QoL-REB Impact Report 2026

Measuring Quality of Life.
Generating Scientific Evidence.
Improving People's Lives.

The first patient-led quality of life research in Epidermolysis Bullosa promoted by Fondazione REB ETS.

PEOPLE | PLANET | PROGRESS | PARTNERSHIP

Togheter for a better Life for people

FONDAZIONE REB ETS

Indice

Executive summary

1. Why this Project Matters
2. Theory of Change
3. Project Development
4. Stakeholder Engagement
5. Results
6. Impact
7. Dissemination
8. Lessons Learned
9. About Fondazione REB ETS

Executive Summary

L'Epidermolisi Bollosa (EB) è una malattia rara, genetica e altamente invalidante che compromette profondamente la qualità della vita delle persone che ne sono affette e delle loro famiglie. Nonostante i progressi nella ricerca clinica, mancavano strumenti sviluppati a partire dall'esperienza diretta dei pazienti in grado di misurare in modo completo l'impatto della malattia sulla vita quotidiana.

Per rispondere a questa esigenza, Fondazione REB ETS ha ideato e promosso QoL-REB, il primo progetto mondiale di ricerca patient-led finalizzato allo sviluppo di un questionario sulla qualità della vita specifico per l'Epidermolisi Bollosa. Il progetto è stato realizzato attraverso una collaborazione multidisciplinare tra pazienti, caregiver, clinici, psicologi, biostatistici, metodologi della ricerca e università, adottando standard internazionali per lo sviluppo dei Patient-Reported Outcome Measures (PROMs).

L'innovazione del progetto risiede nel suo approccio: non una ricerca condotta sui pazienti, ma con i pazienti. L'esperienza vissuta è diventata il punto di partenza per identificare gli aspetti della qualità della vita realmente rilevanti, trasformando i bisogni della comunità in evidenze scientifiche.

Il progetto ha portato allo sviluppo del questionario QoL-REB, composto da 87 item organizzati in 7 dimensioni della qualità della vita, successivamente somministrato a persone con Epidermolisi Bollosa e caregiver. I risultati dello studio sono stati pubblicati su Orphanet Journal of Rare Diseases, una delle principali riviste scientifiche internazionali dedicate alle malattie rare, confermando il rigore metodologico e il valore scientifico dell'iniziativa.

L'impatto del progetto va oltre la produzione di nuova conoscenza scientifica. QoL-REB mette a disposizione della comunità un nuovo strumento per comprendere in modo più accurato i bisogni delle persone con EB, favorendo una presa in carico realmente centrata sulla persona. Le evidenze generate potranno supportare la pratica clinica, la ricerca, la valutazione delle nuove terapie, i processi di Health Technology Assessment (HTA) e le future politiche sanitarie.

La diffusione dei risultati attraverso la pubblicazione scientifica internazionale, la comunicazione sui canali della Fondazione REB ETS, la ripresa da parte di OMaR – Osservatorio Malattie Rare e la presentazione in convegni nazionali contribuisce a massimizzare il trasferimento delle conoscenze e ad amplificare l'impatto del progetto sulla comunità scientifica, sui professionisti sanitari, sui decisori pubblici e sulle persone che convivono con l'Epidermolisi Bollosa.

QoL-REB dimostra come una fondazione del Terzo Settore possa trasformare l'esperienza dei pazienti in ricerca di alta qualità, generando conoscenza scientifica, innovazione metodologica e valore pubblico per il sistema sanitario e per la società.

1. Why this project matters

Epidermolisi Bollosa (EB) è una malattia genetica rara che provoca un'estrema fragilità della pelle e delle mucose, causando dolore cronico, ferite ricorrenti, limitazioni funzionali e un importante carico assistenziale. Tuttavia, il peso della malattia non può essere compreso esclusivamente attraverso indicatori clinici come l'estensione delle lesioni, la frequenza delle complicanze o i parametri biologici.

L'EB influenza ogni aspetto della vita quotidiana: l'autonomia personale, la frequenza scolastica, il lavoro, le relazioni sociali, la salute mentale, la partecipazione alla vita della comunità e il benessere dei caregiver. Molte di queste dimensioni rimangono invisibili se la valutazione si limita agli esiti clinici tradizionali.

Per questo motivo, misurare la qualità della vita rappresenta oggi una componente essenziale di una medicina realmente centrata sulla persona. Comprendere come i pazienti vivono la malattia significa disporre di informazioni fondamentali per migliorare l'assistenza, orientare la ricerca, valutare il reale beneficio delle terapie e supportare decisioni sanitarie più appropriate.

Nonostante questa esigenza fosse ampiamente riconosciuta dalla comunità scientifica internazionale, in Italia non era disponibile uno strumento specifico sviluppato per misurare la qualità della vita delle persone con Epidermolisi Bollosa a partire dalla loro esperienza diretta. Gli strumenti esistenti risultavano prevalentemente costruiti secondo una prospettiva clinica oppure adattati da questionari generici, con il rischio di non cogliere aspetti particolarmente rilevanti per chi convive ogni giorno con la malattia.

Il progetto QoL-REB nasce per colmare questo vuoto. L'obiettivo non era semplicemente creare un nuovo questionario, ma sviluppare uno strumento capace di rappresentare ciò che conta davvero per le persone con EB e per le loro famiglie.

L'elemento più innovativo del progetto è stato il ribaltamento della prospettiva tradizionale della ricerca. Invece di chiedere ai pazienti di adattarsi a strumenti progettati da altri, sono stati i pazienti e i caregiver a contribuire direttamente all'identificazione delle dimensioni della qualità della vita da misurare. La loro esperienza è diventata parte integrante del processo scientifico, attraverso un percorso di co-progettazione che ha coinvolto anche clinici, psicologi, biostatistici e ricercatori.

Questo approccio patient-led riconosce il valore della conoscenza esperienziale come complemento indispensabile alla conoscenza clinica. Non sostituisce la valutazione medica, ma la arricchisce, offrendo una visione più completa dell'impatto della malattia e contribuendo a orientare una sanità più personalizzata, partecipativa e capace di rispondere ai bisogni reali delle persone.

Misurare la qualità della vita significa dare valore a ciò che spesso non è visibile negli indicatori clinici: la possibilità di vivere, partecipare, studiare, lavorare, costruire relazioni e progettare il proprio futuro. È da questa consapevolezza che nasce QoL-REB.

2. The Theory of Change

La Theory of Change del progetto QoL-REB rappresenta il modello logico che descrive come un bisogno espresso dalla comunità delle persone con Epidermolisi Bollosa possa essere trasformato in evidenza scientifica e, attraverso questa, generare cambiamenti concreti nella pratica clinica, nella ricerca e nelle politiche sanitarie.

Il progetto nasce dalla consapevolezza che gli indicatori clinici tradizionali non sono sufficienti a descrivere il reale impatto dell'Epidermolisi Bollosa sulla vita delle persone. Dolore, limitazioni funzionali, relazioni sociali, benessere psicologico, autonomia, istruzione, lavoro e carico assistenziale rappresentano dimensioni essenziali della malattia che possono essere comprese soltanto ascoltando direttamente chi vive quotidianamente questa condizione.

Per questo motivo, Fondazione REB ETS ha adottato un approccio patient-led e partecipativo, coinvolgendo fin dalle prime fasi del progetto persone con EB, caregiver, clinici, psicologi, ricercatori, biostatistici e università nella co-progettazione dello studio. L'esperienza vissuta dai pazienti è stata considerata non come semplice testimonianza, ma come una vera e propria fonte di conoscenza scientifica.

Attraverso un percorso metodologicamente rigoroso, questo patrimonio di esperienze è stato tradotto nello sviluppo del questionario QoL-REB, il primo strumento italiano specifico per la misurazione della qualità della vita nelle persone con Epidermolisi Bollosa costruito secondo un approccio patient-led. La successiva validazione scientifica e la pubblicazione dei risultati su *Orphanet Journal of Rare Diseases* hanno consentito di trasformare tale conoscenza in un'evidenza utilizzabile dalla comunità scientifica e dai professionisti sanitari.

La Theory of Change prevede che la disponibilità di uno strumento validato produca effetti progressivi lungo l'intera catena del valore della ricerca. Nel breve periodo, migliora la capacità di comprendere i bisogni reali delle persone con EB e rende possibile una valutazione più completa degli esiti delle cure. Nel medio periodo, supporta la ricerca clinica, gli studi di Health Technology Assessment (HTA) e l'adozione di Patient-Reported Outcome Measures (PROMs) nella pratica assistenziale. Nel lungo periodo, contribuisce a orientare decisioni cliniche e politiche sanitarie maggiormente basate sulle evidenze e realmente centrate sulla persona.

La disseminazione dei risultati attraverso pubblicazioni scientifiche, congressi, attività divulgative e la rete di Fondazione REB ETS e Debra Italia ETS rappresenta l'elemento che consente di amplificare questo impatto, favorendo il trasferimento delle conoscenze verso tutti gli stakeholder coinvolti: pazienti, professionisti sanitari, ricercatori, istituzioni e decisori pubblici.

La Theory of Change di QoL-REB si fonda su un principio semplice ma innovativo: quando l'esperienza dei pazienti viene raccolta con metodo scientifico, trasformata in evidenza e condivisa con la comunità, diventa uno strumento capace di migliorare la ricerca, orientare le decisioni, innovare l'assistenza e, in ultima analisi, contribuire a una migliore qualità della vita delle persone con Epidermolisi Bollosa.

3. Come è stato creato il progetto

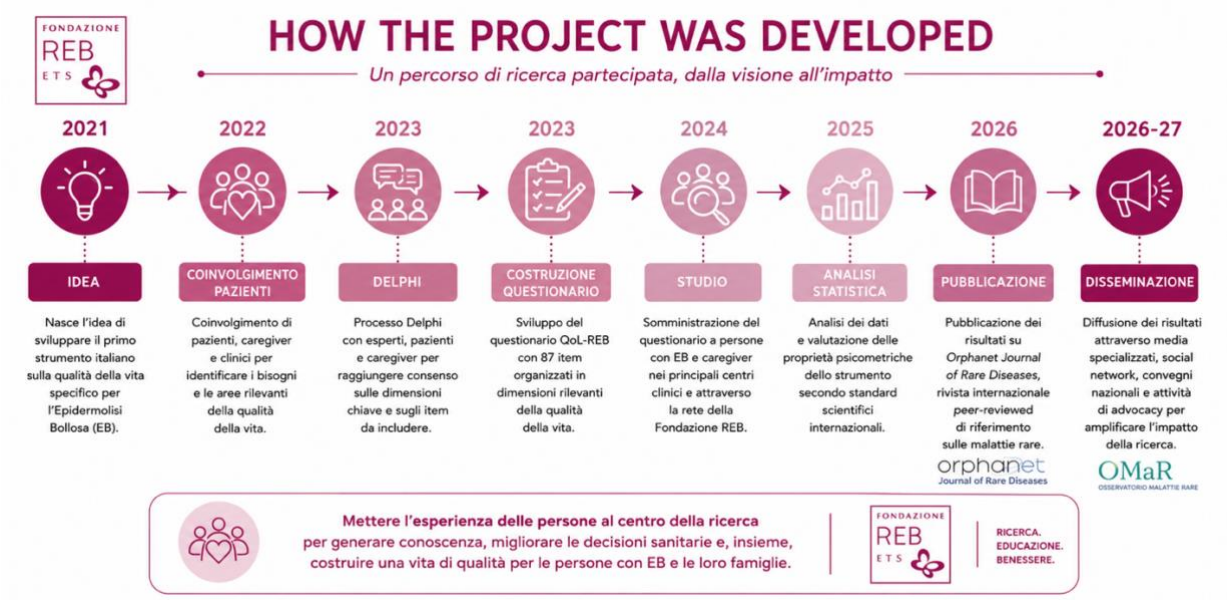
L'idea del progetto QoL-REB nasce dall'esperienza personale della Presidente di Fondazione REB ETS, madre di un ragazzo affetto da Epidermolisi Bollosa. Nel corso degli anni, osservando la partecipazione dei pazienti a studi clinici e a ricerche sull'efficacia dei trattamenti, è emersa con evidenza una criticità: molti degli aspetti che incidono maggiormente sulla qualità della vita delle persone con EB non venivano adeguatamente misurati. Dolore, autonomia, relazioni sociali, partecipazione scolastica e lavorativa, benessere psicologico e impatto sulla famiglia risultavano spesso sottorappresentati o del tutto assenti dagli strumenti utilizzati. Da questa consapevolezza, nel 2021, è nata la volontà di sviluppare uno strumento costruito a partire dall'esperienza diretta delle persone con EB, capace di misurare ciò che conta davvero nella loro vita quotidiana.

La prima fase ha riguardato l'ascolto e la raccolta dei bisogni della comunità EB, con l'obiettivo di individuare gli aspetti della qualità della vita maggiormente influenzati dalla malattia. Queste indicazioni sono state successivamente integrate con le conoscenze di clinici, psicologi, ricercatori, biostatistici e metodologi, così da trasformare l'esperienza vissuta in dimensioni osservabili e scientificamente misurabili.

Attraverso un processo strutturato di confronto e consenso, basato anche sulla metodologia Delphi, sono stati definiti gli ambiti rilevanti e gli item del questionario. Il lavoro multidisciplinare ha portato alla costruzione di uno strumento composto da **87 domande**, organizzate in **sette dimensioni della qualità della vita**, capace di esplorare non soltanto gli effetti fisici della patologia, ma anche l'autonomia, il benessere psicologico, le relazioni, la partecipazione sociale e il carico assistenziale.

Il questionario è stato successivamente sottoposto alle persone con Epidermolisi Bollosa coinvolte nello studio. I dati raccolti sono stati analizzati attraverso metodologie statistiche, al fine di valutarne la coerenza, la rilevanza e la capacità di rappresentare l'esperienza dei pazienti. L'intero percorso è stato sviluppato secondo criteri di rigore scientifico, mantenendo al centro la prospettiva delle persone direttamente interessate.

La collaborazione tra Fondazione REB ETS, Debra Italia ETS, centri clinici, università, ricercatori e comunità dei pazienti ha consentito di trasformare un bisogno non adeguatamente rappresentato in uno strumento scientifico innovativo. Il progetto si è concluso con la pubblicazione dei risultati su *Orphanet Journal of Rare Diseases*, rendendo le evidenze prodotte accessibili alla comunità scientifica internazionale e disponibili per futuri sviluppi nella ricerca e nella pratica clinica.



4. Gli Stakeholders

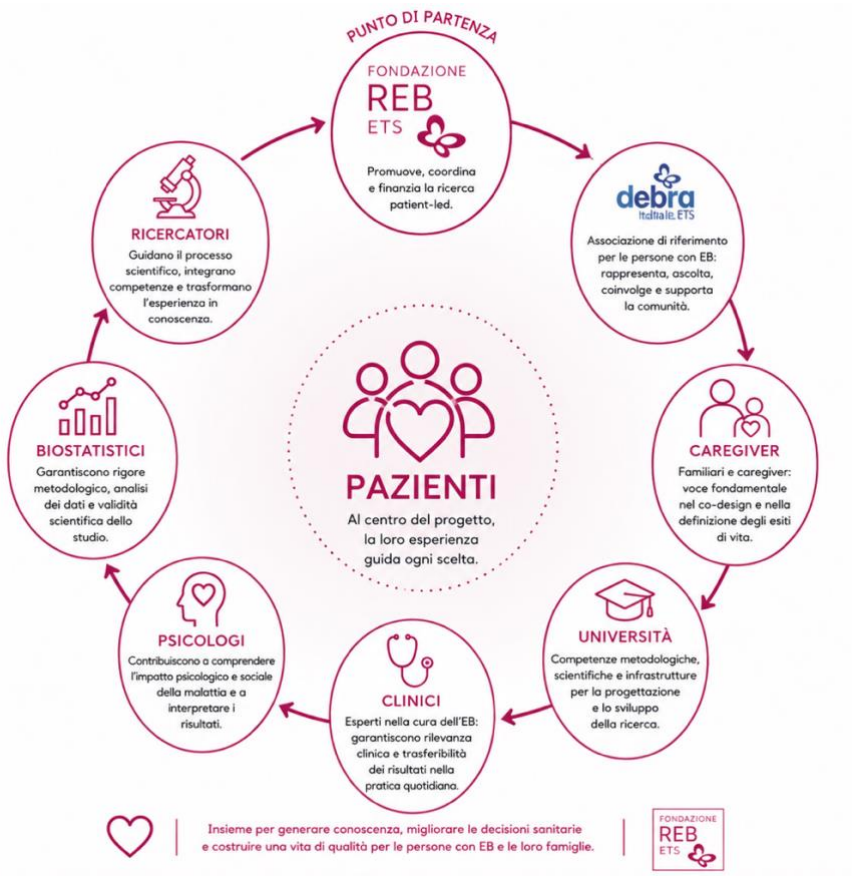
Uno dei principi fondanti del progetto QoL-REB è che una ricerca di qualità nasce dalla collaborazione tra tutti gli attori che, con competenze ed esperienze diverse, contribuiscono a comprendere e migliorare la vita delle persone con Epidermolisi Bollosa.

Al centro di questo ecosistema si trovano i pazienti e i caregiver, non come semplici destinatari della ricerca, ma come partner attivi nella sua ideazione, progettazione e realizzazione. Le loro esperienze, i bisogni quotidiani e le priorità emerse dalla vita con la malattia hanno guidato l'intero percorso di sviluppo del questionario, rendendo possibile la costruzione di uno strumento realmente rappresentativo della qualità della vita.

Intorno ai pazienti si è sviluppata una rete multidisciplinare composta da Fondazione REB ETS, promotrice e coordinatrice del progetto, Debra Italia ETS, i centri clinici specializzati, le università, ricercatori, psicologi, biostatistici e altri professionisti sanitari. Ciascuno ha contribuito con competenze specifiche, trasformando l'esperienza vissuta in evidenza scientifica attraverso un processo rigoroso di co-creazione.

Questo modello di collaborazione ha permesso di integrare il sapere esperienziale dei pazienti con il sapere scientifico della comunità accademica e clinica, dimostrando come la ricerca partecipativa possa produrre risultati più pertinenti, più robusti e maggiormente orientati ai bisogni reali delle persone.

Il coinvolgimento degli stakeholder non rappresenta quindi un elemento accessorio del progetto, ma il suo principale fattore di successo. In QoL-REB, i pazienti non sono al termine della catena del valore della ricerca: ne costituiscono il punto di partenza e il centro attorno al quale si sviluppa l'intero processo di innovazione scientifica.

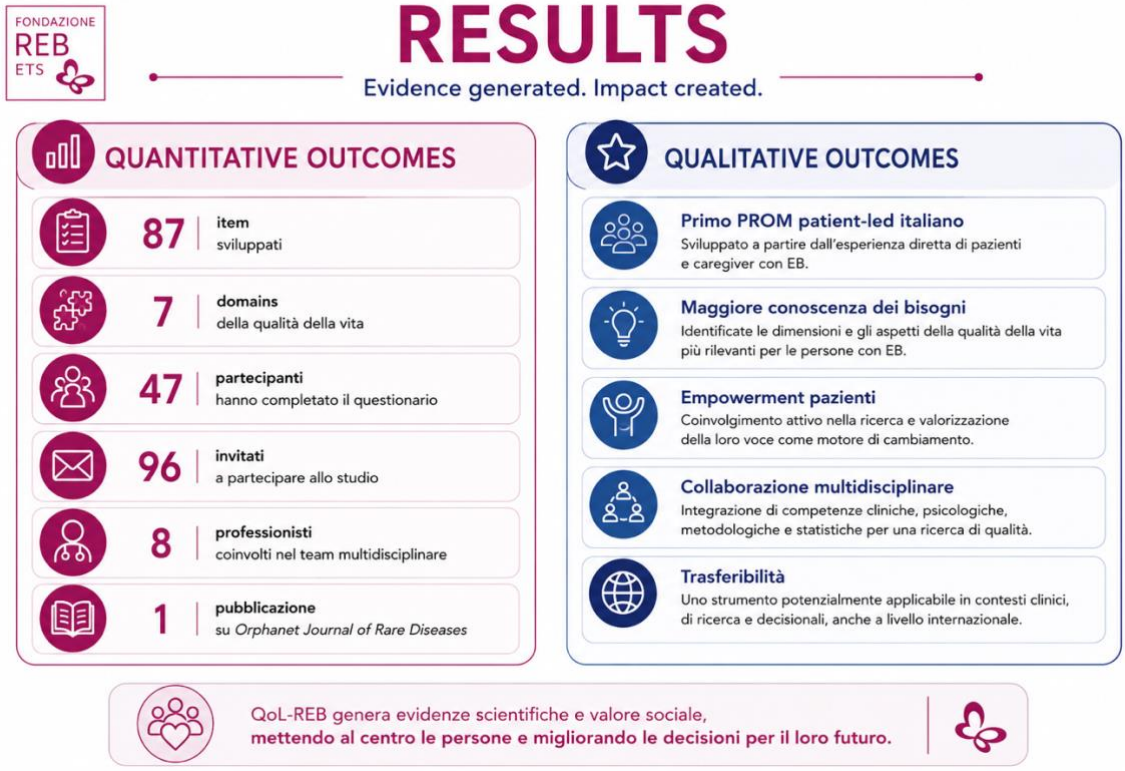


5. Risultati

Il progetto QoL-REB ha prodotto risultati che vanno oltre la realizzazione di un nuovo strumento di ricerca. Ha generato evidenze scientifiche, rafforzato il ruolo dei pazienti come partner attivi del processo di ricerca e creato le basi per un approccio più partecipativo alla valutazione della qualità della vita nell'Epidermolisi Bollosa.

I risultati possono essere letti su due livelli complementari. Da un lato, gli outcome quantitativi documentano i principali traguardi raggiunti nello sviluppo e nella validazione dello strumento. Dall'altro, gli outcome qualitativi evidenziano il valore generato in termini di innovazione metodologica, empowerment della comunità dei pazienti, collaborazione multidisciplinare e potenziale trasferibilità del modello ad altri contesti di ricerca e di cura.

L'insieme di questi risultati dimostra come una ricerca promossa dal Terzo Settore possa produrre non solo conoscenza scientifica di elevata qualità, ma anche un impatto concreto sulle persone, sulla pratica clinica e sul futuro delle politiche sanitarie.



6. Impatto dello studio

Il progetto QoL-REB ha generato un impatto che va oltre gli obiettivi della ricerca scientifica, contribuendo a trasformare l'esperienza delle persone con Epidermolisi Bollosa in una risorsa capace di orientare la pratica clinica, la ricerca e le politiche sanitarie.

Sul piano scientifico, il progetto ha colmato una lacuna nella ricerca italiana sviluppando il primo questionario patient-led sulla qualità della vita specifico per l'Epidermolisi Bollosa. La pubblicazione su Orphanet Journal of Rare Diseases ha confermato il rigore metodologico dello studio e

ha reso disponibile alla comunità scientifica uno strumento innovativo, favorendo la produzione di nuove evidenze e aprendo la strada a futuri studi nazionali e internazionali.

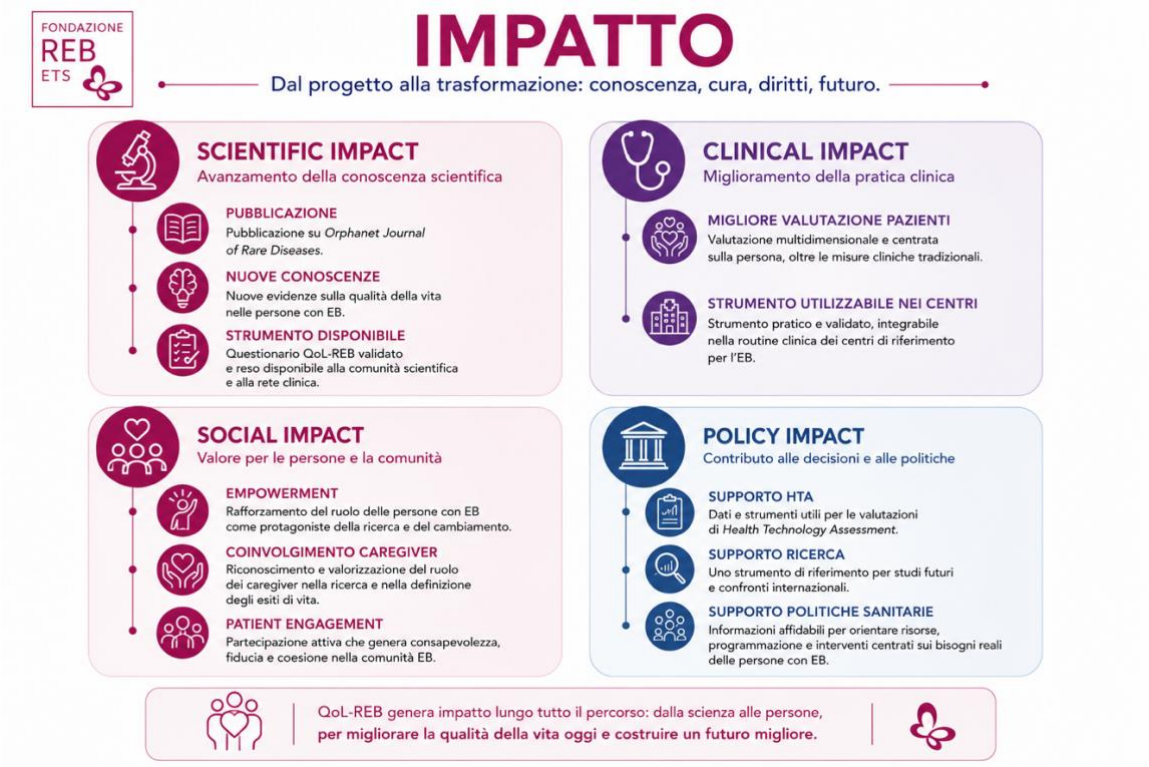
L'impatto clinico consiste nella disponibilità di uno strumento capace di integrare gli indicatori clinici tradizionali con la prospettiva dei pazienti. Il questionario QoL-REB consente una valutazione più completa dei bisogni delle persone con EB e può supportare i professionisti sanitari nella personalizzazione dei percorsi assistenziali e nel monitoraggio degli esiti delle cure.

Dal punto di vista sociale, il progetto ha rafforzato il ruolo delle persone con EB e dei caregiver come protagonisti della ricerca. L'approccio partecipativo ha favorito il loro empowerment, valorizzando la conoscenza derivante dall'esperienza vissuta e promuovendo una cultura della ricerca fondata sull'ascolto, sulla collaborazione e sulla co-progettazione. Questo processo ha contribuito a rafforzare la comunità dei pazienti e a consolidare il dialogo tra associazioni, ricercatori e professionisti sanitari.

L'impatto sulle politiche sanitarie riguarda il potenziale utilizzo delle evidenze prodotte nei processi decisionali. Lo strumento sviluppato può contribuire alla valutazione delle tecnologie sanitarie (Health Technology Assessment), alla ricerca clinica, alla misurazione degli esiti riferiti dai pazienti (Patient-Reported Outcomes) e alla definizione di politiche sanitarie maggiormente orientate ai bisogni reali delle persone con malattie rare.

La diffusione dei risultati attraverso la pubblicazione scientifica internazionale, la comunicazione sui canali della Fondazione REB ETS, l'approfondimento realizzato da OMaR – Osservatorio Malattie Rare e la presentazione in convegni scientifici nazionali amplia ulteriormente il valore del progetto, favorendo il trasferimento delle conoscenze alla comunità scientifica, ai professionisti sanitari, ai decisori pubblici e alle organizzazioni dei pazienti.

QoL-REB dimostra come una ricerca promossa dal Terzo Settore possa generare un impatto multidimensionale: produrre conoscenza scientifica, migliorare la pratica clinica, rafforzare la partecipazione dei pazienti e contribuire allo sviluppo di un sistema sanitario più equo, partecipativo e realmente centrato sulla persona.



7. Dissemination

La produzione di evidenze scientifiche rappresenta solo il primo passo verso il cambiamento. Per generare un impatto reale, i risultati della ricerca devono essere condivisi, compresi e utilizzati da tutti gli stakeholder coinvolti: comunità scientifica, professionisti sanitari, istituzioni, associazioni di pazienti e cittadini.

Per questo motivo, il progetto QoL-REB ha previsto una strategia di disseminazione articolata su più livelli. La pubblicazione su Orphanet Journal of Rare Diseases garantisce la diffusione internazionale delle evidenze scientifiche; l'approfondimento realizzato da OMaR – Osservatorio Malattie Rare favorisce la divulgazione presso il mondo sanitario e dell'informazione; la comunicazione attraverso i canali digitali e i social media amplia il coinvolgimento della comunità; la presentazione in convegni nazionali promuove il confronto con clinici, ricercatori e decisori; infine, la rete di Fondazione REB ETS e Debra Italia ETS assicura che le conoscenze prodotte raggiungano direttamente le persone che convivono con l'Epidermolisi Bollosa.

Una disseminazione efficace trasforma i risultati della ricerca in conoscenza condivisa, la conoscenza in pratica clinica e la pratica clinica in un miglioramento concreto della qualità della vita delle persone.

8. Lessons Learned

Lo sviluppo del progetto QoL-REB ha rappresentato un'importante esperienza di apprendimento per tutti gli attori coinvolti. Oltre ai risultati scientifici raggiunti, il percorso ha evidenziato alcuni elementi chiave che possono orientare future iniziative di ricerca partecipativa nelle malattie rare.

1. Mettere i pazienti al centro migliora la qualità della ricerca

Il principale insegnamento riguarda il valore del coinvolgimento diretto delle persone con Epidermolisi Bollosa e dei loro caregiver. La loro partecipazione non ha rappresentato un semplice momento di consultazione, ma un contributo essenziale alla definizione delle dimensioni della qualità della vita realmente significative. L'esperienza vissuta si è dimostrata una fonte di conoscenza indispensabile per costruire strumenti più pertinenti, completi e utili alla pratica clinica.

2. La collaborazione multidisciplinare genera innovazione

L'integrazione di competenze provenienti da ambiti diversi – pazienti, caregiver, clinici, psicologi, biostatistici, metodologi della ricerca e università – ha consentito di sviluppare uno strumento scientificamente robusto e, al tempo stesso, fortemente ancorato ai bisogni della comunità. La complessità delle malattie rare richiede infatti approcci collaborativi capaci di superare i confini delle singole discipline.

3. Misurare la qualità della vita significa misurare ciò che conta davvero

Lo studio ha confermato che gli indicatori clinici, pur essenziali, non sono sufficienti a descrivere l'impatto complessivo della malattia. Aspetti come l'autonomia, il benessere psicologico, la partecipazione sociale, le relazioni familiari e il carico assistenziale influenzano profondamente la vita delle persone e devono essere considerati nella ricerca, nella pratica clinica e nei processi decisionali. Una valutazione realmente centrata sulla persona richiede quindi strumenti capaci di integrare dimensioni cliniche ed esperienziali.

4. Il Terzo Settore può essere un motore di ricerca e innovazione

Il progetto dimostra che una fondazione di pazienti può svolgere un ruolo attivo nella produzione di conoscenza scientifica, promuovendo ricerche metodologicamente rigorose e di rilevanza internazionale. Quando associazioni di pazienti, mondo accademico e professionisti sanitari lavorano insieme, il Terzo Settore non è soltanto destinatario della ricerca, ma diventa un protagonista dell'innovazione, contribuendo allo sviluppo di strumenti, evidenze e modelli di cura capaci di generare valore pubblico.

L'esperienza di QoL-REB conferma che la ricerca partecipativa non rappresenta soltanto una metodologia, ma un nuovo paradigma: un modo diverso di produrre conoscenza, nel quale il sapere scientifico e l'esperienza delle persone si integrano per migliorare la qualità della ricerca, delle cure e delle politiche sanitarie.

About Fondazione REB ETS

Fondazione REB ETS è un ente del Terzo Settore nato nel 2017 per iniziativa di Debra Italia ETS e del network italiano dei principali specialisti dell'Epidermolisi Bollosa (EB), con l'obiettivo di accelerare la ricerca scientifica e migliorare concretamente la qualità della vita delle persone che convivono con questa grave malattia genetica rara. La Fondazione rappresenta il braccio tecnico-scientifico della comunità italiana dell'EB, promuovendo un modello di collaborazione tra pazienti, ricercatori, clinici, università, istituzioni e industria.

La missione della Fondazione è trasformare i bisogni delle persone con EB in ricerca, innovazione e conoscenza, sostenendo progetti ad alto impatto scientifico e sociale. Tra le sue attività figurano il finanziamento di studi clinici e osservazionali, la promozione della ricerca sulla qualità della vita, il mantenimento del Registro Italiano dell'Epidermolisi Bollosa, la formazione di medici e professionisti sanitari e la creazione di reti nazionali e internazionali di collaborazione scientifica.

Fondazione REB adotta un approccio fortemente patient-centred, nel quale le persone con EB e i loro caregiver non sono soltanto destinatari della ricerca, ma partner attivi nella definizione delle priorità, nello sviluppo dei progetti e nella diffusione dei risultati. Questa visione ha portato alla realizzazione di iniziative innovative come il progetto QoL-REB, il primo studio italiano patient-led dedicato alla qualità della vita nelle persone con Epidermolisi Bollosa.

Attraverso la ricerca, la formazione, la diffusione della conoscenza scientifica e il dialogo con le istituzioni, Fondazione REB ETS opera affinché ogni progresso della scienza possa tradursi in migliori cure, nuove opportunità terapeutiche e una migliore qualità della vita per tutte le persone che convivono con l'Epidermolisi Bollosa.

Contatti e Informazioni:

www.fondazionereb.org

info@fondazionereb.org