

So fühlt sich die Welt für ein Schmetterlingskind an.

Nichts ist so verletzlich wie die Haut von Schmetterlingskindern. Die Ursache dafür ist Epidermolysis bullosa, eine unheilbare, schmerzvolle Hautkrankheit mit zum Teil tödlichem Verlauf. Mit Ihrer Spende unterstützen Sie den Bau eines Forschungs- und Behandlungszentrums. PSK 90.000.096 oder www.schmetterlingskinder.at



Tätigkeitsbericht 2004/2005

debra-austria

Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa
Verein zur Förderung der eb-Forschung

Inhalt

1	Was ist Epidermolysis bullosa (eb)?.....	3
2	Bisherige medizinische Versorgung	4
3	Wer ist debra-austria?	4
3.1	Über debra-austria.....	4
3.2	Organisation der debra-austria	4
3.3	Aufgabenstellung und Ziel	5
3.4	Idee und Konzept – das eb-haus Austria	5
3.5	Standort, Raumkonzept und Kosten für das eb-haus Austria	6
4	Patientenversorgung 2004/2005	7
5	Forschung 2004/2005	8
	Publikationen.....	10
6	Finanzen.....	11
6.1	Gewinn und Verlustrechnungen 2004/2005.....	11
6.2	Haushaltspläne 2005/2006.....	12



1 Was ist Epidermolysis bullosa (eb)?

Epidermolysis bullosa (kurz: eb) ist eine folgenschwere, erblich bedingte und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung. Bei eb kommt es bereits nach geringsten Belastungen der Haut zu Blasen- und Wundbildung am ganzen Körper. Diese charakteristischen Krankheitsmerkmale der eb sind aber nicht nur auf die äußere Haut beschränkt. Blasen, Wunden und Narben treten auch an den Schleimhäuten der Augen, im Mund, in der Speiseröhre, im Magen-Darmtrakt, Urogenitaltrakt, in den Atemwegen oder der Lunge auf.

eb umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Erkrankungen und bedeutet je nach Typ und Verlauf eine mehr oder weniger schwere Beeinträchtigung des täglichen Lebens. Zu den Begleitumständen der eb zählen tägliche Schmerzen durch offene Wunden, quälender Juckreiz, Narbenbildung, Verwachsungen der Finger und Zehen, schwere Karies mit häufigem Zahnverlust, Ernährungs- und Verdauungsprobleme sowie fallweise aggressive Hauttumoren.



Abb. 1: Typische Merkmale der Epidermolysis bullosa hereditaria

Das Leben der Betroffenen, die mittlerweile unter dem Begriff „Schmetterlingskinder“ bekannt geworden sind, ist oft schmerzvoll und mühsam, bei manchen Formen der eb ist auch die Lebenserwartung erheblich verkürzt.

In Österreich leiden etwa 500 Menschen an eb, in Europa sind ungefähr 30.000 Personen von der Erkrankung betroffen. Die medizinische Versorgung für PatientInnen mit eb erfordert multidisziplinäre Netzwerke, die vielfach nicht gegeben sind. Die Aussicht auf Heilung ist momentan noch gering. Allerdings stimmen die vorliegenden, internationalen Forschungsergebnisse optimistisch. Ausreichende Geldmittel vorausgesetzt, darf mit der allgemeinen Verfügbarkeit einer Heilungsmethode innerhalb der nächsten Jahre gerechnet werden. Auch in Österreich konnten, dank der finanziellen Förderung durch die Selbsthilfeorganisation *debra-austria*, viel versprechende Forschungsprojekte gestartet und erste interessante Ergebnisse erzielt werden.

2 Bisherige medizinische Versorgung

Die beschriebenen Erscheinungsformen der eb erfordern eine besonders intensive Zusammenarbeit von medizinischem Personal verschiedener Fachrichtungen, welches über spezielle Kenntnisse der eb verfügt und örtliche Verhältnisse, die es erlauben, diesen Multisystemerfordernissen ohne großen Aufwand für die oft geh- und reisebehinderten PatientInnen nachzukommen. Diese erwünschte Versorgungssituation war bisher an keiner österreichischen Krankenanstalt in der notwendigen Form vorhanden.

3 Wer ist debra-austria?

3.1 Über debra-austria

debra-austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Eltern von betroffenen Kindern und Ärzten mit dem Ziel gegründet Erfahrungsaustausch und Hilfe für Betroffene zu organisieren. *debra-austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung* wurde 1997 gegründet, um die Forschung auf der Suche nach Heilungsmethoden für eb voranzutreiben. Den Betroffenen zeitgemäße medizinische Versorgung zu ermöglichen und Hoffnung auf Heilung oder zumindest wesentliche Linderung zu bringen, ist die gemeinsame Mission.

3.2 Organisation der debra-austria

Beide Vereine *debra-austria* sind gemeinnützig tätig. Derzeit agieren Vorstand, Beiräte und Kassenprüfer für beide Vereine in Personalunion.

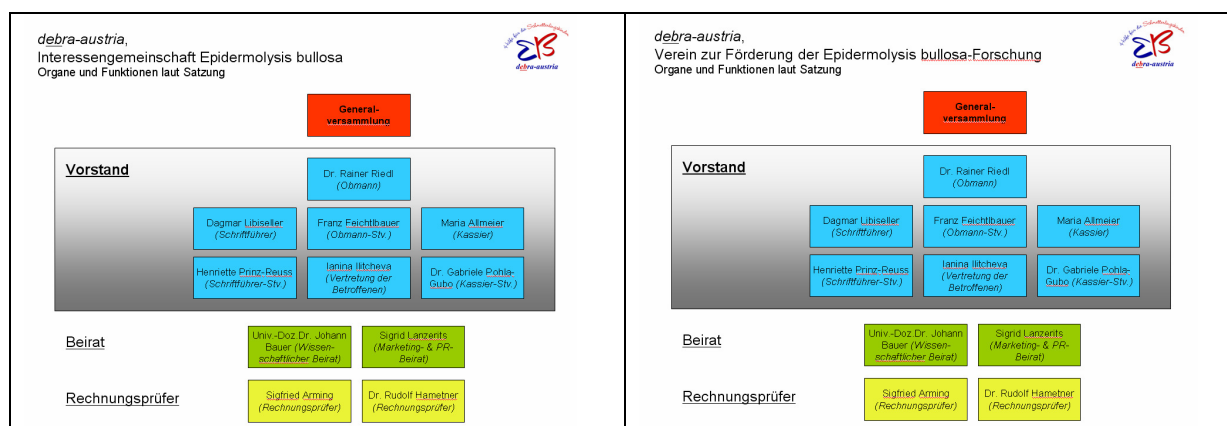


Abb. 2: Organigramme der beiden Vereine

3.3 Aufgabenstellung und Ziel

Ziel der Vereine *debra-austria*, *Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa* und *debra-austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung* ist es einerseits die Versorgung der Betroffenen, der so genannten „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen, zu verbessern und sicherzustellen und – darüber hinaus – den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen zu fördern. Andererseits soll die Forschung zur Entwicklung einer Heilungsmethode für Epidermolysis bullosa bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen etabliert und gefördert werden.

3.4 Idee und Konzept – das eb-haus Austria an den Salzburger Landeskliniken

Aufgrund der ursächlichen Ziele der Selbsthilfeorganisation *debra-austria* hat sie es sich zur Aufgabe gemacht, die medizinische Versorgung und die Hoffnung auf Linderung bzw. Heilung für diese schwerwiegende Erkrankung nachhaltig zu verbessern. *debra-austria* setzt sich in engster Zusammenarbeit mit der Universitätsklinik für Dermatologie der SALK/PMU für die Errichtung eines kleinen medizinischen Spezialzentrums ein.

Dieses geplante und derzeit in Bau befindliche „Center of Excellence“ mit der Bezeichnung *eb-haus Austria* wird in Anbindung an die Universitätsklinik für Dermatologie Salzburg gebaut. Dank einer Reihe privater Spender und der Bereitschaft der SALK Grund und Boden zur Verfügung zu stellen sowie die laufenden Hausbetriebskosten (Energieversorgung, Reinigung etc.) zu übernehmen, konnte im Oktober 2004 im Beisein der Landeshauptfrau Mag. Gabi Burgstaller der Grundstein für das *eb-haus* gelegt werden. Die Eröffnung dieser Einrichtung ist trotz der Tatsache, dass die finanziellen Mittel für die Komplettausstattung sowie den laufenden Betrieb derzeit noch nicht ausreichen, für Oktober 2005 geplant.



Abb. 3: Pressemeldung anlässlich des Spatenstichs am 4.10.2004

Das *eb-haus Austria* ist in seiner Konzeption in der Versorgung für eb-PatientInnen weltweit einzigartig. Allerdings besteht großes Interesse einiger europäischer Länder am Aufbau ähnlicher Einrichtungen. Das *eb-haus* an den SALK soll unter der ärztlich-wissenschaftlichen Leitung von Prim.Univ.-Prof.Dr. Helmut Hintner stehen und folgende Bereiche umfassen:

- **eb-Ambulanz** zur medizinischen Beratung und Behandlung,
- **eb-Labor/Forschungseinheit** zur Durchführung von Genanalysen, Routineanalysen (Vorsorge) und mit dem erklärten Ziel, eine Heilungsmethode für eb zu entwickeln (= Gentherapie) bzw. Möglichkeiten der Linderung von Begleitumständen zu erforschen,
- **eb-Akademie** zur Aus- und Weiterbildung all jener, die sich mit der Problematik der eb und anderer (mechano-)bullöser Hauterkrankungen beschäftigen (Ärzte, Therapeuten, Pflegepersonal, Wissenschaftler und Betroffene).

Frau Bundesministerin Maria Rauch-Kallat, wie auch der oberste Sanitätsrat haben dieses Projekt begutachtet und für unterstützenswert befunden.

3.5 Standort, Raumkonzept und Kosten für das *eb-haus Austria*

Folgende Argumente sprechen dafür, ein *eb-haus* in Österreich – im Sinne eines „Center of Excellence“ – zu errichten:

- eb zählt zu den so genannten „rare diseases“: die derzeit limitierte Erfahrung ist daher sinnvollerweise an einem Ort zu bündeln.
- eb-Betroffene sind häufig körperlich stark eingeschränkt: kurze Wege und kombinierte Behandlungen und Eingriffe sind anzustreben.
- Ärzte und Wissenschaftler an der Universitätsklinik für Dermatologie der SALK/PMU beschäftigen sich seit vielen Jahren sehr intensiv mit eb. Praktisch alle Betroffenen aus Österreich, aber auch viele PatientInnen aus Nachbarländern suchen Hilfe in Salzburg.
- Salzburg ist in Österreich zentral gelegen und auch für Betroffene aus angrenzenden Ländern gut erreichbar.

Die folgenden Fotos zeigen den Baufortschritt des *eb-hauses*:



Abb. 4: Fortschrittsgrade bei der Errichtung des *eb-hauses*: Aushub und Rohbau

Bezüglich der benötigten finanziellen Mittel gliedert sich das Vorhaben in

- Einmalinvestition für Bau und Einrichtung des *eb-hauses* und
- Abdeckung der laufenden Kosten für medizinische Versorgung, Laborbetrieb, wissenschaftliche Forschung sowie Aus- und Fortbildung.

Die Einmalinvestitionen belaufen sich auf rund 1,7 Mio. Euro für die „Basisvariante“ bzw. rund 2,2 Mio. Euro für die Variante mit einem modern ausgestatteten Labor. Die laufenden Kosten für den Betrieb – also im wesentlichen Personalkosten für die medizinische Versorgung und die wissenschaftliche Forschung sowie Sachkosten – werden sich auf rund 350.000,- Euro jährlich belaufen.

4 Patientenversorgung 2004/2005

Oberstes Ziel im Bereich der Patientenversorgung war die Behandlung der Symptome. Dazu wurden – wie in den vergangenen Jahren – ambulante (Vorsorge-)Untersuchungen, Wundmanagement, kleinere operative Eingriffe und Vorbereitungen für stationäre Aufenthalte durchgeführt. Eine Reihe von Beratungen wurde per Telefon und Email durchgeführt, da die Betroffenen oft sehr weit entfernt leben und die Anreise zu einer ambulanten Untersuchung manchmal nicht möglich und/oder auf Grund der Folgen für die Erkrankung auch nicht wünschenswert ist.

Unter der Bezeichnung „Generalambulanz“ wurde mehrmals pro Jahr Ambulanztermine für Familien aus ganz Österreich organisiert. An diesen Tagen hatten PatientInnen die Möglichkeit, neben der dermatologischen Kontrolluntersuchung Fachärzte der verschiedensten Disziplinen hintereinander an einem Tag ohne größere Wartezeiten aufzusuchen und die anstehenden Probleme zu besprechen. Weiters wurden Leistungen wie psychologische Betreuung, ernährungsmedizinische Schulung, soziale Beratung (z.B. „Wie komme ich zu einem Behindertenausweis?“), steuerliche, rechtliche oder krankensversicherungstechnische Fragen (etwa Refundierung der Kosten für Verbandstoffe u.ä.) angeboten.

Generell beschränkt sich die Behandlung derzeit leider noch auf eine Therapie der Symptome mit optimalem Wundmanagement, Bekämpfung von Schmerzen und Juckreiz, Ernährungsberatung und chirurgische Eingriffe wie z.B. Operationen verwachsener Finger inklusive aufwendiger physio- und ergotherapeutischer Nachbehandlungen, Dehnungen der Speiseröhre, Legen von Magensonden zur Ernährung oder Zahnbehandlungen in Narkose. Aufbauend auf den bisherigen Erfahrungen des *eb*-Teams sollen Früherkennungs- und Behandlungsmaßnahmen wie z.B. regelmäßiges Screening auf Plattenepithel-Karzinome oder Zahnprophylaxe entwickelt und standardisiert werden.



Abb. 5: Frau Dr. Diem, DGKS Langthaler bei der Patientenversorgung

Im Jahr 2004/2005 wurden in Summe 412 Behandlungen und Beratungen für Betroffene der Epidermolysis bullosa („Schmetterlingskinder“) durchgeführt. 316 Behandlungen wurden an Patienten aus Österreich, 69 an Betroffenen aus Deutschland, 24 an Patienten aus Italien und 39 an Betroffenen aus anderen europäischen durchgeführt.

5 Forschung 2004/2005

Im Gegensatz zu den laufenden EU-Projekten (Therapeuskin: 1,5 Mio €; Skintherapy: 2,1 Mio €), welche nur rezessiv vererbte Formen der eb untersuchen, kann die im *eb-haus* verwendete Technologie „Genschere“ prinzipiell für alle eb-Formen angewandt werden. Daher war auch die abgelaufene Periode davon geprägt, die Genschere besser zu verstehen und diese Technologie im Labor weiter zu verbessern. Neben der Tatsache, dass die Genschere sehr aussichtsreich hinsichtlich einer echten Heilung für eb ist, mehren sich die Anzeichen, dass auch Folgeerscheinungen der eb, wie beispielsweise Hautkrebs, mit dieser Technologie eingedämmt bzw. bekämpft werden können.

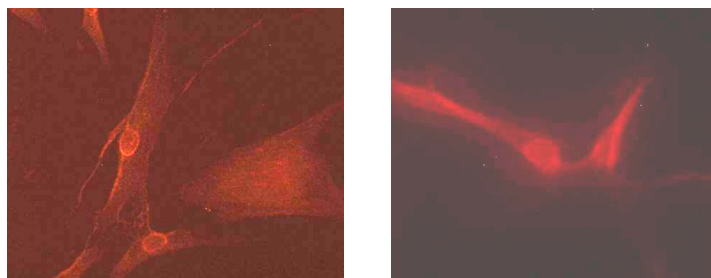


Abb.6: Patientenzellen mit Genschere (links) und ohne Genschere (rechts) behandelt

Ziel der Forschungsanstrengungen war es daher, an der Entwicklung einer kausalen Therapie, die eine Behebung der Ursache und der Folgen der genetischen Veränderung in Haut und Schleimhäuten möglich macht, weiterzuarbeiten. Trotz intensiver Forschung weltweit ist es noch nicht gelungen, eine Therapieform zu finden. Kurzfristiges Ziel war und ist es, die proprietäre Technologie, die Genschere, durch Versuche an Zellkulturen und Versuchstieren zur Anwendung am Menschen vorzubereiten. Darauf aufbauend soll langfristig in Kollaboration mit anderen internationalen Forschungsteams eine sichere und effiziente Therapie für eb-Betroffenen entwickelt werden. Es ist auch in der vergangenen Periode gelungen, das Netz der Kooperationspartner zu erweitern: Prof. J. Uitto, Philadelphia, USA; Prof. H. Lochmüller, Genzentrum München (Plectin Projekt); Univ.-Prof. G. Wiche, Vienna Biocenter (Plectin conditional knock-out mice); Dr. L. Mitchell, Retrotherapy (Genschere); Intronn Inc. (Genschere); Prof. Dr. L. Bruckner-Tuderman, Freiburg (Antikörper); Univ.-Prof. Lore-Breitenbach-Koller (nonsense-mediated mRNA decay).



Abb.7: Doz. Bauer (ganz rechts) und Mitglieder des Forschungsteams mit einem „Schmetterlingskind“

Auf internationaler Ebene hat die Forschung vor allem auf dem Gebiet der dystrophen eb Fortschritte gemacht. Mehrere Gruppen (aus Los Angeles, San Francisco und Nizza) konnten das Typ VII Kollagen in Patientenzellen, in denen diese Kollagen fehlte, wieder zur Expression bringen. Doz. Bauer hat den Stand der Forschung in der Gentherapie bei eb in einem Übersichtartikel zusammengefasst (Gene therapy of epidermolysis bullosa. Bauer JW, Laimer M. Expert Opin Biol Ther. 2004 Sep;4(9):1435-43.)

Publikationen

1. Buchroithner B, Klausegger A, Wally V, Laimer M, Ebschner U, Anton-Lamprecht I, Pohla-Gubo G, Lanschuetzer CM, Hintner H, Bauer JW: Transcriptomic analysis in the LAMB 3 gene reveals exonic splicing and allele-specific nonsense - mediated mRNA decay. Lab.Invest 84:1279-1288 (2004)
2. Lanschuetzer CM, Pohla-Gubo G, Schafleitner B, Hashimoto T, Salmhofer W, Bauer JW, Hintner H: The TIGA-Project (Tele-Immunofluorescence Microscopy in a Global Alliance). J Telemed Telecare 10: 39-43 (2004)
3. Lanschuetzer CM, Muss WH, Emberger M, Pohla-Gubo G, Klausegger A, Bauer JW, Hintner H: Characteristic immunohistochemical and ultrastructural findings indicate that Kindler's syndrome is an apoptotic skin disorder. J Cut Pathol 30: 553-560 (2003) und Hum Genet 115:175 (2004)
4. Lanschützer CM, Klausegger A, Pohla-Gubo G, Hametner R, Richard G, Uitto J, Hintner H, Bauer JB: A novel homozygous nonsense deletion/insertion mutation in the keratin 14 gene (Y248X; 744 del C/insAG) causes recessive epidermolysis bullosa simplex type Köbner. Clin Exp Dermatol 28: 77-79 (2003) und Hum Genet 115:171 (2004)



Abb.8: eb-Spezialisten und eb-Wissenschaftler im Umfeld des geplanten eb-hauses

6 Finanzen

6.1 Gewinn und Verlustrechnungen 2004/2005

Gewinn- und Verlustrechnung 2004/2005

debra-austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa

Einnahmen		
	Mitgliedsbeiträge	4.007,00
	Spenden Allgemein	347.426,00
	Licht ins Dunkel	188.577,00
	Spenden der öffentlichen Hand	10.000,00
	Spenden Stiftung Vaduz	49.975,00
	Sonstige Spenden	7.511,00
	Vorstandsaktionen	85.674,00
	Mitgliederaktionen	25.000,00
	Zahlscheinaktion SAZ	54.586,00
		772.756,00
Ausgaben		
	Personalaufwand debra	76.174,00
	Fremdleistungen	2.724,00
	EB-Haus Personalkosten	28.842,00
	Büroaufwand	9.259,00
	Öffentlichkeitsarbeit	8.752,00
	Tagungs- und Reisekosten	6.070,00
	Mitgliederaufwand	5.656,00
	Zahlungsverkehr	3.552,00
	Ausgaben für Aktionen	19.378,00
	AFA und GWG	1.269,00
	Sonstiges	5.077,00
		166.753,00
Betriebsergebnis		606.003,00
Finanzergebnis		Zinserträge abzgl.Kest
		14.150,00
GEWINN 1		620.153,00
Einmaleffekt		Spenden der öffentlichen Hand
		10.000,00
GEWINN 2		630.153,00

Gewinn- und Verlustrechnung 2004/2005

debra-austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung

Einnahmen		
	Mitgliedsbeiträge	935,00
	Spenden Allgemein	67.690,00
	Vorstandsaktionen	39.047,00
	Mitgliederaktionen	2.000,00
		109.672,00
Ausgaben		
	EB-Haus Personalkosten	15.252,00

Zahlungsverkehr	1.140,00
Sonstiges	22,00
	16.414,00

Betriebsergebnis		93.258,00
Finanzergebnis	Zinserträge abzgl.Kest	6.362,00
GEWINN		99.620,00

6.2 Haushaltspläne 2005/2006

Konsolidierte Planung 2005/2006 lt. GV-Beschluss

Einnahmen		debra-austria, IEB	debra-austria, VFEBF	Gesamt
	Mitgliedsbeiträge	4.000	1.000	5.000
	Spenden Allgemein	350.000	70.000	420.000
	Ö3-Aktion	190.000		190.000
	Licht ins Dunkel	60.000		60.000
	Vorstandsaktionen	50.000	40.000	90.000
	Mitgliederaktionen	16.000	2.000	18.000
	Zahlscheinaktion SAZ	130.000		130.000
		800.000	113.000	913.000
Ausgaben				
	Personalaufwand debra	120.000		120.000
	EB-Haus Personalkosten	70.000	100.000	170.000
	EB-Haus Sachkosten	30.000	50.000	80.000
	Büroaufwand	15.000		15.000
	Öffentlichkeitsarbeit	10.000		10.000
	Tagungs- u.Reisekosten	10.000		10.000
	Mitgliederaufwand	25.000		25.000
	Zahlungsverkehr	3.500	1.000	4.500
	Ausgaben für Aktionen	12.000		12.000
	AFA und GWG	100.000		100.000
	Sonstiges	4.500	1.000	5.500
		400.000	152.000	552.000
Betriebsergebnis		360.000	1.000	361.000
Finanzergebnis	Zinserträge abzgl.Kest	10.000	5.000	15.000
GEWINN 1		370.000	6.000	376.000
Einmaleffekt	Spenden der öffentlichen Hand	1.000.000		1.000.000
GEWINN 2		1.370.000	6.000	1.376.000

R. Riedl

Dr. Rainer Riedl
(Obmann)
debra-austria
Trazerberggasse 76
1130 Wien

rainer.riedl@debra-austria.org
www.schmetterlingskinder.at

