

So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Nichts ist so verletzlich wie die Haut von Schmetterlingskindern. Die Ursache dafür ist Epidermolysis bullosa, eine bislang-unheilbare, schmerzvolle Hautkrankheit. Spenden unter PSK 90.000.096 oder www.schmetterlingkinder.at



Tätigkeitsbericht 2007

debra-austria

Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa
Verein zur Förderung der eb-Forschung

Inhalt

1	Vorwort des Obmanns.....	3
2	Epidermolysis bullosa (eb) – was ist das?.....	5
3	Wer ist debra-austria?.....	6
3.1	Über debra-austria	6
3.2	Organisation der debra-austria.....	6
3.3	Aufgabenstellung und Ziel.....	7
3.4	Das eb-haus Austria feiert seinen 2. Geburtstag.....	7
4	Patientenversorgung 2007	8
5	Aktivitäten der eb-Akademie 2007.....	10
6	Forschung 2007	11
7	Finanzen	13
7.1	Gewinn- und Verlustrechnungen 2007.....	13
7.2	Haushaltspläne 2008.....	14



1 Vorwort des Obmanns

2007 war ein gutes Jahr für beide Vereine *debra-austria*: Die medizinische Versorgung der von Epidermolysis bullosa Betroffenen – mittlerweile besser bekannt als „Schmetterlingskinder“ – konnte weiter merklich verbessert werden. Dies ist auch darauf zurückzuführen, dass im letzten Quartal 2007 eine zweite Ärztin die im Frühjahr gemeinsam definierten, dringenden notwendigen Projekte zur Verbesserung der Lebensqualität beginnen konnte.

Auch aus der Forschung, dem zweiten „Standbein“ von *debra-austria*, ist viel Erfreuliches zu berichten. Mittlerweile hat sich im *eb-haus Austria* ein kompetentes und engagiertes Forschungsteam etabliert, dem erste Durchbrüche und wichtige Erfolge gelungen sind. Im Frühjahr 2007 wurde darüber hinaus – weltweit erstmals – von einem italienischen Dermatologen die prinzipielle Machbarkeit einer Gentherapie für Epidermolysis bullosa nachgewiesen. Auch wenn eine allgemein verfügbare Therapie noch nicht in unmittelbarer Sicht ist, gibt diese Nachricht den Betroffenen große Hoffnung. Umso mehr als die Forscher am *eb-haus* an eine enge Kooperation mit dem erfolgreichen italienischen Team denken.

Versorgung, Forschung und unmittelbare Hilfe für Betroffene sind die wesentlichen Ziele der beiden Vereine *debra-austria*. Im Jahr 2007 konnten wir – dank großzügiger Spenden – erstmals in unserer Vereinsgeschichte auch in größerem Umfang direkt helfen: die Anschaffung eines Rollstuhles, die Finanzierung einer Reittherapie, die Kostenübernahme einer kompletten Zahnsanierung, die Übernahme von Reisekosten zum *eb-haus* sollen als Beispiele verdeutlichen, wie wir Betroffenen sehr direkt helfen.

Ich möchte mich sehr herzlich bei den Menschen, die tagtäglich im *eb-haus* in der medizinischen Versorgung, in der Forschung sowie in der Akademie tätig sind, bedanken. Sie sind es, die den Betroffenen Hilfe, Hoffnung und Zuversicht geben. Mein ganz spezieller Dank gilt natürlich allen Förderer, Spender und Sponsoren, die all das erst ermöglichen. Diese besonderen Menschen möchte ich bitten: Bleiben Sie den „Schmetterlingskindern“ auch in Zukunft gewogen – sie brauchen Ihre Hilfe!

Ihr



Rainer Riedl
Obmann *debra-austria*, betroffener Vater

Der Teddybär tut weh

So fühlt sich die Welt für ein Schmetterlingskind an. Oder doch bald anders? VON THOMAS MÜNDLE



DEBRA-AUSTRIA

Nicht Akne, nicht Neurodermitis oder irgendeine andere populäre Hautkrankheit war das große Thema am 16. Kongress der Europäischen Akademie für Haut- und Geschlechtskrankheiten, der vorletzte Woche in Wien stattfand. Den Höhepunkt der viertägigen Mega-Veranstaltung, der rund 7000 Dermatologen beiwohnten, bildete der letzte Vortrag: Michele De Luca berichtete von der ersten erfolgreichen Genterapie bei einer raren, aber für die Betroffenen sehr folgenschweren Hautkrankheit.

Selten und bekannt

Trotz der Seltenheit von Epidermolysis bullosa (kurz: EB) ist die Krankheit doch in Österreich weithin bekannt – dank einer mehrfach preisgekrönten Werbekampagne von Ogilvy. An EB leiden die Schmetterlingskinder, denen – bildlich gesprochen – unter der Dusche Nägel auf den Körper prasseln. Oder weniger prosaisch ausgedrückt: Aufgrund eines veränderten Gens ist bei diesen Menschen (es sind nicht nur Kinder betroffen) die Oberhaut schlecht an der Unterhaut verankert. Eine geringe mechanische Belastung genügt und die Haut verschiebt sich. Die Folge: Es bilden sich sehr leicht Blasen und Wunden. Die Betroffenen kämpfen so ein Leben lang gegen mehr oder minder große Schmerzen.

Nun also hat Professor De Luca seinen großen Auftritt im Austria Vienna Center. Trotz schönstem Sommerwetter haben mehrere hundert Dermatologen im dunklen Konferenzsaal bis zum späten Samstagmorgen ausgeharrt, um seinen Ausführungen zu lauschen. „Die menschliche Haut erneuert sich ständig, dank Stammzellen, die sich in der obersten Hautschicht befinden“, beginnt der Mediziner seine Rede in charmanter, italienisch gefärbtem Englisch. Er betont, dass er bereits seit mehr als fünfzehn Jahren an

Hautstammzellen forsch. „Lange bevor das Thema Stammzellen in Mode kam.“ Anfangs behandelte er Patienten mit schweren Verbrennungen, nutzte die regenerativen Eigenschaften der Stammzellen, um neue Hautschichten ex Vivo, also außerhalb des Körpers, zu züchten. Dann verpflanzte er die neue Haut, ersetzte die verbrannte. Später gelang ihm die Wiederherstellung von Augenhornhaut – eine in Fachkreisen viel beachtete Leistung, weil erblindete Patienten auf diese Weise ihr Augenlicht zurückerhielten.

Vor einigen Jahren wandte er sich einer bestimmten, seltenen Unterart von EB zu. „Das veränderte Gen war relativ klein und es gab noch andere Vorteile. Wir rechneten, dass wir hier gute Aussichten auf Erfolg hatten“, begründet er die Wahl.

Offiziell bewilligt

Doch während die universitäre Ethik-Kommission innert weniger Wochen grünes Licht gab, musste De Luca für die Zustimmung aus dem Gesundheitsministerium fast zwei Jahre lang kämpfen. Viele Male fuhr er nach Rom, um Erklärungen abzugeben.

Dabei waren seine Absichten keinesfalls dubios. Es handelte sich nicht um eine Keimbahntherapie, bei der das neue Gen in die Nachkommen weitergegeben werden konnte. Schließlich bewilligte das Ministerium diese klinische Studie.

Und sie wurde ein voller Erfolg. Die Ergebnisse wurden unlängst in *Nature Medicine* – einer sehr renommierten Fachzeitschrift – veröffentlicht. Dennoch übe sich De Luca in Bescheidenheit und nennt die Arbeit lediglich einen „proof of principle“. Er weiß: Die von ihm und seinem Team entwickelte Genterapie kommt nur für ganz wenige EB-Patienten in Frage. Jedoch wurde damit erstmalig gezeigt, dass die Genterapie ein mögliche Behandlungsmethode ist – nicht nur für EB, sondern

ZWEI WEGE

Die italienische Ex-Vivo-Therapie funktioniert. Freilich lässt sich nicht jeder Hautfleck transplantiert. Deshalb forschen Dozent Johann Bauer und sein Team von der Universitätsklinik Salzburg an einer anderen (In-Vivo-)Therapie. Sie wollen ein Genschiff bauen, das – am besten als Creme aufgetragen – durch die Haut eindringt. Das neue Gen wird dann direkt im Körper eingebaut. Doch der Weg dahin ist weit, wie Bauer im Interview anmerkt: „Eine Schwierigkeit ist, dass die Gen-

schiffe die Haut nur schwer passieren können, denn die Haut ist als Schutz gegen Viren – und Genschiffe sind Virenhüllen – konzipiert.“ Ein zweites Problem ist, dass sich zu viele ermüdete Stammzellen unter der Haut befinden. Diese produzieren eventuell zu wenig vom gewünschten Protein. Schließlich existiert noch eine dritte Hürde: Was, wenn der Körper des Patienten das neue Protein als Fremdkörper ansieht und mit den Waffen der Immunabwehr bekämpft?



Ex Vivo-Therapie (De Luca)

In Vivo-Therapie (Salzburg)

auch für andere Hautkrankheiten. Dann lobte er Claudio, den 39-jährigen EB-Patienten, der sich für den ersten Therapie-Versuch bereit erklärte: „Man braucht den richtigen Patienten. Das ist sehr, sehr wichtig. Der Patient muss verstehen. Claudio verstand jeden Schritt.“

Zunächst wurden Claudio Hautstammzellen entnommen. Von den Händen, weil die Forscher an anderen Körperstellen keine mehr fanden. Diese wurden dann im Labor vermehrt. Schließlich mussten die Forscher die Haut gentechnisch so verändern, dass sie ein normales Verankerungsprotein produziert. Auch das klappte.

Am Ende hatten die Forscher neun genetisch veränderte Hautflecken gezüchtet. Diese wurden in mehreren Operationen, auf das linke, respektive das rechte Bein von Claudio verpflanzt. „Die einzige Sorge war – und ich konnte deswegen eine Woche lang nicht schlafen –, dass die Haut nicht angenommen wird. Für Claudio wäre das besonders schlimm gewesen, da bei ihm Wunden nur sehr schlecht heilen“, bekennt der Professor heute. Doch als der Verband nach sieben Tagen entfernt wurde, fanden die Forscher eine schöne, rosarot schimmernde Haut.

19 Monate ohne Blasen

Bis zum jetzigen Tag – und die Operation ist zum rund 19 Monate her – haben sich auf den 500 cm² transgener Haut keinerlei Entzündungen gebildet. „Claudio ist sehr glücklich“, betont der Mediziner. Da der Effekt sich nicht automatisch auf den ganzen Körper überträgt, wünscht Claudio, dass ihm weitere Hautstücke transplantiert werden. „Im Sommer bildet die Haut besonders leicht Blasen. Deshalb werden wir damit frühestens im Herbst beginnen“, resümiert De Luca, bedankt sich bei seinem Team („ohne das diese Arbeit nicht möglich gewesen wäre“) und erntet, was ihm gebührt: Tausende Applaus.

DIE FURCHE: Herr Riedl, Sie haben debra-austria, eine Selbsthilfegruppe für EB-Kranke, 1995 gegründet. Wie viele Betroffene leben hierzulande?
RAINER RIEDL: Schätzungen zufolge gibt in Europa rund 30.000 Menschen mit EB; in Österreich sind es etwa 500. Und nicht alle sind Mitglied in unserem Verein. Die leichten Formen wollen mit den schweren Formen oft nicht in Kontakt treten. Das verstehe ich. Man braucht schon starke Nerven, wenn man ein 10-jähriges Kind sieht, das im Rollstuhl sitzt, weil es vor lauter Blasen gerade nicht gehen kann.

DIE FURCHE: Sie sind Vater einer EB-kranken Tochter. Wie beeinflusst die Krankheit ihr Familienleben?
RIEDL: Meine Tochter hat eine mittelschwere Form von EB. Sie besucht zurzeit die dritte Klasse Gymnasium. Etwa alle vierzehn Tage kann sie nicht zur Schule

„Man braucht starke Nerven“
RAINER RIEDL ist Obmann der österreichischen Selbsthilfegruppe debra-austria.



gehen, weil sie eine größere Verletzung hat. Auch kann sie keinen Sport machen. Speziell Kinder wollen natürlich herumtollen, aber bereits ein leichter Stoß kann die Haut verletzen, so dass sich Wunden bilden.

DIE FURCHE: Und wie leben Eltern damit, dass das eigene Kind ständig irgendwas Schöneres hat?
RIEDL: Das ist sehr unterschiedlich. Es gibt Eltern, die sind total fertig. Besonders Mütter, die rund um die Uhr für die Kinder da sind, fühlen sich oft ausgebrannt. Deshalb bieten wir demnächst wieder ein Wochentende an unter dem Motto: Aufanken statt Abkanken. Natürlich ohne Kinder. Und mit einer Psychologin. Gerade in ländlichen Gebieten ist es immer noch verpönt psychologische Hilfe anzunehmen. Dabei ist es unglaublich, wie viel Liebe und Geduld manche Mütter aufbringen.

DIE FURCHE: 2005 wurde das EB-Haus – ein Kooperationszentrum an der Universitätsklinik Salzburg – eröffnet. Sie haben das Geld dafür aufgestellt. Wer nutzt diese Einrichtung?
RIEDL: Alle. Es ist die Anlaufstelle für EB-Kranke in Österreich. Die Versorgung in Salzburg ist einfach am besten.

DIE FURCHE: Zur ersten Genterapie: Wie bewerten Sie die Arbeit von Professor De Luca?
RIEDL: Natürlich ist sie ein Durchbruch. Wir haben den Fall Claudio auch in unserer Vereinszeitung geschildert, wollen aber den Patienten keine falschen Hoffnungen machen. Bis zu einer vollständigen Heilung wird es noch einige Zeit dauern. Nur ganz wenige Menschen, die an dieser speziellen Form von EB leiden, werden von dieser Methode profitieren. Für jene ist sie aber mit Sicherheit ein wahres Geschenk.

DIE FURCHE: Auch in Salzburg soll diese Genterapie zur Anwendung kommen – vielleicht schon 2008. Dürfen Sie, dass das Ministerium seine Zustimmung so schnell geben wird?
RIEDL: Im Detail keine ich die Gesetzeslage nicht. Aber ich bin zuversichtlich, dass hier eine vernünftige Lösung gefunden wird.

DIE FURCHE: Und wie geht es mit debra-austria weiter?
RIEDL: Wir müssen rund 55.000 Euro im Monat aufbringen, damit die Forschung und Versorgung in Salzburg weitergeht. Dass das bisher möglich war, ist unglaublich. Vielleicht könnten Sie ja in Ihrer Zeitung auf unser Spendenkonto verweisen? Die Nummer ist: PSK 90.000.096. Besten Dank.

Webtip: www.schmetterlingskinder.at

Das Gespräch führte
Thomas Mündle

2 Epidermolysis bullosa (eb) – was ist das?

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

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



Abb. 1: Das Krankheitsbild der Epidermolysis bullosa hereditaria

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

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

3 Wer ist debra-austria?

3.1 Über debra-austria

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

3.2 Organisation der debra-austria

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

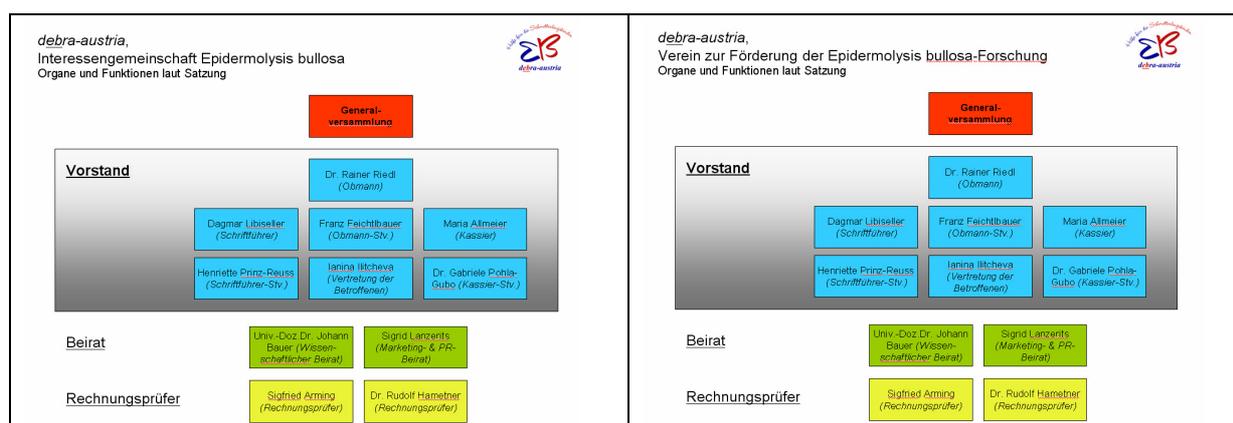


Abb. 2: Organigramme der beiden Vereine

Neben den „offiziellen“ Funktionen laut Satzung werden folgende Aufgaben wahrgenommen: Geschäftsführung der beiden Vereine: Dr. Rainer Riedl; Marketing und Öffentlichkeitsarbeit: Sigrid Greutter-Kuhn (früher: Lanzerits); Event-Organisation: Henriette Reuss; Mitgliederbetreuung, Vereinszeitung und Homepage-Wartung: Dagmar Libiseller. Büroorganisation und Korrespondenz: Helga Maly. In der abgelaufenen Periode war in der täglichen Arbeit die Sicherstellung des Betriebes – d.h. Aufbringen der Finanzmittel für Personal und Sachkosten – im *eb-haus Austria* oberste Priorität. Kommunikation, Events und Spendenwerbung galten dem Ziel, die medizinische Versorgung sicherzustellen sowie Heilungs- und Linderungsmethoden für Epidermolysis bullosa zu erforschen.

3.3 Aufgabenstellung und Ziel

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

3.4 Das eb-haus Austria feiert seinen 2. Geburtstag

In den Berichtszeitraum fällt der zweite Geburtstag des *eb-haus Austria*. Dieses erfreuliche „Jubiläum“ zeigt, dass es nicht nur gelungen ist, das Haus zu errichten und erste Schritte zu tun, sondern dass es auch belebt ist und genutzt wird. Betroffene aus allen Regionen Österreichs und – mittlerweile auch aus angrenzenden Ländern – kommen zu Behandlungen und Beratungen nach Salzburg. Vor allem im Sommer 2007 hat dieser „Ansturm“ das bestehende Ärzteteam an den Rand ihrer Möglichkeiten gebracht.



The screenshot shows a web browser window displaying a news article on the Salzburger Nachrichten website. The article is titled „Schmetterlinge“ feiern Jubiläum and is dated 23. NOVEMBER 2007. The text discusses the 2nd anniversary of eb-haus Austria, a specialized clinic for Epidermolysis bullosa (EB) patients. It mentions the clinic's location in Salzburg and its focus on providing medical care and research. The article also highlights the clinic's role in supporting patients and their families, as well as its contribution to the scientific community through research and collaboration with other institutions. The website layout includes a navigation menu, a search bar, and various sidebar elements like weather information and a sidebar advertisement.

Abb. 3: Pressemeldungen im Internet anlässlich des zweiten Geburtstages des eb-hauses

Die primären Ziele der Tätigkeiten im *eb-haus* waren und bleiben auch weiterhin:

- Zukunftsorientierte medizinische Versorgung und Verbesserung der Lebensqualität eb-Betroffener in der **eb-Ambulanz** (Leitung Dr. Anja Diem)
- Forschung zur erfolgreichen Behandlung der eb durch Gentherapie im **eb-Labor** (Leitung Univ.-Doz. Dr. Johann Bauer)
- Zukunftsorientierte Aus- und Weiterbildung all jener, die sich mit der Problematik der eb und anderer Genodermatosen (angeborener Hauterkrankungen) beschäftigen (Betroffene und deren Angehörige, Ärzte, Therapeuten, Pflegepersonal, Wissenschaftler) in der **eb-Akademie** (Leitung Dr. Gabriela Pohla-Gubo)

4 Patientenversorgung 2007

Rund 500 Menschen leben in Österreich mit Epidermolysis bullosa. Im Patientenregister am *eb-haus Austria* werden derzeit rund 270 Betroffene geführt und regelmäßig betreut. Im Jahr 2007 wurden über 150 teilweise sehr intensive ambulante Untersuchungen im *eb-haus Austria* durchgeführt. In diesem Zeitraum gab es an die 20 stationäre Aufnahmen mit insgesamt an die 200 stationären Tage. Darin noch nicht enthalten sind die ambulanten Untersuchungen, die an anderen Abteilungen durchgeführt werden mussten. An diesen Zahlen kann man unschwer erkennen, dass das *eb-haus Austria* zunehmend aufgesucht wird, nicht nur von Betroffenen aus Österreich sondern inzwischen auch vermehrt aus angrenzenden Ländern.

Gerade im Sommer haben sich die ambulanten Kontrolluntersuchungen gehäuft, auch mit vielen überraschend schwierigen medizinischen Herausforderungen, die nicht vorhersehbar und planbar waren. Hier war Improvisationsfähigkeit und Ausdauer des medizinischen Teams – Dr. Anja Diem und DGKS Manuela Langthaler – besonders gefragt.

Eine große Neuerung war die Neuanstellung von DGKS Sabine Unger, die das Team im *eb-haus Austria* als „administrative Pflegesekretärin“ seit April 2007 tatkräftig unterstützt. Frau Unger ist seit vielen Jahren als Diplomkrankenschwester an den Salzburger Landeskliniken beschäftigt und hat sich im Rahmen einer beruflichen Neuorientierung entschieden, im *eb-haus* mitzuarbeiten. Ihr herzliches Engagement und ihr tatkräftiger Einsatz sind ein großer Gewinn für das Team und die Betroffenen.

Ab 1.10.2007 (bis 31.1.2008) verstärkte Frau Dr. Nora Eiler das Team im *eb-haus*, sie ist Ärztin für Allgemeinmedizin, stammt aus Ungarn und ihre Aufgabe in diesen 4 Monaten war es, in der Vorbereitung und Ausarbeitung von klinischen Projekten mitzuhelfen. Die von ihr bearbeiteten Themen, zu denen sie sehr umfangreiche Literaturrecherchen durchführte, waren Juckreiz, Osteoporose, Wundabdeckungen, Umgang mit Neugeborenen, Anästhesie, Cardiomyopathie,

Kontrakturen. Sie hatte damit wesentlichen Anteil daran, die – im Frühjahr 2007 vom Vorstand der *debra-austria* gemeinsam mit Frau Dr. Diem – definierten klinisch-angewandten Projekte zu beginnen und in Teilen auch abzuschließen. Hier der vollständige „Projektkatalog“, der in nächster Zeit – wenn die personellen Kapazitäten aufgestockt sind – abgearbeitet werden soll.

- | | |
|--|--|
| 1. Kontrakturen und Verwachsungen an Fingern und Zehen | 14. EB-Salben und Cremes |
| 2. Photodynamische Therapie | 15. Bekleidungsstudie |
| 3. Schmerztherapie | 16. Notfallplan |
| 4. Juckreiztherapie | 17. EB-Buch |
| 5. Osteopenie und Osteoporose / Prophylaxe | 18. Foliertes Faltblatt mit EB-Informationen |
| 6. Allogene Transplantationen = Cell Therapy (mit Fibroblasten, Stammzellen) | 19. Verbesserung der Betreuung von Familien mit EB simplex |
| 7. Probleme bei Nahrungsresorption | 20. Psychologische Beratung |
| 8. Desinfektionsmittel / Wundreinigung | 21. Verbesserung der Pflege und Betreuung vor Ort |
| 9. Projektfragebogen | 22. Kurmöglichkeiten |
| 10. Low-Level Laser | 23. Geschwisterkinder |
| 11. Komplementärmedizin | 24. Verbesserung der Kommunikation mit Betroffenen |
| 12. Wundabdeckung mit Amnionmembranen | 25. Stammbäume / Klassifikation der Nicht-Klassifizierten |
| 13. Wundabdeckung mit Apligraf | 26. Überarbeitung des EB-Registers (mit Mutationsanalysen) |
| | 27. Diplomarbeiten |



Abb. 4: Frau Dr. Diem nach einer ambulanten Untersuchung vor dem *eb-haus Austria*

5 Aktivitäten der eb-Akademie 2007

Ziel der eb-Akademie war Organisation und Durchführung von Aus- und Weiterbildungsinitiativen im *eb-haus Austria*. Die primären Zielgruppen dafür sind Betroffene und deren Angehörige, Ärzte, Therapeuten, Pflegepersonal, Sozialarbeiter und Wissenschaftler. Daraus ergeben sich die wichtigsten Aufgaben: Erstellung und Organisation eines jährlichen Fortbildungsprogramms und die Organisation der Kommunikation intern und extern über: Tätigkeiten im *eb-haus Austria*, Veranstaltungen des *eb-haus Austria*, nationale Ansprechpartner, internationale Netzwerke, *eb-register austria* und EU-Programme.

Datum	Veranstaltung	Ort
12.03.07	Netzwerk Epidermolysis bullosa (EB)	Freiburg (D)
23.-25.03.07	Basiskurs: "Schmerztherapie für Pflegekräfte"	Salzburg
26.03.07	"Gene Therapy for Epidermolysis Bullosa", Prof. Dr. Michele De Luca (I)	<i>eb-haus Austria</i>
27.03.07	Pressekonferenz: Neue Therapie bringt Hoffnung für "Schmetterlingskinder"	<i>eb-haus Austria</i>
28.03.07	"Junktionale Epidermolysis bullosa: Von funktioneller Genomik zu neuen Therapieansätzen", Univ.-Prof. Dr. Holm Schneider	<i>eb-haus Austria</i>
20.04.07	EB-Generalambulanz	<i>eb-haus Austria</i>
09.05.07	Symposium: "Schmerzerkenntnis und Schmerzkontrolle bei Patienten mit Wunden"	Linz
19.06.07	Seminar: "Wundmanagement"	Linz
16.-20.05.07	EADV – Kongress der European Academy of Dermatology and Venerology	Wien
19.05.07	Meeting on "Regulatory issues for EB clinical trials"	Wien
23.-24.06.07	Seminar: "Auf tanken statt Abdanken", Mag. Eva-Maria Roth, Wohlfühl-Wochenende für Mütter	Oberndorf, Tirol
07.-12.07.07	32 nd FEBS Congress "Molecular Machines and their Dynamics in Fundamental Cellular Functions"	Wien
16.-18.07.07	5 th International Meeting on "Dendritic Cell Vaccination and other Strategies to tip the Balance of the Immune System"	Bamberg (D)
05.-08.09.07	ESDR-Meeting, 37 th Annual Meeting of the European Society for Dermatological Research	Zürich (CH)
18.-19.09.07	Netzwerk Epidermolysis bullosa (EB)	Köln (D)
19.-22.09.07	ISBM - XIII th International Symposium on Basement Membranes	Köln (D)
27.-28.09.07	4 th International EB-Symposium	Santiago (CL)
01.-05.10.07	21 st World Congress of Dermatology	Buenos Aires (AR)
02.10.07	Workshop "Epidermolysis bullosa"	Buenos Aires (AR)
10.10.07	"Fortbildung Wundmanagement"	Salzburg
10.-12.10.07	GENESKIN-Course in Dermatological Genetics	<i>eb-haus-Austria</i>
12.10.07	EB-Generalambulanz	<i>eb-haus Austria</i>
13.-14.10.07	<i>debra-austria</i> Jahrestagung	St. Virgil, Salzburg
27.-30.10.07	ESGCT - XV th Annual Congress of the European Society of Gene and Cell Therapy	Rotterdam (NL)
01.-04.11.07	<i>debra-international</i> Conference 2007	Avignon (F)
08.-09.11.07	Ernährungsseminar "Enterale Ernährung"	Gnadenwald, Tirol
30.11.-02.12.07	ÖGDV - Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie	Wien
13.-15.12.07	ÖGAI - Annual Meeting of the Austrian Society for Allergology and Immunology	Alpbach, Tirol

6 Forschung 2007

Unter der Leitung von Univ-Doz. Johann Bauer wurde im Jahr 2007 mit großem Engagement an folgenden Projekten gearbeitet:

1. Entwicklung einer Gentherapie für Epidermolysis Bullosa Patienten: Korrektur im Keratin 14 Gen (Dr. Verena Wally)
2. Entwicklung einer Gentherapie für Epidermolysis Bullosa Patienten: Korrektur im Plektin Gen (Mag. Ulrich Koller)
3. Entwicklung einer Gentherapie für Epidermolysis Bullosa Patienten im Col17A1 Gen mit Genschere (Mag. Alfred Klausegger)
4. Mutationsanalyse (Analyse der Genveränderungen) (Mag. Alfred Klausegger)
5. Induktion von immunologischer Toleranz (Dr. Iris Gratz)
6. Herstellung von künstlichen Patientenzellen (Julia Krickl)
7. Medikamentöse Therapie (Mag. Jenny Breitenbach)
8. Entwicklung einer Gentherapie für Epidermolysis Bullosa Dystrophica Patienten (Mag. Eva Murauer)
9. Entwicklung einer Gentherapie für Epidermolysis Bullosa Patienten: 5' Korrektur im Collagen VII Gen (Mag. Elisabeth Mayr)
10. Entwicklung einer Krebstherapie für RDEB-Patienten (Mag. Christina Gruber)

Im Frühjahr 2007 konnten zwei österreichische Spitzenforscher für den Wissenschaftlichen Beirat der *debra-austria* gewonnen werden: Univ.Prof. Markus Hengstschläger und Univ.Prof. Josef Penninger. Beide Wissenschaftler sind anerkannte Experten in ihren Disziplinen und werden den Vorstand der *debra-austria* in allen Forschungsbelangen beraten.

Schmetterlingskinder sind 2 Jahre im eb-Haus

Seit zwei Jahren werden Schmetterlingskinder im rein durch Spendengelder finanzierten „eb-Haus Austria“ in Salzburg behandelt. Sie leiden an Epidermolysis bullosa, ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. An der weltweit ersten Spezialklinik wird auch nach einer Therapie der bisher unheilbaren Erbkrankheit geforscht. Mit Markus Hengstschläger und Josef Penninger unterstützen ab nun zwei auch international prominente heimische Wissenschaftler das Forscherteam rund um Johann Bauer.

Ihre Expertise soll insbesondere auch den optimalen Einsatz der Spendengelder in der Forschung sicherstellen.

Im Mai 2007 – anlässlich des Europäischen Dermatologen Kongresses in Wien – wurde der so genannte „Proof of Principle“ für eine Gen-Therapie bei Epidermolysis bullosa einem internationalen Fachpublikum vorgestellt. Die große Hoffnung für einen Heilungsansatz liegt ja in der Gentherapie. Prof. Michele DeLuca aus Modena stellte seine Methode vor und berichtete von den Erfahrungen an einem Patienten, an dem diese Therapie bereits erfolgreich erprobt wurde. Dies ist insofern interessant, als eine Kooperation zwischen dem *eb-haus Austria* und der Universität Modena in Diskussion steht. Die Vorarbeiten dafür, diese Methode in absehbarer Zeit auch an PatientInnen aus Österreich anzuwenden, wurden im eb-Forschungslabor weitergeführt.

7000 Dermatologen bei Kongress in Wien – Neueste Ergebnisse der Grundlagenforschung

Zukunft bringt Gentherapien

Von Alexandra Grass

■ Gendefekte bei Neurodermitis entdeckt.

■ Neue Zellkulturen für Schmetterlingskinder.

Wien. Bei der atopischen Dermatitis (Neurodermitis) wie bei der Krankheit der sogenannten Schmetterlingskinder (Epidermolysis bullosa hereditaria) scheint es aufgrund bahnbrechender Ergebnisse in der Grundlagenforschung neue Therapieansätze zu geben. So könnten schwere Hautkrankheiten wie diese bald mittels Gentherapie behandelt werden.

Innsbrucker Beteiligung

Neueste Erkenntnisse der wissenschaftlichen Forschung werden in den nächsten Tagen im Rahmen des 16. Kongresses der Europäischen Akademie für Dermatologie und Venerologie (EADV) in Wien präsentiert und diskutiert. Rund 7000 Dermatologen werden erwartet.

Erst jüngst konnte ein internationales Forscherteam unter Beteiligung der Universität Innsbruck eine genetische Mutation identifizieren, die den starken erblichen Einfluss auf das komplexe Krankheitsgeschehen der atopischen Dermatitis erklärt. Infolge des Gendefekts kommt es zu einer Schwächung der



Immer mehr Kinder leiden unter Neurodermitis. Foto: bb

schützenden Hautbarriere, erklärte Tagungspräsident Erwin Tschachler von der Universitäts-Hautklinik am Wiener AKH am Dienstag.

Die Störung liegt im sogenannten Flagggrin-Gen. Dieses steuert die Produktion des gleichnamigen Körperweißes, das für die au-

bere Hautbarriere eine große Rolle spielt. Bemerkbar macht sich diese Störung in trockener und sehr leicht reizbarer Haut.

Sehr wahrscheinlich begünstigt die geschwächte Barriere auch ein erleichtertes Eindringen von Allergenen und erhöht zusätz-

lich die Entzündungsbereitschaft der Haut. Oft leiden die Betroffenen in späterer Folge auch an Asthma. Neurodermitis betrifft bis zu zehn Prozent der Bevölkerung und sogar jedes fünfte Kind leidet darunter.

Auch Schmetterlingskindern könnte bald geholfen werden. Bei der Krankheit löst sich die Haut bei geringster Belastung ab. Dass sich die oberste Schicht der Haut nicht an die untere Schicht binden kann, ist ebenso auf einzelne Gendefekte zurückzuführen, erklärte Tschachler. Dermatologen an der Universitäts-poliklinik von Modena in

Italien haben „Hautstammzellen gesammelt, in Zellkultur gezüchtet, ein gesundes Gen eingeschleust und auf die erkrankte Haut transplantiert.“ Tatsächlich ist es zu einem Anwachsen der Haut gekommen. Und auch noch zehn Monate nach der Behandlung war bei den therapierten Patienten eine intakte Haut festzustellen.

Kongresspräsident Erwin Tschachler freute sich über die absehbare große Beteiligung an der Veranstaltung. Erwartet wurden auch Dermatologen aus China, Indien, Südafrika, Neuseeland und Mexiko.

7 Finanzen

7.1 Gewinn- und Verlustrechnungen 2007

Gewinn- und Verlustrechnung vom 1.1.2007 bis 31.12.2007

debra-austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa

Mitgliedsbeiträge	3.492
Zahlscheinaktion SAZ (sald.)	1.120.964
Spenden	536.388
Eigenveranstaltungen (sald.)	184.314
Erlöse	1.845.158
Personalaufwand debra	174.855
Büroaufwand	4.501
Porto	8.747
Telefonkosten	5.950
Werbung u. Öffentlichkeitsarbeit	41.544
Tagungs- u. Reisekosten	11.778
Mitgliederaufwand	42.548
Zahlungsverkehr	34.684
Miete und Betriebskosten	2.595
Instandhaltungen	8.103
Prüfungs- u. Beratungskosten	10.765
AFA	7.508
GWG	4.108
Sonstiges	2.250
EB-Haus Personalkosten	90.368
EB-Haus Sachkosten	10.449
Projektkosten eb-Haus	54.882
Aufwendungen	515.635
Betriebsergebnis	1.329.523
Finanzergebnis	92.201
Jahresüberschuss	1.421.724

Gewinn- und Verlustrechnung vom 1.1.2007 bis 31.12.2007

debra-austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa Forschung

Mitgliedsbeiträge	921
Spenden	274.041
Eigenveranstaltungen (sald.)	11.810
Erlöse	286.772
Zahlungsverkehr	846
Miete und Betriebskosten	18.946
Prüfungs- u. Beratungskosten	4.456
Sonstiges	150

Forschungs-Sponsoring	44.100
EB-Haus Personalkosten	104.054
EB-Haus Sachkosten	43.095
Aufwendungen	215.647
Betriebsergebnis	71.125
Finanzergebnis	22.591
Jahresüberschuss	93.716

7.2 Haushaltspläne 2008

debra-austria - Plan 2008

	Interessenge- meinschaft EB	Förderung der EB-Forschung	Gesamt
Mitgliedsbeiträge	4.000	1.000	5.000
Zahlscheinaktion SAZ (sald.)	850.000		850.000
Spenden	400.000	299.000	699.000
Sponsoring IEB an Forschung		200.000	200.000
Eigenveranstaltungen (sald.)	146.000		146.000
Erlöse	1.400.000	500.000	1.900.000
Personalaufwand debra	202.000		202.000
Büroaufwand	5.000		5.000
Porto	11.000		11.000
Telefonkosten	6.000		6.000
Werbung u. Öffentlichkeitsarb.	23.000		23.000
Tagungs- u. Reisekosten	16.000		16.000
Mitgliederaufwand	40.000		40.000
Zahlungsverkehr	35.000	1.000	36.000
Miete und Betriebskosten	2.000	19.000	21.000
Instandhaltungen	4.000		4.000
Prüfungs- u. Beratungskosten	11.000	5.000	16.000
AFA	8.000		8.000
GWG	4.000		4.000
Sonstiges	3.000		3.000
Forschungs-Sponsoring intern.	200.000	200.000	400.000
Sponsoring intern	200.000		200.000
EB-Haus Personalkosten	137.000	313.000	450.000
EB-Haus Sachkosten	30.000	120.000	150.000
Aufwendungen	937.000	658.000	1.595.000
Betriebsergebnis	463.000	-158.000	305.000
Finanzergebnis	90.000	20.000	110.000
Jahresüberschuss	553.000	-138.000	415.000

R. Riedl

Dr. Rainer Riedl
(Obmann)
debra-austria
Am Heumarkt 27/3
1030 Wien

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

