





DEBRA – Das Jahr 2014

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.



© E. EGGIER

Herzlichen Dank!

DEBRA Austria und DEBRA Südtirol – Alto Adige bedanken sich gemeinsam mit den „Schmetterlingskindern“ bei allen Menschen, die durch persönliches Engagement und großzügige Spenden das Leben von Betroffenen erleichtern. Sie ermöglichen kompetente medizinische Versorgung, Entwicklung von Therapieansätzen und Direkthilfe für Familien, die von Epidermolysis bullosa (EB) betroffen sind.

Besonders wichtig sind langjährige Partner: So unterstützt zum Beispiel die Schweizer Karl Kahane Stiftung unsere Arbeit seit 2005, indem sie Mittel für den Betrieb des EB-Hauses zur Verfügung stellt. Sehr dankbar sind wir auch für die projektbezogene Unterstützung durch den LR Global Kids Fund, die UniCredit Foundation, die C&A Foundation, die Stiftung Zuversicht für Kinder, die Scheuch Privatstiftung, Lichtblicke Kitzbüchel sowie durch die Aktion Licht ins Dunkel. Erst das nachhaltige Engagement vieler großzügiger Förderer ermöglicht eine umfassende „Hilfe für die Schmetterlingskinder“.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die geschlechterspezifische Differenzierung verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung grundsätzlich für beide Geschlechter.

Vorwort	4
Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung	6
DEBRA Austria – Hilfe bei Epidermolysis bullosa	10
Über uns	10
Organisation	10
Team und Vorstand	11
Kuratorium	11
Aufgaben und Ziele	11
DEBRA Austria – Das Jahr 2014	12
Personelles	12
Mitglieder berichten	13
Eigenveranstaltungen	20
Spendenaktionen und Kooperationen in Österreich	26
Spendenaktionen und Kooperationen in Südtirol	38
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit	40
EB-Haus Austria – Die Spezialklinik	45
Vorwort	45
Aufgaben und Ziele	46
Organisation	47
EB-Haus Austria – Das Jahr 2014	48
Personelles	48
Jahresbericht EB-Ambulanz	50
Jahresbericht EB-Forschungseinheit	57
Jahresbericht EB-Akademie	76
EB-Register Austria	79
Chronik	80
Publikationen	82
EB-Forschung international – Das Jahr 2014	84
EB-Forschung – Hintergrundwissen	85
Überblick EB-Therapieansätze	87
Projektübersicht Internationale Forschungsprojekte	88
DEBRA Austria – Finanzbericht 2014	96
Ausgewählte Presseartikel	98
Österreich	98
Südtirol	105
Allgemeine Informationen	108
Kontakt	108
Impressum	108
Spendenverwendung und Spendenabsetzbarkeit	109
Spendenkonten und Spendengütesiegel	109

Vorwort

Meine persönliche Beurteilung des Jahres 2014 fällt sehr positiv aus. Um Sie an dieser Einschätzung Teil haben zu lassen, geben wir auf den folgenden Seiten einen Überblick über die vielfältigen Aktivitäten von DEBRA Austria. Wir zeigen, wer die handelnden Personen sind, was wir dazu tun, um uns Gehör zu verschaffen, wie wir die finanziellen Mittel für Medizin, Forschung und Nothilfe für Betroffene der Epidermolysis bullosa aufbringen. Gerade das Fundraising ist ein wesentlicher Teil unserer Arbeit, denn das Gesundheitssystem ist noch immer nicht auf die besonderen Herausforderungen seltener und derzeit noch unheilbarer Erkrankungen eingestellt. Mittel der öffentlichen Hand stehen uns nicht zur Verfügung. So sind wir unseren Spendern und Förderern ganz besonders dankbar, denn ohne ihre großzügige Unterstützung wären all diese Aktivitäten für die „Schmetterlingskinder“ nicht möglich.



Dr. Rainer Riedl

© N. BARGAD


Seit neun Jahren gelingt es mit dieser Hilfe von außen, das EB-Haus Austria zu betreiben. Neben EB-Betroffenen aus Österreich wenden sich immer mehr Patienten aus umliegenden Ländern an diese Spezialklinik. Es sind die einschlägige Erfahrung und die besondere Einfühlbarkeit der

EB-Ärztinnen und der Krankenschwestern, die dieses Zentrum auszeichnen. Die fundierte Expertise und das große persönliche Engagement sind auch Voraussetzung für ein weiteres wichtiges Projekt: Im Rahmen von EB-CLINET konnten fast 70 Partner aus über 50 Ländern zu einem Netzwerk von EB-Zentren und -Ex-

perten zusammengeschlossen werden – mit unserem EB-Haus im Mittelpunkt. Eine bemerkenswerte Leistung mit großem Nutzen für Patienten aus Österreich.

Die Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen treibt uns alle an und erklärt unser großes Interesse an der Forschung. Die Mitarbeiter der Forschungseinheit im EB-Haus sind hochmotiviert. Zahlreiche wissenschaftliche Publikationen und Auszeichnungen zeigen ihre Leistungsfähigkeit. Einige Projekte verlassen nun – nach dem Motto: from bench to bedside – das Forschungslabor und werden für Betroffene relevant. Zwei Beispiele: Eine blasenreduzierende Heilsalbe mit dem Wirkstoff Diacerein wird derzeit in einer klinischen Studie international getestet und könnte bald für EBS-Patienten zur Verfügung stehen. Im Herbst 2015 erwarten wir die Marktzulassung der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA). Die erfolgreich verlaufene Gen-Stammzelltherapie, bei der einer Patientin im vergangenen Sommer „reparierte“ Haut transplantiert wurde, hat großes Potential für die Heilung größerer Hautareale.

Zu guter Letzt ein ganz großes Dankeschön: An Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, der unseren Verein seit Anbeginn unterstützt und begleitet hat, jahrelang der EB-Arzt unseres Vertrauens war und im März 2014 seinen wohlverdienten Ruhestand angetreten hat. In der Rolle des Ehrenpräsidenten wird er uns auch weiterhin unterstützen. An alle Mitarbeiter des EB-Hauses, die sich tagtäglich für die „Schmetterlingskinder“ engagieren, allen voran das Führungstriumvirat: Dr. Anja Diem, Dr. Gabriela Pohla-Gubo und Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer. Und schließlich an die Mitarbeiterinnen von DEBRA Austria für ihren großartigen Einsatz.

Mein spezieller Dank geht an die vielen großzügigen Spender und Freunde der „Schmetterlingskinder“. Sie sind es, die medizinische Versorgung, Forschung, Vernetzung und unmittelbare Hilfe für Betroffene erst ermöglichen. Bitte begleiten Sie uns auch im Doppeljubiläumsjahr 2015, wenn DEBRA Austria 20 und das EB-Haus 10 Jahre alt wird. Danke!  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria und Vater einer EB-Betroffenen

Im Jahr 2014 ist DEBRA Südtirol – Alto Adige zehn Jahre alt geworden. Wir blicken mit großer Freude auf ein Jahrzehnt zurück, in dem viele engagierte Menschen den „Schmetterlingskindern“ und ihren Familien Freude, Hilfe und Hoffnung geschenkt haben. Im Rahmen der Generalversammlung im April war es uns eine große Ehre, bekannte Persönlichkeiten aus Politik, Wirtschaft und Medizin begrüßen zu dürfen. Wir konnten von den Ergebnissen berichten, die DEBRA für Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB) erreicht hat. Es waren viele schöne Erfolge, die schrittweise zur Erleichterung des Alltags der betroffenen Menschen beigetragen haben. Mit Hilfe unserer Freunde und Spender konnten und können wir die Lebensqualität der „Schmetterlingskinder“ verbessern. In enger Zusammenarbeit mit Medizin und Forschung werden wir auch weiterhin versuchen, Linderung und Heilung für EB zu finden.

Besonders erfreut waren wir über die Teilnahme des Alt-Landeshauptmanns Dr. Luis Durnwalder. Bei unserer Jubiläumsjahresversammlung wies er auf die Bedeutung der sprachübergreifenden Zusammenarbeit hin. DEBRA Südtirol versteht sich als Vermittler zwischen den verschiedenen Sprachgruppen in Südtirol und auch außerhalb des Landes: EB kennt keine geografischen Grenzen. Weltweit teilen „Schmetterlingskinder“ nicht nur das Schicksal, mit einer schwerwiegenden Erkrankung zu leben, sondern auch die täglichen Herausforderungen und persönlichen Erfolge. Im Sinne dieses Gemeinschaftsverständnisses freuten wir uns sehr, das zehnjährige Jubiläum gemeinsam mit Vertretern von DEBRA International, DEBRA Austria und DEBRA Italien feiern zu dürfen. Dies unterstreicht unsere tiefe Verbundenheit mit unseren Schwesterorganisationen. Unsere Botschafterin der „Schmetterlingskinder“, Arabella von Gelmini Kreutzhof, ließ in ihrer Rede viele gemeinsame Erlebnisse mit betroffenen Kindern und ihren Familien aufleben und sprach von der großen Solidarität, die auch sie immer wieder erfahren durfte: Nicht nur Hilfe zu erhalten schenkt Freude, auch Hilfe zu geben erfreut das Herz.

Das vergangene Vereinsjahr war turbulent und ereignisreich, auch dank zahlreicher Benefizveranstaltungen und Aktionen, die auf EB aufmerksam machen sollten. Als seltene Erkrankung ist EB immer noch vielen Menschen unbekannt. DEBRA wird sich auch weiterhin dafür einsetzen, das zu ändern und den Bedürfnissen der „Schmetterlingskinder“ in Medizin und Gesellschaft entsprechendes Gehör zu verschaffen. Unsere Partnerschaften mit dem EB-Zentrum in Mailand und dem EB-Haus in Salzburg konnten wir weiter ausbauen. Außerdem arbeiten wir eng mit dem EB-Zahnarzt Dr. Ezio Sindici und dem EB-Handchirurgen Dr. Antonio Cuzzocrea zusammen. So steht den „Schmetterlingskindern“ nun wohnortnahe, spezialisierte medizinische Versorgung zur Verfügung. DEBRA Südtirol dehnt dieses Netz von Experten und Expertisezentren weiter aus, um eine bestmögliche Versorgung zu ermöglichen – heute und in Zukunft.

Ein großes Dankeschön sage ich dem Vorstand von DEBRA Südtirol und den vielen ehrenamtlichen Helfern, die sich tagtäglich für uns einsetzen. Als kleiner regionaler Verein sind wir auf diese Unterstützung angewiesen. Jede Spende, jede Benefizveranstaltung, jede Aufklärungsaktion in der Öffentlichkeit ist von immenser Wichtigkeit. Im Namen der „Schmetterlingskinder“ bedanke ich mich und hoffe auf viele weitere kreative Ideen, große Herzen und freundliche Unterstützer.  **Isolde Mayr Faccin**, Präsidentin DEBRA Südtirol Alto – Adige und Mutter einer EB-Betroffenen



© FOTORAPID

Isolde Mayr Faccin

Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung

Schmetterlingskinder – diese Bezeichnung hat sich in Österreich und in vielen anderen Ländern für Kinder und auch Erwachsene mit Epidermolysis bullosa (EB) durchgesetzt, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Der Begriff ist einerseits zutreffend, andererseits wird er der Schwere der Erkrankung kaum gerecht. Der Fachbegriff Epidermolysis bullosa hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut. Das klingt etwas holprig, aber damit bekommt man zumindest einen ungefähren Begriff davon, worum es bei dieser Erkrankung geht.

Epidermolysis bullosa umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Das ist gut vorstellbar, wenn ein Betroffener beispielsweise stürzt oder von einem Fußball getro-

fen wird. Bei schwereren Formen von EB genügt aber auch ein fester Händedruck, um Blasen zu bekommen. Manchmal ist diese mechanische Einwirkung so gering, dass sie kaum als solche wahrgenommen wird. Wenn etwa ein Neugeborenes auf dem Rücken liegt und sich ein wenig hin und her bewegt, kann das allein schon dazu führen, dass am Rücken des Kindes riesige Blasen entstehen. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen.

EB beginnt mit der Geburt und begleitet die Betroffenen ihr ganzes Leben lang. Die Ursache sind genetische Veränderungen in den Eiweißmolekülen, die für die Verbindung zwischen der Oberhaut und der darunter liegenden Lederhaut verantwortlich sind. Fehlt ein solches Eiweißmolekül oder funktioniert es nicht richtig, dann ist die Verankerung nicht vollständig und es kommt bei mechanischer Einwirkung zur beschriebenen Blasenbildung. Für jede Form von EB ist eine an-



© DEBRA AUSTRIA (8)

dere Veränderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind Veränderungen in 14 verschiedenen Genen bekannt, welche die jeweiligen EB-Typen verursachen. Die aktuelle Klassifikation umfasst vier Hauptformen mit insgesamt mehr als dreißig Subtypen, wobei Prognose und Verlauf je nach Subtyp höchst unterschiedlich sind.

Das klinische Spektrum der unterschiedlichen Typen ist sehr breit. Am einen Ende stehen schwere Formen mit ganz extremer Verletzlichkeit der Haut, massiver Blasenbildung und vielen offenen Wunden; am anderen Ende mildere Ausprägungen mit nur lokalisierter und seltener Blasenbildung (z. B. bei größerer mechanischer Belastung). Bei einigen Unterformen kommt es neben der Bildung von Blasen auch zu anderen Folgeerscheinungen. So können beispielsweise Finger und Zehen zusammenwachsen, Narben und Verwachsungen im Bereich der Augen (Hornhaut, Augenlider) entstehen sowie Essen und Trinken durch Zahnfehlbildungen und Verengungen von Mundhöhle und Speiseröhre erschwert sein. An der Haut kann es zur Bildung von Hautkrebs kommen, und sehr häufig entsteht auch eine Blutarmut.

Obwohl in letzter Zeit beachtliche Fortschritte in der gentherapeutischen Forschung gemacht wurden, ist eine ursächliche Behandlung von EB bis heute noch nicht verfügbar. Derzeit ist eine Therapie der Symptome die einzige Möglichkeit und Hilfe, die wir anbieten können. Neben der Vorbeugung der Blasenbildung (soweit im normalen Alltagsleben überhaupt machbar) ist eine möglichst gute Wundversorgung und die Behandlung von Infektionen besonders wichtig. Aber auch ausreichende und richtige Ernährung sowie gelegentliche chirurgische Eingriffe (z. B. Handoperationen, Dehnung der Speiseröhre) gehören zur Therapie von EB.

Jede Form von EB hat ihre eigene Ausprägung und ihre speziellen Probleme. Aus diesem Grund ist eine interdisziplinäre Versorgung dringend erforderlich. Neben der Haut müssen auch alle anderen Organe beobachtet und auf Veränderungen untersucht werden. Nur wenn wir nicht nur auf die Haut, sondern auf den ganzen Menschen schauen, können wir jedem einzelnen unserer Betroffenen die für ihn bestmögliche, individuelle Behandlung und Beratung anbieten. ✨

Dr. Anja Diem, leitende Ärztin EB-Ambulanz im EB-Haus Austria



Was ist EB?

EB?

Auflösung Blase Epidermolysis Bullosa

SELTEN **JEDER** **GENETISCH** **NICHT ANSTECKEND** **UNHEILBAR**

1:17.000

Eines von 17.000 Neugeborenen ist betroffen.

Verebbar, aber Eltern wissen möglicherweise nicht, dass sie EB-Träger sind.

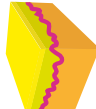
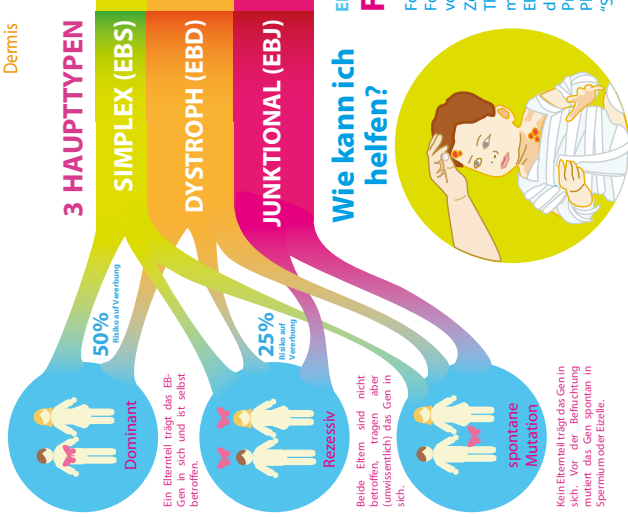
Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.

Noch nicht heilbar, aber Forschung macht Hoffnung. Derzeit nur Wund- und Schmerzmanagement möglich.

EINE ERKRANKUNG, DIE HAUT VERLETZLICH MACHT.
Leichte Berührungen verursachen Blasen, Wunden und Schmerz.

Wie wird EB vererbt?



Warum?

Mind. eines der 16 Proteine, die die Hautschichten verbindet, ist defekt. Die Schicht der Blasenbildung bestimmt den EB-Typ.

3 HAUPTTYPEN

- SIMPLEX (EBS)**
- DYSTROPH (EBD)**
- JUNKTIONAL (EBJ)**

SYMPTOME Große Bandbreite zwischen den verschiedenen EB-Typen. Mehr als 30 Subtypen sind bekannt.

Blasenbildung an Händen und Füßen
Blasenbildung am ganzen Körper

Verstärkung der Gelenke
Zusammensinken von Fingern und Zehen
Verengung der Brust- und Beckenschleimhäute
Verengung der Speiseröhre
Blasenbildung in den Augen

Sichtbare Schäden der Gesichtshaut
Blasenbildung in der Mundhöhle
Unfähigkeit Blasenbildung am ganzen Körper zu vermeiden
Schwere Komplikationen verlaufen oft tödlich

Diagnose

Biopsie (Untersuchung einer kleinen Hautprobe unter dem Mikroskop)
Der Hautarzt identifiziert den EB-Typ anhand der Blasenbildungsschicht.

Behandlung

Blasen - müssen punktiert, entleert und Wunden verbunden werden, um die Haut vor Reibung und Infektionen zu schützen. In schweren Fällen dauert das tägliche Verbinden Stunden und ist sehr schmerzhaft.
Zahnpflege - muss sehr sorgfältig erfolgen, weil Schleimhäute verletzlich und die Mundöffnung durch Verwachsungen klein sein kann.

Mit gutem Wund- und Schmerzmanagement können viele EBS-Betroffene ein erfülltes und einigermaßen uneingeschränktes Leben führen.

Hohes Wahrscheinlichkeit, Plattenepithelkarzinome (aggressiven Hautkrebs) vor dem 35. Lebensjahr zu erkranken.

Kinder mit schwereren Formen von EBJ können innerhalb der ersten 2 Jahre aufgrund von Unterernährung und Anämie sterben, verursacht durch Blasenbildung des Rachens und der Speiseröhre.

Wie kann ich helfen?



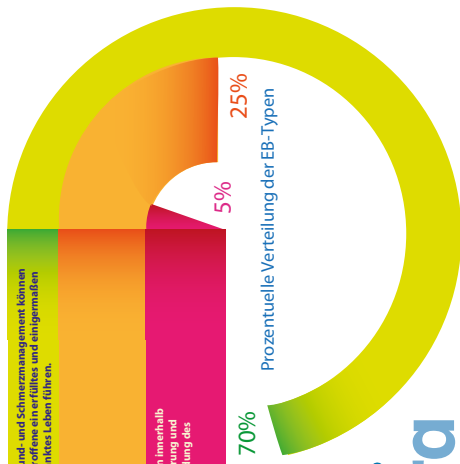
EB bekannt machen FORSCHUNG UNTERSTÜTZEN

Forschung und klinische Studien haben wichtige Fortschritte im Verständnis und der Behandlung von EB gebracht. Heilung könnte durch Stammzell-, Zell-, Gen- oder Proteintherapie möglich werden. Auch Therapieansätze mit molekularen Wirkstoffen (small molecules) sind vielversprechend. EB-Forschung braucht nachhaltige Unterstützung durch uns alle. Seitene Erkrankungen haben keine Priorität in nationalen Gesundheitssystemen und in der Pharmaindustrie, darum ist die Forschung für "Schmetterlingskinder" auf Spenden angewiesen.

www.schmetterlingskinder.at



Hilfe für Schmetterlingskinder



Das ist eine Übersicht über EB, ersetzt aber keine Diagnose und ist nicht als Ersatz für eine individuelle Beratung im Fall einer Erkrankung zu verstehen. Kontaktieren Sie das EB-Haus Austria in Salzburg, wenn Sie vermuten, dass Ihr Kind EB hat: www.eb-haus.org
Designed by FIENDISH.com für DEBRA Austria.
Licensed under creative commons 2013
Free to print, distribute and display.



Ein Herz für Schmetterlingskinder

Seit 2005 unterstützen die Accor Hotels in Österreich das EB-Haus.

Als weltweit führender Hotelbetreiber hat Accor eine große gesellschaftliche Verantwortung. In Österreich ist es uns seit Jahren eine Herzensangelegenheit, den Verein DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“ zu unterstützen. Mehr über das Engagement von Accor: www.accor.com.

Accor ist seit mehr als 35 Jahren in Österreich präsent. In 32 Hotels sorgen rund 900 MitarbeiterInnen für einen rundum gelungenen Aufenthalt. Vom Economy- bis zum Luxus-hotel findet so jeder ein passendes Angebot. Weltweit ist Accor in 92 Ländern mit 3.700 Hotels vertreten. Für Informationen und Reservierungen: www.accorhotels.com

SOFITEL



NOVOTEL

Le Meridien NOVOTEL

Mercure

adagio

ibis

ibis
STAYS

ibis
BUDGET



ACCOR


DEBRA Austria – Hilfe bei Epidermolysis bullosa

Über uns

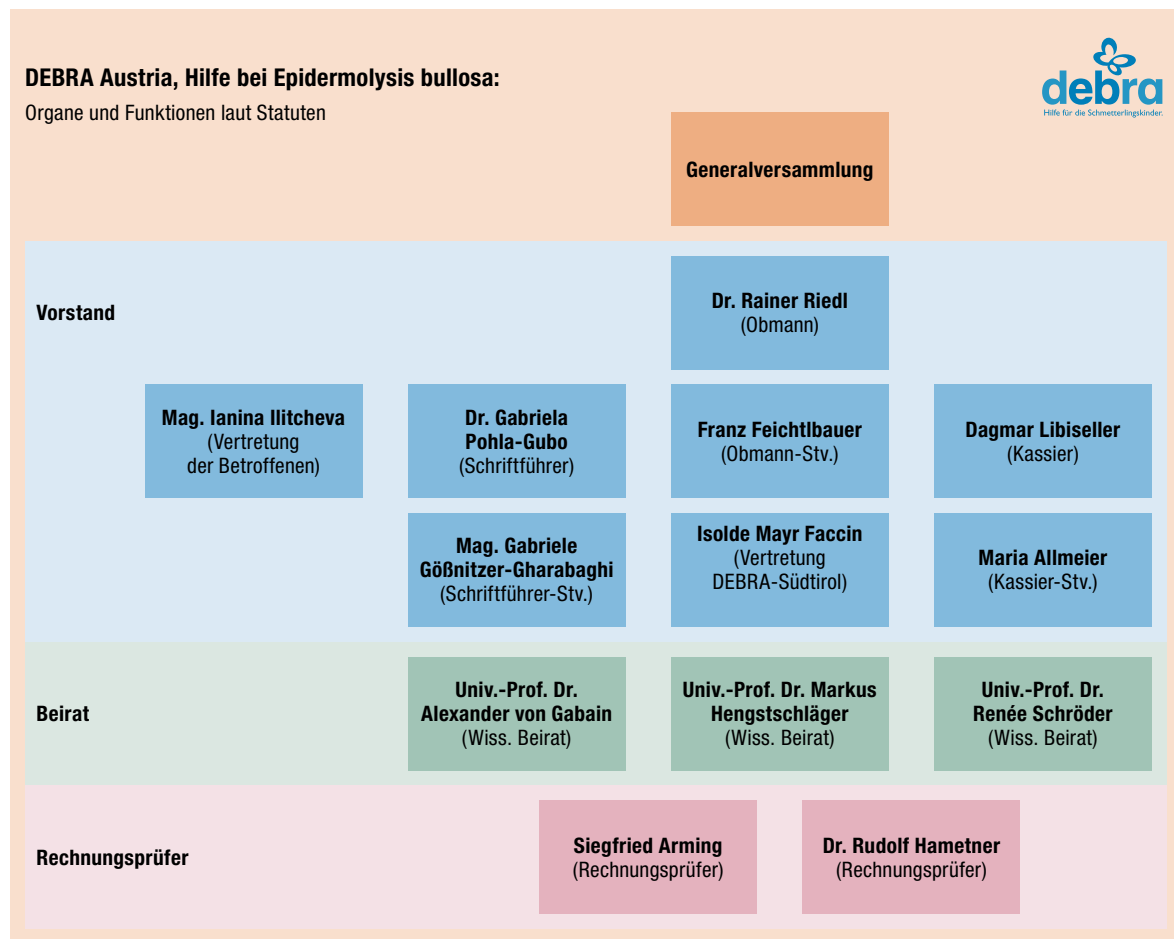
Unsere Mission lautet: Die Lebensqualität für Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) verbessern, kompetente medizinische Versorgung bereitstellen und durch die Förderung von Forschung Hoffnung auf Heilung geben.

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten.

Im Sinne unserer Vision „Heilung für EB ist möglich!“ wurde sehr bald begonnen, EB-Forschung zu fördern, um Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten zu entwickeln. Im Jahr 2005 konnte DEBRA Austria die weltweit erste Spezialklinik für EB eröffnen, das EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg.

DEBRA Austria ist gemeinnützig und mildtätig aktiv und seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet. 

Organisation



Team und Vorstand

Der Betrieb des EB-Hauses Austria, die Förderung der EB-Forschung und die unmittelbare Hilfe für betroffene, sozial benachteiligte Familien haben Priorität in unserer täglichen Arbeit. Kommunikation, Events und Spendenwerbung sollen die notwendigen finanziellen Mittel bereitstellen, um die medizinische Versorgung sicher zu stellen und Heilungsmöglichkeiten für EB zu erforschen.

Geschäftsführung: Dr. Rainer Riedl, **Firmenkooperationen & Kommunikation:** MMag. Sandra Eder, **PR, Presse & Spendenaktionen:** Dr. Gabriele-Aisha Bichler, **Spendenaktionen & Online-Kommunikation:** Mag. Britta Schwarz, **Mitgliederbetreuung:** Dagmar Libiseller, **Spenderbetreuung & Office Management:** Eva-Maria Halmer und Mag. Katrin Randysek, **Spenderkorrespondenz:** Monica Müller und Carina Tanczos, **Forschungskoordination & Internationale Kommunikation:** Mag. Barbara Dissauer



Vorstand (v.l.n.r.): hinten: Dr. Rainer Riedl, Mag. Gabriele Göbñitzer-Gharabaghi, Franz Feichtlbauer, vorne: Isolde Mayr Faccin, Mag. Ianina Ilitcheva, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Maria Allmeier, Dagmar Libiseller

© R. HAMETNER

Kuratorium

Das Kuratorium wurde Ende 2004 mit dem Ziel ins Leben gerufen, den verschiedenen Initiativen und Projekten (z.B. die Realisierung des EB-Hauses Austria) von DEBRA Austria zum Durchbruch zu verhelfen. Neben der Vorsitzenden Vita Liebscher engagieren sich Mag. Eva Höfer, Sissy Mayerhoffer, Mag. Friederike Müller-Wernhart, BM ad. Maria Rauch Kallat, Ernst Stromberger und MMag. Peter Ulm für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“.



Kuratorium (v.l.n.r.): MMag. Peter Ulm, Dr. Gabriela Pohla-Gubo und Dr. Rainer Riedl (DEBRA), Vita Liebscher, BM ad. Maria Rauch-Kallat, Mag. Friederike Müller-Wernhart, Ernst Stromberger. Nicht im Bild: Mag. Eva Höfer und Sissy Mayerhoffer

© DEBRA AUSTRIA

Wir bedanken uns von Herzen für diese Unterstützung – sie hat in den letzten zehn Jahren viel bewegt.

Aufgaben und Ziele

Ziel von DEBRA Austria ist es, sich auf verschiedenen Ebenen für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ einzusetzen. Das bedeutet erstens die medizinische Versorgung sicherzustellen, zweitens die Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen zu ermöglichen. Drittens soll der Erfahrungsaustausch zwischen EB-Betroffenen gefördert und in Notfällen auch sozial benachteiligten Familien geholfen werden.

Vereinsziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige

- Sicherstellung und laufende Optimierung der medizinischen Versorgung
- Förderung von EB-Forschung, um Heilungs- oder Linderungsmöglichkeiten zu finden
- Finanzierung des EB-Hauses Austria am Universitätsklinikum Salzburg

Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Hauses
 - kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern
 - ein engagiertes Forscherteam
 - Aus- und Weiterbildung von Experten und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die unmittelbare Hilfe für betroffene, sozial benachteiligte Familien

DEBRA Austria – Das Jahr 2014

Personelles

Neu im Team

Mag. Britta Schwarz. Seit Anfang Mai 2014 verstärke ich das Kommunikationsteam von DEBRA Austria. Davor war ich über zwanzig Jahre in unterschiedlichen Positionen in Tirol und Wien für gemeinnützige Organisationen aus dem Umwelt- und Sozialbereich tätig, beispielsweise als Pressesprecherin, Marketing-Fachfrau, Web- und Printredakteurin, Kampagnenleiterin, Geschäftsführerin von Kultur- und Sozialvereinen. Jetzt bin ich für Spendenaktionen und die Online-Kommunikation zuständig: Ich kümmere mich um Inhalte auf der Website, um elektronische Mailings und den Spenden-Newsletter. Mit meinem postgelben VW-Bus, der fast schon ein Oldtimer ist, fahre ich zu verschiedenen Spendenaktionen zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Ich wohne mit meinen beiden Kindern und vier Katzen in Mödling. In meiner Freizeit gehe ich gerne mountainbiken, koche Marmeladen ein und gebe Atemkurse. 🌸



Mag. Britta Schwarz

© N. BARGAD

Mag. Pia Makarius. Seit November 2014 unterstütze ich das DEBRA Austria Team – und ab Jänner 2015 bin ich als volle Karenzvertretung von Sandra Eder tätig. Ich werde bis Herbst 2016 für den Bereich Firmenkooperationen und Kommunikation zuständig sein. An der Fachhochschule in Eisenstadt habe ich Informationsberufe studiert. Nach einem Auslandsaufenthalt in Indien folgten acht Jahre bei der Caritas Wien in der Abteilung Fundraising. Ich war dort im Speziellen für den Bereich Auslands- und Katastrophenhilfe zuständig. Dieser Bereich umfasste die Spenderbetreuung, Kampagnenmanagement, Umsetzung von Mailings und internationale Kinderpatenschaften. Privat liegt mir das Wohl von Kindern besonders am Herzen. Dies hat mich auch dazu bewogen, ehrenamtlich in Waisenhäusern zu arbeiten. Ich freue mich sehr, meine bisherigen Erfahrungen in die tägliche Arbeit bei DEBRA Austria einbringen zu können und Teil dieses großartigen Teams zu sein, das mich sehr herzlich und freundlich aufgenommen hat. 🌸



Mag. Pia Makarius

© C. ANZENBERGER-FINK

Abschied

Monica Müller. Da sich mein Mann beruflich verändert und wir ab Sommer 2015 ins Ausland gehen, habe ich meine Tätigkeit bei DEBRA Austria per Ende Dezember 2014 beendet. Natürlich freue ich mich schon auf die Herausforderungen und das neue Leben in einem anderen Land, zum Beispiel neue Menschen und eine andere Kultur kennenzulernen bzw. eine weitere Fremdsprache zu erlernen. Da wir beide sehr gerne reisen, freuen wir uns schon darauf unbekannte Orte zu besuchen und das Land auch kulinarisch zu erkunden. Aber ich werde auch die Menschen bei DEBRA vermissen. Im Zuge meiner Mitarbeit im Team ist mir jede und jeder Einzelne sehr ans Herz gewachsen. Ich werde ihnen verbunden bleiben und wünsche ihnen weiterhin gutes Gelingen bei ihrem engagierten Einsatz für die „Schmetterlingskinder“. Vielen Dank für die schöne Zeit. 🌸



Monica Müller

© N. BARGAD

Mitglieder berichten

Erfahrungsbericht: Schwangerschaft und Geburt.

Ich bin 28 Jahre alt, habe Epidermolysis bullosa dystrophica non mutilans und vor kurzem eine gesunde Tochter zur Welt gebracht.

1. Trimester. Nach drei gescheiterten Schwangerschaften wurde festgestellt, dass ich nicht nur EB sondern auch Probleme mit der Schilddrüse und eine Blutgerinnungsstörung habe. Daher nahm ich vor der vierten Schwangerschaft entsprechende Medikamente. Sobald klar war, dass ich schwanger war, musste ich regelmäßig zur Blutabnahme gehen. In den ersten drei Monaten litt ich unter starker Übelkeit und Erbrechen, sodass ich immer wieder mit Blasen in der Speiseröhre zu kämpfen hatte. Ich nahm erst mal



Angela Francesconi während der Schwangerschaft

ab. Essen und Trinken fielen mir sehr schwer, ich musste mich richtig dazu zwingen. Aber wenn man so glücklich darüber ist, dass da ein kleiner Mensch in einem heranwächst, vergisst man die Schmerzen auch schnell wieder. Ernährt habe ich mich in den ersten Monaten von Wasser und Banane mit Naturjoghurt. Anfangs war ich natürlich sehr müde und habe viel geschlafen. Veränderungen

an meiner Haut gab es noch keine.

2. Trimester. Meine Übelkeit war komplett verschwunden und die Speiseröhre erholte sich sehr gut. Ab dem vierten Monat konnte ich alles essen, ohne eine einzige Blase im Hals zu bekommen. Die Gewichtszunahme lief super. Egal ob sauer, roh oder hart – alles ging. Inzwischen konnte man auch schon zusehen, wie ein kleines Bäuchlein heranwuchs. Da ich ja sehr dünn bin, konnte ich die Tritte unserer kleinen Maus schon früh spüren. Meine Haut wurde leider schlechter: Die Beine waren wund und jede Bewegung schmerzte.

Dr. Anja Diem aus dem EB-Haus empfahl mir tägliches Baden – und damit wurden die Schmerzen erträglicher. Erst gegen Ende der Schwangerschaft fingen die Wunden an zu heilen. Trotz der Schmerzen konnte ich diesen Teil der Schwangerschaft genießen, weil es einfach so schön war, die kleine Maus zu spüren und bei den Vorsorgeuntersuchungen auf dem Ultraschallbild zu sehen.

3. Trimester. Leider bekam ich im letzten Schwangerschaftsdrittel starken Juckreiz. Das Baden in einem medizinischen Ölbad verschaffte Linderung. Dann passierte auch noch das, was ich am wenigsten brauchen konnte: Ich stürzte. Da ich aber nicht auf den Bauch fallen wollte, nahm ich Hände und Knie. Die Schmerzen trieben mir immer wieder Tränen in die Augen. Mein wunderbarer Mann musste mir in den ersten Tagen bei allem helfen. Dafür bin ich ihm sehr dankbar. Erstaunlicherweise waren die Wunden innerhalb einer Woche komplett verheilt.

Geburt von Emilia. Am 3. November 2014 war es dann soweit. Emilia erblickte gesund und munter um 7:01 Uhr das Licht der Welt. Sie wog 2500 Gramm, war 46 Zentimeter groß und von Anfang an unser Sonnenschein. Nach langem Überlegen (wir hatten es uns nicht leicht gemacht) und Beraten der Ärzte (EB-Haus Salzburg, Frauenarzt und Entbindungsklinik) hatten wir uns für einen Kaiserschnitt entschieden. Außer Emilia wollte früher kommen, dann wollten wir es auf normalem Wege probieren. Emilia machte sich tatsächlich vier Wochen früher als geplant auf den Weg. Nur leider war eine normale Geburt nicht möglich. Da die Wehen zu stark waren und der Muttermund sich nicht genug öffnete, wurde es schließlich doch ein Kaiserschnitt. Die Spinalanästhesie habe ich gut vertragen. Auch der Kaiserschnitt war unproblematisch und




Die glückliche Mama mit ihrer Tochter Emilia

die Narbe verheilte sehr gut. Ein paar Wunden wegen des Drucks auf dem Bauch ließen sich nicht vermeiden, aber die Klinik hatte für gutes Verbandsmaterial gesorgt. Die Ärzte hatten sich, nach einem persönlichen Gespräch vorab, sehr gut auf mich eingestellt. Als Emilia dann da war, waren die Schmerzen an den Beinen und der starke Juckreiz ganz plötzlich verschwunden.

Stillen. Das Stillen funktionierte von Anfang an gut, dank einer sehr guten Hebamme im Spital, die darauf achtete, dass ich Emilia gleich richtig anlegte. Nach fünf Wochen hatte ich plötzlich Schmerzen und die Milch bildete sich zurück. Auch zu Hause wurde ich

zum Glück von einer tollen Hebamme nachbetreut, und bald waren die Probleme vorbei. Inzwischen stille ich nach wie vor, gebe aber auch öfters am Tag ein Fläschchen. Für mich ist das so die beste Lösung. Das Stillen ist eine wunderschöne Erfahrung, die ich nicht missen möchte.

Ich bin überglücklich mit meiner kleinen Tochter Emilia und möchte mich bei allen Ärzten, ganz besonders im EB-Haus, und Hebammen für die Hilfe bedanken. Besonderer Dank gilt meiner Familie: meinem Ehemann, meiner Mama, meinen Geschwistern und deren Partnern. Ihre Hilfe und Unterstützung geben mir viel Kraft.  **Angela Francesconi**, EB-Betroffene

Freunde fürs Leben. Im Herbst 2002 begann mein Zivildienst und damit ein für mich sehr prägendes Jahr: Ich durfte das „Schmetterlingskind“ Violetta Höhn zwölf Monate lang begleiten. Als ich Vio kennenlernte, besuchte sie die zweite Klasse Volksschule einer Integrationsklasse. Vormittags betreute ich sie gemeinsam mit zwei Lehrerinnen, nach dem Mittagessen ging es mehrmals pro Woche zur Förderung an das Bundesinstitut für Gehörlosenbildung in der Maygasse in Wien, da Violetta auch hörbehindert ist. Vio hatte durch ihre Erkrankung immer große Schmerzen, aber es war ihr sehr wichtig, es sich nicht anmerken zu lassen und mit dem Lernen weiterzumachen. In Ausnahmefällen wechselte ich die zahlreichen Verbände und half bei der persönlichen Hygiene.




Morteza Tavakoli und Violetta Höhn –
Freunde fürs Leben

Direkt im Anschluss an meinen Zivildienst absolvierte ich eine Schauspielausbildung am Lee Strasberg Theatre and Film Institute in New York. Hier merkte ich, wieviel ich in der Zeit mit und von Violetta gelernt hatte – vor allem Gelassenheit und positives Denken. Bezeichnend für sie sehe ich ihre sanfte und beruhigende Art, selbst die wildesten Kinder in der Schule wurden entspannt neben Vio. Ich bin immer wieder

beeindruckt und berührt von ihrer Ausgeglichenheit, Herzlichkeit und Lebensfreude. Auch nach meiner Rückkehr aus den USA blieben wir in regelmäßigem Kontakt, eine innige Freundschaft entwickelte sich. Ich habe mich sehr gefreut, als Violetta mich bei meiner Dancing-Stars-Teilnahme im Frühling 2014 im Ballroom besuchte, live mitfiebte und kräftig unterstützte.

Im Frühsommer 2014 endete Violettas offizielle Schulpflicht; für ihre außerhäusliche Betreuung fühlte sich keine offizielle Stelle zuständig. Es war mir ein Herzensanliegen, die Eltern in ihrem Kampf für eine weitere Betreuung bzw.

ein weiteres Schuljahr zu unterstützen, u. a. durch Besuche beim Stadtschulrat und im Unterrichtsministerium. Auch der ORF wurde eingeschaltet, ein gemeinsamer Auftritt in der Vorabendsendung „heute konkret“ brachte sehr viel positives Echo. Der weitere Schulbesuch wurde Violetta leider dennoch verweigert, seit Dezember 2014 besucht sie aber eine Tagesstrukturwerkstätte. Ich freue mich sehr, dass ich einen so beeindruckenden Menschen wie Violetta kennenlernen und ein Jahr begleiten durfte und wünsche mir, dass sie sich ihr wunderbares Lächeln weiterhin behält!  **Morteza Tavakoli**, Schauspieler

Sanft und sauber mit **Ultraschall**. Für viele EB-Betroffene ist Mundhygiene eine große Herausforderung, da der Zahnschmelz besonders empfindlich und die Mundöffnung häufig kleiner ist. Dadurch sind die Zähne schwieriger zu erreichen. Wir haben uns daher für eine Zahnbürste mit Ultraschalltechnologie interessiert und sie schließlich im Herbst 2014 für unser „Schmetterlingskind“ Valentin besorgt. Der große Vorteil dieser speziellen Zahnbürsten ist, dass sie besonders schonend reinigen ohne Druck auszuüben. Das ist für den empfindlichen Zahnschmelz und das Zahnfleisch von EB-Betroffenen angenehmer als herkömmliche elektrische Zahnbürsten. Der einzige Nachteil ist, dass diese Bürsten in der Anschaffung teuer sind. Deshalb haben wir uns an DEBRA Austria gewandt. Mit der Unterstützung eines Spenders wurde die Zahnbürste finanziert. Für Valentin ist das tägliche Zähneputzen dadurch viel einfacher und effizienter geworden. Auch sein Zahnarzt freut sich mit ihm, da seine Zähne sehr gut gepflegt sind und er keine Karies hat. ✿ **Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabahi**, Mutter eines EB-Betroffenen



Ultraschall macht das Zähneputzen für Valentin Gößnitzer zum Vergnügen

© PRIVAT

Inklusion durch Schulbegleitung. Nach Abschluss der Grundschule stellte sich uns die Frage „Wie soll es weitergehen, welche Schule passt für unsere Tochter?“ In Deutschland gibt es seit wenigen Jahren das Modell Gemeinschaftsschule. Nachdem wir mehrere Schulen angeschaut und uns über die Räumlichkeiten und die Situation informiert hatten, entschieden wir uns gemeinsam mit Serina für das Modell der Gemeinschaftsschule. Dort gibt es verschiedene Leistungsstufen, was bedeutet, dass auf Hauptschul-, Realschul- oder Gymnasialniveau gearbeitet werden kann. Somit kann jedes Kind in seinem Tempo und nach seinen Fähigkeiten lernen. Außerdem arbeiten die Kinder dort mit sogenannten Lernwegelisten, was aufgrund der vielen Fehlstunden von Serina ein Vorteil ist. So fehlen ihr keine Informationen und sie kann den Stoff leichter nacharbeiten. Unsere Entscheidung für dieses Unterrichtsmodell fiel im April 2013. Da aber klar war, dass Serina dort begleitet und betreut werden muss, stellten wir einen Antrag auf Schulbegleitung. Erstmal war das nicht ganz so einfach, da das zuständige Landratsamt dies ablehnte und uns an die Krankenkasse verwies. Im Moment trägt unsere Krankenkasse die Kosten der Schulbegleitung bis der Rechtsstreit abgeschlossen ist. Da die deutschen Krankenkassen keine Erfahrung mit Schulbegleitung hatten, musste ich mich selbst auf die Suche nach einer Person machen, die Serina zukünftig begleiten sollte.

© PRIVAT

Davon fühlte ich mich etwas überfordert. Heute jedoch bin ich sehr froh, dass wir uns die Schulbegleitung selbst aussuchen konnten. Serina besucht nun schon im zweiten Jahr die Gemeinschaftsschule und es läuft recht gut. Natürlich mit vielen Fehlzeiten, aber das kann sie immer wieder recht schnell aufarbeiten. Es ist sehr wichtig, eine Person zu finden, die eine gute Bindung zwischen Schule, Kind und Eltern schaffen kann. Seit Oktober 2013 wird Serina von Sonja Vogler begleitet. Sonja ist ausgebildete Krankenschwester und war in den letzten Jahren in der ambulanten Pflege tätig. Sie holt Serina morgens zum Unterricht ab, trägt ihre Schultasche und den Computer, hilft ihr beim An- und Ausziehen in der Schule, bei den Toilettengängen, ist beim Essen immer mit dabei und wenn es viel zu schreiben gibt, macht sie das. Anfänglich stand die Schule dem Ganzen etwas skeptisch aber aufgeschlossen gegenüber, weil noch Ängste bestanden, wie sie sich verhalten sollten. Heute bekomme ich durchweg positive Rückmeldungen. ✿ **Petra Berger**, Mutter einer EB-Betroffenen



Serina Berger mit ihrer Schulbegleiterin Sonja Vogler

Unsere Haushaltsfee. Seit fast vier Jahren begleitet uns die liebe Inge vom Hilfswerk Kärnten. Der plötzliche Tod meines Bruders stürzte meine Familie und mich in ein tiefes seelisches Loch. Gesundheitlich zeigte sich bei mir damals eine deutliche Verschlechterung der Haut. Ich war von allem einfach völlig überfordert.

Dann kam Inge – sie wurde uns als Unterstützung zur Seite gestellt – und wir haben sie gleich ins Herz geschlossen. Ich nenne sie unsere „gute Fee“. Inge hilft mir einmal in der Woche für drei Stunden im Haushalt:

Sie kocht, backt, putzt, saugt, bügelt und übernimmt alle Arbeiten, die für mich zu anstrengend sind bzw. meiner verletzlichen Haut schaden würden. Ich kann mir gar nicht mehr vorstellen, wie ich den Haushalt bis dahin allein geschafft habe.



Petra Guggenberger und ihre „gute Fee“ Inge

© PRIVAT

Der Unterschied ist mir gesundheitlich deutlich anzusehen. Ich muss keinen Staubsauger mehr anfassen und auch das Putzen mit den scharfen Mitteln bleibt mir erspart. An manchen Tagen haben meine Buben und ich ein fertiges Essen, wenn wir zu Mittag nach Hause kommen, ich muss es nur mehr wärmen. Dadurch habe ich mehr Zeit für meine Kinder und kann mich nach der Arbeit kurz ausruhen.

Als uns eine Zeit lang die finanziellen Mittel für die Haushaltshilfe fehlten, verschlechterte sich der Zustand meiner Haut am ganzen Körper, insbesondere an den Händen. DEBRA Austria vermittelte uns zum Glück einen Spender, dank dessen großzügiger Unterstützung Inge uns wieder eine Weile zur Seite stehen kann. Sie ist uns eine ganz große Hilfe, ich schätze sie und ihre Arbeit sehr. Meine Familie und ich bedanken uns beim DEBRA Team und bei Lichtblicke Kitzbühel sehr herzlich! 🌸 **Petra Guggenberger**, EB-Betroffene

Tastatur statt Stift. Unser „Schmetterlingskind“ Rebekka geht in die vierte Klasse Volksschule. Die Idee, schon so früh mit dem Zehnfingersystem am Computer zu beginnen, kam von ihrer Volksschullehrerin. Vom Schreiben mit dem Stift bekommt sie leicht Blasen und Schmerzen in den Fingern. Die Lehrerin kümmerte sich darum, dass eine Trainerin extra für Rebekka in die Schule kommt und ihr das Zehnfingersystem beibringt. So soll sie schnell genug schreiben lernen, um in der Mittelschule gut mitzukommen.

Mit Hilfe von DEBRA Austria bekam Rebekka einen Laptop, bei dem sich der Bildschirm auch als Tablet verwenden lässt. Zusätzlich haben wir eine weiche Tastatur aus Gummi gekauft, die sich sogar zusammenrollen lässt. Mit beiden Tastaturen kann Rebekka ohne Schmerzen schreiben – und mit dem Zehnfingersystem kommt sie schon gut voran. Wir sind ihrer Lehrerin sehr dankbar für ihre Initiative und Fürsorge für Rebekka. 🌸 **Daniel Meier**, Vater einer EB-Betroffenen



Rebekka Meier lernt das Zehnfingersystem auf dem neuen Laptop

© PRIVAT

Meine Freude am Zehnfingerschreiben

Seit Kurzem habe ich einen Laptop. Ich bin froh, dass ich jetzt schon bald Zehnfingerschreiben kann! Das ist praktisch, denn wenn mir die Finger wehtun, kann ich in der Schule oder zuhause auf der Tastatur schreiben. Ich bedanke mich für so ein tolles Geschenk!

Mit lieben Grüßen,
Rebekka Meier

Ende gut, alles gut – eine geglückte Kur. Um sicher zu gehen, fragten wir vorab in Bad Gleichenberg nach, ob auch Kuren für EB-Betroffene möglich sind. Die Antwort war ja, das Kurhaus ist auf Erkrankungen der Haut, der Atemwege und des Stützapparats spezialisiert. Erfreulicherweise gelang es meinem Mann Christian und mir, eine Bewilligung für eine Kur im gleichen Zeitraum zu erhalten. Medikamente und Verbandsmaterialien, die ich während der Kur benötigen würde, musste ich selbst mitbringen. Da jeden Tag ein Solebad geplant war, ergab sich ein besonders hoher Bedarf an Verbandsmaterial. Rechtzeitig vor dem Kurantritt erhielt ich einen Teil.

Christian hatte erreicht, dass wir im Haupthaus ein großes Zimmer mit Badewanne bekamen. Beim ersten Gespräch mit dem Hautarzt Prof. Dr. Franz Legat stellte sich heraus, dass ich die Solebäder nicht im anstaltseigenen Therapiezentrum nehmen konnte. Der Verbandswechsel würde zu viel Zeit in Anspruch nehmen und das Solebad für andere Kurgäste blockieren. Außerdem wäre für meine Verbandswechsel zu wenig Platz. Die Lösung: Solebäder in der Badewanne im eigenen Zimmer. Darüber hinaus wurden mir Quellsoleinhalation und Einzelheilgymnastik verordnet. Nach vielen positiven Rückmeldungen anderer Kurgäste probierte ich auch eine Kältetherapie aus. Of-



Ingrid und Christian Blaim während des Kuraufenthalts in Bad Gleichenberg

fenbar zeigte sie positive Wirkung, da sich mein Juckreiz auf der Haut sehr besserte. Auch die empfohlenen Schwarzteebäder waren ausgesprochen wohltuend. Während der Kur erfuhren wir, dass die Gebietskrankenkasse sechzig Prozent der benötigten Verbandsmaterialien gestrichen hatte. Es hieß, ich hätte mein Kontingent bereits erhalten und sollte die Kur abbrechen, sobald die Materialien aufgebraucht wären. Dankenswerterweise setzte sich Prim. Dr. Christian Wiederer, der ärztliche Leiter des Kurzentrums, für mich ein. Nach weiteren Gesprächen stellte die

Firma Mönlycke als Weihnachtsgeschenk zehn Packungen Wundauflagen zur Verfügung. Auf Vermittlung von Pia Wiesmeyer von Publicare kamen diese dann direkt zu mir ins Kurhaus. In Summe waren wir also bestens betreut: Von den Therapeuten über das Zim-

merservice bis hin zum Personal in Restaurant und Küche. Auch Speisen zu pürieren, damit ich sie besser schlucken konnte, war kein Problem. Auf diesem Wege danke ich Prim. Dr. Wiederer und seinem Team für die wunderbare Betreuung, und auch bei DEBRA Austria bedanke ich mich sehr herzlich. Das Kurhaus Bad Gleichenberg ist für EB-Betroffene sehr empfehlenswert. ✿ Ingrid Blaim, EB-Betroffene

Eine Geschichte über Liebe und Verletzlichkeit. Als die attraktive Julietta, genannt Juli, dem zurückhaltenden Bastian begegnet, spürt sie deutlich Schmetterlinge im Bauch. Aber Bastian verbirgt ein Geheimnis: Seit seiner Geburt leidet er an einer seltenen Hautkrankheit aufgrund derer er sich außergewöhnlich schnell verletzt. Sein Leben ist geprägt von Schmerz und Zurückweisung, seine Gedanken werden beherrscht von Selbstzweifeln und Misstrauen. Juli will ihm helfen, seine Befangenheit abzulegen und sich ihr zu offenbaren. Doch sie ahnt nicht, wie tief seine Wunden tatsächlich sind.

Die Autorin Greta Milán beschreitet in ihrem Debütroman einen recht unkonventionellen Weg, auf EB aufmerksam zu machen. Drei Jahre arbeitete sie



© G. MILÁN; UMSCHLAGMOTIV: SHUTTERSTOCK/ANTART

an diesem Buch, sprach mit betroffenen Familien und bezog auch Experten mit ein. Das Ergebnis ist ein Roman, der zahlreiche Konflikte behandelt und bis zum Schluss die Frage aufrecht erhält, was notwendig ist, um auch den seelischen Schmerz einer solchen Erkrankung we-

nigstens etwas zu lindern.

Der Roman ist auf Deutsch und seit 2014 auch auf Englisch über Amazon erhältlich. DEBRA-Prädikat: sehr lesenswert! ✿ www.julis-schmetterling.de

Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder.

Seit neun Jahren darf ich nun bereits auf unzählige, freudige und wertvolle Momente zurückblicken: DEBRA hat mir eine Erkrankung und die damit verbundenen Leidenswege näher gebracht. Das hat mich sehr berührt und dazu bewogen, diesem Thema meine gesamte Aufmerksamkeit zu schenken. Schnell stellte ich fest, dass wir vor allem die Aufmerksamkeit der Menschen gewinnen müssen. Denn: Gemeinsam sind wir stark, nur miteinander können wir nachhaltig helfen. Mein Ziel war es, der breiten Öffentlichkeit die Herausforderung Epidermolysis bullosa (EB) näher zu bringen. So wollte und will ich dazu beitragen, die Lebensqualität der kleinen und großen Patienten zu verbessern.

Ein wunderschönes Kompliment hat mir die Präsidentin von DEBRA Südtirol, Isolde Mayr Faccin, gemacht: Sie hat bestätigt, dass wir unserem Ziel schon recht nahe gekommen sind. Für die „Schmetterlingskinder“ hat sich in den letzten Jahren vieles zum Besseren gewendet. Daher möchte ich mich bei all jeden bedanken, die uns begleitet und unterstützt haben. Allen voran gilt mein herzlichster Dank unserem Alt-Landeshauptmann Dr. Luis Durnwalder. Er war maßgeblich daran beteiligt, dass es den Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige gibt. Er ist uns nicht nur als Landeshauptmann sondern auch als Freund zur Seite gestanden und hat sein Wohlwollen, seine Zeit und seine Erfahrung zur Verfügung gestellt.

Weiters danke ich der Südtiroler Presse. Dem rührenden Franz Sinn, der mit seinen wertvollen Artikeln in der Zeitung *Dolomiten – Tagblatt der Südtiroler* unsere Anliegen von Anfang an begleitet und uns laufend unterstützt. Innig danke ich auch un-

serem lieben Freund und Herausgeber der *Neuen Südtiroler Tageszeitung* Arnold Tribus, der durch sein gutes Herz dazu beigetragen hat, die „Schmetterlingskinder“ bekannt zu machen. Ebenso herzlich danke ich einem lieben Freund, dem Direktor der italienischen Tageszeitung *Alto Adige*, Dr. Alberto Faustini. Auch er hat über das Leid der Betroffenen berichtet und die italienischsprachige Welt hier in Südtirol über EB aufgeklärt. Ich danke dem Radiosender *Südtirol 1* und dem Südtiroler Wochenmagazin *FF*, dem Südtiroler TV-Sender *SDF*, dem italienischsprachigen TV-Sender *Video33*, dem *Rai-Sender Bozen* sowie dem *ORF Südtirol* und allen Verantwortlichen und Beteiligten für die vielen Beiträge über die „Schmetterlingskinder“ und ihre Erkrankung. Mein größter Dank gilt natürlich der Südtiroler Bevölkerung für ihre Unterstützung. Ohne das Wohlwollen vieler lieber Menschen wäre unser Wirken nicht vorstellbar.

Es ist mir eine besondere Freude und Ehre, Botschafterin der Südtiroler „Schmetterlingskinder“ zu sein. Ich habe erkannt, wie wichtig es für Betroffene und Angehörige ist, ein Sprachrohr zu haben. Sehr gerne übernehme ich diese Rolle für die DEBRA Familie. Es ist ein beflügelndes Gefühl, wenn wir Zeit miteinander verbringen und sehen, dass wir wieder etwas geschafft haben, nicht nur geträumt sondern realisiert haben. Darüber freue ich mich sehr und danke an dieser Stelle für das große Vertrauen und die Freundschaft. Die Aufrichtigkeit und Herzlichkeit, die ich hier erleben darf, sind ein großes Geschenk. Ich bewundere die „Schmetterlingskinder“ und ihre engagierten Eltern und bin dankbar, dass ich an den Gedanken und Hoffnungen dieser lieben und starken Menschen und an ihrer Lebensfreude teilnehmen darf. Hier kann ich all die wunderbaren aber auch nachdenklichen, manchmal auch unfassbaren Momente, die ich als Botschafterin und Freundin der „Schmetterlingskinder“ er-



Arabella von Gelmini Kreutzhof mit Anna Faccin

© DEBRA SÜDTIROL – ALTO ADIGE

leben durfte, gar nicht aufzählen. Doch will ich sagen, dass ich keines dieser Erlebnisse missen möchte und ich jeden gemeinsamen Moment in meinem Herzen trage. All das hat mich ergriffen und bewegt, manchmal überwältigt oder erschüttert, immer beeindruckt und gerührt. Auch dafür bin ich den „Schmetterlings-

kindern“ und ihren Angehörigen aufrichtig dankbar. In diesem Sinne freue ich mich auf viele weitere gemeinsame Stunden und wünsche der gesamten DEBRA Familie alles Gute, vor allem immer ein Lächeln im Herzen. **Arabella von Gelmini Kreutzhof**, Botschafterin der „Schmetterlingskinder“ von DEBRA Südtirol – Alto Adige

E in Runder Tisch zu eckigen Themen. Bei der gelungenen Jubiläumsfeier von DEBRA Südtirol – Alto Adige im Kulturzentrum Grand Hotel Toblach und der zum selben Zeitpunkt stattfindenden Vollversammlung des Vereins wurde ein Runder Tisch organisiert, bei dem sich Betroffene und Angehörige aus nah und fern in ungezwungener Atmosphäre

über aktuelle Themen informieren konnten. So stellten sich Dr. Gabriela Pohla-Gubo (Leiterin der EB-Akademie) und Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer (Leiter der Forschungseinheit) aus dem EB-Haus in Salzburg, Dr. Rainer Riedl (Obmann von DEBRA Austria), Dr. Nadia Bonometti (Dermatologie Krankenhaus Bozen), und Isolde Faccin (Obfrau von DEBRA Südtirol), gemeinsam mit Anna Faccin (EB-Betroffene) den Fragen und Anliegen der großen und kleinen Mitglieder. Natürlich wollten sich auch einige über den Stand der Wissenschaft und den aktuellen Verlauf von Forschungsprojekten informieren. Eine Videoaufnahme des Wissenschafters Prof. Michele De Luca (Leiter des Zentrums für Regenerative Medizin in Modena) unterstrich die nationale und grenzüberschreitende Vernetzung des Vereins DEBRA Südtirol im Bereich der Forschung. Den Abschluss bildeten in sehr beeindruckender Weise Berichte der Eltern und Angehörigen von „Schmetterlingskindern“, die die alltäglichen Sorgen und Nöte im Umgang mit Epidermolysis bullosa schilderten. Man war sich einig, dass



© DEBRA SÜDTIROL – ALTO ADIGE

Der Runde Tisch bei DEBRA Südtirol – Alto Adige

diesen Themen in der zukünftigen Vereinstätigkeit einen speziellen, professioneller Rahmen geschenkt werden soll. **Paul von Gelmini Kreutzhof**, Psychotherapeut, Freund und Helfer der „Schmetterlingskinder“

über aktuelle Themen informieren konnten. So stellten sich Dr. Gabriela Pohla-Gubo (Leiterin der EB-Akademie) und Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer (Leiter der Forschungseinheit) aus dem EB-Haus in Salz-

Zehn Jahre für DEBRA Südtirol. DEBRA Südtirol ist Hilfe für die „Schmetterlingskinder“. Wir arbeiten an unserer Mission, Lebensqualität für „Schmetterlingskinder“ zu schaffen und weiter zu verbessern. Seit nunmehr zehn Jahren werde ich dabei von einem tatkräftigen ehrenamtlichen Team begleitet und unterstützt. Wir suchen immer wieder gemeinsam nach neuen Lösungswegen, um für Menschen mit EB die beste Versorgung, nicht nur im medizinischen Bereich, geben zu können. Hiermit danke ich dem Vorstand von DEBRA Südtirol für die Zusammenarbeit, die Hilfe und die Freundschaft in all den Jahren. **Isolde Mayr Faccin**, Obfrau DEBRA Südtirol – Alto Adige und Mutter einer EB-Betroffenen



© DEBRA SÜDTIROL – ALTO ADIGE


Vorstand von DEBRA Südtirol – Alto Adige (v.l.n.r.): Anna Faccin, Luca Piol, Nadia Bonometti, Manuela Costantini, Sandro Barbierato, Guido Bocher, Isolde Mayr Faccin

Eigenveranstaltungen

Regionaltreffen in Wien: Zum ersten Mal dabei.

Am 28. Februar trafen sich auf Einladung von DEBRA Austria einige Betroffene und deren Angehörige gemeinsam mit DEBRA Mitarbeitern in einem urigen Wiener Gasthaus zum jährlich stattfindenden

Regionaltreffen. Die Region wurde dabei nicht ganz so eng gesehen: Christian Blaim, der Ehemann einer EB-Betroffenen, reiste mit seiner Tochter so-

gar aus Graz an, um den Kontakt mit den anderen Familien zu pflegen. Wir, mein Mann Alexander und ich, waren zum ersten Mal dabei. Als Eltern der zweijährigen Emma haben wir erst vor Kurzem den Weg zu DEBRA gefunden. Umso begeisterter waren wir von der offenen und herzlichen Aufnahme in diesen Kreis. Der Abend war selbstredend geprägt von intensiven Gesprächen, einem regen und sehr vertrauensvollen Austausch. Die Atmosphäre war entspannt, das Essen war gut – und wir hätten vorher nicht geahnt, dass wir unter den Letzten in der Runde sein würden, die den Nachhauseweg antreten. Die meisten trafen sich am nächsten Tag bei strahlend schönem Wetter zum „Marsch der seltenen Erkrankungen“ in der Wiener Innenstadt wieder, wo DEBRA wie jedes Jahr vertreten war.  **Claudia Bochin**, Mutter einer EB-Betroffenen



Beim DEBRA Regionaltreffen im Stadtparkbräu in Wien

© DEBRA AUSTRIA

Familienwochenende auf der Reiter Alm: Angekommen in der DEBRA Familie.

Beim Familienwochenende, das vom 25. bis 27. April auf der Reiter Alm im bayrischen Ainring stattfand, lernten wir zum ersten Mal die DEBRA Familie kennen. Nachdem mein Mann Robert, unsere Kinder Sebastian (5 Jahre) und Magdalena (3 Jahre) und ich unser schönes und großzügiges Zimmer bezogen hatten, trafen wir Stefanie Zauchner-Mimra. Sie fragte ganz herzlich, ob wir die „Neuen“ seien. So wurden wir warmherzig aufgenommen. Nach und nach lernten wir auch die anderen Familien kennen und fanden alle sehr nett. Nach dem leckeren Abendessen saßen wir dann alle gemütlich auf der Terrasse zusammen und unterhielten uns an-

geregt. Wir beschlossen auch die Umgebung zu erkunden und nach Berchtesgaden ins Salzbergwerk zu fahren. Dieser Ausflug gefiel den Kindern besonders gut und war auch für uns Erwachsene interessant. Vor allem die Rutschbahnen zwischen den einzelnen Ebenen und die Fahrt mit dem kleinen Zug waren sehr lustig.

Auf der Reiter Alm machten wir es uns im Wellnessbereich gemütlich. Mein Mann und ich hatten sogar ein paar Behandlungen gebucht, die sehr angenehm waren. Am Samstagabend spielten Franz Zauchner auf seiner Zither und Valentin Mimra auf der Gitarre. Die Stimmung war super: Da saßen Jung und Alt




Beim DEBRA Familienwochenende auf der Reiter Alm in Bayern



Gemütliches Beisammensitzen auf der Terrasse

© F. ZAUCHNER (2)

zusammen, sangen mit und hatten Spaß. Der harte Kern hielt lange durch und saß bis spät in die Nacht draußen auf der Terrasse. Als dann nach dem Sonntagsfrühstück der große Abschied kam waren alle ein bisschen traurig, dass dieses wunderschöne Treffen schon wieder vorbei war. Auch uns fiel der Abschied schwer. Es war als würden wir uns schon lange kennen und hätten uns nicht eben erst an diesem Wo-


chenende kennengelernt. Ein sehr schönes Gefühl, so in die DEBRA Familie aufgenommen worden zu sein! Wir haben viele nette und vor allem starke Familien kennengelernt und werden – wenn es nur irgendwie geht – nächstes Mal wieder dabei sein. Ein großes Dankeschön an das Hotel Reiter Alm und an DEBRA für diese wunderbaren Tage!  **Stephanie Staffler**, Mutter einer EB-Betroffenen

D **EBRA-Südtirol – ein freudiges 10-Jahres-Jubiläum.** Am 5. und 6. April versammelten sich im Kulturzentrum Toblach zahlreiche EB-Betroffene und ihre Angehörigen aus Südtirol, Österreich und Italien sowie viele andere Mitglieder der Selbsthilfegruppe DEBRA Südtirol – Alto Adige. Gefeiert wurde das zehnjährige Bestehen des Vereins für die Südtiroler „Schmetterlingskinder“.

Die Feierlichkeiten wurden mit einem hochkarätig besetzten Runden Tisch eröffnet, an dem Experten und Wissenschaftler aus Wien, Salzburg, Bozen, Mailand und Modena den EB-Betroffenen und ihren Angehörigen Fragen rund um die EB-Forschung und andere Themen beantworteten. Das Gespräch drehte sich natürlich intensiv um den erfolgreichen Gentherapie-Heilversuch im EB-Haus, der die Hoffnung auf Heilung bestärkt. Im Rahmen einer Forschungs Kooperation mit dem Zentrum für Regenerative Medizin in Modena wurde im Mai 2014 einer EB-Betroffenen genetisch korrigierte Haut auf besonders wunde Hautareale transplantiert.

Toblachs Bürgermeister und Vizepräsident von DEBRA Südtirol, Guido Bocher, lobte in seiner freund-

schaftlichen Rede den eindrucksvollen Werdegang des Vereins. Alt-Landeshauptmann und Ehrengast Dr. Luis Durnwalder, der eine zentrale Rolle für den Erfolg von DEBRA Südtirol hatte und hat, skizzierte die zehnjährige Vereinsgeschichte mit sehr persönlichen Worten und dankte allen Mitwirkenden. Cinzia Pilo, Mutter eines „Schmetterlingskindes“ und Vizepräsidentin von DEBRA Italien, und Dr. Rainer Riedl, Gründer und Obmann von DEBRA Austria und Vater einer Tochter mit EB, drückten die freundschaftliche Verbundenheit der italienischen, österreichischen und Südtiroler „Schmetterlingskinder“ aus. Stefania Bettinelli vom Zentrum für Regenerative Medizin in Modena überbrachte Grußworte von EB-Forscher Prof. Michele De Luca.

Der Amateurtheatergruppe des Teatrum Perpetuum Mobile aus Bruneck war die Umrahmung des Festaktes anvertraut. Der krönende Abschluss der Jubiläumsfeier war dann ein Helikopterflug über den Gebirgsstock Drei Zinnen für alle kleinen und großen „Schmetterlingskinder“. Eine gelungene Feier – meine herzliche Gratulation zu zehn Jahren erfolgreicher Vereinstätigkeit!  **Arabella von Gelmini Kreutzhof**, Botschafterin der „Schmetterlingskinder“ von DEBRA Südtirol – Alto Adige



Beim Jubiläums-Jahrestreffen von DEBRA Südtirol – Alto Adige



Aufführung der Theatergruppe Teatrum Perpetuum Mobile




Ein Herzenswunsch der „Schmetterlingskinder“: Flug über die Drei Zinnen

© DEBRA SÜDTIROL – ALTO ADIGE (3)

Mütterwochenende: Einmal Auszeit bitte.

*Wohlfühlwochenende – nun schon zum 7. Mal,
einige Muttis nahmen das Angebot wieder wahr.
Wir fuhren freudig ins Salzburger Land,
das Hotel Gmachl ist uns ja schon bestens bekannt.
Hier tauchten wir ein in eine andere Welt,
unsere Sorgen wurden in den Hintergrund gestellt.
Wir wurden verwöhnt mit köstlichem Essen, Schwimmen,
Sauna und Massagen ließen uns die Zeit vergessen.
Entspannende Turnübungen hat uns Zina beigebracht,
Verena Wally hat mit Salsa-Tanz Freude gemacht.
Auch tiefgründige Gespräche wurden geführt,
mit großer Nähe und Verständnis – dies hat berührt.
Damit wir wieder ins seelische Gleichgewicht kommen,
hat sich Eva Roth* für uns Zeit genommen.
Wir alle haben wieder etwas Mut und Kraft getankt,
dafür sei DEBRA Austria herzlich gedankt!*

Wir bedanken uns herzlich bei Familie Gmachl für dieses wunderschöne Entspannungswochenende, bei dem wir den Alltag einfach mal vergessen konnten.
 **Zita Pfeifer**, Mutter eines EB-Betroffenen



Auszeit für Mütter von „Schmetterlingskindern“



Entspannung und Spaß beim Salsa-Tanzkurs

© Z. PFEIFER (2)

*) Psychologin mit langjähriger Erfahrung in der Betreuung von EB-Betroffenen und ihren Angehörigen.

Väter- und Männerwochenende: Fünf Männer unter sich. Das Männerwochenende fand vom 27. bis 29. Juni im Hotel Gmachl in Bergheim im Salzburgerland statt. Ein Paradies sondergleichen: Zimmer mit herrlichem Ausblick auf die einzigartige Gartenanlage samt Naturteich – der von uns auch benutzt wurde – und Wellnessanlage, bis hin zum Bergpanorama auf den nahe gelegenen Untersberg. Christian Blaim,

Walter Fritz, Alexander Riegg, Holger Schmid und ich durften diese zweieinhalb Tage gemeinsam genießen.

Die Unterkunft war eine Freude: schön und rustikal. Das Essen hat uns allen gemundet, und das Service war ausgesprochen freund-

lich, da schmeckte das Essen gleich doppelt so gut. Das Wetter hatte ein Einsehen mit uns – außer am Samstagabend, an dem es wie aus Kübeln goss. Wir beobachteten vom Unterstand aus das herrliche Naturereignis, redeten und genossen den Abend. Am Samstagabend spielte ich auf meiner Zither auf und freute mich über den Beifall meines kleinen Publikums. Eine Besonderheit war diesmal, dass Walter seinen fünfzigsten Geburtstag hatte, den wir gemeinsam feierten. Er bekam von uns – als bekannter Naturfreak – ein Insektenhotel für seinen Garten, in dem sich die kleinen Nützlinge vermehren und nützlich machen können. Damit Walter auch im hohen Alter seinen Wein – ohne Flecken zu hinterlassen – genießen kann, schenkten wir ihm außerdem einen überdimensionalen Latz. Danke für das lustige und erholsame Wochenende! Wir freuen uns darauf, im nächsten Jahr weitere Väter und Partner von EB-Betroffenen in unserer Runde begrüßen zu können. Vielen herzlichen Dank auch an das Hotel Gmachl für das preisliche Entgegenkommen und die fantastische Atmosphäre.

 **Franz Zauchner**, Vater eines EB-Betroffenen



Beim DEBRA Väter- und Männerwochenende

© H. SCHMID

Erste Begegnungen beim DEBRA Austria Jahrestreffen. Meine Tätigkeit für DEBRA startete mit Mai 2014 und ich hatte noch nicht viel Gelegenheit, unsere Mitglieder kennenzulernen. Umso mehr freute ich mich darauf, dies beim Jahrestreffen nachholen zu können. Salzburg und St. Virgil zeigten sich von der allerbesten Seite, wir reisten aus dem trüben Wien an und wurden mit strahlend schönem Herbstwetter empfangen – eine echte Wohltat! Nach einer kurzen Erfrischungspause ging es los mit dem gemeinsamen Abendessen und einem ersten Kennenlernen. Die Atmosphäre war sehr familiär, ich wurde gleich in die Gespräche und Unterhaltungen miteinbezogen und fühlte mich innerhalb kürzester Zeit in der DEBRA Familie aufgenommen.

Viele Betroffene und ihre Familien hatten eine lange und ermüdende Anreise in Kauf genommen, um nach Salzburg zu kommen. Es war für mich sehr beeindruckend zu sehen, wie sie alle ihren Herausforderungen und Beeinträchtigungen zum Trotz mit viel Freude und Energie dabei waren. Das umfangreiche und vielfältige Programm des Wochenendes gab mir in Kürze einen guten Einblick in die verschiedenen Bereiche von DEBRA Austria. Die Generalversammlung war gut besucht – und das lag sicherlich nicht nur am kurzweiligen Überblick zum aktuellen und durchaus erfreulichen Stand der EB-Forschung, den das Expertenteam des EB-Hauses präsentierte. Die Kinderbetreuung wartete mit lustigem und abwechslungsreichem Programm auf, da war ich gleich mit von der Partie und durfte mich am Weihnachtsbasteln und Salzteigformen beteiligen. Dank der geduligen Einschulung

durch Gerhard Url und Serina Berger schaffte ich es auch, mir endlich selbst eines der coolen Loom Bandz anzufertigen – das hübsche Band hat jetzt einen Ehrenplatz auf meinem Schreibtisch.

Egal, ob man nun an einer der Gesprächsrunden für Betroffene oder Angehörige teilgenommen hatte oder beim Kinder- und Jugendprogramm mit dabei war – abends trafen alle wieder im gemütlichen Clubraum des Bildungszentrums zusammen. Bei einem kleinen Imbiss und großartiger vierhändiger Live-Klavierperformance von Rainer Riedl und Georgi Mintchev fand sich ausreichend Zeit, sich über die Ereignisse des Tages auszutauschen. Besonders schön fand ich die spontanen Gesangsrunden, die sich bildeten – mangels Text wurde so manches Lied nur in Kurzform wiedergegeben: Vorsatz für das nächste Jahr – Liedtexte vorbereiten. Der Sonntagvormittag war wieder der inhaltlichen Arbeit gewidmet: In mehreren Arbeitskreisen wurden in Fortsetzung des Workshops vom letzten Jahrestreffen die Bedürfnisse und Ideen der Mitglieder weiter ausgelotet und besprochen. Dabei kristallisierten sich einige wichtige Anliegen heraus, etwa verstärkte psychologische Hilfestellung, Ernährungstipps und Info zu begleitenden ganzheitlichen Therapieansätzen, aber auch Austausch zu bewährten Tipps und Tricks im Alltag oder einfach mehr Kommunikation der Betroffenen untereinander. Ich freue mich schon auf ein Wiedersehen beim Jubiläums-Jahrestreffen im Herbst 2015. Dann jährt sich die Gründung des Vereins zum zwanzigsten Mal – ein wunderschöner Anlass zur Freude und natürlich auch ein Grund zum Feiern! 🌸 **Mag. Britta Schwarz**, DEBRA Austria



Verabschiedung von Prof. Dr. Helmut Hintner als Leiter der Dermatologie



Neu dabei: Judith Reintke, Christina und Ralph Ziegler, Robert und Stephanie Staffler mit Tochter Magdalena



Volle Konzentration beim Workshop am Sonntag

© R. HAMETNER (3)


DEBRA International Kongress: Die DEBRA Familie trifft sich in Paris.

Wenn sich Delegierte von 35 Länderorganisationen zu ihrer wichtigsten Veranstaltung im Jahr treffen, dann ist was los: Fast 300 Teilnehmer folgten der Einladung zum DEBRA International Kongress nach Paris, darunter auch einige aus Österreich. Eröffnet wurde die Tagung, die von 19. bis 21. September stattfand, von Prof. Fulvio Mavilio, dem wissenschaftlichen Direktor des Forschungsinstituts G n thon, John Dart, dem operativen Direktor, und mir von DEBRA International sowie Guy Verdot, dem Obmann von DEBRA Frankreich.

Das Wochenende bot einen ausgezeichneten  berblick  ber aktuelle Projekte von DEBRA International, etwa einheitliche Behandlungsrichtlinien (Clinical Practice Guidelines) oder ein Mentoring-Programm, um kleinen DEBRAs auf die F  e zu helfen. Auch klinische Themen wie Wundmanagement, Ern hrungsfragen und psychosoziale Aspekte bei EB standen auf dem Pro-

gramm. Dank Simultan bersetzung und Videodokumentation konnten sowohl die Teilnehmer vor Ort als auch Interessierte, die es nicht nach Paris geschafft hatten, dem Programm gut folgen.

Auch das Thema Forschung kam nicht zu kurz: Mit Prof. Alain Hovnanian, Prof. Dr. Johann Bauer und Prof. Marcel Jonkman pr sentierten herausragende EB-Forscher ihre j ngsten Arbeiten. Bei einer Exkursion in das topmoderne Imagine Forschungsinstitut erhielten wir einen spannenden Einblick in Diagnosetechniken f r seltene Erkrankungen.

Wie immer war auch das Programm abseits des Programms sehr wichtig: F r einen intensiven Austausch mit DEBRA Freunden aus aller Welt war w hrend der Pausen und an den Abenden ausreichend Zeit. Das Treffen war f r mich als betroffenen Vater und Pr sidenten von DEBRA International ein Highlight des Jahres 2014.  **Dr. Rainer Riedl**, Pr sident DEBRA International

Beeindruckt hat mich vor allem die enorme Energie, die von den Teilnehmern aus den unterschiedlichsten Winkeln der Welt ausging. Ich bin sicher, dass diese besondere Gemeinschaft in Zukunft noch viel Gutes bewirken wird. **MMag. Sandra Eder**, DEBRA Austria


F r mich war besonders interessant, wie unterschiedlich die einzelnen DEBRA Gruppen arbeiten, und doch alle mit dem gleichen Ziel: Menschen mit EB zu helfen. **Mag. (FH) Elisabeth M hringer**, Akademie im EB-Haus Austria



Teilnehmer des DEBRA International Kongresses in Paris

  DEBRA AUSTRIA

DEBRA International ist die weltweite Dachorganisation f r EB-Selbsthilfegruppen. So manches, was wir f r EB-Betroffene erreichen m chten, braucht globale Vernetzung und Zusammenarbeit. Insbesondere bei der F rderung erstklassiger EB-Forschungsprojekte und der Entwicklung einheitlicher Behandlungsrichtlinien kann DEBRA International Kr fte b ndeln und viel vorantreiben. Einmal j hrllich im September treffen sich Delegierte der Landesgruppen beim DEBRA International Kongress. Dieser wird jedes Jahr von einem anderen Land organisiert (z. B. 2006 von DEBRA Austria). Das Treffen bietet Raum f r Austausch und die Umsetzung von Projekten, die zu einem besseren Leben f r die „Schmetterlingskinder“ beitragen.

 **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria

Executive Committee (Vorstand) 2014/2015:

Rainer Riedl,  sterreich

Michael Fitzpatrick, Australien

Jimmy Fearon, Irland

Vlasta Zmazek, Kroatien

Brett Kopelan, USA

Evanina Makow, Spanien

Loreto Moore, Chile

Cinzia Pilo, Italien

Mia Werkentoft, Schweden

Shoab Gopalani, Kanada



DEBRA International Executive Committee (Vorstand)

  DEBRA AUSTRIA

Marsch der seltenen Erkrankungen 2014. Samstag, 1. März, ein frühlingshafter Tag. Der Tag, an dem ich das erste Mal beim Marsch der seltenen Erkrankungen dabei war. Treffpunkt war vor der Wiener Staatsoper und bereits von weitem konnte ich die vielen Menschen erkennen, die sich für das gemeinsame Vorhaben zusammengefunden hatten. Meine Kolleginnen vom DEBRA Büro in dieser Menschenmenge zu finden, war nicht einfach. Pünktlich um 11 Uhr startete der Marsch, ich mitten im Getümmel. Gemeinsam mit hunderten anderen Teilnehmern ging es durch die Kärntnerstraße über den Graben, Kohlmarkt, Michalerplatz, Heldenplatz und schließlich weiter zum Museumsquartier. Allen voran die Trachtenkapelle Kreuttal, die Jung und Alt mit ihren modernen Musikstücken begeisterte. Ich war überwältigt von der beschwingten Stimmung. Besonders aufgefallen sind mir ein Bub und ein Mädchen im Elektrorollstuhl. Der Bub sprang voller Elan von hinten auf den E-Rolli des Mädchens und ließ seiner Freude freien Lauf: „Yippieh! Schneller!“

Am Ziel angekommen, ließen wir gemeinsam Luftballons steigen und reckten unsere Hände zum Lied „Hands up“. Egal ob jung, alt, gesundheitlich beeinträchtigt oder kerngesund, im Rollstuhl sitzend oder auf den eigenen Beinen gehend – alle setzten wir uns für das gemeinsame Ziel ein: mehr Aufmerksamkeit für die Anliegen von Betroffenen seltener Erkrankungen. Ich selbst habe das Glück, gesund durchs Leben gehen zu dürfen. Aber man kann nie wissen. Hätte ich eine seltene Erkrankung, würde ich mir wünschen, dass sich auch viele gesunde Menschen für meine Anliegen einsetzen. 🌸 **Jasmin Weghofer, BA**, Praktikantin bei DEBRA Austria

© A. GÖRISCH, DEBRA AUSTRIA



Marsch der seltenen Erkrankungen 2014



DEBRA Austria ist gut vertreten

Pro Rare Austria – gemeinsam mehr erreichen.

Seit mehr als drei Jahren gibt es nun mit dem Verein Pro Rare Austria eine Allianz für seltene Erkrankungen. Hauptziel dieses österreichweit agierenden Dachverbandes, bei dem auch DEBRA Austria Mitglied ist, ist die Verbesserung der Rechte und Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Warum ist das wichtig? Seltene Erkrankungen sind zwar selten, da aber mehr als 6000 solcher Erkrankungen offiziell anerkannt sind, betrifft diese Thematik insgesamt rund 400 000 Menschen in Österreich. Wenn man die vielen Probleme dieser Patientengruppe kennt, kommt man zu dem Schluss: Hier muss strukturell und gesundheitspolitisch noch viel getan werden. 2014 konnte Pro Rare Austria wesentliche Akzente setzen. Vor allem die Finalisierung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) war ein wesentlicher Meilenstein. Darin finden sich detaillierte Maßnahmen zu den wichtigsten Handlungsfeldern:

- Verbesserung der Diagnostik
- Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisezentren
- Förderung der Grundlagenforschung und der Therapieentwicklung

Ziel für 2015 ist es nicht nur, die Fertigstellung des Nationalen Aktionsplans gemeinsam mit dem Gesundheitsministerium offiziell zu verlautbaren sondern auch, diese Maßnahmen schrittweise umzusetzen. Unser Leitspruch ist aktueller denn je: „gemeinsam mehr erreichen.“ 🌸 **Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria und Pro Rare Austria

- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen



Vorstand Pro Rare Austria


© A. GÖRISCH

Spendenaktionen und Kooperationen in Österreich

Die Schmetterlingskinder sagen Danke! Auch 2014 konnten wir gemeinsam mit unseren Spendern und Unterstützern viel erreichen. Erfolge in der medizinischen Versorgung und in der Forschung brachten uns dieses Jahr ein großes Stück voran. Darüber freuen wir uns sehr. Diese positiven Entwicklungen wurden durch zahlreiche Spendenaktionen und Förderaktivitäten möglich. Medizin und Forschung müssen weiter vorangetrieben werden, um EB-Betroffenen Zuversicht und Hoffnung auf Linderung und Heilung zu geben. Eine Unterstützung durch die öffentliche Hand ist bei seltenen Erkrankungen kaum gegeben. Daher ist es besonders erfreulich, dass sich so viele Menschen engagiert einsetzen – sei es mit einmaligen oder regelmäßigen Spenden,





© E. EGGER

kreativen Aktionen oder öffentlichkeitswirksamen Veranstaltungen. Aus Platzgründen können wir hier nur über einige ausgewählte Aktionen berichten. Diese Beispiele stehen stellvertretend für den beherzten Einsatz aller Unterstützer, denen wir sehr herzlich danken!  **Dr. Gabriele-Aisha Bichler, MMag. Sandra Eder, Mag. Pia Makarius, Mag. Britta Schwarz, DEBRA Austria**



Rainer Riedl (DEBRA), DI Friedrich Stickler und Mag. Bettina Glatz-Kremsner (Vorstand Österreichische Lotterien), Prof. Josef Penninger (IMBA)

Kooperation mit den Österreichischen Lotterien verlängert. Die Österreichischen Lotterien unterstützen seit 2013 die EB-Forschung am IMBA, dem Institut für molekulare Biotechnologie der Österreichischen Akademie der Wissenschaften. Dort wird seit 2009 intensiv an einer Stammzelltherapie für „Schmetterlingskinder“ gearbeitet. Die Fortschritte sind beeindruckend – es gibt bereits erfolgreiche Ansätze, um den genetischen Defekt in den Hautzellen zu reparieren. Diese hochspezialisierte Forschung ist allerdings sehr kostenintensiv und so freuen wir uns sehr über die Verlängerung der Kooperation mit den Österreichischen Lotterien für das Jahr 2014. Wir bedanken uns ganz herzlich für den wertvollen Unterstützungsbeitrag von 33.000 Euro! 

Außenwerbung dank Vitatherm. Präsenz und Sichtbarkeit im öffentlichen Raum sind wesentliche Bestandteile einer guten Kommunikationslinie, schaffen Vertrauen, fördern den Bekanntheitsgrad und helfen mit, ausreichend Spenden für unsere vielfältigen Aktivitäten zu erzielen. Dank nachhaltiger Unterstützung seitens der OMV Refining & Marketing konnten wir auch im Jahr 2014 unsere DEBRA Austria Werbekampagne – mit Vitatherm als Sponsor – österreichweit sichtbar machen. Mit dieser Spende konnten wir einen Großteil unserer Außenwerbung finanzieren. 2014 waren dies vorrangig 24-Bogen- und 8-Bogen-Plakate. Wir bedanken uns ganz herzlich für die bereits seit 2012 bestehende großartige Zusammenarbeit. 



DI Birgit Prinz (OMV Refining & Marketing GmbH) übergibt die Spende an Rainer Riedl und Pia Makarius (DEBRA)

© R. DEMUREZ



© PROF REIFEN

Dr. Kristjan Ambroz und Regina Schindlböck (Profi Reifen) überreichen den Weihnachts-Scheck an Sandra Eder (DEBRA)

Weihnachtsgeschenk von Profi Reifen. Profi Reifen- und Autoservice GmbH ist der größte Reifenfachhändler Österreichs und betreut seit über 40 Jahren zahlreiche Privat- und Firmenkunden. Das Unternehmen verzichtete auch 2014 auf Weihnachtsgeschenke und spendete statt dessen 5.000 Euro an DEBRA Austria. Im Lauf der letzten Jahre sind insgesamt bereits 23.000 Euro von Profi Reifen an die „Schmetterlingskinder“ übergeben worden. Dieser Beitrag hilft uns, den Betrieb des EB-Hauses in Salzburg zu finanzieren – vielen herzlichen Dank für die treue Unterstützung! 🌸

Pearls for life: BWT spendet für EB-Forschung. Im Rahmen der „Pearls for Life“-Initiative verzichtet das Unternehmen BWT auf Weihnachtsgeschenke und spendet stattdessen an Menschen, denen das Nötigste zum Leben fehlt oder die schwere Schicksalsschläge überwinden müssen. Es freut uns sehr, dass auch die „Schmetterlingskinder“ einen großzügigen Spendenscheck über 20.000 Euro erhielten. Die Mittel werden für die EB-Forschung in Salzburg eingesetzt, um die Erforschung neuer Therapiemethoden voranzutreiben. Lutz Hübner, Geschäftsführer von BWT in Österreich und Deutschland: „Wir denken bei unserer Spendenaktion an Menschen, die dringend unsere Solidarität und Hilfe benötigen.“ Vielen Dank für diese überaus wertvolle Unterstützung! 🌸



Lutz Hübner (BWT) und Franz Feichtlbauer (DEBRA)

© BWT



Ein Herz für Schmetterlingskinder

Seit 10 Jahren: Accor unterstützt Schmetterlingskinder. Bereits zum zehnten Mal unterstützt die Hotelgruppe Accor die Anliegen von DEBRA Austria. 2014 betrug die großzügige Weihnachtsspende 5.000 Euro und kommt der EB-Forschung zugute. Die Accor Gruppe zählt mittlerweile zu unseren wichtigsten Kooperationspartnern, wir bedanken uns für die langjährige, nachhaltige und wertvolle Unterstützung sehr herzlich! 🌸

Onzoone wirkt Wunder. Das Wunderwirken-Logo gibt es als Aufkleber, es kann aber auch gedruckt auf Briefpapier oder online in der Unternehmenskommunikation verwendet werden. Damit zeichnen sich unterstützende Organisationen als besondere Förderer aus. Die Firma Onzoone etwa spendet seit vielen Jahren für die „Schmetterlingskinder“ – 2014 zum



ersten Mal mit unserem neuen Wunderwirken-Logo. Es freut uns sehr, dass wir auf solche Unternehmenskooperationen zählen dürfen. Herzlichen Dank an dieser Stelle an Andreas Kalchbrenner, den CEO von Onzoone! 🌸





v.l.n.r.: Prof. Dr. J. Bauer, Dr. G. Pohla-Gubo, Prof. Dr. H. Hintner, GF Mag. Markus Kaser (Interspar) und Dr. A. Diem

© INTERSPAR ÖSTERREICH

Interspar und die süße Versuchung: Schmetterlingsbrot. Seit vielen Jahren verkauft Interspar zugunsten der „Schmetterlingskinder“ eine ganz besondere Köstlichkeit – das Schmetterlingsbrot. Auch 2014 freuten sich Interspar-Kunden und Kundinnen über das leckere Briochegebäck mit Hagelzucker in Schmetterlingsform. Wie jedes Jahr fanden die Leckereien reißenden Absatz – österreichweit wurden 40.000 Euro durch diese Aktion eingenommen! Vielen Dank für die großartige Spende und die kontinuierliche Unterstützung des EB-Hauses in Salzburg! 🦋

Kapsch CarrierCom AG: Möbel-Flohmarkt für den guten Zweck.

Kapsch CarrierCom AG übersiedelte in neue Räumlichkeiten, für die auch neue Büromöbel angeschafft wurden. Ein Großteil der bisherigen Ausstattung konnte von den Mitarbeitern gegen Spenden erworben werden. Beim Mö-



Mag. Elke Warzecha (Kapsch) überreicht die Spende an Aisha Bichler (DEBRA)

© KAPSOCH CARRIER COM AG

bel-Flohmarkt kamen insgesamt 4.800 Euro zusammen, die für die „Schmetterlingskinder“ gespendet wurden. Mag. Elke Warzecha, Head of Partner & Facility Management und Senior Legal Counsel, führte Aisha Bichler von DEBRA Austria durch das beeindruckende neue Bürogebäude. Wir bedanken uns bei allen Mitwirkenden für die originelle Benefizaktion! 🦋

Round Table 30 und Burger King sammeln für das EB-Haus.

Sie bilden schon seit Jahren ein treues Unterstützerteam – Johann Teuschl und Herbert Groß (Burger King Bahnhof Salzburg), Klaus Satra (Burger King Airportcenter und Griesgasse) und der Round Table 30. Gemeinsam sammelten sie bereits über 23.000 Euro für den Betrieb des EB-Hauses. Die Spendensammlung 2014 brachte weitere 3.000 Euro ein. Wir bedanken uns bei allen Beteiligten sehr herzlich für diesen wichtigen und wertvollen Beitrag. 🦋



v.l.n.r.: Mag. C. Jurikovszky (RT30), Dr. M. Niklas (RT30 Präsident), J. Teuschl und K. Satra (Burger King), R. Riedl (DEBRA)

© RT30



Firmeninhaber Paul Haslauer und Gabriela Pohla-Gubo (DEBRA)

© HASLAUER GMBH

Haslauer GmbH: Spenden statt schenken. Weihnachten ist das Fest der Liebe, aber auch die Zeit des Helfens und Schenkens. Aus diesem Grund hat sich das Unternehmen Haslauer auch in diesem Jahr dazu entschlossen, einen finanziellen Beitrag für die „Schmetterlingskinder“ zu leisten. Firmeninhaber Paul Haslauer überreichte einen Spendenscheck in der Höhe von 5.000 Euro an Gabriela Pohla-Gubo. Das Unternehmen Haslauer unterstützt DEBRA Austria seit langem und in vielfältiger Art und Weise. Wir bedanken uns daher ganz besonders bei Paul Haslauer und seinem Team! 🦋

T-Mobile: Engagement auf vielen Ebenen. Zu Weihnachten spendet T-Mobile seit vielen Jahren einen großzügigen Betrag und unterstützt damit die Entwicklung eines innovativen Therapieansatzes – einer Genterapie für EB-Betroffene im EB-Haus Austria. Das Unternehmen zeigt bei dieser langjährigen Partnerschaft seine soziale Verantwortung und schenkt den betroffenen Familien Zuversicht, dass das Leiden ihrer Kinder in absehbarer Zeit gelindert werden kann. Darüber hinaus unterstützte T-Mobile 2014 die Initiative „Fußball kann heilen“ bei einem Aktionstag in der Generali-Arena. Für jedes alte Handy, das im T-Mobile Shop zum Recycling gebracht wird, geht noch eine zusätzliche Spende an DEBRA. Vielen Dank für die vielfältige, langjährige und verlässliche Kooperation. 🌸



Aktionstag „Fußball kann heilen“ mit freundlicher Unterstützung von T-Mobile

© DEBRA / C. ORT



Aktion „Fußball kann heilen“ des FK Austria Wien



Der Fanclub „Bulldogs“ bei der Scheckübergabe

© C. PFUG/FK AUSTRIA WIEN, DEBRA AUSTRIA, IMBA

Fußball kann heilen: FK Austria Wien für die EB-Forschung. Der Fußballklub unterstützt auch in der Bundesliga-Saison 2014/15 wieder DEBRA Austria und das Forschungsinstitut IMBA. Ziel der Aktion „Fußball kann heilen“ ist die Förderung der Forschung für die „Schmetterlingskinder“. Kapitän Manuel Ortlechner stellte sich 2014 gemeinsam mit seinen Kollegen Alexander Gorgon und Alexander Grünwald in den Dienst der guten Sache, ebenso der ehemalige Nationalteamspieler und Kapitän des FK Austria Wien, Michael Wagner. Nicht nur die Spieler sondern auch Fanclubs, wie etwa die „Bulldogs“, unterstützten die Aktion mit eigenen Benefizveranstaltungen. Die Kampfmannschaft des FK Austria Wien stattete dem IMBA im Dezember einen Besuch ab: Forscherin Dr. Arabella Meixner berichtete über den aktuellen Stand und Petra Höhn, die Mutter von „Schmetterlingskind“ Violetta gab einen Einblick in den Alltag mit EB. Wir bedanken uns herzlich beim gesamten Team des FK Austria Wien und den zahlreichen Fans für ihr Engagement! 🌸



Violetta Höhn und die Kampfmannschaft des FK Austria Wien besuchen das IMBA; v.l.n.r.: Alexander Gorgon, Markus Suttner und Manuel Ortlechner (FK Austria Wien), Rainer Riedl (DEBRA), Violetta und Petra Höhn, Prof. Josef Penninger (IMBA)

Fontana-Damen: Großes Herz auf dem Green. Das Golfjahr 2014 des Fontana Golfclubs in Oberwaltersdorf stand ganz im Zeichen der „Schmetterlingskinder“. Die Damen sammelten engagiert bei jedem Turnier Spenden. Beim Ausgolfen im Oktober 2014 übergab Clubpräsident Franz Deutsch gemeinsam mit Inge Kent, Ladies Captain, einen Spendenscheck über 3.500 Euro. Ganz spontan verdoppelte Herr Deutsch diesen Betrag über den Austria-Canada Business-Club – die „Schmetterlingskinder“ freuen sich über insgesamt 7.000 Euro. Ein herzliches Dankeschön! 🌸



Sandra Eder (DEBRA) und Ladies-Captain Inge Kent (Fontana GC)

© PRIVAT



v.l.n.r.: Rainer Riedl (DEBRA), Manfred Zangl, Friedrich Kletzenbauer, Claus-Karl Hercog und Christian Sadjak (Club 80)

© H. UNGER

Club 80: Treue Wegbegleiter. Seit vielen Jahren begleitet der Club 80 DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“. Die vier engagierten Herren des Club 80 stellen jährlich ein Golfturnier im Golfclub Almenland auf die Beine. Beim Turnier 2014 haben die motivierten Steirer eine unglaubliche Gesamtsumme von 18.500 Euro gespendet. Im Lauf der Jahre wurden rund 150.000 Euro für DEBRA Austria gesammelt – das ist grandios. Wir bedanken uns von ganzem Herzen für das treue und wertvolle Engagement! 🍀

Golfen und Gutes tun: Diners Club Beginner's Golf Trophy.

Mehrmals im Jahr lockt die Diners Club Beginner's Golf Trophy Golf-Rookies auf das Green, die sich bei Turnieren mit Gleichgesinnten messen. Soziales Engagement wird dabei groß geschrieben, wie die langjährige Kooperation mit den „Schmetterlingskindern“ zeigt: Der Reinerlös der Tombola-Aktionen fließt an DEBRA Austria. Insgesamt wurden dieses Jahr 5.730 Euro erzielt, die Diners Club großzügig auf 6.000 Euro auf rundete. Wir bedanken uns sehr herzlich bei Julia Horvath und Herbert Brandl von Diners Club für das treue Engagement! 🍀



Franz Feichtlbauer (DEBRA), Herbert Brandl (Diners Club).

© DINERS CLUB

Unermüdlich für die Schmetterlingskinder: Biking 4 Butterfly Children.

Andreas Engelhardt ist ein unermüdlicher Unterstützer und langjähriger Wegbegleiter der „Schmetterlingskinder“. Das von ihm initiierte Biking 4 Butterfly Children-Team (B4BC) war auch 2014 wieder höchst aktiv. In Saalbach Hinterglemm starteten bei den World Games of Mountainbiking 253 Sportler für B4BC, darunter auch 17 Kin-

der. Die Jüngste am Rad zählte gerade einmal zweieinhalb Jahre. Auch das Spendenergebnis war mehr als beeindruckend – 13.560 Euro! Ein ganz großes Dankeschön an Andreas Engelhardt, alle unterstützenden IT-Firmen, die lokalen Patenbetriebe und den Tourismusverband Saalbach Hinterglemm und natürlich an alle, die mitgeradelt sind.

Bei der Salzkammergut Trophy in Gosau hatte das B4BC-Team mit Dauerregen zu kämpfen, punktete aber trotzdem mit Rang 2 bei der Slow-Motion-Wertung. Die Salzkammergut Trophy unterstützte DEBRA Austria ebenfalls wieder – insgesamt wurden 4.900 Euro gesammelt. Herzlichen Dank an das gesamte Trophy-Organisationsteam sowie Redvil, Interspar, die Zweirad-Chaoten und Andreas Engelhardt für die langjährige Unterstützung und das große persönliche Engagement! 🍀



Jüngstes B4BC-Teammitglied

© G. KUDERNA, E. PICHLER



Wolfgang Breitfuß (Tourismusverband Saalbach Hinterglemm), R. Riedl und S. Eder (DEBRA), A. Engelhardt

Running 4 Butterfly Children – VCM 2014. Andreas Engelhardt organisierte 2014 nicht nur Charity-Teams für Mountainbike-Events sondern erweiterte sein Engagement auch um die Sparte Laufsport. Gemeinsam mit ambitionierten und trainierten Gleichgesinnten ging er beim Vienna City Marathon am 13. April unter dem Teamnamen Running 4 Butterfly Children an den Start und sammelte Spenden für die „Schmetterlingskinder“. Nach vollbrachtem Lauf erholten sich unsere Sportlerinnen und Sportler verdienstweise im DEBRA Austria Hospitality-Bereich am Wiener Heldenplatz. Wir bedanken uns ganz herzlich bei den Firmen Bechtle, CA Technologies, Glocknerkönig, Imtech ICT Austria sowie bei den Initiatoren der Salzkammergut Trophy und der Worldgames of Mountainbiking, ohne deren Unterstützung die Aktion Running 4 Butterfly Children beim VCM 2014 nicht möglich gewesen wäre. ♣



VCM 2014 – Scheckübergabe mit Andreas Engelhardt und Sandra Eder (DEBRA)

© DEBRA AUSTRIA



debRunner-Initiator Josef König (l.) beim Silvesterlauf in Markgrafneusiedl

© o. vögt

debRunner: Silvesterlauf zugunsten der Schmetterlingskinder. debRunner verbinden Sport mit sozialem Engagement und widmen zumindest einen ihrer Läufe im Jahr den „Schmetterlingskindern“ – pro gelaufenen Kilometer wird ein Euro gespendet. Initiiert wurden debRunner von Josef König, der selbst passionierter Läufer ist. Für den letzten Tag des Jahres ließ sich der Trainer des Lauftreffs „Königswiesel Markgrafneusiedl“ etwas Besonderes einfallen: einen Silvesterlauf. Josef König ging gleich mit gutem Beispiel voran und lief acht Stunden lang auf der Ortsrunde Markgrafneusiedl. Unterstützt wurde er dabei von zahlreichen sportlich Ambitionierten aller Altersgruppen, die sich zwischendurch oder nach absolvierter Strecke an der Labestation des Jugendvereins MOFA und der Königswiesel stärken konnten. Die Beteiligung am Lauf war äußerst rege und die Spendenbox gut gefüllt – 2.040 Euro wurden für die „Schmetterlingskinder“ gespendet. Ein wunderschöner Jahresabschluss, für den wir uns aufs Herzlichste bedanken! ♣



Buchcover „herzlaufen“

© G. T. TROMPETER

Georgios Trompeter: herzlaufen. Ein dramatischer Unfall veränderte das Leben von Georgios Theodosios Trompeter radikal. Nach langen Krankenhausaufenthalten wurde er Schritt für Schritt zum Buchautor. Seit Jahren unterstützt er nun die „Schmetterlingskinder“ mit Buchprojekten, aktuell mit seinem Werk „herzlaufen“, einem wunderschönen Lauf-Ernährungsbuch mit beigelegter DVD. Der Autor über sein Buch: „Offen, ehrlich, persönlich, authentisch. Meist humorvoll. Fast immer unterhaltsam. Ein paar Mal traurig. Oft kritisch. Auch selbstkritisch. Ab und zu ironisch. Niemals schadenfroh. An manchen Stellen nachdenklich. Vielleicht sogar zum Liebhaben. Das würde mich jedenfalls sehr freuen.“ Lieber Herr Trompeter, ein ganz besonders herzliches Dankeschön für Ihr langjähriges Engagement! ♣

Around the World in a Day – Hilton Charity Run. Around the World in a Day – so lautet das Motto des weltweit stattfindenden Hilton Charity Run. Insgesamt soll der zweifache Erdumfang zurückgelegt werden, also zweimal 40.075,16 Kilometer. Diesem Aufruf kamen am 14. Juni 330 Teilnehmer in Wien nach. Erlaubt war, was gefällt und der nicht motorisierten Fortbewegung dient: Laufen, Walken, Skaten oder Radfahren. Vier Prozent der weltweit angepeilten Gesamtstrecke wurden geschafft – ein schöner Erfolg. Und auch das Ergebnis der Spendensammlung war fantastisch, über 8.000 Euro gingen bei DEBRA Austria ein. Zusätzlich organisiert das Hilton Vienna jährlich die Benefizaktion Small Change Big Difference. Auch dafür sagen wir im Namen der „Schmetterlingskinder“ vielen herzlichen Dank! ♣



Scheckübergabe mit Dir. Norbert Lessing (Hilton), Sandra Eder (DEBRA), Johanna Jany (Hilton)

© HILTON HOTELS VIENNA



Believe in Greatness: Sportlich-elegantes Armband aus Edelstahl und Kautschuk

Wolfgang Fasching: **Believe in Greatness.** So lautet der Name einer exklusiven Armbandkollektion zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Hinter der Aktion steht Extremsportler und Motivationstrainer Wolfgang Fasching. Der dreifache Race Across America-Sieger und Seven-Summits-Besteiger weiß: „Ein Team ist wichtig für das Erreichen großer Ziele, und ich sage dies aus eigener Erfahrung. Deswegen ist es mir wichtig, dass sich möglichst viele Personen für die Anliegen der ‚Schmetterlingskinder‘ einsetzen.“ Zahlreiche prominente Unterstützerinnen und Unterstützer aus der Sportwelt fungieren bereits als Believe in Greatness-Botschafter, und es werden laufend mehr. Das Armband kann unter www.believe-greatness.com bestellt werden. Wir freuen uns sehr über diese wunderbare Aktion – ein großes Dankeschön an Wolfgang Fasching und sein Team! 🍀

Mit sportlichem Engagement: **Cops for a better life.** Vier engagierte und sportliche Polizeibeamte aus Salzburg blicken auf eine erfolgreiche und intensive Triathlon-Saison 2014 zurück. Jürgen Trippold, Franz Lugstein, Andreas Hohensinn und Andreas Prommegger widmeten ihr sportliches Engagement 2014 – in insgesamt neun Bewerben – den „Schmetterlingskindern“. Das Triathletenteam trat in den Distanzen 10 km Schwimmen, 50 km Laufen und 200 km Radfahren an und sammelte im Lauf der Saison nicht nur tausende von sportlich absolvierten Kilo- und Höhenmetern, sondern auch Spenden für DEBRA Austria. Der Gesamtspendenerlös von 5.000 Euro wurde beim letzten Event, der Challenge Walchsee-Kaiserwinkl, an Alexandra Waldhör vom EB-Haus übergeben. Wir freuen uns sehr über die enorme sportliche Leistung der Athleten und bedanken uns im Namen der „Schmetterlingskinder“ für das beeindruckende Engagement! 🍀



Jürgen Trippold



Andreas Walch



Franz Lugstein



Andreas Prommegger



Von Schmetterling zu Schmetterling



Eva Brauneis, Martina Dolezal und Edgar Preinfalk von Luna Shooters überreichen den Spendenscheck an Aisha Bichler (DEBRA)

Luna Shooters trafen ins Schwarze. Luna Shooters – hinter diesem Namen steckt eine lustige und offene Sportschützentruppe, die Spaß an ihrem Sport hat, immer unter der Voraussetzung, dass Sicherheit gewährleistet ist. Sie boten 2014 verschiedene Trainingsmöglichkeiten und Bewerbe an, bei denen sie das ganze Jahr über für die „Schmetterlingskinder“ Spenden sammelten. Das Endergebnis – 5.500 Euro – überreichten Vertreter des Vereins kurz vor Weihnachten im DEBRA Büro an Aisha Bichler. Wir bedanken uns bei allen Sportlichen mit großem Herz für diese Unterstützung! 🍀

Boxclub Bounce: Mit einem Schlag Gutes tun. So lautete das Motto einer Benefizaktion des Boxclub Bounce: 2014 konnte am Tag des Sports am Wiener Heldenplatz und auf zwei Bezirksfesten für die gute Sache geboxt werden: Für jeden Schlag auf den Sandsack spendete Bounce einen Euro an die „Schmetterlingskinder“. Insgesamt beteiligten sich weit über tausend Menschen an dieser Aktion. Auch beim Charity-Punschstand am Theodor-Herzl-Platz war der Boxclub vertreten. Viele Besucherinnen und Besucher nahmen die Gelegenheit wahr, sich nicht nur durch Punsch, sondern auch mittels sportlicher Bewegung – dem Punch – aufzuwärmen und erprobten ihre Schlagkraft am Sandsack. Wir bedanken uns herzlich für diese originelle Spendenaktion! ❀



Rainer Riedl (DEBRA Austria) erboxt eine Spende von Bounce

© L. ILLSINGER



Das bunte Beachvolleyball-Team 2014

© J. WIESINGER



Gute Laune trotz Wetterkapriolen

© K. MEDEK

Baggern für den guten Zweck. Siebzig hoch motivierte Beachvolleyball-Profis und -Neulinge trotzten Ende August in Salzburg Wind und Wetter. Sie baggerten anlässlich des zweiten Beachvolleyball-Charityturniers für die „Schmetterlingskinder“ und fischten die blau-gelbe Kugel mehr als nur einmal aus dem regennassen Sand. Insgesamt wurden knapp 1.800 Euro gesammelt, die dem EB-Haus zu

Gute kommen. Das Turnier wurde von Boris Holla und EB-Haus Mitarbeiterin Julia Rebhan gemeinsam mit vielen Helferinnen und Helfern veranstaltet und soll im Jahr 2015 eine Fortsetzung finden. Wir bedanken uns bei den engagierten Salzburger Beachvolleyballern herzlich für ihre Wetterbeständigkeit und die tolle Initiative! ❀

Altenmarkter Charity-Fest: Event der Sonderklasse.

Hubschrauberflug, COBRA-Einsatz, Formel 1-Simulator, musikalische Acts, Kunst und Kultur, Speis und Trank und ein spezielles Kinderprogramm – all das wurde Ende Juni beim Altenmarkter Charity-Fest geboten. Sensationell



Altenmarkter Kinder stellen das DEBRA Austria Logo nach

© K. STRAUCH

war auch das Spendenergebnis, dieses Jahr konnten 10.000 Euro erzielt werden! Vom Altenmarkter Eis-

schützenverein kamen noch 400 Euro hinzu. Der gesamte Spendenerlös wurde an Dr. Gabriela Pohla-Gubo für das EB-Haus übergeben. Wir bedanken uns sehr herzlich bei den Mitgliedern des Altenmarkter Charity-Vereins und den zahlreichen freiwilligen Helferinnen und Helfern, die zum Gelingen dieses tollen Events beigetragen haben! ❀

On the Road: 10 Jahre Unterstützung durch Gebrüder Weiss. Wenn es einem selbst gut geht, sollte man auch an jene denken, die es schwerer haben – so Kurt Pichler von Gebrüder Weiss. 2005 veranstaltete er das erste GW & Friends-Bikertreffen – ein gemeinsames Wochenende für den guten Zweck. In den vergangenen Jahren wurden über 12.000 Euro für die „Schmetterlingskinder“ gesammelt. Das Treffen erfreut sich nach wie vor großer Beliebtheit, einige Teilnehmer reisen sogar aus Rumänien oder den USA an. Unser ganz besonderer Dank geht an Kurt Pichler und seine engagierten Motorradfreunde! ❀



GW & Friends: Tour auf den Großglockner

© K. PICHLER



Die treibenden Kräfte der Spendenaktionen (v.l.n.r.): Elisabeth Mühringer (EB-Haus), Hildegard Littooj, Johann Gucher, Klaus und Margit Kraßnitzer und Irmi Tatschl

© R. HAMMNER

LR Health & Beauty Systems spenden doppelt. Beim Charity-Fußballturnier, das Hildegard Littooj in Kärnten organisierte, wurde nicht nur gekickt, sondern auch sehr großzügig gespendet. Es gab Grilltes, bunte Herzerl-Lose, ein tolles Kinderprogramm und Live-Musik. DEBRA Austria freut sich über den Erlös von rund 4.600 Euro. Weitere 4.500 Euro kamen von LR Health and Beauty Österreich über den LR Global Kids Fund. Ein großes Dankeschön an LR Health and Beauty, Hildegard Littooj und ihr Team sowie an den LR Global Kids Fund! ❀

WKO Wien organisiert Tombola. 330 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Wirtschaftskammer Österreich nahmen am 4. September 2014 am Wien Energie Business Run teil. Die WKO Wien veranstaltete zusätzlich einen eigenen Event mit einer Tombola zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Der Erlös wurde durch großzügige Spenden der WKO Wien, Niederösterreich und Österreich aufgerundet. So konnten mehr als 3.600 Euro an Sandra Eder von DEBRA Austria übergeben werden. Vielen Dank für das wertvolle Engagement und die Unterstützung! ❀



Scheckübergabe im Ernst-Happel-Stadion: Dr. Georg Petek-Smolnig (WKO), Sandra Eder (DEBRA) und Mag. Manfred Prenner (WKO Wien).

© F. WIESEF

Der beste Punsch in Wien: am Theodor-Herzl-Platz. Auch dieses Jahr konnte der legendäre Punschstand am Theodor-Herzl-Platz im Advent eröffnet werden. Dank ihres unermüdlichen Einsatzes erzielten die Mitarbeiter des Casinos Wien, allen voran Peter Fischer und Oliver Pichler, wieder ein sensationelles Spendenergebnis von 9.500 Euro! Mundpropaganda hatte das ihre dazu getan – der Punschstand konnte diesmal viele Highlights verzeichnen und entwickelte sich zur Eventlocation: Die Firmen EMC² und mobiletouche luden zum vorweihnachtlichen Umtrunk ein und sorgten dadurch für einen schönen Spenden-

zuwachs. Schlagende Momente gab es beim Boxsack vom Boxclub Bounce, direkt neben dem Punschstand. Für jeden Schlag wurde ein Euro gespendet. Für Fußballfans ein ganz besonderer Abend: Die FK Austria Wien-Spieler Manuel Ortlehner und Alexander Grünwald schenkten persönlich Punsch aus. Prominente Unterstützung kam auch von den Vorstandsmitgliedern Mag. Bettina Glatz-Kremsner und Generaldirektor Dr. Karl Stoß der Casinos Austria, auch sie schenkten Punsch aus. Herzlichen Dank für die wunderbare Zusammenarbeit und das großartige Spendenergebnis 2014! ❀



Stefan Trondl (l.) von EMC² überreicht seine Spende



Mag. Bettina Glatz-Kremsner und Dr. Karl Stoss (Casinos Austria AG), hier mit R. Riedl, S. Eder und P. Makarius (DEBRA) schenken Punsch aus



Reger Besuch am Charity-Punschstand

© PRIVAT ©

Lions Club Hall hilft mit einer Tombola. Dank großzügiger Sponsoren und mit Unterstützung von Innsbrucks führendem Einkaufszentrum DEZ veranstaltete der Lions Club Hall am 7. und 8. November eine Tombola zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Dass die zum ersten Mal durchgeführte Aktion des Lions Club Hall gleich ein so großer Erfolg wurde, übertraf alle Erwartungen der engagierten Lionsfreunde. Insgesamt wurde ein Erlös von 8.053 Euro erzielt. Wir freuen uns sehr über diese Aktion sowie das schöne Spendenergebnis und übermitteln ein ganz herzliches Dankeschön im Namen der „Schmetterlingskinder“ nach Tirol! 🌸



Die Herren vom Lions Club Hall (v.l.n.r.): Reinhard Hauser, Präs. Ing. Georg Schiestl und Kurt Moser überreichen Maria Allmeier (DEBRA) den Spendenscheck

© G. SCHLESINGER



Der Stötten-Chor

© T. KING

Benefizkonzerte des Stötten-Chor begeisterten wieder. Auch 2014 veranstaltete der Stötten-Chor wieder zahlreiche wunderschöne Benefizkonzerte zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Die engagierten Sängerinnen und Sänger begeisterten das Publikum mit einem musikalischen Repertoire, das von volkstümlicher Musik bis hin zu klassischen Klängen für jeden Musikliebhaber etwas bereithielt. Unter dem schon bewährten Motto „Schmetterling flieg“ fand im September im Casino Baden ein Konzert unter der Leitung von Karin Zeiler statt, auch hier zeigte der oberösterreichische Chor sein Können. Insgesamt hat der Chor in den vielen Jahren seines Engagements für die „Schmetterlingskinder“ bereits unglaubliche 100.000 Euro ersungen. Wir bedanken uns sehr herzlich beim Stötten-Chor, dem wir dank der langjährigen und wertvollen Unterstützung ganz besonders verbunden sind! 🌸

Alt hilft Jung im Seniorenwohnheim Taxham. In zehn Jahren erbrachte die Aktion „Alt hilft Jung“ des Seniorenwohnheims Taxham 25.000 Euro für das EB-Haus – eine beeindruckende Spendenbilanz. Die Pensionisten gestalten jedes Jahr mit großer Motivation und Kreativität kleine und große Kunstwerke, die auf Oster- und Weihnachtsmärkten verkauft werden. Eventfotograf Franz Huber, selbst Bewohner des Heims, spendete 2014 zusätzlich den Verkaufserlös seiner Fotografien. So kamen diesmal insgesamt 5.336 Euro zusammen. Allerherzlichsten Dank an alle Beteiligten für die langjährige Treue! 🌸



Gabriela Pohla-Gubo (DEBRA) bedankt sich herzlich bei den Senioren für die schöne Spende

© SENIorenHEIM TAXHAM/SIMMER

Bastelrunde Schöner Wohnen. Herta Allerbauer ist als Bewohnerin des Seniorenheimes „Schöner Wohnen“ in Wien sehr aktiv. Die von ihr gegründete Bastelrunde trifft sich regelmäßig, um mit viel Herz und Elan kreative und farbenprächtige Werke herzustellen. Der Verkaufserlös ging 2014 an die „Schmetterlingskinder“. Aisha Bichler von



Herta Allerbauer und die Damen der Bastelrunde freuen sich über den Besuch von Aisha Bichler

DEBRA Austria besuchte die Damen und durfte einen außergewöhnlich „herzlichen“ Scheck entgegennehmen. Ein großes Dankeschön an Frau Allerbauer und ihre Bastelrunde, wir wünschen allen weiterhin so viel Lebensfreude und Gesundheit! ❀

© P. FRUHAUF/KWIP



Elisabeth Mühringer freut sich über den Besuch der Dobersberger Bäuerinnen im EB-Haus

© R. HAMETNER

Dobersberger Bäuerinnen spenden zum dritten Mal. Der Spendenbetrag kam, wie auch bereits in den Jahren davor, durch das Sammeln freiwilliger Spenden im Rahmen des monatlichen Stammtisches zusammen. Die Bäuerinnen lieben es sich nicht nehmen, die Spende von 1.050 Euro persönlich im EB-Haus zu übergeben und reisten dafür extra aus Niederösterreich an. Die Gebietsbäuerin, Ingrid Kraus, überreichte den Betrag stellvertretend für die ganze Gruppe. Wir bedanken uns herzlich bei den engagierten Damen! ❀

MA 48 hilft mit einer Tombola. Die Mitarbeiter der MA 48 Straßenreinigung (Kehrbezirk 9/19) veranstalteten bei ihrer Weihnachtsfeier mit Unterstützung der Personalvertretung eine Tombola. Der Erlös von 1.000 Euro wurde im Jänner am Mistplatz Grinzing vom Personalvertretungsvorsitzenden Hubert Chum und den Mitarbeitern an Aisha Bichler von DEBRA Austria übergeben. Herzlichen Dank an die Mitarbeiter des Kehrbezirk 9/19 sowie an das Team des Mistplatzes Grinzing, wir freuen uns sehr über die schöne Spende! ❀



Personalvertreter Hubert Chum überreicht einen Spendenscheck der Mitarbeiter an Aisha Bichler

© MA 48

Adventmarkt des Pfarrhorts Hetzendorf. „Wir haben zwei Monate lang gebastelt und die Sachen dann bei unserem Adventmarkt verkauft“, erzählte uns eine Hortschülerin des Pfarrhorts Hetzendorf bei ihrem Besuch im DEBRA Austria Büro. Gemeinsam mit an-



Die kleinen Bastlerinnen des Pfarrhorts Hetzendorf

© DEBRA AUSTRIA

deren Schülerinnen und der Dipl. Hort- und Kindergartenpädagogin Cornelia Moldaschl überreichte sie die Einnahmen ihrer Adventaktion. 350 Euro waren zusammengekommen – wir bedanken uns ganz herzlich für den tollen Einsatz der kreativen Bastlerinnen und Bastler! ❀

Maturaprojekt der HAK 1 Klagenfurt. Katharina Wrann, Schülerin der HAK1 in Klagenfurt, führte gemeinsam mit ihren Klassenkolleginnen ein aufwändiges Maturaprojekt zugunsten der „Schmetterlingskinder“ durch. Die jungen Damen organisierten nicht nur ein Golfturnier und eine Abendgala, sondern ließen sich etwas ganz besonders Ansprechendes einfallen: eigens produzierte DEBRA Teddybä-



Schülerinnen Sandra Strauss, Julia Schmautz und Katharina Wrann mit den süßen DEBRA Teddys

© PRIVAT

ren, die reißenden Absatz fanden. Die Gesamtspendensumme dieses beeindruckenden Projekts in der Höhe von 6.000 Euro wurde am Galaabend im Seehotel Wrann in Velden an DEBRA Austria übergeben. Vielen herzlichen Dank an alle beteiligten Schülerinnen und Schüler, insbesondere an Katharina Wrann für ihren außerordentlichen Einsatz! 🌸

Benefizabend der HLW Horn. Die Fachschüler der HLW Horn gestalteten einen Benefizabend für die „Schmetterlingskinder“. Wochenlang bereiteten sie alles vor, am Tag der Benefizgala selbst waren die 16 Schülerinnen und ein Schüler rund um die Uhr im Einsatz, und das in vielen verschiedenen Funktionen: Sie schmückten die Räumlichkeiten, gestalteten die Tischdekoration, bereiteten Cocktails und ein viergängiges Menü, servierten, tanzten, sangen und hielten Reden. Von so viel Engagement waren alle Anwesenden restlos begeistert und ließen sich das gelungene exotisch-fruchtige Galamenu noch mehr schmecken! Zur Spendenübergabe kam die ganze Klasse in Begleitung von Klassenvorständin Dipl.-Päd. Hermine Aschenbrenner sogar persönlich nach Wien. Allerherzlichsten Dank an alle Beteiligten für diese schöne Aktion! 🌸



Übergabe des Schmetterlingsbilds (v.l.n.r.): Schülerinnen Lisa Schiefer und Tina Baumgartner, Britta Schwarz (DEBRA), Klassenvorständin Dipl.-Päd. Hermine Aschenbrenner

© HLW HORN



Das Verkaufsteam bei der Arbeit

© VS EBENTHAL

Volksschüler basteln Armbänder. Die Schülerinnen und Schüler der 4a der Volksschule Ebenthal waren im Advent ganz besonders fleißig. Mit viel Eifer häkelten sie bunte Armbänder, die im Rahmen des Elternsprechtag verkauft wurden. Die Aktion hat viel Spaß gemacht, wie die Fotos zeigen, und für die „Schmetterlingskinder“ konnten 352 Euro gesammelt werden. Ein großes Dankeschön geht an alle Bastler, und natürlich auch an die Eltern der Kinder sowie an die Klassenlehrerin Astrid Jörg! 🌸

Der Schmetterling ist gelandet. Der Donaustädter Hobbykünstler Leopold Wimmer stellt Objekte in allen Varianten aus Draht, Pappmaché und anderen Materialien her. Wir freuen uns sehr über seinen prachtvol-



Der Schmetterling bereitet im EB-Haus viel Freude

© R. HAMETNER


len bunten Schmetterling, der kurz bei uns im Wiener Büro einzog und bald nach Salzburg weiterflog. Dort erfreut er die „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus. Vielen herzlichen Dank, lieber Herr Wimmer, für den fröhlichen Gesellen! 🌸

Spendenaktionen und Kooperationen in Südtirol

Kaltern unterstützt die **Schmetterlingskinder: kuba-Familienfest 2014**. Das Jugend- und Kulturzentrum kuba Kaltern veranstaltete gemeinsam mit dem Katholischen Familienverband, der Katholischen Jungschar und der AVS-Jugend Kaltern am 17. Mai 2014 ein großes Familienfest. Der Reinerlös von 750 Euro wurde an den Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige gespendet. Mit leckerem Essen, gemütlicher Atmosphäre und spannenden Spielecken kamen sowohl die kleinen als auch die großen Gäste auf ihre Kosten. Die fleißigen freiwilligen Helfer wurden am 19. Juni zu einem gemeinsamen Dankesessen ins Jugend- und Kulturzentrum eingeladen. Mit dabei waren auch zwei Vertreterinnen von DEBRA Südtirol, denen der Reinerlös des Festes übergeben wurde.

In einem kurzen Film erfuhren die Anwesenden mehr über das Leben von „Schmetterlingskindern“ und die Aufgaben des Vereins. DEBRA unterstützt Men-

schen mit Epidermolysis bullosa sowie deren Familien und Angehörige. Bei dieser Hautkrankheit kommt es schon nach geringer Belastung der Haut zu Blasen und Wundbildung – die Haut der Betroffenen ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Mit der finanziellen Unterstützung von DEBRA Südtirol wurden außerdem Forschungsprojekte ins Leben gerufen, in denen nach einer Linderung bzw. Heilung für die Erkrankung gesucht wird.

Als Jugendzentrum war es dem kuba wichtig, die Spende einem Verein zukommen zu lassen, der wie wir mit Kindern und Jugendlichen arbeitet. Das Mitarbeiterteam des Jugend- und Kulturzentrums kuba freut sich, mit den Einnahmen des Festes die Arbeit von DEBRA unterstützen zu können und bedankt sich bei allen Helfern, ohne die dieses Fest nicht zustande gekommen wäre.  **Mitarbeiterteam des Jugend- und Kulturzentrums kuba, Kaltern**



© DEBRA SÜDTIROL – ALTO ADIGE

Spendenübergabe des Jugend- und Kulturzentrums kuba Kaltern



Abschiedskalender der „Men in the Alps“

Men in the Alps gehen in die Pause.

Mit dem Jahr 2014 verabschiedeten sich die kreativen Männer des „Men in the Alps“-Kalenders mit einem Abschlusskalender und -buch. Wir sind allen Beteiligten vor und hinter der Kamera sehr dankbar für ihren jahrelangen Einsatz für die „Schmetterlingskinder“. Unser besonderer Dank geht von ganzem Herzen an die Gründer dieser Aktion, Peter Viehweider und Gerhard Zanetti. Wir wissen, wir werden noch von Euch hören – aber jetzt gönnen wir Euch die wohlverdiente Pause!

✿ **Anna Faccin**, EB-Betroffene und Vorstandsmitglied von DEBRA Südtirol – Alto Adige

Laufen für den guten Zweck. Der Cortina-Dobbiaco Run, ein Volkslauf durch die Dolomiten, fand am 1. Juni 2014 bereits zum 15. Mal statt. Im Rahmen der Veranstaltung wurde am Vortag, am 31. Mai, ein nicht wettbewerbsmäßiger Lauf ausgetragen, dessen Erlös den beiden Toblacher Vereinen DEBRA Südtirol – Alto Adige und mamazone – Frauen und Forschung gegen Brustkrebs zugutekam. Mit dabei war auch der Bürgermeister von Bozen, Luigi Spagnolli, der damit seit Jahren seinen Freund, den Toblacher Wahlbürger, Verantwortlichen und Initiator des Spendenlaufs, Gianni

Poli, unterstützt. Mehr als 350 Läufer nahmen am Benefizrennen rund um den Toblacher See teil und zeigten sich damit solidarisch mit Frauen, die an Brustkrebs erkrankt sind, sowie mit Menschen, die an der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa leiden. Mit dem Erlös aus diesem Mini-Marathon können die beiden Vereine mamazone und DEBRA Südtirol Projekte verwirklichen, die auf die beiden Erkrankungen aufmerksam machen und diese bekämpfen. Als einer der Ersten kam übrigens Landesrat Christian Tommasini über die Ziellinie. ✿ **Erika Laner**, Präsidentin von mamazone



v.l.n.r.: Guido Bocher (Bgm. von Toblach und Vizeobmann von DEBRA), Erika Laner (mamazone), LR Christian Tommasini, Isolde Mayr Faccin (DEBRA Südtirol – Alto Adige)



v.l.n.r. Gianni Poli (Cortina-Dobbiaco-Run), Isolde Mayr Faccin (DEBRA), Erika Laner (mamazone), Luigi Spagnolli (Bgm. von Bozen), Guido Bocher (Bgm. von Toblach und Vizepräsident von DEBRA); vorne: Anna Faccin (DEBRA)

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an. Wenn Sie eines unserer Plakate gesehen haben, dann konnten Sie vielleicht selbst für einen Augenblick spüren, was es bedeutet ein „Schmetterlingskind“ zu sein. Die Kampagne unter dem Motto „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ ist schon seit vielen Jahren sehr erfolgreich. Hinter den emotionalen Sujets steckt das motivierte Kreativteam

Frage, da sich häufig auch in den Augen Blasen bilden. Eine Brille ist somit unumgänglich, aber sie schmerzt, denn durch das Tragen werden sensible Stellen am Nasenrücken und auch an den Ohren aufgerieben. Stellen Sie sich vor, wie es sich anfühlt, eine Brille mit einem Sägeblatt an den Bügeln oder an der Nasenaufgabe zu tragen: So fühlt sich das Leben für ein „Schmetterlingskind“ an.



Sujet „Kinderbrille“



Sujet „Fan-Schal“ für „Fußball kann heilen“



Weihnachtssujet „Keksausstecher“

der Lowe GGK, das sich immer wieder Neues einfallen lässt. Es wird nicht nur der Alltag eines „Schmetterlingskindes“ visualisiert, es geht auch darum, den Betrachter miteinzubeziehen. Unsere Kampagne verstärkt die Aufmerksamkeit, die eine seltene Erkrankung wie Epidermolysis bullosa (EB) braucht. Je mehr Menschen um die Existenz von EB wissen, desto größer ist die Chance, unser Spendenaufkommen zu erhöhen und unserem Ziel näher zu kommen: der Heilung von EB.

Hörfunkspot „Begleiter“. Ein neuer, emotional sehr berührender Hörfunkspot rundete unsere Kampagne 2014 ab. „Begleiter“ ist der Name des Spots, in dem eine dunkle Stimme sehr eindrucksvoll den ständigen Begleiter der „Schmetterlingskinder“ versinnbildlicht – den Schmerz.

Außenwerbung. An dieser Stelle bedanken wir uns herzlich bei der OMV Refining & Marketing, die über ihr

Neue Sujets Kinderbrille, Fan-Schal und Keksausstecher.

Im Jahr 2014 konnten wir unsere Präsenz in der Öffentlichkeit weiter steigern. Zusätzlich zum Sujet „Kinderbrille“ der aktuellen Herbstkampagne waren wir mit zwei Sonderformaten vertreten: Dem Fan-Schal aus Stacheldraht für die Initiative „Fußball kann heilen“ und einem Weihnachtssujet, das einen scharfkantigen Keksausstecher zeigt. Viele von uns, ob groß oder klein, sind auf das Tragen einer Brille angewiesen. Für Menschen mit EB kommen Kontaktlinsen nicht in

Außenwerbung 2014

- 8-Bogen-Plakate: 1000 Stück über 30 Wochen
- 24-Bogen-Plakate: 360 Stück über 3 Wochen
- Rolling Boards: 80 Stück über 16 Wochen
- CityLights: 110 Stück über 10 Wochen
- + ÖBB 50 Stück über 8 Wochen
- + 15 Sek. Kleidchen-Spot über 8 Wochen auf den ÖBB RailScreen-Flächen
- Beamboard: über 7 Wochen Schaltung des 15 Sek. Kleidchen Spots + Projektion des 24-Bogen-Plakats (Linke Wienzeile, 1150 Wien)
- 8-Bogen Sonderkampagne/Sujet „Hasenigel“: 2000 Stück an freien Plätzen über das ganze Jahr 2014 verteilt
- Freecards: 70 000 Stück österreichweit mit 2 Sujets, Verteilung über 2 Wochen

Ein herzliches Dankeschön an Gewista und EPA Media für die Zurverfügungstellung von freien Plakatflächen. ♡

Produkt Vitatherm unsere Außenwerbung seit Jahren mit einer zweckgewidmeten Spende finanziert und dadurch ganz wesentlich zum Erfolg unserer Kampagne beiträgt.

Printmedien. Auch wenn es immer schwieriger wird, Grateinschaltungen in Printmedien zu bekommen – unsere Mediaagentur Mindshare schafft es Jahr für Jahr wieder, sich sehr erfolgreich für uns einzusetzen. So waren wir mit unseren Sujets „Kinderbrille“ und „Keksausstecher“ in über dreißig verschiedenen Printprodukten – wie etwa TV Media, Presse, NÖN und Wirtschaftsblatt – gratis vertreten. Vielen Dank, Mindshare!

TV, Hörfunk und Kino. Unsere erfolgreichen Spots „Kleidchen“ und „Wasserglas“ sowie die Aktion „Fußball kann heilen“ waren auch 2014 weiterhin im TV, auf Infoscreens, den ÖBB RailScreens sowie im Kino (UNA-Film) zu sehen. Dank der Unterstützung von ORF und Privatsendern wie ServusTV, RTL, SAT1 kamen wir insgesamt auf 1872 Ausstrahlungen. Auch im Hörfunk waren wir mit 223 kostenlosen Schaltungen vertreten. Das Entgegenkommen aller Sender ist maßgeblich für den Erfolg unserer Kampagne. Dafür bedanken wir uns von ganzem Herzen.

Online-Kampagne. 2014 gelang es uns, mit TV-Spots und Advertorials in unterschiedlichen Bannerformaten den Online-Bereich weiter auszubauen. Mit über 4,1 Millionen ausgespielten Ad Impressions auf verschiedenen Websites konnten wir den Vorjahreswert um 17 Prozent steigern. Ein beeindruckendes Ergebnis unserer Online-Kampagne.

Digital Out of Home. In Wien unterstützten uns in diesem Bereich verschiedene Unternehmen und Firmen und stellten uns kostenlose Projektionsflächen zur Verfügung. Wir bedanken uns herzlich bei ÖBB Werbung, Media Beamboards, Infoscreen und Movelight! 🌸



© MOVELIGHT/PT/THM

Werbepreise 2014. Unsere Partneragenturen Lowe GGK und Mindshare leisten Großartiges (pro bono) für die „Schmetterlingskinder“. Heuer wurde ihre Arbeit sogar mit vier Werbe-

preisen ausgezeichnet. Beim Staatspreis Werbung erreichten wir in der Kategorie „Puls4 Publikumspreis“ den ersten Platz. Beim Effie geht es um die Auszeichnung von wirksamer Werbung, hier freuten wir uns über eine Auszeichnung in Silber. Beim ORF Top Spot und dem ORF Werbehahn gewannen wir jeweils in der Kategorie „Social“. Dieser wahre Preisregen ist der Lohn für den professionellen Einsatz und das große Engagement aller Beteiligten. 🌸 **MMag. Sandra Eder, Mag. (FH) Pia Makarius, DEBRA Austria**



© M. SILVERI/ BMWFV

Markus Breitenacker (SevenOne Media), Dieter Klein (PPM), Talin Seifert, Michael Kapfer (Lowe GGK), Sandra Eder, Rainer Riedl (DEBRA), Rudi Kobza, Dieter Pivrnec (Lowe GGK)

Wir bedanken uns herzlichst für die erfolgreiche Zusammenarbeit bei:
**Lowe GGK Werbeagentur GmbH,
 Mindshare GmbH & Co KG,
 PPM Filmproduction, MG Sound,
 ORF, ÖBB Werbung, Movelight** 🌸

Newsletter. Sie wollen auf dem Laufenden sein? Der DEBRA Austria Newsletter informiert Sie regelmäßig über Neuigkeiten, verschiedene Projekte und Aktionen – er kommt rasch und unkompliziert direkt in Ihre Mailbox. Melden Sie sich gleich an unter: www.debra-austria.org/aktuelles/newsletter. Nach der Registrierung erhalten Sie alle zwei Monate einen Newsletter und gelegentlich E-Mails zu Sonderthemen. Mit dem DEBRA Austria Newsletter sind Sie immer über die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ informiert. ✨ **Mag. Britta Schwarz**, DEBRA Austria

Facebook. Wollen wir „Freunde“ werden? Mit einem einfachen Like auf unserer Facebook-Seite www.facebook.com/schmetterlingskinder erfahren Sie alles über Veranstaltungen zugunsten der „Schmetterlingskinder“, lesen Neuigkeiten aus der Welt der Forschung, Aktuelles aus dem EB-Haus und vieles mehr. Auch Ihre Anliegen können Sie uns so ganz einfach und unkompliziert mitteilen – wir freuen uns auf Ihren Klick! ✨ **Dr. Gabriele-Aisha Bichler**, DEBRA Austria

Spender sagen Danke! Wir bedanken uns für die berührenden Rückmeldungen.

Sehr geehrter Hr. Dr. Riedl!

Herzlichen Dank für die wunderschönen Lesezichen, welche Sie Ihrem Brief beigelegt haben
 Ich habe mich sehr darüber gefreut.
 Vor kurzem habe ich einen Beitrag im Fernsehen gesehen, in welchem es um einen 17-jährigen jungen Mann ging, welcher an dieser Krankheit leidet.
 Mir ist dieser Beitrag sehr zu Herzen gegangen.
 Leider kann ich nicht viel geben, ich bin Pensionisten mit Mindesteinkommen, aber das Wenige, welches ich entbehren kann, gebe ich gerne und es kommt von Herzen.
 Ich hoffe, mit Ihnen, dass Sie die erforderliche Summe erhalten und Ihre Studie zusammen mit Ihrem Team erfolgreich durchführen können.
 Im Interesse der vielen, tapferen Patienten.
 Mit freundlichen Grüßen

Elfriede P.

S. g. Herr Dr. Rainer Riedl!

Ihre Briefe lese ich immer sehr aufmerksam, ich bin dipl. Kinderkranke Schwester in Pension. So habe ich jetzt was mit diesen somen Kindern ist. Mit unserer kleinen Spende können wir mithelfen, das ist für mich ein sehr gutes Gefühl.

Ich bin auch in der Evang. Kirche im Krotitz-Kloster. Dort spenden wir ja auch für die Kinderlein.

Mit freundlichen Grüßen
 Jannelore B.



Was uns mit DEBRA verbindet.



It's personal, not business. Am Anfang stand die persönliche Betroffenheit: Die Tochter eines geschätzten Kollegen bei T-Mobile Austria war von EB betroffen. Daraus wuchs zuerst persönliches Verständnis für die Situation von „Schmetterlingskindern“ und schließlich eine jahrelange Partnerschaft. Von jedem Althandy, das Kunden zum Recycling in unsere Shops bringen, erhält **DEBRA Austria** eine Spende. Und statt zu Weihnachten Geld für Firmengeschenke auszugeben, unterstützt T-Mobile die Forschung nach Therapien für EB-Erkrankungen. Denn auch das verbindet uns: Das Wissen, dass Innovationen unser Leben erleichtern und bereichern können.

Die Verbindung mit **DEBRA Austria** ist ein Baustein der Strategie, wie T-Mobile Austria ihrer Verantwortung für unsere Gesellschaft gerecht wird. Andere sind u. a. unser Engagement für AIDS LIFE; Lehrplätze für jugendliche Flüchtlinge in Zusammenarbeit mit lobby.16; das Schulprojekt Connected Kids zur Erprobung digitaler Medien im vernetzten Klassenzimmer; der T-Mobile Umwelt- und Nachhaltigkeitsfonds, der jährlich Umweltinnovationen mit 50.000 Euro fördert.

Das ganze Bild zeigt unser Nachhaltigkeitsbericht. Online und als iPad-App: nachhaltig.t-mobile.at



DAS VERBINDET UNS.





© Österreichische Lotterien / Achim Biettek

Dr. Rainer Riedl / Obmann & Geschäftsführer Debra
DI Friedrich Stickler und Mag. Bettina Glatz-Kremsner / Vorstandsdirektor/in Österreichische Lotterien
Dr. Josef Penninger / Wissenschaftlicher Direktor am IMBA

Ein Gewinn für die Schmetterlingskinder!

Tapfer, stark und hoffnungsvoll und zugleich so zart und verletzlich. Das sind Kinder, die Tag für Tag ihr Leben mit der bislang nicht heilbaren Krankheit Epidermolysis bullosa meistern. Die Österreichischen Lotterien sind ein zuverlässiger Partner, wenn es um Unterstützung bei der Erforschung von Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten geht.

Gut für Österreich.



österreichische
LOTTERIEN

EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

Vorwort

Kontinuität und Umbruch – das sind zwei Begriffe, die einander scheinbar ausschließen. Und doch waren es diese beiden Polaritäten, die das neunte Jahr des EB-Hauses Austria entscheidend prägten. Der Mitgründer des Spezialzentrums, Medizinalrat Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, verabschiedete sich 2014 in den wohlverdienten Ruhestand. Er hatte über dreißig Jahre lang die medizinische Versorgung von „Schmetterlingskindern“ und auch die Epidermolysis-bullosa-Forschung in Österreich maßgeblich gestaltet. Mit seiner Pensionierung waren natürlich Veränderungen vorprogrammiert, denn seine persönliche Geschichte ist mit der des EB-Hauses eng verknüpft.


Gemeinsam mit Dr. Rainer Riedl, dem Obmann von DEBRA Austria, hatte Prof. Helmut Hintner am Universitätsklinikum Salzburg dieses weltweit einzigartige Zentrum für EB-Patienten geschaffen. Die Vision der beiden konnte dank großzügiger Spender und mit Unterstützung des Bundes, des Landes Salzburg und des Universitätsklinikums in die Realität umgesetzt werden. Prof. Hintner ist es auch zu verdanken, dass in den vergangenen zehn Jahren immer eine ausgewogene Balance zwischen den Interessen einer nicht-staatlichen Institution wie DEBRA Austria und dem Träger des Universitätsklinikums – dem Land Salzburg – gefunden und gelebt werden konnte.

Ich freue mich persönlich sehr, dass ich diesem besonderen Menschen letztes Jahr in der Funktion als medizinischer Geschäftsführer des EB-Hauses und Leiter der Universitätsklinik für Dermatologie nachfolgen durfte.

Neuerungen und Umbrüche gibt es nicht nur im personellen Bereich, sondern besonders in der medizinischen Forschung. Eine moderne medizinische Versorgung ist untrennbar verbunden mit regem internationalem Wissensaustausch und beruht auf den neuesten Erkenntnissen aus der Forschung. Gerade bei der Behandlung einer so komplexen Erkrankung wie EB sind diese Elemente besonders wichtig. Dank mei-

ner Ausbildung in den USA und in Österreich, wie auch meiner Einbettung in europäische Netzwerke für die Behandlung von Genodermatosen, sind wir in den aktuellen Stand der medizinischen und wissenschaftlichen Diskussionen eingebunden. Nur so können wir den „Schmetterlingskindern“ die bestmögliche Versorgung bieten.

Die große Stärke des EB-Hauses besteht darin, dass hier Medizin, Forschung und internationale Vernetzung unmittelbar nebeneinander bestehen und sich gegenseitig befruchten. In dieser Hinsicht bewahren wir unsere Kontinuität. In der EB-Ambulanz werden unter der Leitung von Dr. Anja Diem die „Schmetterlingskinder“ nach dem neuesten Stand medizinisch versorgt und beraten. In der EB-Forschungseinheit, die ich solange interimistisch weiter führe bis die Stelle neu besetzt ist, durften wir uns in den letzten Jahren über beeindruckende Fortschritte in der Therapieentwicklung, fruchtbare Forschungsk Kooperationen und eine erfolgreiche Drittmittelinwerbung freuen. Die EB-Akademie sorgt mit intensiver internationaler Vernetzung (Stichwort EB-CLINET) und Weiterbildungsinitiativen für einen regen Austausch im In- und Ausland, der bei einer seltenen Erkrankung wie EB ausgesprochen wichtig ist.

In diesem Sinne gilt es auch weiterhin, das Gute zu erhalten und gleichzeitig Veränderungen flexibel und konstruktiv in unsere Arbeit zu integrieren. Danke an alle Beteiligten für die gute Zusammenarbeit!  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer**, MBA, Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie, Leiter der Einheit für Experimentelle Dermatologie am Landesklinikum Salzburg, Medizinischer Geschäftsführer des EB-Hauses und Leiter der Forschungseinheit im EB-Haus Austria



© R. HANETNER

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer

Aufgaben und Ziele

Helfen – Heilen – Lernen: das sind Begriffe, die für sich sprechen und dabei am einfachsten die drei Säulen des EB-Hauses Austria – EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit und EB-Akademie – beschreiben. Seit 2005 gibt es die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ am Salzburger Universitätsklinikum. Das EB-Haus Austria ist mittlerweile zu einem Expertisezentrum für Epidermolysis bullosa (EB) geworden, in Österreich und darüber hinaus. Für den Umgang mit einer Multisystemerkrankung wie EB sind spezielles Wissen, langjährige Erfahrung und viel Einfühlungsvermögen erforderlich. All das finden EB-Betroffene in dem von der Patientenorganisation DEBRA Austria errichteten EB-Haus.

Unter der Leitung von Dr. Anja Diem sorgen Ärzte, Therapeuten und Krankenschwestern der **EB-Ambulanz** für die medizinische Betreuung der „Schmetter-

lingskinder“. Die Schwerpunkte liegen hier auf den Bereichen Wundmanagement, Schmerztherapie, Ernährungsberatung, Vor- und Nachsorge sowie der multidisziplinären Versorgung der großen und kleinen Patienten. Durch die gute interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den anderen Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums besteht das Team inzwischen aus etwa dreißig Medizinern, Therapeuten und Beratern.

Das Team der **EB-Forschungseinheit** hat sich der Linderung und Heilung von EB verschrieben. Neueste wissenschaftliche Erkenntnisse in den Bereichen Hautkrebsforschung, Gen- und Zelltherapie oder der Einsatz von kleinen molekularen Wirkstoffen (Small Molecules) geben den „Schmetterlingskindern“ große Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen. Kurzfristiges Ziel ist es, die sogenannte SMaRT-Technologie (auch „Genschere“ genannt) durch Versuche an Zellkul-




v.l.n.r.: Rezeption, Eingang, Spielecke (oben). EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit, EB-Akademie (Mitte und unten)

© R. HAVETNER ©


turen für die Anwendung am Menschen vorzubereiten. Darauf aufbauend soll langfristig in Zusammenarbeit mit anderen internationalen Forschungsteams eine sichere und effiziente Gentherapie für EB-Betroffene entwickelt werden. Neben den Versuchen, eine ursächliche Heilung im Rahmen einer Gentherapie zu entwickeln, arbeiten die Forscher im EB-Haus daran, die Symptome und Komplikationen der Erkrankung zu lindern, um das Leben der Betroffenen zu erleichtern.

Über die Jahre haben die Experten im EB-Haus viele wertvolle Erfahrungen gesammelt. Dieses Wissen weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie**. Unter der Leitung

von Dr. Gabriela Pohla-Gubo wird für die Aus- und Weiterbildung von Betroffenen und medizinischem Personal gesorgt. Zudem ist die EB-Akademie für die nationale und internationale Vernetzung im Zuge des Programms „EB-CLINET – Klinisches Netzwerk von EB-Zentren und Experten“ verantwortlich, um einen Austausch von Fachkenntnis und Praxis zu ermöglichen. Auch Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising und ein intensiver Kontakt mit Spendern gehören zum breitgefächerten Aufgabenbereich des Akademie-Teams und sollen sicherstellen, dass das EB-Haus auch in Zukunft betrieben werden kann.  **Mag. (FH) Elisabeth Mühringer**, EB-Akademie

Organisation

Im Kooperationsvertrag, abgeschlossen zwischen der Gemeinnützigen Salzburger Landeskliniken Betriebsgesellschaft mbH (SALK) und DEBRA Austria, sind Betrieb und Verantwortlichkeiten für das EB-Haus Austria festgehalten. Demnach ist das Spezialzentrum für EB als Anstaltsambulatorium der Universitätsklinik für Dermatologie der PMU sanitätsbehördlich bewilligt. Die Geschäftsführung wird gemeinsam vom jeweiligen Leiter der Universitätsklinik

für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) und dem jeweiligen Obmann von DEBRA Austria wahrgenommen. Die Spenden und Fördergelder von DEBRA Austria werden für die Personalkosten und zur Verlustabdeckung bei den tatsächlich entstandenen Materialkosten verwendet. Die Kosten der Instandhaltung sowie die Betriebskosten für das Gebäude werden durch die SALK getragen. 



EB-Haus Austria – Das Jahr 2014

Personelles


Taktstockübergabe: **Prof. Dr. Johann Bauer neuer Primar.** Der langjährige Vorstand der Dermatologie des Universitätsklinikums, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, trat im März 2014 seinen wohlverdienten Ruhestand an. Es gab viele hochrangige Bewerber, die Entscheidung fiel aber nach einem zweistufigen Auswahlprozess auf Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, der bisher die Forschungseinheit im EB-Haus geleitet hatte. Er gehört schon seit der Gründung des EB-Hauses zum Team und hat die rasante Entwicklung der Forschung im EB-Haus begleitet und gelenkt.

Prof. Bauer übernahm ab April die Verantwortung für 125 Mitarbeiter und 77 Betten. Seine Bestellung zum Primar sehen wir mit einem lachendem und einem weinendem Auge. Einerseits ist er damit auch medizinischer Geschäftsführer des EB-Hauses und kann die EB-Forschung weiterhin unterstützen. Andererseits müssen wir nun einen Nachfolger für ihn finden – eine



Symbolische Taktstockübergabe von Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner (re.) an Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer


© R. HAMETNER

Herausforderung! Waren es anfänglich gerade einmal zwei, drei Forscher, die sich mit EB beschäftigten, ist unsere Gruppe mittlerweile auf über 30 Wissenschaftler angewachsen, die in fünf verschiedenen Themengebieten arbeiten. Für einen Primar ist es zeitlich unmöglich, sich nebenbei um die Leitung einer solchen Forschungseinheit zu kümmern. Es gibt allerdings vielversprechende Kandidaten für die Nachfolge und wir hoffen bald die passende Person zu finden.  **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria




Dr. Jenny Breitenbach

© R. HAMETNER

Doktorwürde für **Jenny Breitenbach.** Im Juni 2014 hat Dr. Jenny Breitenbach ihre Dissertation „Wundheilung und Narbenbildung bei EB“ erfolgreich verteidigt und durfte sich über eine sehr gute Beurteilung der Arbeit und den Abschluss ihres Doktoratsstudiums freuen. Nun ist die Zeit des Studierens und Lernens vorerst einmal vorbei – wobei man als Wissenschaftler ja eigentlich nie auslernt. Jenny bleibt dem EB-Haus zumindest bis Herbst 2015 erhalten und arbeitet momentan in einem Gentherapieprojekt und in der Wundheilungsgruppe mit. Wir gratulieren der frischgebackenen Frau Dr. Breitenbach sehr herzlich!  **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

Neu im Team

Vier neue Diplomanden. In der Gentherapiegruppe arbeitete Jasmin Seyr von Mai bis Dezember an der Optimierung der SMaRT-Technologie („Genschere“) für die Korrektur von EB-assoziierten Genen. Bernadette Liemberger begann ihre Diplomarbeit im April 2014 im Team Krebs- und Wundheilung zum Thema Fingerverwachsungen und Kontrakturen bei REBD. Im Oktober startete Nicole Friedl mit ihrer Arbeit über kleine Moleküle zur Wiederherstellung der Kollagen-17-Produktion, die in den Bereich Gentherapie einzuordnen ist. Als Letzter im Bunde begann Franz-Josef Pötschke im November in der Gruppe Therapeutische Moleküle (Small Molecules). Sein Thema sind Keratin-14-Promoteraktivitätsstudien in EBS-Dowling-Meara-Zellen.  **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



v.l.n.r.: Bernadette Liemberger, Franz-Josef Pötschke und Nicole Friedl. Nicht im Bild: Jasmin Seyr.

© R. HAMETNER

Wieder zurück

D r. Thomas Lettner. Ich bin seit September 2014 wieder zurück im EB-Haus Team und unterstütze als Postdoc die Small Molecules-Gruppe, in der ich eine ganze Reihe unterschiedlicher Aufgaben übernommen habe. So betreue ich z. B. die Projekte der Masterstudenten in unserer Arbeitsgruppe und Sorge für deren Laborausbildung. Ich bin auch in das Keratin-14-Projekt involviert, wo wir korrigierte Patientenzellen auf Mäuse transplantieren, um zu sehen, ob sie durch die Korrektur wieder gesunde Haut entwickeln. Ein wesentlicher Teil meiner Arbeit besteht darin, potentielle therapeutische Moleküle (Small Molecules) für die therapeutische Anwendung bei REBD zu finden. Das Schreiben von Publikationen und das Erstellen von Projektanträgen zur Drittmittelbeschaffung runden meinen neuen Aufgabenbereich ab. Ich freue mich, meine Kompetenzen nun wieder auf so vielfältige und abwechslungsreiche Weise im EB-Haus Forschungsteam einbringen zu können. 🌀 **Dr. Thomas Lettner**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Dr. Thomas Lettner

© F. HAMETNER



Dr. Pamina Schlager und Dr. Christina Gruber

© F. HAMETNER

D r. Christina Gruber und Dr. Pamina Schlager. Wir freuen uns, dass die beiden Jungmütter aus der Karenz zurückgekehrt sind und das EB-Haus Team wieder tatkräftig unterstützen. Christina Gruber, die 2013 ihren Sohn Alexander bekam, leitet seit Mai 2014 gemeinsam mit Josefina Piñón Hofbauer das Team Krebs- und Wundheilung und arbeitet an Therapieansätzen sowie der Umsetzung neuer Projekte. Pamina Schlager wurde 2013 Mutter von Valentin. Mit Anfang 2014 ist sie in die Forschungs koordinierung zurückgekehrt und kümmert sich vor allem um das Qualitätsmanagement. 🌀 **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

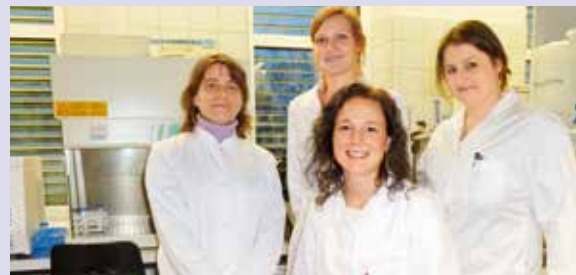
D r. Iris Gratz. Nach viereinhalb Jahren sehr erfolgreicher Forschung in den USA ist Iris Gratz zurück und seit Februar 2014 als Assistenzprofessorin an der Uni Salzburg tätig. Darüber hinaus leitet sie die Gruppe Immunologie des EB-Hauses. Um die Kompetenzen räumlich zu bündeln, folgten ihr Dr. Ana Sancho und ich an das Labor der Uni Salzburg – nur fünfzehn Rad-Minuten vom EB-Haus entfernt. Maria Klicznik, MSc erweitert als technische Assistentin dieses Team.

Die immunologische Forschung ist notwendig, um erfolgreiche EB-Therapien zu ermöglichen. Bei fast allen Therapieansätzen wird ein bisher unbekanntes Protein in den Körper eingebracht, das dieser als fremd einstufen und abstoßen könnte. Die Gruppe EB-Immunologie verfolgt daher drei große Ziele:

- Charakterisierung von immunologischen (Abstoßungs-)Reaktionen während einer Gentherapie – u. a. zur Risikoeinschätzung weiterer Therapien

- Entwicklung neuartiger (humanisierter) Mausmodelle, um Abstoßungsreaktionen gegenüber therapierter Haut zu erforschen
- Ansätze zur Induktion von immunologischer Toleranz zur Verhinderung von Abstoßungsprozessen

Wir hoffen, damit einen Beitrag für ein besseres Leben der EB-Betroffenen zu leisten! 🌀 **Sophie Kitzmüller, MSc**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Das EB-Immunologie-Team; vorne: Dr. Iris Gratz; hinten, v. l. n. r.: Dr. Ana Sancho, Maria Klicznik, MSc, Sophie Kitzmüller, MSc

© PPRIVAT

Jahresbericht EB-Ambulanz



Dr. Anja Diem

© R. HAMETNER

Seit mehr als neun Jahren begleiten wir nun in der EB-Ambulanz Betroffene und deren Angehörige, die in immer größerer Zahl zu uns kommen. Das Ambulanzteam besteht aus Dr. Anja Diem (Leitung, 25h), Dr. Katharina Ude-Schoder (20h), DGKS Manuela Langthaler (20h) und bis zum Sommer DGKS Alexandra Waldhör (15h). Alexandra Waldhör ging im Sommer in den vorzeitigen Mutterschutz und wir alle freuen uns mit ihr über die Geburt ihres Sohnes Jonas

im November. Weiters im Team: Mag. Brigitte Sailer, BA (28h), die für Kommunikation, das EB-Handbuch, kleinere Projekte und im Bedarfsfall für Sozialberatung zuständig ist. Die zahlreichen administrativen Aufgaben erledigen Lydia Stremnitzer (25h) und Sebastian Frank (10h), um eine reibungslose Organisation zu gewährleisten. Für die Fotodokumentation unterstützt uns bei Bedarf Dr. Rudolf Hametner. Die vielen Kongresse und Fortbildungsveranstaltungen (siehe S. 80 – 81), an welchen auch EB-Ambulanz-Mitarbeiterinnen teilgenommen haben, zeigen das Spektrum unserer Tätigkeiten.

Neben unseren Mitarbeitern stellen Netzwerke eine wichtige Ressource für die tägliche Arbeit dar. Die gute interdisziplinäre Zusammenarbeit mit den Spezialisten anderer Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums und niedergelassenen Ärzten ermöglicht uns neben den Behandlungen in der EB-Ambulanz weitere Untersuchungen für EB-Betroffene zu or-

ganisieren, z. B. Handoperationen, Physio- und Ergotherapie, Zahnsanierungen oder psychologische Beratung. Die Durchführung klinischer Studien, mit dem Ziel, neue Behandlungsansätze zu testen und zu verbessern, hat unsere Zeit spürbar beansprucht und wird in Zukunft weiter zunehmen. Das EB-Handbuch wurde auch in diesem Jahr um einige Themen erweitert. Neben der deutschsprachigen Fassung existieren nun auch eine englische und eine italienische Version. Da EB eine Systemerkrankung ist, braucht es ein vielseitig qualifiziertes Team. Nach wie vor lautet unsere Philosophie: „Die richtige Therapie für diese spezielle Person, für deren spezifischen Alltag, unter diesen bestimmten Umständen zu finden.“

Ausblick 2015. Chronische Erkrankungen stellen die Betroffenen und ihre Familien in jeder Hinsicht vor eine Herausforderung. Ab dem nächsten Jahr möchten wir verstärkt fachliche Unterstützung bei Fragen zur Lebensgestaltung, Bewältigung von Konflikten und Krisen anbieten und die psychologische Betreuung ausbauen. Unser noch recht junges Case-Management-Konzept möchten wir beibehalten und schrittweise noch weiter ausbauen. Nur dank der großartigen Unterstützung durch unsere Spender können wir uns in der EB-Ambulanz viel Zeit für jeden einzelnen Betroffenen und seine Angehörigen nehmen. Dies ist nicht selbstverständlich, und schon gar nicht in Zeiten zunehmenden Sparzwangs im Gesundheitsbereich. Daher ein herzliches Dankeschön an alle Spender und Freunde der „Schmetterlingskinder“! 🦋 **Dr. Anja Diem**, Leiterin EB-Ambulanz

Zahlen, Daten, Fakten

Die Tätigkeiten der EB-Ambulanz umfassen:


- ambulante Untersuchungen
- Pflege und Wundversorgung
- Beratung und Betreuung von Betroffenen und Angehörigen
- Planung und Organisation ambulanter und stationärer Aufenthalte

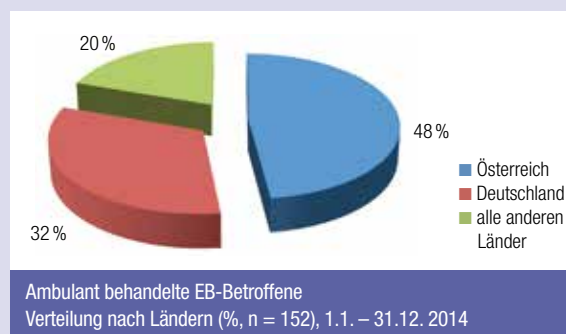
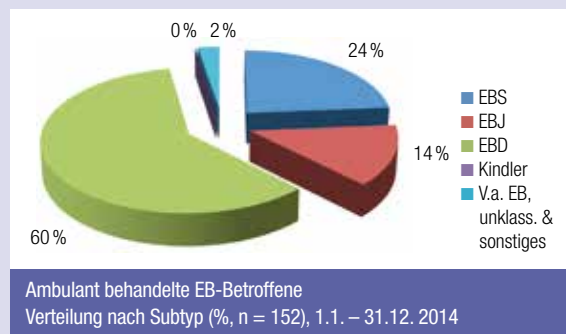
- EB-Handbuch online
- Testung neuer Materialien
- Netzwerkarbeit
- Fachvorträge und Workshops
- Informations- und Erfahrungsaustausch
- Teilnahme an klinischen Studien
- Klinisch-angewandte Projekte

Im Kalenderjahr 2014 verzeichneten wir 152 ambulante Untersuchungen. 22 Patienten wurden stationär aufgenommen und blieben insgesamt 98 Tage im Spital. Die EB-Ambulanz organisierte 70 interdisziplinäre Untersuchungen mit Spezialisten aus dem Experten-Netzwerk des Landeskrankenhauses Salzburg. Mittlerweile behandeln und begleiten wir in der EB-Ambulanz nicht nur österreichische EB-Betroffene sondern auch Patienten aus vielen anderen Ländern. Ein Vergleich über die Jahre zeigt, dass zunehmend Betroffene mit schweren EB-Formen unsere Ambulanz aufsuchen.

Die Anzahl der ambulanten Untersuchungen hat auch in diesem Jahr zugenommen, die Zahl der Erstuntersuchungen ist ebenfalls gestiegen. Neue betroffene Familien bedeuten für das Ambulanzteam im Allgemeinen eine erhöhte Beratungsintensität. Leider verstarben heuer fünf EB-Patienten, die wir in der Vergangenheit begleitet haben – auch das war eine große Herausforderung für unser Team.

Von den betreuten EB-Betroffenen (ambulant und stationär in den SALK-Abteilungen) hatten 73 keine österreichische Krankenversicherung (Vergleich 2013: 59). Von diesen wurden ca. 60% über fremde Krankenkassen abgerechnet, rund 40% waren Selbstzahler. Seit Inkrafttreten der EU-Patientenmobilitätsrichtlinie im Vorjahr haben Bürger aus EU-Mitgliedsstaaten sowie aus Island, Liechtenstein und Norwegen

das Recht auf medizinische Versorgung in einem Mitgliedsstaat, in dem die beste Versorgung für sie gegeben ist. Die Behandlungskosten dafür werden bis zu der Höhe erstattet, in der sie auch für eine entsprechende Behandlung im Heimatland übernommen würden. Besonders für letztere Patientengruppe bedeutet die Patientenmobilitätsrichtlinie somit eine finanzielle Entlastung.  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



Berufsalltag in der EB-Ambulanz. Der Tag beginnt mit der Sicherstellung eines ordentlichen Umfeldes in den Ambulanz-Räumlichkeiten sowie im Warteraum durch die diensthabende Krankenschwester. Zusätzlich kümmern sich die Krankenschwestern laufend um die notwendige Aufbereitung und Nachsorge von Instrumenten und Geräten. Jeden Morgen findet eine Besprechung des EB-Ambulanz Teams statt, bei der wichtige Informationen weitergegeben und Details abgeklärt werden. Von etwa 9 bis 13 Uhr widmen sich die beiden Ärztinnen und die Krankenschwestern den Patienten. Dazu gehört die persönliche Patientenbetreuung – medizinisch und pflegerisch – sowie die telefonische Angehörigenberatung und -begleitung. Weiters geht es darum, Pharma- und

Medizintechnikfirmen zu kontaktieren, um neue Produkte kennenzulernen und Proben zum Testen zu erhalten, Blutabnahmen und deren Verarbeitung zu organisieren, an klinischen Studien teilzunehmen sowie den Austausch mit Experten anderer Abteilungen und Länder zu pflegen. Die Sekretärin, tatkräftig unterstützt durch unseren Praktikanten, erledigt neben der aufwändigen Terminorganisation mit Patienten und anderen Abteilungen auch die Aufnahme der Patienten sowie die anfallende Dokumentation, wie beispielsweise Arztbriefe, Pflegedokumentationen in der EDV erfassen, Bestätigungen für Krankenkassen oder Kindergärten und vieles mehr. Auch im Bereich der sozialen Unterstützung hat die EB-Ambulanz mittlerweile einige Expertise anzubieten.




© R. HAMETNER

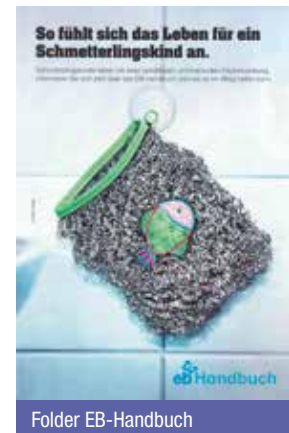
Team der EB-Ambulanz (v.l.n.r.): A. Diem, K. Ude-Schoder, B. Sailer, A. Waldhör, M. Langthaler, L. Stremnitzer

mal sind auch Visa-Fragen in Zusammenhang mit einer möglichen Einreise zu klären. Regelmäßige Netzwerk-Treffen dienen der Verbesserung und Weiterentwicklung unserer Projekte, wie etwa dem EB-Handbuch oder Case und Care Management. Diese Treffen werden von einer Mitarbeiterin organisiert, die auch statistische Auswertungen erstellt, die ambulanztbezogene Kommunikation für die Website abwickelt, Berichte schreibt sowie Vorträge und Publikationen vorbereitet. Außerdem erledigen alle Mitarbeiterinnen Telefonate, E-Mails, Recherchen und vieles mehr.

Da einige unserer Patienten aus anderen Ländern kommen, fällt vor dem Besuch schon einiges an Organisationsarbeit an. Vorbefunde, Bilder und Kostenvorschläge müssen bereitgestellt werden, manch-

Wir alle schätzen uns glücklich, in einem Team wie diesem zu arbeiten. Vielfalt, Professionalität und Menschlichkeit stehen dabei im Vordergrund.  **Dr. Anja Diem**, Leiterin EB-Ambulanz

E B-Handbuch für Betroffene und Angehörige. Im Vorjahr stellten wir das EB-Handbuch – eine Informationsquelle für EB-Betroffene und deren Angehörigen – online. Das EB-Handbuch ersetzt zwar keine ärztliche Begleitung, beinhaltet aber viele wertvolle Informationen für die einzelnen EB-Subtypen zu den EB-relevanten Themen, wie z. B. Ernährung, Juckreiz und auch Schmerz. Es ist mittlerweile nicht nur in deutscher Sprache sondern auch auf Englisch und Italienisch verfügbar. Im Laufe des Jahres kamen noch weitere Themen wie Sport und Bewegung hinzu. Im EB-Handbuch finden sich auch relevante Sozialinformationen, die im Zusammenhang mit einer chronischen Erkrankung hilfreich sind. Um Betroffene auf dieses Informationsangebot aufmerksam zu machen, wurde 2014 ein eigener Folder gestaltet. Das EB-Handbuch ist ein gemeinsames Projekt von Dr. Anja Diem, Dr. Katharina Ude-Schoder und Mag. Brigitte Sailer, BA. Alle Infos zum EB-Handbuch finden Sie unter: www.eb-handbuch.org.  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



© LOWE G&K

S ALK-Netzwerk Treffen. „Die Schmetterlingskinder an den Salzburger Landeskliniken (SALK)“ lautete der Titel einer interdisziplinären und abteilungsübergreifenden Veranstaltung, die am 27. März 2014 im EB-Haus Austria abgehalten wurde. Das Hauptanliegen des EB-Netzwerk-Treffens war eine Standortbestimmung und der Ausbau der multidisziplinären Versorgung für EB-Betroffene. Ärzte, Pflegepersonal und andere Netzwerkpartner nahmen an der vom EB-Ambulanz Team initiierten Veranstaltung teil. Interessante Vorträge, Fallberichte und ein anschließender Erfahrungsaustausch sorgten für einen abwechslungsreichen und informativen Nachmittag. Allen Netzwerkpartnern und Vortragenden herzlichen Dank für die Teilnahme!  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



Dr. Anja Diem (EB-Ambulanz) und Dr. Christian Heil (Oberarzt, UK f. Kinder- und Jugendchirurgie, SALK)


© R. HAMETNER

Hospitation **EB-Haus 3. – 7. November 2014.** Als Physiotherapeut der Fachklinik Sylt für Kinder und Jugendliche (Rehabilitationsklinik der Deutschen Rentenversicherung Nord), die sich mittlerweile zunehmend auf die Behandlung von EB-Patienten spezialisiert, war ich beeindruckt von dem routinierten und professionellen Umgang mit den schwer betroffenen Patienten. Insbesondere die Anfertigung der Schienen zur Kontrakturprophylaxe in der physikalischen Therapie hat mein Interesse geweckt. Dieser Teil der Therapie ist eine Anregung, die ich mit an meinen Arbeitsplatz nehme und dort gerne umsetzen möchte. Des Weiteren war ich sehr erfreut über den stets freundlichen Umgang und die Hilfsbereitschaft, die sowohl mir als auch den Patienten entgegengebracht wurden. Eine Kooperation zwischen der



v.l.n.r.: EB-Betroffene und ihre Mutter, Sebastian Diedenhofen (Fachklinik Sylt), Dolmetscherin, Florian Prinz (Ergotherapeut)

© F. HAMETNER


Fachklinik Sylt und dem EB-Haus Austria Salzburg wäre meiner Meinung nach wünschenswert und bereichernd für Mitarbeiter und Patienten.  **Sebastian Diedenhofen**, Fachklinik Sylt



© PRIVAT

Ergotherapeutin Sarah Sommerhuber in London

Bei den **EB Study Days in London.** DEBRA Austria ermöglichte mir am 16. und 17. Oktober 2014 an den „EB Study Days“ in London teilzunehmen. In einer kleinen Gruppe von ungefähr 30 Personen fand ein guter interdisziplinärer Austausch statt. Zwei Tage lang berichteten verschiedene EB-Experten von ihren Erfahrungen und den speziellen Herausforderungen beim Arbeiten mit EB-Betroffenen. Ideen wurden ausgetauscht und neue Kontakte geknüpft. Ich hatte eine lehrreiche, interessante Zeit. Danke für die Möglichkeit daran teilzunehmen!

 **Sarah Sommerhuber**, Ergotherapeutin, UK für Physikalische Medizin und Rehabilitation am Universitätsklinikum Salzburg

Teilnahme an Veranstaltungen

22. International Association for Disability and Oral Health-Kongress in Berlin. Interessierte Zahnärzte aus aller Welt kamen zu einem Workshop über EB zusammen, der am 1. Oktober 2014 im Rahmen des iADH-Kongresses (großer internationaler Kongress zu Behinderung und Mundgesundheit) in Berlin stattfand. Der Workshop wurde von DEBRA International finanziert und von Dr. Susanne Krämer organisiert. Sie ist Zahnärztin an der Universitätsklinik Santiago de Chile und leitet dort die „Special Care Clinic“, wo auch alle chilenischen EB-Betroffenen behandelt werden. Ihre überaus große Expertise in diesem



© F. HAMETNER

Dr. Katharina Ude-Schoder

Bereich ließ sie in zahlreiche Fachpublikationen und in eine Behandlungsrichtlinie zu diesem Thema einfließen.

Dr. Emma Wedgeworth, Dermatologin in London, gab als Einstieg in den Workshop einen informativen Überblick über die Erkrankung EB. Danach sprach ich über Lebensqualität und Schmerztherapie bei EB – ein, wie ich finde, wichtiges aber auch sehr komplexes Thema. Lynne Hubbard, Diätologin aus London, erläuterte wie hochkalorische Ernährung und Kariesprävention unter einen Hut ge-

bracht werden können. Schließlich gab Susanne Krämer ihr praktisches Wissen zu Zahnbehandlungen bei EB weiter und informierte über die von ihr erstellte Behandlungrichtlinie „Oral Health Care for Patients with Epidermolysis Bullosa – Best Clinical Practice Guidelines“. Der Workshop beleuchtete verschiedene Aspekte von

EB und ermöglichte einen guten Überblick. Ich hoffe, die teilnehmenden Zahnärzte konnten motiviert werden, die Herausforderungen einer Zahnbehandlung bei EB anzunehmen und so auch die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern! 🌸 **Dr. Katharina Ude-Schoeder**, EB-Ambulanz

Wenn teilhaben nicht so einfach ist. Menschen mit hohem Unterstützungsbedarf auf dem Weg begleiten. Dieser Thematik war das 42. Martinstift-Symposium am 17. Oktober 2014 in Linz gewidmet. Univ.-Prof. Dr. em. Andreas Fröhlich ging gleich zu Beginn seines Vortrags „Teil haben, Teil nehmen, Teil sein und seinen Teil dazu geben können“ auf den Unterschied zwischen dem deutschen Ausdruck „Teilhaben“ und dem im englisch-romanischen Sprachgebrauch verwendeten „Participation“ ein. Im Vergleich zum eher statischen Wort Teilhabe – es geht um Haben (vgl. Erich Fromm, Haben oder Sein, 2011) – beinhaltet Participation eine aktive Komponente: Mitreden, Mitdenken, Mitplanen, Mitwünschen, Mitentscheiden, Mitablehnen, Mitverwirklichen, Mitverantworten.

Zu den Grundbedingungen eines unabhängigen Lebens gehört die Selbstpflege. Menschen mit Beeinträchtigungen sind gerade in diesem Bereich in unterschiedlichem Maße abhängig von anderen Menschen, von deren Entscheidungen, Wünschen und Vorstellungen und Realisierungsmöglichkeiten. Wie könnte nun hier eine aktive Teilhabe aussehen? Generell geht es darum, die Betroffenen miteinzubeziehen und nicht über ihre Köpfe hinweg zu entscheiden. Fröhlich erörtert dies am Vorgang des Zähneputzens: Jeder von uns

hat diesbezüglich seine Vorlieben – gleich nach dem Aufstehen, oder lieber nach dem Frühstück, angezogen oder noch im Nachtgewand? Wassertemperatur, Zahnpasta, Beschaffenheit der Zahnbürste – all diese Parameter bestimmen unseren gewohnten Ablauf. Bei Menschen mit Beeinträchtigung ist dies genauso. Macht sich jemand, vielleicht eine Aushilfe, am und im Mund der beeinträchtigten Person zu schaffen, ohne sich nach deren Präferenzen zu erkundigen, werden die Zähne einfach den allgemeinen Hygienevorstellungen entsprechend geputzt. Der betroffene Mensch hatte also Teil an einem Reinigungsprozess, war aber nicht aktiv daran beteiligt.

All jene, die beeinträchtigte Menschen begleiten, sind aufgerufen, innezuhalten und genau hinzuschauen, um die Wünsche, Bedürfnisse, Befindlichkeiten der Betroffenen in die Planung einer gemeinsamen Aktivität mit einzubringen. 🌸 **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



© FOTOLIA-CHREWI8

5. Internationaler Wundkongress in Regensburg.

Am 21. und 22. November fand am Universitätsklinikum Regensburg der 5. Internationale Wundkongress D-A-CH-EE – diesmal zum Thema „Ratio et Emotio“ (lat.: Vernunft und Emotion) statt. Der alljährlich veranstaltete Kongress erfreute sich dieses Jahr besonders großen Zulaufs: Von weit über tausend Anmeldungen konnten aus Platzgründen nur 300 angenommen werden. Es gab wieder sehr interessante und inhaltlich breit gestreute Vorträge zu unterschiedlichen Bereichen der Wundversorgung. So wurde beispielsweise über individualisierte Wundtherapie mit neuen Materialien, Möglichkeiten der plastischen Chirurgie, ökonomische Aspekte, aber auch über Wundversorgung in Uganda und Humor in der Wundbehandlung berichtet. Außerdem wurde eine Liposuktion (Fettabsaugung) live aus einem OP übertragen.

Ich selbst war eingeladen worden, DEBRA Austria und das EB-Haus vorzustellen und von zwei Fallbeispielen unserer Patienten zu berichten. Dr. Lorenz Larcher (Plastischer Chirurg aus Salzburg) gab in Vertretung von Prim. Priv.-Doz. DDr. Klaus Eisendle (Primar an der Der-

matologie Bozen) einen Überblick zur Erkrankung Epidermolysis bullosa. Diese Kombination war optimal, um dem Publikum einen umfassenden Einblick in die Thematik zu geben und die „Awareness“ die Erkrankung betreffend weiter zu erhöhen.

Natürlich war auch die Stadt Regensburg einen Besuch wert – die mittelalterliche Altstadt ist von der UNESCO zum Weltkulturerbe erklärt worden. Die kleinen Gässchen, die (leider eingerüstete) Steinerne Brücke über die Donau, die mittelalterlichen Häuser, zahlreiche individuelle Geschäfte, das alles lädt zum Bummeln ein. So war nicht nur der Kongress sondern auch die Stadtbesichtigung eine Bereicherung. ✨ **Dr. Katharina Ude-Schoder**, EB-Ambulanz



Dr. Katharina Ude-Schoder



© VFFP EV (2)

Schüler und Studenten schreiben über EB. Immer wieder erreichen uns Anfragen von interessierten Schülerinnen und Schülern sowie Studierenden, die eine Fachbereichsarbeit, eine vorwissenschaftliche Arbeit oder eine Diplomarbeit über Epidermolysis bullosa schreiben möchten. Die Bandbreite reicht dabei von theoretischen Arbeiten über Fragebögen bis hin zu einzelnen Spendenaktionen zugunsten der „Schmetterlingskinder“.



v.l.n.r.: Spendenaktion von Lisa Klein, Christina Hagelmüller (SALK-DGKS i.A.)

Die Schülerinnen und Schüler legen dabei oft bemerkenswerte Kreativität an den Tag und scheuen auch den Aufwand eigenständigen Arbeitens nicht. Hier bieten wir laufend unsere Unterstützung an, in Form von Gesprächen, Informationsübermittlung und Hausführungen. Wir freuen uns, dass sich so viele junge Menschen für die Thematik rund um die „Schmetterlingskinder“ interessieren und bedanken uns recht herzlich! ✨ **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz

Von der Forschung zur Klinik: Klinische Studien im EB-Haus Austria.

Im EB-Haus findet an der Schnittstelle zwischen Ambulanz und Forschung eine Reihe von klinischen Studien statt. Gemeinsam mit Patienten überprüfen wir Medikamente, Medizinprodukte oder bestimmte Behandlungsformen auf ihre Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit. Wir beantworten damit wissenschaftliche Fragestellungen und versuchen die medizinische Behandlung zu verbessern. Eine klinische Studie kann allerdings erst dann stattfinden, wenn ausreichend Daten aus dem Labor für eine sichere Durchführung vorhanden sind und zusätzlich eine Genehmigung der Ethikkommission vorliegt. Um Störeinflüsse (z. B. Fehleinschätzungen des Krankheitsausmaßes) zu minimieren, werden solche Studien in einem streng kontrollierten Umfeld durchgeführt und setzen Disziplin und Ausdauer voraus. Im letzten Jahresquartal 2014 befanden wir uns im Rekrutierungs- und Erfassungsabschnitt für die Studie der Firma Shire (SHP-608-002). Dabei sammelten wir Daten über Lebensqualität, Wundheilung und andere Begleitumstände von EB. Die Patienten wurden innerhalb eines Monats zu drei Visiten gebeten, fotografiert und befragt. Alle dabei anfallenden Kosten wurden von der Firma Shire übernommen.

Erfahrungen von zwei Teilnehmern:

Vor der Studie war ich nur ein paar Mal im EB-Haus in Salzburg, weil mir der Weg aus Graz immer ein bisschen zu weit war. Jedes Mal wenn ich dort war, wurde mir aber großartig geholfen. Vor drei Jahren gelang es, dank der Betreuung durch das Ambulanzteam, nach über 21 Jahren das erste Mal, meinen Bauch frei von



EB-Ärztin Dr. K. Ude-Schoder, Fotograf Dr. R. Hametner, „Schmetterlingskind“ L. Riedl und Studienkoordinatorin DGKS B. Frohnwieser

© R. HAMETNER


*Wunden zu bekommen, und das ist er bis heute geblieben. Im Sommer 2014 wollte ich versuchen, eine andere Körperregion von den Wunden zu befreien. Das klappte leider nicht. Barbara Frohnwieser fragte mich ob ich Interesse hätte, an einer klinischen Studie teilzunehmen, bei der es um Wundheilung ging. Zuerst war ich wegen des Zeitaufwands skeptisch. Doch ich war schnell überzeugt, als sie mir versprach, sich zeitlich bestmöglich nach mir zu richten. Drei Mal in einem Monat reiste ich nach Salzburg. Ich wohnte mit meiner Begleitperson in einem gepflegten Hotel, alle Kosten wurden mir von der Firma Shire ersetzt. Doch das Beste an der ganzen Sache: Gemeinsam und nach dem Test verschiedener Produkte gelang es, eine weitere Körperregion frei von Wunden zu machen. Fast noch glücklicher als ich war das Ambulanzteam, das sich unglaublich über den Erfolg freute. Ein großes Dankeschön an das Team – wir werden uns hoffentlich bald wieder sehen. **EB-Betroffener (anonym)**, 25 Jahre*

*Bei der Studie mitzumachen war einerseits interessant, da ich dadurch einen Einblick in die Vorgehensweise bekommen habe, und andererseits auf der persönlichen Ebene total nett, weil ich bei jedem Besuch so herzlich im EB-Haus empfangen wurde. **Lena Riedl**, EB-Betroffene, 21 Jahre*

Auszug unserer klinischen Studien (2014*)

Name	Sponsor	EB-Form	Status
Diacerein (Kli-341)	DEBRA/FWF (KLIF)	EBS	laufend/keine Teilnahme mehr möglich
Gentherapie	DEBRA/Holostem	EBD/EBJ	laufend/Teilnahme möglich
SHP-608-002	Shire	REBD	laufend/keine Teilnahme mehr möglich
SD-101 Cream	Scioderm	EBS, REBD, EBJ non-Herlitz	laufend/Teilnahme möglich
KerageIT- EB01	Keraplast	REBD, EBJ non-Herlitz	geplant
unter Geheimhaltung	Novartis	EB	geplant

* Stand: Februar 2015

Laufend sind wir bemüht, neue Projekte zu beginnen. So können wir unseren Patienten stets die neuesten Therapien und Behandlungen anbieten. Die Durchführung klinischer Studien ist nicht nur notwendig, um zu sicheren Therapien zu kommen sondern meist auch eine positive Erfahrung für alle Beteiligten.  **DGKS Barbara Frohnwieser**, Studienkoordinatorin EB-Haus Austria

Jahresbericht EB-Forschungseinheit


Der Rückblick auf 2014 erfüllt mich mit großer Freude. In Zusammenarbeit mit der EB-Forschungsgemeinschaft gelang uns die weltweit erste Transplantation von genetisch korrigierter Haut bei junktionaler EB unter GMP-Bedingungen*. Das ist ein großer Schritt in Richtung Heilung. Nach sieben Jahren intensiver Vorbereitung brachten wir im Sommer 2014 den Heilversuch erfolgreich über die Bühne. Nach diesem erfolgreichen Auftakt möchten wir die Methode auch für andere EB-Formen weiterentwickeln. Für dieses besonders aussichtsreiche Projekt planen wir einen Finanzierungsantrag an die EU-Kommission.

Auch auf dem Gebiet der klassischen Medikamentenentwicklung (Small Molecules) verbuchten wir einen schönen Erfolg: Unsere Publikationen über die Anwendung von Diacerein bei Epidermolysis bullosa simplex und die Erteilung der sogenannten Orphan Designation** durch die europäische Arzneimittelagentur weckten das Interesse pharmazeutischer Firmen. Derzeit testen wir die Salbe im Rahmen einer klinischen Studie. 2015 soll die Diacerein-Creme die Marktzulassung erhalten und damit bald unseren Patienten zur Verfügung stehen.

Ein wichtiger Forschungsbereich widmet sich der „Genschere“. Diese Technik erlaubt uns, kleine Teile der Erbsubstanz herauszuschneiden und gesunde DNA einzubringen. Im Mai 2014 wurde uns dafür das US-Patent für „Improved pre-mRNA trans-splicing molecules and their uses“ erteilt. Für Europa und Japan ist die Patentierung im Laufen. Rückenwind für diesen Forschungsschwerpunkt kam auch von österreichischer Seite. Dr. Ulrich Koller konnte beim Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung (FWF) zur Verbesserung der Effizienz der „Genschere“ eine stattliche Forschungsförderung einwerben.

Die Gewinnung von Drittmitteln ist für die EB-Forschungseinheit von substanzieller Bedeutung. Daher ist es sehr erfreulich, dass Dr. Christina Gruber und Dr. Verena Wally mit ihren Projekten jeweils eine Förderung der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität

(PMU) einwerben konnten. Darüber hinaus ist es gelungen, eine Förderung von DEBRA International zu verlängern. Die exzellente Arbeit unseres Teams wurde 2014 durch zahlreiche Preise gewürdigt: Dr. Thomas Kocher erhielt den Poster-Preis der österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV). Dr. Christina Gruber und Dr. Ulrich Koller wurden mit dem Sanofi-Preis geehrt. Mehrere Mitglieder der EB-Forschungseinheit wurden mit PMU-Forschungspreisen ausgezeichnet: Gold für Dr. Thomas Kocher, Silber für Dr. Verena Wally und Bronze für Dr. Christina Gruber, Mag. Stefan Hainzl, Mag. Alfred Klausegger und Dr. Ulrich Koller.

Ein wichtiger Meilenstein war auch die Eröffnung eines zweiten EB-Forschungslabors. Damit hat sich die prekäre Raumsituation entspannt und das Team kann sich wieder mit voller Energie seinen Projekten widmen. Dass unsere Forscher nicht nur im Labor erfolgreich sind, sondern sich auch durch Kälteresistenz und Geschäftstüchtigkeit auszeichnen, zeigte ihr Einsatz beim Adventstand des EB-Hauses Austria. Dieser fand in der Vorweihnachtszeit am Alten Markt in Salzburg statt. Unter der Leitung von Alfred Klausegger stellte das Team einen neuen Spendenrekord auf. Für dieses persönliche Engagement aber auch für die kontinuierliche Laborarbeit auf höchstem Niveau bedanke ich mich sehr herzlich.  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA**, Leiter der Forschungseinheit im EB-Haus und Ärztlicher Leiter der Einheit für Experimentelle Dermatologie (SALK)

* GMP = Good Manufacturing Practice: Richtlinien zur Qualitätssicherung bei pharmazeutischen Produkten

** Orphan Designation = Art Sonderstatus für Arzneimittel für seltene Erkrankungen, in diesem Fall Epidermolysis bullosa. Ziel einer „Orphan Designation“ ist es, die wirtschaftlichen Risiken der pharmazeutischen Entwickler durch Subventionen und Marktexklusivität zu mindestens teilweise zu kompensieren.



© R. HAIMETNER

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer

Erfolgreiche Transplantation genkorrigierter Haut.

Anfang Juli 2014 fand an der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg unter der Leitung von Prof. Dr. Johann Bauer eine medizinische Sensation statt: Einer EB-Betroffenen wurden genkorrigierte Hautstücke auf besonders geschädigte Körperstellen transplantiert. Die Patientin hat eine junktionale Form von EB (JEB), bei der das Laminin-Gen fehlerhaft ist. Sie litt besonders unter großflächigen, kaum heilenden Wunden. Die Transplantate sind gut angewachsen und lassen auf dauerhafte Heilung an diesen Stellen hoffen. Dieser Heilversuch ist das Ergebnis einer langjährigen Zusammenarbeit zwischen dem EB-Haus Austria und dem Zentrum für Regenerative Medizin in Modena (Italien) unter der Leitung von Prof. Dr. Johann Bauer und Prof. Michele De Luca.

Vorbereitung. Im Mai wurde der Patientin eine Biopsie (Hautstanze) entnommen, aus der Wissenschaftler im Zentrum für Regenerative Medizin in Modena Stammzellen isolierten. Dann wurden die Stammzellen genetisch korrigiert: Mithilfe von modifizierten Viren (= Transportsystem) wurde ein gesundes Laminin-Gen in die Stammzellen eingeschleust. Das gesunde Gen sorgt dafür, dass die Zellen wieder funktionelles Laminin-Protein herstellen können. Aus den korrigierten Stammzellen wurden im nächsten Schritt Hauttransplantate hergestellt. Die Hautstücke messen je-



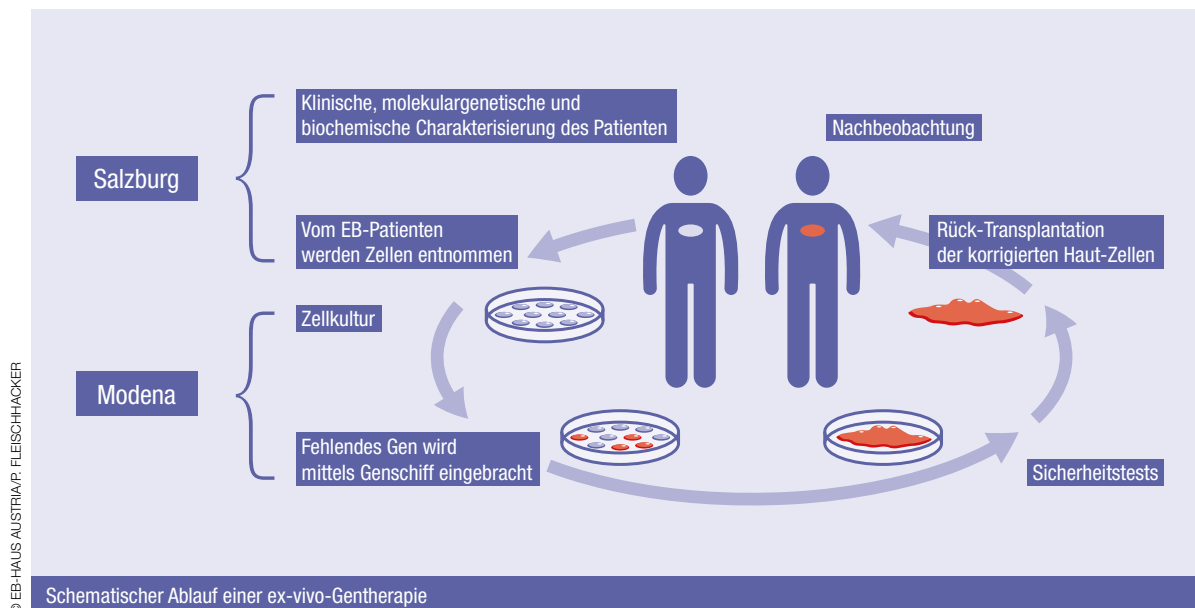
Die Hauttransplantate messen je 5x7 cm und sind auf einer Spezialmembran aufgebracht

© EB-HAUS AUSTRIA

weils 5x7 Zentimeter und sind auf einer Spezialmembran aufgebracht, damit sie nicht reißen.

Transplantation. Die Hauttransplantate wurden am 2. Juli in einer speziellen Kühlbox von Modena nach Salzburg geliefert. In einer zweistündigen Operation brachte Chirurg OA Dr. Josef Koller im Beisein einer Spezialistin aus Modena, Prof. Dr. Graziella Pellegrini, und dem Vorstand der Hautklinik, Prof. Dr. Johann Bauer, die fünf Hautstücke auf besonders wunde und stark beanspruchte Stellen an Ober- und Unterschenkeln der Patientin auf.

Heilungsprozess. Neun Tage später wurden die Ver-



bände zum ersten Mal entfernt, und erfreulicherweise waren zwei Transplantate bereits komplett eingeeilt. Die drei weiteren Transplantate zeigten zumindest eine teilweise Einheilung. Bei der zweiten Kontrolluntersuchung gut einen Monat später wurde festgestellt, dass sich die Wundheilung positiv entwickelte, aber noch nicht ganz abgeschlossen war. Nach sechs Monaten war eine großflächige Wunde, die vor der Behandlung jahrelang nicht geheilt war, immer noch geschlossen und das Areal von einem stabilen Hauttransplantat bedeckt. Die Übergänge zwischen Normalhaut und transplantierte Haut waren nun kaum mehr sichtbar. Der Patientin ging es gut und die Ärzte waren mit dem bisherigen Heilungsverlauf sehr zufrieden.

Ein Jahr lang werden in dreimonatigen Abständen weitere Kontrolluntersuchungen durchgeführt, um sicher zu gehen, dass sich keine Komplikationen entwickeln und ein funktionell gutes Resultat erhalten bleibt. Wenn die Therapie insgesamt erfolgreich verläuft, sind bei der Patientin weitere Transplantationen auf andere Körperstellen geplant.

Derzeit ist diese Art der Behandlung noch für wenige EB-Betroffene anwendbar, und zwar nur für jene mit Mutationen im Laminin-Gen. Wir arbeiten aber feberhaft an maßgeschneiderten Korrekturverfahren für andere Genmutationen. ✨ **Dr. Eva Murauer** und **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

Diacerein für die Behandlung von EBS-DM. Diacerein ist ein Wirkstoff aus der Rhabarberwurzel, der bereits für andere Erkrankungen als Medikament zugelassen ist. Durch Literaturrecherche kam ich auf die Idee, dass der Wirkstoff auch bei EBS eine entzündungshemmende Wirkung haben könnte. In einer Pilotstudie 2012 konnten unsere Forschungsgruppe das bestätigen: Bei regelmäßigem Eincremen mit einer Diacerein-Salbe reduzierte sich die Blasenbildung um über 70 Prozent, und die Wundheilung verbesserte sich. Von diesen Ergebnissen konnten wir auch den FWF* überzeugen, der nun eine klinische Phase-III-Studie finanziert.



© R. HAMETNER

Es nehmen fünfzehn Patienten aus Österreich, Deutschland und Frankreich mit EBS Dowling-Meara (EBS-DM) im Alter von vier bis neunzehn Jahren teil. Bei der Studie handelt es sich um eine sogenannte doppelt-blinde, randomisierte und kontrollierte Studie. Das heißt jeder Patient erhält einmal im

Studienverlauf ein Placebo** und einmal den Wirkstoff Diacerein, wobei weder Arzt noch Patient wissen, welche Salbe gerade in Verwendung ist. Das ist der höchste Qualitätsstandard bei klinischen Studien, denn so werden die Ergebnisse nicht durch die Erwartungen der Beteiligten verfälscht.

Jahr 1:

- 4 Wochen aktive Phase, in der die Salbe auf ein ausgewähltes wundes Hautareal aufgetragen wird. Zu Beginn sowie nach 2 und nach 4 Wochen werden Fotos gemacht und die Blasen gezählt. Um die Teilnahme zu erleichtern, werden alle Kontrollen im Rahmen von Visiten unserer Studien-Krankenschwester bei den Teilnehmern zu Hause durchgeführt.
- 3 Monate Nachbeobachtungsphase (Follow-up), in der es darum geht den Langzeiteffekt der Salbe zu evaluieren, sowie eventuell verzögert auftretende Nebenwirkungen zu erfassen.

Jahr 2: Diesmal bekommen jene Patienten, die im ersten Jahr ein Placebo bekommen hatten, die Diacerein-Salbe erhalten und umgekehrt. Dies erhöht die Aussagekraft der Studie erheblich.

Mittlerweile ist das erste Studienjahr abgeschlossen. Das bisherige Bildmaterial macht uns zuversichtlich, dass wir die Studie erfolgreich beenden können. Die Diacerein-Salbe scheint gut verträglich zu sein – es wurden keine Nebenwirkungen festgestellt. Eine Aussage über die Wirkung wird aber erst mit Ende der Studie 2015 möglich sein. ✨ **Dr. Verena Wally**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

* FWF = Österreichischer Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung

** Placebo = Scheinarzneimittel, das keinen Wirkstoff enthält

Erfolgreiche Einwerbung von Forschungsgeldern.

Im letzten Jahr gelang es unserem Team, Förderungen für vier große Forschungsprojekte an Land zu ziehen. Im Oktober 2014 wurde bei der Kuratoriumssitzung des FWF* der Antrag *Antisense Oligonukleotid vermittelte Verbesserung der SMaRT-Therapie* mit einem Budget von 171.000 Euro genehmigt. Unter der Leitung von Dr. Ulrich Koller soll an einer Weiterentwicklung der SMaRT-Technologie gearbeitet werden. Genau gesagt geht es um die kombinierte Anwendung der Trans-Splicing-Technologie und Antisense Oligonukleotiden, um das Keratin-14-Gen, das bei Epidermolysis bullosa simplex verändert ist, auf RNA-Ebene zu korrigieren. Solche Förderungen vom FWF sind wie ein Gütesiegel für unsere Forschung, da die Projektanträge von internationalen Experten begutachtet werden und nur die allerbesten Projekte mit hoher wissenschaftlicher Qualität auf internationalem Niveau gefördert werden. Zwei weitere Projekte werden nach sehr guter Evaluie-

rung durch das Förderprogramm der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) gefördert: Die Forschungsgruppe Krebstherapie und Wundheilung unter der Leitung von Dr. Christina Gruber und Dr. Josefina Piñón Hofbauer, erhielt eine finanzielle Unterstützung von 43.200 Euro, um die Entwicklung einer Krebstherapie für REBD weiter voranzutreiben. Der Gruppe Therapeutische Moleküle unter der Leitung von Dr. Verena Wally wurde eine Förderung in der Höhe von 43.700 Euro für ein Projekt zugesprochen, das sich mit epigenetischen Regulationsmechanismen beschäftigt. Zusätzlich konnte Verena Wally noch knapp 50.000 Euro von DEBRA International lukrieren, um weiter an der Trans-Splicing-Gentherapie für Keratin 14 zu forschen. Wir freuen uns sehr über diese Erfolge und gratulieren herzlich! 🌸 **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

* FWF = Österreichischer Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung

Geehrt: Sanofi-Preis für Krebstherapie-Ansatz. Mit dem begehrten Forschungspreis werden vielversprechende wissenschaftliche Arbeiten auf dem Gebiet der Medizin und Naturwissenschaften geehrt. Die pharmazeutische Firma Sanofi Österreich stellt diesen Preis jedes Jahr den medizinischen Universitäten von Wien, Graz und Innsbruck sowie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg zur Verfügung.

Im festlichen Rahmen der Jubiläumsfeier „50 Jahre Stiftung Sanofi“ am 18. September 2014 in der Wiener Börse durften wir den Preis für unsere gemeinsame Arbeit *The design and optimization of RNA trans-splicing molecules* entgegennehmen.

Alle prämierten Arbeiten wurden dem Publikum in einem kurzen Videobeitrag vorgestellt. Darin konnten wir unsere Methode erklären, bei der Krebszellen von EB-Plattenepithelkarzinomen gezielt zerstört werden. Es gelang uns mit Hilfe der sogenannten SMaRT-Technologie („Genschere“), ein Zellgift in die Tumorzellen einzuschleusen, das dann einen „Selbstmord“ der Krebszelle auslöst. Weitere Experimente sollen uns wichtige Erkenntnisse über Effizienz und mögliche Nebenwirkungen der Methode liefern. Wir sind sehr stolz auf diese Auszeichnung. Sie spornt uns an und bestärkt uns auf unserem Weg zur Entwicklung einer erfolgreichen Therapie für Hautkrebs bei EB. 🌸 **Dr. Christina Gruber, Dr. Ulrich Koller**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Die Preisträger mit ihren Partnern und Prof. Dr. Helmut Hintner bei der Verleihungsfeier. V.l.n.r.: Ing. Mag. H. Guttman mit Dr. C. Gruber, Prof. Dr. H. Hintner, Dr. U. Koller mit J. Koller

© SANOFI

Prämiert: Isidor Neumann Posterpreis für EB-Gentherapie-Arbeit.

Wissenschaftliche Poster sind eine typische Art, Forschungsergebnisse auf Konferenzen zu präsentieren. Seit dem Jahr 1995 wird anlässlich der Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) ein Posterpreis ausgeschrieben. Die Poster werden nach den wissenschaftlichen Inhalten und der grafischen Gestaltung ausgewählt und zur Prä-



Dr. Thomas Kocher mit dem prämierten Poster

mierung vorgeschlagen. Eine Jury aus Mitgliedern des wissenschaftlichen Komitees bestimmt dann den oder die Preisträger.

Ich durfte mich im Zuge der diesjährigen Veranstaltung über den „Isidor Neumann Posterpreis 2014“ für die wissenschaftliche Arbeit *Molecular scissors in gene repair: Analysis of binding characteristics of RNA trans-splicing molecules in epidermolysis bullosa* freuen.

☞ **Dr. Thomas Kocher**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

© PRIVAT



v.l.n.r.: Mag. Alfred Klausegger, Mag. Stefan Hainzl, Dr. Thomas Kocher, Dr. Verena Wally, Dr. Christina Gruber und Dr. Ulrich Koller

© R. HAMETNER

Ausgezeichnet: PMU Wissenschaftspreise. Jedes Jahr ehrt die Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU) erfolgreiche Wissenschaftler, die ihre neuen Forschungsergebnisse in nationalen und internationalen Fachjournals veröffentlichen konnten.

Dabei werden Auszeichnungen in den Kategorien Platin, Gold, Silber und Bronze vergeben. Die Preise wurden 2014 im Zuge der Veranstaltung „Paracelsus Science Get Together“ an die Bestpublizierenden vergeben. Im EB-Haus durften sich heuer gleich mehrere Forscher über eine Auszeichnung freuen: Den Wissenschaftspreis in Gold erhielt Dr. Thomas Kocher, Silber ging an Dr. Verena Wally und Bronze an Mag. Stefan Hainzl, Mag. Alfred Klausegger, Dr. Ulrich Koller und mich. ☞ **Dr. Christina Gruber**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

ESDR-Kongress 2014. Vom 10. bis 13. September 2014 fand in Kopenhagen, Dänemark, der Kongress der Europäischen Gesellschaft für Dermatologische Forschung (ESDR) statt. Vier von uns Wissenschaftlern aus dem EB-Haus nahmen daran teil. Das Programm umfasste aktuelle wissenschaftliche und medizinische Erkenntnisse von der Immunologie, Epidemiologie bis hin zu Neuigkeiten auf dem Gebiet der Hautbarriere. Doch nicht nur die interessanten Vorträge trugen zu einem erfolgreichen Meeting bei, sondern auch die Möglichkeit der Interaktion zwischen Klinikern und Wissenschaftlern aus aller Welt. Wir konnten unsere Forschungsergebnisse anhand von Postern präsentieren. Zusätzlich wurde im Rahmen sogenannter „Poster Walks“ Patricia Peking, MSc vom

wissenschaftlichen Komitee ausgewählt, ihr Projekt im Detail vorzustellen und Fragen rund um ihre Arbeit zu beantworten. ☞ **Clemens Hüttner, MSc**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



ESDR-Kongress 2014. V.l.n.r.: Dr. U. Koller, P. Peking, MSc, Dr. E. Muraier und C. Hüttner, MSc, in den Docks von Kopenhagen

© PRIVAT


Lab Retreat: Konzentrieren auf das Wesentliche.

Von 28. bis 29. November 2014 zog sich das gesamte Laborteam zum alljährlichen Lab Retreat zurück, das diesmal im Landhotel Eichingerbauer in Mondsee stattfand. Es ging um wissenschaftlichen Austausch, aber auch um die Zusammenarbeit im Team.

Die Gruppenleiter der einzelnen Forschungsbereiche – Gentherapie, Krebs und Wundheilung, Therapeutische Moleküle, Immunologie und Therapeutische Ribosomen – präsentierten ihre aktuellen Ergebnisse, Projekte sowie Visionen und Pläne für die Zukunft. Neu waren in diesem Jahr interaktive Workshops zu den Themen „Ziele der EB-Forschung“ und „Definition von Mitarbeiterzielen“. Das regte eine gruppenübergreifende Diskussion und gemeinschaftliche Evaluierung unserer Forschungsprogramme an. Auch klinische Studien – ein Schnittstellenbereich zwischen Ambulanz und Forschung – waren Thema eines Vortrags. Daneben war Organisatorisches auf der Tagesordnung, etwa Qualitätsmanagement und interne Abläufe.

Nach der inhaltlichen Arbeit lag der Fokus dann eindeutig auf der Teambuilding. Am Abend wurde tatkräftig gekegelt und am nächsten Morgen starteten wir

eine gemeinsame Wanderung in Richtung Mondsee. Motiviert durch die frische Luft begannen wir mit unserem letzten Programmpunkt, das Troubleshooting (auf Deutsch etwa „Fehlersuche und -behebung“) und machten uns auf die Suche nach Problemlösungen in der praktischen Laborarbeit.

Das Wochenende war nicht nur aus wissenschaftlicher Sicht ein voller Erfolg, sondern hat uns auch als Team näher zusammengebracht.  **Bernadette Liemberger, Nicole Friedl, Franz-Josef Pötschke**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Das EB-Haus Forschungsteam beim Lab Retreat in Mondsee

Adventstand: EB-Haus Team für die Schmetterlingskinder. Der Adventstand des EB-Hauses zugunsten der „Schmetterlingskinder“ am Alten Markt in Salzburg ist mittlerweile schon Tradition. Der



Das Angebot beim Adventstand war groß – der Andrang auch

Stand selbst wurde uns vom Lions Club vom 11. bis 14. Dezember zur Verfügung gestellt. Kleine Rekorde gab es heuer beim Umsatz zu verzeichnen – 3.800 Euro konnten an DEBRA Austria übergeben werden! Die Haupteinnahmequellen waren natürlich Glühwein und Punsch; ebenso verkauften wir Schmalz- und Lipptauerbrote, Schmetterlingsbrote, selbstgebackene Kuchen und Kekse. Auch selbstgestrickte Hauben, Stirnbänder, Schals und Pullover mit fantasievollen Motiven für kleine und große Kinder sowie schön verzierte Kerzen boten wir an. Ein großes Dankeschön an die engagierten Damen, die mit viel Herz für die „Schmetterlingskinder“ gestrickt und gebastelt haben, und natürlich an unsere Stamm-Sponsoren (Porsche, Bäckerei Funder, Interspar, Fleischhauer Mache) und an alle Labormitarbeiter, die mit ihrem Einsatz wieder zum Gelingen des Standes beigetragen haben!  **Mag. Alfred Klausegger**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



**INTERSPAR bietet mit
mehr als 50.000 Produkten
ALLES für Ihr tägliches
Leben zu Hause!**

**INTERSPAR – 60x in Österreich
www.interspar.at**

Projektbeschreibung

THERAPEUTISCHE MOLEKÜLE

Diacerein für die Behandlung von EBS Dowling-Meara

Bereits bekannte und für andere Erkrankungen zugelassene Wirkstoffe auf ihre Wirksamkeit bei EB zu erforschen birgt großes Potential, schwerwiegende Symptome zu lindern. Der entscheidende Vorteil ist, dass man auf bestehende Vordaten zu Verträglichkeit und Nebenwirkungen zurückgreifen kann, was die Sicherheit steigert und Zeit spart. Genau diese Vorteile konnten wir beim Wirkstoff Diacerein nutzen, dessen positive Auswirkungen bei EBS Dowling-Meara (EBS-DM) nun bereits in einer klinischen Studie getestet werden. Der Weg dahin war ausgesprochen kurz:

- Umfangreiche Zellkulturversuche zeigten, dass Diacerein gezielt in einen Entzündungskreislauf, der bei EBS-DM sehr stark aktiviert ist, eingreift und diesen deutlich reduziert.
- Darauf basierend führten wir 2012 eine klinische Pilotstudie durch, bei der es zu einer Reduktion der Blasenanzahl an den behandelten Arealen von über 70 % kam.
- 2014 startete aufbauend auf diesem Ergebnis eine klinische Phase-3-Studie, die vom FWF (KLIF)* finanziert wird.

Keratin-14-Promoteraktivitätsstudien bei EBS Dowling-Meara

In gesunden Hautzellen bilden Paarungen von Keratinen einen Teil des sogenannten Zytoskeletts, das den Zellen Stabilität verleiht. Durch einen Defekt im Keratin-14-Gen (K14) können sich bei EBS-DM die Keratinpaaire nicht wie normalerweise parallel aneinander lagern, sondern verästeln sich, was zu einer Art Knäuelbildung (= Aggregatbildung) dieser Proteine führt. Dadurch kommt es außerdem zu einer vermehrten Produktion des Entzündungsbo-

tenstoffs Interleukin-1-beta (IL-1 β), das die Produktion von Keratin 14 über dessen sogenannten Promotor weiter verstärkt. Dadurch entstehen zusätzliche Klumpen, welche die Zellen noch brüchiger machen.

In diesem Projekt untersuchen wir die veränderte Promotoraktivität von K14 bei EBS-DM mithilfe sogenannter „Dual-Luciferase-Assays“. Mit dieser Methode ist ein Vergleich der Promotoraktivität

Epigenetische Ursachen von dystropher EB

Die Epigenetik beschreibt Vorgänge, die „oberhalb“ von Genen ablaufen, also Prozesse, durch welche die Aktivität von Genen reguliert wird. Es gibt mittlerweile eine Fülle von Erkenntnissen aus unterschiedlichen medizinischen Bereichen – von der Nahrungsmittelunverträglichkeit bis hin zur Krebsentstehung – dass epigenetische Faktoren auf unterschiedliche Weise zum Krankheitsgeschehen beitragen können. Die klassischen genetischen Veränderungen auf Ebene der DNA, die bei EB-Betroffenen zum Krankheitsbild führen, sind fast immer von solchen epige-

netischen Veränderungen begleitet. Es besteht der Verdacht, dass diese gen-regulatorischen Prozesse die Blasenbildung verschlimmern und für Entzündungsgeschehen, Juckreiz und verschlechterte Wundheilung verantwortlich sein könnten. Vor allem bei der Entstehung der bei rezessiv-dystropher EB (REBD) typischen Plattenepithelkarzinome, einer besonders aggressiven Form von Hautkrebs, nimmt man an, dass epigenetische Faktoren eine ursächliche Rolle spielen könnten.

Wir führen verschiedene Experimente durch, um die

* FWF (KLIF) = Programm zur Förderung der klinischen Forschung des Österreichischen Wissenschaftsfonds (FWF)

Eckdaten

Zur Studie (siehe auch S. 59): 15 Patienten zwischen 4 und 19 Jahren aus Österreich, Deutschland und Frankreich wird Diacerein in Form einer Salbe verabreicht. Ziel ist es, die blasenreduzierende Wirkung zu bestätigen, was als Grundlage für eine Marktzulassung der Salbe erforderlich ist. Mittlerweile ist die erste Studienphase abgeschlossen, die zweite Phase folgt 2015. Das bisher vorliegende Bildmaterial lässt auf sehr positive Ergebnisse hoffen; ein aussagekräftiges Resultat liegt jedoch erst mit Ende der Studie vor.

Forscher: Dr. Verena Wally, Mag. Victoria Brunner, Dr. Anja Diem, Prof. Dr. Johann W. Bauer

Laufzeit: 2014 – 2016

Fördergeber: FWF (KLIF)*; DEBRA Austria

Kooperationspartner: Dr. Peter Hofbauer und Dr. Martin Wolkersdorfer, Landesapothek Salzburg; Dr. Thomas Felder, Zentrallabor des Universitätsklinikums Salzburg; PD Dr. MMag. Wolfgang Hitzl, Forschungsbüro Biostatistik der PMU Salzburg; Prof. Alain Hovnanian, INSERM UMR 1163 (F); Dr. Cristina Has, Universitätsklinikum Freiburg (D)

zwischen gesunden Kontroll- und betroffenen Patientenzellen möglich. Das Projekt startete erst Ende 2014; erste Versuche lieferten aber bereits aussichtsreiche Resultate.

Aufbauend darauf sollen Wirkstoffe, die einen Einfluss auf die K14-Promotoraktivität haben, in EBS-DM-Zellen auf ihre Wirksamkeit und Effektivität getestet werden. Solche Wirkstoffe könnten in Zukunft die Grundlage für neue Therapie- und Behandlungsansätze darstellen.

Forscher: Franz Josef Pötschke, BSc, Dr. Thomas Lettner, Dr. Verena Wally

Laufzeit: 2014 – 2015

Fördergeber: DEBRA International

epigenetischen Prozesse bei REBD besser zu verstehen. Epigenetische Faktoren, die sich als krankheitsrelevant herausstellen, sind potenzielle therapeutische Ziele – zum Beispiel könnte man mit kleinen Wirkstoffen (Small Molecules) den Mechanismus positiv beeinflussen. Unser Ziel ist es, die Erkenntnisse aus diesen Experimenten direkt in therapeutische Anwendungen umzusetzen, um z.B. die Blasenbildung zu verringern, Entzündungen einzudämmen, die Wundheilung zu verbessern und die Entstehung von Plattenepithelkarzinomen bei REBD zu verhindern.

Forscher: Dr. Verena Wally, Dr. Thomas Lettner

Laufzeit: seit 2014

Fördergeber: DEBRA Austria, PMU-FFF**

** PMU-FFF = Forschungsförderungs fonds der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg (PMU)

Projektbeschreibung

GENTHERAPIE

SMaRT-Technologie oder Trans-Splicing: wird auch als „Genschere“-Methode bezeichnet.

Optimierung der SMaRT-Technologie für die Korrektur von EB-assoziierten Genen

Dass die SMaRT-Technologie für die Korrektur von EB-assoziierten Genen funktioniert, haben wir gezeigt. Nun versuchen wir das Reparatursystem weiter zu optimieren. Um eine entsprechende Effizienz und Spezifität unserer Reparaturmoleküle für therapeutische Anwendungen zu erreichen, verwenden wir ein auf Fluoreszenz basierendes Screening-System. Dieses System ermöglicht uns, die besten und

für die klinische Anwendung sichersten Reparaturmoleküle zu identifizieren und Richtlinien für deren Generierung zu definieren.

Dafür stellten wir acht Zelllinien her, die den zu reparierenden Genabschnitt produzieren und damit die Eigenschaften von Patientenzellen simulieren. Außerdem produzierten wir eine Vielzahl von zufällig generierten Reparaturmolekülen für Kollagen 7, Ke-

SMaRT-Technologie für EBD: Korrektur von Mutationen im hinteren Abschnitt des Kollagen-7-Gens

Im Rahmen dieses Projekts wird die Methode für die Korrektur der hinteren Region des Kollagen-7-Gens (dystrophe EB, EBD) optimiert. Der Fokus liegt auf der Etablierung und Optimierung eines effizienten Reparaturmoleküls (RTM), mit dem alle potentiellen Mutationen, die auf der zweiten Hälfte des

Gens liegen, korrigiert werden können. Mithilfe eines fluoreszenzbasierenden Analyseverfahrens wurden verschiedene Reparaturmoleküle auf ihre Effizienz getestet. Durch eine Verbesserung des Screening-Systems wurde eine EB-Zelle realistischer nachgeahmt und die Effizienz der Repara-

SMaRT-Technologie für EBD: Korrektur von Mutationen in vorderen und hinteren Regionen des Kollagen-7-Gens

An diesem Projekt sind vier Partner aus drei Ländern beteiligt, die sich mit Splice-Therapien für die Korrektur von Mutationen im Kollagen-7-Gen beschäftigen. Schwerpunkt unserer Gruppe ist die Verbesserung der SMaRT-Technologie. Für den Austausch von vorderen und hinteren mutierten Regionen des Kollagen-7-Gens haben wir zwei Reparaturmoleküle generiert. Ziel ist es, deren Korrek-

tureffizienz und Spezifität zu verbessern und die Sicherheit der Technologie im Hinblick auf eine mögliche klinische Anwendung im Rahmen einer ex-vivo-Gentherapie zu optimieren.

Im letzten Jahr konnten wir die Korrektoreffizienz für beide Reparaturmoleküle steigern. Hierfür haben wir die Bindedomänen*, die ein wichtiger Bestandteil der Reparaturmoleküle sind, modifiziert. Als wei-

SMaRT-Technologie für EBD: Korrektur von Mutationen in internen Regionen des Kollagen-7-Gens

Der Fokus dieses Projekts liegt auf der Korrektur von internen Abschnitten des Kollagen-7-Gens mithilfe der SMaRT-Technologie: Vorteil dieser Methode ist, dass die zu korrigierenden Genbereiche klein sind und somit leichter in die Zellen eingeschleust werden können. Dadurch ist eine höhere Korrektoreffi-

zienz möglich. Weitere molekularbiologische Vorteile machen den internen Austausch bestimmter Genabschnitte mittels SMaRT zur Methode der Wahl. Vorversuche mit Kollagen 17 (junktionale EB, EBJ) hatten gezeigt, dass ein Austausch von internen Genregionen möglich ist. Basierend darauf entwi-

* Bindedomäne = Bereich, mit dem sich Proteine (z. B. Reparaturmoleküle) an bestimmte Ziele binden

Eckdaten

Eine spezielle Form der genetischen Korrektur, bei der defekte Genabschnitte gezielt ausgetauscht bzw. repariert werden.

ratin 5, Kollagen 17 sowie Plektin und testeten sie in den jeweiligen Zelllinien. Durch dieses Screening-System konnten wir die Reparaturmoleküle unmittelbar vergleichen und die effizientesten herausfiltern. Die so identifizierten optimalen Reparaturmoleküle wurden dann in Patientenzellen eingebracht und auf ihre Funktionalität getestet. Im nächsten Schritt werden die Moleküle auf ihre Reparaturgenauigkeit überprüft, um eine sichere therapeutische Anwendung am Patienten zu gewährleisten.

Forscher: Dr. Thomas Kocher, Dr. Ulrich Koller, Jasmin Seyr, Dr. Eva Muraue, Dr. Verena Wally

Laufzeit: 2012 – 2015

Fördergeber: DEBRA Austria, DEBRA International

Kooperationspartner: Univ.-Prof. Dr. Dirk Strunk, PMU Salzburg, Institut für Experimentelle und klinische Zelltherapie; Univ.-Doz. Dr. Mario Gimona, PMU Salzburg, GMP & Core Facility Mikroskopie; Dr. Johannes Pröll, Blutzentrale Linz

turmoleküle konnte noch genauer bestimmt werden. In einem abschließenden Experiment soll nachgewiesen werden, dass das so selektierte Reparaturmolekül den genetischen Defekt in EB-Patientenzellen erfolgreich korrigiert. Die Korrektoreffizienz wird an Hand des Anstiegs der Kollagen-7-Proteinproduktion gemessen.

Forscher: Mag. Birgit Tockner, Dr. Ulrich Koller, Dr. Eva Muraue

Laufzeit: 2010 – 2014

Fördergeber: DEBRA Austria, Interreg IV (EU)

teren Test haben wir das Reparaturmolekül für den vorderen Abschnitt des Kollagen-7-Gens in die Haut von Mäusen eingebracht und konnten erfolgreich korrigiertes Kollagen-7-Protein in der Haut nachweisen. Im nächsten Schritt soll die Funktionalität und Spezifität des Reparaturmoleküls für den hinteren Abschnitt des Kollagen-7-Gens in EB-Patientenzellen getestet werden. Dabei soll ein neues, sicheres Transportsystem verwendet werden, um das Reparaturmolekül in die Zellen einzuschleusen.

Forscher: Dr. Eva Muraue, Dr. Ulrich Koller, Patricia Peking, MSc.

Laufzeit: 2013 – 2016

Fördergeber: FWF (E-Rare)**, DEBRA Austria

Kooperationspartner: Dr. Marjon Pasmooij, University Medical Center Groningen (NL); Dr. Alexander Nyström, Universität Freiburg (D); Dr. Annemieke Aartsma-Rus, Leiden University Medical Center (NL)

ckelten wir ein entsprechendes Reparaturmodell auch für Kollagen 7 (dystrophe EB, EBD). Zellkulturexperimente bestätigten die erfolgreiche Anwendung der SMaRT-Technologie für den Austausch eines kurzen internen Abschnitts im Kollagen-7-Gen. Nun soll die Funktionalität des Reparaturmoleküls in Patientenzellen bestätigt werden.

Forscher: Dr. Ulrich Koller, Clemens Hüttner, MSc

Laufzeit: 2013 – 2015

Fördergeber: Österreichischer Wissenschaftsfonds (FWF), DEBRA Austria

** FWF (E-Rare) = Förderprogramm der EU für Forschungsk Kooperationen im Bereich seltene Erkrankungen, in Österreich durchgeführt vom Wissenschaftsfonds (FWF)

Projektbeschreibung

Optimierung der SMaRT-Technologie für EBD und EBS durch die Applikation von Antisense-RNAs

Für die Korrektur von EB-assoziierten Genen durch die SMaRT-Technologie ist eine hohe Reparatureffizienz erforderlich.

Antisense-RNAs sind kleine Moleküle, die gemeinsam mit den Reparaturmolekülen in die Patientenzellen eingebracht werden und deren Funktion unterstützen. Dadurch wird die Trans-Splicing-Korrektur

effizienter.

In diesem Projekt wurde eine Screening-Methode entwickelt, mit der wir hoch funktionelle Antisense-RNAs (aRNA) identifizieren können – also jene, die die Genkorrektur am besten unterstützen. Die Kombination aus beiden Molekülen konnte die Korrektoreffizienz von Kollagen 7 (dystrophe EB, EBD)

Optimierung der SMaRT-Technologie für EBS Dowling-Meara: Korrektur des Keratin-14-Gens

EBS Dowling-Meara (EBS-DM) wird durch Mutationen im Keratin-5- (K5) oder Keratin-14-Gen (K14) verursacht. Ziel des Projekts ist eine Korrektur des K14-Gens in EBS-DM-Hautzellen durch Trans-Splicing. In bisherigen Versuchen zeigten die so korrigierten Zellen ähnliche Eigenschaften wie gesunde. Aus genkorrigierten sowie unbehandelten EBS-DM-

Zellen und gesunden Zellen wurde jeweils künstliche Haut hergestellt und mechanischem Druck oder Hitze ausgesetzt, um ihre Belastbarkeit zu testen. Weiters soll die korrekte Produktion von K14 und anderer Marker-Eiweißstoffe in der künstlichen Haut untersucht werden, z. B. durch Mikroskopie. Außerdem wurden solche Hautstücke auf Mäu-

Bewertung und Optimierung der SMaRT-Technologie für EBJ: Korrektur des Kollagen-17-Gens

Wir vergleichen zwei verschiedene Ansätze für eine Gentherapie für Kollagen 17 (junktionale EB, EBJ), die beide auf sogenannten retroviralen Reparatursystemen basieren. Ziel ist es, die Vor- und Nachteile einer full-length cDNA-Therapie im Vergleich zur SMaRT-Technologie herauszuarbeiten. Bei der full-length-Methode wird das defekte Gen komplett ausgetauscht. Der Ansatz wird schon in ersten Patientenstudien angewendet. SMaRT hinge-

gen ist noch eine recht neue Technologie, die sich jedoch aus unserer Sicht besser für die Korrektur des Kollagen-17-Gens eignet. Ein großer Vorteil der SMaRT-Technologie liegt darin, dass nicht das ganze große Kollagen-17-Gen ausgetauscht wird, sondern nur die defekten Teile gezielt mithilfe von Reparaturmolekülen (RTMs) ersetzt werden.

Für die Analyse wurden acht verschiedene RTMs mit hoch funktionellen Bindedomänen* entwickelt.

Antisense-Oligonukleotide und die CRISPR/Cas9 Methode für EBJ: Korrektur des Kollagen-17-Gens

Durch manche Mutationen im Kollagen-17-Gen kann es zum Verlust von kleineren Genabschnitten kommen, was zum Funktionsverlust des daraus entstehenden Kollagen-17-Proteins führt. Der Bauplan – das Gen – wird sozusagen nicht komplett abgelesen, daher kann auch das Protein nicht vollständig gebildet werden. Antisense-Oligonukle-

otide sind kurze, synthetische, einzelsträngige Moleküle, die dafür sorgen dass es zu keinem Verlust von Geninformation kommt. Das wurde bei anderen Erkrankungen erfolgreich gezeigt; deshalb möchten wir versuchen, Antisense-Oligonukleotide auch bei EBJ einzusetzen.

Gleichzeitig wird im Zuge dieses Projekts eine neue

* Bindedomäne = Bereich, mit dem sich Proteine (z. B. Reparaturmoleküle) an bestimmte Ziele binden

Eckdaten

signifikant erhöhen.

Die Arbeit wurde im *International Journal of Molecular Sciences* publiziert. Im Zuge eines vom FWF bewilligten Forschungsprojekts soll im nächsten Schritt die kombinatorische Anwendung von SMaRT-Technologie und Antisense-RNAs auch für eine verbesserte Genkorrektur des Keratin-14-Gens (EB simplex, EBS) eingesetzt werden.

Forscher: Dr. Ulrich Koller, Stefan Hainzl, MSc, Dr. Verena Wally, Dr. Eva Murauer, Dr. Josefina Piñón Hofbauer

Laufzeit: 2012 – 2018

Fördergeber: DEBRA International, DEBRA Austria, Österreichischer Wissenschaftsfonds (FWF)

se transplantiert. Im nächsten Schritt soll untersucht werden, ob Haut aus EBS-DM-Zellen, die mithilfe von Trans-Splicing korrigiert wurden, genauso widerstandsfähig gegen mechanischen Druck und Hitze ist wie gesunde. Die Resultate sind eine wichtige Grundlage für eine Gentherapie oder andere Behandlungsmethoden für EBS-DM.

Forscher: Dr. Jenny Breitenbach, Franz Josef Pötschke, Dr. Verena Wally

Laufzeit: 2014 – 2015

Fördergeber: DEBRA International, DEBRA Austria

Kooperationspartner: BMA Birgit Mussnig, Universitätsklinikum Salzburg, UK für Dermatologie; Dr. Andrea Zurl, Universitätsklinikum Salzburg, UK für Augenheilkunde; Prof. Wolfgang Muss, Universitätsklinikum Salzburg, UK für Pathologie

Nachdem wir eine hohe Korrektureffizienz (Funktionalität) der RTMs nachgewiesen hatten, wurden sie im Hinblick auf ihre Sicherheit optimiert.

Im nächsten Schritt werden EBJ-Zelllinien mit den besten RTMs behandelt. Auch in künstlichen Hautstücken (3D-Hautmodell) sollen Funktionalität und Sicherheit der RTMs überprüft werden. Diese Tests sind wichtige Voraussetzungen für einen Vergleich mit der full-length-Methode sowie eine mögliche klinische Anwendung bei Patienten.

Forscher: Manuela Reisenberger, MSc, Dr. Verena Wally

Laufzeit: 2013 – 2015

Fördergeber: Interreg IV (2013), DEBRA Austria, DEBRA International

Technologie, die CRISPR/Cas9-Methode, in unserem Labor etabliert, durch die man gezielt Veränderungen in der DNA herbeiführen kann. Wir können damit beispielsweise EB-Zelllinien generieren ohne Hautbiopsien von Patienten nehmen zu müssen. Die Antisense-Oligonukleotide werden vergleichend in einer vorhandenen Patientenzelllinie (aus einer Hautprobe) als auch in einer mit der CRISPR/Cas9-Methode künstlich hergestellten EB-Zelllinie getestet.

Forscher: Nicole Friedl, BSc, Dr. Thomas Lettner, Dr. Verena Wally

Laufzeit: 2014 – 2015

Fördergeber: DEBRA Südtirol, DEBRA Austria

Projektbeschreibung

KREBSTHERAPIE UND WUNDHEILUNG

CT-SLCO1B3 als Ziel-Gen für die Entwicklung einer Krebstherapie bei REBD

Bei rezessiv-dystropher EB (REBD) treten häufig Plattenepithelkarzinome*, eine besonders aggressive Form von Hautkrebs, auf. Das Gen SLCO1B3 erzeugt ein Protein, welches normalerweise Hormone, Galle, aber auch Arzneimittel in Leberzellen transportieren kann. Wir konnten zeigen, dass eine bestimmte Variante dieses Gens (CT-SLCO1B3) ausschließlich in REBD-Plattenepithelkarzinom-Zellen und nicht in gesunden Hautzellen vorkommt. Solch

eine tumorspezifische Variante eines Gens nennt man Tumor-Marker. Dieser stellt ein potenzielles therapeutisches Ziel dar.

Theoretisch kann CT-SLCO1B3 vier unterschiedliche Eiweiße (Proteine) erzeugen – darunter auch eine verkürzte Form des Leberzellen-Transporters. Allerdings ist noch nicht erforscht, welche Proteine es in den Krebszellen produziert und welche Rolle diese bei der Krebsentwicklung spielen. Wir wol-

Evaluierung von Krebstherapien mit geringer Auswirkung auf die Wundheilung

Betroffene von rezessiv-dystropher EB (REBD) leiden oft an chronischen Wunden, und an diesen Stellen entwickeln sich besonders häufig Plattenepithelkarzinome*. Viele Anti-Krebs-Medikamente beeinflussen die Wundheilung stark, deshalb ist es eine große Herausforderung, eine effektive Krebstherapie für REBD-Patienten zu finden, die den Wundheilungsprozess nicht stört. Die Prozesse von Wundheilung und Krebsentstehung weisen gleiche Merkmale auf, wie z. B. das Zellwachstum, die Zellfortbewegung und das Ausbilden von Blutgefä-

ßen. Diese Vorgänge werden durch viele einander überlappende Entzündungsreaktionen und Signalwege bewerkstelligt. Unser Ziel ist es, Signale und Reaktionen, die für das Entstehen und Fortschreiten des REBD-Tumors verantwortlich sind, von jenen des normalen Wundheilungsprozesses zu unterscheiden. Mithilfe von modernen molekularbiologischen Methoden (z. B. Next-Generation-Sequenzierung) können tumorassoziierte Zielmoleküle identifiziert werden. Zu Beginn werden wir uns auf jene Moleküle konzentrieren, gegen die bereits Medika-

Wundheilung bei REBD

Das Projekt dient der Erforschung des Wundheilungsprozesses bei rezessiv-dystropher EB (REBD), insbesondere der Genaktivität in vernarbter und nicht vernarbter Haut REBD-betroffener und gesunder Personen. Es wurden Gene identifiziert, die in REBD-Wunden reguliert sind und demnach bei der Wundheilung eine Rolle spielen könnten. Bei REBD-Patienten fanden wir u. a. eine veränderte Aktivität von Entzündungs- und Fibrose-Genen sowie Signalwegen, die bei Entzündung und Fibro-

se (= krankhafte Vermehrung des Bindegewebes) eine Rolle spielen. Darüber hinaus zeigten REBD-Betroffene und gesunde (also nicht-EB-betroffene) alte Personen eine ähnliche Genregulation, z. B. von Genen, die am Aufbau der Hornschicht beteiligt sind. Die mikroskopische Untersuchung REBD-betroffener und gesunder alter Haut zeigt eine ähnliche Struktur.

Die Funktion der spezifisch regulierten Gene in REBD soll weiter untersucht werden. Wir möchten

* Plattenepithelkarzinom: Eine Form von Hautkrebs, die sehr häufig und besonders aggressiv bei REBD und seltener bei EBJ auftritt.

Eckdaten

len die von CT-SLCO1B3 produzierten Eiweiße in der Krebszelle identifizieren und ihre Bedeutung für die Krebsentstehung untersuchen.

Darüber hinaus konnten wir bereits im Zellmodell zeigen, dass CT-SLCO1B3 dazu verwendet werden kann, mittels SMaRT-Technologie Giftstoffe in Krebszellen zu schleusen und diese gezielt zu töten. Die dafür verwendete Technologie wurde so weit optimiert, dass wir jetzt in der Lage sind, erste Versuche im Mausmodell durchzuführen.

Forscher: Dr. Christina Gruber, Dr. Josefina Piñón Hofbauer, Dr. Ulrich Koller

Laufzeit: 2013 – 2016

Fördergeber: DEBRA Austria, PMU-FFF**

Kooperationspartner: Dr. Andrew P. South, Thomas Jefferson University (USA); Dr. Tomomi Furihata, Chiba University (JP)

mente entwickelt wurden und die in der Krebstherapie schon zum Einsatz kommen. In speziellen 3D-Tumor- und Wundheilungsmodellen werden diese Medikamente im Labor getestet. Da Wundheilung und Krebsentstehung auch durch das Immunsystem stark beeinflusst sind, werden die Medikamente in einem nächsten Schritt auch im Tiermodell untersucht.

Forscher: Dr. Josefina Piñón Hofbauer, Dr. Christina Gruber, Mag. Alfred Klausegger

Laufzeit: seit 2014

Fördergeber: DEBRA Austria

die Frage klären, ob REBD-Haut wegen der kontinuierlichen Wundheilung schneller altert und ob andere Vorgänge (z. B. Entzündung, Verhornung) bei REBD und in gesunder alter Haut ähnlich ablaufen. So hoffen wir, auch mithilfe von Erkenntnissen der Altersforschung, neue Zielgene und Substanzen zu identifizieren, die zur Linderung der REBD-Symptome (z. B. schlechte Wundheilung) beitragen können.

Forscher: Dr. Jenny Breitenbach

Laufzeit: 2008 – 2015

Fördergeber: DEBRA Austria

Kooperationspartner: Dr. Mark Rinnerthaler und Prof. Michael Breitenbach, Universität Salzburg; Dr. Andrea Zurl, Universitätsklinikum Salzburg, UK für Augenheilkunde

** PMU-FFF = Forschungsförderungsfonds der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg (PMU)

Projektbeschreibung

Fingerverwachsungen und Kontrakturen bei REBD

Die rezessiv-dystrophe Form von EB (REBD) wird durch eine Mutation im Kollagen-7-Gen verursacht, die zu einer Verringerung oder dem kompletten Verlust des Kollagen-7-Proteins führt. Betroffene leiden neben der Blasenbildung und chronischen Wunden an Verwachsungen und Kontrakturen („Zusammenziehen“) der Finger und Zehen. Aufgrund klinischer Beobachtungen wurde die Hypo-

these aufgestellt, die Versteifung der Finger könnte u. a. durch eine Beeinträchtigung der Gelenkmembran hervorgerufen werden. Deshalb untersuchen wir, ob die Mutation im Kollagen-7-Gen auch eine Auswirkung auf die Zellen in der Gelenkmembran (Synoviozyten) hat und dadurch zur Versteifung der Finger beiträgt. In ersten Versuchen konnten wir zeigen, dass diese speziellen Zellen das Kollagen-

Charakterisierung von mesenchymalen Stammzellen (MSC) aus der Haut

Mesenchymale Stammzellen (MSC) sind Zellen, die unterschiedliche Zelltypen bilden können. Sie finden sich v.a. im Knochenmark, aber auch im Blut, Fettgewebe und in der Haut (Dermis). MSC produzieren Faktoren, die für die Wundheilung wichtig sind, und sie können unerwünschte Immunreaktionen (z. B. eine mögliche Abstoßung des neu produzierten Proteins nach einer Gentherapie) minimieren. Weltweit wird intensiv daran geforscht, zukünftig MSC zur Unterstützung der Wundheilung bei EB einsetzen zu können. Die meisten Forschungsgrup-

pen verwenden MSC, die aus Knochenmark gewonnen werden. Ziel dieses Projekts ist es, herauszufinden, ob MSC auch aus der Haut gewonnen werden können, und ob sie dann dieselbe positive Wirkung auf Wundheilung und Immunregulation besitzen.

Wir haben MSC-ähnliche Zellen aus der Haut isoliert und überprüft, ob diese Zellen echte MSC sind. Wir konnten MSC-spezifische Marker nachweisen und die Hautzellen in andere Gewebszellen differenzieren. Weiters ließ sich in ersten Versu-

THERAPEUTISCHE RIBOSOMEN

Personalisierte Ribosomen als Therapieansatz für EBJ

Im Rahmen dieses Projekts wurde ein Testverfahren zur gezielten Steuerung der zellulären Proteinsynthese (Eiweißherzeugung) entwickelt – die sogenannte personalisierte Proteinsynthese. Dieses Verfahren wird nun als neuer Therapieansatz für funktionale EB (EBJ) vom Typ Herlitz weiter entwickelt. In allen Zellen werden Proteine von molekularen Zellwerkzeugen, den Ribosomen, hergestellt. In unserem Testverfahren werden schrittweise Bausteine des Ribosoms – die ribosomalen Proteine (RP) – modifiziert, bis wir eine Veränderung in einem be-

stimmten ribosomalen Protein feststellen, die ein ganz besonderes personalisiertes Ribosom erzeugt, das ein bestimmtes Protein besser bzw. vermehrt produziert.

Wir konnten in Zellstudien zeigen, dass personalisierte Ribosomen mit veränderter Aktivität des RP 35 die fehlerhafte Proteinsynthese des Laminin-beta3-Gens (LAMB3) repariert. LAMB3 ist Teil eines wichtigen Hautproteins, das bei der EB-Form EBJ-Herlitz fehlt. Ziel ist es, Substanzen und Interventionsmöglichkeiten zu finden, die personalisierte

Eckdaten

7-Genprodukt produzieren. Um das Erscheinungsbild von REBD nachzuahmen, schalteten wir dieses Gen in den Zellen aus und analysieren nun die Veränderungen (z. B. Entzündungsreaktionen), die das Fehlen des Kollagen-7-Proteins in den Zellen verursacht. Ziel des Projekts ist es, neue Therapieansätze oder Therapeutika zu finden, die den Kontrakturen der Finger entgegenwirken können.

Forscher: Bernadette Liemberger, BSc, Dr. Jenny Breitenbach, Dr. Christina Gruber, Dr. Josefina Piñón Hofbauer

Laufzeit: 2014 – 2015

Fördergeber: PMU-FFF*

Kooperationspartner: Dr. Andrea Studnicka-Benke, Universitätsklinikum Salzburg, Abteilung für Rheumatologie, 3. Medizin

chen eine immunregulierende Wirkung nachweisen, was auf typische Eigenschaften von MSC hindeutet. Viele dieser Experimente wurden während meines zweimonatigen Forschungsaufenthalts in einem MSC-Speziallabor in Montpellier, Frankreich, durchgeführt. Nun werden die MSC noch genauer charakterisiert, um eine potentielle Verwendung in der EB-Therapie zu untersuchen.

Forscher: Dr. Eva Muraue

Laufzeit: seit 2014

Fördergeber: DEBRA Austria

Kooperationspartner: Prof. Dirk Strunk, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Institut für experimentelle und klinische Zelltherapie; Prof. Christian Jorgensen und Dr. Danièle Noel, INSERM U844 (F)

Ribosomen in Hautzellen von Patienten generieren und dort zu einer erhöhten Produktion von funktionsfähigem LAMB3-Protein führen. Ein entscheidender Fortschritt ist uns mit der Entwicklung von Protokollen zur Reinigung des menschlichen RP 35 gelungen. Im nächsten Schritt wird es mit chemischen Verfahren genau analysiert, um Bindungsstudien mit potentiellen Regulatoren durchzuführen.

Forscher: Prof. Lore Breitenbach-Koller, Dr. Clemens Brandl, Andreas Friedrich, MSc, Dr. Thomas Karl, Jacqueline Teufel, Philip Radler, Olivia Grane

Laufzeit: seit 2006

Fördergeber: DEBRA Austria, PMU-FFF*

* PMU-FFF = Forschungsförderungsfonds der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg (PMU)

Projektbeschreibung

IMMUNOLOGIE

Bremsen der Immunantwort in der Haut

Transplantationen gentherapeutisch korrigierter Haut können zu immunologischen Abstoßungsreaktionen führen. Bei Betroffenen, denen das Protein vorher völlig fehlt, ist das Risiko einer solchen Reaktion besonders groß: Das neu eingebrachte Protein (Neo-Antigen) könnte als fremd eingestuft werden und eine Immunabwehr auslösen.

Es ist uns gelungen, ein neues Mausmodell zu entwickeln, das eine gezielte Untersuchung und Manipulation der Immunantwort gegen ein bekanntes

Neo-Antigen erlaubt. Wir verwenden dieses Mausmodell nun zur Entwicklung von Methoden, das Immunsystem zu bremsen. Solche Studien wären im humanisierten Mausmodell (siehe Projekt unten) nur schwer möglich.

2014 haben wir unter anderem die Anwendung einer „IL-2 Komplex“-Therapie begonnen. Diese kann sogenannte Suppressor-T-Zellen (die „Bremsen-Zellen“ des Immunsystems) vermehren, welche die Immunreaktion gegen das Neo-Antigen in der Haut

Ein neues Mausmodell, um humane Immunreaktionen zu untersuchen

EB wird durch fehlerhafte oder gar nicht vorhandene Strukturproteine der Haut verursacht. Bei den meisten EB-Therapieansätzen soll ein korrigiertes Protein in den Körper eingebracht werden. Dabei besteht die Gefahr, dass das neue Protein als Fremdkörper erkannt und vom Immunsystem abgestoßen wird. Aufgrund der möglichen immunologischen Abstoßung ist derzeit ein großer Teil der EB-Betroffenen von einer Therapie ausgeschlossen – nämlich diejenigen, die kein Restprotein haben, deren Körper das Protein also nicht kennt.

In diesem Projekt soll ein individualisiertes Mausmodell entwickelt werden, mit dessen Hilfe es möglich ist, die Immunantwort auf ein neu eingebrachtes Protein zu studieren und zu bremsen. Wir wollen dadurch geeignete Begleitmaßnahmen finden, um die Erfolgchancen von Protein-, Zell-, oder Gentherapie für EB-Betroffene zu erhöhen.

In unserem Modell werden Immunzellen aus dem Blut des Patienten isoliert und in eine Maus transferiert. Parallel dazu werden vom Patienten isolierte und korrigierte Hautzellen auf dieselbe Maus trans-

Immunreaktion auf funktionelles Laminin332 (LAM5) im Zuge einer EBJ-Gentherapie

Junktionale EB (EBJ) kann durch Veränderungen im Gen für das Hautprotein Laminin332 (LAM5) verursacht werden. Eine sogenannte ex-vivo-Gentherapie (Transplantation von gentherapeutisch veränderter Eigenhaut) ist momentan die beste therapeutische Option. Das neu eingebrachte Protein kann negative Immunreaktionen auslösen, wobei das Risiko einer solchen Reaktion bei Patienten, denen das betroffene Protein völlig fehlt (d.h. kein Restprotein vorhanden ist), besonders groß ist. In die-

sem Projekt messen und charakterisieren wir die Immunantwort auf LAM5 nach einer ex-vivo-Gentherapie bei einem EBJ-Patienten mit Restprotein. Die Immunreaktion auf das genkorrigierte LAM5 wurde vor der Hauttransplantation untersucht sowie ein, drei und sechs Monate nach der Transplantation gemessen. Beim untersuchten Patienten führte die Hauttransplantation nicht zu dauerhaften Entzündungen und zu keiner signifikanten Abwehrreaktion auf LAM5. Diese Resultate zeigen, dass

Eckdaten

abschwächen und somit das transplantierte Hautgewebe schützen. In unseren ersten Experimenten konnten wir eine Vermehrung der Suppressor-Zellen erreichen. Nun werden wir untersuchen, ob diese Zellen tatsächlich ein Hauttransplantat mit einem Neo-Antigen schützen können. Die Frage wird in einer vorklinischen Studie im Mausmodell getestet.

Forscher: Sophie Kitzmüller, MSc, Dr. Iris Gratz

Laufzeit: 2011 – 2015

Fördergeber: DEBRA Austria

Kooperationspartner: Dr. Kim Yancey,
University of Texas (USA)

plantiert. Die Reaktion der menschlichen Immunzellen gegen das Hauttransplantat zeigt dann vorab jene Immunreaktion an, die auch beim Patienten zu erwarten wäre. Bisher konnten wir zeigen, dass die menschlichen Immunzellen in der Maus funktionieren. Außerdem haben wir eine neue Methode entwickelt, humane Haut auf die Maus zu transplantieren. Folgeversuche mit gentherapeutisch korrigierten Hauttransplantaten von EB-Patienten werden dann Aufschlüsse auf die Immunreaktion gegen das neue Hautprotein geben.

Forscher: Maria M. Klicznik, MSc, Dr. Ana Sancho,
Dr. Eva Murauer, Dr. Iris Gratz

Laufzeit: 2014 – 2016

Fördergeber: DEBRA International

Kooperationspartner: Dr. Alexander Nyström,
Universität Freiburg (D); Dr. Matthias Titeux,
Hôpital Necker Enfants Malades (F)

die Einführung von LAM5 bei EBJ-Patienten, die vor der Therapie bereits LAM5-Restprotein haben, ein gefahrloser Therapieansatz ist. Diese Arbeit und die entwickelten Methoden werden für die weitere immunologische Charakterisierung von Hauttherapien hilfreich sein.

Forscher: Dr. Ana Sancho

Laufzeit: seit 2014

Fördergeber: DEBRA Austria

Kooperationspartner: Prof. Michele De Luca,
Universität Reggio Emilia, Zentrum für Regenerative Medizin (I)

Jahresbericht EB-Akademie

Eine seltene Erkrankung erfordert die Bündelung allen verfügbaren Wissens. Nach fordernden Jahren, in denen viel Energie für den Aufbau des internationalen Spezialisten-Netzwerks EB-CLINET investiert wurde, blicken wir 2014 auf ein Jahr der Konsolidierung und Weiterentwicklung zurück.



Dr. Gabriela Pohla-Gubo

© R. HAMETNER

Die Rückkehr von Dipl.-BW Julia Rebhan aus der Babypause und die Entscheidung von DEBRA Austria, ihre erstklassige Karenzvertretung, Mag. (FH) Elisabeth Mühringer, weiterhin im Team zu behalten, erlaubte der EB-Akademie, die immer größer werdenden Anforderungen effizienter wahrzunehmen. Im Detail widmet sich Julia nun schwerpunktmäßig allen Fragen rund um die Websites des EB-Hauses und die Online-

Projekte der EB-Akademie, während Elisabeth für die Kommunikation nach außen zuständig ist. Beide Kolleginnen arbeiten auch inhaltlich an allen Detailprojekten von EB-CLINET.

Zu den wichtigsten Errungenschaften im Online-Bereich zählen der neue EB-CLINET Newsletter sowie die Neustrukturierung der EB-CLINET Website. Der Newsletter an über 400 Kontakte in aller Welt bietet EB-Klinikern eine Plattform, um Fragen gezielt an Kollegen zu übermitteln oder Neuigkeiten aller Art (Therapien, Fortbildungsmöglichkeiten u.v.m.) zeitnah zu verteilen bzw. zu erfahren. Die neu strukturierte EB-CLINET Website bildet nun die Teilprojekte übersichtlich ab, sodass sich Benutzer rasch über Inhalte und Fortschritte informieren können.

Für die elektronische Kommunikation, aber auch zur Verteilung bei internationalen Treffen hat sich der neue Informationsflyer über EB-CLINET bewährt. Er bringt die bei einer seltenen Erkrankung so notwendige länderübergreifende Zusammenarbeit einem breiten Publikum zur Kenntnis. Einladungen zu Treffen in Kroa-

ten (Zagreb), Deutschland (Berlin), Frankreich (Paris), Russland (Moskau) und Chile (Santiago) zeigen, wie sehr unsere Expertise inzwischen geschätzt wird. Mit jeweils unterschiedlichen Themen und Schwerpunkten waren die Begegnungen nicht nur für die Gastgeber, sondern auch für uns sehr bereichernd.

Besonders erfreulich war das Interesse der Spender und Besucher im EB-Haus. Zum „Tag der seltenen Erkrankungen“ fanden über 200 Gäste den Weg in unser Haus. Die Einsatzfreude all dieser Menschen sichert den Fortbestand unseres Bemühens um Lebensqualität für Menschen mit EB.

Ausblick. Für 2015 steht die nächste EB-CLINET Konferenz in London an, deren Organisation bereits in vollem Gange ist. Hervorragende Forschungsergebnisse und Teilerfolge im Sinne zielführender Therapien erfordern dringend die Weiterarbeit an den EB-CLINET Teilprojekten, so etwa am Projekt „EB-Register“ – eine Voraussetzung um Patienten für klinische Studien zu rekrutieren bzw. die Anwendung dieser Therapien auch zum Patienten zu bringen. Ein Fokus soll 2015 auch die Entwicklung von Aus- und Weiterbildungsmodulen sein. Darüber hinaus wird unser Fragebogen für EB-CLINET Partner demnächst auf online-Basis umgestellt, um zeitnah und effizient Informationen zu erhalten und zu verarbeiten, z. B. für unsere bald online verfügbare interaktive Landkarte: Auf einer Weltkarte sollen Benutzer rasch einsehen können, wo etwa spezifische Diagnostik möglich ist oder wo EB-Therapeuten zur Verfügung stehen.

Großer Dank gilt meinen Akademie-Kolleginnen Julia und Elisabeth, die mit höchster Einsatzbereitschaft und Kompetenz die vielen Aufgaben bravourös meistern. Dank gebührt auch dem Ambulanz- und Forschungsteam im EB-Haus für die hervorragende Kooperation. Unseren Spendern und Interessenten sind wir zu besonderem Dank verpflichtet. Wir freuen uns über jeden einzelnen Besuch und ermuntern zu weiterem Engagement, welches uns erst erlaubt, die Arbeit im Sinne aller EB-Betroffenen fortzuführen. 🌀 **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

EB-CLINET. Das EB-Haus Austria betreut derzeit Patienten aus 26 Ländern der Welt. Viele dieser EB-Betroffenen nehmen die mühsame Anreise nach Salzburg, die Sprachbarrieren oder langwierige Verfahren zur Kostenrückerstattung gerne auf sich, denn der Zugang und die Qualität der medizinischen Versorgung von EB sind in vielen Ländern nach wie vor verbesserungswürdig.

Damit zukünftig nicht mehr der Patient, sondern die Expertise reist, wurde 2011 das Projekt „EB-CLINET – Klinisches Netzwerk von EB-Zentren und Experten“ ins Leben gerufen. Gerade eine seltene Erkrankung erfordert die Bündelung aller bisher gemachten Erfahrungen in Klinik und Wissenschaft. EB-CLINET hat zum Ziel, weltweit alle EB-Spezialisten zusammen zu bringen. Wenn Experten – Ärzte, Therapeuten, Pflegende – regelmäßig Fachwissen austauschen und praktische Erfahrungen teilen, dann kommt das in der medizinischen Behandlung allen EB-Patienten – egal wo sie leben – zugute.

EB-CLINET – Die Schwerpunkte


2014. Während im Jahr 2013 die Schwerpunkte größtenteils in den Bereichen Aus- und Weiterbildung und in der Organisation der zweiten EB-CLINET Konferenz lagen, wurde 2014 vermehrt am Management des EB-CLINET Netzwerks gearbeitet. Hierzu gehört neben

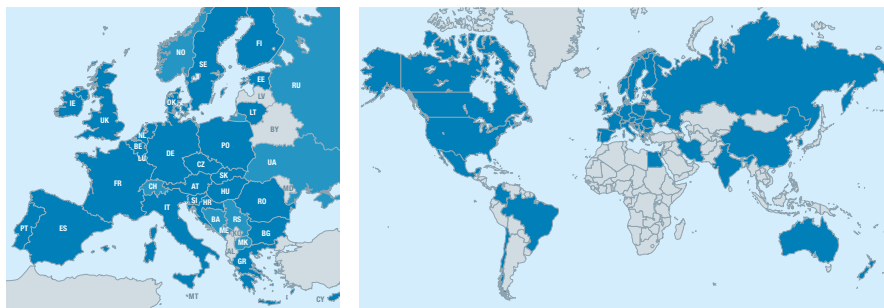
der Aufnahme und dem Bearbeitungsverfahren neuer Kontakte auch die Entwicklung verschiedener Maßnahmen zur bestmöglichen Betreuung unserer bestehenden Partner. So haben wir uns sehr intensiv der Verbesserung der Kommunikation und der Entwicklung von neuen Informationsmöglichkeiten gewidmet.



© LOWE GgK

Schwerpunkt Management des EB-CLINET Netzwerks.

Mitte des Jahres 2014 wurden weltweit gezielt neue potenzielle Partner angesprochen und eingeladen, Teil des EB-CLINET Netzwerks zu werden. Insgesamt konnten 13 neue Partner gewonnen werden. Somit zählte das klinische Netzwerk mit Stand Dezember 2014 64 Partner aus 50 Ländern. Vereint und weltumspannend verfolgen diese eine gemeinsame Mission: Die fachgerechte medizinische Versorgung für Menschen mit EB auszubauen und ihnen die bestmögliche Lebensqualität zu sichern. 



EB-CLINET Partnerländer europa- und weltweit (Stand Dezember 2014)

© J. REBHANP. FLEISCHHÄCKER

Schwerpunkt Kommunikation. Der neu entwickelte EB-CLINET Informationsflyer richtet sich in erster Linie an Kliniker, Forscher, Therapeuten und alle anderen Personen, die sich mit der Erkrankung im medizinischen Kontext befassen. Er gibt einen kurzen Einblick über EB, erklärt die Tätigkeitsbereiche des EB-Hauses, informiert über die Ziele des Projekts EB-CLINET und lädt gleichzeitig ein, Teil des Netzwerks zu werden. Dazu gibt es hilfreiche Links zu weiterführenden Internetseiten. Die Broschüre ist online unter www.eb-clinet.org sowie auf Anfrage in gedruckter Form erhältlich.



© LOWE GgK

Einen wichtigen Fokus haben wir im Bereich der Online-Kommunikation gesetzt. Unsere Website www.eb-clinet.org wurde basierend auf umfangreichen vorhergehenden Analysen überarbeitet. Neue und verbesserte Funktionalitäten für die Website wurden erarbeitet und umgesetzt. Mit einer an die Themenschwerpunkte von EB-CLINET angepassten Struktur sowie aktualisierten Inhalten ist die Internetseite für die User nun noch besser nutzbar.

Besonders stolz sind wir auf unseren eigenen EB-CLINET Newsletter. Dieser hilft uns seit September dabei, unsere Partner noch besser und gezielter zu informieren. Die ständig wachsende EB-CLINET Gemein-



schaft erfährt so einmal im Monat Neuigkeiten und Wissenswertes über Weiterbildungsangebote, Konferenzen oder Behandlungsrichtlinien für EB. Gleichzeitig bieten wir den Partnern die Möglichkeit, eigene Informationen und Fragen schnell und unkompliziert an Kollegen zu senden bzw. passende Kontakte zu finden.

Abgerundet wird unsere Online-Offensive durch die

Umwandlung unseres EB-CLINET Fragebogens in eine Version, die einfach online ausgefüllt werden kann. Wichtiges Ziel dieser Maßnahme ist die Qualitätsverbesserung in Hinblick auf Aktualität und Vollständigkeit der abgefragten Daten. Außerdem sind die Informationen dadurch leichter nachvollziehbar und die statistische Auswertung wird erleichtert. **Mag. (FH) Elisabeth Mühringer, Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, EB-Akademie**

Fundraising und Spenderbetreuung. Diejenigen bestmöglich zu betreuen, welche die „Schmetterlingskinder“ auf so großzügige Weise mit Geld- und Sachspenden unterstützen, war uns auch 2014 wieder ein besonderes Anliegen. Rund siebenzig Spender- und Interessentengruppen folgten unter dem Jahr unserer Einladung, das EB-Haus zu besuchen und informierten sich bei dieser Gelegenheit über das Expertisezentrum und die Erkrankung Epidermolysis bullosa. Weiters nahmen wir stellvertretend für die „Schmetterlingskinder“ an Benefizveranstaltungen teil. So waren wir beispielsweise auf einem Fußballspiel des FC Feichtenau, im Salzburger Zigarrenclub, in der Werfener Pizzeria „La Grotta“, beim Altenmarkter Charityevent, im Seniorenheim Taxham und im Wirtschaftskundlichen Realgymnasium Salz-

burg, um an dieser Stelle nur einige zu nennen. Der Tag der offenen Tür im EB-Haus, anlässlich des internationalen Tags der seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2014, war ein schöner Höhepunkt des Jahres. Rund 200 Personen aus ganz Österreich reisten an. Das Veranstaltungsprogramm beinhaltete Vorträge, Filmvorführungen, Informationsstände und geführte Rundgänge durch die drei Teilbereiche des Hauses: Ambulanz, Forschung und Akademie.

Herzlichen Dank an alle Unterstützer des EB-Hauses, denn nur mit ihrer Hilfe kann der laufende Betrieb aufrechterhalten bleiben! Ausführliche Berichte zu den einzelnen Spendenaktionen und Benefizaktionen sind unter www.eb-haus.org zu finden. **Mag. (FH) Elisabeth Mühringer, EB-Akademie**

Eine kleine Auswahl der Fundraising- und Spenderaktivitäten 2014



Matthias Haas und Unterstützer



Hauptschule Lofer



Beachvolleyball Charity



Polizeidirektion Hof bei Salzburg



SonnenMoor GmbH





























Trachtenverein Bergkräutler

© E. MÜHRINGER, K. MIKULA, R. KONECNY

© R. HAVETNER (3)

EB-Register Austria

Register sind ein wichtiges Instrument, das wachsende Wissen über seltene Erkrankungen zu bündeln. Sie konzentrieren Daten, um ausreichend Fallzahlen für epidemiologische oder klinische Studien zu erhalten und neue therapeutische Maßnahmen schließlich allen Betroffenen zukommen zu lassen.


	Österreich	196*
	Albanien	1
	Bosnien-Herzegowina	11
	Brasilien	3
	Bulgarien	4
	Chile	22
	Dänemark	1
	Deutschland	98
	Irak	1
	Iran	1
	Italien	15
	Kroatien	13
	Malaysia	1
	Mazedonien	2
	Mexiko	45
	Polen	15
	Rumänien	5
	Russland	4
	Schweiz	5
	Serbien	5
	Slowenien	1
	Südafrika	1
	Türkei	1
	Ukraine	12
	Ungarn	2
	Ver. Arab. Emirate	2
	Gesamt	467

A) 467 Patienten aus insgesamt 26 Ländern sind im EB-Register Austria vermerkt

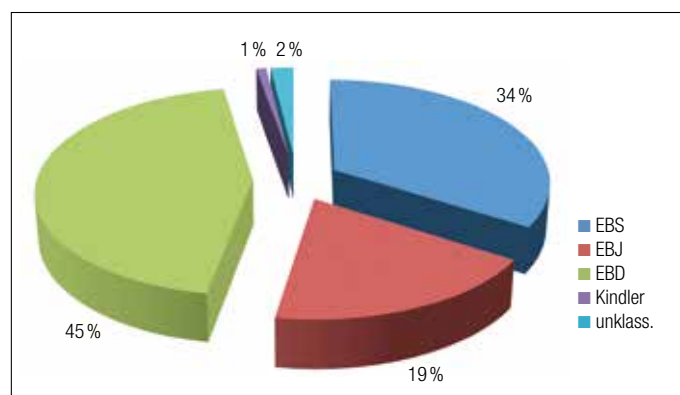
Mit Ende 2014 waren 467 Patienten aus insgesamt 26 Ländern im EB-Register Austria vermerkt (siehe Abb. A). In das österreichische EB-Register werden alle Patienten, die bisher im EB-Haus diagnostisch bzw. medizinisch versorgt wurden, aufgenommen. Neben den Stammdaten der Patienten werden insbesondere diagnostische Daten erfasst. So werden die Ergebnisse der Primärdiagnostik (Antigen Mapping) festgehalten, die dann wiederum Grundlage für weiterführende Untersuchungen (Sekundärdiagnostik), etwa Mutationsanalysen, sind. Letztere können aufgrund der hohen Kosten und einer oft langwierigen Suche nicht bei allen Patienten durchgeführt werden. Für zukünftige klinische Studien und EB-Therapien sind sie jedoch eine unabdingbare Voraussetzung.

Betrachtet man die einzelnen EB-Subtypen, so zeigt das Register folgende Verteilung (siehe Abb. B):

- EB simplex (EBS), 159 Patienten (34 %)
- EB junctionalis (EBJ), 87 Patienten (19 %)
- EB dystrophicans (EBD), 208 Patienten (45 %)
- Kindler-Syndrom, 4 Patienten (1 %)

Bei 9 Patienten (2 %) war es bislang nicht möglich, sie einer der vier Untergruppen zuzuordnen, sie müssen weiterhin als unklassifiziert geführt werden.  **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

* In Österreich rechnet man in Summe mit rund 500 EB-Betroffenen.



B) Verteilung der Subtypen von EB-Betroffenen im EB-Register Austria (% n = 467)

Chronik

Aus- und Weiterbildungsaktivitäten

Im Jahr 2014 wurden folgende Konferenzen bzw. Aus- und Weiterbildungsveranstaltungen von Mitarbeitern des EB-Hauses Austria besucht:

Datum	Veranstaltung	Ort
13.–15.03.2014	Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Dermatologische Forschung	Köln (DE)
20.–21.03.2014	Sterbende Kinder begleiten – Eine Herausforderung, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln	Datteln (DE)
20.–22.03.2014	Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Genterapie	Ulm (DE)
03.–04.04.2014	Salzburger Wundtage 2014, Österreichische Gesellschaft für Lymphologie	Salzburg (AT)
03.–04.04.2014	Symposium der Platform for advanced cellular Therapies	Wien (AT)
23.04.2014	Wissenschaftliche Sitzung der Salzburger Ärztesgesellschaft „Bullöse Dermatosen“	Salzburg (AT)
24.–26.04.2014	Austropharm 2014 – Fachmesse für pharmazeutische Produkte	Wien (AT)
06./08.05.2014	Basisworkshop für Studienkoordinatoren, Clinical Research Center Salzburg (CRCS)	Salzburg (AT)
07.–08.05.2014	2 nd Regional Symposium on Hereditary EB: Mediterranean – Central and Eastern Europe	Zagreb (HR)
08.–10.05.2014	European Conference on Rare Diseases and Orphan Products (ECRD)	Berlin (DE)
14.–16.05.2014	Conference of the European Wound Management Association (EWMA)	Madrid (ES)
22.05.2014	17. Wissenschaftliche Tagung der Österreichischen Gesellschaft für Public Health (ÖGPH)	St. Pölten (AT)
22.–25.05.2014	European Academy of Dermatology and Venerology, Spring Symposium	Belgrad (RS)
27.06.2014	Science Get Together, jährlicher Kongress der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU)	Salzburg (AT)
28.07.–01.08.2014	EADV Summer School, Bioinformatics in Dermatology	Helsinki (FI)
11.–13.09.2014	Kongress der Europäischen Gesellschaft für Dermatologische Forschung (ESDR)	Kopenhagen (DK)
19.–21.09.2014	DEBRA International Annual Congress	Paris (FR)
02.–04.10.2014	22 nd IADH International Congress – International Association for Disability and Oral Health	Berlin (DE)
17.10.2014	42. Martinstift-Symposion: „Wenn teilhaben nicht so einfach ist. Menschen mit hohem Unterstützungsbedarf auf dem Weg begleiten“, Diakoniewerk	Linz (AT)

Datum	Veranstaltung	Ort
28. 10. 2014	Seminar Wissenschaftskommunikation, Die Presse	Wien (AT)
30. 10. 2014	Seminar Einreichung bei Ethikkommission und Behörden, Clinical Research Center Salzburg (CRCS)	Salzburg (AT)
06.–07. 11. 2014	8. Jahrestagung der Politischen Kindermedizin – Joint Meeting: Kompetenzzentren und Versorgungsnetzwerke für Kinder und Jugendliche mit seltenen, komplexen und diagnostisch/therapeutisch aufwändigen Erkrankungen	Salzburg (AT)
07.–09. 11. 2014	2 nd conference of the International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)	Shenzhen (CN)
07.–09. 11. 2014	Jahrestagung der österreichischen Gesellschaft für Allergologie und Immunologie (ÖGAI)	Salzburg (AT)
09.–10. 11. 2014	Buchpräsentation „Life with Epidermolysis Bullosa“ in russischer Übersetzung	Moskau (RU)
13. 11. 2014	Erste Forschungskonferenz des Zentrums für Querschnitt- und Geweberegeneration SCI-TReCS, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)	Salzburg (AT)
21.–22. 11. 2014	5. Internationaler Wundkongress D-A-CH-EE, Universitätsklinikum Regensburg	Regensburg (DE)
21.–23. 11. 2014	Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)	Wien (AT)
27. 11. 2014	Update Kinderrheumatologie, Dermatologie LKH Salzburg	Salzburg (AT)
04.–05. 12. 2014	VIII. International Symposium Epidermolysis Bullosa	Santiago (CL)

Auszeichnungen und Ehrungen

Folgende Auszeichnungen und Ehrungen wurden Mitarbeitern des EB-Hauses Austria im Jahr 2014 zuteil:

Name (alphabetisch)	Auszeichnung
Dr. Christina Gruber	Bronzener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU) Sanofi Aventis Preis, Sanofi Stiftung zur Förderung der medizinischen Forschung in Österreich
Stefan Hainzl , MSc	Bronzener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Mag. Alfred Klausegger	Bronzener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Dr. Thomas Kocher	Isidor Neumann Posterpreis, Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) Goldener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Dr. Ulrich Koller	Bronzener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU) Sanofi Aventis Preis, Sanofi Stiftung zur Förderung der medizinischen Forschung in Österreich
Dr. Verena Wally	Silberner Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)

Publikationen

Originalarbeiten

1. Chiocchetti, A.G., Haslinger, D., Boesch, M., Karl, T., Wiemann, S., Freitag, C.M., Poustka, F., Scheibe, B., Bauer, J.W., Hintner, H., Breitenbach, M., Kellermann, J., Lottspeich, F., Klauck, S.M., and Breitenbach-Koller, L. (2014). *Protein signatures of oxidative stress response in a patient specific cell line model for autism*. *Molecular Autism* 5.
2. Feichtinger, R.G., Sperl, W., Bauer, J.W., and Kofler, B. (2014). *Mitochondrial dysfunction: a neglected component of skin diseases*. *Experimental Dermatology* 23, 607-614.
3. Fine, J.D., Bruckner-Tuderman, L., Eady, R.A.J., Bauer, E.A., Bauer, J.W., Has, C., Heagerty, A., Hintner, H., Hovnanian, A., Jonkman, M.F., Leigh, I., Marinkovich, M.P., Martinez, A.E., McGrath, J.A., Mellerio, J.E., Moss, C., Murrell, D.F., Shimizu, H., Uitto, J., Woodley, D., and Zambruno, G. (2014). *Inherited epidermolysis bullosa: Updated recommendations on diagnosis and classification*. *Journal of the American Academy of Dermatology* 70, 1103-1126.
4. Koller, U., Wally, V., Bauer, J.W., and Murauer, E.M. (2014). *Considerations for a Successful RNA Trans-splicing Repair of Genetic Disorders*. *Molecular Therapy-Nucleic Acids* 3.
5. Lettner, T., Lang, R., Bauer, J.W., and Wally, V. (2014). *Increased levels of matrix metalloproteinase-9 and interleukin-8 in blister fluids of dystrophic and junctional epidermolysis bullosa patients*. *J. Eur. Acad. Dermatol Venereol*.

Poster / Abstracts

1. Hüttner, C., Hainzl, S., Murauer, E.M., Bauer, J.W., and Koller, U. (2014). *Internal exon replacement as a promising tool for COL7A1 RNA repair*. *Journal of Investigative Dermatology* 134, S58.
2. Koller, U., Hainzl, S., Hüttner, C., Kocher, T., Klausegger, A., Murauer, E.M., Gruber, C., Mayr, E., Wally, V., and Bauer, J.W. (2014). *Selection of antisense oligonucleotides for trans-splicing enhancement using a fluorescence-based screening system*. *Journal of Investigative Dermatology* 134, S61.
3. Peking, P., Mayr, E., Koller, U., Hainzl, S., Kocher, T., Bauer, J.W., and Murauer, E.M. (2014). *Correction of type VII collagen in dystrophic epidermolysis bullosa by novel trans-splicing molecules*. *Journal of Investigative Dermatology* 134, S56.
4. Reisenberger, M., Schlager, P., Hintner, H., Bauer, J., and Wally, V. (2014). *3exon replacement for COL17A1*. *Experimental Dermatology* 23, E22.

WÄRME DIE HILFT



OMV Vitatherm ist stolz auf die seit 2011 bestehende Partnerschaft mit Debra Austria und den "Schmetterlingskindern".



EB-Forschung international – Das Jahr 2014

Kleines Land, große Wirkung. Österreich mischt in der internationalen EB-Forschung kräftig mit: Nicht nur sind unsere eigenen Forschungsgruppen unter den besten weltweit, sondern DEBRA Austria fördert auch unter dem Dach von DEBRA International erstklassige Forschung von Nizza über New York und Stanford bis nach Singapur.

2014 fanden wieder zwei internationale Förderrunden statt. Unser Expertengremium, das Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) trat im Juni in London und im Dezember in Wien zusammen, um über eingereichte Forschungsanträge zu beraten. Wir durften uns über überdurchschnittlich viele hochkarätige Projekte freuen.



Mag. Barbara Dissauer

© N. BARFAGAD


Was tut sich in der internationalen EB-Forschung? Einige Therapieansätze sind an der Schwelle zur klinischen Anwendung: Sie haben im Labor vielversprechende Ergebnisse erzielt und werden nun in klinischen Studien auf ihre Wirksamkeit und Sicherheit überprüft.

Große Hoffnung machen zwei gentherapeutische Heilversuche. USA, Frühling 2014 – an der Universität Stanford behandelte man zum ersten Mal einen Betroffenen rezessiv-dystropher EB mit einer Gentherapie: Ihm wurden genkorrigierte Hautstücke, die das fehlende Protein Kollagen 7 produzierten, auf Wunden an den Armen transplantiert. Europa, Frühsommer 2014 – in einer Forschungskooperation zwischen dem EB-Haus in Salzburg und dem Zentrum für Regenerative Medizin in Modena wurden einer Patientin mit junktionaler EB, der das Protein Laminin fehlt, ebenfalls genkorrigierte Hautstücke auf chronische Wunden an den Oberschenkeln transplantiert. Nach beiden Behandlungen wuchsen die Transplantate gut an,

die Hautareale stellten das zuvor fehlende Protein wieder her und waren gesund und belastbar.

Auch in der Grundlagenforschung gibt es spannende Fortschritte. Drei Forschungsgruppen in Europa, Japan und den USA haben eine noch recht neue Technologie, die Rückprogrammierung von Zellen in sogenannte „induzierte pluripotente Stammzellen (iPSC)“ für verschiedene EB-Formen weiterentwickelt. Die Gruppe am Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA) in Wien wird seit 2009 von DEBRA Austria gefördert. Die Ergebnisse wurden 2014 im Fachjournal *Science Translational Medicine* publiziert, was auch ein Qualitätssiegel für die Forschung ist.

Solange es keine Heilung für EB gibt, versucht man die Erkrankung zumindest zu lindern. Dafür werden beispielsweise Cremes, die für eine verbesserte Wundheilung und stabilere Hautstruktur sorgen könnten, getestet. Eine davon stammt aus dem Labor im EB-Haus Austria. Sie nutzt den Wirkstoff Diacerein, der aus der Rhabarberwurzel extrahiert wird, und zeigte in ersten klinischen Versuchen eine gute Wirkung bei EB simplex Dowling-Meara. Eine weitere Creme wird vom Pharmaunternehmen Scioderm entwickelt und trägt den Arbeitstitel „SD-101“. In Pilotstudien hatte diese Creme bei allen EB-Formen positive Effekte auf das Hautbild. Beide Cremes könnten den Weg vom Labor in die Klinik relativ rasch schaffen, weil die Wirkstoffe schon für andere Erkrankungen zugelassen sind.

Die weltweiten Fortschritte nähren unsere Hoffnung auf Linderung und Heilung für die „Schmetterlingskinder“. Und für uns als eine der stärksten forschungsfördernden DEBRAs gibt es viel zu tun: Die Vorbereitungen für eine spezielle Förderrunde für klinische Forschung 2015 sind schon im vollen Gange, und zur Forschungskonferenz EB2015 in Atlanta werden rund 150 hochkarätige EB-Experten aus aller Welt erwartet. Wir werden weiterhin Ideen fördern, Austausch ermöglichen, Forschung anstoßen – viele kleine Schritte für einen großen Traum.  **Mag. Barbara Dissauer**, Forschungskoordinatorin DEBRA Austria

EB-Forschung – Hintergrundwissen

Warum fördern wir internationale Forschung und welche Rolle spielt DEBRA International dabei?

DEBRA Austria ist in der glücklichen Lage, EB-Forschung fördern zu können. Die besten Forschungsgruppen sind aber nicht nur in Österreich sondern weltweit zu finden. Unter dem Dach von DEBRA International organisieren wir Ausschreibungen und wissenschaftliche Expertensitzungen, bei denen die besten internationalen Forschungsprojekte ausgewählt werden (siehe nächsten Beitrag). Um Ressourcen bestmöglich zu bündeln und Kosten zu sparen, finanzieren DEBRA Austria und DEBRA UK gemeinsam eine Forschungsmanagerin, Dr. Clare Robinson, die diese Aktivitäten koordiniert. Das Schö-



ne daran ist, dass wir mit unserem Dachverband DEBRA International eine Marke geschaffen haben, die in der wissenschaftlichen Gemeinschaft für die Förderung erstklassiger EB-Forschung steht. So verfolgen wir gemeinsam ein Ziel: International die Besten zu finden und zu unterstützen, die im Bereich Epidermolysis bullosa forschen. Mittlerweile kommen auch weitere DEBRA Gruppen ins Boot, die kleinere aber ebenso wertvolle Beiträge zu vielversprechenden Forschungsprojekten leisten möchten. 🦋

Wie finden wir die besten Projekte?

Peer-Review für DEBRA International. Hochwertige Forschung wird weltweit in der gleichen Art beurteilt: In einem sogenannten Peer-Review-Verfahren – ein wichtiges Instrument zur Qualitätssicherung in der Forschung. Peer-Review bedeutet wörtlich, dass Experten mit ähnlichen Kompetenzen („Peers“) die Anträge ihrer Fachkollegen kritisch begutachten. Sie geben dabei oft auch wertvolle Anregungen, die nicht selten in die Forschungsprojekte einfließen. Die Erfahrung hat gezeigt, dass man so die besten Projekte aus den eingereichten Anträgen herausfiltert.

- **Ausschreibung:** DEBRA International schreibt öffentlich aus, welche Art von Projekten gefördert werden sollen (Forschungsbereiche, Anzahl der Projektpartner, Laufzeit der Projekte, Förderhöhe).
- **Einreichungen:** Interessierte Antragsteller reichen ihre Projektanträge ein.
- **Begutachtung – Phase 1:** Externe Experten beurteilen die Projekte zunächst schriftlich nach folgenden Kriterien:
 - 1) Wissenschaftliche Qualität und Originalität
 - 2) Machbarkeit bezüglich Zeitrahmen und Projektressourcen
 - 3) Relevanz für EB (Potenzial für Diagnose oder Therapie)

- **Begutachtung – Phase 2:** Danach berät das MSAP (Medical and Scientific Advisory Panel) im Rahmen von Jurysitzungen und kommt zu einer Endauswahl von Projekten, die zur Förderung empfohlen werden (siehe Beitrag auf der nächsten Seite).
- **Förderzusage:** Die erfolgreichen Antragsteller erhalten, entsprechend der verfügbaren Mittel im Fördertopf, ein Förderangebot. Die Förderzusage kann auch Bedingungen enthalten (z. B. den Fokus auf ein bestimmtes Projektziel oder die Kürzung der beantragten Kosten). 🦋



Jurysitzung zur Begutachtung von Forschungsanträgen

© DEBRA AUSTRIA

Wer berät uns in Forschungsfragen?

DEBRA International – und damit auch DEBRA Austria als eine der wichtigsten forschungsfördernden Landesgruppen – wird von einem Expertengremium aus erfahrenen EB-Wissenschaftlern und -Klinikern beraten. Das Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) tritt üblicherweise zwei Mal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsan-

träge zu begutachten. Bei diesen Jurysitzungen werden die schriftlichen Einzelbewertungen von externen Experten zusammengeführt und diskutiert. So stellen wir sicher, dass nicht die Meinung einzelner, sondern der Austausch von Experten zu einer Entscheidung führt.

Mitglieder des MSAP 2014:

Prof. Leena Bruckner-Tuderman (Deutschland), Vorsitzende
Prof. Giovanna Zambruno (Italien), Stellvertretende Vorsitzende
Prof. Robin Eady (Großbritannien), außerordentliches Mitglied
Prof. Jo-David Fine (USA)
Dr. Adrian Heagerty (Großbritannien)
Prof. Thomas Magin (Deutschland)
Dr. John Marshall (Großbritannien)
Dr. Jemima Mellerio (Großbritannien)
Prof. Guerrino Meneguzzi (Frankreich)
Dr. Rainer Riedl (Österreich), Patientenvertreter
Prof. Lydia Sorokin (Deutschland)
Prof. Jouni Uitto (USA) 




MSAP (v.l.n.r.): Prof. J. Uitto, Dr. A. Heagerty, Prof. G. Zambruno, Prof. L. Bruckner-Tuderman, Prof. L. Sorokin, Dr. J. Marshall, Prof. J-D. Fine, Prof. G. Meneguzzi.
 Nicht im Bild: Prof. T. Magin, Dr. J. Mellerio, Prof. R. Eady, Dr. R. Riedl

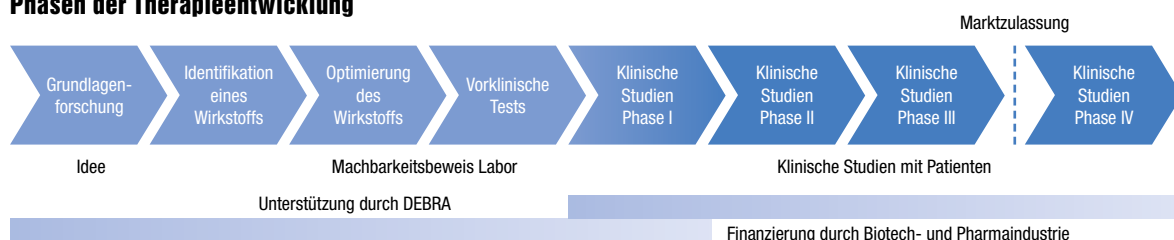
© DEBRA AUSTRIA

Welche Rolle spielen Pharmaunternehmen?

Die Bündelung der Forschungsförderung unter dem Dach von DEBRA International hat auch den Vorteil, dass Biotech- und Pharmaunternehmen auf uns aufmerksam werden und statt vielen DEBRA Gruppen einen zentralen Gesprächspartner vorfinden. Die Pharmaindustrie ist für eine Patientenorganisation als Partner unerlässlich. Während DEBRA von der Grundlagenforschung bis zu vorklinischen Studien essenzielle Basisförderung leistet – ohne die diese Forschung oft gar nicht stattfinden würde – können die Kosten einer Therapieentwick-

lung nur von der Industrie getragen werden. Das Interesse der Pharmabranche an der EB-Forschung steigt seit einigen Jahren. Viele Therapieansätze sind an dem Punkt angelangt, wo sie – nachdem im Labor bestätigt wurde, dass sie funktionieren – für die Entwickler interessant werden. Viele große Pharmaunternehmen haben sogar eigene Abteilungen für seltene Erkrankungen. So können wir die Ressourcen und Expertise von Industriepartnern nutzen, die bereits Erfahrung in der Entwicklung von Therapien für seltene Erkrankungen haben. 

Phasen der Therapieentwicklung




Überblick EB-Therapieansätze

Welche Ansätze gibt es, EB zu lindern oder zu heilen?

Weltweit haben sich einige Therapieansätze herauskristallisiert, die auf die eine oder andere Weise Linderung bzw. Heilung für EB versprechen.

Grundsätzlich unterscheidet man zwischen systemischen und lokalen Therapien. Bei systemischen Therapien wird der ganze Organismus behandelt, bei-

spielsweise durch Injektion eines Wirkstoffs in die Blutbahn. Lokale Therapien sind auf den Ort der Erkrankung (Haut bzw. einzelne Hautareale, Schleimhäute) beschränkt. Das können zum Beispiel Injektionen rund um Wunden sein oder Hauttransplantationen an besonders beanspruchten Körperstellen.  **Mag. Barbara Dissauer**, Forschungskordinatorin DEBRA Austria

Proteintherapien:



Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

Zelltherapien:



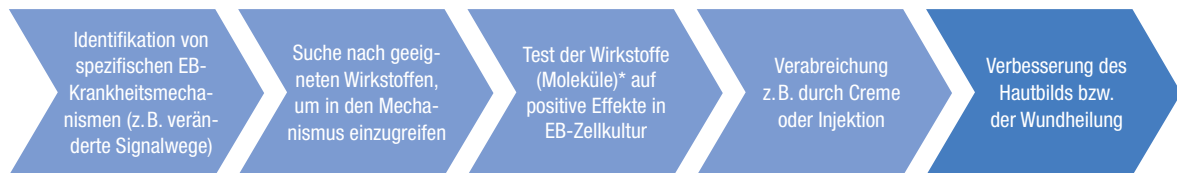
Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

ex-vivo-Genherapie:



Permanente Heilung an den behandelten Körperstellen

Therapeutische Moleküle (Small Molecules):



Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

* Wenn der Wirkstoff schon als Medikament zugelassen ist, dann kann eine weitere Zulassung für EB relativ rasch erfolgen.

Projektübersicht Internationale Forschungsprojekte

Projektbeschreibung

THERAPEUTISCHE MOLEKÜLE

Mutationsunabhängige therapeutische Ziele für die Behandlung von EB simplex Dowling-Meara

Originaltitel: Mutation-independent therapeutic targets for treatment of EB simplex Dowling-Meara

Bei EB simplex Dowling-Meara (EBS-DM) weisen die Hautzellen einen ständigen physiologischen Stresszustand auf. Einiges deutet darauf hin, dass die Blasenbildung durch eine Kombination aus der Mutation im Keratin-Gen und einer Aktivierung von Stresssignalen, die normalerweise die Wundheilung steuern, verursacht wird. Die Keratin-Proteine bilden eine Art Knäuel (Aggregate) anstelle eines stabilen Netzwerks. Durch Blockierung der Stresssignale konnten die Hautzellen teilweise aus ihrem Stresszustand

„befreit“ werden. Ein Medikament, das die Signalübertragung blockiert, könnte also die Blasenbildung verringern oder sogar verhindern. In diesem Projekt sollen passende Wirkstoffkandidaten identifiziert und getestet werden – insbesondere um die Auswahl im Hinblick auf ihre hautspezifische Wirkung und möglichst geringen Nebenwirkungen zu optimieren. Einige der untersuchten Wirkstoffe reduzieren die Aggregatbildung des Keratins. Mittlerweile verstehen wir ihre Wirkungsweise besser, sowie die Prozesse,

Eingreifen in die Signalwege als Therapie für EB simplex Dowling-Meara

Originaltitel: Pathway intervention therapy for EB simplex Dowling-Meara

Die Haut von EB-simplex-Betroffenen reagiert auf minimale mechanische Belastung mit Blasenbildung. Ihre Hautzellen zeigen aber auch ohne mechanische Einwirkung einen erhöhten Stresszustand. Eine Blockierung der Stresssignalwege zwischen den Zellen könnte also den Hautzustand verbessern, ohne dass das mutierte Gen entfernt oder korrigiert werden muss.

Im Rahmen dieses Projekts wurde ein Testsystem

entwickelt, um Wirkstoffe zu identifizieren und zu testen, die positive Auswirkungen bei EBS Dowling-Meara (EBS-DM) haben. Die ethische Zulassung des Testverfahrens ist bereits erfolgt; das ist auch eine wichtige Voraussetzung für die industrielle Weiterentwicklung.

Verschiedene Wirkstoffkandidaten werden nun in diesem System getestet. Einer davon ist schon für andere Erkrankungen als Creme auf dem Markt –

Fibrotische Mechanismen und ihre Prävention mit Losartan bei rezessiv-dystropher EB in vivo

Originaltitel: Recessive dystrophic EB, Mechanisms of fibrosis and its prevention with losartan in vivo

Bei der rezessiv-dystrophen Form von EB (REBD) führen die kontinuierliche Blasenbildung und Wundheilung zu massiver Fibrose, einer krankhaften Vermehrung des Bindegewebes. Diese geht mit Vernarbung und Verhärtung des Gewebes und damit meist mit einer Funktionsstörung einher. Das kann Kontraktionen und Verwachsungen an Fingern und Zehen zur Folge haben. Solche vernarbten Hautareale neigen besonders dazu, Hautkrebs zu entwickeln.

Neben dem Fehlen von Kollagen-7-Protein sind auch eine Menge anderer Faktoren an der Krankheitsentwicklung von EBD beteiligt. Wir nehmen an, dass ein bestimmtes Protein, der Wachstumsfaktor TGF β , eine große Rolle spielt. Wir evaluieren daher die Effekte des Wirkstoffs Losartan, der die Aktivität von TGF β hinunterreguliert.

In unseren Studien im Mausmodell reduzierte sich die Narbenbildung und Entwicklung von Deformitä-

Eckdaten

die zu Blasen- und Wundenbildung führen. Ein Wirkstoff hat sich in unseren Zellversuchen als potenzieller Kandidat für eine klinische Entwicklung herauskristallisiert; dieser ist bereits für die Behandlung von Hautreizungen auf dem Markt zugelassen. Neben der Suche nach therapeutischen Wirkstoffen entwickeln wir ein neues Testsystem, um potenzielle Medikamente in einem möglichst realistischen, hautähnlichen Modell untersuchen zu können. Eine kleine klinische Studie, in der unser Top-Wirkstoffkandidat getestet werden soll, ist in Planung. **Stand: Mai 2014**

Forscher: Prof. Ellen B. Lane
Standort: Institute of Medical Biology (SG)
Laufzeit: 2012 – 2015
Projektstatus: laufend
Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

das könnte eine Zulassung für EB beschleunigen. Verhandlungen mit zwei Biotechfirmen laufen bereits, einerseits bezüglich einer industriellen Weiterentwicklung des Testsystems, andererseits ist eine klinische Studie mit einer kleinen Gruppe von EBS-Patienten in der frühen Planungsphase. Der Wirkstoff könnte entweder in Form einer Creme oder durch sogenannte „Mikronadeln“ verabreicht werden. **Stand: Jänner 2015**

Forscher: Prof. Ellen B. Lane
Standort: Institute of Medical Biology (SG)
Laufzeit: 2013 – 2015
Projektstatus: laufend
Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

ten nach Behandlung mit Losartan. Mäuse, die den Wirkstoff verabreicht bekamen, litten an keinerlei Nebenwirkungen. Mikroskopische, molekulare und biochemische Analysen bestätigten die klinischen Ergebnisse. Losartan linderte die Fibrose und reduzierte die Verhärtung des Gewebes. Wir nehmen daher an, dass eine Behandlung mit Losartan bzw. anderen Wirkstoffen, die TGF β beeinflussen, den Krankheitsfortschritt bei REBD verlangsamen, die Symptome lindern und damit die Lebensqualität der Betroffenen erhöhen könnte. **Stand: Juli 2014**

Forscher: Prof. Leena Bruckner-Tuderman
Standort: Universitätsklinikum Freiburg, Universitäts-Hautklinik (DE)
Laufzeit: 2012 – 2015
Projektstatus: laufend
Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

Projektbeschreibung

ZELLTHERAPIE

Mesenchymale Stammzelltherapie für rezessiv-dystrophe EB

Originaltitel: Mesenchymal Stromal Cell Therapy for recessive-dystrophic EB

Mesenchymale Stammzellen bzw. Stromazellen (MSC) werden aus Knochenmark, Nabelschnurblut oder Fettgewebe gewonnen und werden bereits erfolgreich für die Behandlung von ähnlichen Erkrankungen wie rezessiv-dystropher EB (REBD) eingesetzt. Die Hypothese ist, dass sie das bei REBD fehlende oder nicht-funktionale Kollagen 7 produzieren können.

Um die Wirkung von intradermal injizierten MSC bei EBD zu untersuchen, wurden zunächst MSC von

neun gesunden Spendern isoliert und unter optimalen Laborbedingungen vermehrt. Eine erste Zellanalyse zeigte, dass die MSC ebenso viel Kollagen 7 wie normale Hautzellen produzierten. Im nächsten Schritt wurden die MSC Mäusen verabreicht, die selbst nur geringe Mengen Kollagen 7 herstellen können. Die Ergebnisse waren ebenfalls sehr vielversprechend: 1) Die Menge an Kollagen 7 in der dermal-epidermalen Übergangszone stieg signifikant, 2) die Kollagen-7-Menge an den Wundrändern von

Therapeutisches Potential von Stammzellen aus humanem Nabelschnurblut in REBD-Tiermodellen

Originaltitel: Therapeutic Potential of Human Umbilical Cord Blood-Derived Stem Cells in RDEB Animal Models

Spezielle Stammzellen aus Nabelschnurblut – „Unrestricted somatic stem cells“ (USSC) – könnten Potenzial für eine Behandlung von rezessiv-dystropher EB (REBD) haben. Bereits durch eine einzige USSC-Injektion bei Mäusen, die selbst kein Kollagen-7-Protein produzieren, ging die Blasenbildung zurück und die Lebensspanne verlängerte sich beträchtlich.

Nach der zweiten Injektion stieg die Lebenserwartung weiter an. Die Hautintegrität rehabilitierte sich und die Kollagen-7-Produktion war teilweise wieder hergestellt. Wir konnten die injizierten Zellen in der Dermis und in den Haarfollikeln nachweisen. All das wurde durch Injektion einer kleinen Menge von Zellen ausgelöst, ohne dass eine Immunsuppression (= Un-

Erschließung neuer Stammzellquellen für die klinische Anwendung bei REBD-Patienten

Originaltitel: Development of novel stem cell sources for clinical translation in patients with RDEB

Die Transplantation von hämatopoetischen (= blutbildenden) Stammzellen (HSC) eines passenden, gesunden Knochenmarkspenders ist ein Therapieansatz für rezessiv-dystrophe EB (REBD). Allerdings gibt es Hürden, etwa die Verfügbarkeit passender Spender, Sicherheitsrisiken sowie die Identifikation jener Stammzellen mit therapeutischer Wirkung. Nabelschnurblut-Transplantationen sind eine Alternative für Patienten ohne passenden Knochenmark-

spender. Ein Nachteil ist aber eine verzögerte Immunrekonstitution (= Wiederherstellung des Immunsystems) nach der Gabe von Nabelschnurblut-Stammzellen. In Kombination mit Stammzellen aus der Plazenta scheint das Problem jedoch zu verschwinden. In einer klinischen Studie, an der mehrere Forschungszentren beteiligt sind, testen wir die kombinierte Gabe von Stammzellen aus Plazenta und Nabelschnurblut von verwandten und nicht verwandten

* GMP = Good Manufacturing Practice; Richtlinie zur Qualitätssicherung bei pharmazeutischen Produkten

Eckdaten

abheilenden Wunden war erhöht, 3) das nachgewiesene Kollagen stammte von den injizierten MSC, nicht von anderen Hautzellen und 4) zeigten sich keinerlei Nebenwirkungen.

Insgesamt deuten diese Ergebnisse darauf hin, dass lokal injizierte MSC eine sichere und effiziente Methode sein könnten, die Kollagen-7-Menge in der Haut zu erhöhen, was eine intaktere Haut und verbesserte Wundheilung erwarten lässt. Nun wird untersucht, ob man genügend große Mengen an MSC in die Haut einbringen kann, um möglichst große Hautareale behandeln zu können. **Stand: März 2014**

Forscher: Prof. Leena Bruckner-Tuderman, Prof. Rupert Handgretinger

Standort: Universitätsklinikum Freiburg, Universitäts-Hautklinik, Freiburg (DE)

Laufzeit: 2013 – 2015

Projektstatus: laufend

Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

terdrückung des Immunsystems) erforderlich war. Im nächsten Schritt untersuchen wir die Voraussetzungen für einen länger anhaltenden Effekt der Injektionen. Unsere vorklinischen Studien haben gezeigt, dass USSC aus Nabelschnurblut ein sicherer Stammzelltyp sind, der keine Tumorbildung auslöst. USSC für klinische Studien können nach GMP*-Qualitätsstandards hergestellt werden. Die vorliegende Studie ermöglicht eine klinische Weiterentwicklung einer USSC-Therapie für REBD. **Stand: Juni 2014**

Forscher: Prof. Mitchell S. Cairo

Standort: New York Medical College, Cairo Laboratory (USA)

Laufzeit: 2012 – 2015

Projektstatus: laufend

Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

Spendern bei verschiedenen Erkrankungen. Sogenannte „Unrestricted somatic stem cells“ (USSC) aus Nabelschnurblut stellen eine weitere potenzielle, vielversprechende Stammzellquelle für die Behandlung von REBD dar (siehe Projekt oben), entweder alleine oder in Kombination mit anderen Stammzellen. Als Vorbereitung für eine klinische Pilotstudie werden wir verschiedene Stammzelltypen nach GMP*-Standard generieren. Die Sicherheit und Durchführbarkeit von Transplantationen unterschiedlicher Stammzelltypen und -kombinationen soll untersucht werden. **Stand: Projektantrag, Februar 2014**

Forscher: Prof. Mitchell S. Cairo

Standort: New York Medical College, Cairo Laboratory (USA)

Laufzeit: 2014 – 2016

Projektstatus: laufend

Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

Projektbeschreibung

Stammzelltherapien für Epidermolysis bullosa

Originaltitel: Stem Cell-based Therapies for Epidermolysis bullosa

Stammzelltherapien haben Potenzial für eine Behandlung von EB, allerdings gibt es Sicherheitsbedenken bei allogenen (= von Fremdspendern) Stammzelltransplantationen, etwa die Auswirkungen der Chemotherapie, die davor erforderlich ist. Auch die Infektionsanfälligkeit wegen der Unterdrückung des Immunsystems – damit das Transplantat nicht abgestoßen wird – ist ein Risiko. Um solche Komplikationen zu vermeiden, kommen patienteneigene induzierte

pluripotente Stammzellen (iPSC*) zum Einsatz. Viele Betroffene von junctionaler EB (EBJ) weisen gesunde Hautstellen auf, an denen das ursprünglich mutierte Gen ein zweites Mal mutiert ist und sich so selbst korrigiert hat (= revertante Mosaizismen). Hier können körpereigene gesunde Hautzellen entnommen und in Stammzellen rückprogrammiert werden. Für die Rückprogrammierung haben wir eine sichere Methode entwickelt, mit der wir stabile, hochqua-

GENTHERAPIE

Kollagen-7-Gen-Zelltherapie für REBD mit durch Lentiviren genmodifizierten Zellen

Originaltitel: Lentiviral-mediated COL7A1 gene-modified cell therapy for RDEB

Dieses Projekt dient der Vorbereitung einer klinischen Studie für eine Gen-Zelltherapie bei rezessiv-dystropher EB: Dabei sollen genkorrigierte Fibroblasten (= spezielle Hautzellen) in die Haut injiziert werden, um dort das fehlende Kollagen-7-Protein herzustellen. Die Produktion von genkorrigierten Fibroblas-

ten unter GMP**-Bedingungen für eine sichere klinische Anwendung ist gelungen. Für die Genkorrektur entwickelten und optimierten wir einen sogenannten lentiviralen Vektor: Dieser dient als Transportsystem, um ein gesundes anstelle des defekten Gens in das Genom einzuschleusen. Die genkorrigierten Fibro-

Trans-Splicing-Gentherapie des Keratin-14-Gens

Originaltitel: Trans-splicing gene therapy in the K14 gene

PROTEINTHERAPIE

Proteintherapie für Epidermolysis bullosa / Originaltitel: Protein therapy for epidermolysis bullosa

Eine Proteinersatztherapie ist ein vielversprechender Ansatz für rezessiv-dystrophe EB: Dabei wird das fehlende Kollagen-7-Protein durch Injektion verabreicht. Allerdings erfordert eine solche Behandlung wiederholte Injektionen, deren Häufigkeit von der Stabilität der Kollagen-Moleküle abhängt. In Vorbereitung einer klinischen Studie werden die Produktion, Reinheit, Stabilität und Verabreichungs-

systeme von Kollagen-7-Protein optimiert. Die Zwischenergebnisse sind sehr erfreulich: Das bisherige Problem der Instabilität des Proteins wurde gelöst: Durch Hinzufügen eines Enzyms bleibt es stabil, d.h. es wird nicht zu schnell abgebaut. Bei der Produktion erreichten wir einen hohen Ertrag, was eine Voraussetzung für die industrielle Herstellung ist. Außerdem entwickelten wir ein System für die Purifikati-

* iPSC = induzierte pluripotente Stammzellen: Zellen, die bereits eine Funktion im Körper übernommen haben – z. B. Hautzellen – werden zu Stammzellen rückprogrammiert, die sich dann in jeden Zelltyp verwandeln können (= pluripotent).

<p>litative und patientenspezifische iPSC für die klinische Anwendung herstellen können. Diese pluripotenten Stammzellen können 1) zu Keratinozyten (= spezielle Hautzellen) ausdifferenziert werden, um durch äußerliche Gabe die Haut zu festigen bzw. 2) zu mesenchymalen Stammzellen (MSC), um innere Epithelien (z. B. Schleimhäute in den Organen) zu therapieren. Derzeit analysieren wir die Immunantwort des Körpers auf die iPSC in einem Mausmodell. Eine spätere Nutzbarkeit dieses Therapieansatzes für Patienten ohne Revertante Mosaizismen sowie andere EB-Formen ist wahrscheinlich. Stand: Jänner 2015</p>	<p>Eckdaten</p> <p>Forscher: Prof. Dennis Roop Standort: University of Colorado Denver, Anschutz Medical Campus, Department of Dermatology (USA) Laufzeit: 2012 – 2015 Projektstatus: laufend Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International</p>
<p>blasten produzierten im Mausmodell erfolgreich Kollagen 7 und regenerierten die Hautstruktur. Auf Basis dieser Ergebnisse beantragen wir behördliche Genehmigungen für eine klinische Studie. Wenn diese Studie erfolgreich verläuft, könnte man die genetische Korrektur mithilfe des lentiviralen Vektors auf andere Zelltypen ausweiten, z. B. Stammzellen, um möglicherweise einen länger anhaltenden Therapieeffekt zu erreichen. Stand: Jänner 2015</p>	<p>Forscher: Dr. Waseem Qasim Standort: University College London (UCL), Institute of Child Health (GB) Laufzeit: 2012 – 2016 Projektstatus: laufend Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International</p>
<p>Siehe „Optimierung der SMaRT-Technologie für EBS Dowling-Meara: Korrektur des Keratin-14-Gens“ (S. 68).</p>	<p>Forscher: Dr. Verena Wally Standort: Universitätsklinikum Salzburg, EB-Haus Austria (A)</p>
<p>on des Proteins, mit dem bereits 90% Reinheit erzielt wurde; diese muss als Voraussetzung für klinische Studien jedoch weiter verbessert werden. Im nächsten Schritt müssen wir in Tiermodellen zeigen, dass das Protein nach der Injektion stabil bleibt und nicht toxisch wirkt. Was die Verabreichung betrifft, zeichnet sich eine Kooperation mit einem Hersteller von sogenannten Mikronadeln ab: Die Gabe von Kollagen 7 durch auflösbare Mikronadeln soll in Tiermodellen untersucht werden. Stand: Dezember 2014</p>	<p>Forscher: Prof. Peter Marinkovich Standort: Stanford University, School of Medicine (USA) Laufzeit: 2012 – 2015 Projektstatus: laufend Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International</p>

** GMP = Good Manufacturing Practice; Richtlinie zur Qualitätssicherung bei pharmazeutischen Produkten

Projektbeschreibung

HAUTKREBS UND WUNDHEILUNG

Entwicklung von Therapien gegen Plattenepithelkarzinome bei REBD-Patienten

Originaltitel: The Development of Therapies for Squamous Cell Carcinoma in RDEB Patients

Das sogenannte Ubiquitin-Proteasom-System (UPS) ist ein ausgeklügelter Regulationsmechanismus, durch den die Zelle gezielt Proteine abbaut. Defekte in diesem Mechanismus können zur Krebsentstehung beitragen, deshalb versuchen Forscher ihn für Krebstherapien nutzbar zu machen. Wir möchten untersuchen, ob das auch für die Behandlung von Plat-

tenepithelkarzinomen* bei rezessiv-dystropher EB (REBD) möglich ist. Mithilfe einer Technologie namens siRNA (small interfering RNA) schalteten wir der Reihe nach einzelne Komponenten des UP-Systems aus, um zu sehen wie sie funktionieren und welche davon therapeutische Ziele (Targets) für eine Chemotherapie darstellen könnten. Parallel dazu führten wir

Charakterisierung der chronischen Zell- und Gewebsentzündung bei REBD

Originaltitel: Characterization of cellular and tissue chronic inflammation in RDEB

Zwei Hauptprobleme bei rezessiv-dystropher EB (REBD) sind Vernarbungen und ein erhöhtes Hautkrebsrisiko infolge chronischer Wunden. Beides steht in Zusammenhang mit einem chronischen Entzündungszustand der Haut. Wir wollen diesen besser verstehen, um 1) biologische Marker zu finden, die Komplikationen frühzeitig anzeigen, bzw. 2) den Krankheitsverlauf durch gezielte Eingriffe positiv beeinflussen zu können. Dazu wurden Anzahl und Typen von Entzündungszellen und -molekülen in der Haut und im Blut von REBD-Betroffenen untersucht.

Hautproben aus den Rändern von chronischen Wunden wurden mit solchen von nicht geschädigten Hautarealen derselben Person sowie von gesunden Menschen verglichen. Anhand von Blutproben wurden entzündungsassoziierte Moleküle sowie Bewegungsmuster von Entzündungszellen in der Blutbahn analysiert. In den chronischen Wunden stellten wir über 1200 Unterschiede zu den heilen Hautarealen fest, beispielsweise erhöhte Mengen bestimmter Enzyme (Matrixmetalloproteasen), die bei der Wundheilung sowie der Krebsentstehung eine Rolle spie-

IMMUNOLOGIE

Antigen-spezifische Immunreaktionen auf de-novo-Proteinexpression bei einer EB-Therapie

Originaltitel: Antigen-specific immune reactions to de novo protein expression upon EB therapy

DIAGNOSTIK

Erweiterung der molekularen Grundlagen von Epidermolysis bullosa (EB)

Originaltitel: Extending the molecular background of epidermolysis bullosa (EB)

Die Anwendung von Therapien erfordert eine exakte Diagnose auf der molekularen Ebene für jeden einzelnen EB-Betroffenen. Obwohl viele Mechanismen bereits entschlüsselt sind und hier rasch Fortschritte gemacht werden, haben rund 18% der Betroffenen

von EB simplex (EBS) bis heute keine klare Diagnose. In Voruntersuchungen haben wir zumindest ein neues Gen gefunden, das für eine bisher unbekanntere EBS-Unterform verantwortlich ist. Nun möchten wir untersuchen, wie die Mutation in diesem Gen zur

* Plattenepithelkarzinom: Eine Form von Hautkrebs, die sehr häufig und besonders aggressiv bei REBD und seltener bei EBJ auftritt.

Eckdaten

dasselbe Experiment auch in Kombination mit dem Wirkstoff Cetuximab, der schon gute Resultate bei der Behandlung von REBD-Plattenepithelkarzinomen gezeigt hat, durch. So konnten wir einige aussichtsreiche Targets identifizieren. Nun sollen diese im Rahmen einer vorklinischen Studie weiter untersucht werden. Wir gehen davon aus, dass auf dieser Basis eine bessere Krebstherapie für REBD-Betroffene entwickelt werden kann. **Stand: Projektantrag, September 2014**

Forscher: Dr. Mark Saville, Prof. Charlotte Proby
Standort: University of Dundee, Ninewells Hospital and Medical School, Jacqui Wood Cancer Centre (GB)
Laufzeit: 2015 – 2018
Projektstatus: zugesagt
Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

len. Auch eine Art von Immunzellen (T-Lymphozyten) war in der Haut und im Blut erhöht. Das Molekül TNF- α fanden wir hingegen nicht vermehrt vor wie es sonst oft bei Hautentzündungen der Fall ist. Dafür stellten wir hohe Mengen des Moleküls Interleukin 17 fest, das typisch für chronische Entzündungen ist und auch bei der Krebsentstehung eine Rolle spielen könnte. Eine Behandlung mit IL-17-Antikörpern könnte ein vielversprechender Therapieansatz für REBD sein. Zusammenfassend haben sich einige Marker herauskristallisiert, die man in den Wunden von REBD-Patienten auf Veränderungen beobachten kann und die zukünftige therapeutische Ziele darstellen könnten. **Stand: September 2014**

Forscher: Prof. John McGrath
Standort: King's College London, School of Medicine, St John's Institute of Dermatology, Dermatology Research Laboratories (GB)
Laufzeit: 2010 – 2014
Projektstatus: abgeschlossen
Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International, Jackson Gabriel Silver Fund (JGS)

Siehe „Ein neues Mausmodell, um humane Immunreaktionen zu untersuchen“ (Seite 74).


Forscher: Dr. Iris Gratz
Standort: Universität Salzburg und EB-Haus Austria (A)

Blasenbildung führt. Dazu werden Zellen und Hautäquivalente untersucht. Daneben sollen die noch völlig unbekanntes Mutationen in zwei anderen Familien identifiziert werden. Die Erkenntnisse können jenen EBS-Betroffenen zugutekommen, die bis dato keine präzise Diagnose haben. **Stand: Projektantrag, Februar 2014**

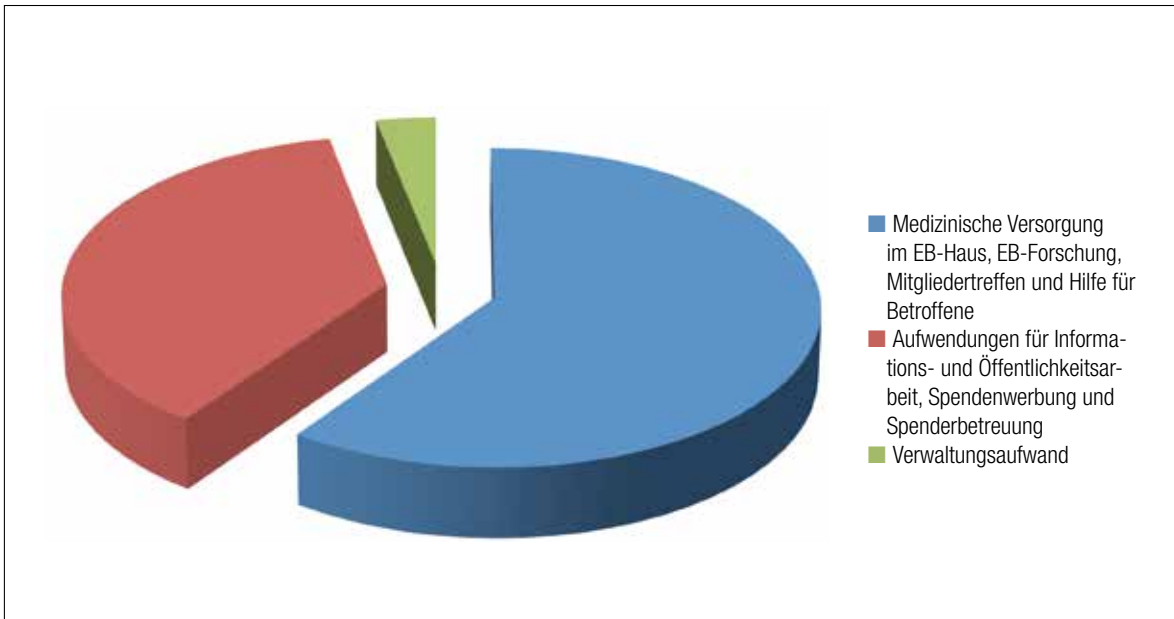
Forscher: Prof. Dr. Cristina Has
Standort: Universitätsklinikum Freiburg, Universitäts-Hautklinik (DE)
Laufzeit: 2014 – 2016
Projektstatus: laufend
Fördergeber: DEBRA Austria – DEBRA International

DEBRA Austria – Finanzbericht 2014

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2014 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2014. Sehr erfreulich ist, dass DEBRA Austria aufgrund der Spendeneinnahmen die wesentlichen Vereinsziele – medizinische Versorgung, Forschung und Hilfe für Betroffene in Notsituationen – gut unterstützen konnte. Die Prüfung der Rechnungslegung gemäß § 21 VerG für das

Rechnungsjahr 2014 (Jahresabschluss 2014), die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen gemäß § 4a Abs. 8 Z 1 EStG 1988 (Spendenabsetzbarkeit) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder wurden von der Wirtschaftsprüfungskanzlei PwC Oberösterreich durchgeführt. 

Finanzbericht 2014: DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa				EUR
Mittelherkunft				5.771.810,08
Gewidmete Spenden			226.751,36	
Ungewidmete Spenden				
	Spenden allgemein	4.935.503,10		
	Erbschaften	619.211,30		
Mitgliedsbeiträge			5.892,00	
Sonstige Einnahmen			6.000,00	
Erträge Kapitalvermögen			-21.547,68	
Mittelverwendung				5.223.525,20
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke			3.126.746,22	
	Medizinische Versorgung im EB-Haus	2.409.552,40		
	Forschung	568.715,69		
	Mitgliederhilfe / -treffen	148.478,13		
Aufwendungen Spendenwerbung / Spenderbetreuung			1.931.212,68	
	Werbemittel / -kosten	1.667.334,69		
	Personalaufwand	263.877,99		
Verwaltungsaufwand			165.566,30	
	Personalaufwand	68.083,40		
	Infrastruktur / Büro	19.347,72		
	Planmäßige Abschreibung	8.912,41		
	Sonstiger Aufwand	69.222,77		
Zuweisung zu Rücklagen				548.284,88
Jahresergebnis des Vereinsjahres 2014				0,00



Mittelverwendung bei DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa



Ausgewählte Presseartikel

Österreich

ORF-NACHLESE, MÄRZ 2014

REPORT Meine Geschichte im GAITALER

Stechbrief!

Name: Petra Guggenberger
Alter: 56 Jahre
Familienstand: verheiratet, zwei Söhne
Beruf: Sekretärin

Mein Leben als „Schmetterlingskind“

Die Betroffene Petra Guggenberger spricht mit dem GAITALER über ihre Krankheit und das Leben als Schmetterlingskind.





DEBRA bringt hat sich ein Ziel gesetzt, durch genaue Forschung die Chance auf Heilung zu erhöhen.

Unheilbar. Epidermolysis bullosa ist angeboren, tödlicher und noch nicht heilbar. Wunden sind nicht nur auf die Haut beschränkt, sie treten auch an Schleimhäuten im Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. „Wenn ich beispielsweise einen Tassl oder einen Hut, das eine harte Hand hat, kann die Schleimhaut der Speiseröhre dadurch verletzt werden. Dies kann dann zum Wachen lang sehr schmerzhaft sein“, erzählt sie.

Daher karmen. Als Petra auf die Welt kam, war ihr Körper dreiviertel Mehltau spärlich übersät mit Wunden und Blasen.

Die Krankheit war zu diesem Zeitpunkt relativ unbekannt, und so folgten monatelange Krankenhausaufenthalte. Dadurch, dass sich auch auf dem Fußboden durch starke Belastungen Blasen bildeten, dauerte es vier Jahre, bis Petra das Stehen, und in weiterer Folge das Gehen erlernte. Dies ist nur auf die Geduld, den unermüdlichen Einsatz und die Liebe ihrer Eltern zurückzuführen. „Ohne deren Hilfe wäre mir ein selbständiges Leben, wie ich es heute führen kann, nie möglich gewesen“, blickt Petra auf ihre Kindheit zurück.

Schwere Zeit. „Am Schluss war mir für mich die Schuld“, so Petra. „Ich würde von dem Schuldvollen gelassen, wegen meiner Wunden ins Gesicht als hässlich, sogar als „Krätze“ bezeichnet und ausgegrenzt.“ Entzerrt sich Petra an diese Zeiten. Durch die starke Blasenbildung am ganzen Körper war ein Trench, Schwimmen, Skifahren oder gemeinsame Sporenwochen nicht möglich. Dieses Entzerrn einer Außenwelt war einer ihrer traurigen und schmerzhaften Erfahrungen im Leben. „Heute weiß ich, dass Kinder, ohne zu denken und zu hinterfragen, ihre persönlichen Empfehlungen präferieren.“

Alltagsschwierigkeiten. In Österreich gibt es 500 Betroffene. Im Gaital ist Petra Guggenberger die Einzige, die mit dieser seltene Krankheit zu leben gelernt hat. Für sie beginnt und endet jeder Tag mit der aufwendigen Pflege und dem oft schmerzhaften Verband der Blasen und Wunden am ganzen Körper. „Bereits das Staubsaugen aber auch alltägliche Hausarbeiten, wie das Schneiden von Kartoffeln, verursachen Blasen an meinen Händen.“ Wäre Sie die Durchschnittsbevölkerung unterstützen möchten, finden Sie unter www.debra-austria.org alle Informationen.

Ihre Geschichte im GAITALER
Ihre Geschichte liegt auf der Straße – wir auch jemandem helfen, der etwas Besonderes gestirbt zu einer besonderen Leistung gratulieren möchte. Sprechen Sie uns an! Sie erreichen uns unter Tel: 0676/24 11 60 967 oder per Mail an gaital@kronenpressen.at

GAITALER, 15. JANUAR 2014

Wir danken den Verlagen herzlich für die Abdruckgenehmigungen und unentgeltliche Nutzungserlaubnis der Presseclippings. Weitere Medienbeiträge finden Sie unter: www.debra-austria.org/aktuelles/presse/pressepiegel

KÄRNTNER NACHRICHTEN, 07. FEBRUAR 2014



CREME GEGEN SCHMETTERLINGSKRANKHEIT

Ein Durchbruch in der Behandlung der Schmetterlingskrankheit ist den Salzburger Landeskliniken gelungen. Ein Forscherteam entwickelte dort die weltweit erste Heilsalbe für Patienten mit der sogenannten Epidermolysis bullosa, kurz EB genannt. EB ist ein seltener, genetisch bedingter Hautdefekt, der schmerzhafte Blasen bildet. Die Patienten werden Schmetterlingskinder genannt, weil ihre Haut so empfindlich ist wie ein Schmetterlingsflügel. Fünf Jahre lang forschten Wissenschaftler im Labor für seltene Krankheiten nach einer Therapie für Schmetterlingskinder. Dann gelang der Durchbruch, freut sich der Leiter des Labors, Johann Bauer: „Unser Labor hat in Grundlagenstudien herausgefunden, dass eine Substanz, die aus der Wurzel des Rhabarbers kommt, entzündliche Prozesse bei diesen Patienten hemmen kann. Dann haben wir gesagt, wir nehmen diese Substanz in die Salbe hinein, tragen sie auf die Haut auf und schauen, was passiert.“ Mit dieser Salbe kann die Bildung von schmerzhaft entzündlichen Blasen auf der Haut erheblich reduziert werden. Das sei eine enorme Erleichterung für die Patienten, sagt Bauer: „Das ist weltweit die erste Heilsalbe, die die Zellsatz bekommen hat. Die Linderung ist ein großer Schritt nach vorne. Es entstehen 80 Prozent weniger Blasen, weniger Juckreiz und weniger Schmerzen.“ Bisher gab es keine wirksame Therapie für diesen Hautdefekt, an dem in Österreich rund 350 Patienten leiden.

78 NACHLESE

SERVICE

7. Februar 2014 | KärntnerNachrichten 13

Österreichische Lotterien unterstützen die „Schmetterlingskinder“

Kooperation mit IMBA und DEBRA verlängert.

Ihre Haut ist so verletzlich wie der Flügel eines Schmetterlings. Schon bei geringsten Belastungen bildet sie Blasen oder reißt. Wunden und Schmerzen sind deshalb ständiger Begleiter. Laut Europäische Union zählt die unheilbare Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB) zu den sogenannten seltenen Krankheiten (Rare Diseases). Insgesamt leben in Österreich rund 500 Betroffene, in ganz Europa sind es 30.000.

Die Österreichischen Lotterien, der Verein DEBRA Austria und das Forschungsinstitut IMBA ziehen an einem Strang, damit schrittweise eine Therapie für die „Schmetterlingskinder“ gefunden werden kann. Daher verlängerten die

Österreichischen Lotterien zu Jahresbeginn die Kooperation.

Am IMBA, dem Institut für Molekulare Biotechnologie der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, wird seit 2000 intensiv an einer Stammzelltherapie geforscht. Die Heilungschancen sind vielversprechend. Es ist bereits gelungen, den genetischen Defekt in den Hautzellen zu reparieren. Der letzte und entscheidende Schritt ist der Rücktransfer der Zellen in die Haut der EB-Patientinnen.

Die hochspezialisierte und aufwändige Forschung ist teuer. Damit diese weitergeführt werden kann, bedarf es einer entsprechenden Finanzierung. Federführend sind hier seit 2013 die Österreichischen Lotterien und DEBRA Austria.



v.l.n.r.: Dr. Rainer Riedl (Obmann und Geschäftsführer DEBRA), Dr. Friedrich Stockler und Mag. Bettina Glutz-Kressner (Vorsitz Österreichische Lotterien), Dr. Josef Penninger (Wissenschaftlicher Direktor IMBA).

Foto: Achim Blumek

GABRIELE GÖSSNITZER-GHARABAGHI, 40
KOMMUNIKATIONSTRAINERIN



Wohnort:
Klagenfurt

Typisch für mich:
bin im Garten aufzufinden

Name und Alter der Kinder:
Manon (7), Felicia (10) und Valentin (11)

Besondere Talente der Kinder:
Manon ist ein sozial begabter Geschäftsmann, Felicia ist eine kreative Altdänkerin und Valentin ist ein Sprachgenie

Krankheit von Valentin: Endemische bilobale Dysplasie (ESD) im allgemeinen Sprachgebrauch „Schmetterlingskind“

Was fällt Ihnen ganz spontan zum Muttertag ein? Es ist ein wichtiger Tag und könnte viel öfter sein! Mutter leisten so viel und das unentgeltlich – das gehört geändert! Ich möchte verschiedenen Müttern sagen, dass Unterstützung für Mütter in allen Lebenslagen (finanziell und praktisch) an oberster Stelle stehen sollte. Meiner Meinung nach steht und fällt jede Kultur mit der Unterstützung von Frauen und Kindern.

Was sind Ihre täglichen Herausforderungen? In den 1000 Dingen, die für die Familie, den Beruf und im Haushalt zu tun sind, herauszufinden, was das Wichtigste ist und was liegenlassen kann, und gleichzeitig die innere Ruhe zu bewahren. Auf der einen Seite eine sensible Struktur zu finden

und gleichzeitig Dinge auch sein lassen zu können.
Was genießen Sie am Muttersein? Das gegenseitige Lernen in den verschiedenen Altersstufen der Kinder und dass dieses Lernen noch nicht zu Ende ist. Dass ich zu meinen Kindern eine gleichzeitige Bezugsperson habe.

Was sind die schönsten Momente im Alltag? „Kleingewitter“, wie eine helfende Hand im Haushalt, das Lächeln eines Menschen, zu beobachten, wie im Training. Stunden scheinbar aus dem Nichts hervorzuwachsen, قابل sein für jeden Moment des Lebens.

Insellern hat Ihr Schicksal Ihre Lebensstellung verändert? Mein Verständnis gegenüber Menschen mit

besonderen Erziehungsformen ist gewachsen. Ich liebe, ich liebe, vor dem Leben und in dem Bewusstsein, dass sich alles ständig ändern kann. Dadurch bin ich gelassener geworden.

Was macht Ihnen Mut und Hoffnung? Dass es immer wieder freundliche, verständnisvolle, aufrechte, mutige und engagierte Menschen gibt.

Was ist das Wichtigste, das Sie Ihrem Kind auf den Weg mitgeben möchten? Versuche Dir selbst und anderen gegenüber verständnisvoll zu sein.

KLIENTHERAPIE moment 88

PREMIUM ELITE, 02/2014

„Schmetterlingskinder.“
in unseren Herzen am Rande der Gesellschaft

Schmetterlingskinder* leiden an hoher Verletzlichkeit der Haut aufgrund einer Gen-Veränderung. Das EB-Haus Austria am Areal der Salzburger Universitätsklinik ist die weltweit erste Spezialklinik für Betroffene mit der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB). Der finanzielle Bedarf für Therapie und Forschung zur Heilung der Krankheit wird überwiegend durch Spendengelder gedeckt.

Anna ist krank
Elternbeim Namen perenna sein. „Unser Tochter Anna“ ist unser größter Schatz. Jeder können wir unseren Kind zur Liebe und Hoffnung geben.“
Mano und Karl haben Taten in den Augen, wenn sie in ihre fünfjährige Tochter denken. Anna leidet an Epidermolysis bullosa (EB), einer seltenen Hauterkrankung. „Anna's Haut ist so verletzlich, wie die Flügel eines Schmetterlings, jede der Flügel schneidet und kann ganz schlimme Folgen haben“, erzählen die schmerzlichen Eltern. Manos und Karls sind nicht alleine. In der seit über acht Jahren bestehenden Spezialklinik EB Haus in Salzburg haben die Eltern der kleinen Anna hoch motivierte, hochqualifizierte Ärzte aber auch andere betroffene Familien herangezogen. Alle versiert die Hoffnung, dass herkömmliche Krankheit in Zukunft wohl besiegen zu können.

*Name geändert

Foto: © R. Hammer/EB-Haus Austria



Epidermolysis bullosa (EB), die Krankheit der Schmetterlingskinder, ist eine genetisch bedingte Hauterkrankung. Diese wird in unterschiedlichen Formen vererbt, ist daher in verschiedenen Schweregraden auf und besteht lebenslanglich. Die Ursache ist eine Veränderung in bestimmten Genen, die für den elastischen Aufbau der Haut notwendig ist. Krankheit ist die mechanische Verletzung zwischen den unterschiedlichen Hautschichten unterschiedlich ausgeprägt. So können je nach Typus Blasen und Wunden mit

möglicher Narbenbildung entstehen. Diese können am ganzen Körper auftreten, etwa auch an den Schimmeln im Mund oder in der Speiseröhre. Aufgrund der extremen Sensibilität und Zerbrechlichkeit der Haut – strahlenhaft wie ein Schmetterlingsflügel – werden Betroffene ungangbar als Schmetterlingskinder bezeichnet. Zum Leiden eines Schmetterlingskinds gehören dabei ständige Schmerzen, massive Einschränkungen im Alltag sowie täglich notwendige Wundversorgung zur geliebten Wundversorgung.



debra
debra

Seit 1994, Lorenz 2008

Als Gründungsglied von DEBRA Austria und Mitgl. an der Universitätsklinik, hat sich Frau Dr. Gabriele Gössnitzer-Gharabaghi um die fachgerechte Versorgung von EB-Betroffenen bemüht. Sie betont: „Das EB-Hauswerk mit vielen Spezialisten im In- und Ausland hat beim Finden von neuen Lösungen zu Therapie und Heilung. Er ändert die Menschen, die uns als motiviert und die mit ihrer außergewöhnlichen Persönlichkeit so viel Freude in unseren Alltag bringen. Wir nutzen unsere viele Kraft für eine wirksame Therapie und endgültige Heilung für alle Patienten gefunden haben.“

Das EB-Haus Austria - die weltweit erste Spezialklinik für EB

Am Teil des Salzburger Universitätsklinikums wurde im Herbst 2005 das EB-Haus Austria eröffnet. Die drei Ersten EB-Angebote, EB-Forschung und EB-Akademie arbeiten versetzt, um den ca. 500 Erkrankten in Österreich eine Therapie zu helfen und langfristig eine Heilung der Erkrankung zu erwirken. Das EB-Haus Austria ist weltweit die erste Spezialklinik für EB, das überaus, denn schon in Europa gibt es geschätzte 30.000 Personen, die davon erkrankt sind.

ein Mannes Leitbild

Die Verantwortlichen geben nach dem Leitbild des EB-Hauses Austria folgende Richtlinien heraus:
• eine zentrale Anlaufstelle, in der medizinische Versorgung, Forschung sowie Aus- und Weiterbildung unter einem Dach vereint und vernetzt sind
• eine Institution, in der Best-Practice-Ansätze für die Behandlung und Beratung von EB-Patienten anerkannt, angewendet und in Austausch mit

Fachleuten im In- und Ausland weiterentwickelt werden

- eine Forschungsstelle, in der modernste Forschungsergebnisse zur Linderung und Heilung von EB angebracht werden und zwar in Kooperation mit den weltweit EB-Forschern
- eine Plattform für Erfahrungsaustausch, Vernetzung, Arbeit, Aus- und Weiterbildung für EB-Patienten, Angehörige, Ärzte, Wissenschaftler und Interessierte
- eine nationale und internationale anerkannte Einrichtung, vernetzt mit Spezialisten in der EU und der Welt, zur Therapie und Heilung von EB
- und ein potentes Modell für ein integriertes Kompetenzzentrum für eine seltene Krankheit

DEBRA Austria

Seit Gründung der Selbsthilfegruppe DEBRA Austria im Jahr 1995, hat sich für EB-Betroffene vieles zum Positiven entwickelt. Dank großzügiger Spenden wurde es möglich, das EB-Haus zu errichten und zu betreiben.

Erwin Huber, Herausgeber von Premium Elite und seine Gedanken

Zwei meinen ersten Besuch im EB Haus in Salzburg hat es mir fast die Sprache verschlagen. Wir zeigen Glück und Luxus in Premium Elite, aber wir haben in dieser Welt auch andere Themen und Aufgaben, als nur die Herstellung zum Wohlstand. Erwin Huber, Für alle Patienten und die Behandlung Medizinern und Helfer bei der Heilung auf Heilung von EB. Wir dürfen mit diesem Bericht unsere Freunde, das EB-Haus Austria in Salzburg mit einer Spende zu unterstützen. Geben wir Schmetterlingskinder Hoffnung und Zuversicht!

Wichtige Infos unter:

www.eb-haus.org, www.debra-austria.org

Online-Spende:

www.schmetterlingskinder.at/spenden



Das EB-Haus ist ein Unikum

Im EB-Haus in Salzburg finden „Schmetterlingskinder“ eine Anlaufstelle für ihre Krankheit.

SALK. Das EB-Haus wurde auf Initiative der Selbsthilfegruppe „Debra“ im Jahr 2005 als weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ eröffnet.

Interreg-Projekt

„Im Haus verfolgen wir eine medizinische Vision, eine intensive Forschung und eine Vernetzung von Ärzten, Therapeuten und Wissenschaftlern“, erklärt der Obmann von Debra Austria, Rainer Riedl, dessen Tochter Lena auch von dieser Krankheit betroffen ist. „Derzeit versuchen wir, die von Professor Michele de Luca entwickelte Therapie für Patienten anwendbar zu machen. Dabei werden Stammzellen aus der Haut geholt und das Gen „repariert“. Das Ganze findet im Rahmen eines Interreg-Projektes zwischen Bozen und Salzburg statt und wird auch von der EU gefördert“, so Riedl. Mehr Informationen unter www.eb-haus.org.

• SALZBURG (fg). Eine Haut, so verletzlich und zart wie die Flügel eines Schmetterlings – mit dem Begriff „Schmetterlingskinder“ wenden die jüngsten Betroffenen einer angeborenen und derzeit noch unheilbaren Hautkrankheit mit dem Namen „Epidermolysis bullosa“, kurz EB, bezeichnet. „Bei dieser Krankheit kommt es bereits bei geringsten Belastungen der Haut zu Blasen- und Wundbildung am gesamten Körper. Das beschränkt sich jedoch nicht nur auf die äußere Haut, die Blasen und Wunden treten auch im Mund, in den Augen und im Magen-Darm-Trakt auf“, erklärt die Allgemeinmedizinerin Anja Diem von der EB-Ambulanz an dem



So verletzlich wie ein Schmetterlingsflügel: Anja Diem mit einer kleinen Patientin.

KURIER, 08. JULI 2014

„Ein Meilenstein“ für Menschen mit Schmetterlingskrankheit

VON ERNST MAURITZ

Gentherapie.

Weitweit erst zum 2. Mal wurden in Salzburg gesunde Hautstücke verpflanzt.

Zart wie die Hülle eines Luftballons: Das ist die Haut von „Schmetterlingskindern“. Selbst leichte Berührungen können bei Menschen mit dieser genetischen Erkrankung zu Blasen und Wunden führen. Jetzt gibt es die Hoffnung auf eine „punktuelle Heilung“ der am stärksten betroffenen Hautpartien: Mit Transplantaten von Hautstücken, bei denen der Gendefekt korrigiert wurde.

An dem Salzburger Landeskrankenhaus (Salk) ist die weltweit erste „genkorrigierte Haut“ durchgeführt worden, berichtet ORF Salzburg. „Das ist ein Meilenstein“, sagt Univ.-Prof. Johann Bauer, Vorstand der Uni-Klinik für Dermatologie, zum KURIER. Der Erfolg gelang in sechsjähriger Zusammenarbeit mit dem Zentrum für regenerative Medizin in Modena, Italien.

Gen hinzugefügt
Zunächst entnahmen die Mediziner der 48-jährigen Patientin ein ca. zwei Zentimeter langes und 0,5 Zentimeter breites Hautstück. „In Modena wurden daraus Stammzellen isoliert und vermehrt.“ Anschließend wurde ihnen eine gesunde Variante jenes Gens hinzugefügt, dessen Defekt Versagen Auslöser der Erkrankung der Patientin ist. Innerhalb mehrerer Monate wurden diese genetisch veränderten Stammzellen weiter vermehrt – und zur Bildung von Hautgewebe angeregt.

Mittwoch der Vorwoche kamen fünf aus diesen Zellen gezeichnete Hautstücke – je 5 x 5 cm – in Salzburg an. „Zwei Stunden später haben wir der Patientin zwei Hautstücke auf den rechten Oberschenkel

„SCHMETTERLINGSKRANKHEIT“ Ein Leiden, das die Haut verletzbar macht

- EB (Epidermolysis bullosa) ist eine angeborene Hautkrankung.
- Durch eine genetische Veränderung sind Eiweißstoffe, die einzelne Schichten der Haut miteinander verbinden sollten, defekt.
- Bereits leichte Berührungen verursachen Blasen, Wunden, Schmerz.

Wie wird EB vererbt?



Fakten zur Erkrankung



1 von 17.000 Neugeborenen ist betroffen

500 Betroffene in Österreich

30.000 Betroffene in Europa

Quelle: EBFA Austria – Hilfe für Schmetterlinge 2010

und drei auf den rechten Oberschenkel transplantiert“, so Bauer. „Alleine die Transplantation war ein Meilenstein.“ Aus den in Modena noch vorhandenen Zellen klonierten fünf bis zehn weitere Hautstücke gewonnen worden.

Sollten die Hautstücke gut anwachsen, wäre die Patientin an diesen Stellen „punktuell geheilt“ – dies war zumindest bei dem weltweit ersten Patienten der Fall, der vor acht Jahren in Modena ein solches Transplantat erfuhr: Er hat keine Blasen mehr an dieser Stelle, und es ist nach wie vor das gesunde



Zwei der fünf Hautstücke, die transplantiert wurden.

Gen nachweisbar.“ An dem Salk forschen Bauer und seine Mitarbeiter an einer Weiterentwicklung der Methode: „Wir wollen nicht das gesunde gesunde Gen in die Hautzellen einfügen, sondern nur den Teil, der bei dem

Patienten krankhaft verändert ist. Das wäre ein einfacheres Handhaben.“ Die Forschung wird vom Verein „Debra Austria – Hilfe für Schmetterlingskinder“ unterstützt.

Ein Erfolg von Salk und Debra ist auch die Entwicklung einer Salbe mit einem Wirkstoff der Rhabarberwurzel, die bei der häufigsten Erkrankungsform die Blasenbildung um 80 Prozent reduziert. „Vor vier Jahren haben wir die Idee gehabt, derzeit findet bereits die Zulassungsstudie statt.“ Knappe alles, kennt die Salbe 2015/2016 in der EU zugelassen werden.

ÖSTERREICH SALZBURG/TIROL 08. JULI 2014



Die OP-Kinftin Meeschon mit Schmetterlingskrankheit Arden.

Eingriff gab es weltweit erst ein Mal Schmetterlingskinder: Sensations-Operation

Bei der Schmetterlingskrankheit bilden sich schmerzhafte Bläschen. Salzburg. Die Salzburger Landeskliniken schreiben Geschichte: jetzt haben sie die weltweit zweite (!) Transplantation von genkorrigierter Haut durchgeführt – mit umklarerem Ergebnis, die Ärzte hoffen aber das Beste. Im aktuellen Fall haben die Mediziner ein Stück kranke Haut der Patientin (48) mit Schmetterlingskrankheit entnommen, das dort befindliche defekte Gen durch ein gesundes ersetzt und mit diesen korrigierten Stammzellen neue Hautstücke gezüchtet, die der Patientin quasi aufgenäht wurden. Salzburg hat bereits eine Creme entwickelt, die die schmerzhaften Bläschenbildung verringert.

Erfolg in Salzburg: Genkorrigierte Haut verpflanzt

Hoffnungsschimmer für 500 von der Schmetterlingskrankheit betroffene Patienten in Österreich. Zum zweiten Mal weltweit ist es Ärzten in Salzburg jetzt gelungen, genetisch veränderte Haut zu verpflanzen. Dafür entnahmen die Experten winzige Hautstücke, schnitten das fehlerhafte Gen in den Zellen heraus und ersetzten es durch ein gesundes Gen. Mit dieser korrigierten Stammzelle züchteten sie dann das Hautstück, das einer 48-jährigen Patientin eingesetzt wurde. Bei dieser speziellen Therapie der Schmetterlingskrankheit arbeiten die Landeskliniken mit dem Zentrum für regenerative Medizin in Modena zusammen. Ursache für die Schmetterlingskrankheit ist ein sehr seltener Gendefekt, bisher galt die sogenannte Epidermolysis bullosa als unheilbar.

ÖÖ-NACHRICHTEN, 9. JULI 2014

SCHMETTERLINGSKINDER

Neue Gentherapie: Transplantate eingeheilt

Erfolg. Weltweit erst zum zweiten Mal wurden Anfang Juli in Salzburg einem „Schmetterlingskind“ Hautstücke transplantiert, bei denen der Gendefekt korrigiert wurde – der KURIER berichtete. Dienstag konnten das Universitätsklinikum Salzburg und der Verein „Debra“ ein erfolgreiches Ergebnis des Eingriffs melden: Nach dem Entfernen der Verbände zeigte sich jetzt, dass zwei der fünf Transplantate bereits komplett eingeheilt sind, die übrigen zeigen zumindest schon eine teilweise Einheilung. Diese gen-korrigierten Hauttransplantate wurden auf besonders geschädigte Körperstellen aufgebracht.

An diesen Stellen sind die Empfänger einer solchen Therapie „funktionell geheilt“.

Die 48-jährige Patientin leidet an einer bestimmten Form von Epidermolysis bullosa (EB), einer bisher unheilbaren, genetisch bedingten Hauterkrankung. Die davon Betroffenen werden als „Schmetterlingskinder“ bezeichnet, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

Die Transplantation war das Ergebnis einer langjährigen Zusammenarbeit zwischen Forschern in Salzburg und Modena (Italien). Diese neue Therapie ist derzeit aber nur für einige wenige EB-Betroffene anwendbar.

KURIER, 16. JULI 2014

PARACELUS TODAY, AUGUST 2014

TIROLER TAGESZEITUNG, 21. AUGUST 2014

Forschung beflügelt

Epidermolysis bullosa (EB), die Erkrankung der „Schmetterlingskinder“, ist eine der so genannten „Seltene Krankheiten“. In Österreich leben etwa 800 Menschen daran, in Europa sind es rund 30.000. Die Haut von Betroffenen ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Selbst kleine Reibungen führen zu Blasen, Wunden und Narben. Doch hilft nur Kinder bei den an dieser typischerweise Krankheit betroffenen Erwachsenen Krankheit die Ursache für EB ist genetisch bedingt und wird durch Mutationen in Genen, die für die Bildung von Strukturproteinen der Haut kodieren, hervorgerufen. Sind die Strukturproteine fehlerhaft oder gar nicht vorhanden, ist die Zusammenhalt der Hautschichten nicht mehr gegeben und es kommt zur Blasenbildung infolge geringer mechanischer Belastungen. Für EB gibt es keine Heilung und die diese Erkrankung setzen ist, auch wenn es Mittel zur Entwicklung neuer Therapien. Die Behandlung beschränkt sich auf die Linderung der Symptome und die Bekämpfung schmerzhafter Begleiterscheinungen wie Schmerzen, Juckreiz oder Hautinfektionen.

Das EB-Haus Austria ist erste Anlaufstelle für Menschen, die von der folgenschweren Hauterkrankung leiden. Die 2005 gegründete Spezialklinik an der Salzburger Universitätsklinik für Dermatologie wird in enger Zusammenarbeit mit der gemeinsamen Selbsthilfegruppe EBRA Austria betrieben. Hier arbeitet Johann Bauer, Leiter des EB-Labors und seit April 2014 Privatier der Universitätsklinik, an Forschungen zur Linderung und Heilung von EB.

Gentherapie und neue Gene. In Forschungsprogrammen „Johannes Therapie bei Gendebildung“ der Paracelsus Universität arbeiten sich Forscher und sein Team der Entwicklung einer wirksamen Therapie für EB. So werden in diese eine Gentherapie fehlerhafte

Dermatologe Johann Bauer und sein Team erforschen Heilungsansätze für die bisher unheilbare Erkrankung „Epidermolysis bullosa“ (EB). Zukunftsweisende Gentherapie-Ansätze und eine neue Creme geben den betroffenen „Schmetterlingskindern“ Anlass zur Hoffnung.

Autoren: Sabine Böhlinger, Foto: DEBRA Austria/Fl. Hainbacher



„Egal ob Transplantation, Creme oder andere Behandlungsansätze, wie sie weltweit erforscht werden: Ich wünsche mir eine halbwegs leichte, sichere und effektive Therapie für den EB-Patienten.“

Leitv. Prof. Dr. Johann Bauer, Leiter EB-Labor und Privatier der Salzburger Universitätsklinik für Dermatologie

Gene in Stammzellen von Patienten in Reagenzien repariert, um anschließend diese gesunde Haut zu züchten und auf besonders betroffene Stellen zu transplantieren. Anfang Juli gelang hier ein Durchbruch, der neue Hoffnung gibt: Eine Patientin mit junger Form EB wurde geschädigte Körperstellen transplantiert. Nach 14 Tagen später wurden die Verbände entfernt. „Das Ergebnis ist so, wie wir es erhofft haben. Zwei der fünf Transplantate sind bereits komplett eingeheilt, und die übrigen zeigen zumindest schon eine teilweise Einheilung“, berichtet Bauer.

Parallel zu diesem großen Schritt in Richtung lokale Heilung forschen die Wissenschaftler im immunologischen Bereich an der Verhinderung von Abstoßungsreaktionen, an den Mechanismen der Wundheilung sowie an der gezielten Fokussierung von Stammzellen. Eine vielversprechende neue Behandlungsmethode ist die eigene Stammzelltherapie. Diese Form der Stammzelltherapie zu einer besseren Stabilität der Haut und reduziert die Bildung von Blasen. In einer ersten klinischen Studie an Patienten mit einer bestimmten Form von EB (EB simplex) konnte eine Reduktion der Blasenbildung um 80 Prozent erreicht werden. Nach dem Erhalt der „Dritten Drogenstudie“ von der europäischen Arzneimittelagentur EMA im Februar dieses Jahres kann nun die Weiterentwicklung des neuen Medikaments in einer europäischen Studie vorangefahren werden und könnte im Herbst 2016 am Markt sein.

Spezialklinik der DEBRA Austria zur Unterstützung der Forschung EBRA Austria/Fl. Hainbacher



Hoffnung auf ein Stück heile Haut

Die Gentherapie eröffnet Schmetterlingskindern neue Chancen: An der Uni-Klinik Salzburg wurden einer Patientin im Juli fünf genkorrigierte, nachgezüchtete Hautstücke verpflanzt. Die Transplantate wachsen gut an – und lassen auf dauerhafte Heilung an diesen Stellen hoffen.

Die schwarze Haut, die sich der Wunden nach dem Entfernen der Verbände zeigt, ist ein Zeichen für Schmetterlingskinder oder ganz einfach: Ihre Hautschichten sind nämlich nicht richtig verbunden, erklärt Angi Dem, die leitende Ärztin der „Epidermolysis bullosa“-Ambulanz an der Uniklinik Salzburg. Nur einmal an der Toilette zu stoßen, kann reichen, dass sich die Hautschichten gegeneinander verschoben. „Wenn sich die obere von der unteren abhebt, entsteht sich die zwischen nicht verwachsen.“

Bei schweren Ausprägungen der Krankheit können bereits leichte Reibungen ausreichen, um Blasen zu bilden. Ohne Schutzverbände, weiche Socken und Schminke sind viele Kinder für viele Bereiche unentbehrlich.

Damit zählte gibt es rund 30 Formen der Epidermolysis bullosa (EB) in mehr als 100 verschiedenen Schweregraden. Die „Schmetterlingskinder“ aus – die heute durch die Genomsequenzierung entstehen können. „Wir begreifen viele Kinder als Erwachsene“, sagt Dem. „Meine älteste Patientin ist jetzt 62, sie hat aber

eine eher milde Form.“ In Tirol seien jetzt bis 20 Patienten mit mittelschweren bis schweren Ausprägungen betroffen.

1,7 Quadratkilometer Schmerz

Ein Erwachsener hat im Schnitt 1,73 Quadratkilometer Hautoberfläche – und beim Schmetterlingskind kann jeder Quadratkilometer Blasen bilden, aufplatzen und schmerzen. Für ein geschädigtes Viertel dieser Patienten eröffnet die Gentherapie jetzt neue Chancen, künftig zumindest mit einem Stück heiler Haut zu leben.

Die Lösung liegt in nachgezüchteter Haut aus den eigenen Stammzellen des Betroffenen – denn fehlerhafte DNA wird nie der Vermehrung begegnet werden.

Eine 48-jährige Patientin aus Ostösterreich wurde im Juli in Salzburg fünf solche gesunde Hautstücke (jeweils 3 x 7 Zentimeter groß) verpflanzt, die in einem Speziallabor in Modena gezüchtet worden waren. Eine ebenfalls spezielle Köllchen sind die so genannten „Stammzellen“ der Dermis, die im Folgenden in die OP nach Salzburg, Chirurgie/Keller transplantiert werden – unter dem wachsenden Augen der salzburger Spezialistin Cecilia Fellegini und den Vorständen der Dermatologie, Johann Bauer. Er führt heute dem Tiroler Gründer des Salzburger EB-Zentrums, Helmut Wotter aus Tirol, nach.

In der zweitägigen Operation wurde die Haut an besonders stark betroffenen Stellen an den Ober- und Unterschenkeln entnommen. Bereits beim Abnehmen der Verbände nach zwei Wochen waren zwei der fünf Hautstücke ganz eingeheilt und die übrigen drei teilweise. Dem leitende die Frau, die auch an chronischen Wunden leidet, seit zwölf Jahren in der Ambulanz.

„Ich habe erst vor einigen Tagen mit ihr telefoniert. Sie sagt, es schaut sehr gut aus“, berichtet die Ärztin begeistert. Hinweise der Transplantation sind ein kompliziertes Verfahren, das derzeit auch nur für eine bestimmte Ausprägung von EB in Frage kommt – die junctionale Form. Dabei ist je nach Protein, das für den Zusammenhalt der Hautschichten zwischen Epidermis (Oberhaut) und Dermis (Lederhaut) verantwortlich ist, defekt oder so wenig ausgeprägt.

Wie Dem erklärt, besitzt jeder Mensch in seiner Haut drei nach Stammzellen, aus denen sich alle Arten von Hautzellen mit ihren verschiedenen Aufgaben rekonstruieren. Solche Stammzellen haben nun über Hautproben (Biopsien) gemacht und identifiziert. „Das sind auch alle Gene, die man für die Bildung der Hautproteine braucht.“ Der nächste Schritt sei es, diese Gene in einer Stammzelle, die die korrekte Entwicklung verleiht, durch die richtige Information zu steuern. Dann ist es an der Stammzelle, die die korrekte Entwicklung verleiht, durch die richtige Information zu steuern. Dann ist es an der Stammzelle, die die korrekte Entwicklung verleiht, durch die richtige Information zu steuern. Dann ist es an der Stammzelle, die die korrekte Entwicklung verleiht, durch die richtige Information zu steuern.

Aus der korrigierten Stammzelle züchten die Kooperationspartner in Modena dann die Haut der gesunden Hautstücke. Damit sie nicht verwirren, werden sie auf eine Spezialmembran aufgebracht. Die Größe von 5 x 7 Zentimetern war „das Maximum, das man sich jetzt getraut

hat. Die Haut wird übrigens bereits 2006 an einem salzburger EB-Patienten durchgeführt worden. Möglich war dies aufgrund einer Einzigartigkeit. Dem zufolge dauerte es sieben Jahre, um die Genomsequenzierung für eine Anreicherung der Stammzellen zu erhalten und die transplantierte

„Erste Versuche macht niemand bei Kindern. Keiner weiß ganz genau, wie das ausgeht. Aber eine Zulassung auch bei Kindern wird angestrebt.“

Angi Dem, leitende Ärztin der „Epidermolysis bullosa“-Ambulanz in Salzburg

stabilität in Modena mit allen Aufgaben verbunden. „Grundsätzlich ist die Methode auch für Kinder geeignet, versteht die EB-Expertin. Es gibt aber gute Gründe, warum die bislang erst bei zwei Erwachsenen angewendet wurde. „Erste Versuche macht niemand bei Kindern. Keiner weiß ganz genau, wie das ausgeht.“ Die weltweit zudem auf die jüngeren Größe, die in Österreich weltweit für Gentherapieverfahren als auch für Transplantationen gelten.

„Aber eine Zulassung der Methode auch bei Kindern wird angestrebt.“ Auch nach großformatige Haut können nämlich wachsen und nachwachsen. Demzufolge werden außerdem intensiv geforscht, um die Gentherapie für andere schwere EB-Formen möglich zu machen.

Euklidische Aussagen über weitere geplante Transplantationen weißt die Ärztin noch nicht machen. „In den nächsten zwei, drei Jahren wird aber nicht die eine oder andere Tiroler Patient dabei sein“, glaubt sie. (S&K)



Anhand von Fotos besprochen Johann Bauer und Cecilia Fellegini, wie die verpflanzte Haut (3 x 7) einheilt.



Photo: Heidi U., DEBRA Austria/Hainbacher 18

34 | Gesundheit

Gesundheit | 25

DIE PRESSE,
29. NOVEMBER 2014

Wenn eine Berührung zum Problem wird: Bei Schmetterlingskindern entstehen selbst bei der kleinsten Belastung schmerzende Wunden.

Neue Haut für Schmetterlingskinder

Medizin. Salzburger Forscher arbeiten an Behandlungsmethoden für Epidermolysis bullosa. Mit der Transplantation genkorrigierter Haut ist ein Durchbruch gelungen.

VON CLAUDIA LAGLER

Für Schmetterlingskinder ist selbst eine sanfte Umarmung wie die Berührung mit einem Reißer. Ihre Haut reagiert auf leichtesten Druck mit schmerzenden Blasen und blutenden Wunden. Die genetisch bedingte Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) – in Europa sind rund 30.000 Menschen betroffen – galt bislang als unheilbar.

Doch nun ist in Salzburg so etwas wie eine kleine medizinische Sensation geplatzt. An der Universitätsklinik für Dermatologie wurden einer 51-jährigen Frau im Juli mehrere genkorrigierte Hautstücke transplantiert. Die letzte Kontrolle vor vier Wochen gibt Anlass zu großer Hoffnung. „Handelsgroße Wunden, die sich jahrelang nicht geschlossen hatten, sind jetzt zu“, ist Johann Bauer, Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie und Leiter des EB-Hauses in Salzburg, mit dem Ergebnis zufrieden. Die transplantierte Haut ist gut angewachsen und belastbar. An den Stellen am Unterschenkel bilden sich keine Blasen mehr. Ein Durchbruch bei der Behandlung von Patienten mit schweren Formen von EB.

Die aufsehenerregende Transplantation ist das Ergebnis einer jahrelangen Forschungs Kooperation zwischen der Universitätsklinik für Dermatologie beziehungsweise dem EB-Haus in Salzburg und dem Zentrum für regenerative Medizin in Modena in Italien. Die Salzburger haben der Patientin mittels Biopsie Haut entnommen. Im Fall der 51-jährigen waren drei Hautstücken notwendig, bis endlich Stammzellen isoliert werden konnten.

„Die Kunst war es, gute Stammzellen zu finden und herauszufiltern“, erläutert Bauer. Bei älteren EB-Patienten sind die Stammzellen aufgrund der immer wiederkehrenden Wunden und Heilungsprozesse nämlich erschöpft. Sie funktionieren nicht oder nur mehr eingeschränkt. Erst bei der dritten Biopsie konnten für die Gentherapie verwendbare Stammzellen isoliert werden.

Reparaturen eingeschleust

Bei der junktionalen Form von EB, an der die 51-jährige Patientin erkrankt ist, fehlt das Protein LAMB3 entweder, oder es ist nur reduziert vorhanden. Ohne dieses Protein halten – stark vereinfacht gesagt – die einzelnen Hautschichten nicht zusammen, bei der kleinsten Belastung entstehen schmerzende Blasen oder Wunden.

Im Speziallabor in Modena versuchten die italienischen Wissenschaftler, diesen Gendefekt auszuräumen: Sie brachten in die Stammzellen ein gesundes LAMB3-Gen ein und vermehrten sie. Als die daraus entstandenen Hautstücke fünf mal sieben Zentimeter groß waren, wurden sie auf einer Spezialmembran aufgebracht und für die Transplantation nach Salzburg geschickt. Die Operation, bei der insgesamt fünf Hautstücke an

für die Patientin besonders belasteten Körperstellen aufgebracht wurden, wurde durch den Dermat-Chirurgen Josef Koiler im Juli durchgeführt.

Arbeit mit der Genschere

Die Transplantation kann die Schmetterlingskinder nicht völlig von ihrem Leiden befreien, aber sie führt an besonders belasteten Stellen des Körpers zur lokalen dauerhaften Heilung. „Das ist ein großer Schritt“, sagt Bauer. Der Mediziner arbeitet mit mehreren Forschungsteams an weiteren Verbesserungen.

Derzeit funktioniert die Korrektur nur mit Mutationen im LAMB3-Gen. Die Salzburger forschen intensiv daran, auch für andere – und vor allem häufiger auftretende – Genmutationen die entsprechenden Korrekturmoleküle zu finden.

Seit vielversprechend ist ein weiterer Ansatz: Die Salzburger Forscher schlossen mit einer Genschere einen Teil eines gesunden Kollagen-7-Gens in die Hautzellen ein. „Wir arbeiten dabei nicht mit dem ganzen Gen, sondern nur mit einem kleinen Teil“, erläutert Bauer den Unterschied zum inalienischen Ansatz. Mit der Genschere könnten auch große Gene korrigiert werden. Die Salz-

burger haben diese Methode auch bereits zum Patent angemeldet. Im Reagenzglas und im Tiernodele funktioniert die Genschere. Derzeit laufen die Vorbereitungen, um die Methode auch für Patienten zugänglich zu machen.

Parallel dazu laufen gemeinsam mit der Naturwissenschaftlichen Fakultät der Universität Salzburg Forschungen, die sich mit der immunologischen Abwehr von neu eingebrachten Proteinen beschäftigen. Schließlich könnte der Körper das durch die Genschere veränderte Protein als fremd einstufen und eine Abstoßungsreaktion in Gang setzen.

Forschungszentrum aus Spenden

Zentrum aller Forschungs Bemühungen ist das EB-Haus in Salzburg, das vor knapp zehn Jahren durch eine Initiative der Selbsthilfegruppe Debra-Austria und Spenden entstanden ist. Ziel des EB-Hauses ist es einerseits, die medizinische Versorgung von EB-Patienten zu verbessern und andererseits die Erforschung dieser Hauterkrankung zu intensivieren – mit mittlerweile vielversprechenden Ergebnissen bei der Behandlung der Schmetterlingskinder.

Hilfe aus der Rhabarberwurzel

Wirkstoff. Diacerin – ein Extrakt der Rhabarberwurzel – dürfte die Bildung von Blasen vermindern. In Salzburg wird eine Creme entwickelt.

Die Ergebnisse der ersten klinischen Studie sind sehr vielversprechend: Eine Creme mit dem Wirkstoff Diacerin verbessert die Widerstandsfähigkeit der Haut von Schmetterlingskindern signifikant. „Es werden um 80 Prozent weniger Blasen gebildet“, sagt der Dermatologe Johann Bauer nach der Behandlung der ersten vier Patienten mit der neuen Creme. Diacerin ist ein bekannter pflanzlicher Wirkstoff: Das Extrakt der Rhabarberwurzel erhalten normalerweise Menschen mit rheumatoider Arthritis als Tablette, um ihre Beschwerden zu lindern. Es bremst die Produktion des Botenstoffs Interleukin 1 Beta.

Und genau dieses Botenstoff ist auch in den Hautzellen von Schmetterlingskindern überschießend vorhanden, wie die Grundlagenforschung zu Epidermolysis bullosa an der Uni-Klinik für Dermatologie in Salzburg ergeben hat. „Wir haben auf dieser Basis gezielt nach Substanzen gesucht, die Interleukin 1 Beta bremsen“, so Bauer. Dabei stieß die Molekularbiologin Verena Wally in der Fachliteratur auf Diacerin. Die Salzburger mischten den pflanzlichen Wirkstoff einfach in eine lokal aufzutragende Hautcreme.

Im Frühjahr dieses Jahres wurde der Creme von der europäischen Arzneimittelagentur die Zulassung als „Orphan drug“ (Medikament gegen seltene Erkrankungen) erteilt.

Jetzt läuft eine größere Studie, um die Zulassung als Medikament voranzutreiben. „Wenn die Ergebnisse haben, wäre das ein riesiger Fortschritt bei der Lebensqualität von Schmetterlingskindern“, sagt Bauer. Er erzählt von einem EB-Patienten aus Südtirol, dem er die Creme im Sommer zum Ausprobieren mitgegeben hat. Der Mann sei begeisterter Golfspieler, habe sein Hobby aber immer mit entzündlichen Blasen auf der Haut büßen müssen. „Er hat mir geschrieben, dass er dank Diacerin nun 18 Löcher durchspielen kann“, erzählt der Dermatologe.

Die Forschungen an der seltenen Krankheit EB könnten auch bei anderen Erkrankungen Fortschritte bringen. Es gibt Anzeichen, dass die Creme mit Diacerin nicht nur die Haut von Schmetterlingskindern bessert, sondern auch bei Schuppenflechte oder Neurodermitis Linderung bringt.

Während sowohl die Transplantation als auch die Creme nur lokale Behandlungsmöglichkeiten sind, arbeitet eine weitere Forschungsgruppe am Fachbereich für Zellbiologie der Uni Salzburg an systemischen Ansätzen. Durch eine Änderung in dem Ribosomen soll eine Zelle jene Proteine produzieren, die bei Schmetterlingskindern fehlen. In Heftzellen funktioniert der Ansatz, er soll nun auf Hautzellen übertragen werden. (c.l.)

FORSCHUNGSFRAGE

VON ALICE GRANCY

Wie übersiedelt man eigentlich eine Stadt?

Tiroler Forscher beraten beim Umzug der nordschwedischen Stadt Kiruna.

Schon die Übersiedlung eines Haushalts ist stressig. In Nordschweden übersiedelt ein ganzer Stadtteil, denn Kiruna hat sich durch den Bergbau abgesenkt. Das bedeutet, dass auch die Wasserversorgung „umwandern“ muss. Wie lässt sich das organisieren? Und: Was kann die Wissenschaft hier leisten?

Der Bergbau ist schuld daran, dass Kiruna übersiedeln muss. Durch die unterirdischen Minen setzt sich die Stadt. Die Folge: Teile der Stadt stehen nicht mehr stabil, außerdem drohen Hangrutschungen. Betroffen ist das Stadtzentrum – das neue Rathaus genauso wie die alte Kirche und Wohnhäuser müssen ab- und wieder aufgebaut werden. Dem Bergbau ist es zugleich aber auch zu verdanken, dass die Übersiedlung der Stadtteile selbstverständlich scheint. Denn von dort kommt das Geld, die Menschen in Kiruna leben von dem Eisenerz.

„Die Frage ist also nur, wie sich die Stadt am besten übersiedeln lässt und nicht ob“, sagt Umwelttechnikler Wolfgang Rausch von der Uni Innsbruck. In einem gemeinsamen EU-Forschungsprojekt mit Wissenschaftlern aus Schweden und den Niederlanden untersucht er, wie sich die Wasserinfrastruktur transferieren lässt. „Das betrifft sowohl die Wasserversorgung als auch die Entwässerung“, so Rausch.

Die Schwierigkeit: An einem bestehenden Leitungssystem lassen sich einzelne Stücke nicht einfach herausheben und an anderer Stelle anstücken. „Der Druck im Netz muss stimmen, damit das System weiter optimal funktioniert.“ Die Forscher entwickeln dazu Modelle auf dem PC und simulieren, wie sich die Anordnungen an die Leitungen bei einer Übersiedlung laufend verändern – die Stadt wird nämlich schrittweise übersiedelt.

Das Resultat ist eine Empfehlung an die verantwortlichen Städtebauer, wie sich der Umzug optimal organisieren lässt. Berücksichtigt wird auch der Winter. Denn für die Entwässerung einer Stadt im Norden braucht es auch das passende Schneemanagement.

Senden Sie Fragen an: wissen@diepresse.com

Ein Protein ist verantwortlich für Stressreaktionen

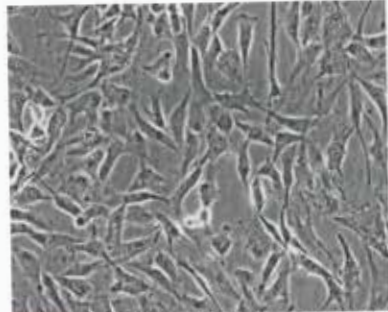
Forscher verstehen immer besser, wie Stress funktioniert.

Am Zentrum für Hirnforschung der Med- Uni Wien wurde in Zusammenarbeit mit dem Karolinska-Institut in Stockholm ein Protein als wichtiger Faktor für Stressreaktionen identifiziert: Die Forscher konnten zeigen, dass Secretagogen für die Freisetzung des Stresshormons CHH (Corticotropin Releasing Hormone) wichtig ist. Dadurch erst werden Stressprozesse im Gehirn zur Psychophyse und dann weiter zu den Organen übertragen. Eine aktuelle Studie dazu veröffentlicht die Wissenschaftler nun im *EMBO Journal*.

„Wird die Bildung von Secretagogen unterdrückt, kann CRH nicht im Hypothalamus des Gehirns freigesetzt werden“, sagt Tibor Harkany von der Abteilung für Molekulare Neurowissenschaften der Med- Uni Wien. Damit werde verhindert, dass Stress-Prozesse im Körper gestartet werden. Das bessere Verständnis von Stress könnte auch zu besseren Therapien führen, etwa indem Secretagogen gezielt angeregt wird. Das könnte künftig Menschen mit psychischen Erkrankungen wie Depressionen und Burn-out oder chronischem Stress helfen. (APV/grl)

Hoffnung für Schmetterlingskinder

Ein großer Schritt für eine zukünftige Behandlung von Schmetterlingskindern ist Wissenschaftlern am Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA) der Österreichischen Akademie der Wissenschaften in Wien gelungen: eine Therapie mit Fibroblasten aus induzierten pluripotenten Stammzellen zeigte bei der Maus großen Erfolg.



Fibroblasten aus Stammzellen sollen bei Epidermolysis Bullosa Kollagen 7 produzieren

Schmetterlingskinder leiden an einer folgenschweren Hautkrankheit, der sogenannten Epidermolysis Bullosa. Die Ursache ist ein Gendefekt, der zu einem Fehlen oder Mangel von verschiedenen Strukturproteinen führt. Bei einer besonders schweren Form ist das Protein Kollagen 7 nicht oder zu wenig vorhanden. Fehlt diese Verbindung zwischen den Schichten der Haut, reißt diese bei geringster mechanischer Belastung oder bildet Blasen. Das führt zu Entzündungen und Wunden, die aufwändig mit Verbänden und Cremes versorgt werden müssen. Sehr oft kommt es durch die ständigen Läsionen auch zu aggressiven Formen von Hautkrebs. Derzeit kann die Krankheit nicht geheilt werden.

Die Methode der sogenannten Fibroblasteninjektion al-

erdings ist ein vielversprechender Ansatz. Dabei werden Fibroblasten, die aus induzierten pluripotenten Stammzellen hergestellt werden, zwischen die Hautschichten gespritzt, wo sie das notwendige Kollagen 7 produzieren sollen. Forschungsleiterin Dr. Arabella Meixner freut sich sehr über die guten Ergebnisse: „Unser mechanischer Belastungstest zeigte, dass die Haut der mit Stammzell-Therapie behandelten Mäuse stabil war und keine Wunden mehr ent-

standen. Es war also genug Kollagen 7 zwischen den Hautschichten vorhanden, um diese auch wirklich ordentlich zusammenzuhalten.“

Der nächste Schritt ist somit die Etablierung der Haut-Stammzell-Therapie im Menschen, insbesondere bei leichteren Formen der Epidermolysis Bullosa, bei der nur einzelne Hautareale betroffen sind. Die Ergebnisse werden in der Fachzeitschrift „Science Translational Medicine“ veröffentlicht. dx.doi.org/10.1126/scitranslmed.3007000

SCHMETTERLINGSKINDER

Fortschritt bei Entwicklung von Therapien

Forschung. Wiener Institut IMBA gelingt bei Mäusen ein Durchbruch mit neuem Stammzellverfahren

Ein Silberstreif am Horizont zeichnet sich für Patienten mit einer speziellen Form der „Schmetterlingskrankheit“ (bei kleinsten Belastungen wird die Haut verletzt) ab. Wissenschaftlern am Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA) ist ein großer Schritt für eine zukünftige

Behandlung gelungen. Zunächst führten die Forscher Hautzellen erkrankter Mäuse in das Stadium von Stammzellen (iPS-Zellen) zurück. In diesen wurde der genetische Defekt, die Kernursache der Krankheit, repariert. Anschließend wurden die reparierten Stammzellen

wieder zu Bindegewebszellen der Haut differenziert. Das alles erfolgte an einem Modell genetisch veränderter Mäuse. Die mechanische Belastbarkeit der Haut konnte wieder hergestellt werden. Im Zuge der Initiative „Fußball kann heilen“ informierten sich kürzlich auch

Spieler des FK Austria Wien bei einem Besuch des IMBA über die Forschungsprojekte. Das Projekt der Patientenorganisation DEBRA Austria, des IMBA und des FK Austria Wien hat die Unterstützung der Forschung für die bis dato unheilbare Hauterkrankung zum Ziel.

KURIER, 09. DEZEMBER 2014



Spieler des FK Austria Wien mit Schmetterlingskind in IMBA

ÄRZTEMAGAZIN, 14. DEZEMBER 2014
MIT FREUNDLICHER GENEHMIGUNG
DER MEDIZIN MEDIEN AUSTRIA GMBH

WIENER ZEITUNG, 27. NOVEMBER 2014

FEUILLETON

WIENER ZEITUNG ■ 29

Donnerstag, 27. November 2014

Hilfe für „Schmetterlingskinder“

Wiener Stammzell-Therapie erhöht bei Epidermolysis Bullosa die Reißfestigkeit der Haut.

Wien. (est) Es gibt 6000 bis 8000 Krankheiten, die kaum jemand kennt. Unter diesen seltenen Erkrankungen leidet weniger als eine von 2000 Personen. Da sie mangels Zahl für Pharmafirmen wenig interessant sind, existieren nur in Ausnahmefällen Therapien. Nur „Schmetterlingskinder“ wurden durch eine medienwirksame Kampagne der Patientenorganisation Debra Austria mit prominent besetztem Beirat bekannt. „Schmetterlingskinder“ leiden an der folgenschweren Hautkrankheit Epidermolysis Bullosa (EB).

Die Ursache von EB ist ein Gendefekt, der zu einem Mangel von Strukturproteinen führt. Bei einer besonders schweren Form fehlen diese Eiweiße ganz – etwa ist das Protein Kollagen 7 nicht vorhanden. Wenn diese Verbindung zwischen den Hautschichten fehlt, reißt die Haut schon bei der geringsten mechanischen Belastung oder bildet Blasen. Es entstehen Entzündungen und Wunden, die mit Verbänden und Cremes versorgt werden müssen. Oft kommt es durch die ständigen Läsionen auch zu aggressivem Hautkrebs.

Derzeit ist die Krankheit nicht heilbar. Es gibt aber Ansätze, die zu einem Behandlungserfolg führen könnten. Einer ist die „Fibroblasteninjektion“: Dabei werden Fibroblasten (Bindegewebe-bildende Zellen) zwischen die Hautschichten gespritzt, wo sie das nö-



„Schmetterlingskinder“: Gendefekt führt zu Mangel an Strukturproteinen – die Haut reißt bei geringster Belastung. Foto: Corbis/A. Taylor-Lind

tige Kollagen 7 produzieren sollen. Forschern des Instituts für Molekulare Biotechnologie (Imba) der Österreichischen Akademie der Wissenschaften in Wien ist ein Schritt in Richtung einer Behandlung von Schmetterlingskindern gelungen. Arabella Meixner und ihr Team konnten die Methode zu einer Therapie mit Fibroblasten aus induzierten pluripotenten

Stammzellen ausbauen. Dies zeigte bei erkrankten Mäusen großen Erfolg, berichten die Forscher in „Science Translational Medicine“. Zunächst führten sie Hautzellen der erkrankten Mäuse in das Stadium von Stammzellen zurück. In diesen reparierten sie den genetischen Defekt – die Kernursache der Krankheit. Danach wurden die reparierten Stammzellen wieder

zu Fibroblasten differenziert. Bevor die reparierten Fibroblasten in den Organismus zurückgeschleust werden konnten, musste man Abstoßungs- oder Entzündungsreaktionen ausschließen können. Über mehrere Monate konnten die Forscher keine Immunreaktionen beobachten, auch das Hautkrebsrisiko stieg nicht an. Stattdessen erhöhte sich die Reißfestigkeit der Haut. „Unser mechanischer Belastungstest mit einem weichen Radiergummipinsel zeigte, dass die Haut der mit Stammzell-Therapie behandelten Mäuse stabil war und keine Wunden entstanden. Es war also genug Kollagen 7 zwischen den Hautschichten vorhanden, um sie ordentlich zusammenzuhalten“, betont Meixner. „Somit zeigt unsere Studie eindeutig, dass die Methode für eine künftige Therapie von Schmetterlingskindern geeignet ist.“

Der nächste Schritt ist die Etablierung der Haut-Stammzell-Therapie im Menschen. Für besonders schwere Formen muss eine Möglichkeit entwickelt werden, um die Zellen über die Blutbahn auch in Schleimhäute einzuschleusen, die dann ebenfalls erkrankt sind. Bei „Schmetterlingskindern“ mit leichteren Formen sind oft nur einzelne Hautareale betroffen. Hier könnte die Haut-Stammzell-Therapie mit lokalen Injektionen laut den Forschern vermutlich schon früher angewandt werden. ■

Wirbel um schrumpfendes Weltmuseum

Wien. (irr) Auf dem Papier schien alles klar: Das Weltmuseum, vormals Museum für Völkerkunde, sollte ein neues Gesicht erhalten, das Haus in der Wiener Hofburg – seit diesem Monat zwecks Umbau geschlossen – dann im Jahr 2017 wieder eröffnen. Die Betonung liegt allerdings auf: sollte.

Wie der Kulturjournalist Thomas Trenkler auf seinem Blog berichtet, liegt das Projekt jetzt auf Eis. Der Grund: Kulturminister Josef Ostermayer stoße sich an einem Detail. Das Kunsthistorische Museum (KHM), zu dem das Haus gehört, brauche durch den Umbau nämlich pro Jahr 2,3 Millionen Euro mehr an Subventionen.

Quadratmeter-Querelen?

Diese Zahl wird zwar nicht offiziell bestätigt. Ostermayer will das Projekt aber revidieren lassen, erklärt sein Sprecher. Und: Der Minister hinterfrage es auch inhaltlich. Konkret geht es um die Frage, ob sich auf den 9400 Quadratmetern womöglich noch weitere Ideen realisieren lassen wie das seit längerem angedachte Haus der Geschichte. KHM-Direktorin Sabine Haag relativiert: Die Entscheidung des Ministers sei kein „Zurück an den Start“. Noch hätte der Umbau nicht begonnen, die Pläne müssten nun adaptiert werden. Es sei „immer klar“ gewesen, dass „das Projekt erst Hand und Fuß hat, wenn die Finanzierung steht und es eine offizielle Beauftragung gibt“, sagte Haag zur APA. ■

So ein schönes Fest

DEBRA SÜDTIROL: 10 Jahre Schmetterlingskinder

TOBLACH. Seit zehn Jahren gibt es in Südtirol den Verein der Schmetterlingskinder. Beim Fest in Toblach freuten sich Obfrau **Isolde Faccin** und ihr Vize **Guido Bocher** über die vielen anwesenden Freunde, aber auch über die Experten für diese Krankheit aus Salzburg, Wien, Modena und Mailand. Sensationell: Im Mai 2014 werden in Salzburg Hauttransplantationen von wunden

Hautarealen an Schmetterlingskindern vorgenommen. Botschafterin **Arabella von Gelmini Kreutzhof** hatte für das Fest Altlandeshauptmann **Luis Durnwalder** gewonnen, der allen Mitwirkenden für zehn Jahre erfolgreiche Vereinsarbeit dankte. Wichtige Impulse gaben **Cinzia Pilo**, **Rainer Riedl** (Debra Österreich) und **Stefania Bettinelli** (Debra International).

© M. Bocher/sozialforum



Schmetterlingskind Anna Faccin und ihre Mutter Isolde, Präsidentin von Debra Südtirol, Altlandeshauptmann Luis Durnwalder und Arabella von Gelmini Kreutzhof, ehrenamtliche und rührige Botschafterin des Vereines.

Klaus Stäubinger

DOLOMITEN, 10. APRIL 2014

DOLOMITEN, 8. JANUAR 2015

DOLOMITEN, 17. JUNI 2014



FC Südtirol hat ein Herz für „Schmetterlinge“

SÜDTIROL. Zur Saisonabschlussfeier hatte der FC Südtirol ins Restaurant Hidalgo in Burgstall geladen. Dabei stellte der FCS drei von den Spielern signierte Trikots für eine Versteigerung zu Gunsten von DEBRA Südtirol, dem Verein der Südtiroler Schmetterlingskinder, zur Verfügung. Schmetterlingskinder leiden an Epidermolysis bullosa, einer angeborenen und schmerzvollen Hauterkrankung. Da ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, werden Betroffene dieser seltenen Erkrankung „Schmetterlingskinder“ genannt. Im Bild die Botschafterin der Schmetterlingskinder **Arabella von Gelmini Kreutzhof** und der FCS-Spieler **Hannes Fink** mit zwei der signierten Trikots.

Für die Schmetterlingskinder

INITIATIVE: Erlös der Aktion „Laas hilft“ an Vereinigung „debra“ übergeben

LAAS. Stolz 11.370 Euro konnten vor kurzem der Vereinigung „debra Südtirol – Alto Adige“ übergeben werden, die sich für die so genannten „Schmetterlingskinder“ einsetzt. Es handelt sich um den Erlös aus der Aktion „Laas hilft“, die beuer zum zweiten Mal stattfand.

Auf Initiative von **Christine Platter** und deren Tochter **Charlene** war im Advent 2013 erstmals auf dem Dorfplatz ein Stand aufgestellt worden, wo für einen guten Zweck gesammelt wurde. Vor einem Jahr kam der



Im Bild die Übergabe der Spende am Dorfplatz von Laas.

Erlös der Kinderkrebshilfe „Regenbogen“ zugute. Heuer wurden die Spenden der Präsidentin der Vereinigung „debra Südtirol – Alto Adige“, **Isolde Majr Faccin**, überreicht. Ihre Tochter **Anna** leidet an der genetisch bedingten Hauterkrankung „Epidermolysis bullosa“ (EB). Ihre Haut ist verletzlich wie ein Schmetterlingsflügel. Ein Teil des Geldes geht an eine Einrichtung in Modena, wo Heilungs- und Linderungsmöglichkeiten erforscht werden. Der Großteil geht an Betroffene.

© M. Bocher/sozialforum

DOLOMITEN, 13. DEZEMBER 2014

Zart wie Schmetterlinge

ARABELLA, PAUL UND BENNO: Benefiz & Glühwein für Hilfsverein Debra



Im Bild von links: Sigrud Trojer, Hubert Gasser, Altlandeshauptmann Luis Durnwalder, Arabella von Gelmini Kreutzhof, Vizebürgermeister Klaus Ladinsner und Gregor Khuen Belasi.

BOZEN. „Deine Begeisterung für die Schmetterlingskinder und ihren Hilfsverein Debra reißt uns immer wieder mit. Deshalb sind wir heute zu traditionellen Benefizveranstaltung auch hier“, sagte Altlandeshauptmann **Luis Durnwalder** gestern Abend am Walthertplatz, beim „Almhitt“-Stand von **Benno Michaeler**, zu **Arabella von**

Gelmini Kreutzhof. Sie ist, unterstützt von ihrem Mann **Paul**, „Botschafterin“ der Schmetterlingskinder. **Michaeler** schenkt auf, der Entertainer und Musiker **Robert Hager von Strobele** singt, und die vielen Gäste sind über die Geschenke, die am Ende erworben werden können, Jahr für Jahr hoch erfreut. Der Erlös aus diesem kleinen feinen

Fest geht an Debra, den Verein, der kleine und große Patienten die an der schmerzvollen und quälenden Hautkrankheit „epidermolysis bullosa“ leiden, begleitet. Vielleicht, so hoffen die Betroffenen, gibt es ja irgendwann eine Heilung. Die Forschung scheint tatsächlich einen weiteren Schritt vorangekommen zu sein.

© M. Bocher/sozialforum

SCHMETTERLINGSKINDER Mit einem Lächeln



von Arabella von Gelmini Kreutzhof, Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder, Bozen

Anlässlich des zehnjährigen Bestehens von DEBRA Südtirol, des Vereines der Schmetterlingskinder, ist es den Verantwortlichen, Patienten und Angehörigen ein Anliegen, sich bei der Bevölkerung für ihre Unterstützung zu bedanken. Schmetterlingskinder leiden an der schmerzvollen Hautkrankheit „Epidermolysis bullosa“ und benötigen eine aufwendige medizinische Versorgung.

Durch vielfältigste Hilfe konnte die Lebensqualität der Patienten erheblich verbessert werden. Zudem werden im Mai aufgrund der Fortschritte in der Gentherapie erstmals Hauttransplantationen von wunden Hautarealen an Schmetterlingskindern vorgenommen. Ein Meilenstein!

Wir danken Altlandeshauptmann **Dr. Luis Durnwalder**, der an der Gründung des Vereines beteiligt war und die karitativen Tätigkeiten freundschaftlich begleitet, und wir danken dem Tagblatt „Dolomiten“ für die stets hilfreiche Berichterstattung!

Allen Spendern danken wir von Herzen und mit einem Lächeln der Schmetterlingskinder.



Die Spendenübergabe beim Laaser Dorfplatzstand.

Laaser zeigen Herz

Über 11.000 Euro für „Schmetterlingskinder“

LAAS - Aufbauend auf den Erfolg von 2013 wurde die Aktion „Laas hilft“ auch zu Weihnachten 2014 durchgeführt. Und dass die Laaser auch ein großes Herz haben, zeigte sich am 3. Jänner, als eine Spendensumme von stolzen 11.370,50 Euro übergeben werden konnte. Bei einer kleinen Umfrage im Vorfeld hatten sich die Befragten mehrheitlich dafür ausgesprochen, den Erlös 2014 der Vereinigung „debra Südtirol – Alto Adige“, sprich den „Schmetterlingskindern“ zur Verfügung zu stellen. Die Freude bei der Vorsitzenden des Vereins, Isolda Mayr Faccin, war entsprechend groß. Sie war mit ihrer Tochter Anna, die an der genetisch bedingten Hautkrankung „Epidermolysis bullosa“ (EB) leidet, vom Pustertal nach Laas gekommen, um allen Initiatoren, Helfern und Spendern zu danken. Wie Mayr Faccin dem

herrschte Leben am Stand. Ganz nebenbei entwickelte sich dieses für viele zu einem beliebten abendlichen Treffpunkt. Und dass die Laaser auch ein großes Herz haben, zeigte sich am 3. Jänner, als eine Spendensumme von stolzen 11.370,50 Euro übergeben werden konnte. Bei einer kleinen Umfrage im Vorfeld hatten sich die Befragten mehrheitlich dafür ausgesprochen, den Erlös 2014 der Vereinigung „debra Südtirol – Alto Adige“, sprich den „Schmetterlingskindern“ zur Verfügung zu stellen. Die Freude bei der Vorsitzenden des Vereins, Isolda Mayr Faccin, war entsprechend groß. Sie war mit ihrer Tochter Anna, die an der genetisch bedingten Hautkrankung „Epidermolysis bullosa“ (EB) leidet, vom Pustertal nach Laas gekommen, um allen Initiatoren, Helfern und Spendern zu danken. Wie Mayr Faccin dem

der Vinschger bestätigte, kommt der Großteil der Spenden betroffenen Kindern in Südtirol zugute. Der Rest geht an eine Einrichtung in Modena, wo Heilungsmethoden erforscht werden. In Südtirol gibt es ca. 15 EB-betroffene Menschen. Sie heißen „Schmetterlingskinder“, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Betroffene kämpfen ständig mit Schmerzen und mühsamer Wundversorgung. Sie haben ein schweres, schmerzhaftes Leben. Zur Spendenübergabe waren auch Zita und Daniel Pfeifer aus Stills gekommen. Ihr Sohn Martin leidet an EB. Die Vereinigung „debra“ versteht sich als Selbsthilfegruppe für Betroffene und Eltern betroffener Kinder. „debra“ bietet Unterstützung, Beratung und Information (www.debra.it). **SEPP**



Arabella von Gehlmini-Kreuzhof und Spieler des FC Südtirol

FC Südtirol für die Schmetterlingskinder

Ein rohmattes Weihnachtsgeschenk hätte Arabella von Gehlmini-Kreuzhof sich nicht wünschen können: Die Vorsitzende des Vereins DEBRA, der sich für die Schmetterlingskinder einsetzt, hat die Spieler des FC Südtirol als Unterstützer gewonnen. Wenn Spieler, die für so viele Menschen Vorbilder sind, sich in den Dienst einer guten Sache stellen, hat das immer Signalfunktion. „Gemeinsam“, so Arabella von Gehlmini-Kreuzhof, „sind wir überzeugt dass wir weitere Menschen gewinnen werden, Solidarität im Alltag zu leben.“

© IG. Alle Rechte vorbehalten/Reproduktionsverbot - Die Neue Südtiroler Tageszeitung Der Vinschger

SCHLUSSLICHT

» Redaktion Schlußlicht: Katharina Gschwandtner

Es ist ein Pflichttermin, die Glühweinstunde, zu der die schöne Arabella von Gehlmini-Kreuzhof, die sich unermüdlich und mit großem Engagement für die Schmetterlingskinder stark macht, lädt. Und so sind am 9. Dezember wieder viele gekommen zu dieser herzvollen Veranstaltung beim ALMHITZ-STAND des netten und großzügigen Wirten Benno Micheler auf dem Bonner Christkindlmarkt, um allein mit ihrer Anwesenheit Sympathie und Verbundenheit zu diesen leidgeprüften Menschen zeigen zu lassen. Fraja, Arabellas Sohn verkauft fleißig Löwe, der Erlös kommt den kleinen und großen Patienten zugute, die an der seltenen, schmerzvollen Hautkrankheit „epidermolysis bullosa“ leiden. Mit der Aktion soll der Verein Debra und die Forschung unterstützt. Den Ehrenschutz hatte auch besser Ex-Landschaftsmann Luis Durawaldler, seit Jahren ein Freund der Schmetterlingskinder. Vizebürgermeister Klaus Ladiner vertrat die Stadt. Der Sänger und Poet Robert Hager von Strobel umrahmte die Veranstaltung mit stimmungsvollen Liedern.



Grill-Teams spenden für den guten Zweck

REIN IN TAUFERS. Am Samstag und Sonntag wird in Bein ein Durchgang der Barbecue-Europameisterschaft durchgeführt. Auf Initiative der drei Pustener Michele Capano, Haymo Gutwenger und Myrko Leitner tre-

ten 24 Teams zum Wenggrillen an. Am Sonntagmittag gibt es die leckeren Gerichte der Teams zu verkosten, wobei die Mannschafts Spenden für die Schmetterlingskinder „DEBRA – Südtirol“ sammeln.



Zerbrechliche Kämpferin

Die Haut von Anna Faccin ist unglaublich zerbrechlich. Für sie vergeht kein Tag ohne Schmerzen. Die 24-jährige Frau aus Toblach ist ein Schmetterlingskind.

von Karin Kötz

Schmetterlingskinder – ein wunderschöner Name für eine Krankheit, hinter der viel Leid und ein Leben voller Schmerzen steckt. Bei manchen Betroffenen sind nur wenige Körperstellen betroffen, bei einer starken Ausprägung der Krankheit lassen sich die Blasen und Wunden kaum verstecken. Doch das möchte Anna Faccin auch nicht. Sie steht zu ihrer Krankheit – will sie damit allen direkt und indirekt Betroffenen Mut machen. Die 24-jährige Toblacherin leidet an Epidermolysis bullosa, der sogenannten Schmetterlingskrankheit. Ihr Körper ist übersät von Wunden und Blasen, besonders betroffen sind ihre Beine. Gehen ist für sie beschwerlich und schmerzhaft. Jeden Tag klistriert ihr Wecker frühmorgens. Zwei Stunden braucht sie, bis sie die offenen Wunden behandelt und neu verbunden hat. Wenn am Morgen keine Zeit dafür ist, muss sie das am Abend zuvor machen. „Alles nur eine Frage der Einstellung“, erklärt die junge Frau lachend: Sie nimmt ihr Schicksal gelassen. „Ich habe in all den Jahren gelernt, was meine Grenzen liegen, was ich tun kann und was nicht. Und vor allem“, betont Anna, „habe ich gelernt, Hilfe anzunehmen.“ Das musste die junge Frau auch, denn von der Schmetterlingskrankheit wollte sie sich ihre Zukunft nicht verlassen lassen. Die Jahre in der Grund-, Mittel- und Oberschule war nicht leicht. Das Mädchen fehlte oft, weil ihre Kraft fehlte und sie manchmal



Schmetterlingskind Anna Faccin

sehr viel Zeit brauchte, die Verbände zu wechseln. Lehrer, Mitschüler und vor allem ihre Familie haben ihr immer weitergeholfen. Dennoch hat die Toblacherin die Oberschule regulär abgeschlossen – und sich dann für ein Politik-Studium in Innsbruck entschlossen. Seit knapp fünf Jahren lebt sie allein in einer kleinen Wohnung, bekommt aber regelmäßige Unterstützung: „Einkaufen, putzen, waschen und schwere Dinge heben kann ich nämlich nicht“, erklärt Anna. War sie früher an schlimmen Tagen mit einem Rollstuhl unterwegs und darauf angewiesen, dass sie jemand schob, hat sie mittlerweile einen elektrischen Rollstuhl – und hat dadurch viel an Selbstständigkeit gewonnen. Ein Tag ohne Schmerzen und ohne neue Wunden ist für sie aber dennoch nicht möglich.

Die 24-jährige spricht ganz offen über ihre Krankheit – auch wenn sie weiß, dass viele Menschen sich wegdrücken, wenn sie sie sieht. „Aber viele, vor allem auch Kinder, sind unvoreingenommen und kommen zu mir und fragen mich, was ich habe und wie ich mit dieser Krankheit lebe“, erzählt sie. „Ich

nk vielversprechend sind sie mit beiden Beinen auf den: „Epidermolysis bu eine Genkrankheit, für die Heilung gibt“, weiß sie. Hofft sie, dass die Forschungsbrenn soweit fortgeschritten wird, dass dieser Elt alle Betroffenen möglich s „Wenn ich mir nur vorstele ich an meinen Beinen kei den mehr hätte, dass ich h. hen oder High Heels trag te – die Lebensqualität w unglaublich verbessern“, die junge Frau sieht. Doch bis dahin wird noch vergehen. Zeit, die Anna ni nützt vorzürücken lassen. Februar will die Studentin Masterarbeit begeben, i dann bald auf die Jobsuche Dafür wird sie wieder nach zurückkehren. Doch nicht Arbeit, sondern auch die L sie wieder nach Hause. Si ich verliere über beide Gu so soll ich keinen Freund h

„Wenn ich mir nur vorstelle, dass ich an meinen Beinen kein Wunden mehr hätte, dass ich barfuß gehen oder High Heels könnte – die Lebensqualität würde sich unglaublich verbessern.“
Anna Faccin

will, dass ich anders bin – aber ich habe es lieber, wenn die Menschen mich ansprechen, als wenn sie blind über mich reden.“ Anna hat die letzten Neuerungen in der Forschung mit großem Interesse verfolgt. Auch wenn die Erfolge bei dieser besonderen Treh-

fen“, lächelt sie. Obwohl sie Sachen nicht gerne in der Lkeit erübelt, will sie den M und vor allem anderen Beu zeigen, dass auch Schme Kinder ein ganz normales L ren können. „Und das“, bet „versuche ich jeden Tag zu



Forschungsleiter Johannes Bauer, Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder Arabella von Gelmini, Aft-Lit Luis Durmwalder, Anna Faccin (v.l.)

Der Hoffnungsschimmer

Mit einer neuen Gentherapie kann Schmetterlingskindern eine neue Haut gegeben werden.

de bei einer jungen Patientin angewandt: Dabei wird gesunde Haut des Patienten getransplantiert und an einer besonders geschädigten Körperstelle implantiert. Wenn die Transplantation erfolgreich ausfallen, wächst ab sofort an dieser Stelle

gebnis optimistisch. „Wir werden diesen Weg auch für andere Patienten einschlagen“, betont der Forschungsleiter De Luca. „Es ist noch keine Heilung – aber es ist sicher ein Meilenstein bei der Behandlung für Schmetterlingskinder.“ Arabella von Gelmini ist Botschafterin der Schmetterlingskinder in Südtirol.

kinder und ihre Angehörigen setzt, seit Jahren die Pass arbeiten in Salzburg. Mit d von Alt-Landeshauptmann waldner konnte man auch v Südtirol mit finanzieller I Forschung chart voran „Doch gerade diese letz Kenntnisse geben den Sch

Meisterhaft gegrillt, großzügig gespendet

LEUTE HEUTE: Winter-Grill-Meisterschaft wurde zu großem Erfolg – Grillgerichte fürs Publikum, Spende für die Schmetterlingskinder

BERN (mt). Zum ersten Mal fand am vergangenen Wochenende in Rein eine Winter-Grill-Meisterschaft statt. Die Ideatoren und das gesamte Organisationsteam sind mit dem Erfolg sehr zufrieden. Als unermittelbares Ergebnis der Veranstaltung konnte vorgetrieben werden ein Spendenscheck zugunsten der Schmetterlingskinder übergeben werden. 16 Teams sind am vergangenen Freitag angereist und haben ihre Zelte aufgebaut. Das Team „Iron BBQ Battenberg“ aus Deutschland hat sogar auf dem Wettkampfgelände in Rein übernachtet; bei 30 Zentimetern Neuschnee. Der Schnee hat übrigens einige Zelte in die Knie gezwungen. Am Samstag ließ es deshalb für viele Teams zunächst Schneeschuhen und den Platz



1800 Euro für die Schmetterlingskinder konnten als Erlös der winterlichen Grill-Wettkampfs übergeben werden (von links): Feuerwehrkommandant Ernst Seiber, Michele Capano, Myrko Leitner, Inolde Mayr Faccin, Haymo Gutswenger, Katharina Willeit (Direktorin des Tourismusvereins) und HGV-Ortsobmann Kurt Pömbacher.

wieder einigermaßen herrichten. Um 17 Uhr waren alle 24 Mannschaften anwesend. Nach der Einarbeitung began-

nen die Vorbereitungen, und für die Besucher startete die „American Rock Party“ im beheizten Festzelt, wo DJ Matze bis in den

frühen Morgen mit Erfolg für Hitze in der winterlichen Kälte sorgte. Am Sonntag waren die Wettbewerbsbedingungen besser, und die 25 Herren aus sechs Ländern (Roger Sanderson ist eigens von 1500 Kilometer entfernten Warwickshire (England) angereist) konnten ihrer Artner walten. Unangefochtenen Sieger wurde das Team „Miss Piggy S“ aus England, das schon 2014 Barbecue-Meisterschaften in England und Deutschland gewonnen hat. Zu den „Reserve Grand Champions“ wurde das italienische Team „BBQ4All Defenders“ um Tommaso Castiglioni gekürt. So sehr die einzelnen Teams im Wettkampf Konkurrenz sind, so sehr sind sie auch eine große Familie und wollten als

solche ein gemeinsames Zeichen setzen. Nach der Bewertung wurden die Speisen in das Publikum verschenkt und dieses angeregt, für die Organisation Debra der Südtiroler Schmetterlingskinder zu spenden. 1800 Euro kamen zusammen – sehr zur Freude von Inolde Mayr Faccin, Präsidentin von Debra Südtirol, und dem gesamten Organisationsteam. „Die Teams haben sich gegenseitig gehalten und unterstützt, wo es nur ging. Die Umstände waren extrem und der Zusammenhalt noch extremer. Es ist einfach schön zu sehen, wie die ganze Gesellschaft eine echte Familie ist“, sagt Myrko Leitner von „Männer im Gluttausch“, den Ideatoren dieses Wettkampfs.

DOLOMITEN,
24./25. JANUAR 2015

Allgemeine Informationen

Kontakt

DEBRA Austria

Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien
Tel: +43 1 876 40 30
office@debra-austria.org
www.schmetterlingskinder.at



DEBRA Südtirol – Alto Adige

Rienzweg 12/d, 39034 Toblach
Tel: +39 335 10235
info@debra.it
www.debra.it



EB-Haus Austria

Universitätsklinik für Dermatologie
Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg
Tel: +43 662 4482 - 3110
info@eb-haus.org
www.eb-haus.org



Impressum

Herausgeber: DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien
+43 1 876 40 30, www.schmetterlingskinder.at

Für den Inhalt verantwortlich: DEBRA Austria, DEBRA Südtirol – Alto Adige

Redaktion: Mag. Barbara Dissauer und Mag. Britta Schwarz (Chefredaktion), Anna Faccin, Isolde Faccin, Dagmar Libiseller, Dr. Elisabeth Mayr, Mag. (FH) Elisabeth Mühringer, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Dr. Rainer Riedl, Mag. Brigitte Sailer, BA

Layout: Peter Fleischhacker, Josef-Frank-Gasse 4/22, 1220 Wien

Druck: Paul Gerin GmbH & Co KG, Wienerfeldstraße 9, 2120 Wolkersdorf

Wir danken der Druckerei Paul Gerin sehr herzlich für das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!


Spendenverwendung

DEBRA bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Unterstützung, die den „Schmetterlingskindern“ zuteil wird. Der Betrieb des EB-Hauses Austria, die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Heilung und unmittelbare Hilfe für betroffene, sozial benachteiligte Familien sind nur mit Spenden – mit Ihren Spenden – möglich.

Für uns ist es oberstes Gebot, diese Spenden nicht nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit, Zweckmäßigkeit, Sparsamkeit und Transparenz zu verwenden sondern auch dafür zu sorgen, dass die uns überlassenen finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der Vereinsziele eingesetzt werden.

In unserer Kommunikation, speziell auch in unseren Spendenaufrufen, legen wir großen Wert darauf, ein wahrheitsgetreues Bild der Anliegen und Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ zu zeichnen und ihr Schicksal ohne Übertreibung darzustellen. Trotz vielfältiger Einschränkungen und Schwierigkeiten, die ein Leben mit EB mit sich bringt, ist es uns deshalb wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unbe-


rührbar und schmerzverzehrt darzustellen, sondern zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Schicksal machen können.

Um Ihnen die Sicherheit zu geben, dass Ihre finanziellen Zuwendungen nach diesen Grundsätzen verwendet werden, unterzieht sich DEBRA Austria jedes Jahr freiwillig der strengen Kontrolle durch die unabhängige Kammer der Wirtschaftstreuhänder und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel*. Auch DEBRA Südtirol – Alto Adige wird seit 2010 laufend mit dem Sicher Spenden-Siegel zertifiziert und weist so die korrekte Spendenverwendung nach.  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria

*Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhänder verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt!

Spendenabsetzbarkeit

Spenden an den Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa (SO 1255) sind gemäß § 4a Z. 3 und 4 EStG steuerlich absetzbar.

Der Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige ist im italienischen Landesverzeichnis der ehrenamtlich tätigen Organisationen eingetragen (276/1.1). Auch Spenden an DEBRA Südtirol können von der Steuer abgesetzt werden. 

Spendenkonten und Spendengütesiegel



DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa

Spenden: PSK 90.000.096

IBAN: AT89 6000 0000 9000 0096



DEBRA Südtirol – Alto Adige

Spenden: Südtiroler Volksbank, Filiale Toblach

IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341

Nähere Informationen zu Spendengütesiegel und Sicher Spenden-Siegel siehe www.osgs.at bzw. www.spenden.bz.it.

SPENDEN? ABER SICHER!

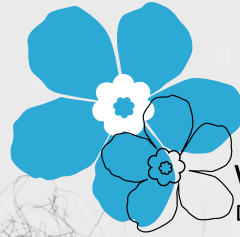


Harald Krassnitzer

Wer beim Spenden auf Nummer Sicher gehen möchte, achtet auf dieses Zeichen: Das Österreichische Spendengütesiegel steht für geprüfte Sicherheit durch strenge Qualitätsstandards, Transparenz und laufende Kontrolle – die Spendengelder werden widmungsgemäß und wirtschaftlich eingesetzt. www.osgs.at



**Das sichere Zeichen
für Spenden mit Sinn.**



Vergissmeinnicht.at
Die Initiative für das gute Testament



Wird einmal etwas von mir zurückbleiben?



„Wir reden immer davon, wie wichtig Forschung ist, zum Beispiel um Krankheiten bekämpfen zu können. Forschungseinrichtungen tragen so wesentlich zu einem besseren Leben bei – jetzt und in der Zukunft. Mir persönlich liegt auch Kunst und Kultur am Herzen. Ich will, dass einmal von mir etwas zurückbleibt: Ja, ich kann mir vorstellen, solch eine gemeinnützige Organisation in meinem Testament zu bedenken.“



Wundervolle Ideen, um mit meinem Testament in Erinnerung zu bleiben.

Broschüre jetzt anfordern:
Vergissmeinnicht.at oder Tel.: 0800-700-111

