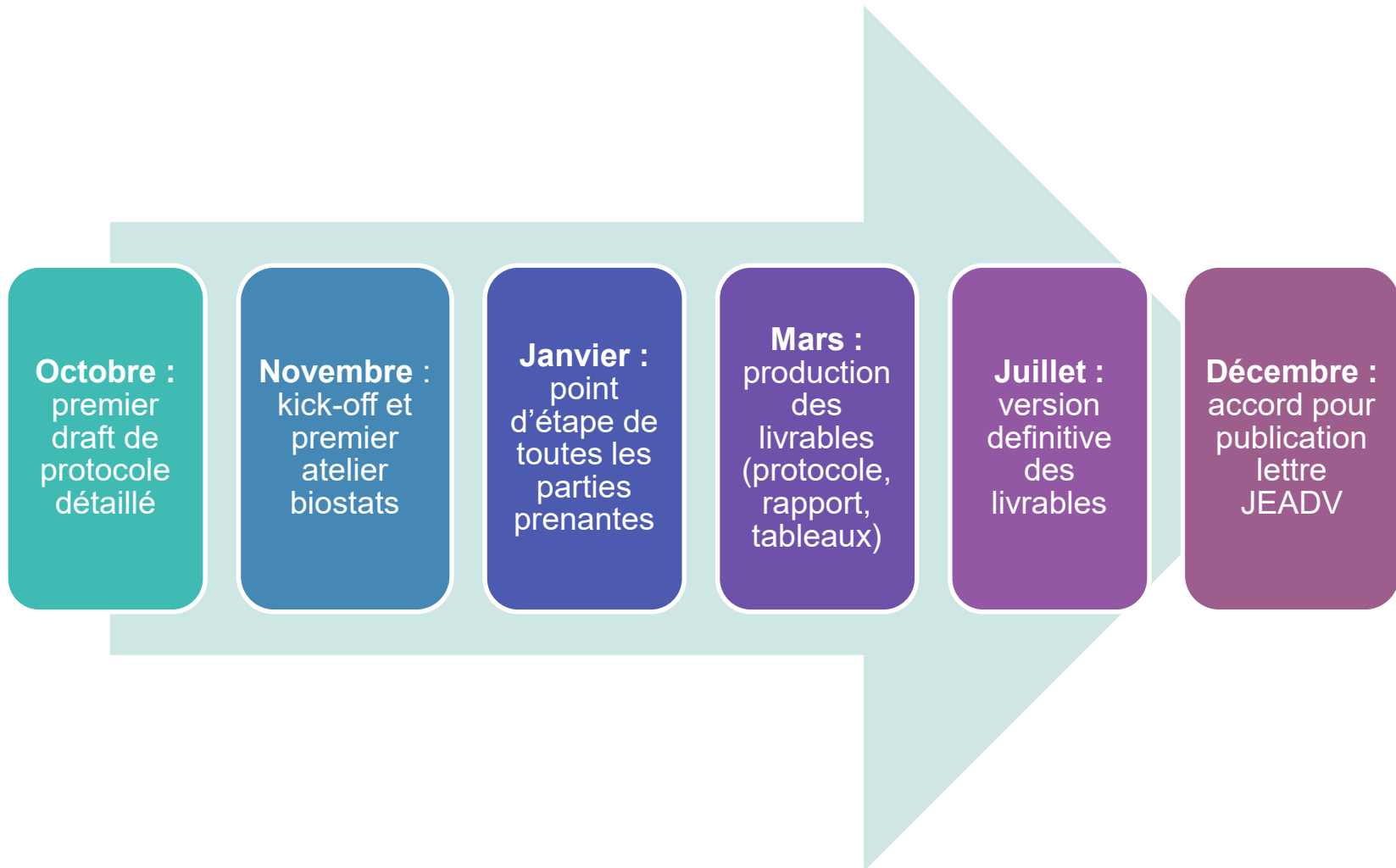
# Montage d'un projet à promotion industrielle : illustration des délais avec un exemple concret

▶ Arnaud Sandrin

# 9 mois entre le premier contact et la signature du contrat



Depuis le lancement : 6 mois pour les premiers livrables, 9 pour les livrables définitifs, 15 pour la publication



# Résultats scientifiques et ses limites

- ▶ Christine Bodemer

- ▶ **Design** : étude rétrospective
- ▶ **Critère d'inclusion** : patients atteints d'une épidermolyse bulleuse pris en charge entre janvier 2007 et décembre 2021
- ▶ **Principaux résultats** :
  - Prévalence EC estimée à 12,7/million
  - Fréquence des visites cohérente avec les recommandations nationales pour chacun des 4 sous-types
  - Pour les enfants, moins de 8 mois d'écart entre 2 visites quel que soit le sous-type
  - Pour les adultes, visites plus fréquentes pour les DEB (1 tous les 5,5 mois) et les JEB (1 tous les 6,1 mois), et 1 tous les 11–14 mois pour les autres sous-types

# Tableau démographique

**TABLE 1** French data on EB patients and visits to expert centres, and comparison of EB prevalence with international data

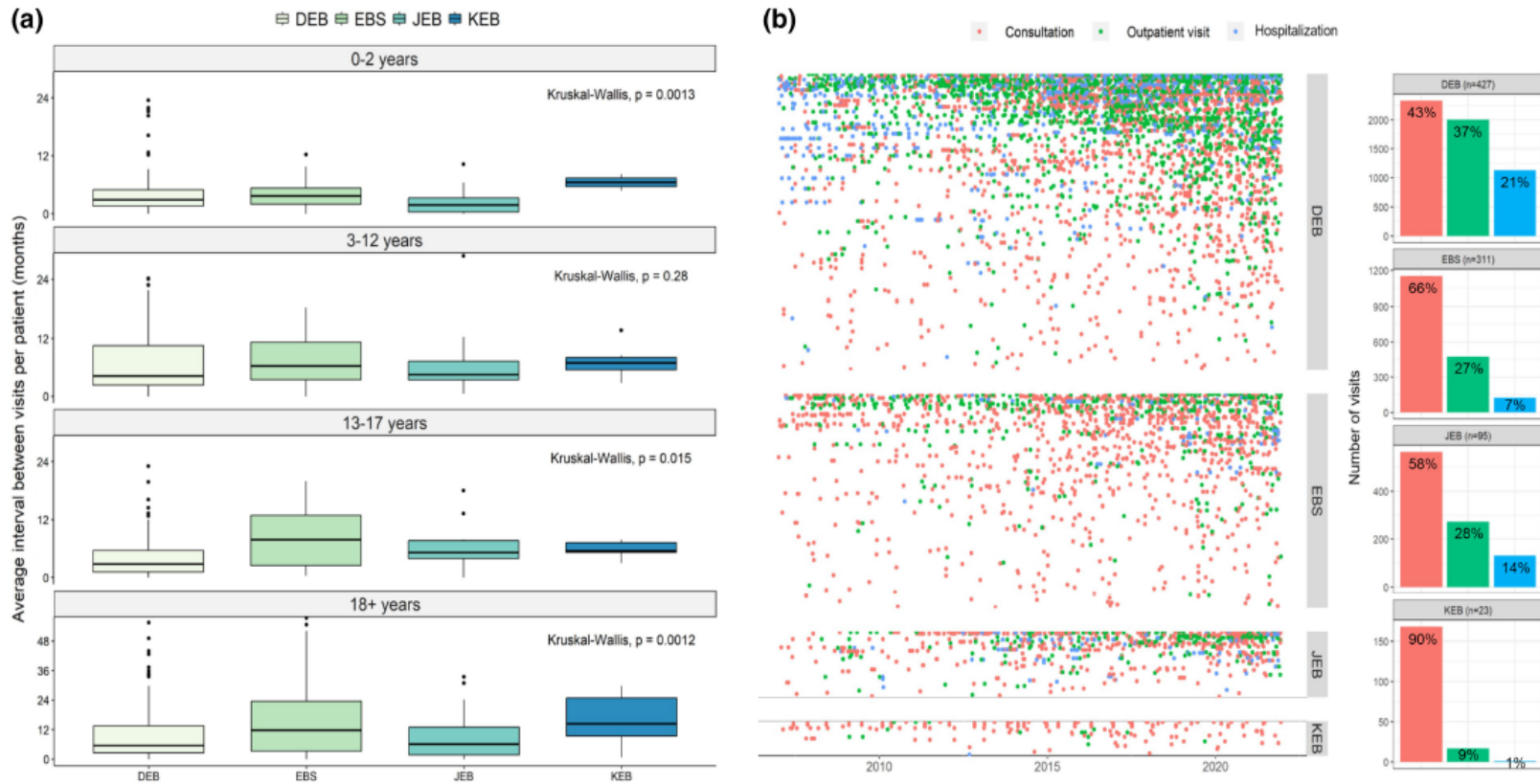
	Total	DEB	EBS	JEB	KEB
<b>Demographics</b>					
Total patients registered, n (%)	927 (100)	453 (49)	334 (36)	117 (13)	23 (2)
Total patients alive, n (%)	861 (100)	419 (49)	330 (38)	89 (10)	23 (3)
Sex ratio (M/F)	0.92	0.90	0.84	1.28	1.30
Median age (years) (Q1–Q3)	21 (10–37)	21 (9–37)	19 (11–34)	23 (8–43)	34 (20–40)
<18 years, n (%)	378 (44)	185 (49)	151 (40)	38 (10)	4 (1)
≥18 years, n (%)	483 (56)	234 (48)	179 (37)	51 (11)	19 (4)
Survival rate at the age of 1 year [95% CI] <sup>a</sup>	0.92 [0.89; 0.95]	0.97 [0.94; 0.99]	0.99 [0.98; 1.00]	0.61 [0.57; 0.80]	1.00 [1.00; 1.00]
<b>Visits to expert centres</b>					
N of visits/year/patient <sup>b</sup> Median (Q1–Q3)	1.0 (1.0–2.3)	1.4 (1.0–3.0)	1.0 (1.0–1.8)	1.5 (1.0–3.0)	1.0 (1.0–1.6)
<b>Estimated prevalence per million</b>					
This study [95% CI]	12.7 [12; 14]	6.2 [6; 7]	4.9 [4; 5]	1.3 [1; 2]	0.3 [0; 1]
UK <sup>7</sup>	27.5	10.0	17.0	1.0	0.3
The Netherlands <sup>5</sup>	22.4	8.3	11.9	2.1	–
Norway <sup>7</sup>	54.0	1.4	23.0	2.0	–
Japan <sup>7</sup>	4.0–5.1	–	1.5	0.3	–
USA <sup>7</sup>	19.6	3.3	6.0	0.5	–
Australia <sup>7</sup>	10.3	3.8	5.8	0.7	–
New Zealand <sup>6</sup>	19.5	8.6	10.4	0.9	–

Abbreviations: CI, confidence interval; DEB, dystrophic epidermolysis bullosa; EBS, epidermolysis bullosa simplex; F, female; JEB, junctional epidermolysis bullosa; KEB, Kindler epidermolysis bullosa; M, male; N, number; Q1–Q3, first and third quartiles; UK, United Kingdom; USA, United States of America.

<sup>a</sup>Kaplan–Meier estimates were only performed for patients born after 1 January 2007 to minimize registration bias after birth.

<sup>b</sup>The annual frequency of visits was calculated for each patient considering a follow-up period from the first to the last visit, and all types of visits (consultations, outpatient visits and hospitalizations).

# Graphiques sur les activités



**FIGURE 1** EB patient visits to French expert centres for rare diseases. (a) Box plots of the average interval (in months) between visits (all types) per patient by EB type and age group (0–2 years, 3–12 years, 13–17 years and  $\geq 18$  years). Between-group comparisons were performed using the Kruskal-Wallis test. Significance was set at  $p < 0.05$ . (b) (left) Scatter plots of patient visits to expert centres over time according to the following visit categories: consultations, outpatient visits with a multidisciplinary team (1 day) and hospitalizations (several days). Each row corresponds to one patient and each point to one visit. (right) Histograms of the total number of visits by category over the whole study period, for each EB type. The relative proportion (%) of each visit category is indicated at the top of the bars. Of note, hospitalizations outside expert centres were not included here. DEB, dystrophic epidermolysis bullosa; EBS, epidermolysis bullosa simplex; JEB, junctional epidermolysis bullosa; KEB, Kindler epidermolysis bullosa.



- ▶ **Limites :**
  - Possible sous-estimation des effectifs pour les formes les moins sévères qui ne sont pas forcément prises en charge dans les CRMR
  - Probable sous-estimation d'un nombre de CS/voir HC : non codage hors service CRMR
  - Sous estimation des /CS/HDJ réalisés dans structure de proximité hors filière
  - Pas d'analyse possible au sein d'un sous-type par niveau de sévérité
  
- ▶ **Perspectives :**
  - L'étude a permis de souligner l'importance d'une prise en charge dès le jeune âge, devant être continuée à l'âge adulte, en particulier pour les formes sévères
  - Importance d'un diagnostic précis, codé de manière satisfaisante et cohérente entre pays pour faciliter la comparaison internationale