

Jahresbericht 2019

DEBRA Austria



Austria · 25 Jahre DEBRA Austria · 15 Jahre EB-Haus
2020
Jubiläums-Extra

DEBRA Austria in Zahlen

DAMIT SCHMETTERLINGSKINDER EIN GUTES LEBEN HABEN,
BRAUCHT ES KOMPETENZ, ENGAGEMENT UND HERZ.
DAZU EINIGE INTERESSANTE ZAHLEN.

500

EB-PatientInnen

gibt es in Österreich. Epidermolysis bullosa (EB) zählt zu den seltenen Erkrankungen. In Europa leben rund 30.000 Menschen, weltweit etwa 1 Mio. mit dieser Erkrankung.

15-25 Stunden pro Woche

benötigt eine Familie mit einem schwer betroffenen „Schmetterlingskind“ für Wundversorgung, Schmerzmanagement und Verbandswechsel.

2-4 Stunden

dauert eine durchschnittliche Behandlung in der Ambulanz des EB-Haus Austria. Oft müssen EB-Familien wesentlich mehr Zeit einplanen.

1 zu 17.000

ist die Prävalenz (Krankheitshäufigkeit) von Epidermolysis bullosa (EB).

4 vererbte Formen von EB

mit mehr als 30 Unterformen sind aktuell bekannt. EB ist angeboren und derzeit noch nicht heilbar.

116 Partner aus 61 Ländern

verzeichnet das von DEBRA Austria initiierte Expertenetzwerk EB-CLINET. Ziel ist die weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und -ExpertInnen.

22 Forschungs- projekte

widmeten sich 2019 im EB-Haus Austria der Linderung und Heilung von EB.

11 klinische Studien

wurden 2019 im EB-Haus Austria zur Überprüfung von Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit neuer Therapieansätze für EB betreut.

2.773 PatientInnen- besuche

gab es bisher im EB-Haus Austria. Diese dauern üblicherweise viele Stunden, manche sogar Tage. Einige Konsultationen können auch telemedizinisch abgewickelt werden.

68 Preise

wurden der einprägsamen Werbekampagne von DEBRA Austria seit 2004 verliehen. Sie ist damit Österreichs meistausgezeichnete Kampagne. Dank der großartigen pro-bono-Unterstützung unserer Partner GKG MullenLowe als Kreativ- und Mindshare als Media-Agentur macht diese seit vielen Jahren auf die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ aufmerksam.

42.864 Stunden

wurden 2019 im EB-Haus Austria an Therapie- und Heilungsansätzen für die „Schmetterlingskinder“ geforscht.

585 Stunden Sozialberatung

und 445 Stunden psychologische Beratung wurden den Mitgliedern von DEBRA Austria im Jahr 2019 zur Verfügung gestellt. Betroffene Familien brauchen diese Form der begleitenden Unterstützung dringend, denn eine folgenschwere und derzeit noch unheilbare Erkrankung wie EB bringt Betroffene immer wieder an den Rand der physischen, psychischen und finanziellen Belastungsgrenze.



*Lassen Sie uns in diesem Jubiläumsjahr gemeinsam träumen. Damit alles, was sich die „Schmetterlingskinder“ so sehr wünschen, Wirklichkeit wird.
DANKE!*

Spendenkonto: Erste Bank
AT02 2011 1800 8018 1100



So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leiden an einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter schmetterlingskinder.at



Mit Ihrer Hilfe helfen!

RÜCKBLICK AUF 2019 UND VORFREUDE
AUF EIN DOPPELJUBILÄUM 2020
25 JAHRE DEBRA AUSTRIA, 15 JAHRE EB-HAUS AUSTRIA

DEBRA Austria nimmt sich jener Menschen an, die mit der seltenen, folgenschweren und noch unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leben. „Schmetterlingskinder“ nennen wir die großen und kleinen PatientInnen, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

Ein Leben mit EB ist für Betroffene und ihr familiäres Umfeld eine enorme Herausforderung, nicht nur in medizinischer Hinsicht. DEBRA Austria hilft, unterstützt, informiert, klärt auf, berät, vernetzt, stärkt, richtet auf, macht Mut, gibt Hoffnung und ist somit für Betroffene ein Grund, optimistisch in die Zukunft zu blicken.

DEBRA ist aber auch ein anderes Wort für DANKE: All unsere Aktivitäten – medizinische Versorgung,

sozialarbeiterische und psychologische Betreuung, Grundlagenforschung, klinische Studien, Aus- und Weiterbildung, internationale Vernetzung sowie direkte Hilfe für Betroffene in Notfällen – waren und sind nur mit Unterstützung vieler engagierter WegbegleiterInnen und großzügiger SpenderInnen möglich. Dafür bedanke ich mich sehr herzlich!

Mein Dank gilt allen, die zu den schönen Erfolgen beigetragen haben: Heute ist DEBRA Austria eine viel beachtete Patientenorganisation, das EB-Haus Austria ein weltweit anerkanntes Expertisezentrum.

An meinen Dank schließe ich eine Bitte an: Begleiten Sie die „Schmetterlingskinder“ auch weiterhin auf ihrem Weg zu Linderung und Heilung. Setzen wir die Erfolgsgeschichte mit vereinten Kräften fort!



R. Riedl

Dr. Rainer Riedl
Obmann DEBRA Austria
sowie Vater einer von EB betroffenen Tochter



DEBRA Austria & ihre Arbeit

LEBENSQUALITÄT UND HEILUNG ALS VISION

- 03 **DEBRA AUSTRIA – HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER**
Der Verein setzt sich für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ ein.
- 05 **EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB)**
Die Krankheit – die Haut Betroffener ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings.


- 12 **DANKE!**
Viele SpenderInnen ermöglichen die Hilfe für EB-Betroffene.
- 13 **2019 - EIN BEWEGENDES JAHR**
Wo viel passiert, gibt es viel zu berichten.
- 15 **MITGLIEDERHILFE: DAS AUFFANGNETZ**
Wirksame Mitgliederhilfe unterstützt Betroffene im Umgang mit EB.
- 19 **KLEINE HELDEN**
Wer seinem schwierigen Alltag so tapfer begegnet, ist ein echter Held.



Hilfe für kleine Helden

MIT HERZ UND ENGAGEMENT FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER

„Jubiläums-Extra“ im Mittelteil!

- 21 **LENAS GESCHICHTE**
„Schmetterlingskind“ Lena erinnert sich an die Anfangszeit von DEBRA Austria.
-  **JUBILÄUMSJAHR 2020!**
25 Jahre DEBRA Austria, 15 Jahre EB-Haus Austria: ein Rückblick!
- 23 **NINAS ZUKUNFTSVISION**
Ninas Leben mit EB ist gleichzeitig auch ein Leben mit DEBRA Austria.



EB-Haus Austria

DIE SPEZIALKLINIK - NEUE MASSTÄBE DURCH GEBÜNDELTE EXPERTISE

- 27 **EB-HAUS AUSTRIA**
Die Spezialklinik ist für EB-PatientInnen nicht mehr wegzudenken.
- 29 **EB-AMBULANZ**
Medizinische Versorgung braucht Wissen, Erfahrung und Einfühlungsvermögen.
- 31 **EB-FORSCHUNGSEINHEIT**
Exzellente Forschung gibt Hoffnung.
- 33 **EB-STUDIENZENTRUM**
Am EB-Haus Austria findet auch klinische Forschung statt.



Internationale Forschung

HEILUNG UND LINDERUNG ALS WELTWEITES ZIEL

- 35 **EB-AKADEMIE**
Weiterbildung und Vernetzung sind Erfolgsfaktoren bei EB.
- 39 **INTERNATIONALE EB-FORSCHUNG**
Weltweit forschen Top-WissenschaftlerInnen für die „Schmetterlingskinder“.
- 41 **PROF. DR.^{IN} DR.^{IN} H.C. LEENA-BRUCKNER-TUDERMAN IM INTERVIEW**
Die EB-Expertin forscht seit mehr als 30 Jahren.
- 43 **MEDIENARBEIT**
Ein Auszug aus den Medienberichten 2019.
- 49 **FINANZBERICHT 2019**



IMPRESSUM

Für den Inhalt verantwortlich:
DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien, +43 (0)1 876 40 30, www.schmetterlingskinder.at


Redaktion: Dr. Rainer Riedl (Leitung), Dagmar Libiseller, Sabine Schmid
Autoren: MMag.^a Sandra Eder, Franz Feichtlbauer, Claudia Heindl, Dr. Rainer Riedl, Sabine Schmid, MMag.^a Kathrin Siegl

Fotocredits: Die Abbilderei/ Dieter Sajovic, Nadine Bargad, DEBRA Austria, Egon Egger, Clemens Fabry, GGK MullenLowe, Dr. Rudolf Hametner, Andreas Kolarik, Kronen Zeitung, Ogilvy, Privat, Ludwig Schedl, Woman/ Hermann Wakolbinger, wildbild, Amélié de Wilde, Leo Wilkinson Photography

Layout: agentur werbereich gmbh, In der Kellergasse 69, 2462 Arbesthal. Herzlichen Dank für die grafische Umsetzung!

Druck: Paul Gerin GmbH & Co KG, Wienerfeldstraße 9, 2120 Wolkersdorf. Herzlichen Dank für das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!





**» Die Vision der
Gründer ist heute so
aktuell wie am ersten
Tag: Heilung für die
Schmetterlingskinder.«**

Franz Feichtlbauer, Gründungsobmann und Vater einer von EB betroffenen Tochter

DEBRA AUSTRIA UND IHRE ARBEIT

© Ludwig Schedl

DEBRA Austria

HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER

ÜBER UNS

Unsere Mission lautet: Die Lebensqualität für Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) verbessern, kompetente medizinische Versorgung sicherstellen und durch gezielte Forschungsförderung Hoffnung auf Heilung geben.

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und ÄrztInnen mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. Im Sinne unserer Vision „Heilung von 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. Beide Institutionen feiern 2020 ein besonderes Jubiläum – DEBRA Austria wird 25, das EB-Haus 15!

DEBRA Austria ist gemeinnützig sowie mildtätig aktiv, seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet und erfüllt die Voraussetzungen für die Spendenabsetzbarkeit.



Vorstand (v.l.n.r.): DI Michael Nothdurfter, Isolde Mayr Faccin, Franz Feichtlbauer, Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo, Dr. Rainer Riedl, Lena Riedl, BA, nicht im Bild: Margit Putre-Bachlechner

Dank unserer großzügigen und treuen SpenderInnen ist es möglich, diese Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ mit ungebremstem Elan voranzutreiben.

VORSTAND

Der Vereinsvorstand von DEBRA Austria setzt sich überwiegend aus EB-Betroffenen bzw. deren Angehörigen zusammen. Er stellt sicher, dass die Aktivitäten des Vereins im Einklang mit den Statuten und den Bedürfnissen der PatientInnen stehen. Das langjährige Engagement der Vorstandsmitglieder – viele davon sind seit der Gründung im Jahr 1995 dabei – ist Grundlage für die nachhaltige Vereinsarbeit und Voraussetzung für das Erreichen unserer Ziele.

TEAM UND VERANTWORTUNG

Um die hochgesteckten Ziele von DEBRA Austria zu erreichen, braucht es ein kompetentes und motiviertes Team. Da wir praktisch keine Förderung der öffentlichen Hand erhalten, sind hierzu vielfältige Maßnahmen erforderlich: Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, Benefizveranstaltungen und Spendenwerbung, aber auch Betreuung unserer EB-Familien und Management der von uns initiierten Forschungsprojekte. Der Großteil unseres Teams arbeitet Teilzeit: Dr. Rainer Riedl (Geschäftsführung), Sabine Schmid (Strategie, Kommunikation und Fundraising), Mag.^a Britta Schwarz (Spendenaktionen und Online-Kommunikation),

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa Organe und Funktionen laut Statuten				Generalversammlung		debra Hilfe für die Schmetterlingskinder.	
Vorstand				Dr. Rainer Riedl (Obmann)			
Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo (Schriftführerin)		Franz Feichtlbauer (Obmann-Stv., Kassier)		DI Michael Nothdurfter (Kassier-Stv.)			
Margit Putre-Bachlechner (Schriftführerin-Stv.)		Lena Riedl, BA (Vertretung der Betroffenen)		Isolde Mayr Faccin (Vertretung DEBRA-Südtirol)			
Beirat				Univ.-Prof. Dr. Alexander von Gabain (Wiss. Beirat)		Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger (Wiss. Beirat)	
				Univ.-Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Renée Schröder (Wiss. Beirat)			
Rechnungsprüfer				Dr. Gerhard Brandstätter (Rechnungsprüfer)		Dr. Rudolf Hametner (Rechnungsprüfer)	

MMag.^a Kathrin Siegl (Firmenkooperationen und Werbung), Eva-Maria Halmer, MSc und Mag.^a Katrin Randysek (Office Management, Spenderbetreuung und Forschungsadministration), Dagmar Libiseller, Carina Tanczos, Lena Riedl, BA (Assistenz im Bereich Office und Spendenkommunikation), DSA Sabine Wittmann (Mitgliederbetreuung und Sozialberatung), Dr. Gaston Sendin und MMag.^a Sandra Eder (Forschungsmanagement), Mag.^a Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi (psychologische Unterstützung).

Verantwortlich für ...

Spendenverwendung: Vorstand

Spendenwerbung: Dr. Rainer Riedl

Datenschutz: Dr. Rainer Riedl

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 EB-Familien in Notsituationen geholfen werden, das Leben mit EB zu meistern.

Vereinsziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige
- Sicherstellung und laufende Optimierung der medizinischen Versorgung
- Förderung der EB-Forschung, um Heilungs- und Linderungsmöglichkeiten zu entwickeln
- Finanzierung des EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg

Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Haus Austria
 - kompetente ÄrztInnen und speziell ausgebildete DiplompflegerInnen
 - Grundlagenforschung und klinische Studien
 - Ausbildung und Vernetzung von ExpertInnen und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Notsituationen

Epidermolysis bullosa (EB)

Die Erkrankung

SCHMETTERLINGSKINDER – DIESE BEZEICHNUNG HAT SICH FÜR KINDER UND ERWACHSENE MIT EPIDERMOLYSIS BULLOSA 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 (EB) hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut.

MEHR ALS BLASEN UND WUNDEN

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 getroffen wird. Manchmal ist die 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, können am Rücken riesige Blasen entstehen. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen.

VON GEBURT AN

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.



© Die Abbilderei



© Die Abbilderei

»EB ist eine angeborene, folgenschwere und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung.«

GENDEFEKT

Für jede Form von EB ist eine andere Veränderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind 16 verschiedene Genveränderungen in 16 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. Bei einigen Unterformen kommt es auch zu Folgeerscheinungen wie dem Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Narben und Verwachsungen im Bereich der Augen (Hornhaut, Augenlider), Zahnfehlbildungen und Verengungen von Mundhöhle und Speiseröhre. An der Haut kann es zur Bildung von Hautkrebs kommen, und sehr häufig entsteht auch eine Blutarmut.

NOCH KEINE HEILUNG

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, die wir anbieten können.

OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem, Leiterin der Ambulanz im EB-Haus Austria

HAUT ABLÖSUNG BLASENFÖRMIG Epidermolysis bullosa

EB IST EINE ERKRANKUNG, WELCHE DIE HAUT BESONDERS VERLETZLICH MACHT. SCHON LEICHTE BERÜHRUNGEN VERURSACHEN BLASEN, WUNDEN UND SCHMERZEN.



SELTEN
Eines von 17.000 Neugeborenen ist von EB betroffen.



GENETISCH
Vererbbar, aber Eltern wissen möglicherweise nicht, dass sie Träger sind.



JEDER
Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

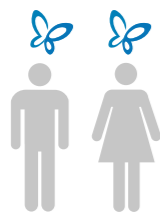


NICHT ANSTECKEND
Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.

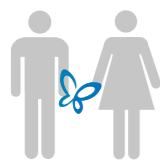


NOCH UNHEILBAR
Noch nicht heilbar, aber die Forschung macht Fortschritte. Derzeit nur Wund- und Schmerzmanagement möglich.

DOMINANT
Ein Elternteil trägt das EB-Gen in sich und ist selbst betroffen.



REZESSIV
Beide Eltern sind nicht betroffen, tragen aber (unwissentlich) das EB-Gen in sich.



SPONTANMUTATION
Kein Elternteil trägt das veränderte Gen in sich. Vor der Befruchtung mutiert das Gen spontan in Spermium und Eizelle.

4 EB-TYPEN

SIMPLEX (EBS)

Blasenbildung an Händen und Füßen, Blasenbildung am ganzen Körper

DYSTROPH (EBD)

Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Zusammenziehen der Mundschleimhäute, Verengung der Speiseröhre, Blasenbildung am ganzen Körper und auch in den Augen

JUNKTIONAL (EBJ)

Sichtbare Schäden der Gesichtshaut, Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Blasenbildung in der Mundhöhle, umfangreiche Blasenbildung am ganzen Körper, Blasenbildung an Membranen der inneren Organe, schwere Komplikationen verlaufen oft tödlich

KINDLER (KEB)

Blasenbildung vor allem im Kindesalter, Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Pigmentveränderungen, Lichtempfindlichkeit; außerdem: ausgeprägte Zahnfleischentzündungen, Fehlstellungen der Augenlider („Ektropion“)

SYMPTOME

RISIKEN



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

70%



Hohe Wahrscheinlichkeit Plattenepithelkarzinome (aggressiver Hautkrebs) vor dem 35. Lebensjahr zu entwickeln.

25%



Kinder mit schweren Formen von EBJ können innerhalb der ersten 2 Jahre aufgrund von Unterernährung und Anämie sterben, verursacht durch Blasenbildung im Rachen und in der Speiseröhre.

5%



Neigung zu Plattenepithelkarzinomen (Hautkrebs) im Erwachsenenalter.

<1%

PROZENTUELLE VERTEILUNG DER EB-TYPEN

WARUM?

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

DIAGNOSE

Biopsie = Untersuchung einer kleinen Hautprobe unter dem Mikroskop: Der/die HautärztIn identifiziert den EB-Typ anhand der Blasenbildungsschicht.

BEHANDLUNG

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

WIE KANN ICH HELFEN?

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. Seltene Erkrankungen haben keine Priorität in nationalen Gesundheitssystemen und in der Pharmaindustrie, darum ist die Forschung für „Schmetterlingskinder“ auf Spenden angewiesen. Mit Ihrer Hilfe gelingen weitere Fortschritte!



WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT

© Grafik Design: Agentur Werbereich GmbH | © Grafikkonzeption: Fendish.com

02

Hilfe für kleine Helden

»DANKE an all die lieben Ärztinnen und Ärzte sowie Pflegepersonen, die den Schmetterlingskindern jeden Tag helfen. Hoffentlich werden sehr bald die richtigen Therapien gefunden und auch schnell zugelassen. Ich freue mich, dass auch ich mit meinem Beitrag mithelfen kann!«

Christiane L., Spenderin





© Bayer Austria GmbH/AFA Fotoservice/Hörmandinger, Bigfood Design, DEBRA Austria, EB-Haus Austria, Wolfgang Futterer, Joachim Gamsjäger, Gassingers Kreativkisti, gemeinsam sicher, Josefstadt, Dr. Rudolf Hametner, Agnes Hufnagl, INTERSPAR/Franz Neumayr, Karl Kridtner GmbH, Mondl, Neureiter, Kurt Patzak, Privat, A., Sapic, Siak Traskirchen, Slotcar Arena, Universitätsbibliothek Salzburg, Ralf Weichselbaumer, felixweinberger, Wildkind

Danke für Ihre Hilfe!

Viele SpenderInnen ermöglichen die Hilfe für die „Schmetterlingskinder“. Dafür bedanke ich mich von ganzem Herzen!

Ihre Spende lindert Schmerzen: Unsere ÄrztInnen und speziell ausgebildeten DiplompflegerInnen in der Ambulanz wissen ganz genau, wie Blasen, Wunden, Schmerzen und viele andere Begleiterscheinungen von EB behandelt werden müssen. Dank Ihrer Hilfe ist diese lebensnotwendige medizinische Versorgung sichergestellt.

Ihre Spende schenkt Hoffnung: Mit jedem kleinen und großen Forschungserfolg kommen wir dem Traum der „Schmetterlingskinder“ näher – Heilung von EB. Diesem Ziel haben sich auch die WissenschaftlerInnen des EB-Haus Austria verschrieben und arbeiten erfolgreich an Therapieansätzen. Mit Ihrer Unterstützung kann der Weg zur Heilung fortgesetzt werden.

Ihre Spende hilft in der Not: Der Alltag mit EB bringt „Schmetterlingskinder“ und ihre Eltern an ihre körperlichen, seelischen und finanziellen Grenzen, manchmal auch darüber hinaus. Mit Ihrem Beitrag können wir Betroffenen immer dann unter die Arme greifen, wenn sie Hilfe brauchen.

Danke, dass Sie die Arbeit von DEBRA Austria möglich machen!

Dr. Rainer Riedl
Obmann DEBRA Austria



© Ludwig Schedl



© Ludwig Schedl



© Die Abbilderei

2019 war ein bewegendes Jahr

MIT GROSSEM ENGAGEMENT SETZEN WIR UNS TAGTÄGLICH FÜR DAS WOHL DER SCHMETTERLINGSKINDER EIN. UND SO GIBT ES IMMER ETWAS ZU BERICHTEN. HIER EIN KLEINER AUSZUG AUS 2019:

Trotz bescheidener Mittel und Dank der großartigen pro bono-Unterstützung unserer Partner GGK MullenLowe als Kreativ- und Mindshare als Media-Agentur macht die Werbekampagne „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ seit vielen Jahren Menschen auf die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ aufmerksam. 2019 wurden die Effizienz und Effektivität unserer Werbekampagne mit einem EFFIE in Gold ausgezeichnet. Gleichzeitig fand die Kampagne mit den Sujets „Bagger“ und „Basketball“ in gewohnt auffälliger und einprägsamer Weise ihre Fortsetzung.

Einen besonders hohen Stellenwert innerhalb der DEBRA-Familie hat die Förderung des regelmäßigen Erfahrungsaustausches. DEBRA Austria bietet dazu Mütter-, Väter- und Familienwochenenden sowie ein großes Jahrestreffen an. Der intensive Erfahrungsaustausch, die wertschätzende Atmosphäre und der vertrauensvolle Zusammenhalt sind für „Schmetterlingskinder“ und ihre Eltern das beste Auffangnetz.

Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo war als Gründungsmitglied von der ersten Minute an mit unermüdlichem Elan, großer Kreativität und enormer Beharrlichkeit in verschiedenen Funktionen für DEBRA Austria tätig – und das ehrenamtlich. Für diese herausragende Leistung über 25 Jahre wurde ihr im Oktober 2019 das Goldene Verdienstzeichen der Republik Österreich verliehen. Herzliche Gratulation!



Das Goldene Verdienstzeichen der Republik Österreich für Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo, v.l.n.r. Mag.^a Dr.ⁱⁿ Friederike Zechmeister-Machhart (in Vertretung der Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz), Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo, Dr. Rainer Riedl (beide DEBRA Austria).



Das Jahrestreffen von DEBRA Austria bietet ein vielseitiges Programm mit Vorträgen, Workshops, Kinderunterhaltung und Ausflügen.



Verschiedene Austauschtreffen wie das Mütter-, Väter- und Familienwochenende bieten die Möglichkeit Kraft zu tanken und stärken den Zusammenhalt.



Die Freude über den EFFIE in Gold ist groß! v.l.n.r. Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria), Mag.^a Ursula Arnold (Mindshare), MMag.^a Kathrin Siegl (DEBRA Austria), Bernd Weninger (GGK MullenLowe).

WEITERE AKTUELLE NEUIGKEITEN FINDEN SIE IM NEWS-BEREICH UNSERER WEBSITE WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT

Mitgliederhilfe: Auffangnetz für EB-Betroffene

WIRKSAME MITGLIEDERHILFE UNTERSTÜTZT IM UMGANG
MIT EINER FOLGENSCHWEREN ERKRANKUNG.

Seit vielen Jahren schon spannt DEBRA Austria mit vielfältigen Hilfsangeboten ein weitverzweigtes Auffangnetz für betroffene Familien. Dazu kommen kompetente Sozialberatung, ein verständnisvoller Austausch und das gegenseitige Zusprechen von Mut. All das ist die gerne in Anspruch genommene Mitgliederhilfe für EB-Familien.

„Schön, dass du da bist!“, freuen sich die Eltern der kleinen Leonie. Gemeinsam mit Sabine Wittmann, der diplomierten Sozialarbeiterin von DEBRA Austria, besprechen die aufgeregten Eltern, ob sie für den täglichen Verbandswechsel eine mobile Krankenschwester engagieren sollen. An vielen Tagen ist die Versorgung von schmerzhaften Blasen und Wunden nicht nur für Leonie, sondern auch für ihre Eltern ein Kraftakt. „Insbesondere die Entlastung von Familien mit schwer betroffenen Kindern ist wichtig“, weiß Sabine Wittmann. Es gibt viele Einschränkungen und enorme Belastungen in einem Leben mit EB: physisch, psychisch, gesellschaftlich und auch finanziell. Daher ist die Sozialberatung ein zentraler Teil der Mitgliederbetreuung von DEBRA Austria. Egal, ob es um die richtige PflegegeldEinstufung, ein Förderansuchen, Hilfe im Alltag, Kindergarten oder Schule, Pflege oder psychologische Unterstützung geht. Auf Wunsch unterstützt, stärkt und berät Sabine Wittmann ihre KlientInnen von DEBRA Austria in allen sozialen Belangen.

» **Betroffene Familien sollen wissen, dass sie nicht alles alleine tragen müssen.** «

Sabine Wittmann,
diplomierter Sozialarbeiterin
Mitgliederbetreuung und Sozialberatung

„Dafür mache ich immer öfter Hausbesuche und bin dann direkt bei den Familien vor Ort. So kann die Beratung noch direkter und intensiver ablaufen.“ Es ist einfach etwas anderes, wenn man sich Zeit nimmt, den anderen unmittelbar wahrnimmt und auf die Bedürfnisse direkt eingehen kann. „Mir ist es wichtig, dass unsere Mitglieder spüren, dass sie nicht alleine sind.“ Das war auch für Leonie wichtig, erinnert sich ihre Mutter und lässt gemeinsam mit Sabine Wittmann ihr erstes Jahrestreffen Revue passieren. Damals begegnete Leonie das erste Mal in ihrem Leben anderen „Schmetterlingskindern“. „Ein besonderes Moment für uns, den uns DEBRA Austria ermöglicht hat“, so Leonies Mutter.

» **Gestern noch glaubten wir, alleine zu sein. Heute wissen wir, bei DEBRA Austria sind wir gut aufgehoben.** «

EB-Mutter, kurz nachdem sie Mitglied bei DEBRA Austria wurde

Persönliche Kontakte sowie Informations- und Erfahrungsaustausch sind weitere wichtige Aspekte der Mitgliederbetreuung. Bei Mütter-, Väter- und Familienwochenenden, dem großen Jahrestreffen in St. Virgil bei Salzburg sowie speziellen Seminaren profitieren vor allem auch neu hinzugekommene Familien von den Erfahrungen anderer PatientInnen und Eltern sowie von ÄrztInnen und TherapeutInnen. Gleichzeitig können sie für ein paar Tage aus dem extrem belastenden Alltag aussteigen und eine kurze unbeschwertere Zeit verbringen.



Hilfe zur Selbsthilfe: Mitgliederbetreuung & Sozialberatung

Als wichtiger Teil der Mitgliederbetreuung stehen EB-Betroffenen spezielle Beratung und Unterstützung in allen sozialen Belangen durch die diplomierte Sozialarbeiterin Sabine Wittmann offen. Themenbereiche sind: Pflegegeld, Familienbeihilfe, Rezeptgebührenbefreiung, Behindertenausweis, spezielle Betreuungsangebote, Hilfsmittel, Therapieurlaube, Kindergarten und Schule. Bei Bedarf sind auch psychologische Unterstützung und spezifische Notfallhilfe möglich.



© Dr. Rudolf Hametner



© DEBRA Austria

Mehr als ein Jahrestreffen ...

„Das DEBRA Austria Jahrestreffen ist das jährliche Highlight für unsere Mitglieder. Über die Jahre ist aus der bunt zusammengewürfelten Schicksalsgemeinschaft eine Familie, die DEBRA-Familie, entstanden“, so Sabine Wittmann. Auch 2019 trafen sich „Schmetterlingskinder“ aller Altersgruppen, Geschwisterkinder, Eltern und persönliche Betreuungspersonen zu „ihrem“ Wochenende in St. Virgil. Neben der traditionellen Generalambulanzen im EB-Haus Austria wurde ein umfangreicher Rückblick auf Ambulanzen, Forschung, klinische Studien und Akademie gegeben. Weiter ging es mit einem bunten Programm für Jung und Alt: Vorträge, Workshops, heilsames Singen, Märchen-Workshop, Kino-Abend und eine Disco. Als DJ MC dann die ersten Sounds in die Menge schickte, wurde einmal mehr das unglaubliche Gemeinschaftsgefühl der DEBRA-Familie sichtbar. Und so entlud sich auch an diesem Abend die unbändige Lebensfreude und Energie, die kleine und große „Schmetterlingskinder“ in sich tragen – allen Schwierigkeiten zum Trotz, die EB mit sich bringt.



© Dr. Rudolf Hametner



© Egon Egger

EMMA TROTZT IHREN SCHMERZEN!

Schmerzen sind Emmas ständige Begleiter. Obwohl sie noch so klein ist, geht Emma jeden Abend mit Schmerzen zu Bett und wacht auch mehrmals damit auf. Tapfer kämpft das Mädchen jeden Tag gegen sie an: mit Salben, Verbänden und Medikamenten.



© Die Abbilderei



© Kronen Zeitung

FABIAN BESTREITET JEDES ABENTEUER!

EB entscheidet, bei welchen Unternehmungen seiner Freunde Fabian dabei sein kann und bei welchen nicht. Wenn der Bub allerdings spannende Geschichten von Piraten, Astronauten oder wilden Tieren liest, kann Fabian genau jene Abenteuer erleben, die er besonders mag.



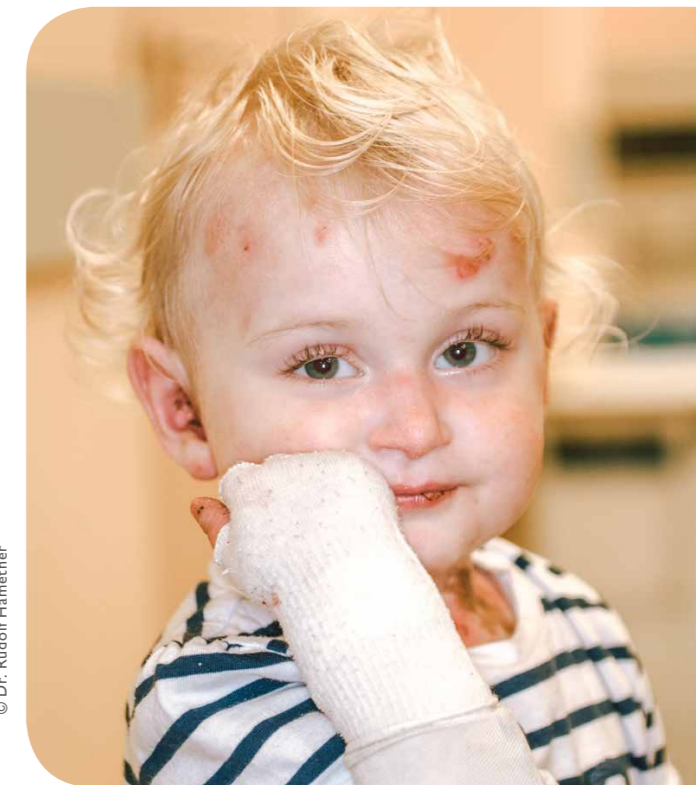
© Die Abbilderei

LUISA MEISTERT IHREN WEG!

Jeden Morgen freut sich Luisa auf den Kindergarten und die Zeit mit ihren Freundinnen. Wenn Blasen und Wunden an den Füßen zu sehr schmerzen, bezwingt das wackere Mädchen den Weg dorthin in ihrem Spezialkinderwagen.

Kleine Helden!

WER SEINEM SCHWIERIGEN ALLTAG SO TAPFER BEGEGNET WIE UNSERE SCHMETTERLINGSKINDER, IST EIN ECHTER HELD.



© Dr. Rudolf Hametner



ALOIS SETZT SICH FÜR ANDERE EIN!

Aus kleinen Helden werden natürlich auch große Helden! So wie Alois, der sein Leben mit EB nicht nur großartig meistert, sondern sich beruflich in der Notfallszentrale beim Roten Kreuz für andere Menschen einsetzt, die medizinische Betreuung benötigen.



© Dr. Rudolf Hametner

SIMON HAT GROSSES VOR!

Im EB-Haus Austria durfte der aufgeweckte Simon schon ein paar Mal durch das Mikroskop unserer WissenschaftlerInnen blicken. Wenn er einmal groß ist, möchte Simon auch Forscher werden – damit er alle „Schmetterlingskinder“ eines Tages gesund machen kann.



Lenas Geschichte

DA ICH MIT DEBRA AUSTRIA AUFGEWACHSEN BIN, VERSUCHE
ICH MICH IMMER WIEDER SELBST DARAN ZU ERINNERN,
WIE DIESE FAMILIE ENTSTANDEN IST.

An die Jahre 1993 bis 1995 kann ich mich nur aufgrund von Erzählungen und Fotos „erinnern“. Es war wohl eine Zeit der Ungewissheit, des Gewöhnens an Umstände, mit denen niemand gerechnet hatte, an Situationen, die sicher niemand aus dem eigenen Umfeld kannte. Das war wohl ein sehr herausfordernder Lebensabschnitt, den meine Eltern und viele andere Familien mit „Schmetterlingskindern“ durchlebt haben.

Es war wahrscheinlich überall der Wunsch nach Austausch mit Gleichgesinnten, nach Trost und Rat, nach Hoffnung und nach einer planbaren Zukunft vorhanden – das alles noch ohne Internet, ohne den heutigen Möglichkeiten der nationalen und internationalen Vernetzung, ohne dem aktuellen Wissen, den heutigen Erfahrungen, ohne den offenen Ohren und den helfenden Händen, auf die wir heute tagtäglich zählen können. Aus dem Wunsch nach Anschluss und Hilfe gründeten Eltern genau das, wonach sie selbst suchten: eine Selbsthilfegruppe, einen Verein, eine Interessengemeinschaft, die über die Grenzen der eigenen Familie, der eigenen Sippe, hinausgehen sollte.

Die erste Zeit, diese Anfangszeit von DEBRA Austria war stark davon geprägt zu lernen. Was ist EB? Worauf muss man sich gefasst machen? Wie gehen andere damit um? Wo gibt es erfahrene ÄrztInnen? Welches Verbandsmaterial ist gut? Wird es Heilung geben? Heute können wir auf breites Wissen zurückgreifen. Wir fragen nicht mehr nur noch, sondern können mittlerweile auch die Fragen anderer beantworten. Das war ein großer Schritt und macht ein bisschen stolz.

Ab dem Jahr 1996 formte sich rund um die Dermatologie des LKH Salzburg ein Therapienetzwerk. Mindestens zweimal im Jahr fuhren wir zu den Untersuchungen und Behandlungen nach Salzburg. Das habe ich Großteils positiv in Erinnerung: Wir wurden immer herzlich empfangen, gut betreut und kompetent beraten. An der Stelle, wo dieses Netzwerk seinen Ausgang nahm, steht seit 2005 das EB-Haus Austria. Die Eröffnung war wohl der wichtigste Meilenstein für unsere DEBRA-Familie. Als Spezialklinik ist hier nicht nur ein Ort der Expertise entstanden, sondern für viele von uns so etwas wie ein zweites Zuhause.

Ein für mich wichtiger Meilenstein in der Geschichte von DEBRA Austria war der Start der erfolgreichen Werbekampagne. DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“ haben durch diese Plakate enorm an Bekanntheit gewonnen. Das kam mir als Betroffene sehr zugute: Früher musste ich oft lang und breit erklären, aufklären. Heute sage ich: „Hast du schon mal von den Schmetterlingskindern gehört?“

Da ich mit DEBRA Austria aufgewachsen bin, versuche ich mich immer wieder selbst daran zu erinnern, wie diese Familie entstanden ist. Wie hat sich alles entwickelt, was für uns „Schmetterlingskinder“ erreicht wurde und welche großen Ziele hat sich DEBRA Austria für uns noch gesteckt? Das heurige Doppel-Jubiläum ist eine großartige Möglichkeit inne zu halten und mit Freude zurückzublicken. Auch wenn der Weg noch länger sein wird, sind wir um Lichtjahre weiter als vor 25 Jahren. Und ja, ich blicke optimistisch in die Zukunft: Es wird gut weitergehen und das gibt mir Hoffnung.

DIESEN TEXT IN VOLLER LÄNGE KÖNNEN SIE UNTER WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT NACHLESEN.

» Die Gründung von DEBRA Austria war ein Meilenstein: Wir waren nicht mehr alleine, fanden Antworten auf unsere Fragen und schöpften Mut. «

Franz Feichtlbauer, Gründungsbmann
und Vater einer von EB betroffenen Tochter

» DEBRA Austria ist auch so etwas wie eine Familie und gibt Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen. «

Dr. Rainer Riedl, Obmann und Mitgründer DEBRA Austria
sowie Vater einer von EB betroffenen Tochter

25 Jahre DEBRA Austria

15 Jahre EB-Haus Austria

DER VEREIN DEBRA AUSTRIA WURDE 1995 ALS SELBSTHILFEGRUPPE VON BETROFFENEN ELTERN INS LEBEN GERUFEN. SEIT DAMALS IST VIEL PASSIERT, BEISPIELSWEISE DIE ERÖFFNUNG DES EB-HAUS AUSTRIA IM JAHR 2005. HIER DIE HIGHLIGHTS AUS 25 JAHREN ...

1995

DEBRA Austria wird als gemeinnütziger Verein in Salzburg gegründet. Wesentliche Ziele: Erfahrungsaustausch und Bewusstseinsbildung, gegenseitige Unterstützung, Verbesserung der medizinischen Versorgung und Förderung der EB-Forschung.

1997

Prim. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, international anerkannter Dermatologe und Ehrenpräsident von DEBRA Austria, hat den Verein und die „Schmetterlingskinder“ als Arzt, Wissenschaftler und väterlicher Freund über 20 Jahre begleitet. Er war federführend beim Aufbau von Medizin und Forschung im EB-Haus Austria. Neben der dermatologischen brauchen EB-PatientInnen auch eine multidisziplinäre Versorgung. Das dafür notwendige EB-Therapienetzwerk am Salzburger Universitätsklinikum wurde von Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo ins Leben gerufen.



© DEBRA Austria

2001

Ernst Stromberger – ein langjähriger Wegbegleiter und Förderer von DEBRA Austria – stellt das erste Büro in Wien zur Verfügung. Die professionelle Vereinsarbeit kann beginnen und die Idee eines „EB-Zentrums“ am Salzburger Universitätsklinikum wird geboren.



© DEBRA Austria

2004

Start einer großangelegten Fundraising-Kampagne für die Errichtung des EB-Haus Austria und Beginn der – über die Jahre – meistausgezeichneten Werbekampagne Österreichs „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“. Im Herbst 2004 erfolgt der Spatenstich für das EB-Haus Austria.



© Ogilvy

2005

Eröffnung des EB-Haus Austria, der weltweit ersten und einzigartigen Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ am Salzburger Universitätsklinikum – der Meilenstein schlechthin in der 25-jährigen Geschichte von DEBRA Austria. Ermöglicht wird dieses Vorhaben durch die engagierte Hilfe vieler SpenderInnen – herzlichen Dank!



© Dr. Rudolf Hametner



© Andreas Kolbink

»Bei der Eröffnung des EB-Hauses habe ich realisiert, dass eine Vision Wirklichkeit geworden ist.«

Franz Feichtlbauer, Gründungsobmann und Vater einer von EB betroffenen Tochter

2008

Gründung von DEBRA International, einer Dachorganisation für alle EB-Patientengruppen rund um den Globus. Dieser Verein hat seinen Sitz in Wien und vertritt weit über 50 Mitgliedsorganisationen.

2006

Obmann, Mitgründer und Initiator des EB-Haus Austria, Dr. Rainer Riedl, wird als Österreicher des Jahres in der Kategorie Humanitäres Engagement ausgezeichnet.



© Clemens Fabry

2013

Die Forschung macht große Fortschritte und braucht mehr Platz. An der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität – in unmittelbarer Nähe zum EB-Haus Austria – wird ein zweites Forschungslabor eingerichtet und bringt einen enormen Motivationsschub für das Forschungsteam.

2011

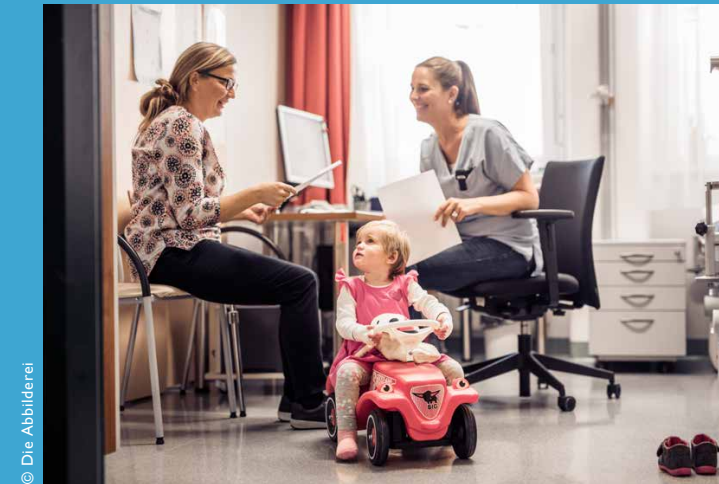
Gründung von EB-CLINET, einem weltweiten Netzwerk aller EB-Zentren und -ExpertInnen. Derzeit hat die Plattform 116 Mitglieder in 61 Ländern und versammelt die weltweite klinische Expertise im Bereich EB. Stand 07/2020



© Dr. Rudolf Hametner

2014

Ein Meilenstein auf dem Weg zur Heilung gelingt: Die Transplantation von genkorrigierten Hautstücken auf besonders geschädigte Hautareale einer Patientin mit junktionaler EB verläuft erfolgreich und zeigt, dass die Gentherapie bei EB funktionieren kann.



© Die Abbliderei

2017

Das EB-Haus Austria wird zum ersten Expertisenzentrum für seltene Hauterkrankungen in Österreich designiert und kann damit in das Europäische Referenznetzwerk ERN Skin aufgenommen werden.

Erfolgreiche Hauttransplantation bei einem neunjährigen Buben. Auf 80% seiner Körperoberfläche wurde genkorrigierte Haut transplantiert. Dem kleinen Patienten geht es bis heute bestens.



© Dr. Rudolf Hametner

2020

Der umfassende Versorgungsansatz und der hohe Qualitätsanspruch im EB-Haus Austria werden von EURORDIS mit dem begehrten Black Pearl Award in der Kategorie Holistic Care ausgezeichnet. Diese internationale Auszeichnung ist ein Auftrag, den erfolgreichen Weg fortzusetzen.



© Annelie de Witte

2018

Als vierte Einheit wird im EB-Haus Austria ein Studienzentrum eingerichtet. Hier werden klinische Studien mit dem Ziel durchgeführt, verschiedene Therapieansätze zur behördlichen Zulassung zu bringen und diese für EB-PatientInnen verfügbar zu machen.



Ninas Zukunftsvision

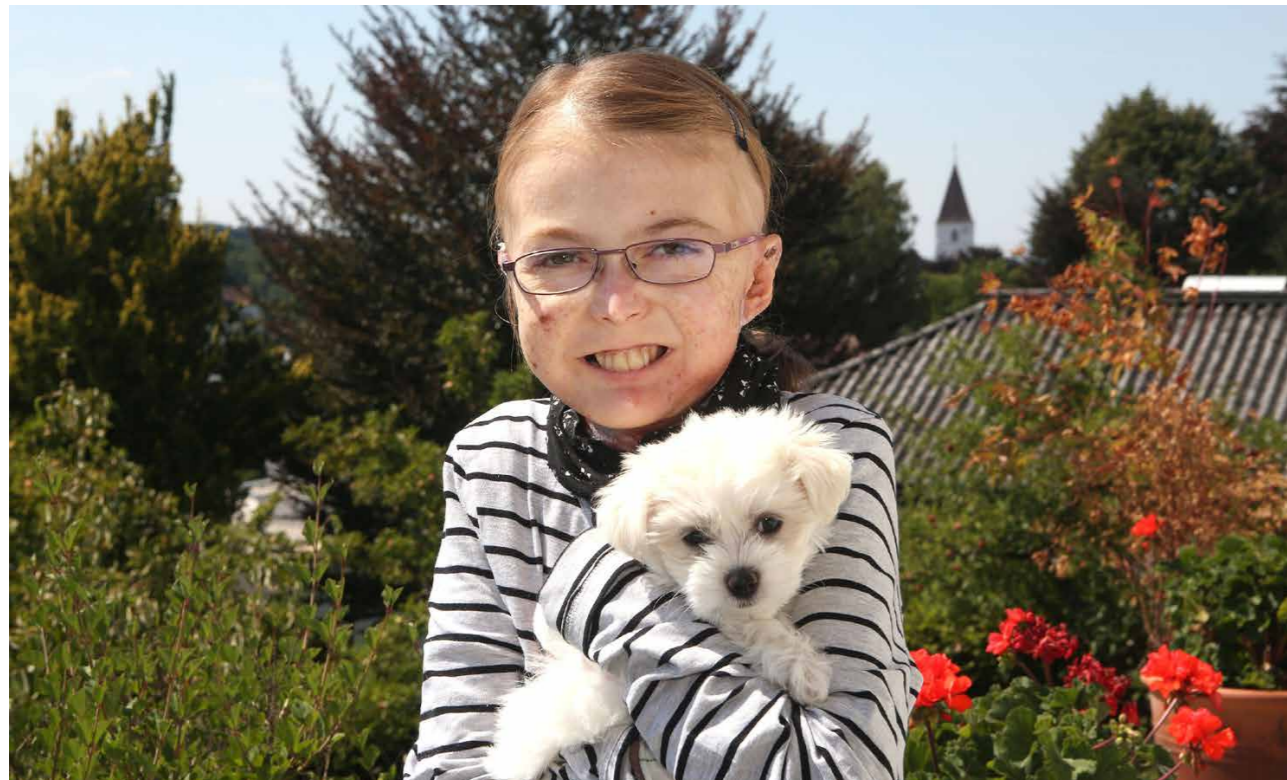
EIN LEBEN MIT EB IST GLEICHZEITIG
AUCH EIN LEBEN MIT DEBRA AUSTRIA.

Für uns EB-Betroffene ist DEBRA Austria eine Familie, die uns sehr viel bedeutet, Hoffnung auf Heilung gibt und Geborgenheit vermittelt: Man spürt den Rückhalt in schwierigen Zeiten und die Gemeinschaft, auf die man sich verlassen kann. Einen wichtigen Beitrag dazu leisten die MitarbeiterInnen im EB-Haus Austria. Ihre Kompetenz und Solidarität stärken uns und lassen uns trotz täglicher Mühen und Schmerzen zuversichtlich in die Zukunft blicken.

Für mich sind soziale Kontakte sehr wichtig, vor allem der Austausch mit anderen „Schmetterlingskindern“ und deren Familien. Der Geist der DEBRA-Familie, die Solidarität, lebt am stärksten im persönlichen Zusammensein. Diese soll auch in Zukunft zentraler Anker für unsere Gemeinschaft bleiben.

Mit dem Doppeljubiläum von DEBRA Austria verbinde ich viele Wünsche, vor allem aber eine Vision für die Zukunft. 28 Jahre lebe ich nun mit dystropher EB. Das bedeutet schwere körperliche Beeinträchtigung, quälender Juckreiz, tägliche schmerzhaftes Verbandswechsel, viele Krankenhausaufenthalte und Operationen.

Mein besonderer Wunsch ist, dass DEBRA Austria auch in Zukunft die Forschung vorantreibt und dazu beiträgt, lebensverbessernde Therapien zu entwickeln und klinische Studien durchzuführen. Wir EB-Betroffene wünschen uns Heilung, zumindest aber eine spürbare Linderung der Symptome und eine verbesserte Lebensqualität.



© Woman/Hermann Wakobinger



© Ludwig Scheidl

»Forschung beflügelt,
Heilung ist möglich.«

Die Vision der Gründer – Heilung für die „Schmetterlingskinder“ – ist aktuell wie nie und wird von allen Mitgliedern der DEBRA-Familie geteilt. Sie treibt uns an, macht uns Mut und festigt unsere Gemeinschaft. Dank der langjährigen Hilfe unserer SpenderInnen ist bereits viel gelungen. Allerdings liegt auch noch ein gutes Stück des Weges und ein großer Schritt vor uns: Nach 15 Jahren Forschung müssen die Laborflächen erweitert und die technische Ausstattung erneuert werden. Nur so können vielversprechende Forschungsergebnisse – Ansätze für Therapien und Medikamente – vom Labor zu den Betroffenen transferiert werden. Auch wenn DEBRA Austria hier zentrale Drehscheibe, Verbinder und Ermöglicher ist, braucht es die Hilfe unserer SpenderInnen!

Franz Feichtlbauer
Gründungsobmann und Vater
einer von EB betroffenen Tochter



BITTE HELFEN SIE DIE ZUKUNFTSVISION
VON NINA, IHREM VATER UND ALLEN
ANDEREN BETROFFENEN ZU REALISIEREN.
MIT IHRER SPENDE KÖNNEN WIR EIN NEUES
FORSCHUNGLABOR FINANZIEREN UND
DEN ERFOLGREICHEN WEG WEITERGEHEN:
LINDERUNG UND HEILUNG VON EB.
DANKE!



EB-Haus Austria, die Spezialklinik

Seit 2005 setzt das EB-Haus Austria als Expertisezentrum und Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ neue Maßstäbe. Mit vier Organisationseinheiten – Ambulanz, Forschungseinheit, Studienzentrum

und Akademie – stellt es nicht nur die medizinische Versorgung sicher, sondern ist richtungsweisend in der patientenorientierten Forschung und Vernetzung von ExpertInnen rund um den Globus.

EB-HAUS AUSTRIA – DIE SPEZIALKLINIK

© Die Abbilderei

EB-Haus Austria: Anerkanntes Expertisezentrum

FÜR SCHMETTERLINGSKINDER NICHT MEHR WEGZUDENKEN IST DAS 2005 ERÖFFNETE EB-HAUS AUSTRIA AM SALZBURGER UNIVERSITÄTSKLINIKUM.

Das **EB-Haus Austria** vereint beste medizinische Versorgung, patientenorientierte Forschung, Abwicklung klinischer Studien sowie Ausbildung und weltweite Vernetzung unter einem Dach. Der holistische Ansatz, die langjährige Erfahrung, die engagierten MitarbeiterInnen und nicht zuletzt das positive Echo der betreuten PatientInnen haben der Spezialklinik – national und international – einen exzellenten Ruf und eine Reihe von Auszeichnungen eingebracht. Mit Fug und Recht kann man von einem Leuchtturm sprechen, in dem die Versorgung von EB-PatientInnen empathisch und höchst professionell erfolgt.

» Mit einer Ambulanz, einer Forschungseinheit, einem Studienzentrum und einer Akademie verfolgen wir einen holistischen Versorgungsansatz zum Wohl unserer Patientinnen und Patienten. «

Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

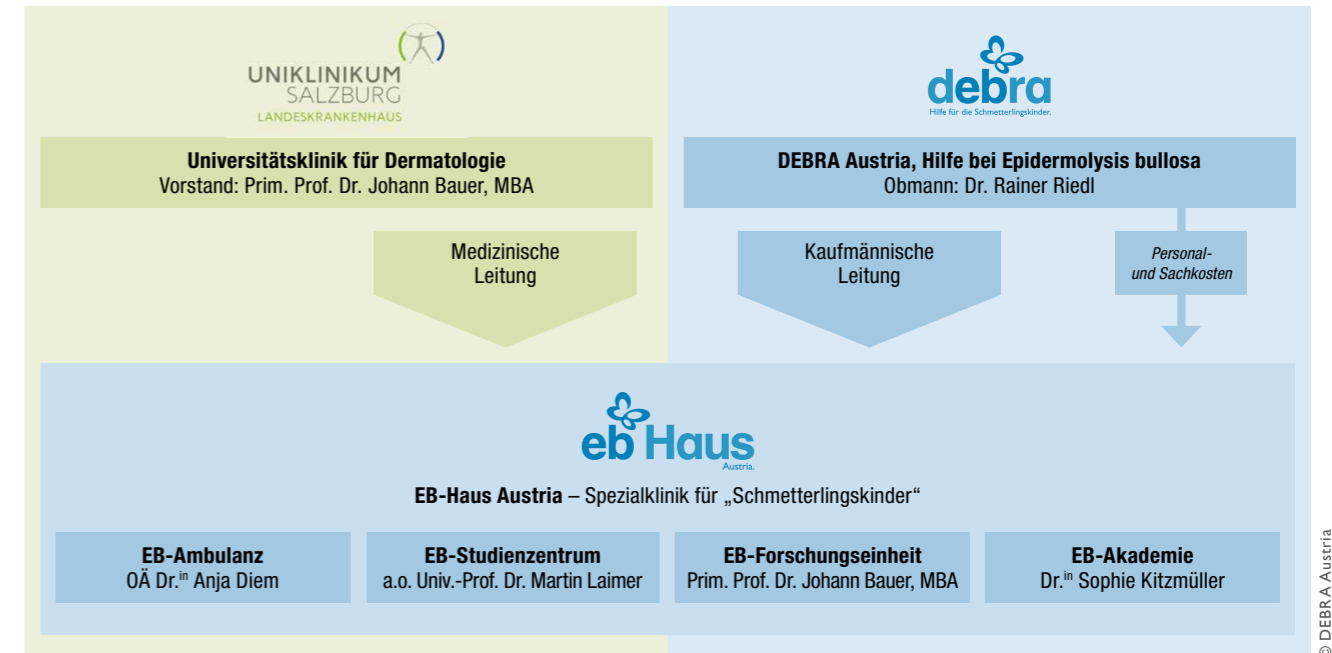
In der **EB-Ambulanz** sorgen ÄrztInnen, Diplom-pflegerInnen und TherapeutInnen, unter der Leitung von OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem, für die medizinische Versorgung der EB-PatientInnen. Die Schwerpunkte liegen in den Bereichen Wundmanage-



Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

ment, Schmerztherapie, Ernährungsberatung, Vor- und Nachsorge sowie der multidisziplinären Versorgung der „Schmetterlingskinder“. EB als Multisystemerkrankung macht eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit anderen Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums notwendig. Heute besteht dieses EB-Therapie-netzwerk aus rund 30 erfahrenen MedizinerInnen, TherapeutInnen und Pflegekräften.

Das Team der **EB-Forschungseinheit** wird derzeit von Prim. Prof. Dr. Johann Bauer geleitet und hat sich der Linderung und Heilung von EB verschrieben. Ziel ist die Entwicklung von Therapieansätzen, die anschließend im Zuge von klinischen Studien auf Wirksamkeit getestet werden. Vielversprechende wissenschaftliche Erkenntnisse in den Bereichen Gen- und Zelltherapie, kleine molekulare Wirkstoffe oder Hautkrebsforschung geben den „Schmetterlingskindern“ Hoffnung auf ein Leben ohne Wunden und Blasen. Die große Mission von DEBRA Austria und dem Forschungsteam ist eine ursächliche Heilung der Erkrankung.



» Die Designation zu einem Expertisezentrum, ausgezeichnete FWF-Reviews, ISO-Zertifizierung und der Black Pearl Award sind Meilensteine unserer Erfolgsstory. «

Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

Das **EB-Studienzentrum** wird von a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer geleitet, die Aufgabe dieser Einheit ist die Durchführung klinischer Studien. Hier werden verschiedene Therapieansätze aus der Grundlagenforschung aber auch Wirkstoffe, die ursprünglich für andere Erkrankungen entwickelt wurden, auf Wirksamkeit und etwaige Nebenwirkungen getestet. Das ultimative Ziel ist die behördliche Zulassung möglichst vieler Therapien und Medikamente zum Wohl der PatientInnen.

Aus- und Weiterbildung sowie nationale und internationale Vernetzung sind die prägenden Themen in der **EB-Akademie**, die von Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller geleitet wird. Das Team veranstaltet

darüber hinaus EB-Seminare, organisiert den fachlichen Austausch von EB-ExpertInnen und verantwortet mit der Plattform EB-CLINET ein weltweites, klinisches Netzwerk von EB-Zentren und -ExpertInnen.

Wichtige Meilensteine

Der besondere Spirit und der hohe Qualitätsanspruch in allen Einheiten haben dem EB-Haus Austria den Status eines anerkannten Expertisezentrums eingebracht und darüber hinaus zu einer Reihe von schönen Erfolgen verholfen. Hier ein kurzer Auszug:

- Designation des EB-Haus Austria zum ersten österreichischen Expertisezentrum durch das Bundesministerium für Gesundheit, April 2017
- Aufnahme des EB-Haus Austria ins European Reference Network Skin, Jänner 2018
- Vollständige ISO-Zertifizierung aller Abteilungen des EB-Haus Austria, Oktober 2019
- Black Pearl Award des Europäischen Dachverbands für seltene Erkrankungen (EURORDIS) für das EB-Haus Austria in der Kategorie Holistic Care, Februar 2020

EB-Ambulanz: Versorgung mit Kompetenz und Herz

DIE MEDIZINISCHE VERSORGUNG GROSSER UND KLEINER PATIENTEN BRAUCHT WISSEN, ERFAHRUNG UND EINFÜHLUNGSVERMÖGEN.

Mit ihrem eingespielten Team sorgt die Leiterin der EB-Ambulanz, OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem, tagtäglich für die bestmögliche medizinische Versorgung aller EB-Betroffenen. Das ist keine einfache Aufgabe, im Gegenteil: EB ist eine Multisystemerkrankung, die vielfältige Problematik beschränkt sich nicht nur auf die Haut. Dazu kommt, dass noch keine heilenden Therapien zur Verfügung stehen.

„Wir kennen unsere Patientinnen und Patienten oft schon von Geburt an. Hier in der EB-Ambulanz können wir uns ausreichend Zeit nehmen und auf individuelle Gegebenheiten eingehen. Bereits das Abnehmen der Verbände muss sehr behutsam erfolgen und kann schon einmal bis zu einer Stunde dauern. Im normalen Krankenhausalltag wäre eine derartige Betreuung kaum möglich“, erläutert OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem.

In der EB-Ambulanz ist dagegen vieles möglich und einiges anders. Die Atmosphäre ist geprägt von Vertrauen und Wertschätzung. Wissen und Erfahrung fließen in die Behandlung und Beratung der EB-Betroffenen ein. Die Zusammenarbeit mit anderen Einheiten am Salzburger Universitätsklinikum wird von langer Hand vorbereitet und funktioniert meist reibungslos, die EB-Ambulanz steht hier koordinierend in der Mitte. Arbeitsschwerpunkte sind Diagnostik, Wundmanagement, Schmerztherapie, Vorsorgeuntersuchungen sowie Ernährungs- und genetische Beratung. Dazu kommt die multidisziplinäre Versorgung in Zusammenarbeit mit anderen Kliniken im Haus, beispielsweise bei Finger- und Zehenverwachsungen. Im Bedarfsfall kann auch

» Unser Ziel: Die passende Therapie für diese spezielle Person, in diesem speziellen Fall, unter diesen speziellen Lebensumständen zu finden.«

OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem
Leiterin der EB-Ambulanz

auf internationale Erfahrungen zurückgegriffen werden, die Ambulanz ist bestens vernetzt.

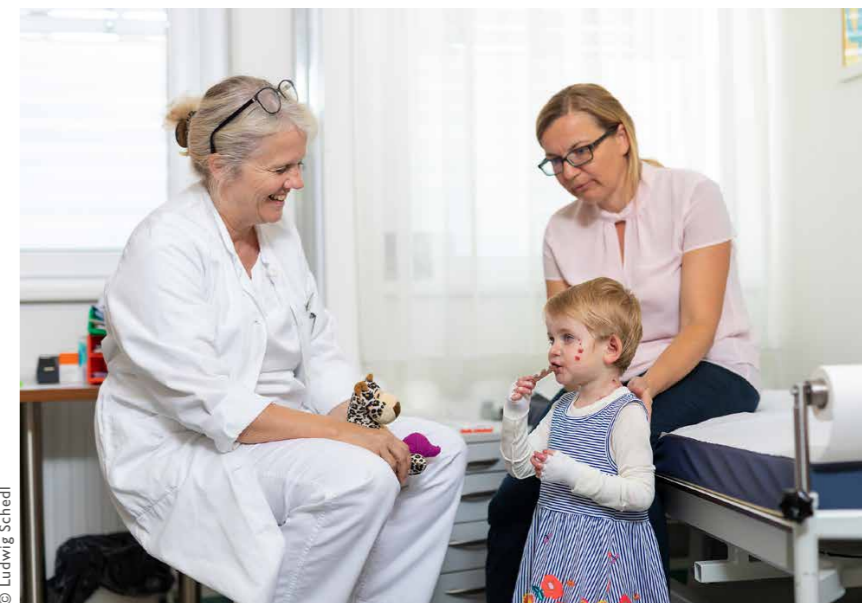
„Wir begleiten unsere Patientinnen und Patienten mit viel Empathie, was zu einer nachhaltigen und sehr persönlichen Betreuung führt“, so Dr.ⁱⁿ Diem.

Die EB-ÄrztInnen und DiplompflegerInnen sind aber nicht nur mit den Symptomen und dem Krankheitsverlauf bestens vertraut, sie beraten Familien auch hinsichtlich der Pflege und Versorgung zu Hause oder empfehlen Hilfsmittel. Familien mit neugeborenen „Schmetterlingskindern“ brauchen eine fundierte Einschulung, denn betroffene Eltern müssen bei ihrem Baby sehr rasch lernen, Blasen und Wunden richtig zu versorgen.

„Wir suchen nach alltagstauglichen Lösungen, die Familien gut in ihre Routine integrieren können, sei es beim Bandwechsel, beim Lindern von Schmerz und Juckreiz oder bei Tipps für Kindergarten und Schule. Dazu arbeiten wir auch eng mit Ärztinnen und Ärzten, Apotheken und dem Betreuungsnetzwerk am Wohnort der Familien zusammen“, ergänzt



© Die Abbilderei



© Ludwig Scheidl

Dr.ⁱⁿ Katharina Ude-Schoder, die zweite EB-Ärztin in der Ambulanz. „Nicht vergessen dürfen wir die psychologische Betreuung und die Sozialberatung, die gemeinsam mit DEBRA Austria angeboten wird.“

„Am Ende des Tages freuen wir uns über jede positive Entwicklung, die das Leben unserer Patientinnen und Patienten ein Stück leichter macht“, bestätigt das Ambulanzteam einstimmig.



© Die Abbilderei



© Ludwig Scheidl

Pflegerin mit Herz

Die speziell ausgebildete diplomierte Gesundheits- und Krankenschwester Manuela Langthaler ist aus dem Leben der „Schmetterlingskinder“ nicht wegzudenken. Seit 20 Jahren engagiert sie sich mit viel Elan und Einfühlungsvermögen für Menschen, die mit der unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leben. Im EB-Haus Austria kümmert sie sich mit viel Herz und großer Expertise um die tapferen Helden. Dieses herausragende Engagement wurde mit dem Preis „Pflegerin mit Herz 2019“ ausgezeichnet. Wir gratulieren herzlich!

EB-Forschungseinheit: Wann gelingt Heilung?

EXZELLENT FORSCHUNG GIBT HOFFNUNG
AUF LINDERUNG UND HEILUNG VON EB.

Die Forschungsteams im EB-Haus Austria arbeiten hochmotiviert und rund um die Uhr an Heilungs- und Linderungsansätzen für die folgenschwere Erkrankung der „Schmetterlingskinder“. Die Erkrankung verstehen, Behandlungsmöglichkeiten erforschen, Therapien entwickeln ist dabei ihr Leitgedanke. Noch gibt es keine heilende Therapie, die Ergebnisse der letzten Zeit lassen aber optimistisch in die Zukunft blicken.

HOCHGESTECKTE ZIELE

„Wir wollen ein anerkannter Pionier bei der Entwicklung innovativer Therapien für EB werden“, fasst PD Dr.ⁱⁿ Verena Wally die Mission der EB-Forschungseinheit zusammen. „Im Mittelpunkt stehen die Betroffenen, deren Lebensqualität wir nachhaltig verbessern wollen. Die Nähe zu den großen und kleinen Patientinnen und Patienten spornt uns dabei an, denn die tägliche Belastung durch EB ist enorm hoch. Motivierend ist auch die Neugier der Schmetterlingskinder und ihr Interesse daran, was in der Forschung passiert“, führt Dr.ⁱⁿ Wally aus.

» **Unsere Vision: Ein weltweit anerkannter Pionier bei der Entwicklung innovativer Therapien für EB.** «

PD Dr.ⁱⁿ Verena Wally, Teamleiterin
in der EB-Forschungseinheit

Trotz vielfältiger Erfolge ist der Weg zu zugelassenen Therapien noch weit. Es gibt in vielen Bereichen erfolgsversprechende Ansätze, beispielsweise in der Ex-vivo-Gentherapie, bei der durch das Ein-

schleusen von Genen die genetische Ursache von EB behoben werden könnte. Auch 2019 arbeiteten die Forschungsteams in ihren jeweiligen Fachgebieten, immer mit den neusten Technologien, wie beispielsweise CRISPR/Cas9.

HEILUNG MIT DER GENSCHERE?

Das Kürzel CRISPR/Cas9 steht für ein innovatives Verfahren, mit dem DNA-Bausteine im Erbgut verändert werden können. Dabei werden so genannte Designer Nukleasen CRISPR/Cas9 verwendet, um mutierte Gene gezielt zu inaktivieren oder zu korrigieren – aus heutiger Sicht ein sehr sicherer Ansatz für eine wirksame Gentherapie. Konkret schneidet man mit dieser Methode den fehlerhaften Genabschnitt heraus, ersetzt ihn durch einen gesunden und repariert so das Gen in den Zellen dauerhaft. Neben dem Schwerpunkt kausaler Therapien verfolgen die ForscherInnen auch Ansätze zur Linderung der Begleitscheinungen, wie quälendem Juckreiz, verlangsamte Wundheilung oder lebensbedrohlichem Hautkrebs. Zudem gab es in der Diagnostikforschung 2019 schöne Erfolge zu verzeichnen.

» **Wir erforschen auch die vielfältigen Symptome von EB, um die Lebensqualität unserer Patientinnen und Patienten gezielt verbessern zu können.** «

PD Dr.ⁱⁿ Verena Wally, Teamleiterin
in der EB-Forschungseinheit



© Die Abbilderei | 2



FRÜHERKENNUNG VON HAUTKREBS

Bei einigen EB-Formen besteht ein hohes Risiko für Hautkrebs, der besonders aggressiv ist. Seit mehreren Jahren befasst sich das Forschungsteam des EB-Haus Austria mit dieser lebens einschränken- den Problematik. Nun fand das Team heraus, dass verschiedene mikro-RNAs (kleine RNA-Abschnitte, die das Ablesen von Genen regulieren) eine wichtige Rolle bei der Tumorentstehung, insbesondere bei der Entstehung von Metastasen, spielen. Mittlerweile konnten vielversprechende mikro-RNAs identifiziert werden, die in EB-Tumoren auffällig sind. Mit der Entdeckung dieser Zielmoleküle ist man neben der Möglichkeit, deren therapeutisches Potential zu erforschen, auch einer frühzeitigen Hautkrebsdiagnostik einen entscheidenden Schritt nähergekommen.

MIKROBIOM IM VISIER

Wundheilung ist ein weiteres wichtiges Forschungsgebiet. In einer Studie konnten die positiven Effekte einer Vitamin-D-Salbe auf die Wundheilung, Juckreiz und mikrobielle Besiedelung der Wunden festgestellt werden. Das Mikrobiom (= Gesamtheit aller Mikroorganismen) spielt hierbei eine große Rolle, da es die Wundheilung maßgeblich fördern aber auch hemmen kann, insbesondere wenn schädliche Mikroorganismen vorherrschen. In einem neuen Forschungsschwerpunkt befasst sich das Team eingehend mit dem Zusammenspiel

von Mikrobiom und Hautzellen und dessen möglichen Einfluss auf die Entstehung von Tumoren. Dieser kurze Streifzug illustriert die Vielfalt der Themen und Herausforderungen in der EB-Forschung. Eine Reihe von exzellenten Publikationen in anerkannten Wissenschaftsjournalen zeigt, dass die Forschungseinheit im EB-Haus Austria auf dem Weg zur Weltspitze ist.

Ein Team – eine Mission

DIE EB-FORSCHUNGSEINHEIT
IM ÜBERBLICK

Das klinische Krankheitsbild von Epidermolysis bullosa (EB) ist komplex und umfasst eine Vielzahl von Symptomen. Die Forschung im EB-Haus Austria konzentriert sich daher auf folgende Schwerpunkte

- Kausaltherapie – Entwicklung von heilenden Therapien für EB
- Wundheilung – effektive Behandlung von Wunden, Verkürzen der Heilungsdauer
- Krebs bei EB – Früherkennung und Entwicklung von Hautkrebstherapien
- Ressourcenentwicklung – Aufbau und Weiterentwicklung der Forschungsinfrastruktur
- Immunologie (ausgelagert an die Universität Salzburg)

EB-Studienzentrum: Vom Labor in die Anwendung

FROM BENCH TO BEDSIDE BESCHREIBT IN ALLER KÜRZE
WORUM ES IM STUDIENZENTRUM GEHT.

Mit seinem Team prüft a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer die Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit neuer Therapieansätze für EB. Er leitet das 2018 gegründete EB-Studienzentrum, dessen Hauptaufgabe darin besteht, potentielle Wirkstoffe vom Labor in den klinischen Alltag von „Schmetterlingskindern“ zu bringen. Für den Jahresbericht 2019 gibt er einen kurzen Überblick zur klinischen Forschung am EB-Haus Austria.

WARUM IST DIE KLINISCHE FORSCHUNG IM EB-HAUS AUSTRIA SO WICHTIG?

Dank weltweiter Forschungsanstrengungen steigt unser Wissen über EB stetig. Diesen Erkenntnisgewinn in Form neuer potentieller Wirkstoffe und Therapien in die Anwendung an PatientInnen zu übersetzen, ist das vorrangige Ziel der klinischen Forschung des EB-Studienzentrums. Wir prüfen die Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit neuer Therapieansätze mit dem Ziel, die erfolversprechendsten allen EB-PatientInnen zugänglich zu machen. Wir haben für die Durchführung von klinischen Studien ein hochqualifiziertes Team aus ÄrztInnen, Pflegefachkräften (aus der EB-Ambulanz), Studienkoordinatorinnen und administrativen Forschungsmanagerinnen, das für die Bewertung der wissenschaftlichen und klinischen Relevanz von Studien, die medizinische Betreuung der PatientInnen aber auch die Einhaltung von organisatorischen Abläufen und rechtlichen Vorgaben sorgt.

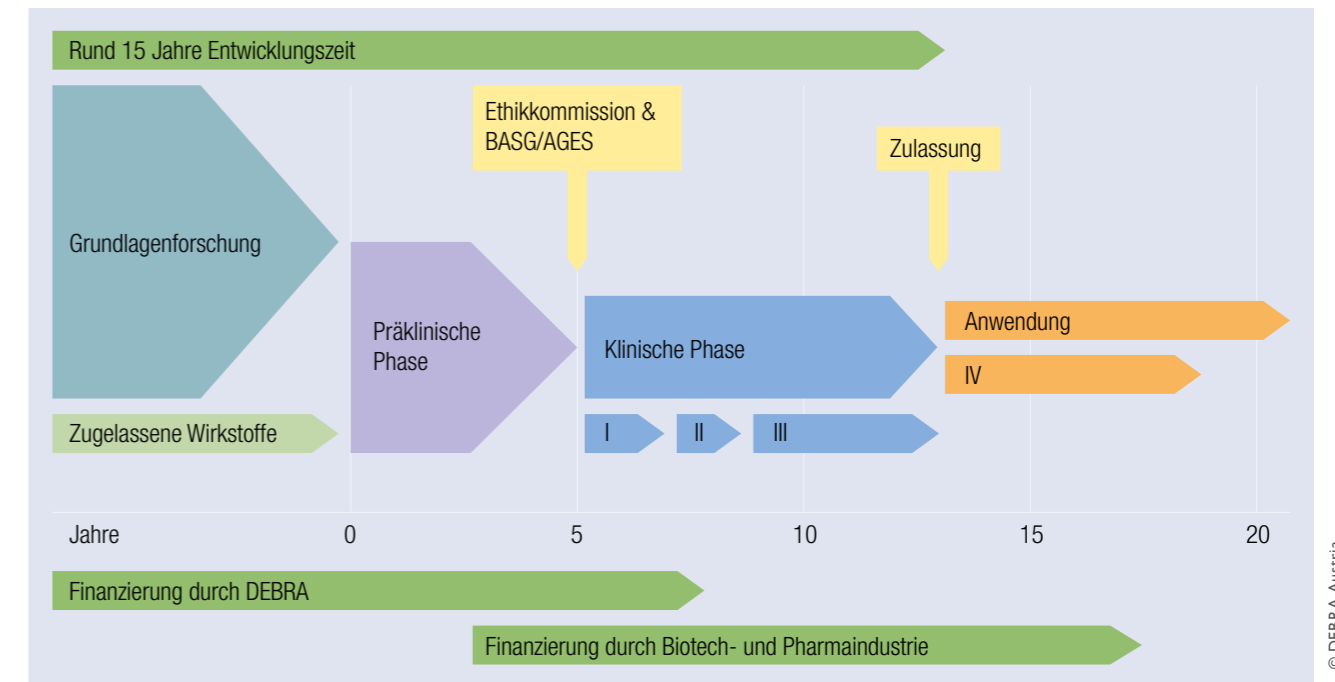
WELCHE KLINISCHEN STUDIEN LAUFEN ZUR ZEIT?

2019 betreuten wir elf klinische Studien am EB-Haus Austria, die alle Formen von EB und auch spezielle Indikationen wie die Behandlung von Plattenepithelkarzinomen (= Hautkrebs) abdecken. Einige davon beruhen auf vielversprechenden Ergebnissen aus der hausinternen EB-Forschung. Daneben wurden in Zusammenarbeit mit Pharmafirmen und anderen Forschungspartnern fremdentwickelte innovative Wirkstoffe einer kontrollierten Prüfung unterzogen.



© Ludwig Schedl | 2

SO WIRD AUS EINER IDEE EINE THERAPIE



© DEBRA Austria

WAS WÜNSCHEN SIE SICH FÜR DIE ZUKUNFT?

Was wir uns alle wünschen ist natürlich Heilung! Der Weg dorthin bleibt allerdings eine Herausforderung – für uns und ganz besonders natürlich für unsere PatientInnen. Was mich hoffnungsfroh stimmt: Es gibt eine Vielzahl an neuen Technologien und Methoden aus der Grundlagenforschung, die es ermöglichen, neue potentielle Zielmoleküle zu identifizieren, die sich möglicherweise therapeutisch verwerten lassen. Meine mittelfristige Vision ist, dass man PatientInnen durch eine Kombination aus symptomatischen und potentiell kausalen Therapien eine deutlich verbesserte Lebensqualität ermöglicht. Das hieße beispielsweise, Transplantationen gentherapeutisch korrigierter Hautzellen auf besonders hartnäckige Wunden mit Therapieansätzen zu verbinden, die nachgeschaltete entzündliche Prozesse bei EB vorteilhaft beeinflussen. Ideal wäre auch, Stammzellen in und über Cremes oder Lösungen sehr schonend in die Haut und Schleimhäute zu transportieren, wo sie dann ihre nachhaltig heilende Wirkung entfalten können. Die Umsetzung von klinischer Forschung in den klinischen Alltag dauert aber mitunter viele Jahre. Die PatientInnen ebenso wie wir müssen deshalb einen langen Atem haben, was uns allen angesichts des großen Leidensdrucks der Betroffenen sehr schwerfällt.



© Ludwig Schedl

Vom Labor in den Alltag von Schmetterlingskindern ... ein langer Weg

Die Entwicklung eines neuen Medikaments oder einer neuen Therapie ist mit viel Aufwand, Zeit und hohen Kosten verbunden. Von der Idee bis zur Zulassung vergehen im Schnitt 15 Jahre. Die klinische Prüfung von Arzneimitteln und Therapien untersucht die Wirksamkeit, Nebenwirkungen sowie deren Verträglichkeit. Erst wenn die Therapie sicher und wirksam ist, darf sie bei PatientInnen angewandt werden.

EB-Akademie: Ausbau von Expertise und Netzwerken

WEITERBILDUNG FÜR BETROFFENE, MEDIZINER UND WISSENSCHAFTLER SOWIE WELTWEITE VERNETZUNG ALLER EB-EXPERTEN SIND ERFOLGSFAKTOREN.

„Bevor es das EB-Haus Austria gab, waren Expertise über und Expertinnen und Experten für seltene Erkrankungen rar – speziell im Bereich EB. Daher setzte DEBRA Austria von Anfang an auf Wissensaufbau sowie Aus- und Weiterbildung für alle involvierten Personengruppen“, unterstreicht Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller, Leiterin der EB-Akademie. Heute verfügt das EB-Haus Austria mit dieser Einheit über eine unschätzbare Ressource. Hier haben Betroffene, ÄrztInnen, medizinisches Personal und ForscherInnen Zugang zu gesichertem Wissen und jahrelanger Erfahrung mit EB. Für Betroffene ist vor allem das laufend wachsende Weiterbildungsangebot attraktiv.

» Wir stärken Betroffene, indem wir wertvolles Wissen über den Umgang mit EB weitergeben.«

Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller,
Leiterin der EB-Akademie

„Der Erfahrungsschatz, der in 15 Jahren am EB-Haus Austria gesammelt und aufbereitet wurde, ist einzigartig. Unser Auftrag ist es, die vorhandene Expertise zu dokumentieren, zu erweitern und mit unseren Partnern auf der ganzen Welt zu teilen. Der enge Kontakt zu unseren Partnern gibt auch uns die Möglichkeit, immer wieder neue Aspekte des Lebens- und Pflegealltags bei EB zu beleuchten und dazuzulernen“, betont Dr.ⁱⁿ Kitzmüller.

EB-SEMINARE VERMITTELN BEWÄLTIGUNGSSTRATEGIEN

Das Leben mit EB stellt Betroffene immer wieder vor große Herausforderungen. Hier bietet die EB-Akademie gemeinsam mit DEBRA Austria mehrmals im Jahr praktische Hilfestellungen in Form von maßgeschneiderten Seminaren für PatientInnen und betroffene Eltern an. 2019 stand das Thema Resilienz im Mittelpunkt. Hier wurden den TeilnehmerInnen Bewältigungsstrategien für den schwierigen Alltag mit EB vermittelt, wie das Führen eines Glückstagebuchs zur Erinnerung an besonders schöne Momente sowie Entspannungsübungen und Checklisten.

EB-CLINET = INTERNATIONALE VERNETZUNG

„Dank EB-CLINET ist die EB-Welt einerseits kleiner geworden, andererseits ist sie gewachsen“, resümiert Dr.ⁱⁿ Kitzmüller. Kleiner geworden ist sie, weil dieses Netzwerk quasi per Mausklick den Zugriff auf die Expertise von vielen EB-Zentren und -ExpertInnen ermöglicht. Größer geworden ist die EB-Welt, weil EB-CLINET das Wissen all dieser ExpertInnen abbildet und verfügbar macht, beispielsweise auf Fachkongressen. Dazu ermöglicht die Plattform den internationalen Erfahrungsaustausch, organisiert schriftliche Beiträge von ExpertInnen zu EB-relevanten Themen, erleichtert Diagnosen und die Organisation klinischer Studien. So kommt EB-CLINET allen PatientInnen zu Gute.



© Ludwig Schedl

»Vernetzung ist bei seltenen Erkrankungen eine Notwendigkeit. EB-CLINET ist hier ein echtes Vorzeigemodell.«

Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller,
Leiterin der EB-Akademie



© Dr. Rudolf Hämetner

EB-CLINET wurde 2011 von MitarbeiterInnen der EB-Akademie gegründet und umfasst heute 116 Partner aus 61 Ländern (Stand 07/2020). Eine Website (www.eb-clinet.org) und regelmäßige Newsletter schweißen diese klinische Community zusammen. Langfristiges Ziel: Eine/n EB-ExpertIn oder zumindest ErstansprechpartnerIn in jedem Land der Welt.

GEMEINSAM MEHR ERREICHEN

Dieses Motto bestimmte den aktuellsten EB-Weltkongress, der Ende Jänner 2020 in London stattfand. Rund 700 TeilnehmerInnen aus 50 Nationen nutzten die Gelegenheit für den fachlichen Austausch. Auch für die Delegation aus dem EB-Haus Austria bot der Kongress die Möglichkeit, die eigene Expertise zu präsentieren. Die EB-Akademie nutzte diese Gelegenheit, um sich mit bestehenden Partnern auszutauschen. „Sehr erfreut waren wir aber vor allem über die vielen neuen Mitglieder, die wir für unser Netzwerk gewinnen konnten. Jede und jeder ist ein wichtiger Bestandteil und kann zur Verbesserung der Betreuung unsere Patientinnen und Patienten beitragen“. Sehr erfreulich waren auch die Auszeichnungen für das EB-Haus Austria: Zwei Kolleginnen erhielten eine Auszeichnung für die besten klinischen Poster.

EB-CLINET Internationale Vernetzung

Eine seltene Erkrankung wie EB erfordert die Bündelung aller Erfahrungen in Klinik und Wissenschaft. Daher wurde 2011 das Projekt „EB-CLINET – Clinical Network of EB Centres and Experts“ ins Leben gerufen. Derzeit sind im Netzwerk 116 Partner aus 61 Ländern der Welt registriert (Stand 07/2020).

ZIELE:

- Weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und ExpertInnen
- Austausch von Wissen und Erfahrung von EB fördern
- Vereinfachung der grenzüberschreitenden Versorgung gewährleisten
- Basis zur Rekrutierung von EB-PatientInnen für klinische Studien schaffen
- Neue Therapiemöglichkeiten zeitnah allen PatientInnen anbieten
- Fachgerechte Behandlung für alle EB-Betroffenen sicherstellen



Internationale Forschung

Weltweit arbeiten die besten ForscherInnen an wirksamen Therapieansätzen für Epidermolysis bullosa, um dem Ziel der Heilung und Linderung ein Stück näher zu kommen. Mit Partner-Organisationen bestens vernetzt, fördert DEBRA Austria

als eine der aktivsten DEBRA-Gruppen weltweit die vielversprechendsten Forschungsansätze und setzt mit der eigenen Forschungseinheit am EB-Haus Austria wichtige Meilensteine.

INTERNATIONALE FORSCHUNG

© Ludwig Schedl

Internationale EB-Forschung: Eine weltweite Mission

VON STANFORD BIS SINGAPUR – EXZELLENT FORSCHUNGSGRUPPEN SIND NICHT NUR IN ÖSTERREICH TÄTIG. WELTWEIT ARBEITEN TOP-WISSENSCHAFTLER AN EB-RELEVANTEN FORSCHUNGSFRAGEN UND ENTWICKELN THERAPIEANSÄTZE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER – IN ENGER KOOPERATION MIT DER FORSCHUNG IM EB-HAUS AUSTRIA.

„Der Titel des vergangenen EB-Weltkongresses bringt es auf den Punkt. Nur gemeinsam können wir dem Ziel näherkommen, EB heilbar zu machen“, betont Dr. Gaston Sendin, Forschungsmanager bei DEBRA Austria. „Deshalb fördern wird bereits seit 2005 auch internationale Forschungsprojekte und sind so maßgeblich an der Entwicklung neuer Therapieansätze beteiligt.“ Heilung ist möglich, das zeigt auch die stetig steigende Zahl an klinischen Studien für EB.

DIE WELTWEIT BESTEN PROJEKTE

Im Zusammenspiel mit DEBRA International und EB-Research Network, einem von EB-Patientenorganisationen 2019 initiierten Forschungsnetzwerk, organisiert DEBRA Austria jährlich eine oder mehrere Förderausschreibungen. Dabei werden international anerkannte ForscherInnen eingeladen, ihre Projektvorschläge einzureichen und sich einem Peer-Review (unabhängiges Begutachtungsverfahren) und einer daran anschließenden wissenschaftlichen Jury-Entscheidung zu stellen. 2019 organisierte DEBRA Austria mit dem „All Priorities Call 2019“ (AP) einerseits eine allgemeine Forschungsförderrunde und schloss andererseits den „Chronic Inflammation and Fibrosis Call 2018“ ab. Ende Juni 2020 trat das Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) in Wien zusammen, um die Einreichungen aus dem AP-Call 2019 zu beurteilen. 16 Projekte überzeugten aufgrund ihrer fachlichen Qualität. Das Spektrum war breit angelegt – von EB-Biochemie über patientennahe Vorhaben bis hin zu Begleitkomplikationen von EB, wie Krebs, Herzrhythmusstörungen oder Wunden in der Luftröhre. Neben den klassischen Förderrunden or-

»Heilung von EB ist möglich, die weltweite Zusammenarbeit der besten Köpfe eine Voraussetzung dafür.«

Dr. Gaston Sendin,
Forschungsmanager bei DEBRA Austria

ganisiert das EB-Research Network neuerdings auch so genannte ad hoc-Grants. 2019 wurden von DEBRA Austria zwei solcher Projekte gefördert. Erstmals wurde dabei ein Vorhaben aus der sozialwissenschaftlichen Forschung an der Sigmund-Freud-Universität Wien gefördert: Es geht um die qualitative Messung der Lebensqualität bei EB.

GEBRAUCHT: DIE ERFARENSTEN EXPERTEN

Verschiedene Gene und Mutationen erschweren die Diagnose von EB. Derzeit teilt man die verschiedenen EB-Formen in vier Hauptgruppen ein. Etwa 20 verschiedene Gene und viele Mutationen erschweren jedoch Diagnose und Klassifikation von EB. Daher werden die bekannten Mutationen bzw. bestehenden Einteilungen bei einem alle drei bis vier Jahre stattfindenden Treffen von erfahrenen EB-ExpertInnen hinterfragt und gegebenenfalls neu klassifiziert. 2019 fand dieses von DEBRA Austria und DEBRA UK organisierte EB Classification and Consensus Meeting in London statt. Diese regelmäßigen Treffen sind wichtig, um Anpassungen für die klinische Praxis und die Priorisierung von Forschungsvorhaben vornehmen zu können.



© Ludwig Scheidl



EB-Research Network

Zusammenschluss von forschungsaffinen EB-Patientengruppen mit dem Ziel, die weltweit besten Forschungsprojekte zu fördern und die Therapieentwicklung voranzutreiben. Eine Website informiert über die Schwerpunkte, Fördermöglichkeiten sowie laufende und abgeschlossene Projekte.
www.eb-researchnetwork.org

Wie finden wir die besten Projekte?

Hochwertige Forschung wird weltweit in der gleichen Art beurteilt: In einem sogenannten Peer-Review-Verfahren – ein wichtiges Instrument zur Qualitätssicherung in der Forschung. ExpertInnen mit ähnlichen Kompetenzen („Peers“) begutachten die Anträge ihrer FachkollegInnen kritisch. Sie geben oft auch wertvolle Anregungen, die häufig in die Forschungsprojekte einfließen.

3. Peer Review

Begutachtung – Peer Review

Externe ExpertInnen und die ExpertInnen des MSAP (Medical and Scientific Advisory Panel) beurteilen die Projekte nach folgenden Kriterien:

- Wissenschaftliche Qualität und Originalität
- Machbarkeit bezüglich Zeiträumen und Projektressourcen
- Relevanz für EB

Mindestens 2-MSAP-Reviews und 2 ExpertInnen-Reviews sind pro Antrag nötig. Die Peer Reviews werden anonymisiert und an das MSAP weitergeleitet.

- Förderzusage inkl. eventueller erforderlicher Anpassungen
- Erneute Einreichung in der nächsten Runde und erforderliche Anpassungen
- Ablehnung

1. Ausschreibung

DEBRA schreibt öffentlich eine **Förderrunde** aus und bewirbt diese.

2. Einreichung

Förderanträge werden von ForscherInnen über Grant Tracker – ein standardisiertes Online-Fördermanagement-Tool – eingereicht. DEBRA überprüft die Anträge formal auf ihre Richtigkeit.

4. ExpertInnen Meeting

Ein Expertengremium (**MSAP-Mitglieder und/oder andere EB-ExpertInnen**) berät im Rahmen einer Jurysitzung und bewertet anonym die Förderanträge. Nur Projekte mit einer Mindestpunktzahl erhalten eine Förderempfehlung.

5. Förderzusage

Der DEBRA Vorstand entscheidet über die endgültige **Förderzusage** der empfohlenen Projekte.

Verkürzte Variante für EB-Haus Forschungsprojekte, nationale und internationale Kooperationsprojekte sowie Sonderprojekte: I. Förderantrag via Grant Tracker, II. Begutachtung über Expertengremium inkl. Empfehlung, III. Vorstandsentscheidung über Förderzu- oder -absage.

Wer berät uns in Forschungsfragen?

DEBRA International wird von einem Expertengremium aus erfahrenen EB-WissenschaftlerInnen und -KlinikerInnen beraten. Das **Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) oder eine für die jeweilige Ausschreibung passende Expertenjury** tritt üblicherweise zweimal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsanträge zu begutachten. Mit der verkürzten Antragsvariante werden die Projektanträge ohne Meeting von externen und internen EB-SpezialistInnen begutachtet und Empfehlungen ausgesprochen.

© DEBRA Austria

Um weltweit die besten EB-Forschungsprojekte zu finanzieren, folgt DEBRA einem transparenten Begutachtungsprozess.

Prof. Dr.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ h.c. Leena Bruckner- Tuderman

DIE ÄRZTLICHE DIREKTORIN DER UNIVERSITÄTSHAUTKLINIK FREIBURG FORSCHT SEIT MEHR ALS 30 JAHREN UND IST EINE INTERNATIONAL ANERKANNTE EB-EXPERTIN. IHR ZIEL WAR UND IST, EB BIOLOGISCH UND KLINISCH BESSER ZU VERSTEHEN, UM WIRKSAME THERAPIEN ENTWICKELN ZU KÖNNEN. WIR BATEN SIE ZU EINEM KURZEN INTERVIEW.



© Privat

WIE HILFT DIE FORSCHUNGSTÄTIGKEIT IHRER GRUPPE IN FREIBURG DEN SCHMETTERLINGSKINDERN?

Heute wissen wir, dass EB nicht nur die Haut betrifft, sondern eine systemische Erkrankung ist. In Freiburg haben wir krankheitsmodifizierende, symptomlindernde Behandlungsansätze entwickelt, die in Zukunft mit anderen Therapien kombiniert werden können.

WELCHE FORSCHUNGSFortsCHRITTE HABEN SIE 2019 AUF DEM GEBIET DER EB ERLEBT?

Neben anderen Fortschritten in Freiburg möchte ich vor allem die durch DEBRA geförderte klinische Studie „Losartan für dystrophe EB“ hervorheben. Sie ist fast abgeschlossen, die Ergebnisse aus den Zwischenanalysen sind erfreulicherweise sehr gut.

WO LIEGEN IHRER MEINUNG NACH DIE GRÖSSTEN HOFFNUNGEN IN DER EB-FORSCHUNG?

Eindeutig im Bereich der Therapieentwicklung. Schon jetzt laufen klinische Studien zu heilenden Therapien, parallel dazu wird das Spektrum krankheitsmodifizierender Behandlungen immer breiter.

WAS WÜNSCHEN SIE DEBRA AUSTRIA ZUM 25-JÄHRIGEN JUBILÄUM?

Ich gratuliere herzlich und wünsche DEBRA Austria weiterhin viel Energie, Kraft und Erfolg bei ihrer wichtigen Tätigkeit. Für uns alle wünsche ich, dass Menschen mit EB weiterhin gewillt sind, in der manchmal anstrengenden klinischen Forschung mitzumachen. Nur gemeinsam können wir unser Ziel erreichen und sichere Therapien entwickeln!



BITTE HELFEN SIE DIE WICHTIGE FORSCHUNGSARBEIT FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER SICHERZUSTELLEN. SCHENKEN SIE HOFFNUNG AUF LINDERUNG UND HEILUNG!



© Die Abbilderei



Medienarbeit

Für die „Schmetterlingskinder“ ist es besonders wichtig, die Öffentlichkeit laufend zu informieren und jene Aufmerksamkeit zu generieren, die für

eine seltene und folgenschwere Erkrankung entscheidend ist. Umseitig ein Auszug aus den Medienberichten 2019.

MEDIENARBEIT

© wtrdbild

Klingt süß, ist es aber leider nicht...

ICH BIN EIN SCHMETTERLINGS-KIND

IN EXKLUSIV

Seit ihrer Geburt leidet Lena an einem seltenen Gendefekt. Jede kleinste Berührung kann große Schmerzen für die Österreicherin bedeuten. Mit IN sprach sie über ihr manchmal sehr hartes Leben und ihre Zukunftsträume

Auf den ersten Blick war Lena Riedl (24) bei ihrer Geburt ganz gesund. Doch schnell hatten die Ärzte den Verdacht, dass sie an Epidermolysis bullosa leidet. Einer unheilbaren Krankheit, welche die Haut so zerbrechlich macht, wie es die Flügel eines Schmetterlings sind. Deshalb wird die Erkrankung auch Schmetterlingskrankheit genannt. Für ihre Eltern und vor allem für Lena veränderte die Diagnose alles – zerbrochen ist sie daran aber nicht.

IN Lena, wie wurde Ihnen von Ihren Eltern beigebracht, dass Ihr Leben etwas anders verlaufen wird als das Ihrer Freunde?

Das war weniger ein Heranführen. Ich bin damit aufgewachsen, spürte, dass nicht alles in Ordnung sein kann. Meine Eltern sagten mir dann irgendwann, dass es halt so ist, dass meine Haut quasi nicht so fest ist wie bei anderen. Sie impfoten mir ein, dass ich immer sehr gut auf mich aufpassen muss.

IN Inwieweit beeinträchtigt die Krankheit Ihren Alltag?

Als kleines Kind war es schon hart. Ich war wirklich oft von Kopf bis Fuß verbunden, und die Verbände mussten natürlich regelmäßig gewechselt und die Wunden versorgt werden. Das dauerte immer bis zu drei Stunden pro Tag. Für ein Kind ist das sehr lange. Meine Eltern haben mich da super unterstützt.

Ich glaube, erst seit ich 16 bin, kann ich den Großteil der Wundversorgung allein bewerkstelligen. Darüber bin ich sehr glücklich.

IN Würden Sie sich noch glücklichfressen, wenn Sie heute keine Symptome nach der Pubertät verbessert haben. Mittlerweile geht alles schneller.

IN Warum? Zum einen, weil man routinierter ist, viel gelernt hat. Ich weiß, welche Creme und welches Verbandsmaterial gut für mich sind. Zum anderen muss ich nur noch alle paar Tage den Verband wechseln und brauche dafür nur noch knapp eine Stunde.

IN Wie sah Ihre Ausbildung aus? Ich ging normal zur Schule. Meine Eltern klärten aber vorher alles mit den Lehrern ab, unterrichtete sie über meinen Zustand und darüber, was sie bei mir beachten müssen. Als ich aufs Gymnasium kam, sprach die Lehrerin vorher sogar mit meiner Klasse, damit alle wissen, dass es bei mir mehr aufpassen müssen. Ich hatte neben meinem Schulranzen auch immer mein Verbandskofferchen dabei. Dazu muss ich sagen, dass ich immer sehr viel Glück hatte. Ich hatte und habe schon immer sehr gute Freunde, die auf mich achtgeben.

IN Welchen Sport können Sie treiben? Ein Sturz bedeutet für mich, ein bis zwei Wochen nicht gehen zu können. Das Risiko ist groß. Geschwindigkeits- oder Teamsportarten gehen nicht. Mittlerweile habe ich deshalb das Fitnessstudio für mich entdeckt. Bei ruhigen Übungen mit wenig Belastung auf der Haut, die zudem die Knie nicht stark belasten, kann ich mich super auspowern.

IN Sie möchten gern als Model arbeiten... Ja, dieser Traum liegt leider auf Eis. Aber ich habe andere Pläne. Ich möchte mein Studium in Kommunikationswirtschaft abschließen. Ich möchte viel reisen, als Nächstes gern nach Australien.

IN Wie motivieren Sie sich, wenn Sie einen mühsamen Tag haben? Ich bin eine Person, die immer sehr viel über alles reden muss. Freunden oder der Familie wird also erst mal mein Leid geklagt. (lacht) Dazu höre ich gern laut Musik und singe noch lauter mit. Dadurch kann ich mich gut wieder an die schönen Dinge im Leben erinnern.

IN Gab es schon lebensgefährliche Situationen? Lebensgefahr zum Glück nicht, aber ich hatte wirklich sehr viele Unfälle. Hände, Knie und Gesicht, ich habe mir schon alles aufgeschlagen. Gerade als Kind stolperte man ja viel. Wenn ich daran zurückdenke, bekomme ich schon eine Gänsehaut. Das war wirklich sehr schmerzhaft. Jetzt verletz ich mich natürlich auch noch ständig, aber ich habe gelernt, mit den Schmerzen umzugehen. Ich denke sogar oft schon, wenn ich nur eine Menschenmasse sehe, da gehe ich nicht hin. Ich denke mit, um Gefahren zu vermeiden, und zucke zurück, bevor mich jemand aus Versehen stoßen könnte.



Lena lernte früh, ihre Wunden selbst zu versorgen



Kämpferin: Die Lebensfreude lässt Lena sich von ihrer schweren Krankheit nicht nehmen. Sie hat viele Pläne

© IN Leute, Lifestyle, Ausgabe Nr. 5, 24. Jänner 2019



Lena Riedl hat ihre seltene Hautkrankheit akzeptiert und hält Vorträge für andere „Schmetterlingskinder“.

Eine mutige Frau

Jetzt weiß ich, wie man fliegt

Lena Riedl (25) ist ein „Schmetterlingskind“ und lebt mit der unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa. Die Eiweißverbindung zwischen den Hautschichten ist nicht ausreichend ausgebildet. Dadurch entstehen Blasen, Wunden und Schmerzen. „Als Kind musste ich ständig Verbände wechseln und mehrmals im Jahr in eine Spezialklinik. In der Pubertät erforderte ich Geschichten wie einen missglückten Fallschirmabsprung als Ausrede für mein Aussehen. Seit ich meine Krankheit als Teil von mir akzeptiere, geht es mir viel besser“, sagt Riedl und erzählt von ihrem einjährigen Spanienaufenthalt. Nun finalisiert sie ihr Kommunikationswirtschaftsstudium und macht bei Vorträgen für den Verein „DEBRA Austria“ anderen Betroffenen Mut.

© Welt der Frauen, Ausgabe 3/19

Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)

Zukunft Gentherapie

Erbkrankheiten galten bis vor Kurzem als unheilbar, jedoch wurden durch die Gentherapie mittlerweile Methoden und Wege gefunden, die das „Unmögliche“ möglich machen könnten, wie zum Beispiel auf dem Gebiet der Hämothrombolyse. Die Molekularbiologin und Leiterin der Epidermolysis bullosa (EB) Forschungsgruppe am EB-Haus in Salzburg, Dr. Julia Reichelt, gab auf der ÖGDV-Tagung einen Überblick über den Entwicklungsstand der Gentherapie bei Gendematosen.



Derzeit wird EB hauptsächlich symptomatisch behandelt, also mit Wund- und Schmerztherapie. Bei schweren Formen wünschen sich Patienten und Angehörige eine Gentherapie, und diese ist durch die CRISPR/Cas9-Technologie in greifbare Nähe gerückt. Für die funktionale EB haben die Spezialisten in Salzburg gemeinsam mit ihren Partnern in Modena und Bochum eine Ersatz-Gentherapie entwickelt, bei der Haut-Stammzellen des Patienten entnommen, im Labor korrigiert und anschließend expandiert und auf betroffene Hautareale transplantiert werden, um diese dauerhaft zu regenerieren. Mittlerweile wurden drei Patienten, die unter ähnlichen Gendematosen im LAMB3-Gen litt, mit dieser Art der Therapie erfolgreich behandelt. Der spektakulärste Fall war wohl der eines siebenjährigen Jungen mit junctionaler EB und großflächigen Infektionen, bei dem 80 Prozent der Epidermis erfolgreich durch transgene Transplantate ersetzt wurde.

Ersatz-Gentherapie bei rezessiven Formen der EB
„Die ursprünglich entnommenen Hautbiopsien enthalten Stammzellen, aber auch Tochterzellen und differenzierte Zellen, die durch einen rekombinanten Virus, der die gesunde cDNA des bei diesen Patienten mutierten Gens enthält, transduziert werden, d.h., der Virus schleust die cDNA in diese Zellen ein“, erklärt Reichelt. Diese cDNA integriert in einer oder mehreren Stellen im Genom, und zwar bei jeder getroffenen Zelle an unterschiedlichen Stellen, wodurch jede Zelle ein einzigartiges, unverwechselbares Barcoding erhält. Jede der transduzierten Zellen gibt die in der cDNA enthaltene Information an ihre Nachkommen-Zellen weiter. Nach der Expansion werden daraus epidermale Äquivalente hergestellt, die re-transplantiert werden. Während bei gesunder Haut sehr viele Stammzellen in einer Biopsie enthalten sind, sind bei junctionaler EB-Patienten in den betroffenen Arealen nur sehr wenige zu finden. Das ist eine der Schwierigkeiten dieser Therapie, aber ohne Stammzellen, die sich klonieren können, wäre der Erfolg begrenzt, weil die anderen korrigierten Zellen über die Zeit absterben. Durch das spezielle Barcoding, das sich aus dem cDNA Integrationsmuster bei der Ersatz-Gentherapie ergibt, wird jede Zelle so markiert, dass ihre Nachkommen aufgefunden werden können. Unsere Untersuchungen nach vier und acht Monaten zeigen, dass

die Tochter der ursprünglich transplantierten Stammzellen nun den Großteil des Transplantats ausmachen, während alle differenzierten Zellen im Lauf der Zeit verloren gegangen sind. Nur Stammzellen sind über lange Zeit in der Lage, die Epidermis zu regenerieren. Nach einigen Monaten entsteht stabile Haut, die auch zwischen zwei Fingern hochgehoben werden kann“, so Reichelt. In Salzburg werden derzeit weitere Ersatz-Gentherapien für 17-Mutationen bei funktionaler EB und Kollagen 7-Mutationen bei dystropher EB in klinischen Studien getestet. Bei den Ersatz- oder Replacement-Gentherapien ist das ursprüngliche, mutierte und nicht funktionale Gene erhalten. Diese Form der Gentherapie funktioniert v.a. bei rezessiven Formen der EB, bei denen beide Gene stillgelegt sind; hier kann ein additives Gen, das den Defekt ausgleicht, eingebracht werden.

„Gene Editing“ bei dominanten Formen der EB
Bei dominanten Mutationen, wie z.B. bei Keratinstomatitis bei der EB simplex, muss das mutierte aktive Gen stillgelegt werden. Hier kommt eine zweite Generation der Gentherapie zum Einsatz, das „Gene Editing“, bei dem das mutierte Gen im Idealfall direkt und präzise repariert oder stillgelegt wird. Dafür werden im Labor ein DNA-Abschnitt, der dem zu reparierenden Genort entspricht, und eine spezielle Nuklease generiert. Dank der entwickelten CRISPR/Cas9-Technologie können diese relativ einfach und schnell hergestellt werden. Die Nuklease führt an vordefinierten Orten einen Doppelstrangbruch herbei. Mit der vorab im Labor erzeugten DNA-Sequenz als Vorlage kann dieser Strangbruch repariert und die Mutation somit entfernt werden (Homology-Directed Repair). Ein weiterer normaler Reparaturmechanismus der Zelle, den sich die Gentherapie zunutze macht, ist das „Non-Homologous End-Joining“, bei dem nach einem Strangbruch die beiden DNA-Fragmente ohne eine homologe Vorlage wieder zusammengefügt werden. Bei diesem Mechanismus wird der Doppelstrangbruch ebenfalls repariert, aber es entstehen häufiger Deletionen und Deletionen, und wenn dadurch das Leserahmen verschoben wird, kann es auch zur Stilllegung von Genen kommen. „Das ist daher eine sehr attraktive Methode zur Behandlung von Keratinstomatosen“, erklärt Reichelt. „In unseren Labors versetzen wir Zellen aus Hautbiopsien von EB-Patienten mit Designernukleasen, die Doppelstrangbrüche an von uns vorgegebenen Genorten herbeiführen. Diese werden durch die vorher beschriebenen natürlichen Zellmechanismen wieder repariert. Die Designernukleasen werden nach wenigen Tagen abgebaut. Danach werden die Zellen einzeln kultiviert und expandiert. Wir überprüfen welche Modifikationen erreicht wurden und, wenn diese unseren Erwartungen entsprechen, führen wir mit diesen Klonen biochemische Analysen durch, um zu überprüfen, ob die genetische Korrektur auch wirklich zu einer Korrektur des Gendefektes führt.“

In Salzburg werden Laborversuche mit „Gene Editing“ unter von TALEN- und einer weiterentwickelten CRISPR/Cas9-Methoden an den Keratinsgenen 5 und 14 (EB simplex) und an den Genen, die für Kollagen 7 (dystrophe EB) und Kollagen 17 (junctionale EB) codieren, durchgeführt. Wir können mittlerweile erreichen, dass durch die Stilllegung des defekten Allels in den Patientenzellen stabile Keratinfibrillen entstehen, die mechanischen

Belastungen standhalten.“ Ein weiteres erfolgreich korrigiertes Zielgen ist Keratin 1, das – wenn mutiert – die epidermolysische Ichthyose auslösen kann. Als nächster Schritt sollen diese Experimente in vivo wiederholt und überprüft werden.

EB bedarf einer systemischen Therapie
EB ist nicht nur eine Erkrankung der Haut und bedarf daher einer systemischen Therapie, weil z.B. ebenso andere Organe wie Augen, Zähne oder Ösophagus betroffen sein können. Zusätzlich besteht eine höhere Prävalenz für Krebskrankungen. Die Patienten wünschen sich eine systemische Anwendung und setzen große Hoffnungen in die Gentherapie. Hier wächst verständlicherweise der Druck, verschiedene Therapien zuzulassen.

Grundprinzip der CRISPR/Cas9-Technologie
Bei den CRISPR-DNA-Sequenzen handelt es sich um kurze sich wiederholende DNA-Abschnitte, die im Genom von Bakterien vorkommen und der Bekämpfung von Bakteriophagen dienen. Bakterien bauen bei Kontakt kurze Bakteriophagen-DNA-Stücke in ihr Erbgut zwischen den CRISPR-Sequenzen ein, die quasi als Gedächtnis bei weiteren Virus-Infektionen fungieren. Bei einer erneuten Infektion wird eine RNA-Kopie der CRISPR- und der dazwischen eingebauten Bakteriophagen-DNA-Sequenz hergestellt und an das Protein Cas9 gekoppelt. Dieser CRISPR/Cas9-Komplex liest die vorhandene DNA ab eines Bakteriophagen ab und schneidet diese, sobald die Basensequenz übereinstimmt. Dieses Prinzip wurde von den Wissenschaftlerinnen Emmanuelle Charpentier und Jennifer Doudna und ihrem Team aufgegriffen und weiterentwickelt. Damit entstand eine sehr effiziente und kostengünstige „Genschere“, die mittlerweile von vielen Labors eingesetzt wird und zahlreiche neue Möglichkeiten eröffnet. Neben zahlreichen bereits erhaltenen Wissenschaftspreisen werden die beiden Wissenschaftlerinnen für diese Entdeckung immer wieder als Kandidatinnen für den Nobelpreis gehandelt.

Nachdem parallel wurde die CRISPR/Cas9-Technologie bzw. CRISPR und andere Proteine auch in einer Kooperation zwischen Feng Zhang und George Church (Broad Institute MIT und University of Harvard) an Eukaryonten angewandt. Die diesbezüglichen Patentstreitigkeiten dürften in den USA geklärt sein und resultieren in einer Zuerkennung von Patentrechten an beide Parteien. In Europa ist die endgültige Entscheidung noch nicht gefallen. Für akademische Forschungsprojekte darf die CRISPR-Technologie kostenfrei verwendet werden.

Ethische Grenzen der Gentherapie
Bis Ende 2018 wurden insgesamt rund 3700 klinische Gentherapiestudien genehmigt, wobei „Gene Editing“ eine steigende Tendenz zeigt. Wo die ethischen Grenzen der Gentherapie liegen, bedarf einer umfangreichen Diskussion in der Gesellschaft, wie ein aktueller Fall aus China zeigt, als Forscher ein Tabu brachen und erstmals in die Keimbahn zweier Babys eingegriffen, indem sie bei der In-vitro-Fertilisation durch „Gene Editing“ ein Gen stilllegten, um eine Infektion durch das HIV-positive väterliche Spermium zu verhindern. „Wir können mittlerweile erreichen, dass durch die Stilllegung des defekten Allels in den Patientenzellen stabile Keratinfibrillen entstehen, die mechanischen



WENN DIE HAUT SO VERLETZLICH IST WIE DIE FLÜGEL EINES SCHMETTERLINGS

Se möchte aufklären, anderen Menschen Mut machen. Julia Clepik aus Iserlöhn ist eine von rund 2000 Deutschen, die mit der seltenen und schmerzhaften Hautkrankheit Epidermolysis bullosa dystrophica (EB) leben – auch Schmetterlingskrankheit genannt. In ihrem Blog schreibt die 21-Jährige über die Erkrankung und warum das Leben auch mit ihr lebenswert ist.

„Sofort bei meiner Geburt haben die Ärzte festgestellt, dass ich keine Haut an den Füssen habe“, erzählt sie. Das ist charakteristisch für die Schmetterlingskrankheit, bei der es sich um eine genetisch bedingte, seltene Hautkrankheit handelt. Ein Gendefekt, der angeboren ist. So auch bei Julia. Ihre Hautschichten sind nicht miteinander verbunden, es fehlt der „Klebstoff“, wie Julia sagt. Schon bei sanften Berührungen bilden sich auf ihrer Haut Blasen und Wunden. Was blüht und Narben. Bei Julia sind neben der äußeren Haut auch die Schleimhäute und inneren Organe betroffen – die schwerste Form der Krankheit. An Händen und Speiseröhre wurde Julia bereits mehrfach operiert.

Vor zweieinhalb Jahren fasst Julia dann zusammen mit ihrer besten Freundin Melanie den Entschluss, einen Blog zu erstellen. „Ich habe einfach gemerkt, dass vielen Menschen aus meinem direkten Umfeld noch einiges unklar ist“, begründet die Studentin ihre Entscheidung. Anfangs schreibt sie viel über die Einzelheiten der Schmetterlingskrankheit, geht aber auch allgemein auf das Thema Behinderung ein. „Mittlerweile ist es ein bunter Mix geworden“, sagt Julia. Sie schreibt über ihr Präsidium in einer Erziehungshilfe und Beratungsstelle für Schwangere, über ihr Hobby das Reiten oder über die Semesterferien. Aber auch über den internationalen Debra Kongress oder ein Treffen mit anderen Betroffenen – hält über Dinge aus dem Leben mit ihrer Krankheit.

Das ist Julia auch ganz wichtig. Also dass es ein Leben mit und nicht trotz der Krankheit ist. Und auch, wenn die Krankheit in ihrem Alltag einen großen Raum einnimmt und sie dauerhaft Schmerzen hat, schafft es Julia, ihr sich manchmal doch völlig zu entziehen. Mit Freunden, in der Uni oder beim Zeichnen.

„ES SIND DIE VIELEN KLEINEN MOMENTE, DIE EINFACH SUPER SCHÖN SIND.“



„In ihrer Freizeit trifft sich Julia gerne mit Freunden, geht auf Parties und isst auch Waffeln schmecken.“

© HEMAT Magazin 5/2019

Kinder bedeuten für Eltern immer eine Herausforderung. Manchmal aber erscheint die Herausforderung kaum überwindbar. Lernschwächen wie Legasthenie oder Verhaltensauffälligkeiten wie ADHS können den Alltag dramatisch beeinflussen. Chronische Erkrankungen wie Epilepsie, Tetraparese oder Autismus verändern ihn radikal. profil besuchte sechs Familien, die sich mit viel Zuwendung und Engagement ihrer Lebenssituation stellen.

VON ANGELIKA HAGER UND SEBASTIAN HOFER
FOTOS: PHILIPP HORAK

Das **besondere** Kind



© Profil, 16. Juni 2019 (Auszug)

Rainer Riedl mit Lena, 25 „Schlimm war vor allem das eigene Unwissen“ Für Schmetterlingskinder bedeutet der Alltag vor allem eines: akute Verletzungsgefahren.

Rainer Riedl schlägt seinen Zeigefinger an die Tischkante. „Das reicht schon.“ Es reicht dafür, dass seine Tochter eine schwere Verletzung erleidet. Lena hat Epidermolysis bullosa (EB), eine erbliche Hauterkrankung. Wird ihre Haut mechanisch belastet, bilden sich sofort Blasen und offene Wunden. Lena ist ein sogenanntes Schmetterlingskind, eines von ungefähr 500 in Österreich. Dass man diesen Begriff heute überhaupt kennt, liegt an ihrem Vater, der 1995 den Verein DEBRA Austria gründete. Dieser kümmert sich um EB-Patienten und ihre Angehörigen und fördert mit Spendengeldern die medizinische Versorgung und die Forschung im Hinblick auf Heilung. Seit 2005 betreibt der Verein mit dem EB-Haus Austria eine eigene Spezialklinik für Schmetterlingskinder am Salzburger Universitätsklinikum. EB ist bis dato unheilbar, aber immerhin weiß man inzwischen, wie man mit der Krankheit umgehen muss. Das war vor 25 Jahren anders. Riedl: „Als Lena zur Welt kam, gab es gar nichts. Schon bei der Geburt war klar, dass etwas mit ihrer Haut nicht stimmt, aber erst nach drei Monaten hatten wir eine erste klinische Diagnose, die leider falsch war. Auch die ersten Behandlungsversuche mit Brandsalbe waren nicht ideal. Du bist selbst heillos überfordert mit der Situation, und leider waren auch die Ärzte entweder hilflos oder arrogant. Ein leitender Dermatologe hat Lena als Baby in einen Raum voller Jungärzte gebracht und

gesagt: „Meine Herren, jetzt zeig ich Ihnen, wie eine Blase entsteht.“

Die erste Zeit mit Lena war schlicht geprägt davon, jede mögliche Hautverletzung zu vermeiden. „Lenas Krankheit hat unser Leben total auf den Kopf gestellt. Der kleinste Schritt musste vorbedacht werden. Trotzdem ist immer etwas passiert. Alles kann eine Blase auslösen; es reicht schon das Umdrehen im Bett. Lena konnte keine Kinderschuhe anziehen, sonst war die Ferse sofort eine einzige Blase. Wenn sie als Baby beim Krabbeln hingefallen ist, hat sie sich das ganze Gesicht aufgerissen. Alles war eingepackt, alle Kanten in Watte gehüllt, sie hat Knie- und Schützer getragen, lange Schlauchärmel, Handschuhe, die weichen Windeln ohne Bündchen. Trotzdem haben wir Unmengen an Verbandsmaterial gebraucht.“ Alle paar Tage mussten die Verbände gewechselt werden, meist in einer mehrstündigen, schmerzhaften Prozedur. „Vorübergehend hatten wir auch eine Kinderkrankenschwester. Das hat sehr geholfen, denn sonst du bist als Elternteil immer in einer widersprüchlichen Rolle: als Vater oder Mutter, der seinem Kind nicht wehtun will, und als Krankenpfleger, der seinem Kind wehtun muss.“

Durch den ungewöhnlich hohen Verbrauch an Verbandsmaterial („allein die Rezeptgebühren gehen in die Tausende Euro“) ergab sich auch, rein zufällig, ein erster Kontakt zu anderen Betroffenen: „Unsere Apothekerin hat gemeint: „Das Gleiche wie Sie hat anscheinend jemand anderer auch, die brauchen auch so viel Verbandsmaterial.“ Zumindest waren die Riedls jetzt nicht mehr allein mit ihrem Schicksal. „Natürlich haben wir nach Selbsthilfegruppen gesucht. Aber das war noch vor Google. Also habe ich im Gesundheitsministerium angerufen und gefragt: „Gibt’s da was?“ „Es gab nichts – bis Riedl DEBRA Austria gründete.“ „Es war eine arge Zeit. Schlimm war vor allem das eigene Unwissen. Wir wussten nicht, was uns noch erwartet, wie sich die Krankheit entwickelt.“

Trotzdem hatten die Riedls ein erfülltes Leben, Lena eine gute Kindheit. Rainer Riedl: „Wir sind zum Glück nicht absonderlich geworden. Wir haben Freundschaften gepflegt, vielleicht nicht so intensiv wie andere, aber es war keine unglückliche Zeit.“

Inzwischen lebt Lena, die Kommunikationswirtschaft studiert und beim Verein DEBRA Austria mitarbeitet, ihr eigenes Leben. „Ich habe eigentlich eine positive Erinnerung an meine Kindheit“, sagt sie: „Ich kann mich an die Verbandswechsel erinnern. Aber die Schmerzen verdrängt du. Inzwischen kann ich ganz gut mit der Krankheit umgehen. Ich habe gelernt, wo meine Grenzen liegen.“ Fernreisen zum Beispiel sind schwierig. „Ich muss immer wissen, wo ich medizinische Versorgung bekomme oder wie ich zur Not nach Hause zurückkomme.“ Im vergangenen Jahr verbrachte Lena dennoch einige Monate in Spanien. Ein magischer Moment: „Ich bin im Bikini am Strand entlangspaziert. Früher hätte ich das nicht geschafft. Aber meine Schwester hat mir gesagt: „Sieh den Strand als deinen Laufsteg.“ Ich bin froh, dass ich die Motivation gefunden habe, mit meiner Krankheit offen umzugehen.“

Entgeltliche Einschaltung | LAT.MKT.11.2019.9780 | Fachkurzinformation siehe Seite 52/53

Die Schmetterlingskinder brauchen die Unterstützung der Apotheken

Für Schmetterlingskinder unverzichtbar



DR. RAINER RIEDL ist Vater eines „Schmetterlingskindes“ – sowie Gründer und Obmann der Patientenorganisation DEBRA Austria. Wie es zur Gründung des Vereins für die „Schmetterlingskinder“ kam und welche Rolle Apotheken dabei spielten, erzählt er uns in einem Interview.

Vor 25 Jahren wurde Ihre Tochter Lena als „Schmetterlingskind“ geboren. Wie haben Sie diese Zeit in Erinnerung?

Als Lena mit einer großen Wunde an einem ihrer kleinen Füßchen zur Welt kam und wenige Stunden später Bläschen an ihrer Nase auftraten, waren meine Frau und ich geschockt. Erst nach etwa drei Monaten erfuhren wir, dass unsere Tochter mit der seltenen und noch nicht heilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa, kurz: EB, leben wird müssen. Unsere verzweifelte Suche nach Spezialisten verlief leider im Nichts. Erst der Kontakt zu anderen Eltern gab uns Mut und Hoffnung.

Wie konnten Sie andere betroffene Familien ausfindig machen?

Nachdem das Internet damals noch in den Kinderschuhen steckte, gestaltete sich das alles andere als einfach. Erst ein großer Glücksfall ermöglichte diesen Kontakt: Da Lenas Wunden täglich versorgt werden mussten, benötigten wir reichlich Verbandsmaterial und Salben aus der Apotheke. Nach einiger Zeit machte uns unsere Apothekerin darauf aufmerksam, dass eine zweite Familie die gleichen Produkte ebenfalls in großen Mengen kaufte. Daraufhin haben wir unsere Kontaktdaten hinterlassen und bald darauf tatsächlich einen Anruf erhalten. Dieser Erfahrungsaustausch war überaus wertvoll für uns, und der erste Schritt zur Gründung von DEBRA Austria. Man könnte sagen: Ohne unsere Apotheke würde es DEBRA Austria heute vielleicht gar nicht geben.

WEIHNACHTSINITIATIVE Bepanthen hilft den Schmetterlingskindern

Die aufmerksamkeitsstarke Unterstützungsaktion wurde 2016 ins Leben gerufen und findet heuer bereits zum vierten Mal statt:

Für jede im November und Dezember in Österreich verkaufte 100g-Tube Bepanthen® Salbe sowie 150ml-Tube Bepanthol® SensiDaily geht auch 2019 wieder 1 Euro an DEBRA Austria.

Ein wertvoller Teil der Kampagne ist die breitflächige, österreichweite Präsenz in Apotheken, die mithilfe, die Aufmerksamkeit für die seltene Erkrankung EB zu erhöhen.



„Ohne unsere Apotheke würde es DEBRA Austria heute vielleicht gar nicht geben.“ © Dr. Rudolf Hametner

Wie hat sich das Leben für „Schmetterlingskinder“ seither verändert?

DEBRA Austria konnte die Lebensqualität von EB-Patienten wesentlich verbessern. Seit 2005 betreiben wir sogar eine Spezialklinik, das EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum. Dort werden „Schmetterlingskinder“ medizinisch versorgt und Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung vorangetrieben. Außerdem stehen wir betroffenen Familien mit Rat und Tat zur Seite. Eines hat sich jedoch nicht geändert: Nach wie vor sind Apotheken unentbehrliche Nahversorger, denn die „Schmetterlingskinder“ benötigen große Mengen an Verbandsmaterial, Heilsalben und Schmerzmedikamenten.

Wie finanziert sich DEBRA Austria?

DEBRA Austria ist zu 100% auf Spenden angewiesen. Dank unserer Unterstützer sind wir schon weit gekommen. Doch auch in Zukunft muss die Hilfe für die „Schmetterlingskinder“ gesichert sein. Deshalb ist die Bepanthen-Weihnachtskampagne von unschätzbarem Wert für uns. Auch hier sind Apotheken erneut unverzichtbarer Partner: Sie sind es, die Kunden durch ein liebevoll gestaltetes Schaufenster, eine einladende Platzierung oder ein freundliches Gespräch auf die Aktion aufmerksam machen und diese zum Erfolg führen können. Im Namen der „Schmetterlingskinder“ möchte ich alle ApothekenmitarbeiterInnen daher von Herzen bitten, auch heuer wieder so großartig mitzumachen.

Lenzing-Fasern für EB-Patienten

LENZING. Die Lenzing Gruppe unterstützt DEBRA Austria, die Patientenorganisation für Schmetterlingskinder, seit vielen Jahren finanziell und mit Textilien aus ihren Fasern. Die dabei verwendeten Lyocell- und Modalfasern der Marke Tencel sind besonders weich und glatt und daher sehr hautfreundlich. Damit helfen sie, die Lebensqualität der Schmetterlingskinder zu verbessern. In den vergangenen Wochen haben einige Patienten mit der Erkrankung Epidermolysis bullosa (EB) Unterwäsche, Pyjamas, Leggings, Steppdecken und Bettbezüge aus Tencel-Fasern getestet. Sie empfinden diese als angenehm und hautfreundlich.

© OO Nachrichten, 16. Juli 2019



MÜLLN Schmetterlingskinder zertifiziert

Das EB-Haus Austria unterzog sich einem strengen Audit und erhielt nun die Urkunde für die Zertifizierung nach ISO 9001. „Der Prozess bedeutete für uns einen hohen Aufwand, betont der Leiter der Uniklinik für Dermatologie und Allergologie, Primar Johann Bauer. Die ISO-Zertifizierung des EB-

Hauses sieht die Klinik als weiteres Beispiel für die große Einsatzbereitschaft und die Qualität im gesamten Uniklinikum. Das EB-Haus ist das österreichweit erste Expertisezentrum für Epidermolysis bullosa, zugleich Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ und ein Projekt der DEBRA Austria auf dem Areal des Uniklinikums Salzburg.

BILD: SWSALK

© Stadtnachrichten Salzburg, 28. November 2019

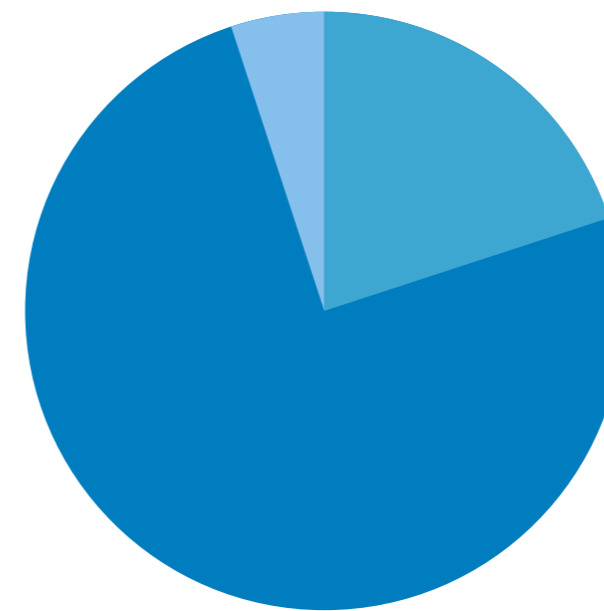
DEBRA Austria Finanzbericht 2019

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2019 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2019. 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 2019 (Jahresabschluss 2019), 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 Wirtschaftstreuhandler wurde von der Wirtschaftsprüfungskanzlei PwC Austria durchgeführt.

Mittelherkunft	6.379.844,34
Spenden	6.353.678,13
Mitgliedsbeiträge	6.450,00
Sonstige Einnahmen	6.000,00
Erträge Kapitalvermögen	13.716,21
Mittelverwendung	6.379.844,34
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke	4.711.569,95
Hilfe für EB-Betroffene	245.121,32
Medizinische Versorgung (EB-Haus Austria: Ambulanz)	413.476,89
Forschung (EB-Haus Austria: Forschungseinheit und klinische Forschung)	1.909.067,55
Ausbildung und Vernetzung (EB-Haus Austria: Akademie und EB-CLINET)	132.668,85
EB-Forschung extern	928.725,26
Informations- und Öffentlichkeitsarbeit	1.082.510,08
Spendenwerbung und Spenderbetreuung	1.410.204,99
Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit und Spendenwerbung	1.310.584,05
Spenderbetreuung	99.620,94
Verwaltungsaufwand	132.735,73
Umstellung auf autom. Spendenabsetzbarkeit	19.282,98
Zuweisung Rücklage	106.050,69
Jahresergebnis des Vereinsjahres 2019	0,00

MITTELVERWENDUNG BEI DEBRA AUSTRIA, HILFE BEI EPIDERMOLYSIS BULLOSA



- Hilfe für EB-Betroffene; medizinische Versorgung, Forschung und Ausbildung im EB-Haus Austria; externe EB-Forschung; Informationsarbeit
- Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit, Spendenwerbung und Spenderbetreuung
- Verwaltungsaufwand



Spendenverwendung

DEBRA Austria bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Unterstützung, die den „Schmetterlingskindern“ zuteil wird. Der Betrieb des EB-Haus Austria, die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Heilung und die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Not-situationen 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, unberührbar und schmerzverzehrt darzustellen, sondern

zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Leben 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 Wirtschaftstreuhand und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhand verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungsgemäße und widmungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Seit 2009 erfüllt DEBRA Austria auch alle Voraussetzungen dafür, dass Sie Ihre Spende steuerlich absetzen können. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt und wirksam ist!

Dr. Rainer Riedl,
Obmann DEBRA Austria



DEBRA Austria,
Hilfe bei Epidermolysis bullosa
Tel. + 43 (0)1 876 40 30
office@debra-austria.org
www.schmetterlingskinder.at



EB-Haus Austria
Universitätsklinik für Dermatologie
Landeskrankenhaus Salzburg –
Universitätsklinikum der PMU
Müllner Hauptstraße 48
5020 Salzburg, Tel. +43 (0)5 7255-82400
info@eb-haus.org, www.eb-haus.org



DEBRA Austria,
Hilfe bei Epidermolysis bullosa
Spenden: Erste Bank,
IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100
Bitte helfen Sie!

So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leiden an einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter schmetterlingskinder.at

G G K M U L L E N L O W E





**Bitte
helfen
Sie!**