





DEBRA – Das Jahr 2011

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.



© DEBRA AUSTRIA

Herzlichen Dank!

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

Besonders wichtig sind langjährige Partner: So unterstützt zum Beispiel die Schweizer Karl Kahane Stiftung unsere Arbeit kontinuierlich seit 2005, indem sie Mittel für den Betrieb des EB-Hauses zur Verfügung stellt. Sehr dankbar sind wir auch für die projektbezogene Unterstützung vom LR Global Kids Fund, der Beneficentia Stiftung und der Aktion „Licht ins Dunkel“. Erst das nachhaltige Engagement vieler großzügiger Förderer ermöglicht eine umfassende „Hilfe für die Schmetterlingskinder“.

Vorwort	4
Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung	6
DEBRA Austria – Die Hilfsorganisation	8
Vereine	8
Organisation	8
Kuratorium	9
Aufgaben und Ziele	9
DEBRA Austria – Das Jahr 2011	10
Personelles	10
Mitglieder berichten	10
Eigenveranstaltungen	15
Benefizveranstaltungen	23
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit	32
EB-Haus Austria – Die Spezialklinik	34
Vorwort	34
Aufgaben und Ziele	35
Organisation	36
EB-Haus Austria – Das Jahr 2011	37
Personelles	37
Jahresbericht EB-Ambulanz	38
Jahresbericht EB-Forschungslabor	44
Jahresbericht EB-Akademie	60
Chronik	67
Publikationen	71
EB-Forschung international – Das Jahr 2011	73
Vernetzung mit den Besten	73
Projektübersicht	77
DEBRA Austria – Finanzbericht 2011	96
Ausgewählte Presseartikel	98
Österreich	98
Südtirol	107
Allgemeine Informationen	109
Kontakt	109
Spendenkonten	109
Spendenverwendung	110
Spendenabsetzbarkeit	110
Impressum	110

Vorwort

Mit großer Freude und Dankbarkeit blicke ich auf ein erfülltes und erfolgreiches Jahr 2011 zurück. Auch im abgelaufenen Jahr ist es gelungen, die medizinische Versorgung der „Schmetterlingskinder“ aufrechtzuerhalten und schrittweise auszubauen. Sehr erfreulich sind die vielen kleineren und größeren Erfolge in der Forschung, denn sie sind Voraussetzung für den Weg zur Heilung. Dies alles



Dr. Rainer Riedl

© C. FABRY

kommt den von Epidermolysis bullosa (EB) betroffenen Menschen zu Gute und lässt uns mit Optimismus in die Zukunft blicken.

Hier legen wir die Jahresberichte der beiden Vereine DEBRA Austria – Interessengemeinschaft sowie Forschungsverein

– vor und informieren über unseren Schwesterverein DEBRA Südtirol. Ein Jahresbericht aus dem EB-Haus Austria vervollständigt den Rückblick auf 2011. Bei der optischen Neugestaltung war es uns wichtig, die lesefreundliche Magazinform, wie früher im DEBRA Aktuell, nicht ganz zu verlieren.

Besonders wichtig für Betroffene der EB ist einfühlsame und kompetente ärztliche Versorgung. Unter der Leitung von Dr. Anja Diem hat sich im EB-Haus Austria ein Team – bestehend aus zwei EB-Ärztinnen und zwei Krankenschwestern – zusammengefunden, das nicht nur Behandlung, Beratung und Betreuung der rund 500 österreichischen Betroffenen bestens abwickelt, sondern darüber hinaus auch für Patienten aus umliegenden Ländern zur Verfügung steht. Die steigende Frequenz von EB-Visiten aus ganz Europa und der Anstieg von Anfragen per E-Mail und Telefon zeigen, dass sich das EB-Haus Austria schrittweise als Center of Expertise im Bereich EB etabliert. Wichtig für die laufende Verbesserung therapeutischer Möglichkeiten ist die enge Vernetzung mit EB-Zentren und EB-Spezialisten aus aller Welt aber auch mit Experten aus anderen medizinischen Disziplinen. Mittlerwei-

le ist das Team um Dr. Diem aufgrund ihrer Expertise eng in ein internationales Projekt mit dem Titel „Best Practice Clinical Guidelines“ eingebunden. Hier werden die weltweit besten Richtlinien in der EB-Versorgung zusammengefasst und dokumentiert, so dass jeder Betroffene sicher sein kann, die bestmögliche Versorgung nach den modernsten medizinischen Erkenntnissen zu erhalten.

Da EB derzeit noch als unheilbar gilt, verlagert sich der Schwerpunkt unserer Aktivitäten zunehmend in den Bereich der Forschung. Die Ergebnisse des letzten Jahres bestärken uns in der Vision *Heilung ist möglich!* Unter der Leitung von Prof. Dr. Johann Bauer arbeitet im EB-Haus ein engagiertes Team an den Themen Wundheilung und Narbenbildung, Gentherapie, Immuntoleranz, Krebstherapie, Therapeutische Proteinmodifikation und Small Molecules. Zahlreiche wissenschaftliche Publikationen und Auszeichnungen zeigen die Leistungsfähigkeit dieser Forschungsgruppe und machen zuversichtlich, dass Heilung für die „Schmetterlingskinder“ in absehbarer Zeit möglich wird. Allerdings wird ein Durchbruch in der EB-Forschung nur in enger Zusammenarbeit mit den weltweit besten EB-Forschern gelingen – vernetzen und Kräfte bündeln ist auch hier das Gebot der Stunde. Ein wichtiger Meilenstein dürfte nach derzeitiger Einschätzung schon 2012 erreicht werden, wenn im EB-Haus mit einem Heilver such ein erster Schritt zu einer lokalisierten Gen-Therapie getan wird.

Unter der Leitung von Dr. Gabriela Pohla-Gubo wurde im Rahmen der Tätigkeiten der EB-Akademie die hauseigene Expertise an zahlreiche Ärzte, Wissenschaftler und Praktiker aus dem In- und Ausland weiter gegeben. Damit soll die Betreuung von EB-Betroffenen vor Ort gestärkt werden. Im Gegenzug konnten von den eingeladenen EB-Experten wertvolle Erfahrungen gewonnen und so der Weg zu einem europäischen bzw. weltweiten Netzwerk von EB-Zentren fortgesetzt werden. Diese Idee wird sich im kommenden Jahr unter dem Titel *EB-CLINET – Linking expertise in EB* konkret fortsetzen, wenn die EB-Akademie daran geht, zunächst die EB-Zentren aller EU-Staaten zu

vernetzen und in einem weiteren Schritt ein weltweites Expertise-Netzwerk aufbaut.

Versorgung, Forschung, Ausbildung und Vernetzung sowie unmittelbare Hilfe für Betroffene und ihre Familien sind die wesentlichen Ziele der beiden Verei-

2011 war ein Jubiläumsjahr: DEBRA Südtirol feierte sein fünfjähriges Bestehen und nahm getreu seinem Motto noch mehr Bedacht auf die konkreten Bedürfnisse von Menschen mit EB.

Die Generalversammlung, die im April in Toblach stattfand, diente einmal mehr dem intensiven Informations- und Erfahrungsaustausch. Es war aber auch ausreichend Zeit für gemütliches Beisammensein am reichhaltigen Buffet. Ianina Ilitcheva aus Wien erzählte aus ihrem Leben und nahm Mitglieder und Gäste mit auf eine bewegende Reise durch ihre Kindheit und Jugend. Wir alle waren von ihrem Mut und ihrer Zuversicht ergriffen. So manchem Zuhörer im Publikum sah man an, wie sehr er ihre Willenskraft und ihren Optimismus bewunderte. Ianina ist ein leuchtendes Beispiel für Menschen, die trotz täglicher Schmerzen und körperlicher Einschränkungen hoffnungsfroh in die Zukunft blicken und einen Weg gefunden haben, mit einem schwierigen Schicksal gut umzugehen. Im Anschluss daran berichteten Prof. Dr. Michele De Luca (Universität Modena) und Prof. Dr. Johann Bauer (EB-Haus Austria, Salzburg) über den neuesten Stand der Forschung im Interreg IV-Projekt. Dr. Gabriela Pohla-Gubo gab einen anschaulichen Überblick über alle wesentlichen internationalen Forschungsprojekte. Sie wies auch auf die unter dem Schlagwort „Cross Border Health Care“ geplanten Aktivitäten innerhalb der EU hin und erläuterte die Konsequenzen, die diese Richtlinie für die grenzüberschreitende medizinische Versorgung mit sich bringen wird.

2011 war hinsichtlich der Forschung ein wichtiges Jahr für DEBRA Südtirol. Im Interreg IV-Projekt, das von der EU mitgefördert wird, gelangen bemerkenswerte Schritte auf dem Weg zur Heilung. Darüber hinaus arbeiten aber auch viele andere hochkarätige Forschergruppen an Therapieansätzen. Die Vielfalt dieser

ne DEBRA Austria, die nur mit Hilfe vieler großzügiger Spender umsetzbar waren und sein werden. Im Sinne der „Schmetterlingskinder“ bedanke ich mich dafür sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen unterstützen. 🍀 **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria

Ansätze wurde uns unter anderem auch im Rahmen des Interreg IV-Treffens im November in Bozen anschaulich vor Augen geführt. Die Professoren De Luca und Bauer standen Südtiroler EB-Betroffenen und deren Angehörigen für Fragen zur Verfügung. Dabei wurden die Fortschritte im laufenden Projekt präsentiert aber auch die Schwierigkeiten erläutert, die auf dem Weg von positiven Laborresultaten zu anwendbaren Therapien zu meistern sind.

Sehr gerne erinnere ich mich an das letzte Jahrestreffen von DEBRA Austria im Oktober in Salzburg. Das Programm war etwas weniger dicht, so dass mehr Möglichkeiten für persönliche Gespräche und Erfahrungsaustausch unter Betroffenen bestanden. Die enge Verbindung zwischen unseren beiden DEBRA-Gruppen und vertrauensvolle Freundschaft mit Betroffenen und Eltern möchte ich nicht mehr missen.

Die primären Ziele von DEBRA Südtirol bleiben weiterhin, EB-Betroffene und ihre Familien im Alltag bestmöglich zu unterstützen, kompetente medizinische Versorgung zu garantieren und die EB-Forschung zu fördern, damit die „Schmetterlingskinder“ in absehbarer Zukunft ein Leben frei von Schmerzen und Einschränkungen führen können. Dafür wird sich DEBRA Südtirol in enger Zusammenarbeit mit DEBRA Austria auch im Jahr 2012 einsetzen. Gelingen kann das mit der Hilfe von treuen Weggefährten und großzügigen Spendern, denen ich an dieser Stelle sehr herzlich für die bisherige Unterstützung danke. 🍀 **Isolde Mayr Faccin**, Obfrau DEBRA Südtirol – Alto Adige



Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung

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

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

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

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



© DEBRA AUSTRIA (8)

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

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

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

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

Dr. Anja Diem, Leiterin EB-Ambulanz



DEBRA Austria – Die Hilfsorganisation

Vereine

DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten mit dem Ziel gegründet Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB zu organisieren. DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung wurde 1999 gegründet, um die Forschung

nach Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten für EB voranzutreiben und die Entwicklung von Therapieansätzen zu fördern.

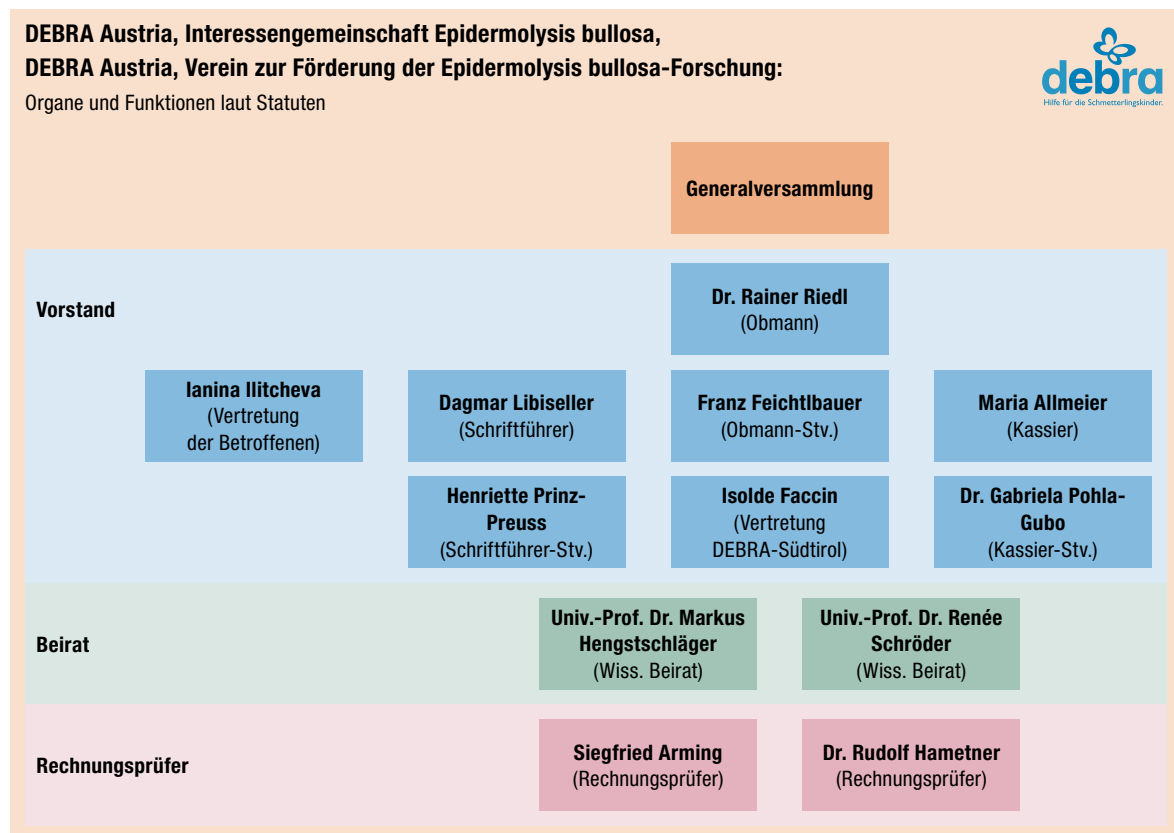
Die „Quality of Life“ für Betroffene zu verbessern, kompetente medizinische Versorgung anzubieten und Hoffnung auf Heilung zu geben, ist die gemeinsame Mission beider Vereine. 🌸

Organisation

Beide Vereine DEBRA Austria sind gemeinnützig und mildtätig aktiv und tragen das österreichische Spendengütesiegel. Derzeit agieren Vorstand, Beiräte und Rechnungsprüfer für beide Vereine in Personalunion. Neben den Funktionen laut Vereins-

statuten wurden im Berichtszeitraum folgende Aufgaben wahrgenommen: Geschäftsführung für beide Vereine: Dr. Rainer Riedl; Werbung und Öffentlichkeitsarbeit: Ulla Epler; Spenderbetreuung: Patricia Santo-Passo; Mitgliederhilfe und -betreuung: Dagmar Libiseller

**DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa,
DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung:**
Organe und Funktionen laut Statuten



ler. Forschungsadministration: Mag. Barbara Dissauer; Büroorganisation: Eva-Maria Herburger und Karin Randysek. In der abgelaufenen Periode hatten in der täglichen Arbeit die Sicherstellung des Betriebs des EB-Hauses Austria sowie die Mittelaufbringung für die EB-Forschung oberste Priorität. Kommunikation, Events und Spendenwerbung galten dem Ziel, die medizinische Versorgung sicherzustellen und Linderungs- sowie Heilungsmethoden für EB zu erforschen. 🌸



© DEBRA AUSTRIA

Vorstand (v.l.n.r.): Dagmar Libiseller, Dr. Rainer Riedl, Isolde Mayr Faccin, Maria Allmeier, Ianina Ilitcheva, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Franz Feichtlbauer, Henriette Reuss

Kuratorium

Das Kuratorium wurde 2004 unter der Leitung von Vita Liebscher ins Leben gerufen und hat sich zur Aufgabe gemacht, den verschiedenen Initiativen und Projekten von DEBRA Austria zum Durchbruch zu verhelfen. Das erste große Vorhaben war die Realisierung des EB-Hauses Austria. Neben Vita Liebscher als Vorsitzende des Kuratoriums engagieren sich Mag. Eva Höfer, Sissy Mayrhofer, Mag. Friederike Müller-Wernhart, BM ad. Maria Rauch-Kallat, Ernst Stromberger und MMag. Peter Ulm für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“. DEBRA Austria ist sehr dankbar für diese wertvolle Unterstützung, die in den letzten sechs Jahren viel bewegt hat. 🌸



© DEBRA AUSTRIA

Kuratorium (v.l.n.r.): MMag. Peter Ulm, Mag. Eva Höfer, Vita Liebscher, Sissy Mayrhofer, Ulla Epler (DEBRA Austria), Mag. Friederike Müller-Wernhart, Ernst Stromberger, Dr. Rainer Riedl und Dr. Gabriela Pohla-Gubo (DEBRA Austria)

Aufgaben und Ziele

Ziel der Vereine DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa und DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung ist es einerseits die medizinische Versorgung der Betroffenen – besser bekannt als „Schmetterlingskinder“ – sicherzustellen und den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen zu fördern. Andererseits soll die Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien für EB bzw. zur Linderung der Grunderkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen etabliert und gefördert werden.

Ziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige

- Sicherstellung und Verbesserung der medizinischen Versorgung
- Entwicklung von Therapien bzw. Linderungsmöglichkeiten für EB
- Finanzierung des EB-Hauses Austria an den Salzburger Landeskliniken

Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Hauses, kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern, ein engagiertes Forscherteam, Aus- und Weiterbildung von Experten und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die Unterstützung von Betroffenen in Notsituationen

DEBRA Austria – Das Jahr 2011

Personelles

Eva-Maria Herburger. „I kum us am Ländle“ und arbeite seit 2. Mai 2011 für die „Schmetterlingskinder“. Gemeinsam mit Katrin Randysek unterstütze ich das DEBRA-Team in Wien. Die Arbeit macht mir große Freude und ich fühle mich schon richtig zu Hause in der DEBRA-Familie. Bevor ich zu DEBRA Austria stieß, war ich viele Jahre in der Privatwirtschaft in den Bereichen Organisation, Marketing und Verkauf tätig. Vor vier Jahren wechselte ich dann zu einem Arzt für Traditionelle Chinesische Medizin und genoss dort vor allem den vielseitigen Kontakt



Eva-Maria Herburger

zu den Patienten. Nach Wien hat mich eine Ausbildung zur Ernährungsberaterin nach Traditioneller Chinesischer Medizin geführt. Da mir die Großstadtluft so gut schmeckte, beschloss ich nach Wien zu ziehen. Ziemlich schnell darauf ergab sich der Kontakt zu DEBRA. In meiner Freizeit bin ich gerne in der Natur, betreibe Sport, koche und lese viel. Beim Benefiz-Golfturnier und anlässlich des Jahrestreffens 2011 konnte ich bereits viele Mitglieder kennenlernen. Ich freu mich auf gute Zusammenarbeit. ❀

Katrin Randysek. Ich unterstütze das Team von DEBRA-Austria seit Ende Jänner 2011 im Bereich Office-Management. Ich habe schon früher bei den „Schmetterlingskindern“ ausgeholfen, zunächst beim Wissenschaftskongress EB 2009 in Wien und später immer wieder als Urlaubsvertretung von Sabine Vranckx. Ich freue mich über meine nunmehr fixe Mitarbeit bei den „Schmetterlingskindern“. Zusätzlich zu meiner Tätigkeit bei DEBRA schreibe ich an meiner Diplomarbeit für das individuelle Studium der Pflegewissenschaft. Einige meiner Hobbys sind Lesen, Kochen und Reisen. Viele DEBRA-Mitglieder kenne ich bereits und ich freue mich schon jetzt auf ein Wiedersehen im Jahr 2012. ❀



Katrin Randysek

Mitglieder berichten

Anna und die Wolke. Vor sechs Monaten hat sich mein Leben grundlegend verändert: ein neues Familienmitglied auf vier Pfoten bereichert meinen Alltag. „Wolke“ ist eine fröhliche und sensible Labradoodle-Partnerhündin und nun meine treue Begleiterin. Durch ihr spezielles Training, abgestimmt auf Menschen im Rollstuhl, ist sie in der Lage, mir in schwierigen Situationen Hilfe zu leisten. So öffnet sie Türen, hebt Gegenstände vom Boden auf, bellt auf Kommando, wenn ich Hilfe benötige und ist sogar in der Lage, mir vorsichtig beim Ausziehen der Jacke zu helfen.




Anna mit ihrer „Wolke“



© PRIVAT

Partnerhund „Wolke“, ein Labrador-Pudel-Mischling

Vor allem aber verbindet „Wolke“ und mich eine tiefe Freundschaft, welche die Wunden lindert, die EB auf psychischer Ebene hinterlässt.


Ich danke Marc Pircher, Erika Roseneder, Sandra Wurzenrainer, Ingeborg Sinn, der VAMED Medizintechnik GmbH, der MPM Sponsoring Consulting GmbH und dem Lions Club Sillian-Innichen für die großzügigen Spenden und DEBRA Austria für die Erfüllung meines Herzenswunsches nach einem Partnerhund!  **Anna Faccin**, EB-Betroffene aus Südtirol

Mein Aufenthalt in London – Teil 2. Es ist nun schon ein gutes Jahr vergangen, seit ich samt viel zu vielen Koffern von einem viermonatigen Aufenthalt in London in meine kleine Heimat Südtirol zurückgekehrt bin. Es war ein unvergessliches Erlebnis, das mein Leben verändert, meine Selbstständigkeit erweitert und meine Reisebegeisterung befeuert hat.

Neben der aufregenden Zeit an der Sprachschule in der berühmten Oxford Street ist mir vor allem das Treffen mit Mitgliedern von DEBRA UK in Manchester in Erinnerung geblieben. Diese hatten mich im September 2010 offiziell zum traditionellen Benefizball in einem noblen Hotel im Herzen Manchesters eingeladen. Die Reise wurde minutiös organisiert, um den EB-Betroffenen den Aufenthalt so angenehm und sorgenfrei wie möglich zu gestalten. So waren am Freitag und Samstagmorgen weder Eltern und Angehörige noch andere nicht von EB Betroffene präsent. Sie alle durften nur beim eigentlichen Ball am Samstagabend teilnehmen. Der Rest des Wochenendes war uns „Schmetterlingskindern“ vorbehalten. Sechs Krankenschwestern begleiteten uns durch dieses spezielle Wochenende, organisierten die Anreise und die Ausflüge, halfen beim Verbinden, Anziehen und Essen und schoben unsere Rollstühle flott durch die Stadt.

Die englische DEBRA-Familie hat mich sehr rasch und besonders herzlich in ihre Mitte aufgenommen. Dadurch fand ich schnell Anschluss und knüpfte Freundschaften, die trotz der großen Distanz noch heute bestehen. Besonders dankbar bin ich für die Begegnung mit Maxine und Eliot, beide bereits erwachsene

„Schmetterlingskinder“. Die Geschichte von Maxines Leben ist erstaunlich, denn sie gehört zu den wenigen Menschen weltweit, die EB acquisita hat. Ihre EB ist also nicht angeboren, sondern aufgrund noch unbekannter Faktoren erst im Alter von 36 Jahren aufgetreten. Die lebenslustige Frau wurde so aus ihrer bis dahin normalen Lebensbahn geworfen und musste sich im Erwachsenenalter Schritt für Schritt auf das Alltagsleben mit EB einlassen. Es begann der tägliche Kampf mit chronischen Schmerzen, laufenden Verbandswechseln, motorischen Schwierigkeiten und – nicht zuletzt – mit der Stigmatisierung durch die Gesellschaft. Dafür gebührt ihr meine Bewunderung und Hochachtung!

Für die großartige Erfahrung in Großbritannien bin ich sehr dankbar, nicht zuletzt meinen Eltern, die selbst lernen mussten, mich gehen zu lassen. Offensichtlich ist das Loslassen ein kritischer Schritt, der bei Kindern mit Behinderung oft noch schwieriger ist.  **Anna Faccin**, EB-Betroffene aus Südtirol



© DEBRA UK

Schmetterlingskinder und Promis am Benefizball für DEBRA UK, Manchester 2010

Besuch im Maushaus am IMBA. Am 8. April 2011 besichtigten Vorstand und Mitarbeiter von DEBRA Austria auf Einladung von Prof. Dr. Josef Penninger das so genannte Maushaus am Institut für molekulare Biotechnologie (IMBA) in Wien. Die



v.l.n.r.: F. Feichtlbauer, R. Riedl, D. Libiseller, I. Ilitcheva

© DEBRA AUSTRIA

Forscher untersuchen und verändern hier gezielt Gene in Mäusen, um die Auswirkungen von Gen-Veränderungen auf den gesamten Organismus zu studieren und in weiterer Folge genetische Erkrankungen heilbar zu machen.

Aus den gewonnenen Erkenntnissen lassen sich grundlegende Prinzipien ableiten, die sowohl physiologische Vorgänge betreffen als auch Mechanismen der Krankheitsentstehung. Als Modellorganismus eignet sich die Maus besonders gut, weil ihre genetische Ausstattung bereits sehr gut bekannt und der des Menschen relativ ähnlich ist.

Bereits seit 2010 kooperiert DEBRA Austria mit dem IMBA und finanziert ein Forschungsprojekt im Bereich Stammzellen mit dem Ziel, die iPS-Technologie (iPS = induzierte pluripotente Stammzellen) auch für die Heilung von EB anwendbar zu machen. Stark ver-

einfacht sieht diese Technologie drei Schritte vor: Erstens, Rückprogrammierung von Hautzellen zu „Multitalent-Zellen“ bzw. iPS-Zellen, die genau so viel können wie embryonale Stammzellen. Zweitens, Reparatur der genetischen Defekte in diesen Zellen und drittens, Ausdifferenzierung der iPS-Zellen zu Haut- bzw. Schleimhautzellen, die dann die gleiche Funktion haben wie gesunde Zellen.

An Mäusen wird diese Technik getestet, um später aus den Ergebnissen eine Stammzelltherapie für EB-Betroffene zu entwickeln. Die Forscher manipulieren dabei Gene in den Mäusen, erzeugen also gezielt eine Mutation, durch die die gesunde Maus zu einer Maus mit EB wird. Anschließend wird die iPS-Technologie an diesen EB-Mäusen erprobt.

Bei unserem Besuch konnten wir uns ein gutes Bild vom Fortschritt dieses Projektes machen, sowohl im Rahmen der Besichtigung des beeindruckenden Maushauses mit eigenen Ställen für EB-Mäuse als auch beim anschließenden Vortrag von Prof. Penninger.

Für uns war der Besuch im IMBA ein beeindruckendes Erlebnis, schon alleine deshalb, weil die Vorbereitung zum Eintritt ins Maushaus, die Adjustierung mit spezieller Kleidung und die Luftdusche zu Sterilisierung, den Adrenalinpiegel gewaltig in die Höhe trieb. Wir gewannen den Eindruck, dass am IMBA nach höchsten wissenschaftlichen Standards gearbeitet wird und die eingesetzten Spendengelder für die Forschung hier gut investiert sind.  **Franz Feichtlbauer**, DEBRA Austria



Familie Zauchner-Mimra mit Valentin


© PRIVAT

Valentin Mimra hat maturiert. Valentin hat 2011 seine Berufsausbildung zum Kindergartenpädagogen abgeschlossen und die Matura mit gutem Erfolg abgelegt. Valentin lebt seit seinem 18. Lebensjahr selbständig in einer Wohnung und hat neben der täglichen Routine, kochen, waschen, putzen und Katze versorgen, seine Schullaufbahn erfolgreich beendet. Als seine Mutter habe ich ihn lediglich seelisch und im Endspurt beim Lernen unterstützt. Ergänzend soll noch erwähnt werden, dass die wohlthuenden Mütterwochenenden viel Raum zum Kraft tanken ließen und ich Valentin somit noch besser durch die letzte Schulphase begleiten konnte.


Im Herbst 2011 hat Valentin im selben Kindergarten, den er als Kind besuchte, eine Anstellung bekommen. Damals war er Integrationskind, heute betreut er die Integrationskinder, derzeit allerdings kein „Schmetterlingskind“. Nebenbei musiziert er fleißig und komponiert eigene Songs. Niemand weiß, wie sein

Weg noch weitergehen wird. Sein Traum ist nach wie vor, auf der Bühne zu stehen. Eine gewisse Mitschuld dran trifft DEBRA Austria, denn schon als Kind durfte Valentin bei Benefizveranstaltungen mit dabei sein und sein Können am Schlagzeug unter Beweis stellen.

Ich hätte mir früher nie gedacht, dass Valentin eines Tages so selbständig sein wird. Ehrlich gesagt, hat hier mein Mann Franz einiges beigetragen. Ihr kennt sie ja, oder? Die Mamas, die ihre Söhne nicht gern loslassen,

sondern sie bedienen und übermäßig behüten. Wäre Franz nicht gewesen, wäre dies vielleicht auch heute noch der Fall. So ist Valentin hoffentlich noch rechtzeitig vom Muttersöhnchen zum Mann geworden. Ab und zu bin ich dennoch traurig. Es ist alles recht schnell gegangen, das gehört aber wohl dazu. Und nach jedem Abschied kommt bekanntlich ein Neubeginn. Wir, Franz und ich, gratulieren Valentin, (mit Herzlich(t) zu seinem großartigen Erfolg.  **Mag. Stefanie Zauchner-Mimra**, Mutter eines EB-Betroffenen

Auszeichnung für Familie Anerinhof. Am 27. August 2011 wurde Hermine und Martin Anerinhof im Rahmen der 40. Niederösterreichischen Kindersommerspiele die „Weiße Feder von Herzogenburg“ verliehen. Diese Auszeichnung wird von der Dir. Alfred Gerstbauer-Stiftung für besondere Leistungen zum Wohl von Kindern vergeben. Sie wird an jene verliehen, die etwas Spezielles für Kinder tun oder erfinden, Hilfe leisten, sie vor Gefahren schützen. Eine Kinderjury wählt jedes Jahr die Preisträger. In diesem Fall wurden Michaels Eltern für die Betreuung ihres „Schmetterlingskindes“ und die damit verbundenen besonderen Leistungen geehrt. Im Bild sieht man Michael mit der Medaille, verliehen wurde sie aber eigentlich an seine Eltern. Weitere Preisträger waren die ORF-Moderatorin Claudia Stöckl sowie Thomas Schenk und Hans Schuckert von WineAid. Die Preisträger erhielten

ein Lederamulett und eine kleine finanzielle Unterstützung als Anerkennung. Unter den Ehrengästen waren der Landeshauptmann von Niederösterreich, Dr. Erwin Pröll, und Burgschauspieler Heinz Zuber als Clown Enrico.  **Dagmar Libiseller**, DEBRA Austria




Familie Anerinhof, die anderen Preisträger und Ehrengäste

Therapieaufenthalt der Familien Egger und Höhn in Jesolo. Das Meer und der Sand, eine Wohltat für meine EB-Haut. Ende des Sommers verbrachten



Mercedes Krismer, Petra, Violetta und Isabella Höhn mit Alois Egger

© PRIVAT
 meine Mama, meine Nichte Mercedes und ich einige wirklich feine Tage in Jesolo. Die Temperaturen waren dort Ende August sehr angenehm für mich. Es hatte nie über 30° C. Untertags war

ich als Jugendlicher mit EB nicht alleine an diesem Strand. Violetta mit ihrer Schwester Isabella und ihrer Mutter leisteten uns sehr nette Gesellschaft. Wir gruben für Violetta am Strand Löcher in den Sand, in denen sich das Meerwasser sammelte. So konnte auch sie ihre Füße bequem im salzigen Meerwasser baden. Ich vergnügte mich stundenlang im angenehm temperierten Meer. Auch größere Wellen waren für mich kein Problem, im Gegenteil, ein großer Spaß, da ich mittlerweile ausgezeichnet schwimmen kann. Die lauen Abende verbrachten wir an der „längsten Einkaufsstraße Europas“. Rückblickend kann ich sagen: Es war ein toller Urlaub und eine gute Erholung für meine Haut.  **Alois Egger**, EB-Betroffener, 15 Jahre

Abschied. Im Jahr 2011 haben uns drei von EB betroffene Mitglieder für immer verlassen. Wir werden sie nicht vergessen, denn in unseren Herzen leben sie weiter.



Unser Schmetterlingskind Sael Joshua aus Dägersdorf ist mit 9 Monaten am 4. August 2011 morgens um 9 Uhr aus unseren Armen gelogen.

Direkt nach der Geburt von Sael mussten wir die Grenzen der Medizin leidvoll erkennen. So konnten wir unser Kind mit der schweren genetischen Erkrankung Epidermolysis bullosa (Schmetterlingshaut) ausschließlich pflegerisch auf seinem krankenbeckenigen Lebensweg begleiten. Von den Pflegerinnen der Kinderklinik, Friederichshaus, Ufer, Säbweg und dem Kinderhaus St. Nikolaus in Allgäu wurden wir den Umständen der Krankheit von Sael entsprechend gut betreut. Besondere Dank gilt allen Kinderärztinnen/Ärztlichen die uns zu Hause geholfen haben, so auch Frau Sandy Käfer von der Hilfsorganisation DemtACG e.V. aus Berlin, die uns mehrfach besucht und praktische und finanzielle Hilfe geleistet hat. Ganz besonderen Hilfe konnte Frau Eva Büll vom Pflegedienst der Sozialstation Pukendorf über alle 2 Tage ca. 3 - 4 Stunden das Gedächtnisverbänderschnitt zusammen mit der Mutter unter größter Vorsicht an Sael vornehmen musste. Die unmittelbar geliebte Viki, welche die Mutter aufbrachte um das Kind rund um die Uhr zu versorgen, ist nicht in Worte zu fassen. Sael gibt nach 9 Monaten Inszenieren und ihn in unseren Armen darüber zu sehen war für uns die größte Herausforderung in seiner schmerzhaften Lebenszeit.

So geben wir jetzt nach kurzer Zeit traurig bekannt, dass am Samstag, dem 4. August 2011, unter großer Anteilnahme aus der Bevölkerung und in kirchlicher Begleitung mit Herrn Pfarrer Föhr vom Klinikum Friederichshaus, Sael Joshua aus unserem Haus heraus zur Duffkapelle St. Marien getragen und im Anschluss an eine bewegende Trauermesse hinter der Kapelle auf dem kleinen Friedhof von uns beigesetzt wurde.

Vielen Dank für die Begleitung und die vielen stichlichen Bekundungen in Wort und Schrift.
Die Eltern Ana Marnez de Rauch und Harald Rauch mit Geschwisterkind Selma



Trauer ist Dankbarkeit, für die Zeit, die wir mit ihr verbringen konnten.
Trauer ist Liebe, Liebe, die nie vergeht.
Trauer ist Erinnerung an eine schöne Zeit mit dir.
Trauer ist Sehnsucht, dich in den Arm zu nehmen.
Trauer kennt keine Zeit.

Lisa Fleischer

* 18. April 1951
Sie auf fort vertrauen, bekommen immer wieder neue Kraft, dass sie aufleben mit Fliegen wie Käfer.
Sie gehen nicht werden nicht müde, sie laufen und strecken nicht zusammen,
Der Prophet Isaia, Kap 40

† 21. November 2011
Am Ende steht es für die Schwere, die Ende steht es, hier mit dir kann ich annehmen, was weh tut, mich wehren, so gut es geht, durchhalten, wenn es um mich, je langsamer, widerstehen, hoffen und so erfahren.
Am Ende steht es für die Schwere, die Ende steht es, hier, Wang, Wälchen und Leben für mich, Amen.



Im Glauben an ein Wiedersehen gehen wir die trauernde Familie, das Gott der Herr zusammen mit Bruder Schwegler und Ossi, Herr.

Ferdinand Kammerlander v. Pala

am 14. April 2011 im 72. Lebensjahr, wachbewusst mit dem heiligen Abendessen, zu sich beurlaubt hat.

Wir begeben uns nun in den Tod am Samstag, dem 18. April 2011, um 14.00 Uhr von der Aufbahrungshalle nach Beerdigungsdienst der Pfarrkirche Unteregg und anschließend zur letzten Ruhe.

Das Beerdigungsgeld betrug bei der Beerdigung am 19.04.2011 sowie am Freitag um 12.00 Uhr und 18.04.2011

In Liebe und Dankbarkeit:
Diane Garchner
Flora, Anna, Alwin, Johannes, Heidegger, Christa, Agnes Schwegler und Schwager
Hilbert und Pfaffen
im Namen aller Verwandten

Anstelle von Rosen- und Blumenparaden
Wenn wir ein eine stiller Trauer der Pfarrkirche Unteregg
Unteregg, Linz, Niederösterreich, am 18. April 2011

Im November 2011 fuhren Walter Fritz und ich zur Verabschiedung von Lisa Fleischer nach Ingolstadt. Zur EB-Trauergemeinde stießen auch Dr. Gabriela Pohla-Gubo vom EB-Haus und Familie Schmid aus Essingen. Aufgrund unserer engen Verbundenheit mit Lisa und ihren Eltern wollten wir uns persönlich verabschieden. Unser Beileid bekundeten wir mit je einem Blumenbukett von DEBRA Austria

und von den Familien Höhn-Fritz und Blaim. Nach der Messe blieb noch Zeit für ein intensives Gespräch mit der Trauerfamilie, die sich sichtlich freute, dass wir aus Österreich angereist waren. Renate und Michael versicherten uns, dass sie auch in Zukunft in enger Verbindung mit uns bleiben möchten. Ja, und Lisa wird immer einen Platz in unseren Herzen haben. **Christian Blaim**, Ehemann einer EB-Betroffenen

Ich wollte ja eigentlich nichts dazu sagen, weil es mir schwer fällt, damit umzugehen. Aber jetzt habe ich plötzlich einen weißen Sommerschmetterling in meinem Wohnzimmer. Hallo Lisa. Nett, dass Du vorbeischaut, auf Deinem Weg ins Licht. **Posting auf Facebook**

Diese berührende Geschichte erzählte mir eine Freundin am Tag nach Lisas Tod: Ein Klangtherapeut arbeitete mit einer Gruppe schwangerer Frauen. Einmal stand er mit dem Rücken zu einer Frau, die hinter ihm am Boden lag, als eine Lichtwolke hinter ihm aufstieg und ihn einhüllte. Daraus schloss er, dass es sich um die Geistseele des ungeborenen Kindes der Schwangeren handeln musste. Kurz darauf verschwand

die Lichtenergie im Körper der Frau. Der Therapeut war tief bewegt und überzeugt, dass ihm ein hohes Geisteswesen erschienen war, welches neuerlich inkarnieren wollte. Wenig später wurde das Kind geboren – mit einer schweren Behinderung. Lisa, ich verneige mich vor deinem Geist, der dieses Leben gewählt hat, um uns Mitgefühl und Wertschätzung zu lehren. **Mag. Stefanie Zauchner-Mimra**, Mutter eines EB-Betroffenen

Eigenveranstaltungen

Familienwochenende 2011. Von 3. bis 5. März 2011 organisierte DEBRA Austria erstmalig ein Familienwochenende in Salzburg. Im Vordergrund dieser Veranstaltung standen Erfahrungsaustausch zwischen betroffenen Familien und Entspannung. Elf Familien mit EB-Betroffenen nahmen die Einladung an und verbrachten schöne Tage im Hotel Ammerhauser in Anthering. Zusammenfassend kann man sagen, dass das Familienwochenende eine wunderschöne, runde Sache war, die unbedingt wiederholt werden sollte. Von „A“ wie Austausch unter Gleichgesinnten über „M“ wie megagutes Essen bis „Z“ wie zusammen etwas unternehmen, war es ein aktionsreiches Wochenende, das uns sehr gut gefallen hat! Lediglich ein paar zeitliche Verzögerungen trübten den Gesamteindruck. Da wir am Freitag zu lange aufs Abendessen warten mussten, versäumten die Jugendlichen den Kinofilm. Auch Ingo Vogls Kabarettauftritt – wie immer ein Höhepunkt – musste aufgrund der schleppenden Getränkebestellung und -auslieferung um 30 Minuten verschoben werden. Das Programm war alles in allem sehr gut, vor allem auch für die Kinder: Das Spielen mit der Carrera-Autorennbahn machte – vor allem die schon etwas älteren unter uns – wieder ganz

jung. Und auch das Reiten zauberte jedem Cowboy oder -girl ein breites Lächeln aufs Gesicht. All das sollte auch beim nächsten Treffen wieder ins Programm kommen. Denn auf diese Art ist ganz sicher mit einem positiven Therapieeffekt zu rechnen. Eine romantische Kutschenfahrt rundete das Wochenende stimmig ab. Fazit: ein gemütliches und geschwätziges Miteinander mit Freunden im sonnigen Salzburger Land. Herzlichen Dank an DEBRA Austria. ✿ **Alexander Riegg**, Vater einer EB-Betroffenen



© F. ZALCHNER
Gruppenfoto mit den Teilnehmern des Familienwochenendes

Jahrestreffen DEBRA Südtirol. Mein Name ist Riccardo Visioli, ich bin 13 Jahre alt und wohne in Casalmaggiore (Cr) Italien. Von Geburt an bin ich ein „Schmetterlingskind“. Ich besuche die dritte Klasse in der Giuseppe Diotti-Schule. Wir haben viele verschiedene Schulfächer, manche sind sehr anspruchsvoll, andere interessant. Meine Lieblingsfächer sind die Literarischen. Nächstes Jahr werde ich das humanistische Gymnasium besuchen, denn mein großer Wunsch ist es, Lehrer oder Journalist zu werden. Ja und ich habe EB. Was das ist? EB ist eine seltene Erkrankung, Betroffene gibt es

nicht nur in Italien, sondern auf der ganzen Welt. Ihnen allen möchte ich sagen: diese Krankheit ist wundervoll! Sie ermöglicht mir, viele Reisen zu unternehmen, neue Menschen, Kulturen und Traditionen kennenzulernen und zu erforschen. Ein schönes Symbol für EB ist der Schmetterling, ein Wesen voller Farben so sensibel und verletzlich wie unsere Haut und gleichzeitig so wertvoll.

Am 2. April 2011 fand unser Jahrestreffen in Toblach statt. Eines der wesentlichen Gesprächsthemen war die Forschung. Aber nicht nur Ärzte und Wissenschaftler berichteten, auch viele Patienten ergriffen das Wort. Ich war besonders davon beeindruckt, wie viele Menschen Interesse an unserer Krankheit zeigen und wie die Familien der Patienten ihren Alltag mit EB doch einigermaßen gut bewältigen. Als Schüler fand ich den Studienaufenthalt von Anna Faccin in England sehr interessant. Für mich stellt das den Beweis dafür



© PRIVAT
Gruppenfoto vom Jahrestreffen von DEBRA-Südtirol



Riccardo Visioli mit seiner Familie

© PRIVAT

dar, dass auch wir Betroffene es schaffen können. Sie zeigte uns Fotos und erzählte uns von ihrer Zeit in London ohne Hilfe der Eltern. Ihr einfaches Credo lautet: Man soll nicht von vornherein auf etwas verzichten, man soll alles versuchen!

Am nächsten Morgen genossen wir ein reichhaltiges Frühstück und gingen danach mit Anna und ihrer Familie zum Naturpark. Ein wundervolles Erlebnis: ein magischer Wald, wo die Stille

und der Gesang der Vögel das Leben der unsichtbaren Geister der Natur begleiten. Die engen Wege waren umgeben von Pflanzen, die Sonne schien zwischen den Baumkronen hindurch und wir folgten den Spuren der Tiere. Im Naturspielpark befanden sich verschiedene Tiere aus Holz und umgeben von Schnee und Eis fanden wir das keltische Baumhoroskop. Mein Sternzeichen ist Steinbock und der dazugehörige Baum ist die Ulme. Kennt Ihr Euren Baum? Ich empfehle Euch: hingehen und suchen. Nach dem Ausflug war es an der Zeit sich zu verabschieden. Mir werden schöne Erinnerungen bleiben, wie die Berge umgeben von Schnee und vieles mehr. Bis zum nächsten Mal! ♣ **Riccardo Visioli**, EB-Betroffener und Jungjournalist, 13 Jahre

Regionaltreffen 2011. Am 8. April 2011 kamen viele EB-Betroffene aus Wien und Umgebung mit ihren Angehörigen in einem urigen Kellerlokal in der Wiener Innenstadt zusammen, um mit DEBRA-Mitarbeitern und einigen Vorstandsmitgliedern in zwangloser Atmosphäre zu plaudern und bei guter Hausmannskost Erfahrungen und Neuigkeiten auszutauschen. Diesmal gab es allerdings auch einen offiziellen Programmpunkt, nämlich eine außerordentliche Generalversammlung, bei der die Statuten des DEBRA-Forschungsvereins geringfügig geändert wurden. Nicht nur das Essen sondern auch die Stimmung war sehr gut und so ging man nach einigen Stunden gut

gelaunt auseinander – voller Vorfreude auf das nächste Regionaltreffen im Frühling 2012. ♣ **Dagmar Libiseller**, DEBRA Austria



Ulla Epler, Franz Feichtlbauer ...

© DEBRA AUSTRIA (2)



... und die DEBRA-Runde

Väter-/Männerwochenende 2011. Von 27. bis 29. Mai 2011 trafen sich Martin Anerinhof, Michael Fleischer, Walter Fritz, Lothar Illsinger, Alex Riegg, Holger Schmid, Franz Zauchner und ich, alle-

Entspannung und dem Erfahrungsaustausch, denn auch Väter bzw. Ehemänner tragen einen guten Teil der familiären Belastung.

samt Väter bzw. Ehemänner von EB-Betroffenen, in einem schönen Salzburger Hotel zum nun schon traditionellen Männerwochenende. Diese Veranstaltung dient, ebenso wie das Mütterwochenende, der

Unser Wochenende begann mit einem gemeinsamen Abendessen. Kaum zu glauben, dass ich zu spät kam, wird mir doch nachgesagt, beim Essen immer der Erste zu sein. Der Abend klang mit guten Gesprächen über unsere familiären Situationen aus. Am Samstag nach dem Frühstück fand dann der Workshop mit Mag. Eva-Maria Roth statt. Es ging im Schwerpunkt um Partner und Anerkennung im Zusammenhang mit EB. Wir alle konnten eine Reihe von interessanten Anregungen mitnehmen, einerseits für den respektvol-



Entspannung für Väter und Ehemänner

© PRIVAT


len Umgang miteinander und andererseits für Möglichkeiten, größere Freiräume für gemeinsame Unternehmungen im Familienverbund zu schaffen. Es wurde aber auch klar, dass es punktuell notwendig ist, mehr Zeit für sich selbst in Anspruch zu nehmen, um Abstand vom Stress zu bekommen. Wertvolle Tipps, wie wir zu mehr Energie für den immer wieder aufreibenden Alltag mit EB kommen können, standen am Ende des Workshops.

Nach dem Mittagessen wanderten wir zur Wallfahrtsbasilika Maria Plain, nur Walter fehlte. Nichtsdestotrotz schlossen wir ihn und seine Familie in unser Gebet ein. Um den Heimweg ins Hotel zur erleichtern, genehmigten wir uns noch ein gutes Bier. Die Gespräche am

Mütterwochenende 2011. Das Mütterwochenende dient der körperlichen und seelischen Entspannung von Frauen, die im Alltag rund um die Uhr mit der Versorgung ihres „Schmetterlingskindes“ belastet sind. Im heurigen Jahr haben wir uns auf etwas Neues eingelassen:


„Zweimal Grundschrift, Beginn links vorwärts, zweimal Drehung, zweimal Drehung, zweimal Cha Cha Cha nach vorne, zweimal Cha Cha Cha zurück, viermal Cucaracha, viermal rückwärts Grundschrift, einmal Drehung, sechs Schritte nach vorne laufen, achtmal Hüfte im Kreis nach rechts, achtmal Hüfte im Kreis nach links, am Ende neue Tanzrichtung!“ So lautete die Anleitung unserer Tanzlehrerin. Rätet mal, welchen Tanz wir gelernt und dann getanzt haben? Die Antwort lautet: Salsa. Den kubanischen Hüftschwung haben wir mit Elan ausgeführt und dabei unentdeckte Talente gefunden: Zinaida, die abschließend sogar im Kopfstand mit den Füßen applaudierte. Dr. Verena Wally, ausgebildete Turniertänzerin und im Brotberuf Forscherin im EB-Haus, leitete uns an und begeisterte uns mit ihrem Talent. Was sie im Bereich der körperlichen Entspannung schaffte, erreichte wenig später Mag. Eva-Maria Roth mit ihrem psychologischen Einfühlungsvermögen an unserer Seele. Nicht unerwähnt bleiben soll das ausgezeichnete Essen in unserem Hotel, auch das trägt zum Wohlbefinden bei. Ein paar Tage wie im Traum, ein Aufenthalt, der uns Müttern wieder neue Kraft für die Herausforderungen mit EB gibt.


Rückweg, beim Abendessen und später an der Bar zeigten uns, wie verbunden wir uns miteinander fühlten – ein gemeinsames Schicksal eint.

Am Sonntag, nach dem Frühstück, nutzen wir die Möglichkeiten, den Wellnessbereich kennen zu lernen und genossen ein paar entspannende Stunden. Viel zu früh hieß es dann nach dem Mittagessen Abschied nehmen. In Erinnerung bleibt mir ein Wochenende mit Freunden, gute Gespräche, Anregungen für das Leben mit einem EB-Betroffenen und – last but not least – Spaß und Freude. Im Namen aller vielen herzlichen Dank an DEBRA Austria und Dagmar Libiseller für die gute Vorbereitung.  **Christian Blaim**, Ehemann einer EB-Betroffenen



Rundum entspannte EB-Mütter

Wir danken DEBRA Austria, dass wir jedes Jahr die Möglichkeit für ein so erholsames und gemütliches Wochenende bekommen. Für uns Mütter sind diese Tage ein wertvolles, Kraft spendendes Geschenk. Sie ermöglichen vertrauensvolle, wertschätzende Gespräche. Wir genießen jede Sekunde und tanken Energie und Zuversicht.  **Maria Allmeier**, Mutter einer EB-Betroffenen

Auch von meiner Seite ein ganz großes Dankeschön dafür, dass DEBRA Austria das alles ermöglicht. Das Mütterwochenende war wieder super: Das Tanzen mit Verena Wally war ein echtes Highlight. Von mir aus können wir nächstes Jahr auch wieder tanzen.  **Brigitte Morganello**, Mutter einer EB-Betroffenen

Jahrestreffen 2011. Von 14. bis 16. Oktober 2011 fand das 16. Jahrestreffen von DEBRA Austria wie immer in Salzburg statt. Zahlreiche Betroffene und deren Angehörige fanden sich bereits am Freitagabend im Seminarhotel St. Virgil zu einem gemütlichen Beisammensein ein.



Dr. Anja Diem bedankt sich bei unseren EB-Krankenschwestern

© R. HAMETNER (6)

Am Samstag – nach Generalversammlung, Kurzberichten aus dem EB-Haus und gemeinsamem Mittagessen – wurden zwei Vorträge mit Workshops zum Thema „Beziehungen“ angeboten, einer für Betroffene und einer für Angehörige. Sie waren sehr gut besucht, was uns zeigt, dass dieses Thema für unsere Gruppe besonders relevant ist. Ein Höhepunkt des heurigen Treffens war sicherlich der Auftritt des Salzburger Kabarettisten Ingo Vogl, der am Samstagabend mit seinem herzerfrischenden und auf DEBRA zugeschnittenen Programm eine Stunde lang Jung und Alt gleichermaßen zum Lachen brachte. Vor allem mit seiner Parodie auf Marcel Reich-Ranicki, der aus unserer Festschrift *5 Jahre EB-Haus Austria* las, hatte er die Lacher auf seiner Seite. Auf diesen humoristischen Einstieg folgte ein gemütlicher Plausch bzw. Erfahrungsaustausch zwischen den Teilnehmern. Am Sonntag standen nochmals der Erfahrungsaustausch und eine Fragestunde für DEBRA-Mitglieder auf dem Programm. Einige Teilnehmer beendeten das Treffen mit einer kurzen Andacht in der Hauskapelle bevor sich alle zum ge-

meinsamen Mittagessen einfanden. Alles in allem ein aus meiner Sicht gelungenes Treffen, was auch durch die Rückmeldungen der Teilnehmer bestätigt wurde.

Besonders erwähnen möchte ich das Jubiläum von Dr. Rainer Riedl. Er ist seit mittlerweile 14 Jahren Obmann von DEBRA Austria und arbeitet seit 10 Jahren intensiv am Projekt EB-Haus bzw. an den Voraussetzungen, exzellente EB-Forschung zu ermöglichen. In dieser Zeit hat er die ehemals kleine Selbsthilfegruppe zu einer österreichweit bekannten Hilfsorganisation geführt. Franz Feichtlbauer würdigte in seiner Rede den jahrelangen engagierten Einsatz von Rainer Riedl. Als Dank dafür und gleichzeitig als Aufforderung für viele weitere Jahre bekam unser Obmann ein Kletterseil und einige Bergsteigerutensilien geschenkt.

Wir bedankten uns aber auch bei zwei Personen, die unseren Verein seit vielen Jahren mit großem Engagement und hoher Sachkenntnis unterstützen: Marianne Tomanek (Buchhaltung und Rechnungswesen) und Siegfried Arming (Rechnungsprüfung und steuerliche Beratung) wurden mit je einer Schmetterlingsstatuette für ihre langjährige ehrenamtliche Tätigkeit für DEBRA Austria ausgezeichnet. Nicht unerwähnt bleiben sollen die beiden Krankenschwestern im EB-Haus, Manuela Langthaler und Alexandra Waldhör. Im Namen der DEBRA-Familie dankte ihnen Dr. Anja Diem für ihren jahrelangen unermüdlichen Einsatz für die „Schmetterlingskinder“ mit je einem Blumenstrauß. **Dagmar Libiseller**, DEBRA Austria

meinsamen Mittagessen einfanden. Alles in allem ein aus meiner Sicht gelungenes Treffen, was auch durch die Rückmeldungen der Teilnehmer bestätigt wurde.

Besonders erwähnen möchte ich das Jubiläum von Dr. Rainer Riedl. Er ist seit mittlerweile 14 Jahren Obmann von DEBRA Austria und arbeitet seit 10 Jahren intensiv am Projekt EB-Haus bzw. an den Voraussetzungen, exzellente EB-Forschung zu ermöglichen. In dieser Zeit hat er die ehemals kleine Selbsthilfegruppe zu einer österreichweit bekannten Hilfsorganisation geführt. Franz Feichtlbauer würdigte in seiner Rede den jahrelangen engagierten Einsatz von Rainer Riedl. Als Dank dafür und gleichzeitig als Aufforderung für viele weitere Jahre bekam unser Obmann ein Kletterseil und einige Bergsteigerutensilien geschenkt.

Wir bedankten uns aber auch bei zwei Personen, die unseren Verein seit vielen Jahren mit großem Engagement und hoher Sachkenntnis unterstützen: Marianne Tomanek (Buchhaltung und Rechnungswesen) und Siegfried Arming (Rechnungsprüfung und steuerliche Beratung) wurden mit je einer Schmetterlingsstatuette für ihre langjährige ehrenamtliche Tätigkeit für DEBRA Austria ausgezeichnet. Nicht unerwähnt bleiben sollen die beiden Krankenschwestern im EB-Haus, Manuela Langthaler und Alexandra Waldhör. Im Namen der DEBRA-Familie dankte ihnen Dr. Anja Diem für ihren jahrelangen unermüdlichen Einsatz für die „Schmetterlingskinder“ mit je einem Blumenstrauß. **Dagmar Libiseller**, DEBRA Austria



Siegfried Arming mit dem Vorstand von DEBRA Austria



Ingo Vogl unterhält mit Kabarett



Rainer Riedl inmitten des DEBRA-Vorstandes



Marianne Tomanek, Rainer Riedl



Beim gemeinsamen Mittagessen

Internationaler DEBRA-Kongress in Groningen. Der DEBRA International-Kongress 2011 fand vom 26. bis 30. Oktober in der Universitätsstadt Groningen statt. Diese jüngste Stadt der Niederlande hat eine lange, bewegte Geschichte, die man an den historischen Lagerhallen, Innenhöfen und Gebäuden ablesen kann. Groningen ist aber auch eine Stadt mit Mumm – hier steht allermodernste Architektur. Groningen wurde einmal zur besten Innenstadt gekürt, weil es sich dort so wunderbar leben lässt. Wenn man eine horizontale Linie mitten durch die Niederlande zieht, dann ist Groningen abgesehen von Amsterdam die größte Stadt im oberen Teil der Niederlande.

Der Kongress fand am renommierten University Medical Center statt, war bestens organisiert und bot rund 80 Teilnehmern aus 40 Ländern ein verlängertes Wochenende lang die Möglichkeit, Erfahrungen auszutauschen, Ideen einzubringen und sich noch enger zusammenzuschließen. Sehr erfreulich war die erstmalige Teilnahme einer DEBRA-Delegation aus Japan, denn so schloss sich eine wichtige Lücke in unserem internationalen Netz.

Der erste Kongresstag stand ganz im Zeichen des DEBRA International Projekts „Best Practice Clinical Guidelines“, im Rahmen dessen eine Reihe von international anerkannten klinischen Richtlinien für die medizinische Versorgung von EB-Betroffenen erarbeitet werden soll. Dr. Francis Palisson, Präsident von DEBRA Chile und Leiter dieser Initiative, eröffnete diesen Tag

mit einer Präsentation der Ziele für dieses Projekt. Ihm folgte seine Landsfrau Dr. Susanne Krämer, die eine erste fertiggestellte Richtlinie für die Zahnbehandlung und -pflege bei EB vorstellte. Dr. Kenneth Goldschneider präsentierte den aktuellen Stand der Richtlinie für Schmerzmanagement. Daran schloss sich die Vorstellung des neuen Buches *Occupational Therapy in EB* der beiden Salzburger Ergotherapeuten, Mag. Hedwig Weiß und Florian Prinz, an. Anhand der Präsentationen von Prof. Marcel Jonkman, Dr. Ann Lucky und Dr. Jemima Mellerio wurde das Thema EB und Hautkrebs diskutiert. Auch hierzu ist eine klinische Richtlinie in Arbeit. Im letzten Referat dieses Tages stellte Dr. Mark de Souza die Pläne seiner Firma Lotus Tissue Repair vor. Gemeinsam mit Investoren aus den USA plant Lotus 26 Mio. Dollar in die Entwicklung einer Proteintherapie für dystrophe EB zu investieren.

Der zweite Kongresstag war Erfahrungsberichten von Betroffenen und DEBRA-Gruppen gewidmet. Vor allem der Aspekt, wie man das tägliche Leben, Beruf und Familie mit EB unter einen Hut bringen kann, wurde dargestellt und intensiv diskutiert. Ich hatte die Gelegenheit einmal mehr das Konzept, die Finanzierung und die Herausforderungen im Betrieb des EB-Hauses Austria zu präsentieren und, anschließend in der Diskussion, den Modellen der medizinischen EB-Versorgung in Frankreich und Großbritannien gegenüber zu stellen.

Der dritte Kongresstag sollte unter dem Motto „Young Investigators“ vor allem jungen EB-Forschern eine

© DEBRA AUSTRIA (2)



Organisatoren und Redner beim internationalen DEBRA-Kongress in Groningen



A. Diem, F. Prinz, H. Weiß (m. d. Ergotherapiebuch), P. Higman (Übersetzung)



M. Jonkman (5.v.l.) mit den Young Investigators



Kongressteilnehmer in Groningen



Vorstand von DEBRA International mit Präsident R. Riedl (2.v.r.)

Bühne bieten. So konnten die Jungforscher Dimitra Kiritsi aus Freiburg, Marieke Bolling und Peter van den Akker aus Groningen, Eva Murauer aus Salzburg, Satoru Shinkuma aus Sapporo sowie Magda van der Kooi, Marjon Pasmooij und Antoni Gostynski aus Gro-

ner persönlichen Meinung nach war der Vortrag von Eva Murauer ebenso gewinnverdächtig, allerdings hatte Peter als Holländer einen leichten Heimvorteil und konnte die meisten Stimmen auf sich vereinigen. Am Nachmittag stand noch eine Zusammenfassung der internationalen EB-Forschung (Marcel Jonkman) und je ein Vortrag über die Messung der Quality of Life bei EB (John Frew, Sydney) bzw. über die letzte Lebensphase bei Betroffenen mit EB Herlitz (WingYan Yuen, Groningen) auf dem Programm.



Gruppenbild mit allen Kongressteilnehmern

© DEBRA AUSTRIA (4)

ningen, ihre qualitativ hochwertigen Forschungsarbeiten vorstellen. Allerdings ging es an diesem Tag nicht um die trockene Präsentation von Laborergebnissen, Zahlen, Daten und Fakten. Prof. Marcel Jonkman hatte diese Gruppe von Jungforschern zu einem Wettbewerb nach Groningen eingeladen: der anschaulichste und für alle Anwesenden, mehrheitlich Laien, am besten verständliche Vortrag sollte per Publikumsvoiting eruiert und ausgezeichnet werden. Peter van den Akker konnte den Bewerb für sich entscheiden. Mei-

Der vierte und letzte Kongresstag war Workshops für EB-Spezialisten in den Themenbereichen Krankenpflege, Ernährung, psychologische Betreuung, Sozialarbeit und Fundraising vorbehalten. Am Nachmittag fand die Generalversammlung von DEBRA International mit den üblichen Tagesordnungspunkten statt. Natürlich wurde auch ein neuer Vorstand gewählt:

Rainer Riedl , Österreich	Obmann
Francis Palisson , Chile	Obmann-Stellvertreter
Michael Fitzpatrick , Australien	Kassier
Gena Brumitt , Kanada	Kassier-Stellvertreter
Jimmy Fearon , Irland	Schriftführer
Vlasta Zmazek , Kroatien	Schriftführer-Stellvertreter
Rick Gallagher , USA	
Robin Hood , Großbritannien	
Evanina Makow , Spanien	
Polona Zakosek , Slowenien	

Wie jedes Jahr bot das Treffen eine Reihe von interessanten Anregungen und gab wieder Ansporn, die internationale Zusammenarbeit zu forcieren. 🌸

Dr. Rainer Riedl, DEBRA Austria

Marsch der seltenen Erkrankungen. 26. Februar 2011, 11 Uhr, Wien, Treffpunkt Oper. Es ist kalt, aber die Sonne lacht vom Himmel, unsere Verbündete an diesem Tag. Ich bin ausnahmsweise sehr früh dran und stehe schon mitten in der DEBRA-Familie: Betroffene, Angehörige, Mitarbeiter und Freunde der „Schmetterlingskinder“. Ein paar sind sogar aus der Steiermark und aus Salzburg angereist, um am dritten Marsch der seltenen Erkrankungen teilzunehmen.

Von allen Seiten strömen Menschen auf den Herbert-von-Karajan-Platz vor der Wiener Staatsoper, Kranke und Gesunde, kann man das so genau trennen? Schilder werden verteilt, auf denen einige der rund 6.000 anerkannten, seltenen Erkrankungen beschrieben sind. Die Namen sind nicht unbedingt leichter les- und aussprechbar als Epidermolysis bullosa: Muskeldystrophie, Amyotrophe Lateralsklerose, Mukopolysaccharidosen (MPS), Pallister-Killian-Syndrom und viele mehr.

Ich bin nicht gerne in Menschenmassen. Aber heute mache ich eine Ausnahme. Gemäß dem Motto der Veranstalter von NASE bzw. Orphanet: Je mehr Menschen mit uns diesen Tag gemeinsam be-gehen, desto mehr können wir verdeutlichen, dass es sich bei Betroffenen von seltenen Erkrankungen um viele Österreicher handelt, die Unterstützung brauchen.

Kurz vor Mittag setzt sich der Zug langsam in Bewegung, schlängelt sich friedlich durch die Innenstadt. Kein Megaphon, keine Sprechchöre. Die Schilder mit

den unaussprechlichen Namen unbegreiflicher, unbekannter Krankheiten, die Luftballons, die Rollstühle, die Menschen, die allein mit ihrer Anwesenheit um Aufmerksamkeit für die dahinter liegenden Schicksale kämpfen. Ein paar verteilen Infomaterial und sprechen Passanten an, die meisten sind einfach nur da. Neugierige Blicke folgen unserer Karawane – bis wir schließlich in der Radetzkystraße vor dem Gesundheitsministerium stehen. Hier müssen wir gehört werden, von hier aus muss

agiert werden. Im Festsaal des Gesundheitsministeriums findet dann die Informationsveranstaltung statt. Dr. Till Voigtländer, der Gründer der Nationalen Aktionsplattform für seltene Erkrankungen (NASE) berichtet über die Inhalte und die Notwendigkeit für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Betroffene berichten von ihren Nöten und den Unzulänglichkeiten des Gesundheits- und Sozialsystems im Umgang mit Erkrankungen, von denen Ärzte zwar wissen, für deren Behandlung aber viel zu wenig geschieht. Im Raum herrscht Einigkeit, dass noch viel mehr getan werden muss. Auch wenn wenig öffentliche Mittel für diese dringenden Anliegen vorhanden sind, auch wenn es um eine scheinbar kleine Gruppe von Menschen geht. Hier sind sich alle einig: Wir werden weiterkämpfen.  **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria



Marsch durch die Wiener Innenstadt



© DEBRA AUSTRIA (3)

EB-Betroffene, Angehörige und DEBRA-Mitarbeiter vor dem Marsch



Gery Fischer (Lungenhochdruck), Christine Leopold (GÖG), Rainer Riedl

Gründung von **Pro Rare Austria**. Am 3. Dezember 2011 war es endlich soweit: Im Rahmen der diesjährigen Konferenz für seltene Erkrankungen wurde mit dem Verein Pro Rare Austria nun auch in Österreich eine Allianz gegründet. Hauptziel: Verbesserung der Rechte und Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Was sind eigentlich seltene Erkrankungen? Sie zeichnen sich dadurch aus, dass nur wenige Menschen betroffen sind, maximal 5 von 10.000. Allerdings werden im so genannten Orphanet, www.orpha.net, mittlerweile 6.000 bis 8.000 offiziell anerkannte „Rare Diseases“ geführt. Auf die Bevölkerung von Österreich umgelegt bedeutet das, dass etwa 400.000 Menschen in unserem Land von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Auch wenn diese Zahlen die Bezeichnung „selten“ relativieren, steht jeder einzelne, der unter einer spezifischen seltenen Erkrankung leidet, vor ähnlichen Herausforderungen: mangelndes Wissen und Bewusstsein, lange Diagnosewege, kaum Therapien, wenig Forschung, hoher Pflegeaufwand, oft enorme Folgekosten durch die Erkrankung. So wundert es kaum, wenn man in diesem Zusammenhang immer wieder von den „Waisenkindern der Medizin“ spricht. In Österreich existieren etwa 60 mehr oder wenig gut organisierte Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich mit großem Engagement – häufig bis an die persönlichen Grenzen – um ihre Mitglieder kümmern. Einigermaßen bekannte Vertreter sind hier Lungenhochdruck, Cystische Fibrose, Mukopolysaccharidosen, Muskeldystrophie oder Epidermolysis bullosa – alias „Schmetterlingskinder“. Viele andere Gruppen bleiben unter der Wahrnehmungsschwelle, unter anderem auch deshalb, weil es nur eine Handvoll Betroffener in Österreich gibt. Am 3. Dezember wurde nun mit dem Verein Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen ein Dachverband gegründet, der sich der

vielfältigen Herausforderungen annehmen und vor allem für eine Verbesserung der Patientenrechte und der Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzen wird. Die wesentlichen Ziele der Allianz sind:

- Anerkennung definierter seltener Erkrankungen;
- offizieller Status für alle Patienten, die an seltenen Erkrankungen leiden und damit verbunden
 - österreichweite Befreiung von Gebühren, Behandlungs- und Medikamentenkosten, die in Zusammenhang mit der seltenen Erkrankung stehen,
 - freier Zugang zu medizinischen Untersuchungen – österreichweit und falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit,
 - freier Zugang zu medizinischen und anderen therapeutischen Behandlungen – österreichweit und falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit,
 - österreichweit einheitliche Sonderregelungen in Bezug auf Pflege, Pflegeunterstützung und Kinderbetreuung.
- Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Errichtung bzw. Auswahl von regionalen und/oder nationalen Referenzkliniken bzw. -zentren;
- Förderung der wissenschaftlichen Forschung mit dem Ziel der Therapieentwicklung;

Aufgabe der Gründungsversammlung war es unter anderem, einen ersten Vorstand zu wählen. Dieser setzt sich aus folgenden Personen zusammen:

Karin Modl (ÖSPID):	Obfrau
Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria):	Obfrau-Stv.
Jürgen Otzelberger (Angelman-Verein):	Kassier
Florian Barton (ÖGAST):	Kassier-Stv.
Michaela Weigl (MPS):	Schriftführerin
Ursula Novak (CF Austria):	Schriftführerin-Stv.

Nun wartet eine Reihe von Aufgaben auf den frisch gebackenen Verein wie beispielsweise: möglichst viele Selbsthilfegruppen als Mitglieder zu gewinnen, eine erste Vereinsinfrastruktur aufzubauen, den Aktionstag für seltene Erkrankungen vorzubereiten und Förderer für eine nachhaltige Finanzierung zu finden. 🌸 **Dr. Rainer Riedl**, DEBRA Austria

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Kontakt: Karin Modl, 0664 – 456 9737,
office@prorare-austria.org,
www.prorare-austria.org



© DEBRA AUSTRIA


Benefizveranstaltungen

Die „Schmetterlingskinder“ sagen herzlichen Dank!

Um die medizinische Versorgung sicherzustellen, Therapien für EB zu erforschen und Betrof-



© DEBRA AUSTRIA

fenen dort zu helfen, wo das soziale Netz nicht ausreicht, ist DEBRA Austria auf Spenden angewiesen. Es ist besonders erfreulich, dass viele Menschen unseren Hilferuf gehört haben und sich engagiert einsetzen, sei es mit einmaligen Spenden, Benefizveranstaltungen oder umfangreichen Spendenaktionen. Aus Platzgründen können wir hier – stellvertretend – nur einige dieser schönen Veranstaltungen anführen. Unser Dank gilt aber allen Menschen, die mit großer Hilfsbereitschaft ganz Außergewöhnliches auf die Beine stellen und beherzt helfen. Selbstverständlich möchten wir uns auch bei all jenen bedanken, von deren Leistungen wir hier nicht berichten können. Denn ohne sie wäre die „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ undenkbar. Vielen Dank!  **Patricia Santo-Passo**, DEBRA Austria

Schmetterlingskinder Golf-Charity 2011. Bei unserer diesjährigen Golf-Charity am 17. September 2011 in Himberg bei Wien wurde bei herrlichem Wetter gegolft, gewonnen, getanzt und bis spät am Abend gefeiert. Der Reinerlös von an die 50.000 Euro freut uns als Veranstalter, begeisterte aber auch Sponsoren und Teilnehmer, weil sie auf diesem Weg einen wertvollen Beitrag zur EB-Forschung leisten können. Den schönen Erfolg verdanken wir 260 Golfspielern und einer großen Anzahl von Spendern und Sponsoren. Mehr als 360 Abendgäste genossen auch heuer die Abendveranstaltung im Stil des Oktoberfestes. Dabei wurde den Gästen einiges geboten: Durch den Abend begleitete der sympathische Puls4-Moderator Norbert Oberhauser, das traditionelle Bierfass wurde von Schilegende Franz Klammer angezapft und den heiteren Show Act gestaltete der Entertainer Axel E. Blanck. Viele Gäste nahmen auch an der Tombola teil, bereits nach zwei Stunden waren alle 800 Glückslose vergeben – ein schöner Beitrag zum Spendenerlös.


Bei der Vorbereitung des Golfturniers, insbesondere der Tombola halfen heuer erstmals drei Schüler der Tourismusschule Modul. Lena und Emmi Riedl sowie ihre beiden Freundinnen Vera und Christina unterstützten



© RIGI, FOTO WEINWURM

li.: Franz Klammer mit DI Hans-Christian Höfer
re.: Das ehrenamtliche Team von DEBRA Austria



beim Losverkauf. Insgesamt waren 25 ehrenamtliche Helfer vor Ort und begleiteten die Veranstaltung von der Registrierung in der Früh bis zur Verteilung der Lebkuchenherzen zum Abschied. Eine Großveranstaltung wie diese ist nur mit tatkräftiger Unterstützung der Hausherren des Colony Club, Mag. Eva und DI Hans-Christian Höfer, und deren gesamtem Team möglich. Für das außergewöhnliche Engagement sind wir sehr dankbar und möchten den Teilnehmern, Spendern und Sponsoren sowie allen ehrenamtlichen Helfern aufs herzlichste Danke sagen.  **Ulla Epler**, DEBRA Austria

Benefizveranstaltungen in Österreich

Club 80 – Golfen für den guten Zweck. Bereits zum fünften Mal veranstaltete der Club 80 im Golf Club Almenland, Passail/Fladnitz, ein Charity Golf-Turnier für die „Schmetterlingskinder“. Am 17. Juni 2011 trafen sich ambitionierte Hobbygolfer und Freunde des Veranstalterteams, Christian Sadjak, Claus-Karl Hercog, Manfred Zangl und Friedrich Kletzenbauer, um gemeinsam ei-



v.l.n.r.: Claus-Karl Hercog, Ulla Epler, Friedrich Kletzenbauer, Christian Sadjak, Manfred Zangl

nen schönen Golftag zu erleben. Dank großem Engagement des Club 80 und vieler großzügiger Spender konnte nach einem sportlich hochwertigen Golftag und einem wunderschönen Dinner die großartige Spendensumme von 23.000 Euro für die „Schmetterlingskinder“ an Ulla Epler von DEBRA Austria übergeben werden. Wir bedanken uns auf das Herzlichste für die treue Unterstützung! 🌸

Glem vital und die Schmetterlingswochen. 2011 startete Henkel Austria für die Marke Glem vital erstmalig die so genannten „Schmetterlingswochen“. Im Zeitraum von Mai bis Juni 2011 waren in ganz Österreich die besonders ansprechenden und vor allem großformatigen Plakate zu sehen. Die Kampagne beschränkte sich jedoch nicht auf die Bewerbung von Glem vital-Produkten sondern umfasste auch eine Gewinnaktion mit schönen Preisen: Ab Anfang Mai war jedes Glem vital-Produkt mit einem Gewinncode versehen. Gab man diesen auf der Webseite www.schmetterlingswochen.at ein, konnte man einen „Schmetterling fliegen lassen“. Auf diese Weise nahm man automatisch an der Verlosung der Preise, wie beispielsweise Familienurlaube, teil. Für DEBRA Austria sehr erfreulich war die Tatsache, dass Henkel für jeden eingelösten Gewinncode 10 Cent an die „Schmetterlingskinder“ spendete. Im Zuge die-

ser erfolgreichen Kooperation wurde jedoch nicht nur die großartige Spendensumme von 5.000 Euro erzielt, sondern mit der Plakatkampagne auch die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ transportiert – eine beispielgebende Aktion, für die sich DEBRA Austria sehr herzlich bedankt! 🌸



v.l.n.r.: Mag. Bernhard Voit (GF HairCare Austria), Barbara Geisler (HairCare Austria), Ulla Epler und Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria)



Plakatkampagne von Glem vital



Vitatherm und die Schmetterlingskinder. Heating Innovations Austria GmbH, ein gemeinsames Unternehmen von OMV und BP zur Vermarktung von Heizöl der Marke Vitatherm, entschloss sich 2011 zu einer Kooperation mit DEBRA Austria. So wurden die „Schmetterlingskinder“ in die Kommunikationsmaßnahmen rund um Vitatherm mit einbezogen. DEBRA Austria durfte sich über eine Spende von über 66.000 Euro freuen, die von Hinnova und ihren Partnern aufgebracht wurde. Henriett Magel, Geschäftsführerin von Hinnova, erklärte dazu: „Wir bieten mit dem schwefelfreien Heizöl Vitatherm einen Brennstoff für eine bessere Energiezukunft an. Vor allem Schmetterlingskinder haben ganz besondere Herausforderungen zu bewältigen und brauchen deshalb unsere gezielte Unterstützung.“ In die gleiche Kerbe schlug DI Mag. Ernst Kikinger, seitens BP für Vitatherm verantwortlich: „Das Schicksal der Schmetterlingskinder liegt uns am Herzen, daher unterstützen wir DEBRA Aus-



© HEATING INNOVATIONS AUSTRIA GMBH

v.l.n.r.: Rainer Riedl, Ulla Epler, Henriett Magel, DI Ernst Kikinger

tria sehr gerne. Jede Aktivität, die das Thema öffentlich macht, sorgt für mehr Wissen und Verständnis in der Bevölkerung.“ Nicht zuletzt ist der Schmetterling seit der Markteinführung im Jahr 2008 ein Key Visual für diese Heizölmarke. Somit war es nur ein kleiner Schritt, eine Verbindung zwischen Vitatherm und den „Schmetterlingskindern“ herzustellen. DEBRA Austria bedankt sich für eine besonders gut gelungene Kooperation! ♣

INTERSPAR und das Schmetterlingsbrot. Ein besonders großzügiger und verlässlicher Kooperationspartner ist INTERSPAR. Bereits seit fünf Jahren gibt es das so genannte „Schmetterlingsbrot“, das auch im Jahr 2011 in 57 INTERSPAR-Filialen beim Fri-



Die Geschäftsführer Mag. Markus Kaser und Mag. Fritz Seher übergeben den Scheck

© WWW.NEUMAYR.CO

schebäcker um einen Euro erhältlich war. Das süße, mit Hagelzucker bestreute Brioche hat die Form eines Schmetterlings und ist bei Jung und Alt beliebt. Abgesehen davon, dass das „Schmetterlingsbrot“ köstlich schmeckt, schafft es – vor allem im Rahmen der begleitenden Kommunikationsmaßnahmen von INTERSPAR – Bewusstsein für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“. Der Reinerlös aus dem Verkauf in der Höhe von 35.000 Euro ging auch heuer an DEBRA Austria und ist ein wesentlicher finanzieller Beitrag für den Betrieb des EB-Hauses Austria. INTERSPAR unterstützt damit kompetente medizinische Versorgung und Forschung auf dem Weg zur Heilung. Herzlichen Dank für die großartige und vor allem nachhaltige Unterstützung! ♣

Onzoone – nachhaltige und großzügige Unterstützung. DEBRA Austria bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Spende von 10.000 Euro für die „Schmetterlingskinder“, die kurz nach Weihnachten 2011 eingetroffen ist. Der Eigentümer der Telekommunikationsfirma Onzoone, Andreas Kalchbrenner, begleitet das Hilfsprogramm von DEBRA – me-



dizinische Versorgung, Forschung auf dem Weg zu Heilung und Direkthilfe für Betroffene – nun bereits das dritte Jahr. Die Unterstützung von Onzoone ist

zu einem nachhaltigen und unverzichtbaren Baustein in der „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ geworden, denn sie sichert kompetente Medizin und vor allem erstklassige Forschung. Das wichtigste aber ist: sie

gibt den „Schmetterlingskindern“ Hoffnung und Zuversicht auf ein Leben ohne Blasen und ohne Schmerzen. DEBRA Austria bedankt sich für diese Unterstützung aufs Herzlichste! 🌸

Ein 50er für die Schmetterlingskinder. Die Leidenschaft für den schwarzen Blues brachte Manfred Bartalszky dazu, sich selbst zum 50. Geburtstag zu beschenken – mit einem Konzert mit seiner Band Riding Notes im Theater Odeon. Mit ihm brachten Gastmusiker Luca Bartalszky (Cajon), Oliver Teuffenbach (Gitarre), der extra aus Kärnten angereist kam, Steffi Leiner (Saxophon), Martin Hilger (Gitarre), Christian Prechtl (Gitarre und Gesang), Harald Meixner (Gitarre), Meena Cryle & Chris Fillmore und die Band Bridge of Sighs, unplugged das Odeon Theater zum Beben. Als zusätzliche Attraktion wartete ein reichhaltiges Buffet auf die Gäste. Bei der Übergabe erhöhte Manfred Bartalszky spontan die Spendensumme auf 6.000 Euro und bemerkte: „Ich hoffe, dass durch mein Konzert ein wenig Leid gelindert werden kann. Wir haben viele Menschen für diese Sache begeistern können und Betroffenheit ausgelöst.



© SONJA BARTALSZKY

Manfred Bartalszky, Patricia Santo-Passo (DEBRA Austria)

Ich danke, wir haben mit diesem Event auch künftige Spender gewinnen können.“ Herzlichen Dank für die großartige Spende! 🌸

Marc Pircher – 12 Stunden Musik für Schmetterlingskinder. Bei der Benefizveranstaltung „Musikweihnacht 2010“ lernte Marc Pircher eine von EB betroffene Familie aus Tirol kennen. Das brachte ihn auf die Idee, gemeinsam mit sieben Freunden zwölf Stunden lang für die „Schmetterlingskin-

der“ zu musizieren. Marc Pircher selbst spielt Harmonika. Am 7. Dezember 2010 zog Marc Pircher mit seinen Musikern von 10 Uhr früh bis 10 Uhr abends durchs Zillertal. Dabei besuchten sie fast vierzig Einrichtungen – Firmen, Hotels, Gasthäuser und Privathäuser. Die muntere Musikantentruppe konnte in diesen zwölf Stunden eine bemerkenswerte Spendensumme einspielen: über 10.000 Euro. Die Scheckübergabe fand im Rahmen der Aktion „Licht ins Dunkel“ im ORF-Landesstudio Tirol statt. Beim begleitenden Fernsehauftritt konnte Marc Pircher zusätzlich auf die Anliegen der Betroffenen aufmerksam machen. Im Namen der Tiroler „Schmetterlingskinder“ schicken wir ein herzliches „Vergelt's Gott“ nach Tirol und bedanken uns von Herzen! 🌸



© SIEGFRIED GEISLER

Marc Pircher (Akkordeon), Manfred Wagner (Bariton), Andy Sporer (Harmonika), Reinhard Fankhauser (Bassgeige), Herbert Kröll (Gitarre), Freddy Pfister (Akkordeon), Toni Freund (Klarinette)

Sachen & Machen macht feine Sachen. Kinder aus Bruck an der Leitha malten unter künstlerischer Anleitung während der Sommerferien 2010 fröhliche, bunte Bilder. Schon im Sommer wurde die Idee geboren, diese Bilder zu Gunsten der „Schmetterlingskinder“ zu versteigern. Ein Adventwochenende schien den Veranstaltern der Agentur Sachen & Machen dafür geeignet. Insgesamt 41 Bilder kamen zum Ausrufpreis von je 25 Euro im Brucker Stadtsaal unter den Hammer. Nach der Eröffnung durch Bürgermeister Richard Hemmer und einleitenden Worten des Obmanns von DEBRA Austria ließ sich das Publikum nicht lange bitten. Alle Bilder konnten versteigert werden. Nicht zuletzt trug die humorvolle Moderation von Dr. Niki Hartig zu diesem Erfolg bei. Die



© SACHEN & MACHEN

Sylvia Sima-Kral (Sachen & Machen) mit den kleinen Künstlern

Schüler der Musikschule Bruck sowie Gitti Hochreiter mit ihren Adventgeschichten sorgten für eine feierliche und besinnliche Stimmung. Der Abend brachte mit 4.467,25 Euro ein beachtliches Spendenergebnis für die „Schmetterlingskinder“. Wir danken von ganzem Herzen! ❀

Wie Christbaumkreuze Schmetterlingskindern helfen können. Im Jänner 2011 zog Andreas Mizera mit einer kleinen Gruppe engagierter Menschen in Wien von einem Christbaumsammelplatz zum nächsten. Sie befreiten die ausgedienten Christbäume von den noch brauchbaren Holzkreuzen.



© PRIVAT FAMILIE MIZERA

Familie Mizera mit der Jugendgruppe und Horst Hrobsky von der FFW Gablitz

Mag. Andrea Pfeiffer von der Christbaumkultur in Eichgra-

ben kaufte diese recycelten Christbaumkreuze. Sie war von der Idee begeistert, den Verkaufserlös den „Schmetterlingskindern“ zu spenden. Beim Transport der insgesamt 343 Holzkreuze aus zwei Kellerabteilen im 12. Wiener Gemeindebezirk half die Freiwillige Feuerwehr Gablitz tatkräftig mit. Die Feuerwehrjugendgruppe von Horst Hrobsky machte sich ans Werk, die Kellerabteile auszuräumen und die Kreuze auf das Fahrzeug der FFW Gablitz zu verladen. Dank des produktiven Zusammenwirkens vieler Helfer konnte schließlich der großartige Spendenbetrag von 787,50 Euro an DEBRA Austria überwiesen werden. Unser Dank gilt allen, die zu diesem Erfolg beigetragen haben! ❀

Volksschule Irdning spendet Startgeld. Erfreuliche 2.000 Teilnehmer nahmen im Jahr 2010 am 24-Stunden-Lauf in Irdning teil und liefen für den guten Zweck. Die Klasse 2a der Volksschule Irdning stellte beim Kinder- und Jugendlauf die meisten Läufer. Daher durften sie auch selbst bestimmen, welchem Hilfsprojekt ihr Startgeld zu Gute kommen sollte. Die 19 Kinder entschieden sich für die „Schmetterlingskinder“. Viele von ihnen hatten von der schwerwiegenden und noch unheilbaren Hautkrankheit gehört und waren vom Schicksal und Leben der kleinen Patienten sehr betroffen. Dankenswerter Weise verdoppelte Volksschuldirektorin Walpurga Weitgasser

den Betrag, sodass eine Spende von 300 Euro überwiesen werden konnte. Für dieses besondere soziale Engagement wurden die Schulkinder mit einer Einladung zu einem Skitag belohnt. DEBRA Austria freut sich über diese schöne Aktion, bedankt sich sehr herzlich und wünscht auch im laufenden Schuljahr viel Freude und bei weiteren sportlichen Einsätzen viel Erfolg! ❀



© KLEINE ZEITUNG ENNSTAL

Direktorin Walpurga Weitgasser mit der Klasse 2a der VS Irdning

Chorkonzert des Stiftsgymnasiums St. Paul. Im Mai 2011 gab der Schulchor des Stiftsgymnasiums St. Paul unter der Leitung von Prof. Mag. Schmidt ein Konzert mit dem Titel „Kinderlieder – Lieder kinder“. Im ersten Teil der Darbietung sang der Chor fröhliche Kinderlieder, dazu gab es einige schöne Tanzeinlagen. Der zweite Teil war Kindern gewidmet, denen es nicht so gut geht. Daher wurden hier getra-



Schulchor des Stiftsgymnasiums St. Paul

© STIFTSGYMNASIUM ST. PAUL

gene und nachdenkliche Lieder vorgetragen. Während des Konzerts wurden die Chormitglieder einzeln vorgestellt. Isabella Korak, die heuer als Maturantin zum letzten Mal dabei war, wurde für ihre jahrelange Treue zum Chor mit einem besonderen Lied bedacht. So manchen Zuhörer im Publikum rührte die emotionale Interpretation zu Tränen. Insgesamt zeichnete sich das Konzert durch schöne Soli, Duette und interessante Arrangements aus. Dafür wurden Sänger und Chorleiter mit einem großen Schlussapplaus belohnt. Das gelungene Konzert brachte mit 1.265,32 Euro eine bemerkenswerte Spendensumme für die „Schmetterlingskinder“ ein. Dafür danken wir dem Schulchor und dem Publikum! 🌸

Henndorfer Schüler und Postmusik Salzburg helfen. Ein großes Herz bewiesen die Schüler der Henndorfer Musikhauptschule und die Salzburger Postmusik. Anfang Juni 2011 hatten die Kinder der Klasse 1M mit ihrem Lehrer Roman Stalla und die Salzburger Postmusik unter ihrem Chef Franz Milacher ihren großen Auftritt in der Basilika in Mondsee. Mit den Hits aus dem Musical „Sound of Music“ begeisterten sie 500 Zuschauer. Diese zeigten sich dann auch sehr spendenfreudig und bedankten sich mit insgesamt 4.000 Euro für ein wunderschönes Konzert. Landesrat Walter Blachfellner, Obmann der Postmusik, und Matthias Schindlauer, Organisator des Benefizkonzerts, übergaben den Spendenscheck im EB-Haus und erklärten: „Unsere Musiker haben es sich zur Aufgabe gemacht, jedes Jahr ein Konzert für wohltätige Zwecke zu geben.“ Wir danken sehr herzlich für den großen persönlichen Einsatz aller Musiker und der Organisatoren. Die Spende ist ein schöner Beitrag für den Betrieb des EB-Hauses und schenkt „Schmetterlingskindern“ Hoffnung auf Linderung und Heilung von EB. 🌸



LR Walter Blachfellner (Obmann der Postmusik), Matthias Schindlauer und Ludwig Depito (beide Postmusik), Dr. Gabriela Pohla-Gubo (EB-Haus)

© WOLFGANG WEBER

Radeln für Alois – großartiges Engagement. Im Herbst 2010 nahm Verena Angerer, Schülerin an der HAK Hall, Kontakt mit DEBRA Austria auf. Im Zuge ihrer Projektarbeit wollte sie mit ihren Schulkollegen Stefan Wolf, Dominic Weger und Marion Kogler eine Benefizaktion organisieren. Ziel war die Finanzierung eines Rollstuhls für Alois Egger. Im Herbst lernten die Schüler Alois persönlich kennen. Der unmittelbare Kontakt zu einem Betroffenen half ihnen, Spender und Sponsoren für dieses Projekt zu gewinnen, bei dem 200 Radrunden geplant waren. Beim Event am 12. Juni 2011 wurde dieses Ziel bei weitem übertroffen: 200 Teilnehmer absolvierten 415 Runden und insgesamt 186.750 Höhenmeter. Die enorme Leistung der Sportler und der grandiose Einsatz des Organisationsteams brachten eine Spendensumme von 5.641 Euro ein. Damit konnte der Rollstuhl für Alois finanziert werden. Für ihn bedeutet das: mehr Unabhängigkeit und Lebensqualität im Alltag. Im Namen von Alois und seiner Familie bedanken wir uns ganz herzlich! 🌸



Familie Egger mit Verena Angerer, Stefan Wolf, Dominic Weger und Marion Kogler

© SPORTFOTOGRAF WALTER ANDRE



Die Protagonisten mit Karin Zeller (vorne Mitte).

© PRIVAT

Schmetterling flieg – Schmetterlingskind geh! Unter diesem anschaulichen Motto stand das Chorkonzert, das am 18. Juni 2011 im Casino Baden stattfand. Ziel dieser Benefizveranstaltung war möglichst viel Geld für die EB-Forschung „herbeizusingen“. Mit einer Reihe von Gesangsstars gelang das auch trefflich: Der erst kürzlich ausgezeichnete Cantilena-Frauenchor aus Gumpoldskirchen, der Stötten-Chor und der Stötten-Kinderchor aus Gampern, der Wiener Männergesangsverein sowie die Koloratursopranistin Brigitte Karwautz und der Bassbariton Marcus Pelz gestalteten einen wunderschönen und gut besuchten Abend. Die gute Seele hinter diesem Kulturereignis, Karin Zeller, ist Lehrerin, singt selbst im Chor und ist Mutter dreier Kinder. Das Schicksal der „Schmetter-

lingskinder“ lässt sie nicht kalt, weshalb sie bereits zum dritten Mal eine derartige Veranstaltung auf die Beine stellte – voller sympathischer Details und gleichzeitig höchst professionell. Spender und Sponsoren honorierten diesen großartigen Einsatz – DEBRA Austria freut sich über eine Spende von 6.300 Euro. Herzlichen Dank! 🍀

Genusnacht in Filzmoos – wenn Johanna Maier hilft. Im August 2011 verwandelten Johanna Maier und ihre Söhne gemeinsam mit sieben weiteren Top-Köchen Filzmoos in ein Berggenusdorf. Die international bekannte Spitzenköchin präsentierte Canapés und Fingerfood. An weiteren Genusstationen wurden köstliche Fisch-, Fleisch-, Gemüse- und Pilzgerichte bis hin zur Schokotarte mit frischen Waldbeeren geboten. Die Winzer schenkten den jeweils passenden Wein aus. Begleitend erfreuten Live-Musik das Ohr und eine Trachtenmodenschau von Gössl das Auge. Beim gemeinsamen Palatschinken-Schupfen stellten sich die Skistars Alexandra Meissnitzer und Michael Walchhofer genauso geschickt an wie die Snowboarderinnen Manuela und Claudia Riegler. Landeshauptfrau Gabi Burgstaller, Spar-Chef Gerhard Drexel, Gerhard Gössl und Mentalist Manuel Horeth waren begeistert vom Filzmooser Beerenschmarren, der neuesten kulinarischen Kreation von Johanna Maier. All das schlug sich auch im großartigen Spendenergebnis von 4.000 Euro nieder. DEBRA Austria dankt sehr herzlich! 🍀



© PRIVAT HOTEL HUBERTUS

2. Reihe, v.l.n.r.: Johanna Maier, Robert Hafner, Didi Maier, Ernst Schörghofer, Henry Beyer, Michael Schörghofer, Wolfgang Knechtli, Dietmar Mehler, Seppi Reiter
1. Reihe, v.l.n.r.: Harald Habersatter, Angela Gann, Gabi Mehler, Georg Vierthaler

Biking 4 Butterfly Children durchbricht Schallmauer. Die World Games of Mountainbiking fanden von 8. bis 11. September 2011 in Saalbach/Hinterglemm statt. Im Rahmen dieser Weltmeisterschaft der Berggrad-amateure gibt es seit 2006 auch die Charity-Veranstaltung „Biking 4 Butterfly Children“.



Andreas Engelhardt und „sein“ Mountainbike-Team

© A. ENGELHARDT

Initiator und Erfinder Andreas Engelhardt tätigte vor dem Event-Wochenende 2011 eine

große Ansage: „Wir wollen heuer die 100.000 Euro Schallmauer durchbrechen“. Das ist auch wirklich gelungen – entsprechend groß war die Freude aller Beteiligten. Bei den World Games 2011 sind 285 Mountainbiker für die „Schmetterlingskinder“ in den Sattel gestiegen, darunter 36 Kinder. Dank dieser enormen Teilnehmerzahl und der vielen Bike-Patenschaften der Tourismusunternehmen in der Region konnten in Summe 15.100 Euro „erradelt“ werden. Das ergibt seit Beginn dieser bemerkenswerten Aktion eine Gesamtsumme von beachtlichen 100.100 Euro. DEBRA Austria dankt dem Mastermind Andreas Engelhardt für sein nachhaltiges Engagement und die treue Freundschaft zu den „Schmetterlingskindern“! 🍀

Punschstand in Kierling wird zur Tradition. Alles begann mit dem Spendenaufruf von Ö3 im Jahr 2005. Familie Leichtfried-Schandl folgte dem Hilferuf zur Unterstützung des EB-Hauses. Allerdings wollten sie noch mehr für die „Schmetterlingskinder“ tun. Im Jahr 2007 fand dann der erste Punschstand in der eigenen Garage statt. Zahlreiche Freunde folgten schon damals der Einladung von Dagmar Leichtfried und Jürgen Schandl. Mittlerweile ist das Punschtrinken zu Gunsten der „Schmetterlingskinder“ zum unverzichtbaren Fixpunkt im Kierlinger Adventskalender geworden. 2011

© FAMILIE LEICHTFRIED



Dagmar Leichtfried, Diana Gaspar, Patricia Santo-Passo (DEBRA Austria), Jürgen Schandl

konnte ein neuer Rekord erzielt werden: an die 300 Gäste feierten bis drei Uhr früh gemeinsam mit Dagmar und Jürgen. Mit Unterstützung zahlreicher Sponsoren und der tatkräftigen Hilfe der eigenen Familie – es wurden immerhin 180 Brötchen belegt – war es möglich, eine Spendensumme von 2.285 Euro für die „Schmetterlingskinder“ aufzubringen. Wir danken von ganzem Herzen für die treue Verbundenheit und für die wertvolle Spende! ❀

Seniorenheim Taxham – treue Freunde der Schmetterlingskinder. Die Hilfe für die „Schmetterlingskinder“ ist der Bastelgruppe des Seniorenheims Taxham in Salzburg ein besonderes Anliegen. Jedes Jahr im Advent werden beim Weihnachtsmarkt wunderschöne Basteleien angeboten. So konnten über die Jahre insgesamt bereits 16.939,45 Euro aufgebracht werden. Besonders berührend ist jedes Mal die große Freude und der Stolz, mit welchem die Damen und Herren ihre Spende übergeben. Dank der bastlerischen Kreativität entstand mit der Zeit eine generationenverbindende und nachhaltige Aktion, die dreimal Freude schenkt: die Bastelgruppe hat Spaß an ihrer Freizeitgestaltung, die Käufer erfreuen sich an liebevollen Unikaten und die „Schmetterlingskinder“ sind dankbar für die Hilfe durch das Seniorenheim Taxham. Als Anerkennung für die besondere Treue der Bastelgruppe und für die Adventspende 2011 von 3.560 Euro überreichte Dr. Gabriela Pohla-Gubo bei der Spendenübergabe eine Schmetterlingsstatuette. Herzlichen Dank! ❀



Gabriela Pohla-Gubo mit Vertretern des Seniorenheims Taxham

© DR. JÜRGEN WULF-GEGENBAUR

Schülerinnen helfen am Nikolausmarkt in Bregenz. 2011 organisierten Schülerinnen der Klasse 3fa der Höheren Lehranstalt für wirtschaftliche Berufe Marienberg den traditionellen Nikolausstand der Schule am Markt in Bregenz. Sie kochten Marmelade, buken Lebkuchenherzen, legten Gemüse ein und bastelten ein Lebkuchenhaus. Alles wurde ansprechend verpackt, abgefüllt und hergerichtet. Andrea Stockinger, die Hauptorganisatorin der Aktion, und Rainer Johler unterstützten die Klasse nach Kräften. Die Schülerinnen hatten bei der Vorbereitung nicht nur in der Küche viel Spaß, sondern betreuten auch den Nikolausstand vor Ort mit großem Einsatz. Die selbst hergestellten Produkte fanden beim Publikum des Nikolausmarktes reißenden Absatz. Mit großer Freude überwiesen die fleißigen Schülerinnen wenig später den Reinerlös von 1.295 Euro. Herzlichen Dank an alle, die diese Benefizaktion unterstützt und fleißig mitgearbeitet haben. Auch bei den Käufern und Spendern bedanken wir uns sehr herzlich! ❀

© HLW MARIENBERG BREGENZ




Schülerinnen der HLW Marienberg Bregenz

Benefizveranstaltungen in Südtirol

Grundschule Corvara hilft Schmetterlingskindern.

Wie jedes Jahr beteiligten sich die Kinder der Grundschule Corvara auch 2011 an einem Benefizprojekt, bei dem sie während des ganzen Schuljahres monatlich 1 Euro sammelten. In der Adventzeit bastelten die Schüler Weihnachtskarten und verkauften sie anschließend bei einem Weihnachtsmarkt. Im April 2011 besuchten Anna und ihre Mutter Isolde aus Toblach unsere Schule und erzählten aus ihrem Leben mit der Hautkrankheit. Der Mut und die positive Einstellung mit dem Anna und ihre Mutter den Alltag meistern, hinterließen bei Schülern und Lehrpersonen einen tiefen Eindruck. Im Mai feierte die zweite Klasse Erstkommunion mit dem Thema „Wir sind in Gottes Hand“. Bei dieser Gelegenheit wurde auf sinnvolles und bewusstes Schenken aufmerksam gemacht. Familien, Verwandte und die Kirchengemeinschaft wurden für dieses Projekt sensibilisiert und eingeladen für die „Schmetterlingskinder“ zu spenden. Im Rahmen der Aufführung des Bewegungsprojekts mit Sepp Marmsoler, bei dem die Kinder viele Kunststücke erlernten, folgte Anna unserer Einladung nach Corvara




erneut. Hierbei konnten ihr die Schüler zwei Schecks mit einer Gesamtsumme von 3.156,93 Euro überreichen. Wir wünschen den „Schmetterlingskindern“ alles Gute und hoffen, dass es der Forschung gelingen wird, bald Heilungs- bzw. Linderungsmöglichkeiten für Betroffene zu finden. Es hat uns sehr gefreut, Anna kennen lernen zu dürfen und wir freuen uns, wenn sie uns bald wieder mit „Wolke“ besucht.  **Die Lehrpersonen und Schüler der GS Corvara**

Latscher Schüler spenden für Schmetterlingskinder.

Nachdem die Schulaufführung „Frühlingserwachen“ im Schuljahr 2009/10 auf große Begeisterung gestoßen ist, wurde dies von den Musiklehrerinnen Petra Trafoier und Margit Stricker in der Planung für das Schuljahr 2010/11 berücksichtigt. Verbunden damit war auch wieder ein Lehrausflug. Aus pädagogischen Gründen sollte aber nicht nur das Erleben im Mittelpunkt stehen, sondern auch ein sozialer Aspekt. In diesem Zusammenhang entwickelte sich der Gedanke, Spenden zu sammeln für etwas, was mit unserem Land Südtirol zu tun hatte. So kam man auf die Idee, für die „Schmetterlingskinder“ zu sammeln. Im Laufe des Schuljahres ließen sich dann neben den Klassen 1A, 1B, 1C und 1D der Mittelschule Latsch auch die Schüler der Wahlfächer „Musical“, „Gitarre begleiten für



Schüler und Lehrerinnen aus Latsch mit Zita Pfeifer (2.v.l.)

leicht Fortgeschrittene“ und „Keyboard für Anfänger“ von der Idee anstecken. Die Schüler übten fleißig für die Aufführung und hatten auch schon einiges über die seltene Krankheit der „Schmetterlingskinder“ gehört. Am 27. Mai 2011 war es dann soweit: „Frühlingserwachen“ Ausgabe 2 wurde gezeigt. Die Aufführung war gut besucht und die Schüler konnten sich über ihren Erfolg und eine ansehnliche Spendensumme freuen. Um dem Projekt noch etwas mehr Tiefe zu verleihen, wurde ich zu einem Vortrag eingeladen, welcher am 10. Juni 2011 stattfand. Aufmerksam lauschten die Schüler in der Aula meinen Ausführungen über das Leben der „Schmetterlingskinder“ und im Besonderen über meinen Sohn Martin. Am Ende konnte ich dankbar die Spendensumme von 655 Euro entgegennehmen.  **Zita Pfeifer**, Mutter eines EB-Betroffenen

Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

Mediale Präsenz auf allen Kanälen

Wir bleiben sichtbar – Imagekampagne 2011. Die nachhaltige Unterstützung unserer Agenturen Lowe GGK und Mindshare einerseits sowie die großzügige Spende im Rahmen der Vita-therm-Kooperation andererseits machten es auch heuer möglich, eine breit angelegte Imagekampagne für DEBRA Austria durchzuführen. Im Vordergrund standen mit den Schwimmflügerln und dem Waschlappen neue Plakatsujets. Allerdings gelang es auch, in den Kanälen Print, Hörfunk, TV, Kino und Online präsent zu sein. Besonders erfreulich war, dass wir einen neuen Hörfunk-Spot und – zu Jahresende – sogar zwei TV-Spots bekamen.



© LOWE GGK (2)



Plakat. Die Plakate mit den neuen, mittlerweile preisgekrönten Sujets unserer Kreativagentur Lowe GGK, Schwimmflügerln und Waschlappen, waren an insgesamt 1.290 Plätzen im bewährten 24-Bogen-Format in ganz Österreich zu sehen. Darüber hinaus konnten wir im Kampagnenzeitraum Anfang September über



© U. ERLER

300 Plakate im A1-Format drei Wochen lang in ganz Wien zu einem Sozialtarif unterbringen. Sehr erfreulich war auch das Entgegenkommen von Peter Thim. Mit seiner Firma Movelight stellte er uns nun bereits zum zweiten Mal eine besonders große, beleuchtete Werbefläche in Wien-Auhof zur Verfügung.

Print. Der neuerliche Gewinn des Magazin Award 2011 in der Kategorie Soziales ermöglicht es uns auch heuer, in drei besonders auflagenstarken Magazinen der News-Gruppe (Women, News, TV-Media) gratis zu schalten. Darüber hinaus konnten wir unsere neuen Sujets ohne Zusatzkosten in weiteren rund zehn Printmedien unterbringen.

Hörfunk. Der neue Hörfunk-Spot, der übrigens von einer Fachjury unter die zehn besten Spots des Landes gewählt wurde, war von Mitte Juni bis Ende September on air. Zu hören war der Spot auf Ö1, Ö3 und einer Reihe von Privatsendern. Eine spezielle Kooperation mit Sozialtarif gingen wir mit dem Sender Superfly ein. Hier war unser Spot im Dezember 2011 zwei Wochen lang intensiv zu hören.

TV. Unser bewährter TV-Spot „Frühstück“ wurde von ORF, RTL, SAT.1 und vielen weiteren Privatsendern im



© SABOTAGE FILM (2)

Zeitraum August bis September ausgestrahlt. In enger Zusammenarbeit von Lowe GGK und Sabotage Film entstanden im Herbst 2011 zwei neue TV-Spots. Diese zeigen, einmal anhand einer Hängematte aus Stacheldraht und einmal anhand von zerplatzenden Luftballons, wie sich das Leben für ein „Schmetterlingskind“ anfühlt.

Kino. Besonders stark war die Präsenz unseres Kino-Spots im Jahr 2011. Der Spot „Frühstück“ wurde in

verschiedenen Cineplexx-Kinos der Constantin-Gruppe gezeigt. Somit konnten wir uns über rund 160 kostenlose Ausstrahlungen freuen. Darüber hinaus war der Spot im Herbst in 15 Kinos der UNA-Film präsent. Dank UNA-Film war auch unser neuer Werbefilm „Luftballon“ zu Jahresende schon im Kino zu sehen.

Online. Auch in diesem Werbekanal konnten wir unsere Präsenz steigern. Bemerkenswerte 2.300.000 Ad Impressions, also Aufrufe unserer Sujets im Internet, wurden uns 2011 gratis zur Verfügung gestellt. Dabei wurden wir von zwölf Medienpartnern bzw. Online-Plattformen unterstützt, u.a. ORF, Die Presse, Kurier, Krone, Facebook.

ÖBB-Zugpatronanz 2011/2012. Über Vermittlung von Mag. Friederike Müller-Wernhart, der Geschäftsführerin von Mindshare, bot uns die ÖBB eine für DEBRA Austria kostenlose Zugpatronanz an. Von Dezember 2011 bis Dezember 2012 heißt der Intercity 961 nun „IC 961 Schmetterlingskinder“. Diese für uns neue



© ÖBB

Kooperation bietet uns die Möglichkeit, unsere Anliegen nun auch ÖBB-Kunden näher zu bringen. Der Zug verkehrt täglich zwischen Bregenz und Wien, in 25 Haltebahnhöfen wird der Zugname „Schmetterlingskinder“ über Lautsprecher angekündigt. Zusätzlich sind die „Schmetterlingskinder“ auf den elektronischen Anzeigetafeln und in der gedruckten Informationsbroschüre („Zugbegleiter“) präsent. 🦋

Preise. Neben den Kreativpreisen „Magazin Award 2011“ in Gold, der vom News-Verlag vergeben wird, und dem „Adgar 2011“ in Bronze, den der Verband österreichischer Zeitungen (VÖZ) vergibt, wurde die Wirksamkeit unserer Werbekampagne mit dem Effizienzpreis „Effie“ in Silber belohnt.

An dieser Stelle bedanken wir uns sehr herzlich bei unseren Partnern: bei Lowe GGK für die Kreativleistung und bei Mindshare für das Organisieren einer großen Anzahl von „Gratisplätzen“. So ist garantiert, dass die vielfach preisgekrönten Sujets, Hörfunk- und TV-Spots sowie Online-Sujets auch eine große Öffentlichkeit erreichen. Herzlichen Dank speziell an:



© VERLAGSGRUPPE NEWS

Christian Rainer, Michael Kapfer-Giuliani, Rainer Riedl, Dieter Pivrnec, Ulla Epler, Bundesminister Rudolf Hundstorfer

Lowe GGK Werbeagentur GmbH:

Michael Kapfer-Giuliani, Dieter Pivrnec, Nikolaus Leischko, Talin Seifert, Michi Grill, Saskia Beck und Andreas Franke

Sabotage Filmproduktion GmbH:

Thomas Brunner

Mindshare GmbH & Co KG:

Mag. Friederike Müller-Wernhart, Angela Heinicke und Mag. Julia Binder

Movelight Thim Lichttechnik:

Peter Thim

Constantin Film Holding GmbH:

Mag. Christof Papousek

ORF: Sissy Mayerhoffer 🦋

EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

Vorwort

Alles auf der Welt kommt auf einen gescheiterten Einfall und auf einen festen Entschluss an“ (Johann W. von Goethe). Die Wahrheit, die in diesem Spruch steckt, durften wir auch im Jahr 2011 ständig erleben. Was man schaffen kann, wenn viele einzelne Menschen für ein gemeinsames Ziel, eine gemeinsame Vision, einen gemeinsamen Traum tätig sind, sehen wir im EB-Haus jeden Tag aufs Neue. Dass sich mit vielen guten Ideen, Engagement, Beharrlichkeit und der unsagbar wichtigen Zusammenarbeit vieler Helfer Träume verwirklichen lassen, haben wir schon durch den Bau des EB-Hauses Austria als weltweit einzigartiges und mittlerweile international anerkanntes Zentrum für EB bewiesen. Nun folgt der nächste Schritt:

In Kooperation mit der Universitätsklinik für Dermatologie Salzburg hat die Akademie des EB-Hauses die Initiative *EB-CLINET – Linking clinical expertise in EB* gestartet. Ziel dieses Vorhabens ist es, ein weltweites Netzwerk von EB-Zentren und EB-Experten zu etablieren. Um von den vielfältigen Erfahrungen und dem ständig wachsenden Wissen im EB-Haus profitieren zu können, schaffen wir über Kontakte zu EB-Spezialisten rund um die Welt eine Basis für die bestmögliche Versorgung EB-Betroffener – ganz gleich in welchem Teil der Erde sie leben. Eckpunkte der Initiative sind der Austausch von Information, Schulungen für Therapeuten und Wissenschaftler, die Entwicklung von Richtlinien zur Behandlung und die Schaffung einer Basis für bevorstehende klinische Studien. Der Grundstein wurde bereits gelegt, indem mittels Fragebogen viele Ansprechpartner und Experten in Europa und darüber hinaus identifiziert wurden. Mit der ersten EB-CLINET-Konferenz im Oktober 2012 in Salzburg werden wir viele EB-Fachkräfte an einen Tisch holen und hoffentlich gemeinsam weitere Träume verwirklichen.

Wie wichtig Vernetzung und internationale Kooperationen sind, zeigt sich auch in den anderen Einheiten des EB-Hauses. So hat das Team der EB-Ambulanz im vergangenen Jahr 24 Patienten aus Österreich und

fünf weiteren Ländern neu kennengelernt und betreut. Im Rahmen der Erstellung eines Handbuchs beschäftigten sich die Mitarbeiter insbesondere mit speziellen Richtlinien zur Behandlung und werden dieses Vorhaben, eingebunden in die internationalen Bestrebungen zu diesem Thema, verstärkt fortführen.

Ganz im Zeichen der Internationalität und der globalen Zusammenarbeit stand das Jahr 2011 auch für das Forscherteam im EB-Haus. So konnten Dr. Eva Murrer und Dr. Iris Gratz während ihrer Aufenthalte in Irland bzw. San Francisco grundlegende Erkenntnisse in ihren Forschungsbereichen gewinnen und unsere Vision – Heilung von EB – weiter nähren. Ein wichtiger Meilenstein wurde auch mit einer Genehmigung des Bundesministeriums für Gesundheit erreicht: Einer ursächlichen



© R. HAMETNER

Behandlung durch eine Gentherapie (Methode De Luca), bei welcher dem Patienten eigene, genkorrigierte und somit gesunde Haut transplantiert wird, steht nun nichts mehr im Wege. Eine erste Transplantation bei einem österreichischen Patienten ist bereits in Vorbereitung. Für die herausragenden Leistungen wurden Mitarbeiter des EB-Forschungslabors mit verschiedenen Auszeichnungen geehrt.

Insgesamt blicken wir auf ein ergebnisreiches Jahr 2011 zurück und freuen uns bereits auf die vielen Herausforderungen und Erfahrungen, die das neue Jahr für uns bereithalten wird. 🌸 **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

Aufgaben und Ziele

Helfen – Heilen – Lernen: das sind die drei Begriffe, die für sich sprechen und dabei am einfachsten die verschiedenen Einheiten und Schwerpunkte des EB-Hauses beschreiben.

In der **EB-Ambulanz** werden Betroffene umfassend und nach einem ganzheitlichen Prinzip medizinisch behandelt. Mit Rat und Tat wird ihnen und ihren Familien für die verschiedenen Situationen im Alltag mit der Krankheit Lebenshilfe geleistet. Um die individuell auf die Bedürfnisse der Betroffenen abgestimmte Behandlung kümmern sich dabei die Leiterin der Ambulanz Dr. Anja Diem und ihr Team von EB-Spezialisten. Sie arbeiten eng mit den anderen Universitätskliniken im Landeskrankenhaus Salzburg zusammen, um in allen Bereichen die bestmögliche Versorgung zu bieten – von Wundmanagement und Schmerzthe-

rapie bis hin zu Ernährungsberatung und psychologischer Betreuung.


Den Traum vieler EB-Betroffener, die Heilung ihrer Krankheit, teilen auch Prof. Dr. Johann Bauer und seine Wissenschaftler im **EB-Forschungslabor**. In verschiedenen Projekten arbeiten sie unter anderem daran, mithilfe der Genschere eine Methode zur Heilung von EB zu finden. Dabei sind ihnen schon beachtliche Erfolge gelungen, welche große Hoffnungen nähren. Solange die Heilung jedoch noch nicht Realität ist, gehört auch die Suche nach Methoden zur Linderung der Symptome und des Krankheitsverlaufs zu ihren Hauptanliegen. Durch die Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Spitzenforschern werden die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse über EB in die Arbeit der Forscherteams einbezogen.



© R. HAMETNER (9)


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

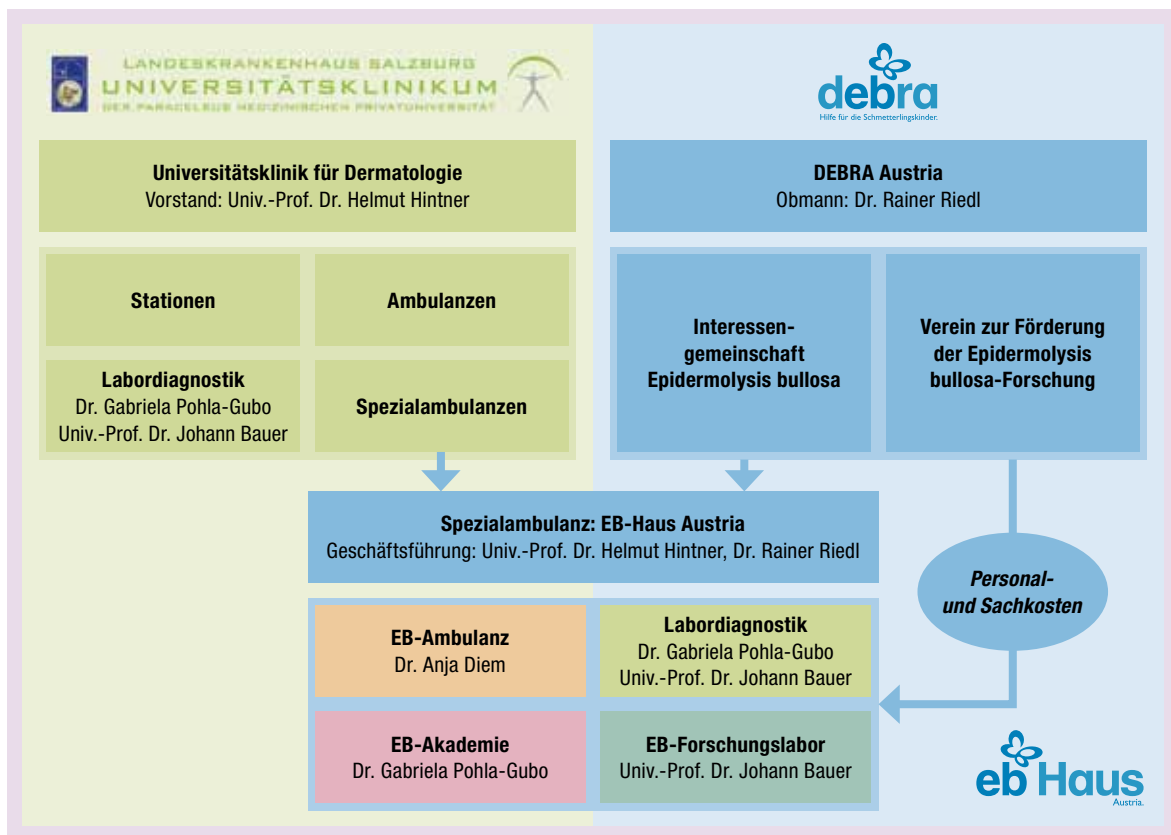
Enormes Wissen und wertvolle Erfahrungen haben die Experten im EB-Haus über die Jahre hinweg gesammelt. Diese Informationen an Betroffene und ihre Angehörigen, Therapeuten, Diagnostiker und Wissenschaftler weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie** und deren Leiterin Dr. Gabriela Pohla-Gubo. Auch die – gerade bei einer seltenen Krankheit wie EB – wichtige Vernetzung aller Beteiligten ist ein Anliegen der Akademie und so werden hier Beziehungen zu vielen EB-

Spezialisten in der ganzen Welt gepflegt und der Austausch gefördert. Dies garantiert, dass auch jene Patienten von der Arbeit im EB-Haus profitieren, die nicht die Möglichkeit haben hierher zu kommen. Die Kommunikation über das EB-Haus und dessen Auftritt in der Öffentlichkeit ist ein weiterer Schwerpunkt der EB-Akademie. Betroffene und Interessenten finden hier immer ein offenes Ohr für all ihre Fragen.  **Dipl.-BW Julia Rebhan**, Assistentin EB-Akademie

Organisation

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

vom jeweiligen Leiter der Universitätsklinik für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) und dem jeweiligen Obmann von DEBRA Austria wahrgenommen. Die Spenden und Fördergelder von DEBRA Austria werden für Personal- und Sachkosten aufgewendet. Die Kosten der Instandhaltung sowie die Betriebskosten für das Gebäude werden durch die SALK getragen. 



EB-Haus Austria – Das Jahr 2011

Personelles

Dr. Nora Eiler. Ich bin Ärztin für Allgemeinmedizin. Geboren bin ich in Ungarn und lebe seit mehreren Jahren in der Nähe von Salzburg. Ich bin verheiratet und Mutter zweier Söhne. Vor drei Jahren, vor der Geburt meines zweiten Kindes, war ich bereits als wissenschaftliche Mitarbeiterin im EB-Haus Austria tätig. Vor einigen Monaten habe ich das Angebot, Frau Dr. Ude-Schoder während ihrer Karenzzeit zu vertreten, bekommen und sehr gern angenommen. Ich freue mich, wieder im Team des EB-Haus Austria mitarbeiten zu dürfen. ♣



Dr. Nora Eiler

© R. HAMETNER

Lydia Stremnitzer. Ich bin 1970 in Saalfelden geboren. Nachdem mein Mann beruflich in der Landeshauptstadt Fuß gefasst hatte, siedelten wir im Jahr 2000 mit den beiden Kindern (Nadine, 21 und Samuel, 11) nach Wals/Viehhausen. Acht Jahre lang widmete ich mich ganz meiner Familie. 2008 beschloss ich, wieder ins Berufsleben zurückzukehren. Dreieinhalb Jahre war ich bei einer Versicherungsanstalt im administrativen Bereich tätig. Seit 1. August 2011 bin ich Teil des fabelhaften Teams. Es freut mich, für das EB-Haus zu arbeiten, auch weil ich sehe, wie wohl sich Betroffene und Angehörige bei uns fühlen. Ich wurde sehr herzlich aufgenommen und freue mich auf meinen neuen Aufgabenbereich, in dem ich das Team so gut wie möglich unterstützen werde. ♣



Lydia Stremnitzer

© R. HAMETNER

Mag. Brigitte Sailer. Geboren und aufgewachsen bin ich in Innsbruck. Seit vielen Jahren lebe ich in Salzburg. Nach meinem Studium International Business and Economics war ich in den Bereichen Marketing, Training und Organisation tätig. Ergänzend studiere ich derzeit berufsbegleitend Soziale Arbeit und freue mich, seit April 2011 im EB-Haus tätig zu sein. Hier unterstütze ich die Ambulanz als Projektmitarbeiterin. Meine Freizeit verbringe ich gerne in der Natur und mit Freunden. Darüber hinaus interessiere ich mich für Malerei und Fotografie. ♣



Mag. Brigitte Sailer

© R. HAMETNER

Dipl.-Betriebsw. (FH) Julia Rebhan. Seit November 2011 unterstütze ich die Akademie im EB-Haus Austria. Zusammen mit meinem Lebensgefährten hat es mich vor sechs Jahren ins Salzburger Land verschlagen, wo wir uns mittlerweile zuhause fühlen. Bereits während meines Studiums der BWL mit Schwerpunkt Marketing/Vertrieb konnte ich Erfahrung in den Bereichen Veranstaltungsorganisation, Service und Kommunikation sammeln. Danach war ich für mehrere Jahre im Bereich E-Commerce tätig. Nach der Geburt meines Sohnes und der anschließenden Karenzzeit war es auch beruflich Zeit für neue Wege. So bin ich sehr glücklich, diese neue Aufgabe im EB-Haus gefunden zu haben. ♣



Julia Rebhan

© R. HAMETNER

Gratulation zum Nachwuchs. Dr. Katharina Ude-Schoder, Ärztin der EB-Ambulanz, hat am 9. August 2011 ihre Tochter Valentina zur Welt gebracht und ist derzeit in Karenz. Das EB-Team gratuliert herzlich und wünscht Valentina und ihrer Familie viel Freude aneinander! ♣



Valentina

© PRIVAT

Jahresbericht EB-Ambulanz

Das Jahr 2011 war für unser Team von personellen Veränderungen und zunehmenden Patientenfragen geprägt. Neben österreichischen Betroffenen suchen mittlerweile auch Familien aus Europa und anderen Ländern Rat und Hilfe im EB-Haus. Der zunehmend einfachere Zugang zu neuen Medien erleichtert die Suche nach verfügbaren Behandlungsmöglichkeiten. Damit sieht sich die EB-Ambulanz mit



© R. HAMETNER


immer mehr Anfragen konfrontiert. In solchen Fällen versuchen wir zunächst Grundinformationen über die Behandlung von EB weiterzugeben und die Betroffenen dann an Ärzte oder Organisationen, üblicherweise DEBRA-Gruppen, in ihren Heimatländern weiter zu vermitteln. In Zukunft werden uns hier Leitlinien (Best Practice Clinical Guidelines) helfen, die derzeit von den besten EB-Therapeuten aus aller Welt mit Unterstützung von DEBRA International erstellt werden. Darüber hinaus ist oft eine Beratung bei speziellen Fragen notwendig. Manches kann telefonisch oder per E-Mail erledigt werden, häufig kann man aber ohne direkte Untersuchung des Betroffenen nicht weiterhelfen. Dann müssen Termine organisiert, zeitliche Abläufe geplant und immer wieder auch die Versicherungs- und Kostenfragen geklärt werden. In der jüngeren Vergangenheit haben wir viele neue, oftmals schwere Schicksale von EB-Betroffenen kennengelernt. Nicht immer konnten wir die Hoffnung der Betroffenen auf gute Lösungen ihrer Probleme erfüllen. Durch die hervorragende Zusammenarbeit in unserem Team und innerhalb der Salzburger Landesklini-

ken war es aber in der Regel möglich, auch komplexe Probleme anzugehen und zumindest zur Linderung beizutragen.

Im Zeitraum Jänner bis Dezember 2011 waren 194 ambulante Untersuchungen und 27 stationäre Aufnahmen mit insgesamt 205 stationären Tagen zu verzeichnen. Im letzten Jahr haben wir 24 neue Patienten medizinisch versorgt. Dabei wurden nicht nur Betroffene aus Österreich, sondern auch Patienten aus fünf weiteren Ländern behandelt. Besonders auffallend ist der Anstieg bei den stationären Aufenthalten. Diese Steigerung ist darauf zurückzuführen, dass einige komplexe Operationen (Handoperationen, Hautkrebs) notwendig waren. Der Zuwachs ist aber auch dadurch erklärbar, dass das EB-Haus mittlerweile über die Grenzen Österreichs hinaus bekannt ist. Was diese Zahlen nicht widerspiegeln, ist die Vielzahl der Patientenkontakte über E-Mail und Telefon. Auf diesem Weg lassen sich viele Probleme lösen und Betroffene ersparen sich zum Teil lange Anreisen.


Neben unseren zentralen Aufgaben der Patientenbetreuung und -versorgung sowie der Angehörigenberatung stellten wir uns weiteren Herausforderungen. Darunter die Beratung und Unterstützung von Ärzten und Pflegepersonal, die EB-Betroffene in ihren Heimatorten begleiten und betreuen. Hier entstehen oft Probleme und Fragen, für die wir dann gemeinsam nach Antworten suchen. Darüber hinaus melden sich viele Schüler, Krankenpfleger, Physiotherapeuten etc. bei uns, die wir bei der Erstellung von Diplom- und Fachbereichsarbeiten zum Thema EB betreuen. Weitere Betätigungsfelder sind die Beschaffung und Auswahl neuer medizinischer Produkte, Vorträge bei Veranstaltungen im EB-Haus, Teilnahme an Fortbildungen, Erhalt und Ausbau unseres Therapeutennetzwerks, Abklärung finanzieller bzw. versicherungstechnischer Fragen. Dazu braucht es ein Team von erfahrenen und engagierten Mitarbeitern, die professionell arbeiten und sich in schwierigen Situationen gegenseitig unterstützen. Unser Ambulanz-Team hat im abgelaufenen Jahr einige personelle Veränderungen erlebt: Seit Juni befindet sich Dr. Katharina Udeschoder in Karenz. Sabine Unger ist Mitte des Jahres

ausgeschieden. Das Team besteht aktuell aus Dr. Anja Diem (Leitung, 25 h), Dr. Nora Eiler (Vertretung von Dr. Ude-Schoder, 20 h) sowie den Krankenschwestern DGKS Manuela Langthaler (20 h, ab Dezember 2011 25 h) und DGKS Alexandra Waldhör (15 h). Prof. Dr. Johann Bauer ist neben seiner Tätigkeit als Leiter des EB-Forschungslabors für die genetische Beratung verantwortlich. Neu hinzugekommen ist Mag. Brigitte Sailer (20 h) als Projektmitarbeiterin. In admini-

nistrativer Hinsicht wird unser Team von Lydia Stremnitzer (25 h) unterstützt. Nicht zuletzt ist Dr. Rudolf Hametner zu erwähnen, der unsere umfangreiche Fotodokumentation verantwortet. Die enge Zusammenarbeit mit einer Reihe kompetenter Ärzte und Therapeuten der Salzburger Landeskliniken und die großartige Unterstützung unserer Förderer lässt uns mit großer Zuversicht in die Zukunft sehen.  **Dr. Anja Diem**, Leiterin EB-Ambulanz

Vorträge zu EB in der Krankenpflegeschule. Im Jahr 2011 hatten wir erstmals Gelegenheit, den Schülern der Krankenpflegeschule an den Salzburger Landeskliniken EB und den Umgang mit dieser Erkrankung vorzustellen. Das ist wichtig, weil das medizinische Personal bei stationären Aufnahmen von EB-Patienten, insbesondere bei Neugeborenen, ganz besonders gefordert ist. Unsicherheit und Angst, einem „Schmetterlingskind“ weh zu tun, sind groß. Unser Ziel war es, die Scheu im Umgang mit Betroffenen zu nehmen und zu zeigen, dass es – trotz Blasen und Wunden – wichtig ist, den körperlichen Kontakt nicht zu entziehen. Die Vorträge wurden für die Diplomjahrgänge gehalten. Viele angehende Krankenpfleger hatten bereits im Praktikum Erfahrungen mit EB gesammelt. Wir stellten DEBRA Austria sowie das EB-Hauses vor und informierten über Ursachen, Symptome, Begleit-


erscheinungen und den Verlauf der Erkrankung. Darüber hinaus präsentierten wir unsere Erfahrungen in der Pflege von Kindern und Erwachsenen mit EB, insbesondere im Hinblick auf die Auswahl geeigneter Verbandstoffe und Cremes. Schließlich gingen wir auch auf psychische Faktoren in der Begleitung von EB-Betroffenen ein. Dazu erhielten alle Teilnehmer ein von mir ausgearbeitetes Skriptum. Die Schüler nahmen sehr aktiv am Unterricht teil, stellten im Anschluss viele Fragen und unterstrichen damit ihr besonderes Interesse an diesem Thema.

 **DGKS Alexandra Waldhör**, EB-Ambulanz



© R. HAMETNER

Kongress der Austrian Wound Association. Im April 2011 fand unter dem Motto „voneinander lernen“ in Salzburg eine zweitägige Fortbildung für Wundmanager statt. Referiert wurde eine Reihe von Themen, von Antiseptik bis Zentrifuge. Für uns besonders interessant waren die Vorträge, wie beispielsweise Sauerstoff in der Wunde, Kompressionstherapie, vagale Stimulation, Wundauflagen (PolyMem) und Wundreinigungsmittel (ActiMaris). Zu PolyMem hatten wir bereits Erfahrungen gesammelt. Dieser Schaumstoff setzte sich bisher nicht so recht durch, weil er sehr saugstark ist und dadurch bei einigen Patienten zu erheblichen Schmerzen führt. Auf dem Kongress wurde ein optimiertes PolyMem präsentiert. Es verfügt jetzt über eine 3-Komponenten-Matrix, die aus

Absorber, Wundreiniger und Feuchtigkeitsspender besteht. Diese Konstruktion hat den Vorteil, dass man sich in vielen Fällen die schmerzhafteste Wundreinigung zwischen den Verbandswechseln erspart. Das neue Material haftet nicht an der Wunde und minimiert so die Schmerzen – bei EB besonders wichtig. Entzündungen, Wundödeme, Wundschmerzen und Wundgeruch verringern sich ebenfalls. Es hat sich gezeigt, dass sich dieses Verbandsmaterial auch bei Handoperationen hervorragend bewährt. Andere Einsatzgebiete sehen wir im Moment noch nicht. Insgesamt war der Kongress sehr interessant, auch wenn wir wieder einmal feststellen mussten, dass bei EB meist eigene Gesetze gelten.  **DGKS Manuela Langthaler, DGKS Alexandra Waldhör**, EB-Ambulanz

Drei-Länder-Wund-Kongress. Von 16. bis 18. November 2011 fand in Begrenz eine Fortbildung zur Qualitätssicherung in der Wundbehandlung statt. In Summe präsentierten 53 Referenten vielfältige Fachthemen, was ahnen lässt, wie umfangreich das Themenspektrum dieser Fortbildung war. Von Wundspüllösungen und Antiseptika, über Wunddokumentation bis hin zu Vakuumtherapie wurde alles rund ums Wundmanagement behandelt. Besonders interessant für uns war der Vortrag über die Säulen der Palliativtherapie. Dr. Sebastian Probst präsentierte seine Erfahrungen in diesem Bereich sehr anschaulich. Im Vordergrund standen nicht nur Verbandsma-



Seebühne Bregenz

© PRIVAT

terial, sondern auch Mensch, Psyche und Patientenumfeld, also Familie, Freunde und Pflegepersonal. Die gesammelten Informationen können wir in Zukunft in unserer ambulanten und stationären Versorgung bestens gebrauchen.

Es waren drei praxisrelevante und intensive Tage, die auch uns als – sitzende – Zuhörer ziemlich gefordert haben. **DGKS Manuela Langthaler, DGKS Alexandra Waldhör, EB-Ambulanz**

Internationaler DEBRA-Kongress in Groningen. Zum ersten Mal auf einem internationalen EB-Kongress, zum ersten Mal vor internationalen Spezialisten über „Occupational Therapy in Epidermolysis Bullosa“ referieren, zum ersten Mal einen Vortrag auf Englisch halten. Ganz klar, dass bei so vielen ersten Malen die Spannung im Vorfeld entsprechend hoch war. Umso schöner war es, den anregenden und wohlwollenden Austausch unter den unterschiedlichen Berufsgruppen zu erleben und das Gefühl zu teilen, gemeinsam am gleichen Strang zu ziehen. Besonders beeindruckend

waren für mich die Kurzreferate der Forscher, die zur Aufgabe hatten, ihr Themengebiet auch für Nicht-Wissenschaftler verständlich zu machen. Ebenso interessant waren die berührenden Erfahrungsberichte von EB-Betroffenen. Neben der intensiven internationalen und fachlichen Vernetzung blieb genügend Zeit, gemeinsam mit dem österreichischen EB-Team das wunderschöne Groningen zu erkunden und sich dabei noch besser kennen zu lernen. **Florian Prinz, Ergotherapeut, Universitätsklinik für Physikalische Medizin und Rehabilitation, Salzburg**



v.l.n.r.: C. Gruber, A. Diem, R. Riedl, N. Eiler, F. Prinz, E. Muraier, H. Weiß



Eine typische Gracht in Groningen

© A. DIEM, R. RIEDL



Accor hilft Schmetterlingskindern

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

Als weltweit führende Hotelgruppe hat Accor eine große gesellschaftliche Verantwortung. Wir sind überzeugt davon, dass wir alle zu Gast auf dieser Erde sind. Darum heißt unser zentrales Nachhaltigkeitsprogramm „Earth Guest“. Darin bündeln wir all unsere sozialen und ökologischen Projekte.

In Österreich gehört die Unterstützung der „Schmetterlingskinder“ seit Jahren zu unserem Engagement. Wir verzichten auf das Verschicken von Weihnachtspräsenten und schenken lieber betroffenen Kindern ihr Lächeln zurück. Mehr über unser Nachhaltigkeitsprogramm unter: www.accor.com.

Accor ist seit nunmehr 35 Jahren in Österreich präsent. In 31 Hotels mit rund 4.200 Zimmern sorgen 836 MitarbeiterInnen für einen rundum gelungenen Aufenthalt. Vom Economy- bis zum Luxushotel findet so jeder ein passendes Angebot. Weltweit finden Sie uns in 90 Ländern. Für Informationen und Reservierungen: www.accorhotels.com

Oder sprechen Sie uns persönlich an!

Accor Österreich | Am Europlatz 1, 1120 Wien | Tel.: 01/814 34 28 | E-Mail: presse.oesterreich@accor.com



Projekte 2011 – EB-Ambulanz

Projektname und Beschreibung	Ziel
Fingerkontraktoren und -verwachsungen Erforschen möglicher Ursachen und entwickeln von Therapieansätzen	Gemeinsam mit Mitarbeitern der EB-Forschung, mögliche Ursachen für die Fingerkontraktoren und -verwachsungen finden und in der Folge neue Therapieansätze entwickeln
Bewegung und Sport Weitere Möglichkeiten für körperliche Betätigung von EB-Betroffenen finden	Unterlagen erarbeiten, die jedem EB-Betroffenen Mut machen, seine eigenen Grenzen in diesem Bereich zu erweitern, um dadurch sowohl das körperliche als auch das seelische Wohlbefinden objektiv und subjektiv zu verbessern
Wundabdeckung mit Kunsthaut Suche nach Alternativen zur Wundabdeckung	Verschiedene, auf dem Markt erhältliche Kunsthautprodukte auf ihre Anwendbarkeit bei EB prüfen
Prothesen	Entwicklung von Richtlinien für die Anpassung von Prothesen nach erfolgter Amputation (bei Hautkrebs), Berücksichtigung der besonderen Verletzlichkeit der Haut mit EB als besondere Herausforderung
EB-Handbuch Erstellen eines Nachschlagewerk für Patienten, Angehörige und Interessierte	Erfahrungen aus dem EB-Haus in der medizinischen Versorgung von EB-Patienten möglichst vielen Betroffenen zugänglich machen; Nachschlagewerk in digitaler und/oder gedruckter Form als Praxisleitfaden für das Leben mit EB
Ablauf-Handbuch EB-Haus Erstellen eines Nachschlagewerks für Mitarbeiter des EB-Hauses	Dokumentieren und vereinfachen der administrativen Abläufe bei Personalwechsel oder -zuwachs; sicherstellen einer möglichst reibungsfreien Betreuung unserer Patienten

Fortschritt 2011

In enger Zusammenarbeit mit unseren Forschern wurde damit begonnen, den Aufbau der Gelenke genauer zu untersuchen, um zu klären ob bzw. inwieweit hier möglicherweise Abweichungen bei EB-Betroffenen gegeben sind.

Im Austausch mit den Therapeuten und Betroffenen wurden Erfahrungen gesammelt sowie Möglichkeiten für Bewegung und Sport mit EB gesucht und deren Grenzen erfasst.

Ein umfassender Erfahrungsaustausch in Hinblick auf die Vorbereitung für klinische Studien hat stattgefunden.

Bisher gibt es wenig Erfahrung mit der Anpassung von Prothesen bei EB. In Zusammenarbeit mit einem Spezialisten wurde damit begonnen, mögliche Materialien und Optionen zu finden. Die erste Prothese ist nun in Vorbereitung.

Eine Reihe von Vorbereitungsarbeiten (sichten, sortieren, ordnen) ist erfolgt. Zu einigen Themen wurden bereits erste Fassungen ausgearbeitet. Jedes Thema hat für die einzelnen Formen von EB eine etwas andere Bedeutung und Gewichtung, daher wird es zu jeder EB-Form eine passende Version geben.

Um das Wissen für alle Ambulanzmitarbeiter leicht abrufbar zu machen, wird ein digitales Nachschlagewerk bzw. Ablaufhandbuch erstellt. Dazu wurden bereits Merkblätter zu unterschiedlichen Fragestellungen ausgearbeitet.

Jahresbericht EB-Forschungslabor

Im Jahr 2011 konnten wichtige Dissertationsprojekte aus dem Labor für molekulare Therapie des EB-Haus Austria abgeschlossen werden. So konnte über unsere eigene Genshere-Technologie von Dr. Eva Murauer und Dr. Ulrich Koller für den Einsatz bei dystropher bzw. junktionaler EB erstmalig in hochrangigen, wissenschaftlichen Journalen berichtet werden.



Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer


© R. HAMETNER

In der Krebstherapie konnte Dr. Christina Gruber zeigen, dass die Genshere bei den Hautkrebsarten der EB einsetzbar ist. Weiters wurde eine erste Arbeit aus dem EB-Pilotprojekt von Martin Wagner und Dr. Kamil Önder publiziert.

Ein wichtiger Meilenstein vor der klinischen Anwendung der Gentherapie wurde im Juni 2011 erreicht, als das Bundesministerium für Gesundheit die wissenschaftliche Freigabe für das Gentherapieprojekt bei junktionaler EB nach der Methode De Luca freigegeben hat. Damit kann in den Jahren 2012/13

mit den ersten Transplantationen begonnen werden. Die Daten aus unseren Forschungen wurden der internationalen Gemeinschaft auf diversen Kongressen präsentiert, wie etwa auf dem Weltkongress für Dermatologie in Seoul, der Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik, dem EADV-Kongress in Lissabon und dem Jahrestreffen der ADF in Tübingen.

Die Forschungstätigkeit der Mitarbeiter im Labor für molekulare Therapie wurde mit mehreren Preise ausgezeichnet. So konnten die Forschungspreise der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) in Bronze von Dr. Christina Gruber und Dr. Ulrich Koller, in Silber von Dr. Eva Murauer und Dr. Verena Wally, sowie in Gold von Dr. Kamil Önder gewonnen werden. Dr. Önder war auch Forscher des Jahres der PMU.

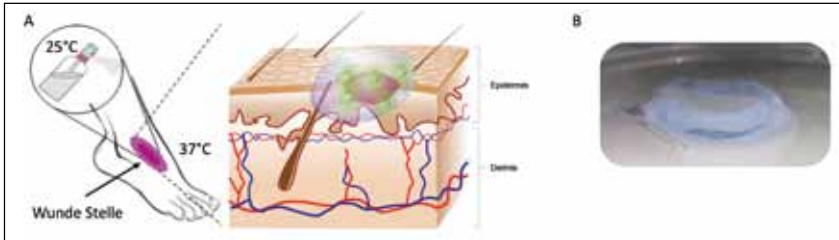
So sind wir 2011 mit riesigen Schritten der therapeutischen Anwendung der Forschungstätigkeit aus unserem Labor näher gekommen. In den nächsten Jahren möchten wir diese Grundlagenforschung in Therapien für EB-Patienten umsetzen.  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer**, Leiter EB-Forschungslabor

Forschungsaufenthalt in Galway, Irland. Im September 2011 ging ich nach Galway in Irland, um vier Monate lang im Labor von Dr. Wenxin Wang an Wundheilungsansätzen für EB zu forschen. Aufmerksam auf diese Forschungsgruppe wurde ich erstmals durch die Forschungskordinatorin von DEBRA Irland, Dr. Avril Kennan. Im Februar 2011 wurde ich zu einem Interview nach Galway eingeladen, wo ich mein Forschungsprojekt aus Salzburg präsentieren durfte und selbst Einblicke in deren Projekte bekam. Infolgedessen beschlossen wir eine grenzüberschreitende Zusammenarbeit in der EB-Forschung. Für einen besseren Wissensaustausch wurde die Idee eines viermonatigen Forschungsaufenthaltes in Galway geboren.

Ich wurde von Kollegen in Galway herzlich aufgenommen und fühlte mich sehr wohl und gut integriert in der multinationalen Forschungsgruppe. Auch die Stadt Gal-

way hatte neben internationaler Spitzenforschung einiges zu bieten. Ich hatte die 75.000-Einwohner-Stadt trotz des nasskalten Wetters sofort ins Herz geschlossen, was der direkten Lage am Meer, den freundlichen Leuten, den bunten Häusern, den unermüdlichen Straßenmusikanten und der typisch irischen Pub-Kultur zu verdanken war. Daher kehrte ich im Jänner 2012 mit einem lachenden und einem weinenden Auge nach Salzburg zurück.

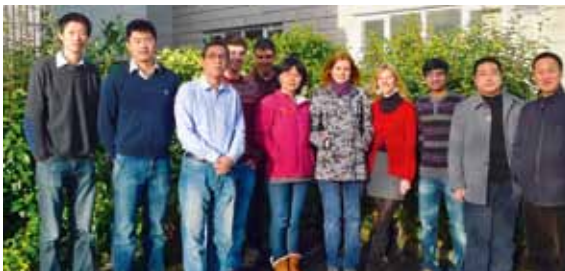
Die Arbeitsgruppe von Dr. Wang ist Teil des Exzellenznetzwerkes für Funktionelle Biomaterialien (Network of Excellence for Functional Biomaterials, NFB) an der Nationalen Universität Irland, Galway (NUIG). Schwerpunkt der Forschungsarbeit ist die Herstellung von neuen Biomaterialien als Wundverband für offene, nichtheilende Wunden der Haut, wie sie häufig bei Betroffenen mit Diabetes oder rezessiv dystropher



A) Wundheilung kombiniert mit Genterapie: Das Hydrogel ist bei Raumtemperatur (25°C) flüssig und kann z.B. in Form eines Sprays auf die wunde Haut aufgetragen werden, wo es durch die Körpertemperatur (37°C) innerhalb weniger Minuten zu einem Gel aushärtet und als Wundverband dient. Gleichzeitig wird mit dem Gel das Kollagen-7-Gen (hier als grüne Kreise dargestellt) in die Hautzellen transportiert, welche in Folge das fehlende Kollagen-7-Protein herstellen und somit den Zusammenhalt der neu gebildeten Haut sichern sollen. B) Abbildung eines ausgehärteten Hydrogels.

Epidermolysis bullosa (RDEB) vorkommen. Die Forschungsgruppe von Dr. Wang beschäftigt sich noch nicht sehr lange, aber erfolgreich mit neuen Strategien, um die Wundheilung bei RDEB zu verbessern. Ziel ist es, eine Kombination aus Wundverband und Genterapie zu entwickeln, um eine rasche Heilung von chronischen Wunden und die Neubildung von gesunder Haut zu fördern. Dazu wurde ein sogenanntes temperatursensitives Hydrogel entwickelt, welches bei Raumtemperatur flüssig ist und erst nach dem Auftragen auf die Wunde durch die Körpertemperatur (37°C) aushärtet und ein Gel formt. Dieses Hydrogel dient demnach als Verband, der einerseits die Wunde bedeckt und schützt und sie andererseits feucht hält, was die Heilung beschleunigt.

Betroffene mit RDEB können aufgrund eines fehlerhaften Kollagen-7-Gens kein Kollagen-7-Protein produzieren, welches für den Zusammenhalt der Hautschichten verantwortlich ist. Ziel ist es daher, dem Hydrogel das korrekte Kollagen-7-Gen zuzusetzen und es durch Auftragen auf die Wunde in die Hautzellen zu transportieren, sodass diese in Folge das fehlende Kollagen-7-Protein produzieren können. Dieses Hy-



© E. MURAUER (3)

Dr. Wenxin Wangs Forschungsgruppe in Galway


drogel soll somit nicht nur die Wundheilung fördern, sondern gleichzeitig einer ursächlichen Behandlung von RDEB an der betroffenen Hautstelle dienen. Derzeit wird der Transport des Kollagen-7-Gens in RDEB-Hautzellen im Labor ausgetestet und optimiert. Als nächster Schritt wird das Hydrogel gemeinsam mit dem therapeutischen Gen

auf Wunden von Mäusen oder Ratten aufgetragen, um den Ansatz an einem lebenden Organismus zu testen.

Meine Hauptaufgabe bei diesem Kurzzeitaufenthalt war, mein Wissen und die langjährige Erfahrung mit RDEB und Genterapie mit dem Forschungsteam in Galway zu teilen und die Gruppe in Fragestellungen bezüglich Transport des Kollagen-7-Gens in Hautzellen, Überprüfung der Gen-Korrektur sowie Produktion und Funktionalität des Kollagen-7-Proteins zu unterstützen. Gleichzeitig profitierte ich von dem enormen Fachwissen von Dr. Wang und seinem Team in der Herstellung und Verwendung von Biomaterialien für Wundheilungsansätze.



Galway, Irland

Dieser wechselseitige Wissensaustausch soll uns dem gemeinsamen Ziel – der Entwicklung einer heilenden Therapie für Betroffene mit dystropher Epidermolysis bullosa – einen großen Schritt näher bringen. Daher werden wir auch nach meiner Rückkehr nach Salzburg weiterhin mit Dr. Wang in diesem Projekt und auch darüber hinaus kooperieren, um die Entwicklung einer sicheren und effizienten Therapie für EB-Betroffene voranzutreiben. Ich bin überzeugt, dass der Aufenthalt in Galway den Grundstein für eine gute Zusammenarbeit in der Zukunft gelegt hat.  **Dr. Eva Muraier**, Molekularbiologin EB-Forschungslabor

Forschungsaufenthalt in San Francisco, USA. Als Mitglied des Forschungsteams des EB-Hauses Austria arbeite ich seit August 2009 an der University of California in San Francisco (UCSF). Im Labor von Prof. Abul Abbas darf ich Immunreaktionen in der Haut entschlüsseln. Wie davor schon im EB-Haus in Zusammenarbeit mit Mag. Monika Ettinger, setze ich mich also weiterhin mit der Haut und dem Immunsystem auseinander. Grundsätzlich entwickelt das Immunsystem ein Gedächtnis, um Immunantworten gegen eigene Organe (z.B. die Haut) zu bremsen. Die Hauptfrage dieses Projekts ist nun: Wie kann man das Immunsystem trainieren, um eine Abwehrreaktion (z.B. gegen ein Gentherapie-Produkt) in der Haut zu verhindern?

Die Resultate der letzten beiden Jahre Forschungsarbeit wurden kürzlich im Fachmagazin *Nature* publiziert. Das Hauptresultat der Arbeit ist, dass sich das Immunsystem nach einer Reaktion gegen eigenes Gewebe merkt, dass es dieses Gewebe zukünftig schützen muss – schützendes Gedächtnis des Immunsystems (Originaltitel: *Response to self antigen imprints regulatory memory in tissues*).

Während einer normalen Immunreaktion (z.B. Infektion) sind mehrere Arten von Zellen involviert. Unter anderem spielen sogenannte T-Zellen (weiße Blutkörperchen) eine wesentliche Rolle. Immunologen unterscheiden zwei Typen von T-Zellen: Die Effektoren, also Angreifer und die Regulatoren, also Bremser. Diese beiden Zelltypen halten sich normalerweise die Waage, sodass genug Angreifer aktiv sind, um eine Infektion zu bekämpfen. Zusätzlich sind ausreichend viele Bremser aktiv, um die Reaktion minimal und das Fieber in Grenzen zu halten (Abb. 1).

Bei einer Störung des Immunsystems passiert es, dass körpereigenes Gewebe als körperfremd erkannt wird und die betroffenen Gewebe angegriffen werden, was zu Entzündungen führt. Diese Störung wird Autoimmunerkrankung genannt. Bekannte Beispiele für Autoimmunerkrankungen der Haut sind Schuppenflechte (Psoriasis), kreisrunder Haarausfall (Alopecia areata) und das bullöse Pemphigoid. Letzteres ist eine blasenbildende Autoimmunerkrankung bei der das Kollagen 17 – ein Gen, das auch bei EB eine Rolle spielen kann – als Fremdkörper erkannt und die Haut attackiert wird.

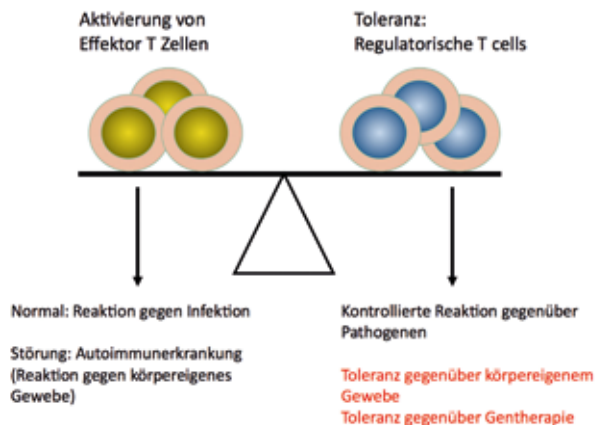


Abb. 1: Balance zwischen Aktivierung und Kontrolle im Immunsystem
Die Balance zwischen Effektor-T-Zellen und regulatorischen T-Zellen entscheidet, ob eine Immunreaktion stattfindet. Je mehr regulatorische T-Zellen den Effektor-T-Zellen gegenüber stehen, umso schwächer fällt die Immunantwort aus. Da wir vor einer Gentherapie das neue Protein schon kennen, können wir theoretisch regulatorische T-Zellen aktivieren und anreichern, und somit die Abstoßungsreaktion gegenüber der neuen gentherapierten Haut verhindern.

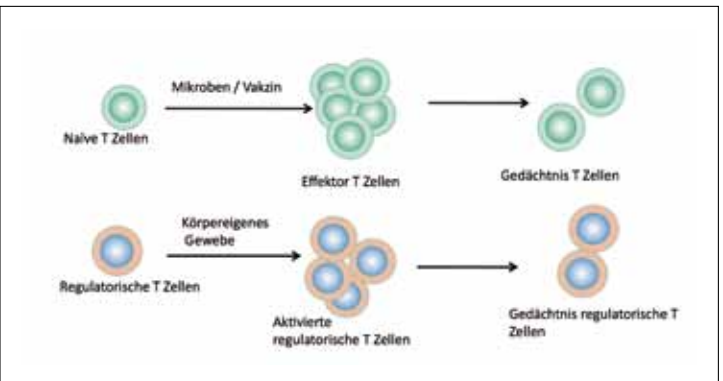


Abb. 2: Parallelen zwischen Effektor-T-Zellen (Angreifer) und regulatorischen T-Zellen (Bremser)

Oben: Das Ziel einer Immunisierung (Impfung) ist, dass das Immunsystem den potentiellen Angreifer kennenlernt und ihn sich merkt (= Gedächtnis). Wenn dann später ein Virus oder ein Bakterium tatsächlich angreift, sind die Gedächtniszellen sofort zur Stelle und die Abwehr ist wesentlich schneller und effektiver.

Unten: In der neuen Publikation konnten Dr. Iris Gratz und Kollegen zeigen, dass gleich wie Effektor-T-Zellen nach einer Impfung, regulatorische T-Zellen ebenfalls ein Gedächtnis haben. Wenn sie ein Protein als körpereigen erkennen, dann werden sie bessere Bremser, merken sich, dass dieses Gewebe körpereigen ist und verhindern eine Abwehrreaktion.

Ähnlich wie beim bullösen Pemphigoid kann auch eine Genterapie der Haut eine Reaktion gegen das neue, reparierte EB-Gen auslösen und die genterapierte Haut wird im Zuge dieser Reaktion abgestoßen. Ein Grund dafür ist, dass die Angreifer-T-Zellen Überhand gewinnen und die Bremser-T-Zellen zu wenig aktiv sind. Man kann diese Reaktion in einer Analogie zu einem Automobil beschreiben: Es wird nicht nur zu viel Gas gegeben, sondern zusätzlich auch noch von der Bremse gestiegen.


Es ist also wünschenswert, vor einer Genterapie die regulatorischen T-Zellen anzureichern und zu aktivieren und somit die Abstoßungsreaktion zu bremsen oder ganz zu verhindern. In meiner Forschungsarbeit habe ich mich mit den regulatorischen T-Zellen beschäftigt und herausgefunden, dass es einige Parallelen zwischen den Angreifern und den Regulatoren gibt, die wir zu unserem Vorteil nutzen können (Abb. 2).

Das Immunsystem hat ein Gedächtnis. Wir machen uns diese Tatsache in Impfungen zu Nutze, wo wir nach einer einzigen Impfung 10 Jahre oder länger immun sind, weil sich das Immunsystem den Erreger merkt. Dieses Gedächtnis steckt in den sogenannten Gedächtniszellen, die beim tatsächlichen Kontakt mit dem Erreger sofort aktiv werden und den Erreger zu-

nichtemachen, bevor wir überhaupt Symptome einer Infektion bemerken.


Es war schon lange bekannt, dass Angreifer-Zellen ein Gedächtnis bilden können. Nun habe ich zusammen mit meinen Kollegen herausgefunden, dass regulatorische T-Zellen ebenfalls ein Gedächtnis bilden können und dass diese Gedächtnis-Regulatoren in der Haut sitzen, um die Haut vor überschießenden Reaktionen zu schützen. Die regulatorischen T-Zellen mit Gedächtnis sind bessere Bremser, weil sie schon trainiert sind und ihr Zielprotein bereits genau kennen. Daher der Titel dieses Artikels *Praxis: Der Weg zur Perfektion*.

Das neue Resultat hat große klinische Relevanz, weil nun erstmals bekannt wurde, dass man theoretisch auch die regulatorischen T-Zellen mit einer Art von Impfung trainieren kann, um später eine Abstoßungsreaktion (z.B. von genterapierter Haut) zu verhindern.

 **Dr. Iris Gratz**, Molekularbiologin EB-Forschungslabor (z.Zt. University of California, San Francisco, Labor Prof. Abul Abbas)

Originalpublikation: Rosenblum MD*, Gratz IK*, Paw JS, Lee K, Marshak-Rothstein A, Abbas AK: *Response to self antigen imprints regulatory memory in tissues*. *Nature*. 2011 Nov 27;480(7378):538-42. doi: 10.1038/nature10664. [* equally contributed]

Interreg IV-Projekt Italien-Österreich 2007 – 2013

Neuer Mitarbeiter für Interreg IV. Seit Anfang Oktober 2011 bin ich, Dr. Tobias Thuile, an der Seite von Dr. Nadia Bonometti in die Betreuung des Interreg IV-Projektes *Therapie für Schmetterlingskinder* eingebunden. Ich habe 2010 in Innsbruck das Medizinstudium abgeschlossen. Das Angebot zur Mitarbeit am überregionalen Projekt habe ich mit Freude angenommen. Derzeit ebnen wir gemeinsam den Weg zur Durchführung von Hautbiopsien zur Restproteinbestimmung und gehen damit einen wichtigen Schritt in die richtige Richtung. 



Dr. Tobias Thuile

© PRIVAT

Informationsveranstaltung des Programms Interreg IV. Im Mittelpunkt der diesjährigen Informationsveranstaltung des Programms Interreg IV Italien-Österreich, welche am 20. Oktober 2011 in Monastier di Treviso stattfand, stand die Präsentation der 25 Best Practice-Projekte der insgesamt 98 geför-

derten Vorhaben aus den verschiedenen Themenbereichen. Die Präsentation der einzelnen Projekte erfolgte im Rahmen einer organisierten Ausstellung bzw. durch Kurzvorträge. Als Best Practice-Projekt nominiert wurde auch unser Thema mit dem Titel *Therapie für Schmetterlingskinder*. Einen Überblick dieser



Dr. Pamina Schlager präsentiert „unser“ Projekt

Forschungsarbeit konnte das Publikum durch einen Vortrag gewinnen. Die Veranstaltung gab die Gelegenheit, einen aktuellen Einblick in das Programm sowie einen Ausblick in die Zukunft zu erhalten und ermöglichte die Kontaktaufnahme und den Erfahrungsaustausch mit Kollegen. ☁ **Mag. Birgit Tockner**, Molekularbiologin EB-Forschungslabor

Jahrestreffen Interreg IV-Projekt (1). Am 18. und 19. November 2011 fand an der Dermatologie Bozen das jährliche Treffen der Teilnehmer des Interreg IV-Projektes *Therapie für Schmetterlingskinder* statt. In einer Vortragsreihe präsentierten die Projektpartner aus Salzburg und Bozen sowie Dr. Michele De Luca aus Modena die aktuellen wissenschaftlichen Fortschritte auf dem Weg zu einer Gentherapie. Leider begrenzen derzeit strikte bürokratische Hürden eine raschere klinische Erprobung der vielversprechenden Ergebnisse aus der Grundlagenforschung. Dennoch besteht große Hoffnung, durch das überregionale Projekt weitreichende neue Erkenntnisse in Bezug auf Ursache und mögliche Therapien der EB zu erlangen. ☁ **Dr. Tobias Thuile & Dr. Nadia Bonometti**, Dermatologie Krankenhaus Bozen Südtirol, Interreg IV



1. Reihe, v.l.n.r.: E. Ramoser, N. Bonometti, P. Schlager, G. Pohla-Gubo, M. De Luca; 2. Reihe, v.l.n.r.: H. Hintner, W. Wallnöfer, K. Eisendle, T. Thuile, J. Bauer

Jahrestreffen Interreg IV-Projekt (2). Am 18. und 19. November 2011 fand das 3. Treffen zum Interreg IV-Projekt *Therapie für Schmetterlingskinder/Therapia per i bambini farfalla* in Bozen statt. Im Rahmen dieser Veranstaltung berichteten alle Beteiligten aus Salzburg, Bozen und Modena darüber, was sich im vergangenen Jahr ereignet hat und was erreicht wurde.

Im EB-Haus in Salzburg ist es bereits gelungen, den vorderen oder hinteren Teil des Kollagen-7-Gens spezifisch zu ersetzen und damit die Herstellung des Proteins in Patientenzellen zu gewährleisten.

Das Kollagen-17-Gen kann entweder komplett neu eingebracht werden

oder ebenfalls an verschiedenen Stellen spezifisch repariert werden. Besonders beeindruckend waren aber nicht nur die Forschungsergebnisse, sondern auch die Zahlen aus Modena.

Prof. Michele De Luca referierte über die (Un-)Zahl von benötigten Dokumenten, Arbeitsstunden usw., um ein genetisch korrigiertes Hautstück nach genau festgelegten Bedingungen und Anweisungen herstellen zu dürfen. Es werden rund 120 Standard-Arbeitsanweisungen gebraucht, um unter Verwendung von 141 Dokumenten und 997 Referenzdokumenten ein (!) Hornhaut-Transplantat herzustellen. Das bedeutet, dass nur 12% der Arbeitszeit der Mitarbeiter im Zentrum für Regenerative Medizin in Modena für die tatsächliche Arbeit mit Zellen zur Verfügung stehen, der Großteil wird für Dokumentation und Papierarbeit benötigt.

So laufen einige der wichtigsten Schritte auf dem Weg zur Durchführung der somatischen ex vivo-Gentherapie im Hintergrund ab, wie etwa die GMP-Zertifizierung des Herstellungsprozesses der Transplantate in Modena sowie die Bewilligung der Gewebeentnah-





v.l.n.r.: T. Thuile, M. De Luca, J. Bauer, K. Eisendle, H. Hintner, E. Ramoser, W. Wallnöfer (Primar im Ruhestand), G. Pohla-Gubo, P. Schlager, N. Bonometti

me-Einrichtung in Salzburg. Im vergangenen Jahr hat also neben Koordination, Kommunikation, Forschung und Entwicklung sehr viel Papierarbeit im Verborgenen stattgefunden – und das wird auch im kommenden Jahr so sein müssen.

Die Arbeiten zur Etablierung einer somatischen, autologen ex vivo-Gentherapie für EB-Patienten wer-

den bei allen Beteiligten in Salzburg, Bozen und Modena auf Hochtouren weiterlaufen.

Alle Informationen finden sich auf der Projekt-Homepage www.therapiefuerschmetterlingskinder.at. Das Projekt-Abschlusstreffen wird im April 2012 in Salzburg stattfinden.  **Dr. Pamina Schlager**, Molekularbiologin EB-Forschungslabor

Interreg IV-Projekt – ein wichtiger Meilenstein. Im Rahmen des Interreg IV-Projektes *Therapie für Schmetterlingskinder* konnte nach einiger Vorbereitungszeit erneut ein wichtiges Projektziel, nämlich die Durchführung von Biopsien, erreicht werden. Dazu wurden drei, bereits vorher ausgewählte „Schmetterlingskinder“ nach Bozen an die dermatologische Abteilung eingeladen. Entsprechend genauer Kriterien wurden dort kleine Gewebeproben der Haut entnommen. Für die weiteren Untersuchungen erfolgte umgehend eine Weiterleitung der Proben an den Projektpartner in Salzburg. Erneut hat sich gezeigt, wie freundschaftlich und erfolgreich die Zusammenarbeit von Betroffenen, Ärzten und Wissenschaftern funktionieren kann.  **Dr. Tobias Thuile**




v.l.n.r.: I. Mayr Faccin, Krankenschwester Nicoletta, M. Pfeifer, A. Faccin, M. Watschinger-Falabella, Z. Pfeifer, N. Bonometti, T. Thuile

© PRIVAT

Doppelerfolg für die Forscher des EB-Labors. Bei der Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) von 10. bis 12. November 2011 wurde der große Forschungspreis der Gesellschaft, der Unilever-Preis, an Dr. Ulrich Koller und der Isidor Neumann-Posterpreis an Dr. Christina Gruber verliehen. Beide Forscher des Labors für molekulare Therapie (LMT) im EB-Haus Austria arbeiten für das Forschungsprogramm Molekulare Therapie bei Epidermolysis bullosa.

Die mit dem Unilever-Preis ausgezeichnete Arbeit, *A novel screening system improves genetic correction by internal exon replacement*, publiziert in *Nucleic Acids Research*, befasst sich mit der therapeutischen Strategie interne, veränderte Genabschnitte bei EB durch gesunde Genabschnitte zu ersetzen. Ziel war die Korrektur des Kollagen-17-Gens, das mit der junktionalen Form der EB (JEB) assoziiert ist. In der prämierten Arbeit wurde eine Methode entwickelt, mit deren Hilfe man Reparaturbausteine für die gezielte Korrektur einer internen Genregion des Kollagen-17-Gens identifizieren kann. Eine Vielfalt an Reparaturbausteinen kann auf ihre Reparatureffizienz getestet werden, um das beste Molekül für weitere Versu-

che in Hautzellen von JEB-Betroffenen einzuschleusen. Die Methode soll zudem auch für andere EB-relevante Gene ihre Anwendung finden.

Der Isidor Neumann-Posterpreis wurde für die Arbeit *Expression profile of antimicrobial peptides in keratinocytes of patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa* verliehen. Dr. Christina Gruber konnte zeigen, dass Patienten mit rezessiv dystropher EB zu geringe Mengen eines antimikrobiellen Peptides produzieren, was zu einer Verschlechterung der Wundheilung beitragen kann. Diese neuen Erkenntnisse werden in Folge zur Entwicklung möglicher Therapieansätze für EB-Patienten verwendet.  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer**, Leiter EB-Forschungslabor



v.l.n.r.: G. Gribl (Unilever Österreich), U. Koller (EB-Haus Austria), J. Auböck (Präsident der ÖGDV); M. Binder (Leiter ÖADF), J. Auböck, C. Gruber (EB-Haus Austria)

© WOLFGANG KUNASZ-HERZIG (2)

Projektbeschreibung und Ziele

Gentherapie

Entwicklung einer ex vivo-Gentherapie für dystrophe EB mit Mutationen im hinteren Teil von Kollagen 7

Mithilfe der SMaRT-Technologie wird gezielt der veränderte Gen-Abschnitt in der Hautzelle durch einen korrekten ausgetauscht. Hierfür wurde speziell für den hinteren Teil des Kollagen-7-Gens ein Reparaturbaustein konstruiert, welcher für den punktgenauen Austausch in der Zelle sorgt. Dieser Reparaturbaustein wurde bereits erfolgreich in Hautzellen, welche von Betroffenen mit dystropher EB (DEB) stammen, eingeschleust. Infolge dessen konnte die Produktion des Kollagen-7-Proteins in den behandelten Zellen wiederhergestellt werden. Darüber hinaus wurde mit den reparierten Zellen im Labor eine künstliche Haut gezüchtet, in welcher der Zusammenhalt der Schichten wieder gegeben war.

Entwicklung einer Gentherapie für dystrophe und junktionale EB: 3'trans-splicing im Kollagen-7- und Kollagen-17-Gen

Das dreijährige Interreg IV-Projekt befasst sich mit den Vorbereitungen einer somatischen ex vivo-Gentherapie für EB-Patienten mit Mutationen im Kollagen-7- oder Kollagen-17-Gen. Unter Verwendung der SMaRT-Technologie soll ein möglichst großer Abschnitt des Kollagen-7-Gens ausgetauscht werden, sodass mit nur einem Reparaturmolekül alle Mutationen, welche auf dem 3'-Abschnitt des Kollagen-7-Gens liegen, korrigiert werden können. Damit auch das komplette Kollagen-17-Gen mit nur zwei Konstrukten korrigiert werden kann, ist es nötig, ein Intron in der Mitte des Gens anzupeilen, um entweder den vorderen oder den hinteren Bereich zu ersetzen.

Entwicklung einer Gentherapie für DEB-Patienten mit Mutationen im vorderen Teil von Kollagen 7

Das Projekt umfasst die Korrektur von Mutationen im vorderen Bereich des Kollagen-7-Gens. Somit ist das Ziel, als Ergänzung zu den oben beschriebenen Projekten die Korrektur von sämtlichen Mutationen, die zu dystropher EB führen, zu ermöglichen. Auch hier soll mithilfe der SMaRT-Technologie das Kollagen-7-Gen repariert werden. Ziel ist die Wiederherstellung eines funktionellen Kollagen-7-Proteins, wodurch der Zusammenhalt der Hautschichten wieder hergestellt wird. Parallel zur Korrektur von humanem Kollagen 7 wird in Hautzellen von Mäusen an der Korrektur von murinem Kollagen 7 gearbeitet, um Experimente in der Maus vorzubereiten.

Fortschritt 2011	Ausblick	Eckdaten
<p>Mithilfe des Reporter-Screening-Systems konnten neue Reparaturmoleküle identifiziert werden, welche eine noch bessere Effizienz der Korrektur von Kollagen 7 aufweisen. Das beste Molekül wurde in Hautzellen von Patienten mit rezessiver DEB (RDEB) eingebracht. Aus diesen reparierten Zellen wird nun eine Haut gezüchtet und auf Mäuse transplantiert, um einen Langzeiteffekt der Produktion des fehlenden Kollagen-7-Proteins nachzuweisen und die humane Haut auf ihre Festigkeit und korrekte Schichtung zu testen.</p>	<p>Ziel ist es, die bereits in der Zellkultur erfolgreich getesteten Moleküle zur Reparatur der hinteren Hälfte des Kollagen-7-Gens für die klinische Anwendung an DEB-Patienten vorzubereiten. Hierfür muss das Reparaturmolekül in einen Vektor (Transportmolekül) verpackt werden, der für eine klinische Anwendung geeignet ist. Mit diesem Vektor werden RDEB-Zellen behandelt und eine Reihe an Tests durchgeführt, um sowohl die Spezifität der Genschere, als auch die Effizienz des Transports in die Zelle zu bestimmen.</p>	<p>Forscher: Dr. Eva Murauer Laufzeit: unbefristet Fördergeber: DEBRA Austria Kooperationspartner: Prof. Fernando Larcher, CIEMAT-CIBERER, Madrid, Spanien</p>
<p>Die Reparaturmoleküle wurden bereits konstruiert. Durch den Einsatz einer speziellen Screening-Technologie konnten effiziente Reparaturmoleküle identifiziert werden. Die Funktionalität dieser Moleküle wird in Zellkulturexperimenten überprüft. Versuche in einem Testsystem zeigten, dass diese Konstrukte funktionell sind.</p>	<p>In den folgenden Experimenten soll analysiert werden, ob die konstruierten Reparaturmoleküle in Kollagen-7- bzw. Kollagen-17-defizienten Patientenzellen über die Methode der Genschere eine Korrektur des Gens bewirken und dadurch wieder die Produktion eines funktionellen Kollagen-7- bzw. -17-Proteins ermöglichen. Ein weiterer Schwerpunkt bezieht sich auf die Entwicklung eines stabilen Systems zur permanenten Integration korrigierter Moleküle.</p>	<p>Forscher: Dr. Pamina Schlager, Mag. Birgit Tockner Laufzeit: bis Mitte 2012 Fördergeber: EU, Land Salzburg, DEBRA Austria</p>
<p>2011 konnte erstmals die Reparatur von Mutationen im vorderen Abschnitt von Kollagen 7 in RDEB-Patientenzellen in Zellkultur gezeigt werden. Die Kollagen-7-defizienten Patientenzellen konnten nach einer Behandlung mit spezifischen Reparaturmolekülen wieder intaktes Kollagen-7-Protein herstellen. Dasselbe Ergebnis wurde auch in den Hautzellen einer Kollagen-7-hypomorphen Maus erzielt.</p>	<p>Als nächstes soll aus den korrigierten Patienten- und Mauszellen jeweils in Zellkultur Haut gezüchtet werden, um festzustellen, ob das reparierte Kollagen-7-Protein auch funktionell ist und der Zusammenhalt zwischen den Hautschichten wieder gegeben ist.</p>	<p>Forscher: Dr. Elisabeth Mayr Laufzeit: 2009 – 2012 Fördergeber: FWF, DEBRA Südtirol Kooperationspartner: Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman, Universitäts-Hautklinik Freiburg, Deutschland</p>

Projektbeschreibung und Ziele

Gentherapie

Entwicklung einer Gentherapie für junktionale EB: 3'trans-splicing im Kollagen-17-Gen

Ziel des Projekts ist die Korrektur der Hotspotmutation 4003delTC und aller im 3'-Bereich des Kollagen-17-Gens liegenden Mutationen. Dazu werden geeignete Reparaturmoleküle in der GABEB-Zelllinie getestet und auf ihre Funktionalität überprüft.

Entwicklung einer Gentherapie für EB-Patienten: Optimierung der SMaRT-Technologie für die Korrektur der Gene Kollagen 17 und 7

Vererbte genetische Veränderungen in den Genen Kollagen 17 und 7 führen zur junktionalen bzw. dystrophen Form der Epidermolysis bullosa. Die von diesen Genen produzierten Proteine Kollagen 17 und 7 sorgen für eine feste Verankerung der Ober- und Unterhaut. Bei EB-Patienten ist der Zusammenhalt nicht mehr gewährleistet, wodurch Blasenbildungen der Haut aufgrund mechanischer Reize auftreten. Über die Optimierung der SMaRT-Technologie sollen Genbereiche der Gene Kollagen 17 und 7 mit einer erhöhten Effizienz korrigiert werden. Dabei soll im Speziellen der Fokus auf den Austausch von internen Genregionen gelegt werden.

Immunologie

Induktion von immunologischer Toleranz für ex vivo-Gentherapie

Dieses Projekt dient der Erforschung und in weiterer Folge Vermeidung von Abstoßungsreaktionen gentherapierter Haut. Dabei wird mit einem Mausmodell gearbeitet, das eine ex vivo-Gentherapie beim Menschen nachahmt. Die Empfängertiere werden vor der Hauttransplantation behandelt, um Abstoßungsreaktionen gegenüber Typ-17-Kollagen zu verhindern und um Immuntoleranz aufzubauen.

Fortschritt 2011	Ausblick	Eckdaten
<p>Mittels einer Screening-Technik konnte ein spezielles Reparaturmolekül detektiert und die Funktionalität dieses Moleküls in der Zellkultur bewiesen werden. Als Modellsystem für eine erfolgreiche Korrektur wurde die Herstellung einer künstlichen Haut etabliert.</p>	<p>Ob die Korrektur der Patientenzellen auch auf Proteinebene nachgewiesen werden kann, ist Aufgabe weiterer Versuche. Zusätzlich werden die korrigierten Patientenzellen in der künstlichen Haut getestet. Weiters sollen diese Zellen auch auf eine Maushaut transplantiert und auf deren Funktionalität hin getestet werden.</p>	<p>Forscher: Mag. Alfred Klausegger Laufzeit: unbefristet Fördergeber: DEBRA Austria</p>
<p>Es konnte erstmals der Austausch eines internen Genabschnitts des Kollagen-17-Gens über ein im Labor entwickeltes Reparaturmodell simuliert werden. Das Reparaturmodell wurde dieses Jahr im <i>Journal Nucleic Acids Research</i> unter dem wissenschaftlichen Titel <i>A novel screening system improves genetic correction by internal exon replacement</i> publiziert und soll die Identifizierung von hoch funktionellen Reparaturmolekülen beschleunigen.</p>	<p>Das Reparaturmodell soll im nächsten Schritt für das Kollagen-7-Gen optimiert und angewandt werden. Die funktionellsten Reparaturbausteine sollen über Retroviren in Patientenzellen eingebracht und mittels molekularbiologischer Techniken auf ihre Funktionalität getestet werden.</p>	<p>Forscher: Dr. Ulrich Koller Laufzeit: unbefristet Fördergeber: DEBRA Austria</p>
<p>Beim Modell der „Impfung“ mit einem Fragment von Typ-17-Kollagen sind beachtliche Erfolge zu verzeichnen, die Rate der akzeptierten Transplantate liegt bereits sehr hoch. Es wird beabsichtigt die Resultate demnächst zu publizieren.</p>	<p>Da die Akzeptanz der Transplantate noch nicht bei 100% liegt, wird an der genaueren Charakterisierung der Immunantwort gegen Typ-17-Kollagen gearbeitet, um selektiv die Abstoßung genkorrigierter Zellen hemmen zu können.</p>	<p>Forscher: Dr. Doris Peckl-Schmid, Sophie Kitzmüller, MSc. Laufzeit: Ende 2012 – Mai 2013 Fördergeber: DEBRA Austria Kooperationspartner: Prof. Dr. Josef Thalhamer, Naturwissenschaftliche Fakultät, Universität Salzburg</p>

Projektbeschreibung und Ziele

Immunologie

Regulatorische T-Zellen

Die Entschlüsselung von Immunreaktionen in der Haut ist Thema dieses Projekts. Grundsätzlich entwickelt das Immunsystem ein Gedächtnis, um Immunantworten gegen eigene Organe zu bremsen. Die Hauptfrage dieser Forschung ist nun: Wie kann man das Immunsystem trainieren, um eine Abwehrreaktion (z.B. gegen ein Gentherapie-Produkt) in der Haut zu verhindern? Während einer normalen Immunreaktion (z.B. Infektion) sind mehrere Arten von Zellen involviert. Unter anderem spielen sogenannte T-Zellen (weiße Blutkörperchen) eine wesentliche Rolle. Immunologen unterscheiden zwei Typen von T-Zellen: die Angreifer (Effektoren) und die Bremsen (Regulatoren).

Krebstherapie und Wundheilung

Krebstherapie für DEB

Im EB-Labor wird an einer Krebstherapie für Patienten mit rezessiv dystropher EB gearbeitet, da diese Patientengruppe ein besonders hohes Risiko aufweist, einen aggressiven Hauttumor zu entwickeln. Auch hier kommt die SMaRT-Technologie zum Einsatz, jedoch in einer anderen Funktion. Mit dieser Methode wird ein sogenanntes Tumor-Marker-Gen (= ein Gen, das nur von den Tumorzellen produziert wird, jedoch nicht von gesunden Zellen) durch ein Zellgift ersetzt, das in weiterer Folge von der Tumorzelle selbst hergestellt wird und zu deren Zerstörung führt. Gesunde Zellen bleiben durch diesen Therapieansatz verschont. Dieser Ansatz wird auch als „Selbstmord-Gentherapie“ bezeichnet.

Wundheilung

Dieses Projekt beschäftigt sich mit der Erforschung des Wundheilungsprozesses bei RDEB-Patienten, der durch das Fehlen von RDEB-relevanten Genen beeinträchtigt ist. Der Schwerpunkt dieser Arbeit liegt auf der Genom-weiten Untersuchung der Genaktivität in vernarbter und nicht vernarbter Haut von RDEB-Patienten und gesunden Personen. Dabei wird vor allem der Einfluss von antimikrobiellen Peptiden auf die Wundheilung in RDEB-Patienten erforscht. Peptide sind körpereigene Substanzen, die der Abwehr von Krankheitserregern in der Haut dienen. Die gefundene Information über RDEB-relevante Gene wird anschließend für die Erprobung von Substanzen verwendet, die eine schnellere Wundheilung begünstigen.

Fortschritt 2011	Ausblick	Eckdaten
<p>Es wurde nachgewiesen, dass regulatorische T-Zellen ebenfalls ein Gedächtnis bilden können und dass diese Gedächtnis-Regulatoren in der Haut sitzen, um die Haut vor überschießenden Reaktionen zu schützen. Die Gedächtnis-regulatorischen T-Zellen sind bessere Bremsen, weil sie schon trainiert sind und ihr Zielprotein bereits genau kennen.</p>	<p>Dieses neue Resultat hat große klinische Relevanz, weil nun erstmals bekannt wurde, dass man theoretisch auch die regulatorischen T-Zellen mit einer Art von Impfung trainieren kann, um später eine Abstoßungsreaktion zu verhindern. Es ist also wünschenswert, vor einer Gentherapie die regulatorischen T-Zellen anzureichern, zu aktivieren und somit die Abstoßungsreaktion zu bremsen oder ganz zu verhindern.</p>	<p>Forscher: Dr. Iris Gratz Laufzeit: unbefristet Fördergeber: FWF Kooperationspartner: Prof. Abul Abbas, University of California, San Francisco</p>
<p>Im Labor konnte bereits der grundlegende Beweis für die Machbarkeit dieses Therapieansatzes gezeigt werden, sodass nunmehr an dessen Verbesserung gearbeitet wird. Dabei wird ein neues Tumor-Marker-Gen verwendet, das Genauigkeit und Wirksamkeit der Methode noch weiter erhöhen soll.</p>	<p>Im kommenden Jahr werden die präklinischen Studien weiter voranschreiten. Hierzu soll die Methode in einem Tiermodell ausgetestet werden, um die Wirksamkeit des Therapieansatzes auch in einem lebenden Organismus zeigen.</p>	<p>Forscher: Dr. Christina Gruber Laufzeit: unbefristet Fördergeber: DEBRA Austria Kooperationspartner: Prof. Dr. Barbara Krammer, Naturwissenschaftliche Fakultät, Universität Salzburg; Dr. Lukas Weiss, UK für Innere Medizin III, LKH Salzburg</p>
<p>Es wurden sogenannte Microarrays durchgeführt, um neue Gene zu identifizieren, die im Wundheilungsprozess RDEB-Betroffener beteiligt sind. Bei RDEB-Patienten war vor allem die Aktivität solcher Gene verändert, die bei Entzündungsvorgängen eine Rolle spielen. Deren Expression wird nun genauer untersucht. Außerdem wurden erste Versuche zur Rolle und Regulation eines antimikrobiellen Peptides in RDEB durchgeführt.</p>	<p>Der nächste Schritt ist die Herstellung von künstlicher RDEB-Haut. Diese soll mit verschiedenen Substanzen behandelt werden, um die gefundenen RDEB-relevanten Gene zu beeinflussen und damit eine schnellere Wundheilung zu begünstigen.</p>	<p>Forscher: Mag. Jenny Breitenbach, Clemens Hüttner, BSc Laufzeit: Anfang 2012 – September 2012 Fördergeber: DEBRA Austria, PMU Kooperationspartner: PD Dr. Roland Lang, UK für Dermatologie, SALK/PMU</p>

Projektbeschreibung und Ziele

Therapeutische Zielstrukturen

Neue Wirkstoffe für EB – Small Molecules

Veränderungen im Keratin-14-Gen haben viele Auswirkungen auf andere Gene der betroffenen Zellen. Beispielsweise werden Entzündungswege eingeschaltet, deren Blockade für die Patienten von Nutzen sein könnte. Aus diesem Grund werden bestimmte bekannte Wirkstoffe an EB-Zellen getestet, um zu sehen, ob es dadurch zu einer Milderung der Symptome kommt.

Diacerein ist ein Wirkstoff, der für die Behandlung von rheumatischer Arthritis zugelassen ist. Einige molekulare Entzündungsbotenstoffe, die bei rheumatischer Arthritis auftreten, sind auch bei EBS Dowling-Meara (EBS-DM) zu finden.

Pilotstudie EB-Nucleus

Bei EB sind Gene durch Mutationen verändert und führen zu fehlenden bzw. nicht funktionellen Strukturproteinen der Haut. Autosomal dominant vererbte Formen der EB (EB simplex, EB junctionalis, EB dystrophicans) stellen eine Hauptform der EB dar, wobei die Verbindung zwischen den unterschiedlichen Hautschichten unzureichend ausgebildet ist. Die koordinierte (zeitliche sowie räumliche) Wechselwirkung vieler Proteine gewährleistet eine intakte und gesunde Haut. Bei EB-Patienten ist dieser Informationsfluss verändert und führt zu einer Destabilisierung von Hautzellen und schlussendlich zur Fragilität der gesamten Haut. Um die molekulare Ursache der Erkrankung besser zu verstehen und gezielter anzusteuern, benötigt man die Kenntnis EB-relevanter Proteinwechselwirkungen in den betroffenen Hautschichten bei den dominanten EB-Formen. Diese Informationen sollen später für die Entwicklung neuer sogenannter in vivo-Therapien eingesetzt werden. Die in vivo-Therapie ist eine Behandlung in Form von einnehmbaren Medikamenten. Für die gezielte Entwicklung solcher Medikamente benötigt man die Kenntnis molekularer Mechanismen und Abläufe.

Fortschritt 2011	Ausblick	Eckdaten
<p>An Patientenzellen wurde Diacerein getestet, da diese Substanz einen Entzündungsmediator blockiert, der für einige der Symptome verantwortlich ist. Durch die Behandlung der Zellen mit Diacerein, aber auch mit bestimmten Antikörpern, die diesen Entzündungsmediator abfangen, kommt es zu einer Veränderung des Eiweißproduktionsmusters in Richtung gesunder Zellen.</p>	<p>Small Molecules sind eine Alternative, um in relativ kurzer Zeit eine Milde rung EB-assoziiierter Symptome zu erreichen. In nächsten Schritten sollen Vorbereitungen für eine klinische Studie getroffen werden.</p>	<p>Forscher: Dr. Verena Wally Laufzeit: unbefristet Fördergeber: DEBRA Austria</p>
<p>Als interessanter Interaktionspartner von K5 wurde K16 identifiziert. K5 spielt in der EBS eine Rolle, in der Mutationen in K5 oder K14 zu Blasenbildung oder Hautbrüchigkeit führen. K16 war fähig die übliche Interaktion zwischen K5 und K14 zu inhibieren. Daher ist es denkbar, dass ein Überschuss an K16-Molekülen mit wenigen funktionellen K14-Molekülen um die Wechselwirkung mit K5 kämpft. Außerdem konnte gezeigt werden, dass die vermehrte Produktion von K16 einige Merkmale von EBS-Zellen induziert – ein erhöhter Level an Stress und eine kürzere Proliferation der betroffenen Zellen. Zusammenfassend kann daher gesagt werden, dass K16 eine mögliche Rolle in der Entstehung und Manifestierung von EBS darstellt. K16 könnte ein neues Ziel-Gen in der Bekämpfung von EBS darstellen. Die Hemmung der Wechselwirkung zwischen K16 und K5 könnte vor allem bei der milden Form von EBS im Alter einen Lösungsansatz darstellen.</p>	<p>Diese Art der EB-Forschung ist innovativ, weltweit einzigartig und ergänzt existierende Forschungsansätze wie die Gen- oder Stammzelltherapie. Ergänzende therapeutische Ansätze ersetzen existierende EB-Forschungsrichtungen nicht, sind aber notwendig, da das biologische bzw. medizinische Risiko für eine bestimmte Form der Forschung sehr hoch ist.</p>	<p>Leiter des Projektes: Dr. Kamil Önder Forscher: Dr. Richard Maier Laufzeit: bis Ende 2011 Fördergeber: DEBRA Austria</p>

Projektbeschreibung und Ziele

Therapeutische Zielstrukturen

Therapeutische Targets bei Dowling-Meara

Die Veränderungen im Keratin-14-Gen machen die Zellen in der Haut von Betroffenen anfällig für Blasenbildung. Diese ist von der Regulierung einer Vielzahl von Genen abhängig. In diesem Projekt wird untersucht, welche Gene bei der Blasenbildung eine Rolle spielen. Diese Gene werden als „therapeutische Targets“ bezeichnet. Genauere Kenntnisse darüber werden es ermöglichen, Wirkstoffe zu suchen, die in diese Prozesse korrigierend eingreifen. Diese Wirkstoffe sollen für Dowling-Meara-Betroffene möglichst einfach und vorbeugend anwendbar sein, zum Beispiel in Form einer Salbe. Dadurch wird eine Reduktion der Blasenbildung und eine merkliche Verbesserung der Lebensqualität erwartet.

Stammzellen

Stammzellen im Becher

Stammzellen sind die Vorfahren aller Körperzellen des Menschen und sind von enormer Wichtigkeit in der Medizin. Allerdings ist die Gewinnung von Stammzellen sehr schwierig, sodass eine mehrfache Probenahme, zum Beispiel in Form einer Hautbiopsie, notwendig ist. Die Gewinnung von Stammzellen aus dem Urin hat den Vorteil, dass man in sehr kurzer Zeit schmerzfrei relativ viel Material gewinnen kann.

Fortschritt 2011	Ausblick	Eckdaten
	<p>Es ist mittlerweile gelungen, eine Reihe von „therapeutischen Targets“ zu identifizieren, die für die Blasenbildung von Dowling-Meara-Betroffenen verantwortlich sein könnten. Viele dieser Targets spielen auch bei anderen blasenbildenden Erkrankungen eine Rolle und man kennt bereits Wirkstoffe, die man zu deren Behandlung einsetzt.</p>	<p>Im kommenden Jahr wird damit begonnen, eine Reihe von Wirkstoffen zu testen. Dazu werden Dowling-Meara-Zellkulturen, die eine Veränderung im Keratin-14-Gen tragen, verwendet. Dies wird Aufschluss darüber geben, ob diese Wirkstoffe die blasenbildenden Prozesse rückgängig machen können und somit für eine Therapie in Frage kommen.</p> <p>Forscher: Thomas Lettner MA rer. nat. Laufzeit: 2010 – 2013 Fördergeber: DEBRA Austria</p>
	<p>Es ist gelungen, Stammzellen aus dem Urin zu isolieren und daraus verschiedene Körperzellen, wie zum Beispiel Knorpelzellen und Knochenzellen, herzustellen. Die Herstellung von Hautzellen aus Stammzellen ist völlig neuartig, lieferte aber bereits sehr vielversprechende Ergebnisse.</p>	<p>Im nächsten Jahr sollen die Isolation sowie die Produktion von Hautzellen optimiert werden.</p> <p>Forscher: Dr. Verena Wally Laufzeit: unbefristet Fördergeber: DEBRA Austria Kooperationspartner: Prof. Dr. Johannes Grillari, BOKU Wien</p>

Jahresbericht EB-Akademie

Die EB-Akademie blickt auf ein turbulentes, wenngleich auch spannendes und erfolgreiches Jahr 2011 zurück. Personell hat es einige Veränderungen gebracht. Dr. Dorota Nüß, Assistentin der Akademie, hat einen großen Forschungsauftrag erhalten und ist deshalb wieder an die Universität Salzburg zurückgekehrt. Über viele Monate wurden die Agenden der Akademie ohne Assistenz bewältigt. Aber – gut Ding braucht Weile – mit Dipl.-BW Julia Rebhan wurde nun wieder eine Mitarbeiterin gefunden, die sich rasch in die Gegebenheiten eingefügt hat und durch ihre besonderen Fähigkeiten in Marketing, Kommunikation und Organisation einen großen Gewinn für die Akademie darstellt.

Zu den schönen Erlebnissen des Jahres 2011 zählen zweifellos die zahlreichen Besucher unseres Hauses. Viele Spender konnten in- und außerhalb des EB-Hauses betreut werden und all jene, die sich vor Ort informiert haben – und dazu zählen natürlich auch Gastärzte, Wissenschaftler und andere Interessenten – sind immer wieder davon beeindruckt, was wir in den sechs Jahren seit Eröffnung dieser Einrichtung geschaffen haben.

Als Gastärzte konnten Dr. Mohammedreza Barzegar aus dem Iran sowie Dr. Javiera Catalán aus Chile diagnostische und klinische Erfahrungen sammeln und diese dann in ihrer Heimat einbringen. Mitarbeiter der mobilen Kinderkrankenpflege (MOKI) wurden im Umgang mit EB geschult. Weiters war die Akademie an der Planung einer klinischen Studie (Dermagraft) beteiligt und in der Vernetzung mit anderen DEBRA-Gruppen (DEBRA Irland, DEBRA Niederlande) tätig. Mit der nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) wurde die Zusammenarbeit gestartet. Getragen von der Gesundheit Österreich GmbH bzw. dem Bundesministerium für Gesundheit soll in der NKSE der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen umgesetzt werden.

Erfreulich war auch die Kommunikation mit den Initiatoren eines Nationalen Service Projektes (NSP) für EB in Deutschland. Dabei hat sich Round Table Deutschland in Zusammenarbeit mit DermaKIDS große Ziele für die Versorgung EB-Betroffener gesetzt und sich im EB-Haus über verschiedenste Notwendigkeiten und Möglichkeiten der Unterstützung informiert.

Die bedeutendste Initiative war zweifellos das Projekt EB-CLINET, welches – maßgeblich auf Betreiben von Prof. Dr. Helmut Hintner – die Etablierung eines Netzwerks von EB-Zentren und EB-Experten in Europa zum Ziel hat. Warum ist diese Initiative so wichtig? Im Frühjahr 2011 wurde die Richtlinie der Europäischen Kommission für grenzüberschreitende Gesundheitsdienstleistungen (Directive on Cross-border Healthcare) veröffentlicht. Diese bringt zwar für Patienten aus dem Ausland leichteren Zugang zu Fachzentren, steht aber auch einem Grundsatz entgegen, der da lautet: die Expertise muss reisen, nicht der Patient. Im EB-Haus Austria begleiten wir inzwischen Patienten aus 20 Ländern und stoßen damit allmählich an die Grenzen der Machbarkeit. So hat das Projekt EB-CLINET die Aufgabe, unsere Expertise über Österreich hinaus bekannt zu machen. Durch Weitergabe unserer langjährigen Erfahrungen wollen wir entsprechend ausgebildetes Fachpersonal und Spezialzentren in jedem europäischen Land



Dr. Gabriela Pohla-Gubo

© R. HAWETNER



etablieren, laufend unterstützen und schließlich erreichen, dass Patienten in ihren Heimatländern optimal versorgt werden.

In einem ersten Schritt wurde ein umfangreicher Fragebogen an 30 Länder im europäischen Raum (27 EU-Staaten sowie Kroatien, Schweiz und Norwegen) ausgesandt. Gefragt haben wir unter anderem nach Erst-Ansprechpartnern für EB, diagnostischen Möglichkeiten, Experten für Versorgung und Behandlung,

Anzahl an bekannten Patienten, Kooperationen und weiteren Netzwerken. Inzwischen wurde dieser Fragebogen von 24 Ländern beantwortet, sodass wir nun eine gute Basis für die weitere Zusammenarbeit haben. Die Organisation der geplanten EB-CLINET-Konferenz vom 5. bis 7. Oktober 2012 in Salzburg wird dafür sorgen, dass auch das kommende Jahr genug Herausforderungen für uns bereithält. Wir freuen uns schon darauf! ✨ **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

D EBRA Irland zu Gast im EB-Haus. Im Frühjahr 2011 besuchten uns Dr. Avril Kennan und Jimmy Fearon von DEBRA Irland zu einem Erfahrungsaustausch im EB-Haus. Zur Einführung berichtete ich zunächst über die vielfältigen Erfahrungen in den drei Bereichen Ambulanz, Forschung und Akademie sowie über internationale Vernetzungsaktivitäten im EB-Haus. Anschließend informierten uns die Besucher über die aktuellen Entwicklungen bei DEBRA Irland. Der Vortrag von Dr. Avril Kennan, Research Managerin bei DEBRA Irland, fand vor einem interessierten Publikum von Ärzten und Wissenschaftern statt. Neben allgemeinen Entwicklungen bei DEBRA Irland berichtete Dr. Kennan vor allem über die geplante Kooperation mit dem Charles Institute, welches ein Teil des Institute of Dermatology am University College Dublin (UCD) ist. Ziel dieser Kooperation ist eine noch intensivere Unterstützung in den Bereichen Forschung und Training sowie in der Behandlung von EB-Patienten. Derzeit befindet sich dieses Institut im Aufbau. Eine interessante Diskussion über die Personalauswahl im Bereich der Forschung ergab, dass Forscher über ihre eigentliche Tätigkeit hinaus auch in der Lage sein müssen, Gelder zu lukrieren, international zu kooperieren und in namhaften Journalen zu publizieren.

Dr. Kennan stellte weiters das Modell der European Society of Retina Specialists (EURETINA) vor. Diese Gruppe hat sich zum Ziel gesetzt, neue Ideen für verbesserte Patientenversorgung zu generieren bzw. zu sammeln. Jedes Jahr wird dann eines der eingereichten Projekte mit dem EURETINA Innovation Award



© R. HANETNER

v.l.n.r.: G. Pohla-Gubo, J. Fearon, A. Kennan, H. Hintner, R. Riedl

prämiert und entsprechend finanziell unterstützt. Dieses Modell fand große Beachtung und führte zu einer angeregten Diskussion zwischen dem Obmann und Geschäftsführer von DEBRA Austria, Dr. Rainer Riedl und dem Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie, Prof. Dr. Helmut Hintner.

Im Anschluss daran wurden Möglichkeiten der Aufbringung von Spendengeldern besprochen. Aus den Erfahrungen mit dem EB-Haus Austria gab Prof. Hintner den Vertretern von DEBRA Irland den Rat, die Verwendung der Spenden angreifbar zu machen und so ein für jeden sichtbares Ergebnis präsentieren zu können. Im EB-Haus kann schließlich jeder Besucher den Einsatz seiner Spende hautnah erleben.

Abschließend informierte ich noch über unsere Mitarbeit in einem EU-weiten Netzwerk für seltene Krankheiten, in dem neuerdings auch Epidermolysis bullosa vertreten ist (www.rarediseasecommunities.org/de/community/epidermolysis-bullosa). Die Online-Community listet Patientengruppen und Ansprechpartner auf, ent-

hält Erfahrungsberichte von Betroffenen und gibt Hilfe für das Leben und den Alltag mit der Erkrankung.

Das Arbeitstreffen wurde mit einer regen Diskussion fortgesetzt und klang mit einem kleinen Buffet aus.

🌸 **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

Besuch der **Mobilen Kinderkrankenpflege Kärnten**. Auf Einladung von Dr. Gabriela Pohla-Gubo konnte ich am 13. Mai 2011 gemeinsam mit dem Pflorgeteam der Mobilen Kinderkrankenpflege (MOKI) Kärnten eine Exkursion ins EB-Haus Salzburg machen.

Das MOKI Kärnten-Team wurde von Dr. Gabriela Pohla-Gubo und DGKS Manuela Langthaler herzlich begrüßt. Nach einem kurzen Smalltalk brachte Dr. Pohla-Gubo dem Team die Erkrankung EB fachlich näher.

Danach erklärte DGKS Manuela Langthaler, eine langjährige Expertin in der Betreuung und Pflege von EB-Patienten, in einem authentischen und realitätsnahen Vortrag die Pflege und Betreuung der EB-Kinder. Es wurde speziell auf den aufwendigen Verbandswechsel eingegangen. Es war für alle beeindruckend und zugleich faszinierend zu erfahren, welche Pflege und

vor allem welcher Aufwand für die betroffenen Kinder und Eltern im Alltag zu meistern sind.

In den Vorträgen war deutlich spürbar, mit welcher Liebe und Hingabe DGKS Langthaler und Dr. Pohla-Gubo die Versorgung ihrer EB-Patienten übernehmen. Anschließend war noch Zeit für eine offene Diskussionsrunde, bei der die zahlreichen Fragen des Teams von MOKI-Kärnten ausführlich beantwortet wurden.

Nach der Einladung zum gemeinsamen Mittagessen machte sich das Team der mobilen Kinderkrankenpflege Kärnten frisch gestärkt und mit vielen wertvollen Informationen und Eindrücken wieder auf den Heimweg.

Ein herzliches Dankeschön an Dr. Gabriela Pohla-Gubo und DGKS Manuela Langthaler, die uns so herzlich empfangen, betreut und informiert haben. 🌸 **Sabine Grünberger**, Geschäftsführerin MOKI Kärnten



Vortrag im Seminarraum



S. Grünberger (vorne li.) und das MOKI-Team mit M. Langthaler (li.) und G. Pohla-Gubo (re.)

© EB-HAUS (2)

Mein Aufenthalt in Salzburg. Ich komme aus Chile. Das Land liegt in Südamerika, hat über 7 Mio. Einwohner und 756.102 km². Unsere Realität unterscheidet sich sehr im Vergleich zu Österreich. Eines unserer Probleme ist, dass Chile ein so langes Land ist, sodass unsere Patienten sehr weit fahren müssen, um einen Termin mit auf EB spezialisierten Ärzten wahrnehmen zu können (manchmal mehr als 14 Stunden). Wir haben auch sehr wenig Geld, um alle Patienten zu behandeln. Leider bekommen auch wir keine staatliche Unterstützung für diese Arbeit.

Unser EB-Haus wurde im Jahr 2008 in Santiago eröffnet, seitdem können wir die Behandlungen von allen Patienten hier machen. Außerdem haben wir eine

ter. Es war interessant für mich zu beobachten, wie alle arbeiten und welche Behandlungsziele sie haben. Außerdem konnte ich ein bisschen ansehen, was sie in der Forschung machen. Ich war von den Labors (Immunologie und Molekulare Therapie) sehr beeindruckt, nicht nur weil da so viele Menschen arbeiten, sondern auch weil ich gesehen habe, wie wichtig die Arbeit von allen ist und wie gut alle ihre Aufgaben erfüllen. Am Ende meines Aufenthalts konnte ich noch am DEBRA-Jahrestreffen teilnehmen – es war sehr schön, einige Betroffene kennen zu lernen. Abschließend kann ich sagen, dass ich eine sehr motivierende und interessante Zeit in Salzburg hatte. Ich habe jetzt sehr viele Ideen und Träume, was wir alles in Chile machen und auch, was wir verbessern könn-



© J. CATALÁN, R. HAMETNER

Javiera Catalán mit Gabriela Pohla-Gubo



Rainer Riedl und Javiera Catalán beim DEBRA-Jahrestreffen

Vereinbarung mit einem Krankenhaus (Hospital Padre Hurtado) und zwei Rehabilitationszentren, um unseren Patienten eine multidisziplinäre Betreuung zu ermöglichen. Wir haben ungefähr 200 Patienten in ganz Chile und vier Personen arbeiten jeden Tag im EB-Haus. Ich arbeite seit zweieinhalb Jahren im EB-Haus Chile und seitdem habe ich die „Schmetterlingskinder“ ins Herz geschlossen.

Im Oktober 2011 hatte ich die Möglichkeit, das EB-Haus in Salzburg zu besuchen und war sehr beeindruckt von der menschlichen Qualität aller Mitarbei-

ten. Ich habe gesehen, dass unsere klinische Leitung im Allgemeinen ganz ähnlich wie in Salzburg ist und ich hoffe, dass wir eines Tages ähnliche Labordiagnostiken bekommen können. Im Moment müssen wir weiter arbeiten, um unseren Patienten die bestmögliche medizinische Versorgung zu geben.

Ich danke allen herzlich für ihre Zeit, hoffe, dass wir uns einmal wiedersehen und gratuliere dem EB-Haus in Salzburg und allen Beteiligten zu ihrer schönen Arbeit!  **Dr. Javiera Catalán**, Praktische Ärztin und EB-Spezialistin, EB-Haus Santiago de Chile

Projekte 2011 – EB-Akademie

Projektname und Beschreibung	Ziel
EB-CLINET: Klinisches Netzwerk von EB-Zentren und EB-Experten	Etablierung eines Netzwerks von EB-Zentren und EB-Experten in allen europäischen Ländern und in weiterer Folge auch über die Grenzen Europas hinaus. Hauptanliegen der Initiative ist der Austausch von Wissen über EB und die Schaffung einer Basis für bevorstehende klinische Studien.
EB-CLINET: Vorbereitung der 1. EB-Clinet-Konferenz für klinische EB-Spezialisten, 5. – 7. Oktober 2012 in Salzburg	Internationale Vernetzung aller klinischen EB-Spezialisten, Information aller Teilnehmer über den aktuellen Status der EB-Zentren und EB-Experten in Europa, Best Practice Beispiele, Richtlinien und Empfehlungen für die Therapie EB-Betroffener, Training für EB-Ärzte und Therapeuten, Entwicklung einer Strategie für die Betreuung EB-Betroffener und ihrer Angehörigen.
Neugestaltung der EB-Haus-Website www.eb-haus.org	Einheitliches Layout für die österreichischen EB-Websites (EB-Haus und DEBRA Austria). Strukturelle und inhaltliche Aktualisierung.
Erstellung der EB-CLINET-Website www.eb-clinet.org	Bereitstellung einer Plattform für EB-CLINET-Partner mit allen relevanten Informationen zum Projekt.
EB-Register Austria	Erfassung aller Patienten, die im EB-Haus Austria diagnostisch und/oder medizinisch versorgt werden.

Fortschritt 2011

Um EB-Zentren und EB-Ansprechpartner in allen europäischen Ländern herauszufinden, wurden alle uns bekannten EB-Experten in der EU sowie einige weitere internationale EB-Spezialisten angesprochen. Ein erster Fragebogen wurde ausgesandt. Bisher konnten die Daten aus 28 Ländern (24 Europa, 4 weitere international) gesammelt werden.

Definition der thematischen Schwerpunkte der Konferenz. Einladungen an über 300 internationale Kontakte aus dem Bereich EB. Explizite Ansprache der durch die EB-CLINET-Initiative neu gewonnenen Kontakte um das Netzwerk nachhaltig auszuweiten.

Definition der Grundanforderungen. Auswahl der Firmen zur Umsetzung der neuen Website.

Definition der Grundanforderungen. Auswahl der Firmen zur Umsetzung der neuen Website.

Registrierung von 354 Patienten aus insgesamt 20 Ländern, davon 175 Betroffene aus Österreich.

E B-Register Austria. Register sind ein wichtiges Instrument für wachsendes Wissen über seltene Erkrankungen. Sie konzentrieren Daten, um ausreichende Fallzahlen für epidemiologische und/oder klinische Studien zu erhalten.

In das österreichische EB-Register werden alle Patienten, die bisher im EB-Haus diagnostisch und/oder medizinisch versorgt wurden, aufgenommen. Mit Ende 2011 waren 354 Patienten aus insgesamt 20 Ländern im EB-Register Austria vermerkt:

Österreich	175	Mexico	45
Bosnien-Herzegowina	2	Polen	9
Brasilien	2	Rumänien.....	3
Bulgarien.....	4	Schweiz	5
Chile	3	Serbien	3
Deutschland.....	68	Südafrika.....	1
Italien.....	13	Türkei.....	1
Kroatien	9	Ukraine	4
Malaysia.....	1	Ungarn.....	2
Mazedonien.....	2	Ver. Arab. Emirate	2

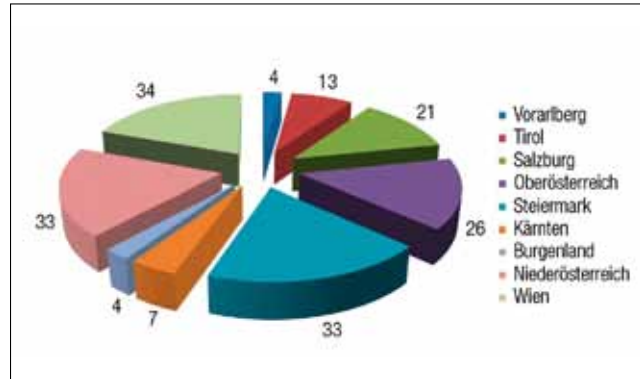
Neben den Stammdaten der Patienten werden insbesondere auch diagnostische Daten erfasst. So werden die Ergebnisse der primären Diagnostik mittels Antigen Mapping festgehalten. Diese sind dann wiederum Grundlage für weiterführende Untersuchungen, namentlich die Mutationsanalysen (= Sekundärdiagnostik). Letztere sind aufgrund hoher Kosten und der oftmals langwierigen Suche nach den genetischen Veränderungen nicht bei allen Patienten durchführbar. Für zukünftige klinische Studien molekularer Therapien bei EB sind sie jedoch unabdingbar.

Von den insgesamt 354 Patienten kommen 175 aus Österreich*. In Abbildung A ist die Anzahl der EB-Betroffenen je Bundesland dargestellt.

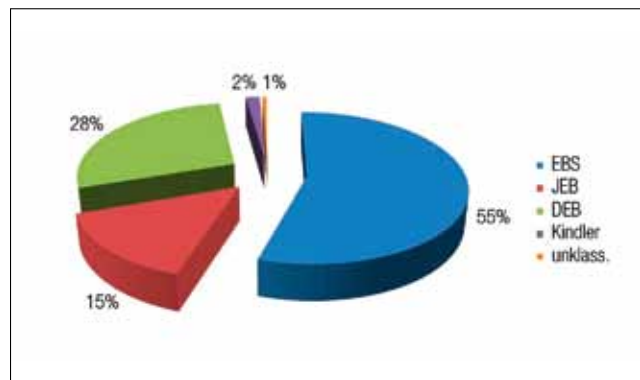
Ein Vergleich der einzelnen EB-Subtypen bezogen auf österreichische Betroffene (n = 175) bzw. EB-Patienten aus anderen Ländern (n = 179) zeigt wesentliche Unterschiede: während in Österreich auch Patienten mit mildereren EB-Formen vorstellig werden (EBS, 55%), suchen ausländische Betroffene überwiegend bei Vorliegen schwerer EB-Formen (DEB, 64%) den

Kontakt zum EB-Haus Austria (Abbildungen B und C).
 **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

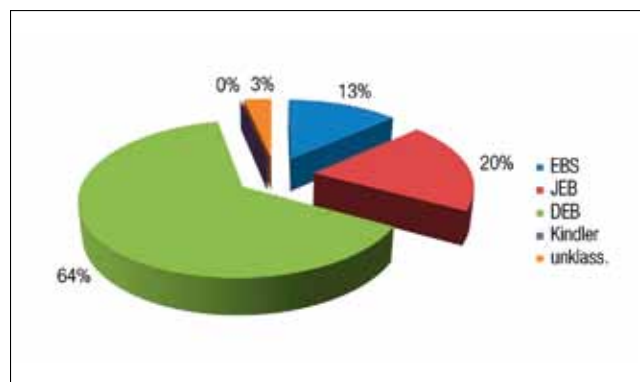
*) In Österreich rechnet man in Summe mit rund 500 EB-Betroffenen.



A) Anzahl der registrierten EB-Patienten in Österreich, dargestellt nach Bundesländern (n = 175)



B) Verteilung der Subtypen von EB-Betroffenen aus Österreich (% n = 175)



C) Verteilung der Subtypen von EB-Betroffenen aus dem Ausland (% n = 179)

Chronik

Gäste im EB-Haus Austria (alphabetisch nach Nachnamen)

Titel	Name, Organisation	Land
Frau	Helgard Ahr-Leitner, Mariposa (Artforum)	AT
Mag.	Hannes Auer, Round Table 30	AT
Mag.	Florian Bachner, Gesundheit Österreich GmbH	AT
Dr.	Mohammedreza Barzegar, Shohadaye Tajrish Hospital	IR
Prof. Dr.	Christopher Baum, Medizinische Hochschule Hannover	DE
Dr.	Thomas Bestebner, Round Table 30	AT
Landesrat	Walter Blachfellner, Postmusik Salzburg	AT
Frau	Lisa Brunner mit Team, Interact-Club Graz	AT
Dr.	Javiera Catalán, EB-Haus Chile	CL
Prof. Dr.	Michele De Luca, Universität Modena und Reggio Emilia	IT
Herr	Jimmy Fearon, DEBRA Ireland	IE
Herr	Florian Forstenpointner, privater Spender	AT
Frau	Waltraud Forstenpointner, private Spenderin	AT
Frau	Maria Gruber, Mariposa (Artforum)	AT
Frau	Sabine Grünberger & Team, MOKI Kärnten	AT
Herr	Johann Gucher, Global Kids Fund	AT
Herr	Christian Gutmann, Weinbar HabsBurger/Festungsteufel	AT
Herr	Matthias Haas und Eisenbahnermusiker	AT
Frau	Andrea Hofer, Ronald McDonald-Haus	AT
Frau	Katharina Jaks, GameForLife	AT
Dr.	Avril Kennan, DEBRA Ireland	IE
Prof. Mag. Dr.	Christa Kepplinger, Maturaklasse Wirtschaftskundliches Gymnasium, Salzburg	AT
Herr	Heimo Krischke, Lieferringer Dorffest ARGE	AT
Mag. (FH), MSc	Christine Leopold, Gesundheit Österreich GmbH	AT
Dr.	Jan Lessem, Dermagraft-Studie	US
Dipl.-Päd.	Karin Lublasser, Volksschule Wals	AT
Herr	Alfons Mazur, privater Spender	AT
Dr.	Martin Niklas, Round Table 30	AT
Herr	Matthias Schindlauer, Postmusik Salzburg	AT
Herr	Markus Schmidt, SV Uttendorf Raiffeisen	AT
Dipl.-BW	Jens Schosnowski, Round Table 30	AT
Frau	Ank ten Siethoff, DEBRA Nederland	NL
Herr	Johann Teuschl, Burger King	AT
Herr	Volker Uiberreither, Licht ins Dunkel	AT
Dr.	Till Voigtländer, Gesundheit Österreich GmbH/NKSE	AT
Herr	Karsten Warnke, Round Table 219	DE
Herr	Sven Weisswange, privater Spender	ZA
Herr	Manuel Wukits, GameForLife	AT

Aus- und Weiterbildungsaktivitäten

Im Jahr 2011 wurden folgende Aus- und Weiterbildungsveranstaltungen von Mitarbeitern des EB-Hauses Austria sowie Mitgliedern und Mitarbeitern von DEBRA Austria wahrgenommen:

Datum	Veranstaltung	Ort
17.–19.02.2011	XXXVIII. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft Dermatologische Forschung Tübingen	Tübingen (DE)
21.02.2011	Seminar Dr. Jan Lessem (USA): Dermagraft	EB-Haus Austria (AT)
24.–25.02.2011	EUROPLAN Conference (European Project for Rare Diseases National Plans Development)	Rom (IT)
26.02.2011	4. Europäischer Tag der seltenen Erkrankungen, Informationsveranstaltung der Selbsthilfegruppen	Salzburg (AT)
28.02.2011	European Symposium „Rare but Equal“	Brüssel (BE)
04.–06.03.2011	Wochenende für EB-Familien	Salzburg (AT)
22.–23.03.2011	2 nd Meeting of the EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases)	Luxemburg (LU)
02.04.2011	Vorstandssitzung und Generalversammlung DEBRA Südtirol	Toblach (IT)
07.–09.04.2011	Clinical Gene transfer: state of the art conference & e-chips European congress on human iPS cells	Paris (FR)
08.04.2011	Vorstandssitzung und außerordentliche Generalversammlung DEBRA Austria	Wien (AT)
13.04.2011	Workshop DEBRA Ireland	EB-Haus Austria (AT)
29.–30.04.2011	XIII. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Wundbehandlung	Salzburg (AT)
20.–21.05.2011	Regionales Forum Seltene Krankheiten	Innsbruck (AT)
27.–29.05.2011	Wochenende für EB-Väter/Männer	Salzburg (AT)
01.–03.07.2011	Wochenende für EB-Mütter	Salzburg (AT)
07.09.2011	1 st International Symposium on Natural Gene Therapy of the Skin	Barcelona (ES)
08.09.2011	EUCERD Workshop: Recommendation on Quality Criteria for National Centres of Expertise for Rare Diseases	Luxemburg (LU)
28.–30.09.2011	3 rd Annual Meeting of the Austrian Association of Molecular Life Sciences and Biotechnology (ÖGMBT)	Salzburg (AT)
30.09.2011	11. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik	Salzburg (AT)
05.–08.10.2011	14 th European Health Forum Gastein (EHFG)	Bad Hofgastein (AT)
13.–15.10.2011	Genodermatoses in Mediterranean – Together Against Genodermatoses	Paris (FR)

Datum	Veranstaltung	Ort
14. 10. 2011	EB-Generalambulanz	EB-Haus Austria (AT)
14. 10. 2011	Vorstandssitzung DEBRA Austria	EB-Haus Austria (AT)
15. – 16. 10. 2011	Jahrestreffen und Generalversammlung DEBRA Austria	Salzburg (AT)
20. 10. 2011	Interreg IV-Informationsveranstaltung „Cyclorama“	Monastier/Treviso (IT)
24. – 25. 10. 2011	3 rd Meeting of the EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases)	Luxemburg (LU)
27. – 30. 10. 2011	DEBRA International Congress 2011	Groningen (NL)
11. – 13. 11. 2011	Jahrestagung Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)	Linz (AT)
16. – 18. 11. 2011	ZWM®-Wundmanagement	Bregenz (AT)
18. – 19. 11. 2011	Interreg IV-Treffen 2011	Bozen (IT)
02. – 03. 12. 2011	Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen „Der Dialog geht weiter“	Wien (AT)
03. 12. 2011	Gründungssitzung des Dachverbandes Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Wien (AT)

Auszeichnungen und Ehrungen

Folgende Auszeichnungen und Ehrungen wurden Mitarbeitern des EB-Hauses im Jahr 2011 zuteil:

Name	Auszeichnung	Datum
Dr. Christina Gruber	Paracelsus Wissenschaftspreis in Bronze, PMU	04.07.2011
Dr. Christina Gruber	Isidor Neumann-Posterpreis, Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie	12. 11. 2011
Dr. Martina Haim	Paracelsus Wissenschaftspreis in Bronze, PMU	04.07.2011
Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner	Verleihung des Berufstitels Medizinalrat	04.05.2011
Dr. Ulrich Koller	Paracelsus Wissenschaftspreis in Bronze, PMU	04.07.2011
Dr. Ulrich Koller	Österreichischer Dermatologen-Preis – Unilever-Preis, Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie	12. 11. 2011
Dr. Eva Murauer	Paracelsus Wissenschaftspreis in Silber, PMU	04.07.2011
Dr. Kamil Önder	Paracelsus Wissenschaftspreis in Gold, PMU	04.07.2011
Dr. Kamil Önder	Wissenschaftler des Jahres 2010, PMU	04.07.2011
Dr. Verena Wally	Paracelsus Wissenschaftspreis in Silber, PMU	04.07.2011

Große Ehrung für Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner. Prof. Dr. Helmut Hintner, langjähriger Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg und Ehrenpräsident von DEBRA Austria, wurde im Mai 2011 mit der Verleihung des Berufstitels Medizinalrat durch Landeshauptfrau Mag. Gabi Burgstaller eine hohe Auszeichnung zuteil.

Besonders hervorzuheben ist das wissenschaftliche Engagement von MR Dr. Hintner. Neben zahlreichen klinisch orientierten Forschungen zum Thema Autoimmundermatosen, Amyloidosen, allergische und toxische Arzneimittelnebenwirkungen, Diagnose und Therapie erblicher und erworbener blasenbildender Hauterkrankungen, Hauttumore und Muttermale sind insbesondere seine großen Verdienste für die Erforschung von EB auszeichnungswürdig. Mit dem EB-Haus Austria an der Uni-

© FRANZ NEUMAYR




Landeshauptfrau Gabi Burgstaller mit Prof. Dr. Helmut Hintner

versitätsklinik für Dermatologie hat MR Dr. Hintner einen Meilenstein gesetzt und seinen Einsatz für die „Schmetterlingskinder“ eindrücklich bewiesen. Herzliche Gratulation zu dieser besonderen Würdigung. **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer wird Präsident des Komitees für Genodermatosen der RTF. Die Mission des Komitees für Genodermatosen der René Touraine Foundation ist dafür zu sorgen, dass Patienten mit Genodermatosen und deren Familien in Europa einen verbesserten Zugang zu Gesundheitseinrichtungen sowie eine stärkere soziale Absicherung bekommen. Dies soll dadurch erfolgen, dass die wichtigsten Ansprechpartner in Europa über diese schweren, genetischen Krankheiten informiert werden. Das Programm wurde 2003 von der Stiftung René Touraine und den Laboratoires Pierre Fabre für den Mittelmeerraum und den Nahen Osten gestartet. Von 2009 bis 2011 wurde das Projekt als „TAG – Together Against Genodermatoses“ (<http://asso.orphanet/TAG/cgi-bin/>) auch von der europäischen Union

unterstützt. Nun soll ein Netzwerk von Referenzzentren für Genodermatosen koordiniert werden, welches die Versorgung von Patienten mit diesen Erkrankungen europaweit vorantreibt.

Die Stiftung René Touraine ist eine nicht-staatliche Organisation (NGO), die nicht auf Gewinn ausgerichtet ist. Sie wurde 1991 in Paris gegründet und wird von der pharmazeutischen und kosmetischen Industrie unterstützt. Ziel der Stiftung ist es, bessere Therapien für Patienten zu ermöglichen, indem Dermatologen, Wissenschaftler, pharmazeutische Industrie und Gesundheitsorganisationen vernetzt werden. 

Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Leiterin EB-Akademie

www.fondation-r-touraine.org

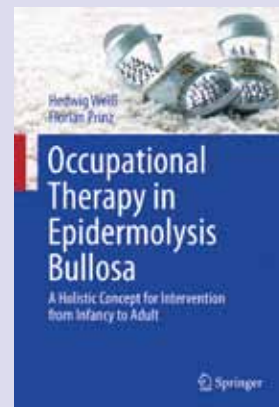
Publikationen

Ergotherapie-Fachbuch auf Englisch. Die Salzburger Ergotherapeuten Mag. Hedwig Weiß und Florian Prinz arbeiten seit einiger Zeit intensiv an einem Nachfolgeprojekt ihrer Elternbroschüre *Selbständig durch den Alltag mit Epidermolysis bullosa*, die 2009 erschienen ist. Das Fachbuch *Occupational Therapy in Epidermolysis Bullosa* geht stärker ins Detail und richtet sich in erster Linie an medizinische Spezialisten. Wie die Autoren bekräftigen, ist dieses Buch aber auch sehr nützlich für Betroffene und ihre pflegenden Angehörigen. Das Buch wird im Frühling 2012 auf Englisch im renommierten Springer Verlag erscheinen. So möchten wir die Erfahrungen, die im EB-Haus gesammelt wurden, auch dort zur Verfügung stellen, wo es an Wissen über die Versorgung und Pflege

bei EB mangelt. Es war nicht leicht, eine Übersetzerin für dieses Projekt zu finden, aber wir hatten nach langer Suche Glück: Die Dolmetscherin Prof. Patience Higman ist selbst Ergotherapeutin und gebürtige Engländerin; sie lebt und arbeitet seit Jahren in Deutschland. Das

Projektteam freut sich sehr, das fertige Werk bald in Händen zu halten und den Betroffenen vorzustellen!

 **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria



Originalarbeiten

1. Kleewein K, Lang Roland, Diem A, Vogel T, Pohla-Gubo G, Bauer JW, Hintner H, Laimer M: *Diffuse Cutaneous Mastocytosis Masquerading As Epidermolysis Bullosa*. *Pediatr Dermatol* 28(6):720-725 (2011)
2. Van den Akker PC, Jonkman MF, Rengaw T, Bruckner-Tuderman L, Has C, Bauer JW, Klausegger A, Zambruno G, Castiglia D, Mellerio JE, McGrath JA, van Essen AJ, Hofstra RM, Swertz MA: *The international dystrophic epidermolysis bullosa patient registry: An online database of dystrophic epidermolysis bullosa patients and their COL7A1 mutations*. *Hum Mutat* 32(10):1100-1107 (2011)
3. Koller U, Wally V, Mitchell LG, Klausegger A, Murauer EM, Mayr E, Gruber C, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW: *A novel screening system improves genetic correction by internal exon replacement*. *Nucleic Acids Res* 39(16):e108 (2011)
4. Yiu EM, Klausegger A, Waddell LB, Grasern N, Lloyd L, Tran K, North KN, Bauer JW, McKelvie P, Chow CW, Ryan MM, Murrell DF: *Epidermolysis bullosa with late-onset muscular dystrophy and plectin deficiency*. *Muscle Nerve* 44(1):135-141 (2011)
5. Gruber C, Gratz IK, Murauer EM, Mayr E, Koller U, Bruckner-Tuderman L, Meneguzzi G, Hintner H and Bauer JW: *Spliceosome-mediated RNA trans-splicing facilitates targeted delivery of suicide genes to cancer cells*. *Mol Cancer Ther* 10(2):233-241 (2011)
6. Murauer EM, Gache Y, Gratz IK, Klausegger A, Muss W, Gruber C, Meneguzzi G, Hintner H, Bauer JW: *Functional correction of type VII collagen expression in dystrophic epidermolysis bullosa by RNA trans-splicing*. *J Invest Dermatol* 131(1):74-83 (2011)
7. Shaiq P, Klausegger A, Bauer JW, Azam M, Raja G, Qamar R: *Compound heterozygous mutations p.Q1530X and 6103delG in COL7A1 causing recessive dystrophic epidermolysis bullosa in a Pakistani family*. *J Dermatol Oct 4* [Epub ahead of print] doi: 10.1111/j.1346-8138.2011.01363.x (2011)
8. Knaup J, Gruber C, Krammer B, Ziegler V, Bauer J, Verwanger T: *TGF β -signaling in squamous cell carcinoma occurring in recessive dystrophic epidermolysis bullosa*. *Anal Cell Pathol (Amst)* Oct 14 [Epub ahead of print] (2011)
9. Klausegger A*, Nischler E*, Wagner RN, Pletschacher F, Hintner H, Bauer JW. *Seven novel mutations in the AT-P2A2 gene of Austrian patients with darier's disease*. *Arch Dermat Res* 303(5):371-4 (2011). [*equally contributed]

Übersichtsarbeiten, Buchbeiträge und Editorials

1. Pohla-Gubo G, Hintner H: *Direct and indirect immunofluorescence for the diagnosis of bullous autoimmune diseases*. Dermatol Clin 29(3): 365-372 (2011)
2. Laimer M, Pohla-Gubo G, Kraus L, Nischler E, Bauer JW, Ahlgrimm-Siess, Hintner H: *Autoimmune Bullous Diseases in Austria*. Dermatol Clin 29(4):691-698 (2011)
3. Pohla-Gubo G, Kraus L, Hintner H: *Role of immunofluorescence microscopy in dermatology*. G Ital Dermatol Venereol 146:127-142 (2011)
4. Laimer M, Bauer JW, Pohla-Gubo G, Hintner H: *Genodermatosen*. Sonderdruck Klinik Orphan Diseases 52-55 (2011)
5. Wally V, Koller U, Bauer JW: *High throughput screening for highly functional RNA-trans-splicing molecules: correction of plectin in epidermolysis bullosa simplex*. Human Genetic Diseases. ISBN 978-953-308-96-7 (2011)
6. Bauer JW, Laimer M: *Therapeutische Optionen bei Epidermolysis bullosa hereditaria*. J Reg Medizin 4: 9-15 (2011)
7. DEBRA-Austria: *5 Jahre EB-Haus Austria. Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt*. ISBN 978-3-200-02374-1 (2011)

Abstracts, Vortragskurzfassungen und Posterpräsentationen

1. Pohla-Gubo G: *Health Care Professional's testimony: Access to care and treatments for Epidermolysis bullosa patients*. European Symposium „Rare but Equal“ Brussels, Belgium, February 28 (2011)
2. Hintner H, Laimer M: *Skin manifestations of monoclonal gammopathies*. JEADV Vortrag beim 8th EADV Spring Symposium, Carlsbad (2011)
3. Ettinger M, Peckl-Schmid D, Gratz IK, Gruber C, Johnson TS, Mahnke K, Hintner H, Bauer JW: *Tolerance Induction towards Type XVII Collagen*. Exp Dermatol 20:177 (2011)
4. Schlager P, Klausegger A, Murauer EM, Tockner B, Hintner H, Bauer JW: *A new 3' trans-splicing repair strategy for the COL17A1 gene*. Exp Dermatol 20:173 (2011)
5. Mayr E, Koller U, Murauer EM, Gruber C, Klausegger A, Kaiser M, Bruckner-Tudermann L, Hintner H, Bauer JW: *A 5' trans-splicing gene therapy approach for dystrophic epidermolysis bullosa*. J Invest Dermatol 131, S 68 (2011)
6. Koller U, Wally V, Mitchell LG, Klausegger A, Murauer EM, Mayr E, Gruber C, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW: *Screening for high efficient double RNA trans-splicing molecules to exchange a single exon of the COL17A1 gene*. J Invest Dermatol 131, S 67 (2011)
7. Ettinger M, Peckl-Schmid D, Thalhamer J, Johnson TS, Mahnke K, Gratz IK, Bauer JW: *Targeting of skin antigens to the dendritic cell receptor DEC-205 to induce tolerance in a skin graft model*. World Immune Regulation Meeting-V, Davos (2011)
8. Peckl-Schmid D, Kitzmueller SK, Gruber C, Bauer JW: *Analysing the intragraft cytokine profile of rejected skin transplants expressing a neo-antigen*. OeGDV Jahrestagung, Linz (2011)
9. Lettner T, Wally V, Hintner H, Bauer JW: *Towards understanding molecular mechanisms in severe epidermolysis bullosa simplex*. J Invest Dermatol 131, S 70 (2011) (Poster bei ESDR 2011)
10. Tockner B, Murauer EM, Gruber C, Mayr E, Schlager P, Wally V, Koller U, Klausegger A, Hintner H, Bauer JW: *Optimization 3' trans-splicing in the type VII collagen gene*. Human Gene Therapy (22): A1-A138 (2011)
11. Wally V, Lettner T, Peckl-Schmid D, Klausegger A, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW: *Treatment of epidermolysis bullosa simplex by blocking IL-1β*. ÖGMBT Salzburg (2011)
12. Gruber C, Hüttner C, Lang R, Peckl-Schmid D, Hintner H and Bauer JW: *Expression profile of antimicrobial peptides in keratinocytes of patients with recessive dystrophic epidermolysis bullosa*. OeGDV Jahrestagung, Linz (2011)

EB-Forschung international – Das Jahr 2011

Vernetzung mit den Besten

Forschung ist die Suche von neuen Erkenntnissen im Gegensatz zum zufälligen Entdecken. Dazu kommt die systematische Dokumentation und Veröffentlichung der Ergebnisse in Form von wissenschaftlichen Arbeiten.“ weiß die Online-Enzyklopädie Wikipedia. Seit Beginn unserer „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ war allen klar, dass Forschung der Schlüssel zur Heilung ist. Neue Erkenntnisse auf dem Gebiet von EB sind Grundvoraussetzung für die Entwicklung von Therapieansätzen. Was unsere Mission nicht gerade einfacher macht, ist die Tatsache, dass man sich bei einer seltenen Erkrankung in dieser Hinsicht weder auf die öffentliche Hand noch auf die Pharmaindustrie verlassen kann. Denn die Entwicklung von Therapien in diesem Bereich verspricht weder hohes Renommee (es geht ja um eine relativ kleine Patientengruppe) noch großen wirtschaftlichen Erfolg (hohe Entwicklungskosten bei gleichzeitig begrenztem Markt). Daher war und ist die EB-Forschung auch eine der tragenden Säulen im EB-Haus. Hier sind in den letzten Jahren – wie in diesem Jahresbericht auch nachzulesen ist – wesentliche Meilensteine gelegt worden.

In den vergangenen beiden Jahren haben wir einen weiteren für DEBRA Austria wesentlichen Schritt getan: wir haben wissenschaftliche Kooperationen mit

den weltweit Besten der Besten im Feld der EB-Forschung begonnen. Warum? Weil wir als Selbsthilfeorganisation über den Tellerrand schauen und uns auch international orientieren. Weil exzellente Forscher mit ihren Ideen für unterschiedliche Heilungsansätze nicht immer in Österreich arbeiten. Weil wir gemeinsam mit anderen DEBRA-Gruppen die Forschungszusammenarbeit über Ländergrenzen hinweg effektiver und fokussierter fördern können, als wenn wir das isoliert versuchen. Und weil wir als besonders aktive DEBRA-Gruppe die internationale Forschungsstrategie im Sinne unserer EB-Betroffenen maßgeblich mitgestalten wollen.

Dieser Entwicklungsschritt kommt nicht von ungefähr, er wurde wohl überlegt und gut vorbereitet. DEBRA Austria bedient sich hierbei eines in der DEBRA-Welt seit Jahren gut eingespielten Ausschreibungsverfahrens und eines wissenschaftlichen Beratungsgremiums (MSAP, s. S. 75), in dem international anerkannte Experten die eingereichten Projekte hinsichtlich wissenschaftlicher Qualität, Machbarkeit und EB-Relevanz beurteilen. Im Zuge mehrerer Ausschreibungsrunden wurden bislang 20 besonders förderungswürdige Projekte an renommierten Universitäten und Forschungsinstitutionen ausgewählt, von denen 7 bereits



© DEBRA AUSTRIA (2)

Barbara Dissauer mit Clare Robinson, Research Managerin von DEBRA



Mitglieder des Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP)

erfolgreich abgeschlossen wurden. Hier einige Beispiele unserer internationalen Kooperationspartner (Projektdetails siehe Tabelle, S. 76 ff):

- USA: Stanford University, Columbia University, The Jackson Laboratory, University of Colorado, University of Minnesota
- Großbritannien: Durham University, Queen Mary University of London, King's College London
- Frankreich: Association pour le Développement des Sciences Médicales
- Irland: National University of Ireland
- Italien: Centre for Regenerative Medicine University of Modena and Reggio Emilia

Die Forschungsstrategie von DEBRA sieht folgende Themenschwerpunkte vor:

- Grundlagenforschung (Biologie und Genetik): nur über das genaue Verständnis der biologischen und genetischen Zusammenhänge kommt man zu neuen Therapieansätzen
- Therapieentwicklung: mehrere Ansätze erscheinen erfolgsversprechend – Gentherapien, Zelltherapien, Proteintherapien und medikamentöse Therapien
- Wundheilung und Hautkrebs bei EB

Im Jahr 2011 hat DEBRA Austria als Forschungsförderer von DEBRA International etwas gänzlich Neues angeregt. Wir haben einen Fördertopf ausgeschrie-

ben, der ausschließlich der Therapieentwicklung für EB gewidmet ist. Die Entwicklung von Heilverfahren ist per se sehr teuer und dauert typischerweise wesentlich länger als ein Projekt in der Grundlagenforschung. Der neue Collaborative Programme Fund unterscheidet sich daher von der bisherigen Förderschiene durch die Förderhöhe, durch eine längere Laufzeit und durch den kooperativen Charakter der Projekte: Neben dem Fördernehmer (Konsortialführer) muss mindestens ein weiterer akademischer, klinischer oder pharmazeutischer Projektpartner beteiligt sein, der zusätzliche Expertise in das Forschungsvorhaben einbringt. Im Juni 2011 haben wir die internationale Forschercommunity dazu eingeladen, sich an dieser Ausschreibung zu beteiligen. Der Fördertopf wurde auf einschlägigen Seiten im Internet und in Wissenschaftsmagazinen (wie *Nature*) beworben. Rund 20 Forschergruppen bzw. Konsortien folgten dem Aufruf, 9 davon sind in die Endauswahl gekommen und werden Ende März 2012 bei einer Expertensitzung evaluiert. Die Jury wurde speziell für die Ausschreibung zusammengestellt und besteht aus internationalen Experten aus der EB-Forschung sowie Spezialisten aus der Pharmaindustrie. Ein bis zwei herausragende Projekte werden schließlich Förderzusagen für 3-5jährige Projekte bekommen.

Wie kann man nun generell sicherstellen, dass die besten Projekte zur Umsetzung gelangen? Das Zauberwort heißt: Peer-Review-Verfahren. Wie funktioniert ein solcher Begutachtungsprozess? Hochwertige For-



Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman, Vorsitzende des MSAP



Das MSAP bei der Arbeit, Projektsitzung in London

© DEBRA AUSTRIA (2)

schung wird weltweit nach einem ähnlichen Schema begutachtet. Auch DEBRA Austria hält sich an dieses bewährte Prinzip (siehe Infokasten).

DEBRA International hat ein Expertengremium aus erstklassigen EB-Wissenschaftlern und -Ärzten bzw. -Klinikern zusammengestellt. Das sogenannte MSAP (Medical and Scientific Advisory Panel) bestehend aus

Prof. Leena Bruckner-Tuderman (Deutschland), Vorsitzende

Prof. Giovanna Zambruno (Italien), Stellvertretende Vorsitzende

Prof. Robin Eady (Großbritannien)

Prof. Jo-David Fine (USA)

Dr. Adrian Heagerty (Großbritannien)

Prof. Helmut Hintner (Österreich)

Prof. Peter Humphries (Irland)

Prof. Irene Leigh (Großbritannien)

Prof. Thomas Magin (Deutschland)

Dr. John Marshall (Großbritannien)


Dr. Jemima Mellerio (Großbritannien)

Prof. Jouni Uitto (USA)

tritt zwei Mal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsprojekte zu begutachten und nach einem Punktesystem – objektiv und transparent – zu bewerten. Die Kriterien hierbei sind:

- Wissenschaftliche Qualität und Originalität
- Machbarkeit bezüglich Zeitrahmen und Projektressourcen
- Relevanz für Diagnose und Therapie von EB

Auf diese Weise ist gewährleistet, dass nicht die Meinung einzelner zur Auswahl von geförderten Projekten führt, sondern die Diskussion einschlägiger Experten eine optimale Förderentscheidung bringt.

Wir alle sind davon überzeugt, dass wir – getreu unserem Motto „Heilung für EB ist möglich!“ – auf dem richtigen Weg sind. Als sehr hilfreich hat sich die kompetente Beratung und Mithilfe von Dr. Clare Robinson, Research Managerin von DEBRA International in London, erwiesen. Als ausgebildete Molekularbiologin ist sie fachlich sattelfest, kennt aber auch den internationalen Wissenschaftsbetrieb sehr gut und steht mit praktisch allen relevanten EB-Forschern in engem Kontakt. Der bisherige Verlauf des Forschungsprogramms und einzelne bemerkenswerte Zwischenergebnisse aus den laufenden Projekten geben uns berechtigte Hoffnung auf Linderung und Heilung für EB in absehbarer Zukunft. Und das ist ja eines unserer vorrangigen Ziele für die „Schmetterlingskinder“.  **Mag. Barbara Dissauer & Dr. Rainer Riedl**, DEBRA Austria

Peer-Review-Verfahren:

Wie funktioniert ein Begutachtungsprozess?

- Ausschreibung: Der Fördergeber schreibt öffentlich – in Magazinen, auf Webseiten, etc. – aus, welche Art von Projekten gefördert werden soll (Forschungsgebiet, Anzahl der Projektpartner, welche Art von Institutionen, Laufzeit, Förderhöhe); üblicherweise gibt es einen definierten Einreichtermin.
- Einreichungen: Entweder sind gleich Vollerträge gefordert (= einstufiges Einreichverfahren) oder interessierte Forscher können sich zunächst mit einem Kurzantrag (einer Projektskizze) bewerben; die aussichtsreichsten Kandidaten werden dann in einem nächsten Schritt dazu eingeladen, einen Vollertrag einzureichen (= zweistufiges Einreichverfahren).

- Begutachtung/Jurysitzung: Ein Expertengremium aus dem Fachgebiet wird zusammengestellt, das die Projekte mit einem Punktesystem nach vorgegebenen Kriterien beurteilt. Üblicherweise lesen die Experten im Vorfeld die Anträge; die Endauswahl erfolgt dann meist im Rahmen einer Jurysitzung, bei der die Experten die Einzelbewertungen zusammenführen und eine endgültige Reihung vornehmen.
- Förderzusage: Die Antragsteller, die im Punktesystem eine gewisse Grenze überschreiten, erhalten – entsprechend der verfügbaren Mittel im Fördertopf – eine Förderzusage, also ein Angebot des Fördergebers, dieses Projekt zu finanzieren. Die Zusage kann auch Bedingungen enthalten (etwa den Fokus auf ein bestimmtes Projektziel oder die Kürzung der veranschlagten Kosten).

Projektübersicht

Projektbeschreibung

Zellbasierte Therapie für DEB

Originaltitel: Cell-based therapy for dystrophic epidermolysis bullosa

In diesem Projekt werden genetisch normale, aus Knochenmark gewonnene mesenchymale Stammzellen (MSC = Vorläuferzellen des Bindegewebes) in Mäuse mit DEB implantiert. Untersucht wird, ob sich die Stammzellen in der Haut in ausreichender Menge verbreiten, ob das kritische Protein Kollagen 7 in entsprechendem Ausmaß produziert wird und sich so das Krankheitsbild verbessert.

Das therapeutische Potenzial von MSC für verschiedene angeborene und erworbene Erkrankungen wurde bereits in zahlreichen Studien belegt. Ihre Wirksamkeit bei der Selbstregulation der Haut und bei der Wundheilung wurde ebenso nachgewiesen. Allerdings ist noch nicht klar, ob adulte Stammzellen wie MSC auch für genetische Hauterkrankungen wie EB therapeutisch nutzbar sind. Die zentrale Frage in diesem Projekt ist also: Sind MSC in der Lage, die fehlenden Strukturproteine zu erzeugen und damit zur Verankerung der Hautschichten beizutragen?

Es zeigte sich, dass die MSC ausreichend Kollagen 7 produzierten, und somit die Bindung zwischen den Hautschichten (Dermis und Epidermis) wiederhergestellt und das Krankheitsbild von DEB verbessert werden konnte.

Mit Hilfe von Lockstoffen (Chemokine = signalauslösende Proteine, die Wanderungsbewegungen von Zellen auslösen) konnten die Stammzellen gezielt den Weg zur Haut finden, um so eine breite Verteilung im Hautgewebe sicherzustellen. Im nächsten Schritt sind weiterführende Detailanalysen dieser Chemokine und der beteiligten Rezeptoren notwendig, um den Therapieansatz weiter zu verbessern.

Trans-Splicing-Gentherapie im Keratin-14-Gen

Originaltitel: Trans-splicing gene therapy in the KRT14 gene

EB simplex Typ Dowling-Meara (EBS-DM) wird sehr häufig durch Veränderungen im Keratin-14-Gen verursacht. Die Besonderheit bei dieser EB-Form ist, dass sie dominant vererbt wird. Das bedeutet, dass schon geringe Mengen des veränderten Gens ausreichen um das Krankheitsbild hervorzurufen. Das macht es zu einem sehr schwierigen Fall für eine Gentherapie, da eine sehr hohe Reparaturrate erforderlich ist.

In diesem Projekt soll die zelleigene Maschinerie an Enzymen und Botenstoffen genutzt werden, um während der Reifung des Gens den veränderten Abschnitt mit Hilfe der Genschere-Technologie (Trans-Splicing) herauszuschneiden und durch einen intakten zu ersetzen. So soll ein intaktes Gen entstehen, in dem der defekte Teil ausgetauscht wurde und aus dem die Zelle gesundes und funktionelles Protein herstellen kann. Sehr wichtig bei diesem Ansatz ist das sorgfältige Planen des Reparaturmoleküls, das einige wichtige Voraussetzungen erfüllen muss. Es muss natürlich der entsprechende Keratin-14-Abschnitt vorhanden sein, der ersetzt werden soll. Besonders wichtig ist auch eine Erkennungsdomäne, die das Zielgen erkennt und an sich binden kann, um einen Austausch des Genabschnittes zu ermöglichen.

Nach Fertigstellung eines geeigneten Reparaturmoleküls wurden Hautzellen von Patienten, die eine Veränderung im Keratin-14-Gen aufweisen, behandelt und anschließend die behandelten Zellen charakterisiert. Dabei konnte sowohl eine Korrektur auf RNA-Ebene (RNA = Ribonukleinsäure sorgt in der Zelle für die Umsetzung von genetischer Information in Proteine) nachgewiesen werden, als auch beim finalen Genprodukt selbst – dem Keratin-14-Protein. Auch im Mikroskop war die Korrektur deutlich sichtbar. Das Ergebnis dieses Projekts ist also ein funktionelles Reparaturmolekül für Keratin 14, mit dem Patientenzellen erfolgreich behandelt werden konnten.

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Forschungsstandort	Eckdaten
<p>Jefferson Medical College, Department of Dermatology and Cutaneous Biology, Philadelphia, USA</p>	<p>Forscher: Dr. Olga Igoucheva Laufzeit: 2,5 Jahre (Apr. 2009 – Sep. 2011) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: abgeschlossen</p>
<p>PMU (Paracelsus Medizinische Privatuniversität) Salzburg, Universitätsklinik für Dermatologie, Einheit für molekulare Dermatologie und EB-Haus Austria, Salzburg, Österreich</p>	<p>Forscher: Prof. Johann Bauer Laufzeit: 2 Jahre (Apr. 2009 – Apr. 2011) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: abgeschlossen</p>

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Nabelschnurblut-Stammzellen für die Behandlung von RDEB

Originaltitel: Umbilical Cord Blood Multi-lineage Stem Cells In The Treatment Of Recessive Dystrophic EB

Mehrere vorklinische und klinische Studien haben gezeigt, dass eine allogene (von einem Spender, nicht vom Patienten selbst) Stammzellentransplantation aus Knochenmark oder Nabelschnurblut zur Verbesserung des Krankheitsbildes bei RDEB beitragen kann. Trotz des vielversprechenden Potenzials sind einige Fragen offen, bevor aus diesem Ansatz eine wirksame Therapie entwickelt werden kann. Eine zentrale Frage ist, welche Zellen im Knochenmark und im Nabelschnurblut diejenigen sind, die bei RDEB positive Wirkung zeigen. Können diese isoliert und gezielt als Produkt angeboten werden?

In dieser Studie wurde ein spezieller Stammzellentypus, genannt USSC, aus humanem Nabelschnurblut isoliert und in seiner Wirksamkeit bei RDEB getestet. Es zeigte sich, dass diese USSC alle wichtigen Eigenschaften von embryonalen Stammzellen aufweisen. Immungeschwächte Mäuse wurden gezielt verwundet, USSC neben die Wundareale injiziert, und danach wurde eine Verlaufskontrolle durchgeführt.

- USSC bildeten erfolgreich das bei RDEB-Patienten zu wenig vorhandene Protein Kollagen 7.
- Es zeigte sich bei behandelten Mäusen eine schnellere Wundheilung als bei unbehandelten.
- Die USSC wanderten gezielt zu den Wundarealen und waren nach 3 Tagen nur mehr dort nachweisbar.
- Es fand eine funktionelle Hautregeneration statt, mit Ausbildung von Haarfollikeln und Talgdrüsen.

Außerdem wurde eine Methode entwickelt, um mittels nichtinvasiver Bildgebungsverfahren – durch die Verwendung einer USSC-Zelllinie mit fluoreszierenden Eigenschaften – die Bewegungen der transplantierten Zellen in Echtzeit im Versuchstier zu verfolgen.

Inhibitoren der plasminogen Kaskade – eine mögliche Behandlung des epithelialen Adhäsionsdefekts und der Tumorformation bei JEB-Patienten

Originaltitel: Inhibitors of the plasminogen cascade – a possible treatment for the epithelial adhesion defect and tumor formation in JEB patients

Bei JEB werden durch das Fehlen des Proteins Perlecan in den Keratinozyten und in weiterer Folge durch die vermehrte Aktivität des Enzyms uPA, die äußeren Strukturen der Hautzellen abgebaut. Das begünstigt die Bildung von Plattenepithelkarzinomen, einer aggressiven Form von Hautkrebs.

Durch Unterbrechung dieser Enzymaktivität – der plasminogen Kaskade in Hautkulturen – durch spezifische Hemmstoffe konnte eine Verbesserung der Zelladhäsion und damit der Hautintegrität erzielt werden. Interessanterweise sind bereits einige uPA-Hemmstoffe auf dem Markt erhältlich oder befinden sich in der vorklinischen Studienphase für Krebstherapien. Nun wird gezielt in Richtung klinische Anwendung weitergeforscht, und zwar mit Blick auf einen möglichen therapeutischen Effekt von uPA-Hemmstoffen zur Prävention von Blasenbildung und der Bildung von Plattenepithelkarzinomen.

Forschungsstandort

Columbia University, Department of Medicine and Pathology, New York, USA

Eckdaten

Forscher: Prof. Mitchell S. Cairo

Laufzeit: 1 Jahr (Apr. 2010 – Mär. 2011)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International; DEBRA US

Projektstatus: abgeschlossen

A.D.S.M. Association pour le Développement des Sciences Médicales, Faculté de Médecine, Nizza, Frankreich

Forscher: Dr. Laurent Gagnoux-Palacios

Laufzeit: 3 Jahre (Nov. 2009 – Okt. 2012)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International

Projektstatus: laufend

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Entwicklung und genetische Reparatur von induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC) bei RDEB

Originaltitel: Development and genetic repair of induced pluripotent stem cells in RDEB

Im Vorfeld dieser Untersuchung zeigten Forschergruppen in Japan und den USA, dass normale Hautzellen in einen stammzellähnlichen Zustand zurückverwandelt werden können. Diese rückprogrammierten Zellen nennt man induzierte pluripotente Stammzellen (iPSC). Diese sind patientenspezifisch (provokieren daher keine Immunabwehrreaktion), verhalten sich wie embryonale Stammzellen und können sich in nahezu jedes Gewebe des Körpers entwickeln. Ziel ist es, die Anwendungsmöglichkeiten der iPSC-Technologie für EB zu erforschen.

Im Rahmen des Projekts konnten iPSC erfolgreich aus verschiedenen Mausmodellen sowie aus den Fibroblasten eines humanen RDEB-Patienten hergestellt werden. Im nächsten Schritt sollen die iPSC genetisch korrigiert und in Keratinozyten und Fibroblasten ausdifferenziert werden.

Transplantation von Hautzellen aus Haarfollikeln als therapeutischer Ansatz für RDEB

Originaltitel: Transplantation of Hair Follicle Dermal Cells as a Therapeutic Approach for Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa

Es konnte in vergangenen Arbeiten gezeigt werden, dass Knochenmarkszellen von gesunden Individuen nach Injektion in RDEB-Patienten zur Haut wandern und dort Kollagen 7 erzeugen, das bei RDEB-Patienten fehlt. In dieser Studie soll nun untersucht werden, ob Zellen aus Haarfollikeln, welche aus der Haut entstehen und die Fähigkeit zur natürlichen Wundheilung sowie stammzellähnliche Eigenschaften besitzen, dieselben Ergebnisse erzielen. Am Mausmodell wird getestet, ob aus Haarfollikeln stammende Hautzellen nach der Injektion gezielt zur Wunde wandern und zur Wundheilung beitragen, ob sie Kollagen 7 produzieren und die normalen Hautfunktionen regenerieren können. Zuletzt soll am kultivierten Hautmodell untersucht werden, ob Hautzellen aus Haarfollikeln den Zusammenhalt und das Wachstum der Zellen der oberen Hautschicht (Epidermis) bei RDEB-Patienten unterstützen. Dies würde neue zukünftige therapeutische Interventionsmöglichkeiten eröffnen.

Pathologische und immunologische Analysen von Plattenepithelkarzinomen bei RDEB für die Entwicklung von neuen Biomarkern

Originaltitel: Pathological and immunological analysis of RDEB-SCC for the development of novel biomarkers

Mehrere Studien haben gezeigt, dass nur wenig Unterschied in der Genexpression zwischen Plattenepithelkarzinomen bei RDEB-Patienten und nicht-RDEB-Patienten besteht. Trotzdem sind Plattenepithelkarzinome bei RDEB-Patienten stark metastasierend, während sie bei nicht-RDEB-Patienten hauptsächlich lokal invasiv auftreten. Es ist mittlerweile auch erwiesen, dass Unterschiede in der Mikroumgebung des Tumors zwischen Plattenepithelkarzinomen von RDEB-Patienten und nicht-RDEB-Patienten bestehen. Es wird angenommen, dass die Mikroumgebung des Tumors eine aktive Komponente bei der Tumorentwicklung darstellt.

In diesem Projekt soll also die Rolle der Mikroumgebung des Tumors untersucht werden sowie daraus folgende Möglichkeiten, diese Mikroumgebung als therapeutisches Ziel anzusteuern.

	Forschungsstandort	Eckdaten
	IMBA Institut für Molekulare Biotechnologie, Wien, Österreich	<p>Forscher: Prof. Josef Penninger Laufzeit: 2 Jahre (Nov. 2009 – Okt. 2011), 6 Monate (Feb. – Jul. 2012) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: Projekt 1 abgeschlossen; Projekt 2 positiv evaluiert – Start 2012</p>
	Durham University, School of Biological and Biomedical Sciences, Durham, Großbritannien	<p>Forscher: Prof. Colin Jahoda Laufzeit: 2 Jahre (Jun. 2011 – Jun. 2013) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: laufend</p>
	Queen Mary University of London, Barts and London Medical School, Institute of Cancer, Centre for Tumour Biology, London, Großbritannien	<p>Forscher: Dr. John F. Marshall Laufzeit: 2 Jahre (Nov. 2010 – Okt. 2012) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: laufend</p>

Projektbeschreibung

Organo-Anion-Transporter 1B3 als therapeutisches Ziel des mit RDEB assoziierten Plattenepithelkarzinoms

Originaltitel: Organic anion transporter 1B3 as a therapeutic target of recessive dystrophic epidermolysis bullosa associated squamous cell carcinoma

Organo-Anion-Transporter (OATP) sind Proteine, die körperfremde Stoffe vom Blut in die Zellen einschleusen. In Plattenepithelkarzinomen, die insbesondere bei RDEB-Patienten auftreten, wurde das Protein OATP1B3 gefunden. Es hat die Funktion, lösliche Stoffe und einige Medikamente vom Blutkreislauf in die Leber zu transportieren und wird normalerweise nur in der Leber gebildet. Aus der jüngsten Literatur weiß man jedoch, dass es auch in Karzinomen des Dickdarms, der Lunge und der Brust vorkommt. Als ein Protein, das in der Lage ist, Medikamente in die Zelle zu transportieren, ist es natürlich sehr interessant für krebstherapeutische Ansätze.

In diesem Projekt hat sich gezeigt, dass normale Kopien des Kollagen-7-Gens, das bei DEB beschädigt ist, die Expression von OATP1B3 in den Hautkrebszellen vermindern. Daraus folgt die Hypothese, dass OATP1B3 zur besonders aggressiven Hautkrebsform bei EB beiträgt und dass hier krebstherapeutisch angesetzt werden kann. Die konkreten Ziele dieser Untersuchung:

- Das genaue Ausmaß der OATP1B3-Expression bei EB-Hautkrebspatienten soll festgestellt werden.
- Das Protein soll als aktiver Transporter verifiziert werden, mit der Fähigkeit selektiv Hautkrebszellen abzutöten.
- Die Mechanismen der Kollagen-7-Regulation des Proteins OATP1B3 soll ergründet werden.
- Der Mechanismus des Krebszellenüberlebens aufgrund der OATP1B3-Expression soll untersucht werden.

Intelligent-funktionelle Wundabdeckung für die Wundheilung bei RDEB

Originaltitel: Advanced Smart Functional Dressing for Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa (RDEB) Wound Repair

Eine besondere Herausforderung für EB-Betroffene ist das Vorhandensein von hartnäckigen, gar nicht abheilenden Wunden. Ziel des Projekts ist ein hochentwickeltes Wundabdecksystem für die Behandlung von RDEB-Wunden. Eine solche Wundabdeckung soll nicht nur als Verschlussystem und mechanische Barriere fungieren, sondern zusätzlich lokal Kollagen-7-Gen absondern, das bei Patienten mit RDEB fehlt. Bei diesem Ansatz wird also eine neuartige Wundabdeckung mit einer topischen (örtlich begrenzten, lokalen) Gentherapie kombiniert. Dies soll zu einer verbesserten Wundheilung sowie der gesteigerten Fähigkeit einer „echten“ Hautregeneration führen.

Im Rahmen dieses Projekts wurden erfolgreich drei verschiedene Hydrogelsysteme als Wundabdeckung entwickelt. Sie sind in der Lage, gezielt Gene in die Zellen einzubringen, insbesondere Kollagen 7, das für die Wundheilung bei RDEB-Patienten essentiell ist. Es wurde überprüft und nachgewiesen, dass keine der drei Wundabdeckungen zelltoxische Auswirkungen hat. Bei Raumtemperatur ist die Wundabdeckung flüssig; nach dem Auftragen auf die Wundareale wird sie zu einer gelartigen Schutzhülle, die geformt und angepasst werden kann.

Forschungsstandort

Ninewells Hospital and Medical School,
Centre for Oncology and Molecular Medicine,
Dundee, Großbritannien

Eckdaten

Forscher: Dr. Andrew P. South

Laufzeit: 1 Jahr (Jän. – Dez. 2011)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International

Projektstatus: abgeschlossen

NUIG National University of Ireland, Galway,
Department of Mechanical and Biomedical
Engineering, Galway, Irland

Forscher: Dr. Wenxin Wang

Laufzeit: ~ 2 Jahre (Okt. 2009 – Dez. 2011)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International

Projektstatus: abgeschlossen

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Invasion von Plattenepithelkarzinom-Zellen bei RDEB: Die Rolle von Stromalen Fibroblasten und Kollagen-7-Mangel beim Invasionsprozess

Originaltitel: Squamous Cell Carcinoma Cells Invasion in RDEB patients: Role of Stromal Fibroblasts and Collagen VII Depletion in the Invasive Process

Trotz intensiver Anstrengungen von Wissenschaftlern und Ärzten sind RDEB-Betroffene weiterhin sehr anfällig für eine besonders aggressive und metastasierende Form von Hautkrebs, dem Plattenepithelkarzinom. In einer früheren Studie hat sich gezeigt, dass tumor-assoziierte Fibroblasten bei der Invasion und metastatischen Entwicklung von Hauttumoren eine Rolle spielen. Sie haben nämlich die Eigenschaft, Spuren zu hinterlassen, das Gewebe rund um den Tumor zu remodellieren und für das Eindringen von Krebszellen durchlässig zu machen. An dieser Stelle soll therapeutisch angesetzt werden: Wenn dieser Mechanismus mit Hilfe von entsprechenden Medikamenten blockiert wird, könnte das wahrscheinlich die Invasion von Krebszellen hemmen.

Auch Hautfibroblasten von RDEB-Betroffenen ohne ersichtliche Tumorerkrankung können sich wie Hautkrebszellen verhalten. Ziel dieses Projekts ist es, die Rolle von RDEB-Fibroblasten bei der Entstehung und Ausbreitung von Hautkrebs zu untersuchen. Auf dieser Basis sollen entsprechende Wirkstoffe gefunden werden, die diesen Prozess hemmen. Außerdem werden die Signalwege überprüft, um das aggressive Verhalten des Krebses bei RDEB zu erklären und mögliche molekulare Ziele für medikamentöse Therapien zu identifizieren.

Die Hypothese, dass RDEB-Fibroblasten die Zellmatrix massiv ummodellieren und für das Eindringen von Krebszellen durchlässig machen, hat sich nicht bestätigt. Sie verhielten sich also diesbezüglich wie normale humane Hautfibroblasten.

Charakterisierung der chronischen Zell- und Gewebsentzündung bei RDEB

Originaltitel: Characterization of cellular and tissue chronic inflammation in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa

Zwei der Hauptprobleme von RDEB-Betroffenen sind Vernarbungen und ein erhöhtes Hautkrebsrisiko als Folge von chronischen Wunden. Es ist mittlerweile bekannt, dass bei beiden Entwicklungen ein Zusammenhang mit einer chronischen Entzündung der Haut besteht. Es ist allerdings noch unklar, wie diese am besten verhindert werden kann. Diese Studie soll insgesamt zum Verständnis des chronischen Entzündungszustandes bei RDEB beitragen, also welche Zellen und Moleküle in der Haut und im Blut für die Entzündung und die Nachfolgeprobleme verantwortlich sind.

Hierfür wird der Rand von chronischen Wunden auf vorhandene Gene, Proteine und Entzündungszellen untersucht und mit gesunden Hautarealen derselben Person sowie von nichtbetroffenen Menschen verglichen. Auch das Blut soll auf die Aktivitäten und das Vorkommen von entzündungsassoziierten Molekülen und Zellen untersucht werden. Ein solches biochemisches Profil des chronischen Entzündungszustandes bei RDEB soll den Krankheitsverlauf zu Vernarbungen bzw. erhöhter Hautkrebstendenz besser erklären, biologische Marker zur Verlaufskontrolle aufweisen und insbesondere die Entwicklung neuer Therapieansätze fördern.

Forschungsstandort

A.D.S.M. Association pour le Développement des Sciences Médicales, Faculté de Médecine, Nizza, Frankreich

Eckdaten

Forscher: Dr. Cedric Gaggioli

Laufzeit: 1 Jahr (Jul. 2010 – Jun. 2011)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International

Projektstatus: abgeschlossen

King's College London, School of Medicine, St John's Institute of Dermatology, Dermatology Research Laboratories, London, Großbritannien

Forscher: Prof. John McGrath

Laufzeit: 2 Jahre (Sep. 2010 – Aug. 2012)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International; Jackson Gabriel Silver Fund (JGS)

Projektstatus: laufend

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Test des therapeutischen Potentials von induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC) bei EBS

Originaltitel: Testing the Therapeutic Potential of Induced Pluripotent Stem Cells (iPSC) for Epidermolysis Bullosa Simplex (EBS)

Das therapeutische Potenzial induzierter pluripotenter Stammzellen (iPSC), die aus spezifischen Zellen (z.B. Hautzellen) rückprogrammiert wurden, für die Hautregeneration ist enorm. Nicht nur fallen ethische Bedenken weg, die bei der embryonalen Stammzellentechnologie vorhanden sind, sondern auch Immunabwehrreaktionen des Patienten, weil dieser ja bei der iPSC-Technologie körpereigene Stammzellen erhalten würde. Diese Studie beschäftigt sich dennoch mit den möglichen Hindernissen, die bei der therapeutischen Nutzung der induzierten Stammzellen auftreten könnten, um Sicherheitsrichtlinien für eine klinische Anwendung zu entwickeln.

Es wurden erfolgreich iPSC-Zellen von einem EBS-Betroffenen (EBS-iPSC) sowie von einem gesunden Menschen hergestellt (WT-iPSC). Dann wurden die iPSC dazu gebracht, sich zu Keratinozyten auszudifferenzieren, wobei deren Wachstumsrate im Labor verglichen wurde. Dabei zeigte sich, dass Keratinozyten, die aus iPSC vom gesunden Menschen stammen, normal entwickelten, während jene vom EBS-Betroffenen langsamer wuchsen und die Zellteilung durch die Wirkung des bei EBS mutierten Keratin-14-Gens ab einem bestimmten Punkt gestoppt wurde. Es ist jedoch gelungen, diese Genexpression des K14-Gens zu unterdrücken. Nun wird überprüft, ob die genetisch korrigierten iPSC-Zellen des EBS-Betroffenen normale Wachstumsraten aufweisen. Sollte das erfolgreich sein, könnten in Zukunft solche genkorrigierten iPSC bei EBS-Patienten in besonders blasenanfällige Wundgebiete „ausgesät“ werden, um dort zu wachsen und defekte Keratinozyten zu ersetzen.

Genetische Modifikation eines Mausmodells für non-Herlitz JEB

Originaltitel: Genetic modification of a mouse model for non-Herlitz Junctional Epidermolysis Bullosa (JEB)

(Jan. – Apr. 2010) Am Mausmodell wurde eine spontane Mutation entdeckt, die eine blasenbildende Erkrankung hervorrief, die JEB sehr ähnlich ist. Durch gezielte Paarung wurde das mutierte Gen in andere Mausstämme eingebracht. Es konnte gezeigt werden, dass mindestens ein Haupt-Modifikatorgen oder Gen-Cluster (= Gruppen aus zwei oder mehr Genen, die zur gleichen Genfamilie gehören) bestimmen, ob die behandelten Mäuse gesund bleiben oder eine schwere blasenbildende Erkrankung entwickeln. Die Position dieses Haupt-Modifikators konnte identifiziert werden; verschiedene weitere Kreuzungen wurden vorgenommen, um festzustellen, welches Gen oder welche Gene an dieser bestimmten Position das klinische Erscheinungsbild von JEB hervorrufen.

(Jan. – Dez. 2012) Die genetischen Experimente soll nun weitergeführt werden, und zwar mit Hauptaugenmerk auf den Einfluss von häufig auftretenden Genvariationen auf den Schweregrad von non-Herlitz JEB.

	Forschungsstandort	Eckdaten
	University of Colorado Denver, Anschutz Medical Campus, Department of Dermatology, Aurora, USA	<p> Forscher: Prof. Dennis Roop Laufzeit: 3 Jahre (Jul. 2010 – Jun. 2013) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International </p> <p> Projektstatus: laufend </p>
	The Jackson Laboratory, Bar Harbor, Maine, USA	<p> Forscher: Prof. John P. Sundberg Laufzeit: 4 Monate (Jän. – Apr. 2010) 12 Monate (Jän. – Dez. 2012) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International </p> <p> Projektstatus: Projekt 1 abgeschlossen; Projekt 2 positiv evaluiert – Start 2012 </p>

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Identifizierung von Kollagen-7-produzierenden Zellen im menschlichen Knochenmark und Nabelschnurblut **Originaltitel: Identification of collagen type VII-producing cells in human bone marrow and cord blood**

In früheren Studien wurde gezeigt, dass eine Knochenmarks- oder Nabelschnurblut-Transplantation RDEB-Betroffenen hilft: Blasen und Wunden an Haut und Schleimhäuten heilten und Kollagen 7 (das bei RDEB fehlt) konnte nach der Transplantation in der Haut nachgewiesen werden. Es wird jedoch angenommen, dass nur bestimmte Zellen in Knochenmark und Nabelschnurblut zu diesem Heilungsprozess beitragen. Um also diese Methode effektiver und sicherer zu machen, sollen nun jene spezifischen humanen Zellen in Knochenmark und Nabelschnurblut identifiziert werden, die tatsächlich für die Wundheilung und Kollagen-7-Produktion verantwortlich sind. Dann kann den Patienten eine höhere und gezieltere Dosis der passenden Wirkstoffe verabreicht werden. Hierfür wird ein einzigartiges Mausmodell verwendet, in welchem die Mäuse menschliches Blut haben, um die Transplantation beim Menschen nachzustellen. Es soll festgestellt werden, wo in der Haut sich die Spenderzellen genau ansiedeln und wie lange sie dort bleiben. Zuerst sollen die Signale identifiziert werden, welche die Spenderzellen zur Haut locken; danach wird deren Heilungserfolg mit dem traditioneller Knochenmarks- und Nabelschnurblut-Transplantation verglichen. Zuerst wurden sogenannte Chemokine (kleine Proteine, welche bei der Migration der Zellen helfen) in den Hautzellen der RDEB-Patienten identifiziert. Dann wurden jene Zellen in Knochenmark und Nabelschnurblut gesucht, die von diesen Chemokinen angelockt werden. Und schließlich wurden spezielle Mäuse gezüchtet, denen menschliche Zellen verabreicht werden können, ohne dass diese abgestoßen werden (Immuntoleranz).

Das nächste Ziel ist die Transplantation von hohen Dosen jener humaner Zellen, die am besten von den Chemokinen in die Haut der RDEB-Mäuse gelockt werden. Anschließend werden die Mäuse beobachtet und getestet, um festzustellen, wie sie auf die Behandlung reagieren.

Molekulare Therapie für RDEB-assoziiertes Plattenepithelkarzinom **Originaltitel: Molecular therapy for RDEB-associated squamous cell carcinoma**

Es wird angenommen, dass das Wachstum und die Invasion von Plattenepithelkarzinomen von zwei Proteinen abhängig ist: Laminin 332 und Kollagen 7. In dieser Studie sollen daher die Effekte von Antikörpern auf diese beiden Proteine untersucht werden. Im Tierversuch soll die Hypothese getestet werden, dass die Antikörper das Tumorwachstum einbremsen können, ohne die normale Hautfunktion der RDEB-Patienten zu behindern. In Tiermodellen wird die Fähigkeit der Antikörper, das Wachstum des Tumors zu hemmen, bei RDEB- und nicht-RDEB-Plattenepithelkarzinomen verglichen. Außerdem werden die Antikörper-Effekte auf RDEB-Haut und gesunde Haut vergleichend evaluiert. Eine weitere Annahme ist, dass eine Kombination von mehreren Antikörpern wirksamer ist als ein einzelner Antikörper. Deshalb werden die grundlegenden Mechanismen der Inhibition (= Hemmung) durch die einzelnen Antikörper untersucht, mit besonderem Fokus auf die Signalwege, auf die Tumore angewiesen sind um zu wachsen, dem Zelltod zu widerstehen und Gewebe zu infiltrieren. Dadurch soll eine neue Gruppe von therapeutischen Wirkstoffen für die Behandlung von Plattenepithelkarzinomen bei RDEB identifiziert werden. Diese vorklinische Studie soll die Basis für eine Weiterentwicklung der Substanzen in Richtung klinische Studien legen.

Forschungsstandort	Eckdaten
<p>University of Minnesota, Department of Pediatric Hematology – Oncology/Blood and Bone Marrow Transplantation, Minneapolis, USA</p>	<p>Forscher: Dr. Jakub Tolar Laufzeit: 2 Jahre (Jul. 2010 – Jun. 2012) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International; Jackson Gabriel Silver Fund (JGS)</p> <p>Projektstatus: laufend</p>
<p>Stanford University, Stanford, USA</p>	<p>Forscher: Dr. Peter Marinkovich Laufzeit: 1 Jahr (Jän. – Dez. 2011) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: abgeschlossen</p>

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Entwicklung von Gentransfer-Vektoren für RDEB

Originaltitel: Development of gene transfer vectors for recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB)

Ziel des Projekts ist es, eine Gentherapie für RDEB zu entwickeln, bei der zunächst epidermale Stammzellen aus der Haut des Patienten entnommen und mit Hilfe von Vektoren (= Transportvehikel, die genetisches Material in Zielzellen einschleusen) genetisch modifiziert werden. Danach kann aus den genkorrigierten Zellen im Labor gesunde Haut kultiviert und dem Patienten transplantiert werden.

Das Hauptproblem dieses Ansatzes besteht in der genetischen Instabilität aufgrund der Größe und der hochrepetitiven Gensequenzen des bei RDEB defekten Proteins Kollagen 7. Zudem bestehen Sicherheitsbedenken, da die bisher für die Genkorrektur verwendeten viralen Vektoren die Neigung zeigten, mit dem Eingreifen ins menschliche Genom Tumore zu induzieren. Eine vielversprechende Alternative bietet daher die Verwendung von non-viralen Vektoren. Solche Vektoren sollen in diesem Projekt hergestellt und auf ihre Wirksamkeit und Sicherheit bei der Korrektur von DEB in Zellkulturen und speziell entwickelten Tiermodellen getestet werden. Dadurch sollen neue, sicherere und wirksamere Gentransfervektoren für klinische Versuche entwickelt werden.

Ein solcher non-viraler Vektor wurde erfolgreich hergestellt; er lässt funktionales Kollagen-7-Protein entstehen und kann effizient in menschliche Zellen eingebracht werden. Parallel dazu wurde noch eine Reihe von weiteren Vektoren entwickelt, die eine erhöhte Kapazität für die Integration von großen Genen besitzen und diese auch in menschliche Zellen einfügen können. Im nächsten Schritt wird die Übertragungswirksamkeit zweier in DEB-Keratinocyten fehlender Gene miteinander verglichen. Ihre Fähigkeit zur Integration in Hautstammzellen und zur Korrektur des Gendefekts soll dann am Mausmodell getestet werden, um eine Langzeitregeneration der genetisch modifizierten Haut nach einer Transplantation auf immungeschwächte Mäuse zu zeigen.

Entwicklung von optimierten Trans-Splicing-Molekülen für die Hauptformen von EB

Originaltitel: Development of improved trans-splicing molecules for major types of epidermolysis bullosa

Bisher sind 13 Gene bekannt, die mit Epidermolysis bullosa assoziiert sind. Veränderungen in diesen Genen verursachen verschiedene Subtypen von EB. Mit Hilfe der Genschere-Technologie (Trans-Splicing) kann man Defekte in bestimmten Genen reparieren. In den letzten Jahren wurde diese Technologie für bestimmte Abschnitte von mehreren EB-Genen etabliert (Kollagen 7, Plektin, Kollagen 17, Keratin 14). Dabei wurden maßgeschneiderte Reparaturmoleküle angefertigt, die einen gesunden Abschnitt des betroffenen Gens in die Hautzellen einbringen und mit Hilfe der zelleigenen Maschinerie die defekten durch diese ersetzen können.

Sehr wichtig bei den Reparaturmolekülen ist eine Erkennungsdomäne, die das Zielgen sehr spezifisch erkennt und an sich bindet, um den Austausch des Fragments zu ermöglichen. Da es nicht möglich ist, die perfekte Erkennungsdomäne vorab zu definieren, wurde eine Methode entwickelt, die es ermöglicht, aus einer Vielzahl von Erkennungsdomänen die besten herauszufinden. Die Methode basiert auf Proteinen, die leuchten, sobald die Reparatur gelungen ist. Mittlerweile ist diese Screening-Methode so gut etabliert, dass nun im Rahmen dieses Projekts die besten Erkennungssequenzen für eine Vielzahl von EB-Genen identifiziert werden sollen, um deren defekte Genabschnitte ersetzen zu können. So sollen am Ende für all diese Zielgene Reparaturbausteine vorliegen, die die genetische Veränderung korrigieren können.

Forschungsstandort	Eckdaten
<p>Centre for Regenerative Medicine University of Modena and Reggio Emilia, Modena, Italien</p>	<p>Forscher: Dr. Alessandra Recchia Laufzeit: 2 Jahre (Feb. 2011 – Jän. 2013) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: laufend</p>
<p>PMU (Paracelsus Medizinische Privatuniversität) Salzburg, Universitätsklinik für Dermatologie, Einheit für molekulare Dermatologie und EB-Haus Austria, Salzburg, Österreich</p>	<p>Forscher: Prof. Johann Bauer Laufzeit: 3 Jahre (Mär. 2012 – Feb. 2015) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: positiv evaluiert – Start 2012</p>

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Mutationsunabhängige therapeutische Ziele für die Behandlung von EBS

Originaltitel: Mutation-independent therapeutic targets for treatment of epidermolysis bullosa simplex

Betroffene der schwerwiegenden EBS-Form Dowling-Meara (EBS-DM) entwickeln insbesondere bei mechanischer Belastung, die für den Körper eine Form von Stresseinwirkung bedeutet, Blasen. Mittels Stressprüfungen an Zelllinien und -kulturen konnte gezeigt werden, dass EBS-DM-Zellen nicht nur die krankheitsverursachende Mutation des Proteins Keratin aufweisen, sondern sich zusätzlich in einem kontinuierlichen Stresszustand befinden, auch wenn keine mechanische Einwirkung erfolgt. Es konnte nachgewiesen werden, dass eine Blockierung der ständig aktiven Stresssignale dazu führt, dass die Hautzellen wieder normale verstärkende Keratinfilamente bilden und besser aneinander haften. Dadurch kann das Hautbild entscheidend verbessert werden.

Auf Basis dieser Erkenntnisse wurden einige Wirkstoffkandidaten für signalblockierende Medikamente identifiziert, die die Blasenbildung bei EBS vermindern oder sogar verhindern könnten. Diese Hypothese wird nun getestet und die Auswahl der Wirkstoffkandidaten optimiert, je nachdem welche Effekte sie auf das Hautbild haben und welche Nebenwirkungen sie aufweisen.

Therapeutisches Potential von Stammzellen aus humanem Nabelschnurblut in RDEB-Tiermodellen

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

Allogene (= von Fremd Spendern) Stammzellentransplantationen bei sieben Kindern mit RDEB haben eine Verbesserung des klinischen Erscheinungsbildes der Erkrankung gezeigt. Obwohl sich jedoch nach der Transplantation Kollagen 7 in der Haut der Patienten nachweisen ließ, konnten nur wenige Ankerfibrillen – die zum Großteil aus Kollagen 7 bestehen und für die Verankerung der Hautschichten verantwortlich sind – gefunden werden.

Bis dato gibt es noch einige ungeklärte Fragen, bevor eine effektive Stammzellentherapie für RDEB etabliert werden kann. Eine der Hauptfragen ist, welche die tatsächlich wirksamen Zellen im Nabelschnurblut sind und ob diese isoliert, expandiert und mit Blut oder Knochenmark mitverabreicht werden können. Andere wichtige Fragen betreffen die Aktivitäten der Spenderzellen innerhalb des Empfängers nach der Transplantation: Ob sie vermehrt absterben, überleben oder sich teilen, wohin sie nach der Injektion wandern und ob sie sich in anderen Organen anreichern. Diese Mechanismen müssen entschlüsselt werden, um eine wirksame allogene Stammzellentherapie entwickeln zu können.

Im Rahmen des Projekts werden zwei neue Stammzelltypen aus humanem Nabelschnurblut in einem transgenen (= genetisch modifizierten) RDEB-Tiermodell und einem humanen kultivierten RDEB-Hautmodell getestet. Sie werden auf ihre Fähigkeit untersucht, das Krankheitsbild zu korrigieren. Die Aktivitäten der Stammzellen innerhalb des Empfängertieres werden mittels Echtzeit- und 3D-Imaging verfolgt.

Forschungsstandort	Eckdaten
<p>Institute of Medical Biology, Singapur</p>	<p>Forscher: Prof. Ellen Brigitte Lane Laufzeit: 3 Jahre (Apr. 2012 – Mär. 2015) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: positiv evaluiert – Start 2012</p>
<p>New York Medical College, Cairo Laboratory, New York, USA</p>	<p>Forscher: Prof. Mitchell S. Cairo Laufzeit: 2 Jahre (Mär. 2012 – Feb. 2014) Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International</p> <p>Projektstatus: positiv evaluiert – Start 2012</p>

Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

Projektbeschreibung

Fibrotische Mechanismen und ihre Prävention mit Losartan bei RDEB in vivo

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

Ziel ist es, die Narbenbildung und Fibrose bei RDEB zu vermindern. Fibrose bezeichnet eine krankhafte Vermehrung des Bindegewebes, was zu einer Vernarbung und Verhärtung des Gewebes führt und eine Funktionsstörung zur Folge haben kann. Es sollen sogenannte Small Molecules (= bereits bekannte pharmakologische Wirkstoffe, die durch ihre geringe Größe in der Lage sind, in Zellen einzudringen und dort ihre Wirkung zu entfalten), die antifibrotisch wirken und so die progressive Narbenbildung verhindern und das Hautbild verbessern können, identifiziert und getestet werden. Die Hoffnung ist, dass weichere und weniger vernarbte Haut auch weniger anfällig für die Bildung von Plattenepithelkarzinomen wäre. Mittels experimenteller und vorklinischer Studien am Mausmodell und an Hautzellen soll zunächst untersucht werden, wie das Fibrose-fördernde Molekül TGF- β in der Haut von RDEB-Betroffenen wirkt. Es ist zwar bekannt, dass TGF- β bei vielen Erkrankungen eine profibrotische Rolle spielt, allerdings ist sein Effekt immer krankheits- und gewebsspezifisch. Daher muss der genaue Wirkungsmechanismus bei RDEB aufgeklärt werden, bevor entsprechende Hemmstoffe (Inhibitoren) getestet werden können. Im Speziellen soll die Aufmerksamkeit auf Losartan, ein bereits zugelassenes blutdrucksenkendes Mittel, gerichtet werden. Dieses hat neben seiner blutdrucksenkenden auch eine antifibrotische Wirkung und wurde schon bei anderen Erbkrankheiten erfolgreich angewandt, um fibrotische Veränderungen zu verhindern.

Forschungsstandort

Universitätsklinikum Freiburg,
Universitäts-Hautklinik, Freiburg, Deutschland

Eckdaten

Forscher: Prof. Leena Bruckner-Tuderman

Laufzeit: 3 Jahre (Mär. 2012 – Feb. 2015)

Fördergeber: DEBRA Austria/DEBRA International

Projektstatus: positiv evaluiert – Start 2012


DEBRA Austria – Finanzbericht 2011

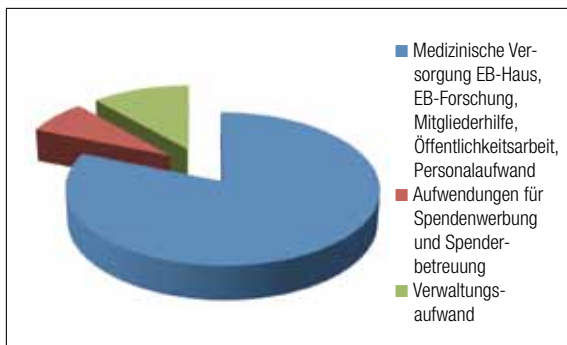
Die beiden DEBRA-Vereine haben im Jahr 2011 gut gewirtschaftet. Das zeigen die Finanzberichte 2011. Sehr erfreulich ist, dass DEBRA Austria aufgrund der Spendeneinnahmen die wesentlichen Vereinsziele – medizinische Versorgung, Forschung

und Hilfe für Betroffene in Notsituationen – gut unterstützen konnte. Die Prüfung der Rechnungslegung gemäß § 21 VerG für das Rechnungsjahr 2011 (Jahresabschlüsse 2011), die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen gemäß § 4a Abs. 8 Z

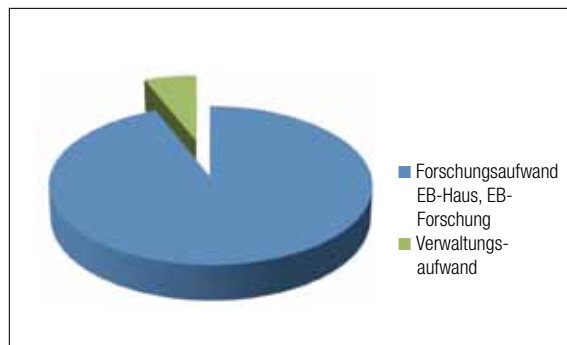
Finanzbericht 2011: DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa				EUR
Mittelherkunft				2.096.936,91
Spenden			1.917.330,35	
	Spenden Direct Mailing	1.369.829,81		
	Spenden allgemein	407.452,40		
	Licht ins Dunkel	20.000,00		
	zweckgew. Spenden	500,00		
	Erbschaften	119.548,14		
Mitgliedsbeiträge		4.459,00	4.459,00	
Sonstige Einnahmen		99,92	99,92	
Erträge Kapitalvermögen			48.015,59	
	Zinserträge Bankguthaben	64.020,78		
	KESt	-16.005,19		
Auflösung freie Rücklagen		127.032,05	127.032,05	
Mittelverwendung				2.096.936,91
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke (einschl. Bildungs- / Informationsarbeit)			1.702.004,06	
	Forschung	1.287.353,15		
	Mitgliederhilfe/ -treffen	84.094,59		
	Öffentlichkeitsarbeit	52.221,81		
	Medizinische Versorgung, EB-Haus	202.296,94		
	Personalaufwand	76.037,57		
Aufwendungen Spendenwerbung / Spenderbetreuung			153.960,36	
	Werbemittel / -kosten	25.830,66		
	Personalaufwand	128.129,70		
Verwaltungsaufwand			240.972,49	
	Personalaufwand	92.889,76		
	Infrastruktur / Büro	33.331,57		
	planmäßige Abschreibung	3.899,33		
	sonstiger Aufwand	110.851,83		
Jahresergebnis des Vereinsjahres 2011				0,00

1 EStG 1988 (Spendenabsetzbarkeit) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder wurden

von der Wirtschaftsprüfungskanzlei PwC Oberösterreich durchgeführt. 



Mittelverwendung bei DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa



Mittelverwendung bei DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung

Finanzbericht 2011: DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung				EUR
Mittelherkunft				1.247.991,05
Spenden			1.155.336,03	
	Spenden Direct Mailing	736.348,12		
	Spenden allgemein	391.011,91		
	Erbschaften	3.000,00		
	Eigenveranstaltungen	24.976,00		
Mitgliedsbeiträge		1.315,00	1.315,00	
Sonstige Einnahmen			91.146,28	
	Teilnahmegeb. Golf Charity	39.391,62		
	Sonstige	51.754,66		
Erträge Kapitalvermögen			193,74	
	Zinserträge Bankguthaben	258,32		
	KESt	-64,58		
Mittelverwendung				1.128.485,99
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke (einschl. Bildungs- / Informationsarbeit)			1.060.793,03	
	Forschung	143.666,64		
	Forschungsaufwand, EB-Haus	917.126,39		
Verwaltungsaufwand			67.692,96	
	planmäßige Abschreibung	1.442,84		
	Infrastruktur / Büro	26.684,62		
	sonstiger Aufwand	39.565,50		
Jahresüberschuss des Vereinsjahres 2011				119.505,06

Ausgewählte Presseartikel

Österreich



Ihre Arbeit eröffnet neue Chancen im Kampf gegen Hautkrebs: Johann Baser, Forschungsleiter am Salzburger ab-Haus, und Christina Gruber, die am Labor für Molekulare für Therapie die Forschungsführung hat.

Photo Wild

Salzburger „Geistesblitz“ für neue Krebstherapie

SALZBURG – Einen vielversprechenden neuen Ansatz zur Behandlung einer besonders aggressiven Form von Hautkrebs bei eb-Patienten hat gestern ein Forschungsteam in Salzburg vorgestellt. Dabei wird die Methode der Genschere mit der sogenannten Selbstmordtherapie kombiniert, bei der die erkrankte Zelle angeregt wird, ein bestimmtes Eiweiß zu bilden, um sich selbst

zu zerstören. „Im Zellversuch funktioniert dieser neue Ansatz sehr gut“, sagt Johann Baser, Forschungsleiter am eb-Haus in Salzburg. Geht alles nach Wunsch, dann könnte künftig eine Spritze oder eine Tablette den chirurgischen Eingriff ersetzen. „Der neue Ansatz ist voraussichtlich zunächst für die Behandlung des Plattenepithelkarzinoms geeignet,

sondern könnte auch bei anderen Krebsarten verwendet werden“, ist Dermatologie-Primar Helmut Hintner zuversichtlich. Gerade bei Epidermolysis bullosa-Patienten, die unter extrem empfindlichen Haut leiden, die schon bei geringsten Berührungen Blasen bilden und sich abblättern, gibt es ein starkes Risiko, an sehr aggressivem Hautkrebs zu erkranken, schildert Baser den Hintergrund der Forschungsarbeit. Bei den schwersten eb-Formen leiden nahezu 100 Prozent aller Betroffenen ab dem 25. bis 30. Lebensjahr an Hautkrebs.

Das Forschungsteam in Salzburg gilt als weltweit führend beim Einsatz der Genschere, einer Methode, bei der gezielt Teile eines defekten Gens herangegesen und durch gesunde genetische Information ersetzt werden. „Da ist es naheliegend für mein Team gewesen, den Geistesblitz zu haben, die Genschere mit der Selbstmordtherapie zu verbinden“, sagt Baser. Beim Selbstmordansatz wird Gift in die Zelle geschleust. Dadurch wird die Zelle verüffelt, das Gift zu bilden und sich letztlich selbst umzubringen.



Wissenschaftler des Epidermolysis bullosa (EB) Instituts, Salzburg, haben ein schmerzlos abstrahierendes Laser, das für die gezielte Bearbeitung von Genen in Blasen und Wunden eingesetzt werden kann.

Verletzlich wie die Haut eines Schmetterlings

Schmetterlingskinder nennt man die jüngsten Betroffenen der Krankheit Epidermolysis bullosa (EB).

Wien – Die EB-Krankheit wird von 100 bis 200 erblich bedingten Formen verursacht. Eine besonders schwere Form ist die Epidermolysis bullosa (EB). In ganz Österreich sind an 100 bis 200 Patienten betroffen. In Salzburg sind 10 bis 15 Patienten betroffen. Die Patienten sind sehr verletzlich wie die Haut eines Schmetterlings. Die Haut ist so empfindlich, dass sie bei geringsten Berührungen Blasen bildet und sich abblättern kann. Die Patienten müssen oft in einem Schutzanzug leben.

Christina Gruber ist 2004 geboren und hat die EB-Krankheit. Sie ist eine der jüngsten Betroffenen. Sie hat eine sehr schwere Form der Krankheit. Ihre Haut ist so empfindlich, dass sie bei geringsten Berührungen Blasen bildet und sich abblättern kann. Sie muss oft in einem Schutzanzug leben.

Die EB-Krankheit wird von 100 bis 200 erblich bedingten Formen verursacht. Eine besonders schwere Form ist die Epidermolysis bullosa (EB). In ganz Österreich sind an 100 bis 200 Patienten betroffen. In Salzburg sind 10 bis 15 Patienten betroffen. Die Patienten sind sehr verletzlich wie die Haut eines Schmetterlings. Die Haut ist so empfindlich, dass sie bei geringsten Berührungen Blasen bildet und sich abblättern kann. Die Patienten müssen oft in einem Schutzanzug leben.

SALZBURGER VOLKSZEITUNG, 10. 03. 2011

TIROLER TAGESZEITUNG, KITZBÜHEL, 02. 04. 2011

Therapie: Krebszellen vernichten sich selbst

Hautkrebs. Mithilfe der Genschere wird ein Zellgift gezielt in eine Tumorzelle eingebaut. Diese tötet sich dann selbst.

JOSEF BRUCKMOSER

SALZBURG (SA). Einem Forschungsteam an der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg ist es erstmals gelungen, einen gezielten Selbstmord von Tumorzellen herbeizuführen. Daraus soll jetzt eine Therapie gegen aggressive Formen von Hautkrebs entwickelt werden. Bis Ende 2011 laufen noch Tierversuche. Ein Medikament könnte schon in gut einem Jahr auf den Markt kommen, weil das Zulassungsverfahren für Mittel gegen sehr seltene Krankheiten weniger lang dauert.

Dem neuen Therapieansatz liegt die Kombination von zwei Techniken zugrunde: die Genschere, mit der Teile eines Gens herausgeschnitten und durch gesunde genetische Informationen ersetzt werden, und die Selbstmordtherapie von Zellen. Mithilfe der Genschere wird in der Tumorzelle ein Teil des sogenannten Marker-Gens ausgetauscht. Die Zelle bekommt damit einen neuen Auftrag: ein Eiweiß zu entwi-

ckeln, durch das sie sich selbst zerstört. „Entscheidend ist, dass wird die beiden Techniken miteinander verbunden konnten“, sagt die Biologin Christina Gruber, die führend an der Entwicklung der „Selbstmordtherapie“ beteiligt war. Außerdem verbindet sich das



„Wir leiten die Tumorzelle zur Selbsttötung an.“ Christina Gruber, Biologin

„Selbstmordmolekül“ nur mit den Marker-Genen. Die gibt es nur in Tumorzellen. An gesunde Zellen hängt sich das Zellgift nicht an. Die neue Therapie wurde primär gegen das aggressive Plattenepithelkarzinom bei Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB) entwickelt. Diese sogenannte Schmetterlingskinder leiden an einer vererbten unheilbaren Hautkrank-

heit mit erhöhten Hautkrebsrisiko. Bislang kann ein Tumor nur großflächig chirurgisch entfernt werden. Das ist wegen der empfindlichen Haut von EB-Patienten besonders schwierig. Bei der neuen Therapie soll das Zellgift durch eine Spritze oder Salbe in die Tumorzellen gelangen.

„Diese Behandlung würde die weitere Ausbreitung des Karzinoms verhindern und im günstigen Fall zur Rückbildung führen“, sagte Johann Baser, der Leiter des Forschungslabors für Molekulare Biologie am EB-Haus in Salzburg. Diese weltweit erste Spezialklinik für Schmetterlingskinder wird von der Selbsthilforganisation DEBRA Austria finanziert. Ziel von DEBRA ist Linderung für und Heilung von EB-Patienten.

Der Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie, Helmut Hintner, hegt aber bereits weitergehende Hoffnungen. Die neue „Selbstmordtherapie“ könnten auch gegen häufiger vorkommende Formen von Hautkrebs eingesetzt werden.

SALZBURGER FENSTER, 16. 03. 2011



Neues Verfahren der Krebstherapie

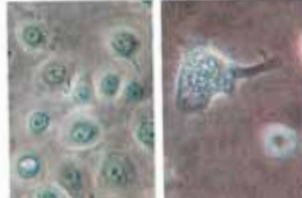
Salzburger Forschern gelingt sensationeller Ansatz beim Kampf gegen Tumorzellen

Geforscht wurde bisher nur anhand von Zellkulturen im Labor, doch war einem Team aus Salzburg zusammen mit Kollegen aus Niess und Freiburg dabei gelungen, ist, macht Hoffnung. Tumorzellen vernichten sich selbst, angeregt durch ein „Doppel“-Molekül. „Es ist die einfache Kombination zweier Therapieansätze“, erklärt dazu Univ.-Prof. Dr. Johann Baser von der Salzburger Universitätsklinik für Dermatologie, gemeinsam mit Dr. Christina Gruber an einer Behandlungsmöglichkeit

für das Plattenepithelkarzinom (EB) bei Epidermolysis bullosa (EB)-Patienten, den sogenannten Schmetterlingskinder, gemacht hat. „Bei der schmerzhaft betroffenen Haut ist es so schwer Krankheit herbeizuführen“, so der Dermatologe und Klinikvorbund Dr. Helmut Hintner, „die schweren Formen von EB führen aber praktisch alle zur Ausbildung dieser aggressiven Tumoren.“ Also hat man – mit Hilfe von durch die eb-Haus-Selbsthilfungsgruppe gesammelten Spenden – nach Abstrahlung von EB-Patienten mit anderen Krebsarten besteht Anlass zur Hoffnung, schließlich ist diese Form der Therapie genauso gut bei anderen Tumoren anwendbar, ist das Forschungsteam überzeugt.



Dr. Johann Baser und Dr. Christina Gruber von der Universitätsklinik für Dermatologie gelang ein neuer Ansatz in der Krebstherapie.



Bildunterschied: Krebszellen vernichten sich selbst, wenn sie den Auftrag dazu bekommen. Gesunde Zellen bleiben unverändert.



Kopfhörer mit den Borsten einer Drahtbürste: Einprägnis sind die Sujets, mit denen die Selbsthilfegruppe Depsa auf die Probleme der Schmetterlingskinder aufmerksam macht.

BILD: SYLVIA DÖRRENBACH/FINKE

Dünne Haut, dickes Fell

Seit Lena auf der Welt ist, passen alle auf sie auf. Die Eltern, die Verwandten, die Ärzte, später die Kinder im Kindergarten und in der Schule. „Ich wollte in der ersten Klasse nicht neben dir sitzen, weil ich Angst hatte, dass ich dich beim Schreiben aus Versehen mit dem Ellenbogen stoße und dir weh tut“, erzählt ihre beste Freundin. Lena mag es nicht besonders, wenn jemand auf sie aufpasst. Sie geht gern an ihre ganz persönlichen Grenzen, und die kennt sie inzwischen ziemlich gut.

Mit Epidermolysis bullosa, kurz EB, zu leben bedeutet, mit einer besonderen Bedingung zu leben und gleichzeitig ein ganz normales Leben mit Höhen und Tiefen, Erfolgen und Rückschlägen, Wünschen und Sehnsüchten, Stärken und Schwächen zu verbringen“, sagt die Ärztin Anja Diem (siehe Interview). EB ist eine genetisch bedingte Hautkrankheit. Die Haut von EB-Patienten ist sehr verletzlich, bei geringster Belastung bilden sich Blasen, die Haut reißt. Man spricht von Schmetterlingskindern – weil ihre Haut so empfindlich wie der Flügel eines Schmetterlings ist.

Wie groß die Herausforderungen für Betroffene und ihre Angehörigen sind, hängt einerseits vom Schweregrad der Erkrankung ab, andererseits, wie bei jeder Krankheit, auch von der Persönlichkeit und dem Kampfgeist des Patienten. Und eine starke Persönlichkeit und Kampfgeist muss man entwickeln, wenn man nicht vorhat, sich den Rest seines Lebens zu verstecken.

Denn die Menschen schauen. Und ja, manche tuscheln auch hinter dem Rücken über einen. Weil sich die Blasen und die kaputte Haut an allen Stellen des Körpers, auch im Gesicht und auf den Händen, auf

Lena ist 17 Jahre alt. Sie geht mit Freunden auf Konzerte oder trifft sich bei Starbucks.

Im Winter ist sie auf der Skipiste und im Sommer im Freibad.

Die Mutter macht sich oft Sorgen, der Vater sagt dann: „Lass sie doch.“ Ein ganz normaler Teenager, und doch wieder nicht.

Denn Lena ist ein sogenanntes Schmetterlingskind.

ANJA PIA KEGLIVIC

Dauer nicht verbergen lassen. Lena hat erstaunlich früh und erstaunlich reif so etwas wie Frieden mit ihrer Krankheit geschlossen: „Die Krankheit gehört zu mir, so wie andere Leute als Erkennungsmerkmal rote Haare haben. Aber – ich bin Lena.“ Das war allerdings nicht immer so.

Vor drei Jahren noch verbarg sie im Sommer ihre Arme mit der lädierten Haut unter langen Ärmeln. Heute geht sie ins Freibad, trifft sich mit Freunden, fährt mit auf Lauscha-Wochen. Wer sie kennt, weiß ob-

nehin, dass sie ein Schmetterlingskind ist. Von denen, die sie nicht kennen, fragen einige direkt, welche Krankheit sie hat, andere hinterheulen. Lena ist es inzwischen egal. Wenn es ihr gut geht, steht sie mitten im Leben, und auch gern im Mittelpunkt. Denn gibt es wieder Phasen, in denen sie Schmerzen hat, in denen sie kaum laufen kann, weil vor allem ihre Füße und Schienbeine voller Blasen und Abschürfungen sind. Manchmal ist die Krankheit daran schuld, manchmal sie auch ein bisschen selbst.

Wenn das der Fall ist, dann darf die Mutter schimpfen und Lena jammern nicht. „Wenn ich die Schuhe mit den hohen Absätzen drei Tage hintereinander anziehe, reißt sich das sofort. Die Sohle erlöst sich relativ schnell, die Haut braucht länger.“ Aber eigentlich weiß sie inzwischen sehr genau, was ihr gut und was ihr weniger gut tut. Gut geht es ihr auf alle Fälle, wenn sie Dinge, die sie gern machen möchte, ausprobieren kann. So wie vor ein paar Jahren, als sie unbedingt Snowboarden wollte.

Die Mutter war eigentlich dagegen, der Vater sagte: „Versuch es“, und lief hinter ihr her, um sie aufzufangen, bevor sie hinterfiel. Natürlich gab es trotzdem ein paar Extrablasen, aber die nimmt Lena in Kauf, wenn es darum geht, etwas zu tun, was sie unbedingt tun möchte. Zum Beispiel auf ein Konzert gehen. Im großen Gedränge wird sie so gut wie möglich von ihren Freunden geschützt, und manchmal probiert sie es in solchen Situationen auch mit der Mitteldrüse. Beim Donauinselfest wollte sie über eine Absperrung klettern, als ein Ordner sie zurückpflü. „Ich hab ihn ganz arm angeschaut und gesagt, dass ich eine Hautkrankheit habe und nicht durch

die Menschenmassen will, aber der hat an dem Tag schon so viele Ausreden gebildet, dem war das völlig egal.“

Sonst fällt sie nichts von Sonderbehandlung. Und in Watten gepackt werden, das will sie schon gar nicht. „Ich mag das gar nicht, wenn die Leute glauben, dass ich zerbrechlich bin, und mir etwa nur ganz vorsichtig die Hand geben.“ Sie selbst hat einen kräftigen Händedruck. Beweisen will sie damit aber niemandem etwas. Das muss sie auch nicht, weil sie ziemlich genau weiß, wo sie hin will: in irgendeine künstlerische Berufsart, in der sie viel mit Menschen zu tun hat. Fotografie, Grafik oder Eventmanagement. Und nebenbei modeln, das würde ihr auch gefallen. Erfahrungen damit hat sie bereits gesammelt.

Das passt alles nicht wirklich zu dem Bild, das die Umwelt von einem Schmetterlingskind hat, aber es passt zu Lena, der hübschen, selbstbewussten 17-Jährigen. Woher sie ihr Selbstbewusstsein nimmt und die Kraft, mit ihrer Krankheit nicht nur zu leben, sondern gut zu leben? Vielleicht aus dem Willen, einfach nicht anders sein zu wollen und ein möglichst normales Leben zu führen. Vielleicht aus einem Elternhaus, das zwar sehr fürsorglich war und ist, ihr aber auch früh erlaubt hat, eigene Erfahrungen zu machen und Verantwortung für sich selbst zu übernehmen.

Vielleicht schöpft sie die Kraft aus dem Glück, dass ihr Krankheitsoverlauf zuzunehmen ist, denn die Haut im Gesicht und an den Armen ist besser geworden in den vergangenen Jahren. Und aus einem gewissen Pragmatismus: „Je älter man ist, umso besser lernt man damit umzugehen, man wird geschickter und haut sich selbst an – und ich habe ein gutes Make-up.“

Anja Diem

leitet das EB-Haus in Salzburg, erste Anlaufstelle für Menschen mit der derzeit noch nicht heilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (kurz: EB).

SK: Wenn Eltern erfahren, dass sie ein sogenanntes Schmetterlingskind haben, herrscht erst einmal große Unsicherheit. ...

Diem: Nicht nur bei den Eltern, auch bei vielen Ärzten. Wir hören immer wieder, dass Eltern empfehlen wild, ihr Kind so wenig wie möglich zu berühren, weil sie ihn sonst weh tun würden. Ich weiß sogar von einem Fall, wo den Eltern vor Jahren geraten wurde, das Neugeborene gar nicht anzufassen, um keine Beziehung zu ihm aufzubauen. Es werde ja ohnehin bald sterben. Das ist natürlich furchtbar. Dieses Kind ist übrigens heute ein aufgeweckter Teenager. Natürlich haben wir das Problem, dass die Kinder die Berührungen der Eltern schon bald mit Schmerzen verbinden: Blasen müssen mit Nadeln

aufgestochen werden, Verbände gewechselt – deshalb sind ja auch die „guten“ Berührungen doppelt so wichtig. Wir sagen den Eltern immer: Knuddelblasen sind gute Blasen!

SK: Also sind Berührungen auf alle Fälle möglich?

Diem: Nicht nur möglich, sondern lebensnotwendig. Eltern und auch Geschwister lernen unter Anleitung sehr schnell, was geht und was besser nicht. Sanft umarmen, zärtlich im Arm halten: Ja! Wildes Herumtollen und in die Luft werfen: Leider nein! Es ist ganz wichtig, dass Mütter – aber natürlich auch Väter – ihre Gefühle und Instinkte nicht unterdrücken. Aber es gibt Unsicherheiten, ganz große sogar, weil ja vorher niemand weiß, dass das Kind EB haben wird und daher die Kinder meistens in einem normalen Krankenhaus auf die Welt kommen, und nicht im EB-Zentrum. Deshalb ist es auch so entscheidend, dass wir ganz schnell in Kontakt kommen mit diesen Familien, weil eine



Anja Diem

BILD: SARAH/OLIVIERO TOSCANI

schnelle, exakte Diagnostik und entsprechende Hilfestellungen viel von diesen Ängsten und Unsicherheiten nehmen können.

SK: Was raten Sie Eltern von kleinen EB-Patienten?

Diem: Ich denke, das ist ganz wichtig ist, den Fokus der Eltern von „Was ist

alles nicht möglich?“ auf „Was ist möglich?“ umzulenken. Das überträgt sich auch auf die Kinder. So wie sich die Stimmung und der Seelenzustand des sozialen Umfelds auch auf das kranke Kind übertragen. Eine Mutter hat mir mal erzählt, dass sich ihr eigener Gemütszustand sofort am Blasenanstand ihres Sohnes ablesen lasse. Je mehr sie unter Spannung stehe, umso mehr spanne auch die Haut des Kindes. Ein „entspannter“ Umgang mit der Erkrankung ist auch aus diesem Grund wichtig, auch wenn das natürlich in der Theorie einfacher ist als in der Praxis.

SK: Und was können Menschen mit Epidermolysis bullosa alles tun?

Diem: Das hängt natürlich sehr von der jeweiligen Form ab, meistens ist es mehr, als zu Beginn für möglich gehalten wird. Aber das hängt auch sehr vom Umfeld und von der Persönlichkeit des Kindes ab. Gibt es schon ältere Geschwister, fällt es den Eltern oft leichter, zu unterscheiden, ob das

Baby weint, weil es einfach Hunger hat oder weil ihm langweilig ist, oder ob das Kind wegen seiner Krankheit Schmerzen hat. Dann trauen sie dem Kind oft auch später mehr zu und lassen es mehr ausprobieren. Und dann kommt es natürlich auch auf die Persönlichkeit des Kindes selbst an. Auch unter den EB-Patienten gibt es Kinder, die von Natur aus eher zurückhaltend und vorsichtig sind und kleine Draufgänger. Wir betreuen einen Bubbe, der klettert und schwimmt, wir haben eine junge Frau, die gern in die Disco geht – und beide wissen: Ein Sturz oder auch nur ein fester versahntlicher Tritt auf den Fuß bedeuten wochenlange Blasen und Schmerzen. Der Wunsch nach „Normalität“ ist aber in beiden Fällen groß. Mit diesem Wunsch, aber auch mit den Grenzen dieses Wunsches, müssen alle umzugehen lernen. Auch die Eltern, die akzeptieren müssen, dass ihr Kind begierig, seine eigenen Entscheidungen zu treffen – auch wenn sie schmerzhaft sind.

36 Millionen Menschen in Europa leben mit einer von 8000 seltenen Erkrankungen. Sie warten bis zu 20 Jahre auf eine klare Diagnose, finden nur schwer spezialisierte Ärzte, kaum Medikamente und wenig Verständnis. Doch die Dinge ändern sich: Patientenorganisationen, die EU und das Internet sind ein potentes Gegenmittel gegen Einsamkeit und Verzweiflung.

Diagnose: Mut und Hoffnung sind unheilbar

Ein Foto von Lena hat kein Preis mit einem Foto. Die hübsche, schlacke 18-Jährige blickt sich am liebsten die Füße an. In den letzten sechs Jahren hat sie sich so sehr verändert, dass sie sich nicht mehr wiederfindet. Sie ist nicht mehr die hübsche, schlacke 18-Jährige, die sie war. Und außerdem hat sie ganz neue Eigenschaften. Sie ist nicht mehr hübsch, sie ist nicht mehr schlacke. Sie ist nicht mehr hübsch, sie ist nicht mehr schlacke. Sie ist nicht mehr hübsch, sie ist nicht mehr schlacke.

Seltene Erkrankungen sind oft genetisch bedingt und in den meisten Fällen nicht heilbar.

Wie von Lena, dem Scheitlerkind, wird kein so selbstbewusstes Scheitlerkind geboren.

Lena Riedl wurde mit der Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB) geboren. Die Patienten werden auch „Schmetterlingskinder“ genannt, weil ihre Haut so verletzbar ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Wenn EB-Babys ihre Augen reiben, bewegen sie sie so, als wären sie nicht verbunden mit dem Körper, sondern durch die Handgelenke an der Brust. Sie können nicht schlafen und schlafen nur einige Minuten. Lena trägt einen Schutzanzug mit umgebender 500 Prozent in Österreich. In ganz Europa sind es 30.000. Das macht

EB zu einer schweren Krankheit, zu einer von rund 3000 bis 8000. Diese Erkrankungen können unterschiedlichste Formen annehmen. In der Regel sind sie erblich bedingt, das heißt, sie werden von den Eltern an die Kinder weitergegeben. In der Regel sind sie erblich bedingt, das heißt, sie werden von den Eltern an die Kinder weitergegeben.

Für Betroffene unter 10.000. Dennoch haben seltene Krankheiten einen hohen Stellenwert. Zum Beispiel die Erbkrankung, die in Europa eine Erkrankung, die nur noch bei fünf von 10.000 Menschen betroffen ist. Manchmal erwischt es auch nur einen in einer Million. Was auf den ersten Blick vernachlässigbar erscheint, ist in Europa jedoch gar nicht so wenig. In Europa sind es 30.000 Menschen.

Seltene Krankheiten sind nicht nur erblich bedingt, sondern können auch durch Umweltfaktoren entstehen. Ein Beispiel ist die erbliche Krankheit, die in Europa eine Erkrankung, die nur noch bei fünf von 10.000 Menschen betroffen ist. Manchmal erwischt es auch nur einen in einer Million. Was auf den ersten Blick vernachlässigbar erscheint, ist in Europa jedoch gar nicht so wenig. In Europa sind es 30.000 Menschen.

Für die Patienten bedeutet die Diagnose einer schweren Erkrankung sehr viel. Sie ist nicht nur ein Hinweis auf die Ursache der Symptome, sondern auch ein Hinweis auf die Prognose. Sie ist nicht nur ein Hinweis auf die Ursache der Symptome, sondern auch ein Hinweis auf die Prognose.

»Hier lachen wir. Wir lachen gerade, endlich, eine Diagnose bekommen. Wir lachen aber auch, weil wir da noch keine Ahnung haben, was diese Diagnose bedeutet.«

KAY PARKINSON
Mutter von zwei Kindern mit Alstrom-Syndrom

»Ich will kein Mitleid, ich will nicht anders behandelt werden. Die Krankheit hat mich zu dem gemacht, was ich bin: etwas Besonderes.«

LENA RIEDL
Epidermolysis bullosa-Betroffene („Schmetterlingskind“)

»In mehreren Spielarten, eine davon hat Lena, die dynamische EB. Das ist die zweit-schwerste Form, sie macht ein Viertel aller Fälle aus. Weniger als eines in einer Million Neugeborenen sind davon betroffen.«

Während die Riedls versuchen, mit den Herausforderungen der Krankheit zurechtzukommen, setzen sie gleichzeitig alles daran, Lena ein möglichst normales Leben zu ermöglichen. Das war nicht unbedingt leicht. Der letzte Sommerurlaub war für Lena ein Höhepunkt: »Vor allem an einem Grand. Zum zweiten Mal in meinem Leben habe ich zwei Tage ganz ohne Verband verbracht.«

Für viele Angehörige wird der Kampf gegen die Krankheit zu Beruf und Berufung.

Das Lena heute eine so selbstbewusste Frau ist, hat sie auch ihren Eltern zu verdanken. Für ihren Vater ist das Schicksal der Schmetterlingskinder mittlerweile zu seiner Hauptbeschäftigung geworden. »In die meisten meiner Leben«, sagt Rainer Riedl, »habe ich mich um die Patienten in Österreich, die 1990 gegründet wurden. Und zwar so erfolgreich, dass das Schicksal der Schmetterlingskinder mittlerweile vielen Menschen in Österreich ein Begriff sein dürfte. Wir haben da allerdings auch viel Glück.«

»Auf Glück können sich Menschen mit schweren Krankheiten allerdings nicht verlassen. Denn die größten Hindernisse sind sie übergrößer, wenn sie sich zusammenzuschließen und neue aufbauen und auf internationaler Ebene. Das ist einer der Bereiche, in denen sich die Europäische Union als sehr hilfreiche Struktur erwiesen hat (siehe Geschichte unten).«

»Wir gemeinsam stark. Wie krank ist, hat oft wenig mit psychischer noch die physische Kraft, für viele heißt es auf die Betten zu steigen. Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

genesen und für die Unterstützung der Angehörigen.

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-

»Das ist ein Mensch mit schweren Erkrankungen, das heißt für besondere Bedürfnisse und auch Unterstützung werden. Das gilt zum Beispiel für Medikamente. Viele davon sind lebenslang. Menschen mit schweren Erkrankungen, wenn sie nicht auf alle Fälle jedes Mal ein neue Behandlungsmittel müssen. Das gilt aber auch für die Fortführung von Prä-



Philipp von Lena Riedl bange Ärmel. Heute sagt sie selbstbewusst: „Ich bin so, wie ich bin.“



Eltere Menschen? Nein, besser! Charlotte und Matthew Parkinson (vorn) kämpfen für ganzes Leben gegen das Alstrom-Syndrom.

Revolutionärer Therapieansatz aus Salzburg Bei Hautkrebs: Forscher tricksen Tumorzellen aus

Meilenstein im Kampf gegen aggressiven Hautkrebs: Das Forscherteam im „Haus für Schmetterlingskinder“ in Salzburg hat einen völlig neuen Therapieansatz entwickelt. Die kranken Zellen werden dabei ausgerückt und bringen sich selbst um.

Die Forscher aus Salzburg sind auf die so genannte „Genschere“ spezialisiert und schicken mithilfe dieser Technik jetzt erstmals ein „Selbstmordkommando“ in den Tumor. „Die Zelle produziert in Folge Eiweiß, das sie selbst umbringt“, erklärt Prof. Johann Bauer, Forschungsleiter im Haus für Kinder, deren Haut aufgrund eines Gendefekts so brüchig wie bei Schmetterlingen ist. Sie leiden häufig an aggressivem Hautkrebs. Noch laufen die Versuche. Die neue Therapie funktioniert über Injektionen und ist auch bei anderen Krebsarten anwendbar.

VON SABINE SALZMANN

den Tumor. „Die Zelle produziert in Folge Eiweiß, das sie selbst umbringt“, erklärt Prof. Johann Bauer, Forschungsleiter im Haus für Kinder, deren Haut aufgrund eines Gendefekts so brüchig wie bei Schmetterlingen ist. Sie leiden häufig an aggressivem Hautkrebs. Noch laufen die Versuche. Die neue Therapie funktioniert über Injektionen und ist auch bei anderen Krebsarten anwendbar.

KRONEN ZEITUNG, WIEN, 10.03.2011

DIE PRESSE AM SONNTAG, 04.12.2011



Neue Zelltherapie bei Epidermolysis bullosa

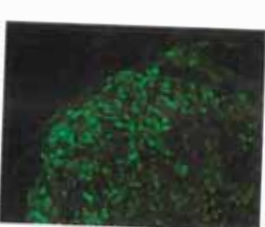
Am IMBA arbeitet die Stammzell-Expertin Mag. Dr. Arabella Meixner an einer genetischen Heilung der Hautzellen von Patienten mit Epidermolysis bullosa. Die Forschungsergebnisse sind vielversprechend.

Eine 300 Millionen-jährige Entwicklung von der Hautkrebserkrankung Epidermolysis bullosa (EB) umfassen, von einem Kinde und Jugendliche, von wachen „Schmetterlingsflecken“ bis hin zu Hautverfall bis hin zu Hautschleimhaut und schließlich grober mechanischer Belastung Haut immer mehr weicht. Die Krankheit ist komplex, aber man versteht sie als genetische Konsequenz für die Betroffenen wird durch eine Reihe möglicher Genfehler verursacht und es existiert kein Einheitsrezept. „Stem Cell Cancer“ als Institut für Molekulare Biotechnologie der Österreichischen Akademie der Wissenschaften (OAW) mit dem Institut für Zell-Genetik in den Herkommen Patienten genetisch analysiert – aber die Ursache der Erkrankung ist oft unbekannt.

Die Idee der Stammzell-Transplantation ist seit langem bekannt. In der Praxis sind jedoch viele komplexe und schwierige Schritte im Prozess notwendig. Von der Entnahme des Stammzellensatzes, der Rücktransplantation der Stammzellen in den Patienten bis hin zu einer Reihe von Nebenwirkungen und Risiken. Die Idee der Stammzell-Transplantation ist seit langem bekannt. In der Praxis sind jedoch viele komplexe und schwierige Schritte im Prozess notwendig. Von der Entnahme des Stammzellensatzes, der Rücktransplantation der Stammzellen in den Patienten bis hin zu einer Reihe von Nebenwirkungen und Risiken.

Optimales Ausgangsmaterial
Am Beginn der Verfahren wird das Knochenmark des Patienten entnommen. In der Zellkultur werden die Stammzellen identifiziert und kultiviert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert.

Stem-Zellen (Stammzellen) sind die Zellen, die sich in alle Zelltypen des Körpers differenzieren können. Sie sind die Zellen, die sich in alle Zelltypen des Körpers differenzieren können. Sie sind die Zellen, die sich in alle Zelltypen des Körpers differenzieren können.



Stem-Zellen (Stammzellen) sind die Zellen, die sich in alle Zelltypen des Körpers differenzieren können.

Die Stammzellen werden in der Zellkultur kultiviert und dann in den Patienten transplantiert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert.

Die Stammzellen werden in der Zellkultur kultiviert und dann in den Patienten transplantiert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert. Die Stammzellen werden dann in den Patienten transplantiert.

„Genetische Heilung“

Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt. Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt.

Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt. Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt.

Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt. Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt.

Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt. Die genetische Heilung ist ein vielversprechendes Verfahren, das die Ursache der Erkrankung beseitigt.

Zurück zu Hautzellen

Die Hautzellen werden in der Zellkultur kultiviert und dann in den Patienten transplantiert. Die Hautzellen werden dann in den Patienten transplantiert. Die Hautzellen werden dann in den Patienten transplantiert.

Die Hautzellen werden in der Zellkultur kultiviert und dann in den Patienten transplantiert. Die Hautzellen werden dann in den Patienten transplantiert. Die Hautzellen werden dann in den Patienten transplantiert.

ZUR SACHE

Dr. Anja Böhm von EP-Haus Salzburg über Epidermolysis bullosa: „Es ist schwierig, diesen Begriff im Deutschen zu übersetzen, am ehesten könnte man vielleicht sagen: „erblich bedingte, bläschenartige Abhebung der Oberhaut“. Das klingt etwas kompliziert, aber damit bekommt man zumindest einen ungefähren Begriff davon, worum es im Wesentlichen geht. Epidermolysis bullosa (EB) umfasst eine Gruppe seltener und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und/oder an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Diese Verletzlichkeit der Haut führt dazu, dass man die Haut von Menschen mit EB mit den Füßchen eines Schmetterlings vergleichen hat. EB beginnt bei der Geburt und begleitet die Betroffenen ihr ganzes Leben lang. Jede Form von EB hat ihre eigene Ausprägung und ihre ganz speziellen Probleme. Aus diesem Grund ist eine interdisziplinäre Versorgung dringend erforderlich.“

Hoffnung in der Forschung



Dem schwarzen Balf wird der Tageslauf bestmöglich „normal“ gestaltet.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

der sogenannten „Epidermolysis bullosa“, die sich bei dem schwarzen Balf wiederholt. Sie ist eine Erbkrankung, die die Haut so empfindlich macht, dass sie sich bei dem geringsten Kontakt mit Wasser oder anderen Flüssigkeiten auflöst. Die Krankheit ist unheilbar und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Bei Schmerzen ist abwarten oft die einzige Möglichkeit. Balf ist der Sohn einer Tischlerin, die seit vielen Jahren im Krankenhaus lebt. Bestmöglich versucht die Cheftante der Entfernung ihrer Tochter zu überreden. Balf ist ein „schwarzes Kind“, sagt sie stolz.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Den Genstillen des jungen Lebens im Krankenhaus. Die Zukunft des Kindes ist ungewiss. Derzeit schöpfen die Angehörigen Hoffnung.

Den Genstillen des jungen Lebens im Krankenhaus. Die Zukunft des Kindes ist ungewiss. Derzeit schöpfen die Angehörigen Hoffnung.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

Die „Schmetterlingskrankheit“ ist unheilbar. Und unerforscht. Die Hoffnung liegt in der Wissenschaft.

ÄRZTEMAGAZIN, 24. 11. 2011

BEZIRKSBLÄTTER, LINGAU, 28. 12. 2011



Lena Riedls Krankheit ist qualvoll und unheilbar.

Ihre Haut zog sich ab wie ein Gummihandschuh

Als wir vor acht Jahren zum ersten Mal über Lena Riedl berichteten, war der Körper des Mädchens von Wunden übersät und sie hatte qualvolle Schmerzen. Lena war ein „Schmetterlingskind“ – so genannt, weil ihre Haut verletzbar war wie der Flügel eines Schmetterlings. Jetzt ist Lena eine attraktive junge Dame, doch die Schmerzen sind geblieben, denn ihre Krankheit ist unheilbar.

An die Schmerzen aus meiner Kindheit kann ich mich gar nicht mehr genau erinnern“, ruzelt Lena Riedl die Stirn, während sie mit geschlossenen Augen versucht, sich die Bilder ihrer Vergangenheit ins Gedächtnis zu rufen. „Das liegt wahrscheinlich daran, dass ich fast jeden Tag meinen Schmerzmittel bekommen habe“, lenkt die Gymnasiastin noch die kindliche Bezeichnung für das Medikament, das ihre Leiden lindert. Ihrem Vater Rainer sind die Qualen seiner Tochter noch präsent. „Sie hat zur Hilfe fallen müssen. Hat sich Lena mit den Händen abgeritzt, ihre sich die Haut großflächig von ihrer Handfläche, als würde sie einen Gummihandschuh ausziehen.“ Kleine Missegeschicke, die anderen Kindern nicht einmal auf-

fallen, zeigten bei Lena dramatische Folgen. „An einem Toilettengang ansonsten, mit den Fingern auf der Haut reiben, dabei riss entweder



Lena Riedl im Alter von neun Jahren und der erste Bericht von 2003.

Die Haut ein oder es bildeten sich große Blasen“, erinnert sich Dr. Rainer Riedl. „Sogar wenn sie zu lange stand, bekam sie auf den Fußsohlen

Blasen.“ Sie entstanden durch die mangelhafte Verknüpfung von Hautschichten. Die Ursache dafür ist eine Erkrankung namens Epidermolysis bullosa (EB), auch als Schmetterlingskrankheit bekannt. Sie ist genetisch bedingt und unheilbar. Heute, im Alter von 17 Jahren, zeigen Lenas Extremitäten großflächige Vernarbungen. Selbst ihre Fingernägel sind kaum noch vorhanden, weil sich sonst dem Nagelbett immer wieder Blasen bilden, die den Nagel abstoßen. „Büchle oder Kleider werde ich nie tragen können, weil die Nähte an den Beinen besonders stark zu sehen sind“, sagt sie. Auch auf harte, spitze Schuhe, wie sie herutzutage von jungen Damen gerne getragen

werden, muss Lena verzichten. Was für sie keine allzu große Einschränkung darstellt, weil ich ehedem im liebsten Jeans trage.“

Was ihr größeres Unbehagen bereitet, ist der Umstand, dass sie für Tätigkeiten, die wir beiläufig erledigen, auf Hilfe angewiesen ist. „Es ist mir nicht möglich, den Verschluss einer Flasche oder einer Dose aufzu-

drehen, weil dabei sofort meine Haut abstreifen würde“, nennt die 17-Jährige ein Beispiel. „In den vergangenen drei Jahren hat sich ihr Zustand etwas gebessert“, berichtet Lenas Vater sichtlich erleichtert. Was aber nichts mit einer Besserung der Krankheit zu tun hat. „Es ist wie bei allen Kindern. Mit zunehmendem Alter bewegen sie sich vorsichtiger.“

So ist die Ritual der abendlichen Wundversorgung geblieben. Allein an den Armen Lenas erkennt ihr Vater fünf münzengroße Blasen. „Die müssen wir aufpassen, weil sie sonst immer größer werden“, sagt Riedl, während er mit einer sterilen Injektionsnadel die Blasen der Reihe und danach mit Verbandsmaterial versorgt. Lenas Krankheit hat auch sein Leben nachahlig beeinflusst.

Der Wirtschaftsforenmanager kündigte seine hoch bezahlte Tätigkeit als Manager bei einem Mobilfunkbetreiber und wurde hauptberuflich Obmann des gemeinnützigen Vereins DEBRA Austria. Mit Beiräten und der Organisation von Waldtagungsveranstaltungen brachten er das Geld für das weltweit einzigartige EB-Haus auf. Im Jahr 2005 eröffnet, dient es als Ambulanz und Forschungslabor für die 500 EB-Erkrankten in unserem Land. „Ich habe mir die 1,6 Millionen Euro dafür zusammengeschnürt“, lacht der 48-Jährige.

Trotz der Schwierigkeiten, jedes Jahr die 250.000 Euro für den laufenden Betrieb zu organisieren, trauert der frühere Manager keine Sekunde seiner ehemals sorgereichen Existenz nach. „Es ist die stündliche und bedrückende Arbeit, die ich mir vorstellen kann.“ Weil der Verein leider noch immer keine staatliche Unterstützung bekommt, sind Spenden herzlich willkommen (PSK 06.000.096).



...und heute: Die unheilbare zeigt, ihre Krankheit ist unheilbar. U. Noddy Grenz für Liner zur Bekämpfung der Wunden



von Schickel kreiert. Tischer mit vier Schichten Dr. Hans-Joachim Pauli's Mission: Tuch für das EB-Haus

HAK / Maturaprojekt

Wenn jede Berührung zur Qual wird

Für die Schmetterlingskinder ist das Leben nicht einfach und leicht, wie der Name auf den ersten Blick vermuten ließe. Vielmehr leiden sie unter einer unheilbaren Krankheit, der Epidermolysis Bullosa. Betroffenen fehlt ein Protein, weshalb ihre Hautschichten nicht richtig zusammenhaften. Jede kleinste Belastung führt zu schmerzhaften Rissen und Blasen.

Hall (ww). Üblicherweise versuchen die Maturantinnen der Handelsakademie in ihren Projektarbeiten, ökonomische Aspekte zu behandeln. Verena Angerer, Marion Kogler, Dominic Weger und Stefan Wolf haben sich jedoch ein anderes Ziel gesetzt. „Wir hingegen möchten bei unserem Projekt soziale und wirtschaftliche Aspekte kombinieren, weshalb wir eine Benefizveranstaltung in Form eines Radevents durchführen möchten“, so die vier Schülerinnen. Dieser ist für den 12. Juni geplant und führt auf die Rinner Alm. Zu diesem „Radeln für Stefan“ sind Hobbysportler und Amateure eingeladen, die innerhalb von vier Stunden möglichst oft auf die Rinner Alm hinauf-



Die Mutter von Alois Egger muss ihm immer wieder Wunden verbinden

deln sollen. „Für jede gefahrenen Runde gibt es einen bestimmten Betrag“, erklärt Dominic Weger. Natürlich ist auch ein Rahmenprogramm mit Buffet und Musik

vorgesehen. Nutznießer dieser Veranstaltung ist Alois Egger, ein Schmetterlingskind aus Imst.

Leben mit einer dünnen Haut

Der 15-jährige Alois Egger aus Imst leidet seit seiner Geburt unter dieser genetisch bedingten Erkrankung. Die Haut der Betroffenen ist so verletzlich wie der Flügel eines Schmetterlings, daher auch der Name. Leider gibt es derzeit noch keine Therapie dagegen, weshalb das Leben der Patienten sehr beschwerlich ist. Die ständigen Risse und Blasenbildungen der Haut führen zu starken Vernarbungen. „Aus diesem Grund ist



Setzen sich für Schmetterlingskind Alois ein: HAK-SchülerInnen

Stefan auf einen Rollstuhl angewiesen“, erklären die Verena und Marion. Er benötigt sowohl in der Schule als auch zu Hause über ständige Hilfe. Ständige Wundversorgung und Schmerzmanagement gehören zu seinem Alltag. Damit verbunden sind auch hohe Kosten. „Mit unserer Spende möchten wir einen Beitrag zu den Therapiekosten leisten“, so Dominic und Stefan. Neben speziellem Verbandsmaterial wird auch ein neuer Rollstuhl benötigt. Als Ziel haben sich die vier den Betrag von 4.000 Euro vorgenommen.

Krebsrisiko bei Schmetterlingskindern senken

Selbstmord-Gentherapie bei Epidermolysis bullosa

Forscher des EB-Hauses Austria der Universitätsklinik für Dermatologie haben einen neuen Ansatz zur Behandlung von Hautkrebs entwickelt. Die neue Technologie wurde von Dr. Christina Gruber unter Federführung von Prof. Dr. Johann Bauer entwickelt und soll etwa beim Plattenepithelkarzinom eingesetzt werden.



Tumorzellen vor (oben) und nach der Behandlung mit einem Selbstmordmolekül (unten).



Aufgrund von Genveränderungen können bei Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB) wichtige Eiweiße, die für den Zusammenhalt der Ober- und Unterhaut notwendig sind, nicht mehr erzeugt werden. Dadurch kommt es bereits bei geringer mechanischer Einwirkung zur Blasenbildung und zu starken Schmerzen. Patienten mit der dystrophen Form von EB (DEB) weisen neben der massiven Blasenbildung auch ein erhöhtes Risiko für aggressive Plattenepithelkarzinome auf, die eine lebensbedrohliche Komplikation darstellen. Bis heute gibt es keine erfolgreichen medikamentösen Behandlungen oder Strahlentherapien. Der Tumor muss großflächig chirurgisch entfernt werden. Diese Intervention ist jedoch oft nur vorübergehend effektiv.

Zusammen mit Forschern aus Nizza und Freiburg arbeitete Dr. Christina Gruber an einer neuen molekular-geleiteten Technik, die es ermöglicht, gezielt Tumorzellen zu töten. Diese Technik basiert auf der sogenannten Genschere-Technologie



Prof. Dr. Johann Bauer und Dr. Christina Gruber

(Trans-splicing), die im EB-Haus-Labor bereits bei anderen Gentherapieansätzen zum Einsatz kommt. Hierzu wird ein Toxin gezielt in ein Marker-Gen eingebaut, das nur in der Tumorzelle vorhanden ist, jedoch nicht in den restlichen Hautzellen. Das Zellgift wird in weiterer Folge von der Tumorzelle produziert, was deren Tod herbeiführt. Diese neue Technologie wird daher als „molekular-geleitete Selbstmord-Gentherapie“ bezeichnet und soll unspezifische Reaktionen und Nebenwirkungen verhindern. ■

Gruber, C. et al.: Spliceosome-mediated RNA trans-splicing facilitates targeted delivery of suicide genes to cancer cells. *Molecular Cancer Therapeutics*, 2011; 10(2): 233-41.

Quelle: SALK Salzburger Universitätsklinikum

EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Festschrift „5 Jahre EB-Haus Austria“

Anlässlich des fast sechsjährigen Bestehens des EB-Hauses Austria ist eine Festschrift mit Rückblick auf die Aktivitäten und Errungenschaften der ersten fünf Jahre erschienen (<http://www.debra-austria.org/content/eb-haus/>). Das EB-Haus Austria wurde 2005 als weltweit erste Spezialklinik für Schmetterlingskinder eröffnet. Angeschlossen an die Universitätsklinik für Dermatologie an den Salzburger Landeskliniken, bietet es erstklassige medizinische Versorgung und verbindet diese mit Forschungs- und Weiterbildungsaktivitäten.

Derzeit wird auf Initiative von Prof. Dr. Helmut Hintner, Vorstand der Uniklinik für Dermatologie, ein europäisches Netzwerk von Experten und Spezialzentren für EB aufgebaut (EBEU-Projekt). Gleichzeitig soll eine gemeinsame Datenbank von EB-Patienten die Grundlage für zukünftige klinische Studien bilden. DEBRA/PH ■



© Springer-Verlag

2/2011

HAUTNAH, ÄRZTEWOCHE, 05/2011

HAUTNAH,
ÄRZTEWOCHE,
11/2011

Unilever-Auszeichnung für Salzburger Dermatologen

WIEN/SALZBURG - Mit dem 39. Unilever-Dermatologenpreis wurde am Montag die Forschungsarbeit eines Salzburger Dermatologen prämiert, der eventuell eine Möglichkeit zur ursächlichen Behandlung von „Schmetterlingskindern“ (Epidermolysis bullosa, auch EB) entdeckt haben könnte. Die mit 5.200 Euro dotierte Auszeichnung geht an Ulrich Koller von der Universitätsklinik für Dermatologie des LKH Salzburg. In seiner wissenschaftlichen Arbeit befasst sich Koller mit der therapeutischen Strategie, veränderte Genabschnitte bei EB durch gesunde zu ersetzen. Das Ziel der prämierten Arbeit ist die Korrektur des Kollagen 17-Gens das, wenn es in seiner Struktur verändert ist, für die typischen Symptome der „Schmetterlingskinder“ wie Blasen auf der Haut verantwortlich ist. Koller entwickelte eine Methode, mit deren Hilfe man Reparaturbausteine für die gezielte Korrektur der beschädigten Genabschnitte identifizieren kann. Bisher wurde die Methode nur für das Kollagen 17-Gen getestet, soll aber auch für weitere

krankheitsrelevante Gene ihre Anwendung finden. In Österreich sind rund 500, in Europa 30.000, Menschen von der schwerwiegenden genetischen Hauterkrankung, die bisher als unheilbar gilt, betroffen. Bei ihnen kann die Haut schon bei geringsten mechanischen Belastungen reißen. Ursache dafür ist die fehlende Verankerung von Hautschichten aufgrund fehlender Strukturproteine. Die Folge sind Blasen und Wunden am ganzen Körper und sogar an Schleimhäuten, im Mund, den Augen oder im Verdauungstrakt.

SALZBURGER VOLKSZEITUNG, 29. 11. 2011

hautnah

ÖSTERR.
 MEDIZINER
 ZEITUNG,
 12/2011



HILFE FÜR
SCHMETTERLINGSKINDER

MIT DSM REGISTRIERT "SCHMETTERLINGSKINDER"
 bezeichnen wir die jüngsten Betroffenen einer Folgeschwarte, angeborenen und damit auch lebenslangen Hautverfärbung mit dem Namen Epidermolysis bullosa. Der Spezialambulanz des ÖMZ für Betroffene geht heute an die Schmetterlingskinder. Alle Informationen dazu finden Sie auf Seite 14.


 Member of UniCredit



Im Herbst 2010 wurde das EB-Haus Austria eröffnet. Heute sind nicht nur „Schmetterlingskinder“ aus Österreich, sondern auch aus dem Ausland.

Der Betrieb und der Inhalt des „EB-Haus“ Austria ist nur mit Ihrer Spendenwirkung möglich.

einzelne Hautstellen so „regeneriert“ werden, dass es an keiner Blasenbildung mehr kommt.

Betroffene in der EB-Ambulanz (Leitung: Dr. Anja Dorn).

Das EB-Haus Austria ist das weltweit erste Zentrum dieser Art und ist der Universitätsklinik für Dermatologie an der Salzburger Landesklinik zugeordnet. Der Betrieb dieses Hauses, also Personal- und Sachkosten für Patientenversorgung, Forschung und Ausbildung, kostet derzeit rund 750.000,- Euro pro Jahr und kann nur durch private Spenden aufgebracht werden.

- Forschung zur erfolgreichen Behandlung = Heilung bzw. Linderung der EB – durch Gen-therapie und andere zukunftsweisende Ansätze im EB-Labor (Leitung: Prof. Dr. Johann Bauer).
- Aus- und Weiterbildung sowie Vernetzung all jener Personen, die sich mit der Problematik der EB und anderen angeborenen Hauterkrankungen beschäftigen, insbesondere Betroffene und deren Angehörige, Ärzte, Therapeuten, Pflegepersonal und Wissenschaftler, in der EB-Akademie (Leitung: Dr. Gabriela Pöschl-Gubis).

Ziel der Tätigkeit im EB-Haus Austria:
 • Zukunftsorientierte medizinische Versorgung und Verbesserung der Lebensqualität von



www.debra.at

DEBRA Austria
Hilfe für die Schmetterlingskinder



Verwahrungen der Finger und Zehen, Krampfe mit Zahnrücken, Einblutungen- und Verdauungsprobleme sowie fallweise aggressiver Hautläsionen. Ein Leben mit EB ist eine große Herausforderung. Bei den schweren Formen der EB ist die Lebenserwartung verkürzt.

In Österreich sind rund 500 Menschen von EB betroffen, in ganz Europa etwa 30.000. Insofern zählt sie zu den seltensten Erbkrankungen. Daher sind praktisch alle Maßnahmen und Aktivitäten für die „Schmetterlingskinder“ auf Spenden angewiesen.

DEBRA Austria.
 DEBRA Austria wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Eltern betroffener Kinder und Ärzten gegründet. Heute bietet der großräumige Verein betroffenen Menschen in Österreich, aber auch vielen Menschen aus benachbarten Ländern Hilfe, Unterstützung, Beratung und Information.

Mit dem Begriff „Schmetterlingskinder“ bezeichnen wir die jüngsten Betroffenen einer folgenschweren, angeborenen und damit auch lebenslangen Hautverfärbung mit dem Namen Epidermolysis bullosa, kurz EB. Epidermolysis bullosa bedeutet in etwa blasenartige Ablösung der Oberhaut. Das klingt dramatisch und ist es auch, denn „Schmetterlingskinder“ haben eine Haut, so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings.

Epidermolysis bullosa.
 Bei der genetisch bedingten Krankheit der „Schmetterlingskinder“ kommt es bereits nach geringsten Belastungen der Haut zu Blasen- und Wundbildung am ganzen Körper. Blasen, Wunden und Narben sind aber nicht nur auf die äußere Haut beschränkt, sie treten auch an Schleimhäuten, also in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Zu den Begleiterscheinungen der EB zählen weiters Schmerzen durch offene Wunden, Juckreiz, Narbenbildung,



www.debra.at



DEBRA Austria hat das Ziel, Möglichkeiten zur Verbesserung der Versorgung zu ermöglichen und die Lebens- und Heilungsaussichten zu verbessern.

Hilfe und Dank.
 Mit Ihrer Unterstützung kann das EB-Haus weitergeführt werden und es können Wege zur Heilung erforscht werden. Ihre Hilfe trägt auch dazu bei, dass besonders schwer betroffenen Familien diese geteilt werden kann und so das Leben mit EB ein ganz Stück leichter erträglicher wird.

Herzlichen Dank!
DEBRA Austria
 Dr. Rainer Skoll
 Am Heumarkt 27/3
 1030 Wien
www.debra.at/debra.austria.org
www.schmetterlingskinder.at
www.eb-haus.at

Spendenkonto:
 PK 90 000 096, BIC 60000
 Laibach auf DEBRA Austria
 Spenden sind steuerlich absetzbar.



Der Spenderkreis des ÖMZ Pramschankes geht heute an DEBRA Austria – Hilfe für Schmetterlingskinder.



www.debra.at

STIMME

Dünne Haut

Schmetterlingskinder leiden an einer äußerst seltenen Krankheit, die zu häufigen Verletzungen und Schmerzen führt. Ihr Umgang damit kann durchaus als Vorbild dienen.



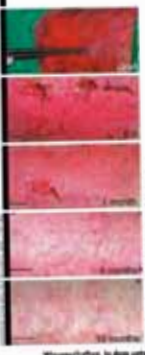
ELTERN VON SCHMETTERLINGSKINDERN SIND MEISTENS SEHR ENGAGIERT. DIE ELTERN VON SCHMETTERLINGSKINDERN SIND MEISTENS SEHR ENGAGIERT. DIE ELTERN VON SCHMETTERLINGSKINDERN SIND MEISTENS SEHR ENGAGIERT.

Als schmetterlingskinder sind kleine Kinder, die gerade das Krabbeln erlernen. Auch Mal, wenn sie gegen ein Hindernis stoßen, dem sie so nach über ihre Hände stolzen oder sich der Wangen an einer Wand entlang-schieben, verlegt sie ihr Hautvermögen. Bei diesen Kindern ist die Hautvermögen gegen mechanische Belastungen nicht, heißt Epidermolysis bullosa (EB) – ein erbliches Hauterkrankung. Rund 100 bis 200 Menschen weltweit sind betroffen. In Österreich sind es etwa 10 bis 20 Menschen. Die Krankheit ist eine erbliche Hauterkrankung, die durch eine Mutation im Gen für ein Protein verursacht wird, das die Haut zusammenhält. Die Mutation führt zu einer Schwäche des Proteins, das für die Festigkeit der Haut verantwortlich ist. Die Haut ist sehr dünn und zerbrechlich. Sie kann sich leicht abheben und blutet. Die Kinder müssen sehr vorsichtig umgehen. Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Was ist die Ursache für diese Krankheit? Das hängt davon ab, ob es sich um eine Form der EB handelt, die durch einen Defekt im Protein verursacht wird, oder um eine Form, die durch einen Defekt im Protein verursacht wird. Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.



Haut aus dem Labor

Wissenschaftler arbeiten an einer neuen Therapie für Schmetterlingskinder.

Es ist ein ungewöhnliches Paar, das sich zur Zusammenarbeit gefunden hat. Auf der einen Seite ein Selbsthilfegruppe Eltern, die sich um Betroffene und Spendengeldern im insgesamt über 100 betroffenen Menschen und für öffentliche und kommerzielle, auf der anderen Seite ein internationaler Konsortium mit der Österreichischen Biotechnologie (OeB) der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, in dem unter der Leitung des Geschäftsführers Josef Penninger mehrere österreichische Genetikwissenschaftler beteiligt sind. Die OeB-Funktion hat die Möglichkeit, die Krankheit im Umgang mit Stammzellen unter Beweis zu stellen. Als Stammzelltechnologie können selbst kleine Leiharbeiten eine enorme Verbesserung der Situation.

Das Konzept für die Behandlung liegt wie eine Wahrung von Stammzellen und ist eine Form der Stammzelltherapie. Die Stammzellen werden im Labor aus Stammzellen von Schmetterlingskinder zu entnehmen. Diese Stammzellen werden in einem petri Schalen des Kindes – inklusive einer Gametocyten, die für die Keimbahnlinie verantwortlich ist. Mit einem neuen Stoff in die Keimbahnlinie der Keimbahnlinie bringen die Forscher diese Stammzellen dazu, sich in so genannte Epithelzellen zu entwickeln.

Dies sind Zellen, die sich nicht nur in der Haut bilden, sondern auch in anderen Geweben wie zum Beispiel im Darm. Die genetische Ausstattung ist genau angepassten Weg tragen sie – wie alle Zellen im Körper – abstrahiert ist. Sie sind im Grunde der zweite Teil der Forscher planen, die keimbahnlinie Gametocyten zu reprogrammieren. Das ist eine große Sache, die keine ist, es ist die Arbeit der Peter Vogt, sagt Josef Penninger. Anschließend sollen die Stammzellen entnommen und dann gepflanzt werden, einen genetischen Defekt zu korrigieren, der die Ursache der Krankheit verursacht. Dieser wird dem Patienten reimplantiert.

Die EB-Kinder können profitieren, und es ist ein besonderes Experiment und die Verletzungen heilbar sind. Diese Arbeit hat begonnen. Das würde eine deutliche Verbesserung der Lebensqualität mit sich bringen. Die Wissenschaftler wissen, dass es eine enorme Herausforderung ist, die Stammzellen zu entnehmen, sie zu reprogrammieren und sie zu reimplantieren. Die Forscher sind sehr optimistisch, dass es möglich ist, die Krankheit zu heilen. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

MEDIZIN

Neuer Therapieansatz für Schmetterlingskinder

Im Rahmen einer Kooperation mit der Patientenorganisation (OEBA) Austria wird am IMBA – Institut für Molekulare Biotechnologie der OeB ein neuer Therapieansatz für die genetisch bedingte Hautkrankung Epidermolysis bullosa (EB) erprobt.

Für ein Epidermolysis bullosa Erkrankung kann jede Berührung zur Qual werden. Ihre Haut ist so empfindlich wie die Haut eines Schmetterlings. Die meisten werden die jüngeren Betroffenen auch „Schmetterlingskinder“ genannt. Die meisten betroffenen Kinder sind im Alter von 1 bis 2 Jahren. Die Krankheit ist eine erbliche Hauterkrankung, die durch eine Mutation im Gen für ein Protein verursacht wird, das die Haut zusammenhält. Die Mutation führt zu einer Schwäche des Proteins, das für die Festigkeit der Haut verantwortlich ist. Die Haut ist sehr dünn und zerbrechlich. Sie kann sich leicht abheben und blutet. Die Kinder müssen sehr vorsichtig umgehen. Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.



Dr. Josef Penninger (links) und Dr. Josef Penninger (rechts) mit Dr. Josef Penninger (Mitte) und Dr. Josef Penninger (rechts).

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.

Die Eltern sind sehr engagiert und kümmern sich um die Kinder. Sie versuchen, die Kinder so wenig wie möglich zu verletzen. Sie verwenden spezielle Kleidung und vermeiden Aktivitäten, die die Haut verletzen könnten. Die Eltern sind sehr stolz auf ihre Kinder und versuchen, ihnen ein normales Leben zu ermöglichen.



NEUER ZUSAMMENHANG

Lobby für Patienten-Minderheiten

» Seltene Krankheiten erfordern teilweise andere Strategien als Massenerkrankungen – auch in der Selbsthilfe. Die sich in Österreich neu formierende „Allianz für seltene Erkrankungen“ möchte zu einer starken Stimme für die Betroffenen werden.

Seltene Erkrankungen (international als orphan diseases bezeichnet) werden dann wahrgenommen, wenn es – wie etwa bei den an Epidermolysis bullosa leidenden „Schmetterlingskindern“ – gelingt, das Krankheitsbild der Öffentlichkeit zu kommunizieren und Betroffene erlösen. Vielen der rund 3000 in Österreich bisher erlösten seltene Krankheiten wird diese Aufmerksamkeit nie zu teil, weil sie sich nur schlecht für eine medienwirksame Darstellung eignen und, um die Zeit, die Kraft und die Mittel aufzubringen, die es braucht, um Lobbying in eigener Sache zu betreiben.



Dr. Rainer Riedl, derzeit einer von vier Protagonisten der geplanten „Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen“

„Wir waren uns alle einig, dass sich daran etwas ändern muss“, sagt Dr. Rainer Riedl, geschäftsführender Obmann des für die erwählten „Schmetterlingskinder“ zuständigen Vereins „Debra Austria“. Mit „Wir“ sind Vertreter zahlreicher seltener Erkrankungen gemeint, die am ersten europäischen Tag der seltene Erkrankungen, dem 29. Februar 2008, erstmals in Wien zusammentrafen. Damals bildete sich im Zusammenspiel mit dem Experten Dr. Till Voigtländer, dem Österreich-Koordinator der „Orphanet“-Datenbank für seltene Erkrankungen, eine informelle Plattform betroffener Patienten und Angehöriger heraus.

Knapp vier Jahre später soll aus dieser Plattform ein österreichweiter Verein unter dem Namen „Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen“ entstehen. Rainer Riedl, der zusammen mit anderen Vertretern seltener Erkrankungen dem bisherigen vierköpfigen Proponentenkomitee angehört, sieht die Initiative als unabdingbar. „In so gut wie allen europäischen Ländern inklusive Deutschland und der Schweiz gibt es eigene Dachverbände für seltene Erkrankungen. In Ländern wie Italien und Frankreich haben diese Verbände einen rechtlichen Sonderstatus für die Betroffenen erkämpft. So etwas kann sich im Alltag stark auswirken, zum Beispiel wenn man nicht mehr jedes Quartal wieder zum Chefarzt gehen und darum bitten und betteln muss, Kostenzuschüsse für Medikamente oder Heilhilfen zu erhalten. Oft genügt es, an einer Schraube zu drehen, um für Betroffene erlösen erwirken zu können.“ Natürlich werde man nach Möglichkeit Synergien und sinnvolle Möglichkeiten zur Kooperation mit bestehenden Organisationen wie der ARGE Selbsthilfe Österreich oder den Selbsthilfeschwerfächern in den Bundesländern nutzen, sagt Riedl.

Datenbank ist kein Verein

Begrüßt wird das Entstehen einer Plattform für Betroffene von Till Voigtländer. Denn die Kernkompetenz des österreichischen Orphanet-Teams ist eine wissenschaftliche, nicht eine soziale. „Wir sind keine Kontaktstelle für Betroffene. Wir halten zwar den Kontakt zu vielen Patienten und Selbsthilfegruppen, unsere eigentliche Aufgabe ist aber die ständige Aktualisierung der Datenbank.“ Zwar gehört auch das Hinweisen auf Spezialangebote für jede Patientengruppe (und damit auch auf Selbsthilfegruppen) zu den Aufga-

SELBSTHILFE KONKRET,
6. 12. 2011

benbereichen. Was Orphanet jedoch nicht leisten kann, ist aktive Beratung einzelner Patienten, Vernetzung, Öffentlichkeitsarbeit oder Lobbying.

Im EU-Raum wird eine Krankheit dann als selten bezeichnet, wenn weniger als fünf von 10.000 Einwohnern eines Landes betroffen sind. Ein praktischer Arzt hat höchstens einmal pro Jahr mit einem Patienten zu tun, der an der jeweiligen seltenen Erkrankung leidet. Dementsprechend unzureichend ist bei seltenen Krankheiten die medizinische Versorgung. Es fehlen schlicht Mediziner, die mit dem Krankheitsbild und den Problemen der Betroffenen und ihrer Angehörigen vertraut sind. „Meistens hängt die gesamte österreichische Versorgung an einem einzigen Spezialisten, der sich diese Arbeit zum Lebenswerk gemacht hat. Wenn er in Pension geht, ist oft niemand da, der das weiterführen kann. Dieses Thema betrifft viele von uns“, sagt Ursula Novak. Novak leitet seit acht Jahren als Vorsitzende den Verein „Cystische Fibrose Hilfe Österreich“ (cf-austria, der auch Mitglied der ARGE Selbsthilfe Österreich ist). In der geplanten Allianz für seltene Erkrankungen „Pro Rare“ hat sie sich bereit erklärt, als Proponentin mitzuarbeiten. „Natürlich haben wir viel von der ARGE profitiert“, sagt Novak. Die spezifischen Problemlagen, die sich aus seltenen Erkrankungen ergeben, bedürfen aber aus ihrer Sicht eines gesonderten Zusammenschlusses. Am Beispiel der Cystischen Fibrose lässt sich aufzeigen, was es bedeutet, einer zahlenmäßig kleinen Patientengruppe anzugehören.

Spezielle Probleme ergeben sich auch bei stationären Krankenhausaufenthalten. Schließlich werden CF-Patienten bisher hauptsächlich in Kinderkliniken behandelt.“

Gemeinsame Probleme

Dabei zählt Cystische Fibrose (auch Mukoviszidose genannt) als häufigste Erbkrankheit unserer Bevölkerung und mit etwa 800 Patienten in Österreich zu den „größten“ seltenen Erkrankungen. „Manche von den 77 Selbsthilfegruppen, die in die Datenbank von Orphanet Österreich eingetragen sind, verrichten hingegen weniger als zehn Betroffene“, sagt Till Voigtländer. „Bei anderen Krankheiten gibt es überhaupt nur einen oder ein paar Patienten in ganz Österreich. Solchen Patienten fehlt jede Organisationsstruktur, sie haben keinen Ansprechpartner.“ Selbst große Staaten sind laut Voigtländer überfordert, wenn es darum geht, derartig kleinen Patientengruppen entsprechende Versorgungs- und Beratungsstrukturen zu bieten. Umso wichtiger seien Zusammenschlüsse mit Betroffenen oder Verbänden in anderen Ländern.

Auch für Ursula Novak gehört überregionale Vernetzung zu den spezifischen Aufgaben einer Allianz für seltene Erkrankungen. Im Verband mit Betroffenen aus anderen Ländern ist es aus ihrer Sicht außerdem kräftiger, die Forschung voranzutreiben, deren Motivation bei Erkrankungen mit geringen Patientenzahlen bekräftigt werden willend ist. Als wichtigste Aufgabe sieht Novak jedoch gesunde Bewusstseinsbildung und – damit Hand in Hand gehend – die Sicherstellung einer adäquaten Versorgung. Auf lange Sicht wäre das Wunschziel der Betroffenen dabei etwa ein Gesundheitsministerium angegliedertes eigenes Fonds zur medizinischen Versorgung und sozialen Absicherung. „Aber das ist noch Zukunftsmusik.“ (EPI) ☐



Ursula Novak, Vorsitzende „Cystische Fibrose Hilfe Österreich“ (cf-austria)



Dr. Till Voigtländer, Orphanet-Projektbeauftragter für Österreich

Beispiel Cystische Fibrose

Cystische Fibrose (CF) ist eine schwere und bisher unheilbare Stoffwechselerkrankung, die dazu führt, dass schon bei Kindern ständig über Schleim die Lunge verkräftet und die Bauchspeicheldrüse verstopft. Durch den fortschreitenden Funktionsanfall dieser Organe sind die Lebensqualität und Lebenserwartung stark eingeschränkt. Lebenslange mehrstündige Therapien, mehrmaliges Inhalieren jeden Tag, Spitalsaufenthalte und schließlich Organtransplantationen prägen den Alltag dieser Patienten. Für die Angehörigen von betroffenen Kindern bedeutet die Erkrankung vor allem das eventuelle Aufgeben oder Reduzieren der eigenen Berufstätigkeit, finanzielle Belastungen und den ständigen Kampf mit Sozialversicherungen um die Übernahme von Kostenbelastungen bei Inhalatoren oder anderen Heilmitteln.

Die an sich erhellende Tatsache, dass in letzter Zeit fast alle Patienten das Erwachsenenalter erreichen, bedeutet laut Ursula Novak gänzlich neue Herausforderungen – auch für die Ärzte. „Erwachsene Patienten entwickeln ganz neue Sym-

INFO

Orphanet

Orphanet ist eine 1996 in Frankreich initiierte Datenbank zur Erfassung seltener Erkrankungen mit Stützpunkten in 35 europäischen Ländern. Mit 6000 bis 8000 bisher dokumentierten Krankheitsbildern handelt es sich um die weltweit größte Referenzdatenbank in diesem Bereich. Als nicht kommerzielle Einrichtung widmet sich die Organisation vor allem der laufenden Dokumentation von Forschungsergebnissen, der Erstellung von Abstracts für jedes Krankheitsbild, in sechs Hauptsprachen der EU und der Information über Therapiemöglichkeiten im jeweiligen Land. Auch die weltweite Gesundheitsorganisation WHO rät zur Identifizierung seltener Erkrankungen nach ICD-10-amerikanischer Klassifizierung, indem die Orphanet-Codes.

www.orphanet.europa

INFO

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen

Am 1. Jänner 2011 wurde an der Gesundheits Österreich GmbH die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKS) eingerichtet. Sie ist als Informationsdruckverleiher für Health Professionals, Betroffene und Angehörige gedacht.

www.nks.at/der/bereich/koordinationsstelle/MSS.html

Kabarettgarten hilft Schmetterlingskindern



Das Kabarettgarten-Team nach der Ziehung der Benefizlotterie: Meinhard Khuen, Lukas Lobis, Glückskind Frajo von Gelmini Kreutzhof, Arabella von Gelmini Kreutzhof, Isolde Mayr, Manuela Costantini, Thomas Hochkofler, Gücksfee Magdalena Lobis, Markus Lobis und Gücksfee Anna Khuen

Im Rahmen des Kabarettgarten Schloss Kallmünz hat in diesem Jahr erstmals eine Benefizlotterie zu Gunsten der Organisation DEBRA/Schmetterlingskinder Südtirol stattgefunden. Die Initiative geht auf ein Gespräch zwischen DEBRA-Botschafterin Arabella von Gelmini Kreutzhof und Kabarettgarten-Mitinitiator und -darsteller Thomas Hochkofler-

zurück. Dank des Entgegenkommens des Wohnzentrum Jungmann und der Kabarettgarten-Sponsoren Assimeran und Obi Baumärkte konnte ein attraktives Gewinnangebot bereitgestellt werden. Durch den Verkauf der Lose an die BesucherInnen des Kabarettgartens, der größtenteils von Kindern durchgeführt wurde, konnte eine Spendensumme von

über 1.500,- Euro für die Tätigkeit der Organisation DEBRA/Schmetterlingskinder Südtirol erreicht werden. Die Ziehung der Benefizlotterie hat am 29. Juni 2011 kurz vor der Auf-führung von Thomas Hochkoflers Stück "Hell werd' sein" vor voll besetztem Garten im idyllischen Schloßpark von Kallmünz in Meran stattgefunden. Die Nummern der gezogenen Lose wurden im Internet unter www.kabarettgarten.com veröffentlicht.

TAGESZEITUNG,
30. 11. 2011

DOLOMITEN
TAGBLATT,
31. 05. 2011



5.000-Euro-Scheck für die Schmetterlingskinder

Große Golfer Herzen

Zum traditionellen Dorf Tiroler Silbercup 2011 am vergangenen Wochenende besuchten die 13 Freunde des Golfclubs ESSEX Dorf Tirol, Florian Spögl, Paul Hellwegger, Axel Dilliz, Rudi Adam, Andreas Pirbauer, Arnold Prantl, Hans und Patrick Hellwegger, Eusebius Gampfer, Mario Dellasega, Klaus Giovannini, Kurt Pingera und Michael Fuchs, die Südtiroler Schmetterlingskinder. Nach einem spannenden Spieltag auf der anspruchsvollen 18-Loch-Golfanlage erwartete die Teilnehmer ein Spitzen Gourmetdinner mit Live-Musik auf der Terrasse des Clubhauses. Das stimmungsvolle Gelingen des Abends trug die Hand-

schrift von Paul Hellwegger, für das kulinarische Highlight zeichnete das Küchenteam von Hotelier Florian Spögl verantwortlich. Krönenden Abschluss bildete die Verleihung der Silbercup-Trophy 2011 und die anschließende, von Axel Dilliz sehr schwungvoll moderierte Lotterie zugunsten der Südtiroler Schmetterlingskinder. Dank der großzügigen Spendenbereitschaft der anwesenden Gäste und der liebevoll zusammengetragenen Sachpreise konnte an die Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder, Arabella von Gelmini Kreutzhof, ein Spendenscheck in der Höhe von 5.000,- Euro überreicht werden.



Freude über den Erfolg einer wohltätigen Aktion.

Kirchplatz wird Restaurant

AKTION: Bibliothek feiert Festival-Abschluss

S. CRESTINA/ST. CHRISTINA. In ein Restaurant im Freien wurde kürzlich kurzerhand der Kirchplatz von St. Christina umgewandelt: Zum Abschluss des „Bibliofestivals 2011“ hatte die öffentliche Bibliothek Tressl Gruber die Teilnehmer zu einem großen Nudelessen auf den Platz eingeladen. 97 Schüler hatten sich während der Sommermonate an der Sommerleseaktion beteiligt und

insgesamt 1686 Bücher gelesen. Mit jedem entlehnten Buch wanderte ein Betrag von 30 Cent in einen Spendentopf für den Verein Debra, welcher sich um die Betreuung von Schmetterlingskindern sorgt. Insgesamt konnten so dem Verein über 500 Euro übergeben werden. Nach dem Essen wurde es noch einmal spannend: Arabella von Gelmini las aus ihrem Buch „Der Mond fährt in den Zirkus“.

DOLOMITEN TAGBLATT,
20. 10. 2011



TAGESZEITUNG,
31. 05. 2011

DOLOMITEN TAGBLATT,
03. 05. 2011

Botschafterin Arabella von Gelmini Kreuzhof mit Patientin Anna Facin

Golfen zugunsten Schmetterlingskinder

Die Freunde des Golf Clubs ESSEX DORF TIROL laden am Samstag, den 4. Juni zu den ESSEX OPEN auf dem Golfplatz von Passerol ein. Die Veranstaltung beginnt um 10.30 Uhr mit einem Frühstück, Kanusafari ist um 13.00 Uhr. Geboten werden ein 4-gängiges Gourmetdinner mit Livemusik und Charity-Tombola mit tollen Preisen. Der Reinerlös zu Gunsten der „Schmetterlingskinder“. Anmeldung bis Freitag, den 3.6.2011, 12.00 Uhr im Sekretariat des Golf Clubs Passerol

Kleiner Flohmarkt, großes Ziel

SPENDE FÜR SCHMETTERLINGSKINDER: Da freut sich Arabella von Gelmini



Eine große Leistung, die Anerkennung verdient: Grundschüler helfen Schmetterlingskindern.

BOZEN. Zwanzig hilfsbereite Schülerinnen und Schüler der 5. Klasse der Quireiner Grundschule in Bozen haben mit der organisatorischen Hilfe ihrer Eltern einen Flohmarkt auf der

Talferwiese veranstaltet. Der Reinerlös von 415 Euro wurde dem Verein Debra zugunsten der Südtiroler Schmetterlingskinder gespendet. Die glücklichen und behilflichen Kinder

haben gemeinsam mit ihrer Lehrerin Evi Mair den symbolischen Scheck der Botschafterin der Schmetterlingskinder Arabella von Gelmini Kreuzhof überreicht.

TAGESZEITUNG,
17. 01. 2012

Adventsfrühstück zu Maria Empfängnis

In Marling fand kürzlich eine Benefizveranstaltung zugunsten der Schmetterlingskinder statt.

(gk) Der SVP-Gemeindefrauenausschuss Marling hat an Maria Empfängnis zum Adventfrühstück geladen. Gesponsert wurden der Frühstückstisch von Burggräfler Betrieben. Die Katholische Jungschar veranstaltete einen Flohmarkt zugunsten der Schmetterlingskinder. Auch ein Großteil des Gesamterlöses der Veranstaltung ging an den Verein „debra“, der durch Präsidentin Isolde Mayr und Anna Fac-

in vertreten war. Für musikalische Einlagen sorgten unentgeltlich Zitherspieler Heinz Gamper, die Tschermser Akordeonspielerinnen Melanie und Jolanda, die Lananer Weisenbläser und die Marlinger Querflötenspielerinnen. Mit gefrühstückt hat auch Regionalassessorin Martha Stocker.



Marlinger Benefizveranstaltung: Reinerlös gespendet

Allgemeine Informationen

Kontakt

DEBRA Austria

Am Heumarkt 27/3, A-1030 Wien
Tel: +43 1 876 40 30
office@debra-austria.org
www.debra-austria.org



DEBRA Südtirol – Alto Adige

Rienzweg 12/d, I-39034 Toblach
Tel: +35 0474 854 606
info@debra.it
www.debra.it



EB-Haus Austria

Universitätsklinik für Dermatologie
Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)/
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg
Tel: +43 662 4482 - 3110
info@eb-haus.at
www.eb-haus.org



Spendenkonten



DEBRA Austria,
Interessengemeinschaft
Epidermolysis bullosa
Spenden: PSK 90.000.096
BLZ 60.000



DEBRA Austria,
Verein zur Förderung der
Epidermolysis bullosa-Forschung
Spenden: PSK 90.033.300
BLZ 60.000



DEBRA Südtirol – Alto Adige
Spenden: Südtiroler Volksbank, Filiale Toblach
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341
BIC: BPAAIT2B015

Nähere Informationen zu Spendengütesiegel und Sicher Spenden-Siegel siehe Seite 108 und www.osgs.at
bzw. www.spenden.bz.it.


Spendenverwendung

DEBRA bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Unterstützung, die den „Schmetterlingskindern“ zuteil wird. Der Betrieb des EB-Hauses Austria, die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Heilung und unmittelbare Hilfe für betroffene Familien sind nur mit Spenden – mit Ihren Spenden – möglich.

Für uns ist es oberstes Gebot, diese Spenden nicht nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit, Zweckmäßigkeit, Sparsamkeit und Transparenz, zu verwenden sondern auch dafür zu sorgen, dass die uns überlassenen finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der Vereinsziele eingesetzt werden.

In unserer Kommunikation, speziell auch in unseren Spendenaufrufen, legen wir großen Wert darauf, ein wahrheitsgetreues Bild der Anliegen und Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ zu zeichnen und ihr Schicksal ohne Übertreibung darzustellen. Trotz vielfältiger Einschränkungen und Schwierigkeiten, die ein Leben mit EB mit sich bringt, ist es uns aber auch

wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und schmerzverzehrt darzustellen, sondern zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Schicksal machen können.

Um Ihnen die Sicherheit zu geben, dass Ihre finanziellen Zuwendungen nach diesen Grundsätzen verwendet werden, unterzieht sich DEBRA Austria jedes Jahr, freiwillig der strengen Kontrolle durch die unabhängige Kammer der Wirtschaftstreuhandler und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel*. Auch DEBRA Südtirol – Alto Adige wird seit 2010 laufend mit dem Sicher Spenden-Siegel zertifiziert und weist so die korrekte Spendenverwendung nach.  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann von DEBRA Austria

*Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhandler verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt!

Spendenabsetzbarkeit

Spenden an den Verein DEBRA Austria Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa, (SO 1255) bzw. an DEBRA Austria, Verein zur Förderung der EB-Forschung (FW 1944) sind gemäß § 4a Z. 3 und 4 EStG steuerlich absetzbar.

Impressum

DEBRA Austria, Am Heumarkt 27/3, A-1030 Wien, Tel: +43 1 876 40 30, www.debra-austria.org

Für den Inhalt verantwortlich: DEBRA Austria, DEBRA Südtirol; Redaktion: Dr. Rainer Riedl, Dagmar Libiseller, Isolde Faccin, Anna Faccin, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW Julia Rebhan; Layout: Peter Fleischhacker, 1220 Wien; Druck: Die Druckerei Egger GmbH, 6040 Imst

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



interspar.at/daHoam

HONIG, GANZ AUS DER NÄHE

Produkte aus Ihrer Nachbarschaft

INTERSPAR 



NEU: Glem vital - Jetzt auch speziell für Männer

GLEM
vital **MEN**



Anti-Schuppen Intensiv Shampoo

Mit Zink Pyrithion & Pro-vitamin B5

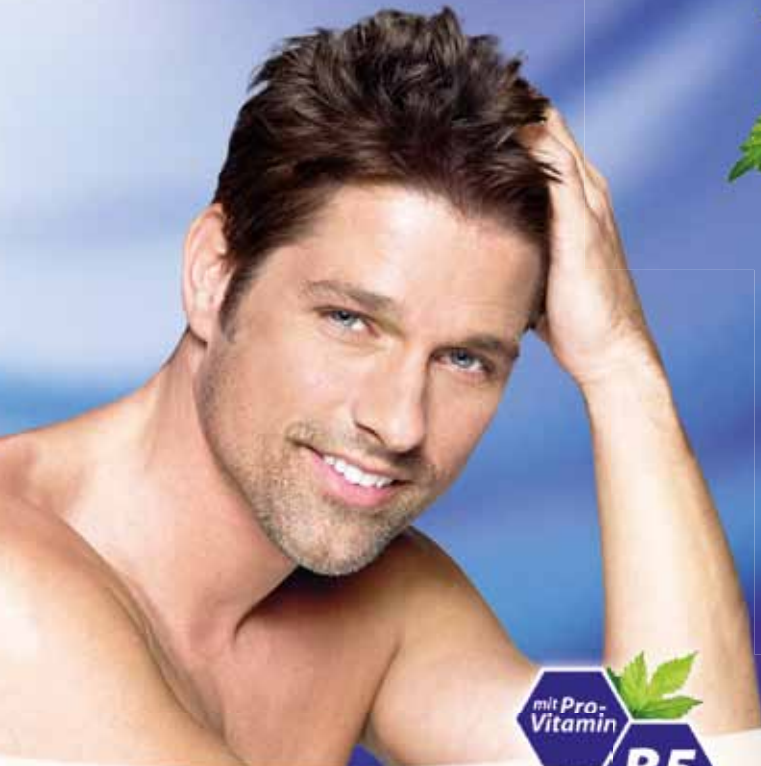
- Bekämpft selbst starke Schuppen effektiv
- Beugt der Neubildung von Schuppen bis zu 6 Wochen vor
- Wirkt Juckreiz und gereizter Kopfhaut entgegen



Kraft & Volumen Shampoo

Mit Hopfen &
Pro-vitamin B5

- Pflegt das Haar täglich und verleiht ihm Volumen
- Für griffiges, kraftvolles Haar
- Mit maskulinem Frische-Duft



Ich vertraue der ersten Autoversicherung, die Leben retten kann.

Gewählt zur vertrauenswürdigsten
Versicherung Österreichs.

A pregnant woman with short dark hair, wearing a white cardigan over a striped shirt, is sitting in the driver's seat of a car. She is looking out the window with a slight smile. Her hands are resting on her belly.


UNIQA

45.000 Kunden
vertrauen bereits
UNIQA SafeLine.

WÄRME DIE HILFT

Vitatherm & Hansi Hinterseer freuen sich auch 2012 auf eine bährige Partnerschaft mit Debra Austria und den „Schmetterlingskindern“.






debra
Hilfe für die Schmetterlingskinder.


debra
Südtirol. Alto Adige.