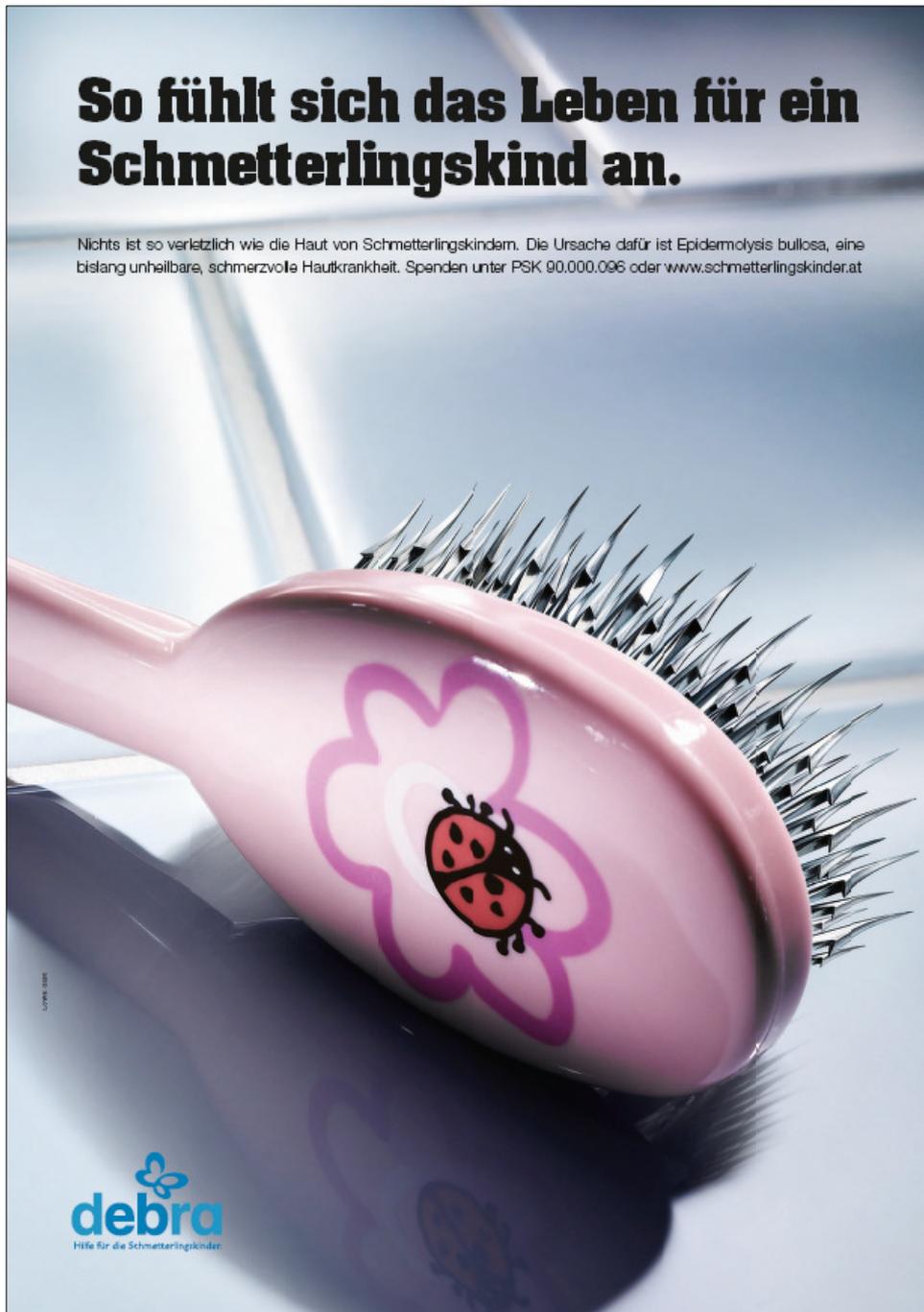


# So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Nichts ist so verletzlich wie die Haut von Schmetterlingskindern. Die Ursache dafür ist Epidermolysis bullosa, eine bislang unheilbare, schmerzvolle Hautkrankheit. Spenden unter PSK 00.000.096 oder [www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)



## Tätigkeitsbericht 2009

**DEBRA Austria,  
Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa  
und Verein zur Förderung der EB-Forschung**



## 1 Vorwort des Obmanns

Gemeinsam mit den von Epidermolysis bullosa (EB) betroffenen Menschen blicke ich mit großer Dankbarkeit auf das Jahr 2009 zurück, in dem es gelungen ist, die medizinische Versorgung der „Schmetterlingskinder“ weiter zu verbessern und – in der Forschung – viel versprechende Schritte in Richtung Heilung zu gehen.

Besonders wichtig für Betroffene der EB ist einfühlsame und kompetente ärztliche Versorgung. Unter der Leitung von Frau Dr. Anja Diem hat sich im EB-Haus Austria – mit einer zusätzlichen Ärztin und zwei Krankenschwestern – ein Team 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 sowie immer mehr Anfragen per E-Mail und Telefon zeigen, dass sich das EB-Haus Austria schrittweise als Center of Excellence im Bereich EB etabliert. Wichtig für die laufende Verbesserung therapeutischer Möglichkeiten ist die enge Vernetzung mit EB-Spezialisten aus aller Welt aber auch mit Experten aus anderen medizinischen Disziplinen. Die Ergotherapiebroschüre *Selbständig durch den Alltag mit EB*, die im vergangenen Jahr speziell für „Schmetterlingskinder“ gestaltet wurde, enthält eine Vielzahl von Therapievor schlägen und ist ein besonders schönes Ergebnis einer solchen Kooperation.

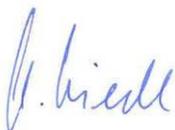
Die Forschungsergebnisse der letzten Monate bestärken uns in der Vision *Heilung ist möglich!* Unter der Leitung von Prof. Johann Bauer arbeitet im EB-Haus ein engagiertes Team an Fragen der Gentherapie, Immuntoleranz und Hautkrebsvorsorge. Auf dem Weg zur Heilung gilt es mit den Besten zusammenzuarbeiten. In dieser Hinsicht war 2009 das Jahr in dem – über das EB-Haus hinaus – erste viel versprechende Forschungsoperationen für die Zukunft angebahnt wurden, beispielsweise mit dem Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA) in Wien.

Im vergangenen Herbst konnten wir uns anlässlich der von DEBRA Austria organisierten Konferenz *EB 2009* einen guten Überblick über den State-of-the-Art in der internationalen EB-Forschung verschaffen. Besonders erfreulich war die Erkenntnis, dass erste Therapieansätze bereits im Stadium klinischer Studien sind, d.h. in absehbarer Zeit auch für Patienten zum Einsatz kommen werden.

Schließlich haben wir vergangenes Jahr – im Rahmen der EB-Akademie unter Führung von Frau Dr. Gabriela Pohla-Gubo – unsere Expertise an zahlreiche Praktiker aus dem In- und Ausland weiter gegeben und hoffen damit, die Betreuung EB-Betroffener vor Ort zu stärken. Im Gegenzug konnten wir von den eingeladenen EB-Experten wertvolle Erfahrungen gewinnen.

Versorgung, Forschung und Ausbildung als unmittelbare Hilfe für Betroffene und ihre Familien sind die wesentlichen Ziele der beiden Vereine DEBRA Austria, die nur mit Hilfe vieler großzügiger Spender umsetzbar waren und sein werden. Im Sinne der „Schmetterlingskinder“ bedanke ich mich dafür sehr herzlich!

Ihr



Rainer Riedl  
Obmann DEBRA Austria und betroffener Vater

## 2 Epidermolysis bullosa – 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 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 Patienten 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 eine Reihe von interessanten Ergebnissen 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 EB voranzutreiben. Den Betroffenen zeitgemäße medizinische Versorgung zu ermöglichen und Hoffnung auf Heilung oder zumindest wesentliche Linderung zu bringen, ist die gemeinsame Mission.

#### 3.2 Organisation der DEBRA Austria

Beide Vereine DEBRA Austria sind gemeinnützig und mildtätig aktiv. Derzeit agieren Vorstand, Beiräte und Kassenprüfer für beide Vereine in Personalunion.

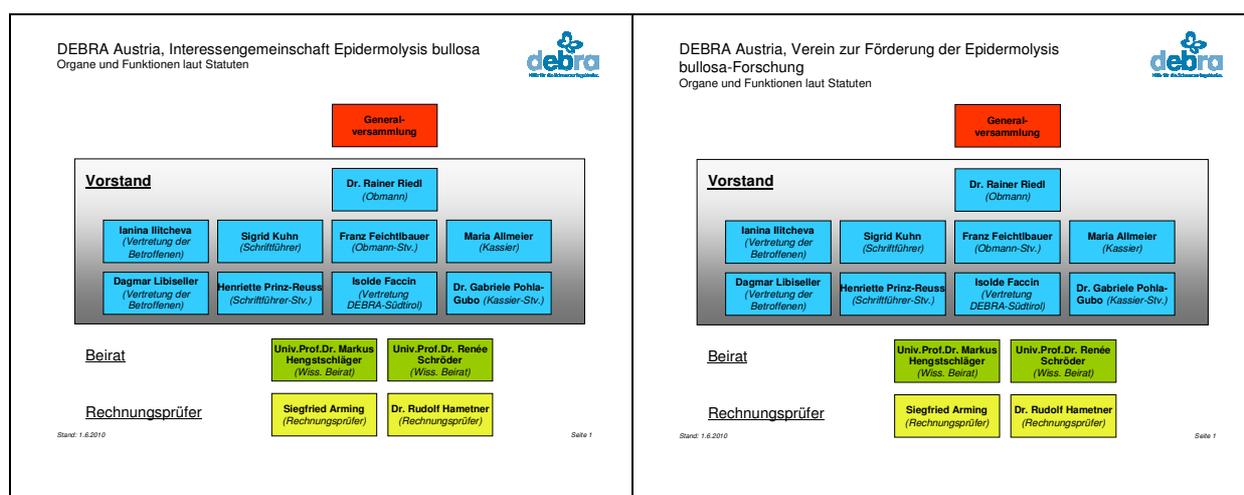


Abb. 2: Organigramme der beiden Vereine

Neben den „offiziellen“ Funktionen laut Statuten werden folgende Aufgaben wahrgenommen: Geschäftsführung der beiden Vereine: Dr. Rainer Riedl; Marketing und Öffentlichkeitsarbeit: Sigrid Greutter-Kuhn; Event-Organisation: Ulla Epler; Spenderbetreuung: Patricia Santo-Passo; Mitgliederhilfe: Henriette Reuss; Mitgliederbetreuung, Vereinszeitung und Homepage-Wartung: Dagmar Libiseller. Büroorganisation und Korrespondenz: Sabine Vranckx. 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 EB 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 EB bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen etabliert und gefördert werden.

### 3.4 Das EB-Haus Austria

In den Berichtszeitraum fällt der vierte Geburtstag des EB-Hauses. 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.



Abb. 3: Außen- und Innenansicht des EB-Haus Austria

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 Prof. 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 Ambulanzbericht

### 4.1 Übersicht

Das Ambulanzteam besteht derzeit aus Dr. Anja Diem (Leitung), Dr. Katharina Ude-Schoder, DGKS Manuela Langthaler und DGKS Alexandra Waldhör. Dieses Team wird von DGKS Sabine Unger und Praktikantinnen (ein Tag pro Woche von Oktober bis Mai) in administrativer Hinsicht bei Patientenmeldungen, Dokumentation, Korrespondenz, Kontakten u.a. unterstützt.



Abb. 4: Links: Das Ambulanz-Team im EB-Haus Austria. Rechts: Dr. Anja Diem im Einsatz

Die Arbeitsschwerpunkte von Dr. Anja Diem sind Patientenbetreuung, Angehörigenberatung, genetische Beratungen, Erhaltung und Ausbau des Therapeutennetzwerkes an den Salzburger Landeskliniken (SALK) sowie in letzter Zeit auch zunehmend die Beratung von Therapeuten in anderen EB-Beratungseinrichtungen europaweit. Frau Dr. Katharina Ude-Schoder arbeitet vorrangig in der Patientenbetreuung und Ernährungsberatung sowie an der Fertigstellung von Informationsbroschüren für Betroffene. Frau DGKS Manuela Langthaler hat ihren Schwerpunkt im Wundmanagement und in der Pflegeberatung während sich Frau DGKS Alexandra Waldhör sowohl in der Pflegeberatung als auch bei der Beschaffung von Information über neue Wundpflegeprodukte engagiert.

Auch heuer ist die Mehrheit der Betroffenen außerhalb der Generalambulanzen zu Behandlungs- und Beratungsterminen ins EB-Haus gekommen. In Summe werden derzeit 276 Betroffene im

Register des EB-Hauses geführt (siehe auch Abschnitt 6.5). In der Zeit von 3.10.2008 bis 9.10.2009 waren 202 ambulante Untersuchungen, 23 stationäre Aufnahmen und 110 stationäre Tage zu verzeichnen. Nicht nur Betroffene aus Österreich und dem unmittelbar benachbarten Ausland, sondern auch Patienten aus insgesamt 15 Ländern wurden behandelt. Im Vergleich zum Vorjahr bedeutet das

- einen deutlichen Zuwachs an stationären Aufnahmen,
- mehr ambulante Untersuchungen,
- ein Anstieg bei der Mitbetreuung und Beratung von Patienten und Abteilungen an anderen Kliniken sowie in der Hauskrankenpflege und
- wesentlich mehr Beratungen in Form von E-Mails und Telefongesprächen.

#### 4.2 Klinisch-angewandte Projekte in der Patientenversorgung

Von den gemeinsam mit dem Vorstand von DEBRA Austria definierten 25 klinisch-angewandten Projekten wurden im Berichtszeitraum 2009 fünf Vorhaben schwerpunktmäßig bearbeitet. Dies war in intensiverer Form erst durch die personelle Aufstockung des medizinischen Personals ab Anfang 2008 möglich. Nachfolgend – in Stichworten – Ziele und Zwischenergebnisse dieser Projekte:

1. **Kontrakturen und Verwachsungen an Fingern und Zehen:** Erforschung der Ursachen für die Kontrakturen und Verwachsungen an Fingern und Zehen und in weiterer Folge die Klärung der Frage welche Art der Prophylaxe Ziel führend ist.

##### Zwischenergebnis:

- Erforschung der Ursachen
  - Feingewebliche Untersuchungen von Gewebe, das bei Operationen entfernt wird (OP selten, dauert daher)
  - Ursachen im Detail nach wie vor nicht klar
- Deutliche Verbesserung der ergotherapeutischen Maßnahmen
- Verbesserte Wundheilung durch Verwendung von *Suprathel* bei Handoperationen ohne Verwendung von Eigenhauttransplantaten
- Ergotherapiepublikationen zwecks Prävention und Unterstützung in der postoperativen Versorgung
  - Broschüre für Eltern fertig gestellt (siehe auch Abschnitt 6.3)
  - Buch für Ergotherapeuten, Manuskript fertig gestellt, Publikation in Vorbereitung

Hier ist die Fertigstellung der Broschüre (gesamt 131 Seiten) besonders hervorzuheben. Die Broschüre fasst auf verständliche Weise das Wissen und die langjährige Erfahrung unserer Ergotherapeuten im Bereich EB zusammen und gibt Eltern und Betroffenen viele konkrete und praktische Hinweise, damit der Alltag mit dieser Erkrankung besser bewältigt werden kann. Aber nicht nur Erleichterungen für den Alltag, wie zum Beispiel spezielle Glas- und Flaschenöffner sind Gegenstand der Broschüre. Besonderes Augenmerk wurde auf die Erhaltung der Mobilität und die Fingerbeweglichkeit gelegt, die bei schweren Formen von EB stark eingeschränkt sein können. Dies ist besonders wichtig um die Notwendigkeit von komplizierten und belastenden Handoperationen möglichst lange hin-

auszuzögern. Sie ganz zu verhindern wäre natürlich unser großes Ziel, an dem wir auch in Zukunft auf verschiedenen Wegen weiterarbeiten werden.

2. **Fluoreszenztherapie:** Klärung der Frage ob Photodynamische Therapie (PDT, lokal und systemisch) für die Behandlung von Plattenepithelkarzinomen (PLECA) bei EB bullosa sinnvoll sein kann.

Zwischenergebnis:

- Erste viel versprechende Forschungsergebnisse von Prof. Dr. Barbara Krammer liegen vor
- Diskussion mit Prof. Dr. Rolf-Markus Szeimies, auch er kann sich Einsatz von PDT bei EB zur Diagnostik von PLECA und zur Keimreduktion gut vorstellen
- Planung einer Anwendungsbeobachtung von PDT mit Aminolävulinsäure (ALA) in Vollnarkose (während einer geplanten Operation)

3. **Schmerztherapie:** Verbesserung der bestehenden Ansätze zur Schmerztherapie

Zwischenergebnis:

- Verbesserung der Schmerzerfassung: Thema wird bei nahezu jedem Ambulanzbesuch angesprochen
- Schmerzarme Wundversorgung ist das Wichtigste
- Vor allem bei der EB simplex wurde deutliche Schmerzreduktion durch Verwendung der Low Level-Laser erreicht
- Medikamentöse Dauertherapie nur in Einzelfällen notwendig und erwünscht, nicht alle Betroffenen brauchen oder möchten auf Dauer eine Schmerztherapie
- Verstärkter Einsatz von *Ibuprofen*
- Häufig Kombination von Medikamenten notwendig
- Viele Betroffene möchten keine Dauertherapie auf Grund der zu erwartenden Nebenwirkungen
- Aufbau einer guten Zusammenarbeit mit der Schmerzambulanz der SALK
- Dr. Anja Diem absolviert Zusatzausbildung für Schmerztherapie (theoretischer Teil mit 120 Fortbildungsstunden beendet, 80 Stunden Praktikum in Schmerzambulanz der SALK oder in Kinderschmerzambulanz Datteln in Planung, wird sich aus Zeitgründen aber noch verzögern)

4. **Juckreiztherapie:** Verbesserung der bestehenden Ansätze zur Therapie von Juckreiz

Zwischenergebnis:

- Verbesserung der Juckreizerfassung: Thema wird bei nahezu jedem Ambulanzbesuch angesprochen
- Immer noch quälendes Problem für viele Betroffene, selten generalisiert, meist lokalisiert und zeitlich begrenzt
- Ursachen unterschiedlich
- Nach wie vor Vermeidung von Hauttrockenheit, *Cetirizin*, *Cortison*- und *Parfenac*-Creme am erfolgreichsten
- Die antimikrobielle Seide *Dermasilk* erleichtert manchmal Juckreiz

5. **Nahrungsresorption bei dystropher EB:** Klärung der Frage warum trotz erhöhter Kalorien- und Nährstoffzufuhr die Nährstoffaufnahme bei dystropher EB so reduziert ist.

### Zwischenergebnis:

- Einige Überlegungen, aber noch nicht wirklich „durchschlagende“ Idee für weitere Forschungen
- Erklärung ist vermutlich die Reduktion und Abflachung der Darmzotten
  - Notwendig wären Proben der Darmschleimhaut, aber die Gewinnung wäre mit Narkose verbunden und daher schwierig
  - Evtl. Start mit Proben der Speiseröhrenschleimhaut, ist aber anders aufgebaut
- Ernährung als Thema nach wie vor wichtig
  - Vortrag über gesunde Ernährung beim Jahrestreffen
  - Broschüren von Lesley Haynes wurden von Dr. Katharina Ude-Schoder übersetzt und für Österreich adaptiert (für alle Betroffenen)
- Verbessertes Beratungsangebot betreffend Ernährung, denn Ernährungsberatung ist jetzt bei jedem Ambulanzbesuch möglich, außerdem wurden zwei Informationsbroschüren zum Thema Ernährung und EB fertig gestellt

Rückblickend war es ein intensives und arbeitsreiches Jahr. Die Anzahl der ambulanten und stationären Patienten hat sich innerhalb von nur zwei Jahren verdoppelt, das zeigt die große Akzeptanz unter den Betroffenen, aber auch die Notwendigkeit einer solch spezialisierten Einrichtung wie es das EB-Haus ist. Für die Zukunft bleiben aber noch viele Aufgaben. Neben einer qualitätsvollen Patientenbetreuung zur Verbesserung der Lebensqualität aller Betroffenen ist eine wirkungsvolle Therapie für EB das große Ziel. Hier wird das Ambulanzteam auch weiterhin eng mit dem hervorragenden Forscherteam zusammenarbeiten.



Abb. 5: Dr. Anja Diem, Leiterin der Ambulanz im EB-Haus, betreut ein fröhliches „Schmetterlingskind“



kann. Die Arbeiten wurden in der Zwischenzeit von Mag. Monika Ettinger übernommen, so dass es zu keiner Verzögerung in der weiteren immunologischen Forschung kam.



Abb. 6: Prof. Dr. Johann Bauer (Mitte), der Leiter des Labors im EB-Haus, mit dem Forscherteam

Drittmittelprojekte: Ein wichtiges Ziel, das schon seit vielen Jahren verfolgt wurde, war der Aufbau einer Kooperation mit Prof. Michele DeLuca in Modena (Zentrum für regenerative Medizin). Diese Zusammenarbeit konnten wir nun mit einem von der EU geförderten Projekt im Rahmen des Interreg IV-Programms starten. Dabei sollen Patienten mit Mutationen im Kollagen 7 und 17 Gen einer Gentherapie näher gebracht werden. Das Projekt hat einen Rahmen von ca. € 950.000,- und wird von Salzburg aus koordiniert. Zum Ende des Projektes 2012 sollte es möglich sein, die ersten Transplantationen einzuleiten. Ein weiterer wichtiger Erfolg im Jahr 2009 war die Zuerkennung eines Forschungsprojektes des Fonds der wissenschaftlichen Forschung in Österreich, dem führenden Drittmittelgeber hier zu Lande. Das Projekt von Mag. Elisabeth Mayr zur „5`Genscherekorrektur von Mutationen im Kollagen 7 Gen“ wurde mit € 156.000,- bedacht, und kann so mit weiterer Unterstützung seitens der PMU und von DEBRA Südtirol mit voller Kraft vorangetrieben werden. Vor allem kann über eine Kooperation mit Prof. Leena Bruckner-Tuderman und ihrem Kollagen 7-Mausmodell ein wichtiger Schritt in Richtung in vivo Therapie gemacht werden. Das Forscherteam im EB-Haus bedankt sich sehr herzlich für die Unterstützung durch DEBRA Austria und hofft auf ein noch erfolgreicherer Jahr 2010.

## 5.2 Projektbericht 2009

### 5.2.1 Gentherapie – Spliceosome Mediated RNA Trans-Splicing (SMaRT)

Hintergrund: Veränderungen in bestimmten Strukturproteinen der Haut können zu EB führen. Derzeit sind zehn solcher Gene bekannt, welche der verschiedenen Subtypen von EB zu Grunde liegen. Diese Haut-Gene sind so groß, dass es schwierig ist, sie in die Zellen zu transportieren. Daher legen wir den Fokus unserer Gentherapieforschung auf die Genreparatur. Mittels SMaRT können gezielt veränderte Genabschnitte ausgetauscht werden. Dadurch bleibt die Genmenge in der Zelle konstant und das zu liefernde Genmaterial ist leichter zu transportieren.

Natürlich bedarf es einer genauen Auswahl an Reparaturmaterial, das außerdem mit speziellen Transportern verbunden werden muss, um erfolgreich in Zellen eingebracht werden zu können. Da es keine eindeutigen Regeln gibt, wie ein Reparaturmolekül für die bestmögliche Korrektur des jeweiligen Genes aufgebaut sein muss, haben wir eine Auswahlmethode entwickelt, die es uns ermöglicht, aus einer großen Anzahl solcher Reparaturmoleküle (PTMs) die besten zu isolieren. Hierfür wird ein Reporter-System verwendet, welches mit Hilfe eines Fluorescent Activated Cell Sorting-Gerätes die Zellen, bei denen die Korrektur funktioniert hat, von den nicht korrigierten Zellen unterscheiden kann. In Folge kann mit den besten Reparaturmolekülen weitergearbeitet werden. Diese können dann für die Behandlung von Patientenzellen adaptiert werden, um eine effiziente und spezifische Behandlung von Patientenzellen zu ermöglichen. Nach Einbringen der ausgewählten Reparaturmoleküle in Patientenzellen können diese sodann auf deren Funktionalität getestet und die behandelten Zellen mittels verschiedener Verfahren charakterisiert werden, um das Verschwinden bzw. die Reduktion der Krankheitsmerkmale nachzuweisen.

Bisherige Ergebnisse: Bisher wurden für mehrere Gene (Plektin, Keratin 14, Kollagen 7, Kollagen 17) Reparaturmoleküle isoliert, die eine sehr hohe Reparaturreffizienz aufweisen und deren Funktionalität in einem Reportersystem bewiesen wurde. Jedes einzelne wurde noch einmal getestet, ehe es für die Behandlung von Patientenzellen adaptiert wurde. Genspezifische Reparaturbausteine wurden in Patientenzellen eingebracht und der Reparaturerefolg auf Gen- und Proteinebene beschrieben. Mithilfe dieser „endogenen PTMs“ konnte bereits der vordere Bereich von Plektin, Keratin 14, Kollagen 7 und Kollagen 17, sowie der hintere Bereich von Kollagen 7 und Kollagen 17 in der Zellkultur in Patientenzellen repariert werden.

#### Ausblick:

a) Retroviren für den Transfer der Genschere: Nach der erfolgreichen Reparatur der oben genannten Strukturproteine mittels SMaRT sollen die entsprechenden PTMs „stabil“ in Patientenzellen eingebracht werden um die Zellen dauerhaft zu therapieren. Hierzu werden Retroviren verwendet, die so verändert sind, dass sie keinen Schaden anrichten können und zu einem sehr hohen Prozentsatz ihr Ziel erreichen. Diese Methode ist die Basis für eine Gentherapie am Menschen. Anhand dieser stabilen Systeme können noch genauere Erkenntnisse über die Funktionalität der PTMs, sowie die Wirkungsweise des verwendeten Virus auf die menschlichen Zellen gewonnen werden. Dies ist von hoher Wichtigkeit um Behandlungen von Patienten möglichst effektiv und vor allem auch sicher zu gestalten.

b) Herstellung von Hautäquivalenten: Der nächste Schritt sind genaue Untersuchungen in einem 3D-Hautmodell. Hierzu lässt man auf einer künstlichen Matrix die korrigierten Hautzellen wachsen und kann anschließend die Eigenschaften der korrigierten Zellen mittels unterschiedlicher Analysen im Labor studieren. In dem künstlichen 3D-Hautmodell kann analysiert werden, ob die korrigierten Strukturproteine wieder vorhanden und an der richtigen Schicht in der Haut positioniert sind.



b) Identifikation von alternativen therapeutischen Zielen und Markern:

Mittlerweile wurden einige wichtige Gene, die im Zusammenhang mit Entzündungen und so genanntem „Zellstress“ stehen, identifiziert. Diese werden in Patientenzellen vermehrt hergestellt. Erste Ergebnisse werden derzeit verifiziert und deuten auf interessante Zusammenhänge zwischen Genveränderungen und deren unterschiedlichen Auswirkungen hin.

c) Genschere als Tool zur Erforschung von EB:

Das oben beschriebene PTM zur Reparatur von Keratin 14 wurde zum einen so verändert, dass es das Keratin 14 Gen ausschalten kann und andererseits so, dass es eine spezielle Veränderung herbeiführen kann. Verschiedene Tests zeigten bereits die verschiedenen Auswirkungen dieser Veränderungen, die denen entsprechen, die bei EB-Zellen vorhanden sind.

d) Retroviren für den Transfer der Genschere:

Nachdem das Plektin-Gen bereits erfolgreich mit Hilfe von Retroviren in Patientenzellen eingeschleust wurde (Publikation: Wally V et al; Journal of Investigative Dermatology, 2008 Nov 8.), wurde nun auch das Keratin 14 PTM mittels Retroviren ins Genom von Patientenzellen integriert. Erste Tests zeigen eine erfolgreiche Integration in die Zellen und auch eine stattfindende Reparatur. Außerdem wurden die Genschermoleküle die das Keratin 14 Gen ausschalten bzw. verändern sollen mittels Retroviren in Hautzellen eingebracht. Derzeitige Tests sollen den Erfolg der retroviralen Integration nachweisen.

e) Herstellung von Hautäquivalenten:

Ein erstes Hautäquivalent wurde aus der Unterhaut eines Patienten und isolierten Oberhautzellen eines anderen Patienten hergestellt. Um nicht von menschlicher Spenderhaut abhängig zu sein werden derzeit weitere Hautäquivalente aus einer Matrix, die im Labor erzeugt werden kann, hergestellt. Außerdem werden verschiedene Möglichkeiten zur Gewinnung so genannter „Hautstammzellen“, welche die größten Erfolge versprechen, getestet.

### Ausblick (2 - 3 Jahre)

a) Gentherapie für Veränderungen im Keratin 14 Gen:

Die Integration der Genschere zur Reparatur des Keratin 14 Gens bzw. auch der Genschere zum Ausschalten bzw. Verändern des Keratin 14 Gens in Hautzellen mit Hilfe von Retroviren ist ein wichtiger Schritt auf dem Weg zur Behandlung von Patienten. Im Gegensatz zur bisherigen Behandlung von Hautzellen mit chemischen oder physikalischen Methoden ist bei Retroviren gewährleistet, dass wirklich jede Zelle eine Genschere aufgenommen hat. Das ist bei den anderen Methoden nicht gegeben, da man nur eine Trefferquote von etwa 30% erzielt. Nun ist es wichtig zu untersuchen, ob der therapeutische Erfolg anhält bzw. wie die Zellen auf die Aufnahme eines Virus reagieren. Dies alles sind wichtige Schritte am Weg zur Applikation am Menschen, da Sicherheit und Effizienz im Vordergrund stehen sollen.

b) Identifikation von alternativen therapeutischen Zielen und Markern:

Zur Identifikation von alternativen therapeutischen Zielen und Markern sollen EB-Zellen mit Nicht-EB-Zellen in großem Rahmen verglichen werden um molekulare Mechanismen zu identifizieren, die von Relevanz für den Verlauf und die Ausprägung von EB sind. Dabei sollen Gene gefunden werden, die uns erstens Aufschluss über den Erfolg der Therapie geben können (dies ist besonders bei EBS sehr schwierig) und außerdem mögliche Angriffspunkte für alternative Therapiemethoden darstellen, bei denen man eventuell schon bekannte Medikamente verwenden kann, um zumindest eine Linderung zu erzielen.

c) Genschere als Tool zur Erforschung von EB:

Nachdem die veränderten Genschermoleküle stabil in Hautzellen eingebracht wurden sollen die Veränderungen, die sie auslösen beleuchtet werden. Dieses Projekt überlappt mit dem oben beschriebenen und soll außerdem Aufschluss darüber geben, warum Veränderungen in einem einzigen Gen so unterschiedliche Auswirkungen haben können. Dazu wird die Häufigkeit von mög-







## Ziel

Durch Veränderung eines Genes kann bei manchen EB-Betroffenen ein bestimmtes Eiweiß der Haut nicht - auch nicht in kleinen Restmengen - hergestellt werden (z.B. fehlendes Typ 17 Kollagen bei EB junctionalis). In diesen Fällen hatte das Immunsystem noch nie Kontakt mit dem betreffenden Eiweiß. Bevor mit einer Gentherapie begonnen werden kann, muss das Immunsystem vorbereitet werden, um eine Abstoßung des neu eingeschleusten Eiweißes zu verhindern. In diesem Projekt wird nach Möglichkeiten gesucht, eine so genannte Immun-Toleranz (= keine Abstoßungsreaktion) auszulösen.

Aus der wissenschaftlichen Literatur sind verschiedene Ansätze zur Induktion von Toleranz bekannt. Im EB-Haus wurden zwei verschiedene Ansätze gewählt, um sie zu optimieren und für EB-Proteine anzuwenden.

1. „DEC-205-targeting“ von EB-Proteinen zu unreifen Antigen-präsentierenden Zellen (Dendritische Zellen): In diesem Ansatz wird ein spezielles Molekül mit dem Antigen gekoppelt, welches selektiv an unreife dendritische Zellen (= Antigen-präsentierende Zellen des Immunsystems) bindet und so die Reifung unterbindet. Antigen-Präsentation der unreifen dendritischen Zelle führt zur Induktion spezifischer regulatorischer T-Zellen, welche die zentralen Zellen der Toleranz darstellen. Dieser Ansatz stellt ein bereits etabliertes Toleranz-Protokoll dar.

2. Toleranz-Induktion mit Hilfe von Zytokinen (Botenstoffe des Immunsystems): In einem parallelen Ansatz soll Immun-Toleranz durch Toleranz-induzierende Moleküle (TIM) vermittelt werden. Diese bestehen aus Zytokinen (Stoffe, die das Immunsystem regulieren), von denen bekannt ist, dass sie in der Induktion sowie in der Erhaltung von immunologischer Toleranz eine Rolle spielen, und dem EB-Protein Typ 17 Kollagen. Über diese Moleküle soll die Entwicklung regulatorischer T-Zellen induziert werden.

## Aktueller Stand

- Das zweite Mausmodell, in welchem die einzelnen Ansätze der Immun-Toleranz gegenüber einem menschlichen Eiweiß (Typ 17 Kollagen) getestet werden, wurde weiter optimiert.
- Mit molekularbiologischen Methoden wurden spezielle Eiweiße (Toleranz-induzierende Moleküle, kurz: TIM) erzeugt. Diese bestehen aus dem EB-Protein Typ 17 Kollagen und Substanzen, welche die Immuntoleranz erhöhen (Zytokine). Erste Versuche im Mausmodell wurden erfolgreich durchgeführt.
- Eine zweite Applikationsmethode wurde ausgetestet und erste Versuche in der Maus erfolgreich durchgeführt.
- Erste Versuche zur Überprüfung der toleranz-induzierenden Fähigkeit der Zytokinfusionen wurden durchgeführt.

## Ausblick

Die zwei verschiedenen Applikationsarten des DEC-205-Targeting-Versuchs werden weiter optimiert, um die beste Art der Verabreichung zu bestimmen. Die Immunantwort wird mittels immunologischen Standardmethoden charakterisiert und in weiterer Folge im neuen Maussystem getestet. Darüber hinaus ist das gemeinsame Ziel den genauen Wirkmechanismus des DEC-205-Targeting zu entschlüsseln. Der Wirkmechanismus der Zytokin-Fusionen auf die Antigen-präsentierenden Zellen wird in vitro charakterisiert.

## Kooperationen

- Univ.-Prof. Dr. Josef Thalhammer und Dr. Peter Hammerl; Naturwissenschaftliche Fakultät der Universität Salzburg, Österreich



## 5.2.4 Wundheilung und Narbenbildung (Mag. Jenny Breitenbach)

### Ziel

Bei vielen Formen von EB ist die Wundheilung stark beeinträchtigt, wobei es oft zur Ausbildung von chronischen Wunden und Narben mit Geweberückbildung kommt. Zusätzlich kann es bei rezessiv dystropher EB vom Typ Hallopeau-Siemens zu Kontrakturen kommen, die zum Verlust der Greiffähigkeit von Fingern führen. Durch genomweite Untersuchung der Genaktivität in vernarbter und nicht vernarbter Haut von EB-Patienten und gesunden Personen durch Microarrays sollen Gene gefunden werden, deren Aktivität sich zwischen den untersuchten Gruppen deutlich unterscheidet. Diese Gene spielen höchstwahrscheinlich bei der Narbenbildung im Allgemeinen sowie bei EB-Narben im Besonderen eine wichtige Rolle. Die Ergebnisse aus den Microarrays sollen weiters durch andere Methoden überprüft werden – sowohl auf Genebene als auch auf Ebene der entsprechenden Eiweißstoffe. Die Mikroskopie von vernarbter und nicht vernarbter Haut von EB-Patienten und gesunden Personen soll Aufschlüsse über die Lokalisation und Funktion der entsprechenden Eiweißstoffe sowie deren Rolle in Narbenbildung und Wundheilung bei EB-Patienten geben.

### Aktueller Stand

Es wurden in vitro-Wundheilungsassays (so genannte „scratch assays“) durchgeführt. Dabei wird einer Zellschicht in der Zellkultur ein Kratzer zugefügt und die Zeit gemessen, bis dieser vollständig zugewachsen ist. Erste Versuche wurden mit Haut-Bindegewebszellen aus vernarbtem und nicht vernarbtem Gewebe von gesunden Personen und EB-Patienten durchgeführt. Dabei wuchsen die Kratzer in Schichten von Zellen gesunder Personen schneller zu als in Zellschichten von EB-Patienten. Solche Versuche wurden auch mit Oberhautzellen von EB-Patienten und gesunden Personen sowie mit Gen-korrigierten Oberhautzellen von EB-Patienten durchgeführt. Hier schlossen sich die Kratzer in den korrigierten Zellen von EB-Patienten am langsamsten. Weiters wurde mit einem microarray die Genaktivität in Hautzellen untersucht, die einem solchen „scratch assay“ unterzogen wurden. Aufgrund der Ergebnisse wird derzeit an der Optimierung dieses Versuches gearbeitet.

### Ausblick

Die Entwicklung eines 3D-Narbenbildungsmodells in Zellkultur ist geplant. In diesem soll die Aktivität der in den Mikroarrays gefundenen Gene hinauf- oder hinunterreguliert werden, um deren Einfluss auf Narbenbildung und Wundheilung zu untersuchen. Außerdem soll damit untersucht werden, ob Substanzen, die laut Literatur die Wundheilung begünstigen und/oder Narbenbildung verringern, in EB-Wunden die gleiche Wirkung zeigen. In weiterer Folge sollen diese Substanzen (körpereigene Botenstoffe und/oder Pharmazeutika) zur Behandlung von EB-Patienten eingesetzt werden.

## 5.2.5 Mutationsanalysen, Analyse der Genveränderungen (Mag. Alfred Klausegger)

### Ziel

Jene Genveränderungen, die zu EB führen, werden bei den jeweiligen Patienten über Analyse der Abfolge der DNA-Bausteine detektiert. Dazu wird das Verfahren der Sequenzanalyse verwendet.

### Aktueller Stand

Im Jahr 2009 konnten Mutationsanalyse für 21 Patienten durchgeführt werden. Dabei wurden 23 verschiedene Mutationen detektiert, von denen 12 Mutationen in der Literatur bereits publiziert waren und 11 als durchaus neu klassifiziert werden konnten. Insgesamt wurde für 60 Familienmitglieder eine Analyse durchgeführt. In der Patientengruppe mit dystropher EB konnten für 11



Wally V, Koller U, Hintner H, Bauer JW: Trans-splicing gene therapy in autosomal dominant disease; European Journal of Human Genetics; Vol 17 (2), 2009

Wally V, Brunner M, Koller U, Hintner H, Bauer JW. Therapy of dominant Epidermolysis bullosa via Spliceosome Mediated RNA Transsplicing. J Invest Dermatol 2009;129:328

Wally V, Koller U, Murauer EM, Mayr E, Klausegger A, Hintner H, Bauer JW; Gene therapy for autosomal dominant diseases; Experimental Dermatology; Vol 18 (3), 2009

### Wissenschaftliche Vorträge

Ettinger M, Gratz IK, Schwarzenbacher R, Thalhamer J, Hintner H, Bauer JW. Production of Tolerance-Inducing Molecules for Type XVII Collagen for Gene Therapy in Junctional Epidermolysis Bullosa Patients. European Immunodermatology Society meeting immediately prior to the ESDR in Budapest, Hungary 2009.

Murauer EM, Gache Y, Gratz IK, Klausegger A, Muss W, Gruber C, Meneguzzi G, Hintner H, Bauer JW. In vitro correction of COL7A1 gene mutations using RNA trans-splicing. Jahrestagung der European Society for Dermatological Research (ESDR). Budapest, Ungarn. 2009

Wally V, Koller U, Hintner H, Bauer JW; Trans-splicing gene therapy in autosomal dominant skin disease; European Journal of Human Genetics; 2009; 17(2):32

## 6 Akademiebericht

Die Tätigkeiten in der Akademie haben sich im Jahr 2009 – insbesondere durch den Aufwand in der Aus- und Weiterbildung aber auch durch erhöhte Anforderungen im Forschungsbereich – vervielfacht. Die Aufgaben wurden ohne Unterstützung durch ein Sekretariat bewältigt und es wird deshalb für die Zukunft eine bezahlte Assistenz in Erwägung gezogen. Im Folgenden werden die Tätigkeiten im Jahr 2009 in Kurzform dargestellt.



Abb. 9: Dr. Gabriela Pohla-Gubo, die Leiterin der Akademie im EB-Haus, mit dem Autor des Berichts

## 6.1 Aus- und Weiterbildung

Im Berichtszeitraum wurden folgende Termine von Mitarbeitern des EB-Haus Austria sowie von Mitgliedern der DEBRA Austria wahrgenommen:

DATUM	VERANSTALTUNG	ORT
09.-11.01.09	ÖÄK Diplom Palliativmedizin	Salzburg (AT)
21.-23.01.09	EADV Training Course Genodermatoses	EB-Haus Austria (AT)
05.-07.03.09	ADF-Jahrestagung	Heidelberg (D)
22.-25.03.09	World Immune Regulation Meeting III (WIRM)	Davos (CH)
23.-24.03.09	Practical Paediatric EB for professionals	Birmingham (GB)
25.-29.03.09	Spezielle Schmerztherapie	Salzburg (AT)
27.-29.03.09	ÖÄK Diplom Palliativmedizin	Salzburg (AT)
02.-03.04.09	Wund! Na Und?	Windischgarsten (AT)
03.-04.04.09	1 <sup>st</sup> Regional Symposium on Hereditary Epidermolysis bullosa (Mediterranean - Central and Eastern Europe)	Zagreb (HR)
15.-17.04.09	Experten Round Table „Wundmanagement“	Leogang (AT)
16.04.09	Photodynamische Therapie bei kutanen Neoplasien. Option für Patienten mit EB?	EB-Haus Austria (AT)
23.-26.05.09	European Human Genetics Conference 2009	Wien (AT)
26.-28.06.09	ÖÄK Diplom Palliativmedizin	Salzburg (AT)
01.07.09	Genodermatosen: Orphanet und nationaler Aktionsplan	EB-Haus Austria (AT)
21.07.09	News on Trans-splicing	EB-Haus Austria (AT)
06.-08.09.09	EB2009 ( <i>by invitation only</i> )	Wien (AT)
09.-12.09.09	39 <sup>th</sup> Annual ESDR Meeting	Budapest (HU)
10.-13.09.09	DEBRA International Congress	Prag (CZ)
18.-19.09.09	1. Tiroler Wundsymposium, Interdisziplinäre Wundversorgung	Alpbach, Tirol (AT)
09.10.09	Vorstandssitzung DEBRA Austria	EB-Haus Austria (AT)
10.-11.10.09	Jahrestreffen DEBRA Austria	St. Virgil, Salzburg (AT)
17.10.09	EB Conference 2009	Varna (BG)
18.-21.11.09	VIII Congreso Bional de Dermatología	Monterrey (MX)
27.-29.11.09	ÖGDV Jahrestagung	Salzburg (AT)

Weitere Tätigkeiten in Zusammenhang mit der spezifischen Aus- und Weiterbildung bei EB umfassten:

- Ausbildung von Gastärzten aus Mexiko und Chile: Dr. Rodrigo Cepeda bzw. Dr. Fernando Rodriguez
- Information für Gäste aus dem Ausland: Dr. Francis Pallison/Chile, Dr. Vania Declair Cohen/Brasilien, Mary Sprague/USA
- Internationale Kontakte und Vorträge mit Reisen nach Zagreb (Kroatien), Varna (Bulgarien) und Monterrey (Mexiko)

## 6.2 Forschung

Im Zusammenhang mit der regen Forschungstätigkeit in und außerhalb des EB-Haus Austria waren zahlreiche Telefon- und E-Mail-Kontakte, das Lesen und Beurteilen wissenschaftlicher Dokumente sowie viele externe Gespräche und interne Diskussionen notwendig. Die wichtigsten Arbeitsbereiche beinhalteten die:

- Etablierung der Forschungsk Kooperation mit dem Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA, Wien)
- Programmgestaltung der Wissenschaftskonferenz *DEBRA International's EB Research Conference - EB 2009* in Wien
- Internationale Ausschreibung von EB-Forschungsprojekten (Grants)

### 6.3 Publikationen

Als unmittelbare Hilfe für Betroffene ist im abgelaufenen Jahr besonders die Infobroschüre *Selbständig durch den Alltag mit EB – Tipps und Hinweise aus ergotherapeutischer Sicht für Eltern und Betroffene* hervorzuheben (siehe auch Abschnitt 4.2). Auf einfühlsame Art und Weise haben die Ergotherapeuten Mag. Hedwig Weiß und Florian Prinz Betroffenen und Ärzten eine Handlungsgrundlage zu Therapie und Management der EB bereit gestellt. Ein Buch der beiden Autoren mit dem Titel *Ergotherapie bei Epidermolysis bullosa – Ein ganzheitliches Behandlungskonzept von der Kindheit bis zum Erwachsenenalter* ist derzeit in Arbeit.



Abb. 10: Das Cover der Ergotherapiebroschüre der beiden Autoren Mag. Hedwig Weiß und Florian Prinz mit Beispielen einer Bewegungslandschaft, einer Eshilfe oder einer Tischschere

Neben den bereits vorgestellten Publikationen im Bereich der Forschung (siehe Abschnitt 5.3) wurden folgende wissenschaftliche Veröffentlichungen aus dem EB-Haus für die internationale EB-Gemeinschaft erstellt:

#### Übersichtsarbeiten

Nischler E, Klausegger A, Hüttner C, Pohla-Gubo G, Diem A, Bauer JW, Hintner H: Diagnostic pitfalls in newborns and babies with blisters and erosions. *Dermatol Res Pract* (in press)

#### Originalarbeiten

Laimer M: Epidermolysis bullosa hereditaria, *Pädiatr. Pädologie* 44 : 20-24 (2009)

Laimer M, Lanschützer CM, Nischler E, Klausegger A, Diem A, Pohla-Gubo G, Bauer JW, Hintner H: Erbliche blasenbildende Erkrankungen: Klinik, Diagnostik und Therapie der Epidermolysis bullosa [Hereditary blistering diseases. Symptoms, diagnosis and treatment of epidermolysis bullosa]. Hautarzt 60 : 378-388 (2009)

Laimer M, Lanschuetzer CM, Emberger M, Nischler E, Hintner H. Schleimhautbeteiligung bei blasenbildenden Erkrankungen. [Orogenital and conjunctival involvement in hereditary and autoimmune blistering diseases]. Hautarzt 60:881-890 (2009)

Laimer M, Bauer JW, Lanschützer CH, Hintner H: Epidermolysis bullosa hereditaria. Aktuelle Dermatologie 2009 May 19 [Epub ahead of print]

Laimer M, Lanschuetzer CM, Diem A, Bauer JW: Herlitz junctional epidermolysis bullosa. Dermatol Clin (in press)

Lanschuetzer CM, Laimer M, Nischler E, Hintner H: Epidermolysis bullosa nevi. Dermatol Clin (in press)

Yancey KB, Hintner H: Non-herlitz junctional epidermolysis bullosa. Dermatol Clin (in press)

Pohla-Gubo G, Cepeda-Valdés R und Hintner H: Immunofluorescence Mapping for the Diagnosis of Epidermolysis Bullosa. Dermatol Clin (in press)

Pohla-Gubo G und Hintner H: Epidermolysis Bullosa Care in Austria and the Epidermolysis Bullosa House Austria. Dermatol Clin (in press)

### Abstracts, Vortragskurzfassungen, Posterpräsentationen

Pohla-Gubo G: Immunofluorescence in Diagnosis of EB. First Regional Symposium on Hereditary Epidermolysis Bullosa (Mediterranean – Central and Eastern Europe), Zagreb, Croatia, April 3-4, 2009

Pohla-Gubo G: EB-Haus Austria: The first European Competence Centre for EB? First Regional Symposium on Hereditary Epidermolysis Bullosa (Mediterranean – Central and Eastern Europe), Zagreb, Croatia, April 3-4, 2009

Pohla-Gubo G, Hintner H, Riedl R: DEBRA Austria and the EB House Austria. Posterpräsentation International Conference EB 2009, Wien, Austria

Cepeda-Valdes R, Salas-Alanis JC, Pohla-Gubo G, Hintner H: Example for a Worldwide Collaboration in the Diagnosis of Epidermolysis Bullosa. Posterpräsentationen International Conference EB 2009, Wien, Austria & VIII Congreso Bienal de Dermatología, Academia Mexicana de Dermatología, A.C., Monterrey, Mexico

### Wissenschaftliche Vorträge

Pohla-Gubo G: "Immunofluorescence in Diagnosis of EB". First Regional Symposium on Hereditary Epidermolysis Bullosa (Mediterranean – Central and Eastern Europe), Zagreb, Croatia, April 3-4, 2009

Pohla-Gubo G: "EB-Haus Austria: The first European Competence Centre for EB?" First Regional Symposium on Hereditary Epidermolysis Bullosa (Mediterranean – Central and Eastern Europe), Zagreb, Croatia, April 3-4, 2009

Pohla-Gubo G: Epidermolysis bullosa (EB). Diagnostics in EB, last scientific achievements, the story of the EB House Austria. EB Conference 2009, Varna, Bulgaria, October 10, 2009

Pohla-Gubo G: Epidermolysis bullosa (EB). Diagnostics in EB. VIII Congreso Bienal de Dermatología, Academia Mexicana de Dermatología, A.C., Monterrey, Mexico, November 20, 2009

Pohla-Gubo G: Epidermolysis bullosa (EB). Diagnostics in EB, last scientific achievements, the story of the EB House Austria. Tecnológico de Monterrey, Mexico, November 23, 2009

## **6.4 Interessenten- und Spenderbetreuung**

Der Betrieb des EB-Haus Austria wird gänzlich aus Spendengeldern finanziert. Umso wichtiger ist es, den zahlreichen Interessenten für Informationen über Aufgaben und Ziele der DEBRA Austria, die Erkrankung EB und die Tätigkeiten im EB-Haus Austria zur Verfügung zu stehen. Führungen im EB-Haus sowie Informationsvorträge inner- und außerhalb des Hauses stehen daher auf der Tagesordnung. Durch Bereitstellung von Informationsmaterial (Info-Mappen) wird erreicht, dass korrekte Informationen zur „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ im Umfeld der Besucher und Interessenten weitergeben werden und damit neue Spender erreicht werden.

Vorträge und Führungen im EB-Haus erhielten unter anderem:

- Mitglieder der Seebühne Seeham, Besuch im EB-Haus, 19.02.2009
- LHF-Stv. Mag. David Brenner (zuständig für Finanzen im BL Salzburg), Besuch im EB-Haus, 18.06.2009
- BM für Gesundheit Alois Stöger und LR Erika Scharer (zuständig für Gesundheit im BL Salzburg), Besuch im EB-Haus, 14.09.2009
- Elvira Goebel, Europäische Kommission, Generaldirektion Gesundheit und LR Erika Scharer, Besuch im EB-Haus, 02.10.2009
- Mag. Michaela Petz-Michez, Leiterin des Salzburger Verbindungsbüros zur EU in Brüssel, Besuch im EB-Haus, 05.11.2009
- Mitglieder des Stötten-Chors, Besuch im EB-Haus, 11.11.2009

Informationen zur „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ und Spendenübernahmen außerhalb des EB-Hauses:

- Kuratoriumstreffen DEBRA Austria, Bericht über die medizinische Versorgung und Forschung im EB-Haus Austria, Wien, 21.04.2009
- Benefizkonzert im Stephansdom unter Beisein des BM für Wissenschaft und Forschung Dr. Johannes Hahn. Dabei durfte hunderten Teilnehmern einer Konferenz der „European Geoscience Union“ das Thema EB näher gebracht werden (Spendenerlös 10.000,- €). Wien, 21.04.2009
- Tätigkeitsbericht für DEBRA-Mitglieder, Generalversammlung DEBRA Austria, St.Virgil, Salzburg, 10.10.2009
- Bericht für Teilnehmer und Spendenübernahme aus der Benefizveranstaltung *World Games of Mountainbiking*, Hintertglemm, Austria, 12.09.2009

## 6.5 EB-Register Austria

Mit Ende 2009 waren 276 PatientInnen aus insgesamt 15 Ländern im EB-Register Austria vermerkt. 179 stammen aus Österreich, 55 aus Deutschland, 12 aus Italien, der Rest sind Einzelfälle aus weiteren 12 Ländern (Abb. 11). Fälle von EB simplex (EBS) und EB dystrophicans (EBD) sind zahlenmäßig ähnlich verteilt, deutlich seltener sind Fälle von EB junctionalis (EBJ), (Abb. 12).

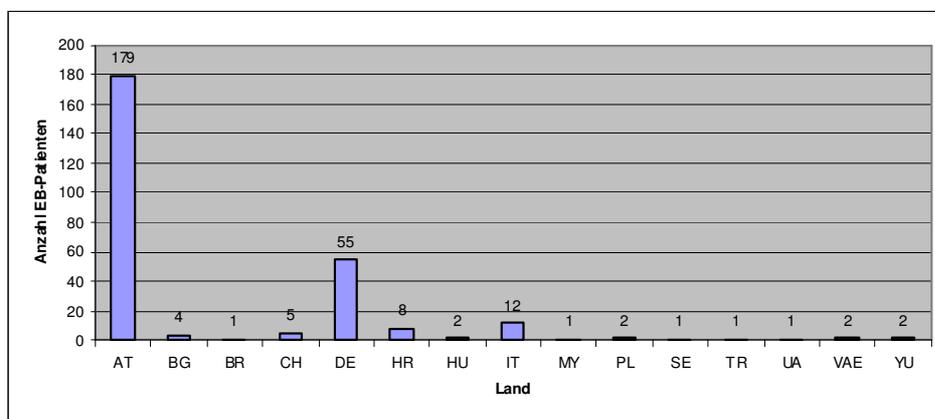


Abb. 11: 276 EB-Betroffene aus 15 Ländern wurden bisher im EB-Haus medizinisch versorgt

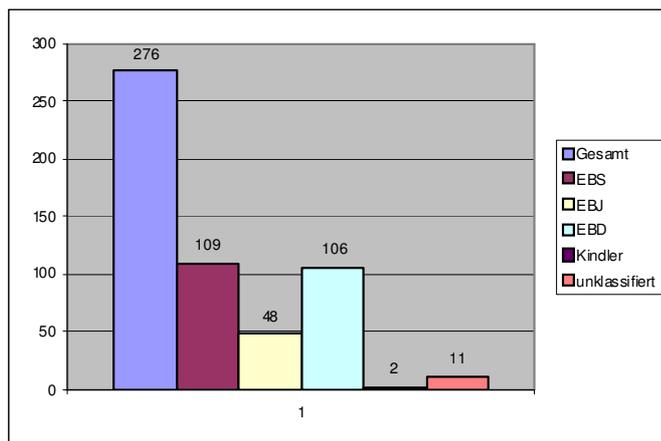


Abb. 12: Verteilung der Haupttypen von EB (simplex, junctionalis, dystrophicans) bei 276 Betroffenen

## 6.6 Website (www.eb-haus.eu) und Zeitung (EB-Haus Aktuell)

Wichtige Medien zur Information über EB im Allgemeinen und die Tätigkeiten im EB-Haus Austria sind die Website des EB-Hauses und die zweimal jährlich erscheinende Zeitung für Mitglieder und Großspender. Zu den Tätigkeiten im abgelaufenen Jahr zählten hier:

- Überarbeitung und Bereitstellung von Dokumenten zur Veröffentlichung auf der EB-Haus Website (z.B. Leben mit EB, Tipps & Tricks, Ernährung, Bekleidung)
- Erstellung der englischen Version der EB-Haus Website
- Fachliche Korrektur von Übersetzungen englischer Wissenschaftsdokumente ins Deutsche
- Chefredaktion und Berichte für zwei Ausgaben der Zeitung EB-Haus aktuell

## 6.7 Weitere Tätigkeiten

### Anerkennung des EB-Haus Austria als Centre of Expertise (CoE):

Im Sinne einer Verbesserung der Lebensqualität für Betroffene aus Österreich aber auch aus ganz Europa, standen im vergangenen Jahr Bemühungen um eine Anerkennung des EB-Haus Austria als nationales und europäisches Referenzzentrum. Ziel eines solchen Zentrums ist es, allen EB-Betroffenen freien Zugang zu qualitativvoller Behandlung ihrer seltenen Erkrankung zu ermöglichen und auch die dafür anfallenden Kosten europaweit zu refundieren. In einem Positionspapier – an maßgebliche Personen für die Etablierung eines solchen Zentrums in Österreich ausgehändigt – wurde aufgezeigt, dass die EU-weiten Kriterien für ein CoE im EB-Haus gänzlich erfüllt sind (Abb. 13).

### Organisation des jährlichen Mütterwochenendes

Bereits zum dritten Mal wurde das Erholungswochenende für Mütter von „Schmetterlingskindern“ organisiert. Das dabei gebotene Seminar der Psychologin Mag. Eva-Maria Roth wurde wieder

begeistert aufgenommen und die vielen positiven Rückmeldungen der Teilnehmerinnen bestärken uns in der Fortführung dieses Unterfangens (Abb. 13).

### Drehscheibe der Kommunikation

Die Akademie im EB-Haus Austria versteht sich als Drehscheibe der Kommunikation. Die Bereitstellung von Informationsmaterial, die Betreuung Interessierter und Spender, die Erfassung relevanter Daten im Register oder die Publikationstätigkeit sind wesentliche Aufgaben der Akademie. Die vielen Anfragen (Telefonate oder E-Mail) von Betroffenen und Therapeuten aus dem In- und Ausland begründen die Notwendigkeit dieser Einrichtung als kompetenter Ansprechpartner für die seltene und im Allgemeinen wenig unterstützte Erkrankung EB. Schließlich ist über das Notfall-Telefon (+43 (0)676 84 37 37 220) jederzeit Hilfe aus dem EB-Haus zu erwarten.

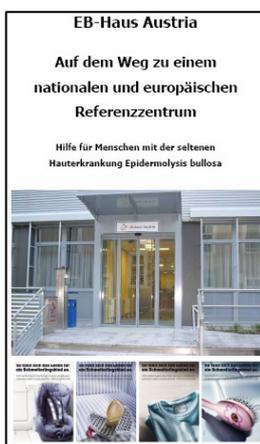


Abb. 13: Positionspapier „Referenzzentrum“

Mütterwochenende 2009

Notfall-Telefon

## 6.8 Das 14. Jahrestreffen von DEBRA Austria

Selbsthilfe und der Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen ist bei einer seltenen und folgenschweren Erkrankung wie Epidermolysis bullosa ganz besonders wichtig. Daher freuen sich alle Mitglieder von DEBRA Austria auf das jährliche Treffen in Salzburg. Im vergangenen Jahr fand das Treffen von 9.-11.10.2009 im Kongresshaus St.Virgil in Salzburg statt. Neben Vorträgen, Seminaren und Workshops wird hier dem persönlichen Gespräch viel Platz eingeräumt. Auch für die „Schmetterlingskinder“ gibt es immer ein besonderes Programm.

Das positive Feedback der Teilnehmer bestärken uns darin, das Treffen auch nächstes Jahr im gleichen Format und in der betont familiären Atmosphäre, in der echter Erfahrungsaustausch stattfinden kann, abzuhalten.



Abb. 14: Gruppenbild: die „DEBRA-Familie“ beim Jahrestreffen in St.Virgil, Salzburg

## 7 Finanzen

### 7.1 Gewinn- und Verlustrechnungen 2009

<b>Gewinn- und Verlustrechnung vom 1.1.2009 bis 31.12.2009</b>	
DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa	
Mitgliedsbeiträge	3.810
Zahlscheinaktion DM (saldiert)	1.581.700
Spenden	754.167
Sonstige betrieblich Erträge	3.018
<b>Erlöse</b>	<b>2.342.695</b>
Personalaufwand DEBRA	239.428
Büroaufwand	6.835
Porto	6.048
Telefonkosten	6.129
Werbung u. Öffentlichkeitsarbeit	43.322
Tagungs- u. Reisekosten	8.007
Mitgliederaufwand	52.041
Zahlungsverkehrsaufwand	39.567
Instandhaltungen	3.703
Prüfungs- u. Beratungskosten	21.173
AFA	9.572
GWG	1.679
Sonstiges	118
EB-Haus: Personalkosten	159.504
EB-Haus: Sachkosten	22.958
<b>Aufwendungen</b>	<b>620.084</b>
<b>Betriebsergebnis</b>	<b>1.722.611</b>
<b>Finanzergebnis</b>	<b>145.613</b>
<b>Jahresüberschuss</b>	<b>1.868.224</b>



R. Riedl

Dr. Rainer Riedl  
(Obmann)  
DEBRA Austria  
Am Heumarkt 27/3  
1030 Wien

[rainer.riedl@debra-austria.org](mailto:rainer.riedl@debra-austria.org)  
[www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)

