

# DEBRA Austria – Das Jahr 2015

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.





© P. HAMETNER

## Herzlichen Dank!

DEBRA Austria bedankt 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 (EB) betroffen sind.

Besonders wichtig sind langjährige Partner: Sehr dankbar sind wir für die projektbezogene Unterstützung durch die Beneficentia Stiftung, die Stiftung Zuversicht für Kinder, die C&A Foundation, die Scheuch Privatstiftung, die UniCredit Foundation, Lichtblicke Kitzbühel und durch die Aktion Licht ins Dunkel. Erst das nachhaltige Engagement vieler Spender und großzügiger Förderer ermöglicht eine umfassende „Hilfe für die Schmetterlingskinder“.

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

<b>DEBRA Austria – Hilfe für die Schmetterlingskinder</b> .....	4	
<b>Epidermolysis bullosa (EB) – Was ist das?</b> .....	6	
<b>20 Jahre DEBRA, 10 Jahre EB-Haus – Eine bewegte Geschichte</b> .....	10	
<b>Spendenaktionen und Kooperationen</b> .....	12	
<b>Mitgliederhilfe – Auffangnetz für Betroffene</b> .....	16	
<b>EB-Haus Austria – Die Spezialklinik</b> .....	18	
<b>EB-Ambulanz: Kompetente medizinische Versorgung</b> .....	20	
<b>EB-Akademie: Vernetzung und Wissensaustausch</b> .....	22	
<b>EB-Forschungseinheit: Am Weg zur Heilung</b> .....	24	
<b>Internationale EB-Forschung – Eine weltweite Mission</b> .....	26	
<b>DEBRA Austria – Finanzbericht 2015</b> .....	28	
<b>Ausgewählte Presseartikel</b> .....	31	
<b>Allgemeine Informationen</b> .....	35	
Kontakt .....	35	
Spendenkonten und Spendenabsetzbarkeit .....	35	
Spendenverwendung .....	35	
Impressum .....	35	



# DEBRA Austria – Hilfe für die Schmetterlingskinder

## Über uns

Unsere Mission lautet: Die Lebensqualität für Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) verbessern, kompetente medizinische Versorgung bereitstellen und durch die Förderung von Forschung Hoffnung auf Heilung geben.

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. Im Sinne unserer Vision „Heilung für EB ist möglich!“ wurde sehr bald begonnen, EB-For-



Dr. Rainer Riedl, Obmann und Vater einer EB-betroffenen Tochter

© N. BARGAD

schung zu fördern, um Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten zu entwickeln. Im Jahr 2005 konnte DEBRA Austria die weltweit erste Spezialklinik für EB eröffnen, das EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg.

DEBRA Austria ist gemeinnützig sowie mildtätig aktiv und seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet. Dank unserer großzügigen und treuen Spender ist es möglich, diese Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ mit ungebremstem Elan voranzutreiben. 🦋

## Organisation

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa Organe und Funktionen laut Statuten				Generalversammlung		 Hilfe für die Schmetterlingskinder	
<b>Vorstand</b>				<b>Dr. Rainer Riedl</b> (Obmann)			
<b>Mag. Ianina Ilitcheva</b> (Vertretung der Betroffenen)		<b>Dr. Gabriela Pöhla-Gubo</b> (Schriftführer)		<b>Franz Feichtlbauer</b> (Obmann-Stv., Kassier)		<b>Dagmar Libiseller</b> (Vertretung der Betroffenen)	
		<b>Mag. Gabriele Göbnitzer-Gharabaghi</b> (Schriftführer-Stv.)		<b>Maria Allmeier</b> (Kassier-Stv.)		<b>Isolde Mayr Faccin</b> (Vertretung DEBRA-Südtirol)	
<b>Beirat</b>				<b>Univ.-Prof. Dr. Alexander von Gabain</b> (Wiss. Beirat)		<b>Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger</b> (Wiss. Beirat)	
						<b>Univ.-Prof. Dr. Renée Schröder</b> (Wiss. Beirat)	
<b>Rechnungsprüfer</b>				<b>Dr. Gerhard Brandstätter</b> (Rechnungsprüfer)		<b>Dr. Rudolf Hametner</b> (Rechnungsprüfer)	

## Team und Vorstand

**D**er Vorstand von DEBRA Austria setzt sich aus EB-Betroffenen bzw. deren Angehörigen zusammen. Er stellt sicher, dass die Aktivitäten des Vereins immer im Einklang mit den Statuten, und damit auch den Bedürfnissen der Patienten, stehen. Das langjährige Engagement der Vorstandsmitglieder – die meisten sind seit der Gründung im Jahr 1995 dabei – ist Grundlage für die nachhaltige Vereinsarbeit und Voraussetzung für das Erreichen unserer Ziele. 🌸



Vorstand (v.l.n.r.): hinten: Dr. Rainer Riedl, Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi, Franz Feichtlbauer, vorne: Isolde Mayr Faccin, Mag. Ianina Ilitcheva, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Maria Allmeier, Dagmar Libiseller

© P. HAMETNER

## Kuratorium

**D**as Kuratorium wurde Ende 2004 mit dem Ziel ins Leben gerufen, den verschiedenen Initiativen und Projekten (z. B. die Realisierung des EB-Hauses Austria) von DEBRA Austria zum Durchbruch zu verhelfen. Neben der Vorsitzenden Vita Liebscher 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“. Wir bedanken uns von Herzen für diese Unterstützung – sie hat in den letzten elf Jahren viel bewegt. 🌸



Kuratorium (v.l.n.r.): MMag. Peter Ulm, Dr. Gabriela Pohla-Gubo und Dr. Rainer Riedl (DEBRA), Vita Liebscher, BM ad. Maria Rauch-Kallat, Mag. Friederike Müller-Wernhart, Ernst Stromberger  
Nicht im Bild: Mag. Eva Höfer und Sissy Mayrhofer

© DEBRA AUSTRIA

## Aufgaben und Ziele

**Z**iel von DEBRA Austria ist es, sich auf verschiedenen Ebenen für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ einzusetzen. Das bedeutet erstens die medizinische Versorgung sicherzustellen, zweitens die Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen zu ermöglichen. Drittens soll der Erfahrungsaustausch zwischen EB-Betroffenen gefördert und in Notfällen auch sozial benachteiligten Familien geholfen werden.

### Vereinsziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige

- Sicherstellung und laufende Optimierung der medizinischen Versorgung
- Förderung der EB-Forschung, um Heilungs- oder Linderungsmöglichkeiten zu finden
- Finanzierung des EB-Hauses Austria am Universitätsklinikum Salzburg

### Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Hauses
  - kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern
  - ein engagiertes Forscherteam
  - Ausbildung und Vernetzung von Experten und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die unmittelbare Hilfe für betroffene, sozial benachteiligte Familien 🌸

# Epidermolysis bullosa (EB) – Was ist das?

**S**chmetterlingskinder – 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 die 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 getroffen 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 andere Ver-



© DEBRA AUSTRIA (8)

änderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind Veränderungen in 18 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 therapeutischen 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**, leitende Ärztin EB-Ambulanz im EB-Haus Austria



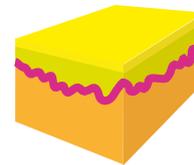
# Was ist EB?



**EINE ERKRANKUNG, DIE HAUT VERLETZLICH MACHT.**  
Leichte Berührungen verursachen Blasen, Wunden und Schmerz.

## Warum?

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



Epidermis  
Basalmembran  
Dermis

## Wie wird vererbt?



## 3 HAUPTTYPEN

## SYMPTOME

Große Bandbreite zwischen den

- SIMPLEX (EBS)**
- DYSTROPH (EBD)**
- JUNKTIONAL (EBJ)**

- Blasenbildung an Händen und Füßen
- Blasenbildung am ganzen Körper
- Versteifung der Gelenke
- Zusammenwachsen von Fingern und Zehen
- Zusammenziehen der Mundschleimhäute
- Verengung der Speiseröhre
- Blasenbildung in den Augen
- Sichtbare Schäden der Gesichtshaut
- Blasenbildung in der Mundhöhle
- Umfangreiche Blasenbildung am ganzen Körper
- Blasenbildung an Membranen der inneren Organe
- Schwere Komplikationen verlaufen oft tödlich

## Wie kann ich helfen?



# Haut Auflösung Blase Epidermolysis Bullosa

## SELTEN



Eines von 17.000 Neugeborenen ist betroffen.

## GENETISCH



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

## JEDER



Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

## NICHT ANSTECKEND



Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.

## UNHEILBAR



Noch nicht heilbar, aber Forschung macht Hoffnung. Derzeit nur Wund- und Schmerzmanagement möglich.

## Diagnose

Biopsie (Untersuchung einer kleinen Hautprobe unter dem Mikroskop) – Der Hautarzt identifiziert den EB-Typ anhand der Blasenbildungsschicht.

## Behandlung

**Blasen** – müssen punktiert, entleert und Wunden versorgt werden, um die Haut vor Reibung und Infektionen zu schützen. In schweren Fällen dauert das tägliche Verbinden Stunden und ist sehr schmerzhaft.

**Zahnpflege** – muss sehr sorgfältig erfolgen, weil Schleimhäute verletzlich und die Mundöffnung durch Verwachsungen verkleinert sein kann.

verschiedenen EB-Typen. Mehr als 30 Subtypen sind bekannt.



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



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



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

70%

Prozentuelle Verteilung der EB-Typen

5%

25%

## EB bekannt machen

## FORSCHUNG UNTERSTÜTZEN

Forschung und klinische Studien haben wichtige Fortschritte im Verständnis und der Behandlung von EB gebracht. Heilung könnte durch Stammzell-, Zell-, Gen- oder Proteintherapie möglich werden. Auch Therapieansätze mit molekularen Wirkstoffen (small molecules) sind vielversprechend.

EB-Forschung braucht nachhaltige Unterstützung durch uns alle. Seltene Erkrankungen haben keine Priorität in nationalen Gesundheitssystemen und in der Pharmaindustrie, darum ist die Forschung für „Schmetterlingskinder“ auf Spenden angewiesen.



[www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)

Das ist eine Übersicht über EB, ersetzt aber keine Diagnose. Schweregrade und Behandlungsmöglichkeiten sind von Fall zu Fall unterschiedlich. Kontaktieren Sie das EB-Haus in Salzburg, wenn Sie vermuten, dass Ihr Kind EB hat: [www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org)  
Designed by FIENDISH.com für DEBRA Austria.  
Licensed under creative commons 2013.  
Free to print, distribute and display.



FIENDISH.COM



© FIENDISH.COM

# 20 Jahre DEBRA, 10 Jahre EB-Haus – Eine bewegte Geschichte



© DEBRA-AUSTRIA

Gründungssitzung in St. Virgil, Salzburg

Die Geschichte von DEBRA Austria begann **1994**, als Eltern von „Schmetterlingskindern“ sich auf die Suche nach anderen Betroffenen von Epidermolysis bullosa (EB) machten. Was sie verband, war der Wunsch nach Information und Erfahrungsaustausch – beides für den Umgang mit einer seltenen, folgenschweren und unheilbaren Erkrankung unerlässlich. Im **Frühjahr 1995** kam es im Beisein unseres Mentors und späteren Ehrenpräsidenten Prof. Dr. Helmut Hintner zu einem Proponententreffen, das schließlich im **Oktober 1995** zur Vereinsgründung und ersten Generalversammlung in Salzburg führte. Von da an waren Salzburg und die dortige Universitätsklinik für Dermatologie ein geografischer Fixpunkt für betroffene Familien aus Österreich und vielen anderen Ländern. 🌸



© DEBRA-AUSTRIA

Internationaler DEBRA Kongress in Salzburg

Vernetzung und grenzüberschreitender Erfahrungsaustausch waren von Anfang an ganz wichtig. Das Internet mit seiner heutigen Informationsfülle und den ausgeklügelten Suchmaschinen war damals noch nicht verfügbar. So galt es, auf herkömmlichem Weg, möglichst rasch alle relevanten Informationen über die Erkrankung, über Behandlungsmöglichkeiten, über Verbandsmaterialien, über Spezialisten etc. zusammenzutragen und an unsere Mitglieder weiterzureichen: Eine Vereinszeitung musste her. Eine wesentliche Informationsquelle waren auch die internationalen Treffen der damals noch überschaubaren EB-Patientengemeinschaft. **1997** organisierten wir erstmals in Österreich den DEBRA International Kongress mit vielen Gästen aus aller Welt. 🌸



© R. HAMETNER

Das engagierte EB-Kernteam rund um Prof. Dr. Helmut Hintner am Universitätsklinikum Salzburg

Motiviert von den Erfahrungen anderer DEBRA Gruppen und angetrieben von den Erfordernissen, die eine Multisymptomerkrankung mit sich bringt, gingen wir **ab 1997** daran, an den Salzburger Landeskliniken – rund um die Dermatologie als primäre Anlaufstelle – ein Netzwerk von EB-Spezialisten aufzubauen. Viele Fachärzte anderer Universitätskliniken waren sofort bereit, bei diesem von Dr. Gabriela Pohla-Gubo initiierten Projekt mitzuarbeiten. Das besondere Engagement des kleinen Teams rund um Prof. Dr. Helmut Hintner, die spürbare Patientenfreundlichkeit, die einfühlsame Betreuung und nicht zuletzt die zentrale Lage in Österreich ließen Salzburg als idealen Ort für ein mögliches „EB-Zentrum“ erscheinen. 🌸



© D. LIPKOVICH

Benefizkonzert „Little Wing“ mit Willi Resetarits, Ludwig Hirsch und vielen anderen Stars

Wie gerufen erschien dann mit Ernst Stromberger **im Jahr 2001** ein „Mäzen“, der an einer nachhaltigen Hilfe für die „Schmetterlingskinder“ interessiert war. Seine finanzielle und ideelle Unterstützung ermöglichte es, die Idee eines Spezialzentrums weiterzuentwickeln. So entstanden **Anfang 2002** konkrete Pläne für den Bau des EB-Hauses Austria, das als Spezialambulanz der Dermatologie die medizinische Versorgung der EB-Betroffenen dauerhaft sichern sollte. Das einzige was fehlte, war das Geld. Nachdem wir verschiedene Optionen ausgelotet hatten, stand fest, dass wir dafür ein eigenes Fundraising aufbauen mussten. Und so begannen wir, verschiedene Benefizveranstaltungen zu organisieren: Konzerte, Lesungen, Kunstauktionen, Golfturniere etc. 🌸



© R. HAMETNER

Spatenstich: Dr. Rainer Riedl, Valentin Mimra, LHF Gabi Burgstaller, Prof. Dr. Helmut Hintner, Dr. Max Laimböck

Nach vielen Veranstaltungen, vielen Spenderbriefen und drei enorm arbeitsintensiven Jahren waren wir dank der Solidarität und Großzügigkeit vieler Menschen **im Herbst 2004** so weit, dass der Spatenstich für das EB-Haus Austria erfolgen konnte. Das war ein besonderer Meilenstein in der Geschichte von DEBRA Austria: Die Zusagen und ideellen Unterstützungen der Salzburger Landeshauptfrau und der Geschäftsführung der Salzburger Landeskrankenhauser waren keine Selbstverständlichkeit, hatten wir uns doch ein sehr ambitioniertes Projekt vorgenommen. Die Freude war dann aber auf allen Seiten groß, vor allem auch über den täglichen Fortschritt auf der Baustelle. 🌸



© A. KOLARIK

Feierliche Eröffnung des EB-Hauses Austria u. a. mit LHF Gabi Burgstaller

Bereits ein Jahr später, **am 17. November 2005**, wurde das EB-Haus Austria im Beisein der amtierenden Landeshauptfrau Gabi Burgstaller, des Geschäftsführers des Universitätsklinikums Salzburgs Dr. Max Laimböck, des Architekten Gerhart Nusser, des Leiters der Universitätsklinik für Dermatologie Prof. Dr. Helmut Hintner und einer fröhlichen Schar von Förderern, Mitstreitern und EB-Betroffenen feierlich eröffnet. Bis heute ist dieses Haus weltweit einzigartig und gilt in Österreich aber auch international als Vorzeigeprojekt im Umgang mit einer seltenen Erkrankung. Die EB-Spezialklinik wird von den drei Säulen EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit und EB-Akademie getragen. 🌸



© R. HAMETNER

Ein engagiertes Forschungsteam sucht nach Linderung und Heilung für EB

Ärztinnen und Krankenschwestern, Forscher und nicht zuletzt die „Schmetterlingskinder“ besiedelten ihr neues „Zuhause“ mit großer Begeisterung. Vor allem der Forschungsbereich dehnte sich rasch aus, sodass **2013** in einem Neubautrakt der Paracelsus Medizinischen Universität (PMU) ein zweites Labor angemietet und mit modernen Laborgeräten ausgestattet wurde. Nicht zufällig stellten sich mit der Zeit vielversprechende Erfolge in der EB-Forschung ein. Zwei Meilensteine kennzeichneten **das Jahr 2014**: eine erfolgreiche Transplantation von genkorrigierten Hautstücken und eine Salbe mit dem Wirkstoff Diacerein, der nachweislich die Blasenbildung bei einer EB-Form reduziert. 🌸



© LOWE GGK

Jubiläums-Sujet von Lowe GGK

**Im Herbst 2015** feierten wir ein besonders Jubiläum: 20 Jahre DEBRA Austria und 10 Jahre EB-Haus Austria. Dieser Doppelgeburtstag wurde kommunikativ durch ein passendes Sujet von Lowe GGK unterstrichen. Herzlichen Dank an unsere Agentur und an die außerordentlich kreativen Köpfe. Sie begleiten uns seit 2004, ihnen ist es gelungen, die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ in berührende und impact-starke Bilder zu übersetzen. Über die Jahre ist daraus – auch dank unserer exzellenten Mediaagentur Mindshare – eine der erfolgreichsten Werbekampagnen des Landes geworden, gemessen an einer Vielzahl von Preisen und einem beeindruckenden Bekanntheitsgrad in der Bevölkerung. Die Kampagne hat etwas in den Menschen bewegt und zu großer Solidarität und Hilfsbereitschaft in der Bevölkerung geführt. Mit diesen guten Voraussetzungen können wir unsere Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ mit großem Elan fortsetzen. 🌸





**A**uch 2015 konnten wir gemeinsam mit unseren Spendern und Unterstützern – sei es durch einmalige oder regelmäßige Spenden, kreative Aktionen oder öffentlichkeitswirksame Veranstaltungen – viel für die „Schmetterlingskinder“ erreichen. Wir bedanken uns sehr herzlich bei allen, die mit großem Engagement dazu beigetragen haben! 🦋

© siehe Allgemeine Informationen, S.33

**B**riefe von Spendern an DEBRA. Wir bedanken uns für die berührenden Rückmeldungen! 🍀

Salzburg, 24.10.2015

Herzlichen Glückwunsch zum 10-jährigen Jubiläum des EB-Klauses! Ich freue mich mit Ihnen!

Vielen Dank für das schöne Plakat!

Ganz besonderen Dank für den neuen Schmetterlings-Kalender! Er bringt mir täglich Freude, wenn ich darauf blicke! Alles Gute weiterhin!

Mit lieben Grüßen Ihre  
D. F.

Sehr geehrter Herr Dr. Rainer Riedl!

Ich bedanke mich recht herzlich

für die schönen Schmetterlingskarten. Ich habe mich über diese Aufmerksamkeit Ihrerseits sehr gefreut.

Alles Liebe und eine baldige Heilung der kleinen Marie und allen anderen Schmetterlingskindern wünscht aus tiefstem Herzen  
Elfriede P.

Wien, am 27.8.2015



Schöne Weihnachtswünsche und für 2016 alles Gute, Gesundheit und Erfolg und viele Spenden für einen Einsatz wünsche ich

Johann G.

Ich kann mit meiner Rente ein kleines Spenden geben

„Der Lungau – Österreichs Sonnenbecken“  
St. Rupert-Wellpfrach

12. Juli 15 9 007089 123

Sehr geehrter Dr. Riedl,

da ich keinen Internetzugang habe möchte ich Ihnen mit allen Betreffenden das mitkommen lassen. Auch mit meiner Unterstützung ich schon alt (83) ...

Alles Gute und Gottes Segen wünscht

Marica L.



Danke für die Aufmerksamkeit.

# WÄRME DIE HILFT

OMV Vitatherm ist stolz auf die seit 2011 bestehende Partnerschaft mit Debra Austria und den "Schmetterlingskindern".



# Mitgliederhilfe – Auffangnetz für Betroffene

**D**ie direkte, unmittelbare Betreuung der von EB betroffenen Familien ist neben der umfassenden medizinischen Versorgung und der Forschung auf der Suche nach Heilungsmöglichkeiten eine zentrale Aufgabe von DEBRA Austria. Die Familien stehen in engem Kontakt mit DEBRA und werden durch eine engagierte Sozialarbeiterin bestmöglich aufgefangen. Bei Bedarf kann auch psychologische Unterstützung organisiert werden. Dazu kommt die unmittelbare Hilfe für Betroffene und Angehörige in Notfällen oder wenn sie durch das Sozialsystem nicht ausreichend unterstützt werden.

Ein weiterer wichtiger Baustein der Mitgliederbetreuung ist die Förderung des regelmäßigen Erfahrungsaustausches. Hier bieten wir z.B. Mütter- oder Väterwochenenden, Familienwochenenden oder Jahrestreffen an. Durch den intensiven Austausch haben sich innerhalb der „DEBRA Fa-

milie“ große Wertschätzung und ein freundschaftliches Klima entwickelt – wohl das beste Auffangnetz, das sich Menschen mit oder ohne Erkrankung wünschen können.

**Mehr als nur ein Jahrestreffen.** Einmal im Jahr findet das DEBRA Jahrestreffen statt, um EB-betroffene Familien zusammenzubringen. Veranstaltungsort ist das Seminarhotel St. Virgil in Salzburg. Ein vielseitiges Programm mit Vorträgen, Workshops, Kinderunterhaltung und Ausflügen in die Umgebung bildet den Rahmen – gemeinsames Erleben, Lachen und Erfahrungsaustausch stehen dabei im Mittelpunkt.

Im September 2015 war alles noch ein bisschen größer und festlicher als sonst: Anlässlich des 20. Geburtstags von DEBRA und des 10-jährigen Jubiläums des EB-Hauses wartete das Jahrestreffen mit einem besonders abwechslungsreichen Programm auf.

Selbst die normalerweise eher trockene Generalversammlung, bei der Arbeitsschwerpunkte und Budget für das kommende Jahr beschlossen werden, erlebte eine kreative Umgestaltung. Einige Mütter von „Schmetterlingskindern“ bewiesen ihr Schauspieltalent: Sie tauschten Rollen mit dem Vorstand und sorgten mit ihrer kabarettistischen Interpretation der Generalversammlung für große Heiterkeit. Auch ein besonderes Danke stand auf der Tagesordnung. Zum Teil sehr emotional dankten die Mitglieder dem Verein für die vielen kleinen und großen Schritte, die gesetzt wur-



Gruppenfoto der DEBRA Familie anlässlich des Jubiläumsjahrestreffens.



DEBRA Mitgründer Franz Feichtlbauer und „Schmetterlingskind“ Lena Riedl schneiden die Jubiläumstorte an

© R. HAMETNER (2)

**EB** -Forschung zum Be-Greifen. Ein besonderer Höhepunkt des Jahrestreffens war die Ausstellung „EB-Forschung zum Be-Greifen“. Interaktiv und spielerisch führte sie in mehreren Stationen an das Thema heran. Im Mittelpunkt standen dabei die vielen Fragen, die Patienten und ihre Angehörigen durch den Kopf gehen: Wodurch entsteht Epidermolysis bullosa? Wie könnte eine Therapie aussehen? Wie lange müssen wir noch auf Heilung warten?



„Schmetterlingskind“ Valentin beim Bau einer Zelle aus Plastilin

© R. HAMETNER

Forscher aus dem EB-Haus beantworteten Fragen über die Erkrankung, über Gentherapie, Hautkrebs, Wundheilung und vieles mehr. Und wer sich selbst als Hobbyforscher versuchen wollte, übte unter fachkundiger Anleitung die Isolierung von DNA aus Obst oder baute Zellen aus Plastilin. Die Bilanz war für alle Seiten positiv: Die einen hatten ein wenig mehr über ihre Erkrankung gelernt und wurden in ihrer Hoffnung auf Linderung und Heilung durch Forschung bestärkt. Die anderen wurden wieder daran erinnert, für wen sie täglich den Labormantel anziehen. 

den und in den letzten 20 Jahren zu mehr Lebensqualität für „Schmetterlingskinder“ beigetragen haben.

Musikalisch hatte das Wochenende einiges zu bieten. Den Anfang machte eine bewegende Aufführung des Stötten-Chors, der schon viele erfolgreiche Benefizkonzerte für die „Schmetterlingskinder“ gegeben hat. Am Samstagabend ging es mit einem unterhaltsamen Kabarett- und Musikprogramm von und mit Andy Woerz weiter. Danach waren der Tanzabend mit DJ MC für die mittlere und ältere Generation und eine Disco für Jugendliche mit DJ Valle echte Premieren, wohl auch für das Seminarhotel. Hier konnte niemand stillhalten – selbst im Rollstuhl wurde ausgelassen getanzt.

Für die Kleinsten gab es Clown-Unterhaltung mit Riesen-seifenblasen und einen Besuch im Salzburger Zoo, der bleibende Eindrücke hinterließ. Die Jugendlichen konnten bei einem Kreativworkshop fotografisch experimentieren und besuchten die gläserne Aussichtsplattform

auf dem Salzburger Gaisberg.

Das Leben mit einer chronischen und derzeit noch unheilbaren Erkrankung stellt Betroffene und ihre Familien vor vielfältige Herausforderungen. Intensiver Erfahrungsaustausch und psychologische „Werkzeuge“ können hier sehr hilfreich sein. So erarbeiteten die Teilnehmer im gleichnamigen Workshop nützliche „Tipps und Tricks im Alltag“, gemeinsam mit einer Ergotherapeutin sowie der Psychologin und Mutter eines EB-Betroffenen, Mag. Gabriele Göbninger-Gharabaghi. Am Sonntag folgte ein inspirierender Impulsvortrag des Motivationstrainers, Psychologen und erfolgreichen Buchautors Dr. Georg Fraberger. Er wurde ohne Gliedmaßen geboren und erzählte sehr offen und praxisnah aus seinem Leben mit Handicap.

Das vielfältige Programm sorgte dafür, dass die Zeit wie im Flug verging. Bei der Abreise am Sonntag hatte der eine oder die andere schon wieder die Vorfreude auf das nächste Jahrestreffen mit im Gepäck. 🌀



Lachen hilft: Der Bubble-Clown war das Highlight für die Kleinen



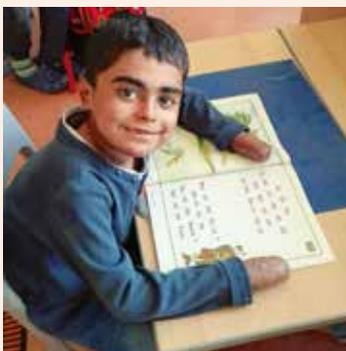
Impulsvortrag von Dr. Georg Fraberger: Aus Einschränkungen Kraft schöpfen



Der Stötten-Chor tritt für die „Schmetterlingskinder“ auf

© R. HAMETNER (3)

**N**eu es Mitglied bei DEBRA Austria: **Qasim, 9 Jahre alt.** Qasim kommt aus Pakistan. Seine Familie musste 2009 das Land verlassen, da es dort keine kompetente medizinische Versorgung für „Schmetterlingskinder“ gibt. Qasim lebt mit einer besonders stark ausgeprägten Form von EB, auch seine Schleimhäute in Mund, Speiseröhre und Darm sind betroffen. Dadurch ist er auf flüssige, hochkalorische Spezialnahrung angewiesen. Seit 2015 sind Qasim und seine Familie Mitglieder bei DEBRA Austria und er-



Qasim lernt mit Begeisterung lesen

© B. HUSAR

halten die dringend benötigte Zusatznahrung vom Verein refundiert.

Derzeit besucht der Bub eine sonderpädagogische Schule in Niederösterreich. Trotz der schweren Erkrankung ist er ein fröhliches Kind und aufgrund seines sozialen Wesens eine große Bereicherung für die ganze Klassengemeinschaft. Obwohl er ständig Schmerzen hat, sieht man ihm das nur selten an. In der Schule ist er sehr wissbegierig und hat schon viele Fortschritte erzielt, vor allem seit er einen Stift halten kann. 🌀

# EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

## Aufgaben und Ziele

**H**elfen – Heilen – Lernen: das sind Begriffe, die für sich sprechen und dabei am einfachsten die drei Säulen des EB-Hauses Austria – EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit und EB-Akademie – beschreiben. Seit 2005 gibt es die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ am Salzburger Universitätsklinikum. Das EB-Haus Austria ist mittlerweile zu einem Expertenzentrum für Epidermolysis bullosa (EB) geworden, in Österreich und darüber hinaus. Für den Umgang mit einer Multisystemerkrankung wie EB sind spezielles Wissen, langjährige Erfahrung und viel Einfühlungsvermögen erforderlich. All das finden EB-Betroffene in dem von der Patientenorganisation DEBRA Austria errichteten EB-Haus.

Unter der Leitung von Dr. Anja Diem sorgen Ärzte, The-



Prim. Prof. Dr. Johann Bauer,  
medizinischer Geschäftsführer

© R. HAMETNER

rapeuten und Krankenschwestern der **EB-Ambulanz** für die medizinische Versorgung der „Schmetterlingskinder“. Die Schwerpunkte liegen hier auf den Bereichen Wundmanagement, Schmerztherapie, Ernährungsberatung, Vor- und Nachsorge sowie der multidisziplinären Versorgung der großen und kleinen Patienten. Die Notwendigkeit für eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit anderen Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums hat das EB-Therapienetzwerk auf etwa 30 engagierte Mediziner, Therapeuten und Berater anwachsen lassen.

Das Team der **EB-Forschungseinheit** hat sich der Linderung und Heilung von EB verschrieben. Neueste wissenschaftliche Erkenntnisse aus den Bereichen Gen- und Zelltherapie,



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

© R. HAMETNER (9)

kleine molekulare Wirkstoffe (Small Molecules) oder Hautkrebsforschung geben den „Schmetterlingskindern“ Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen.

Die große Mission von Dr. Julia Reichelt und ihrem Team ist eine ursächliche Heilung der Erkrankung: In enger Zusammenarbeit mit anderen internationalen Forschungsgruppen wird das langfristige Ziel verfolgt, eine sichere und effiziente Gentherapie für die Betroffenen zu entwickeln.

Daneben müssen wir aber auch den dringenden Bedürfnissen der Patienten gerecht werden, die heute mit belastenden und einschränkenden Komplikationen leben. Deshalb arbeiten die Forscher im EB-Haus intensiv an Therapieansätzen, die kurz- und mittelfristig die Symptome der Erkrankung lindern und so das Leben der Betroffe-

nen im Hier und Jetzt erleichtern sollen.

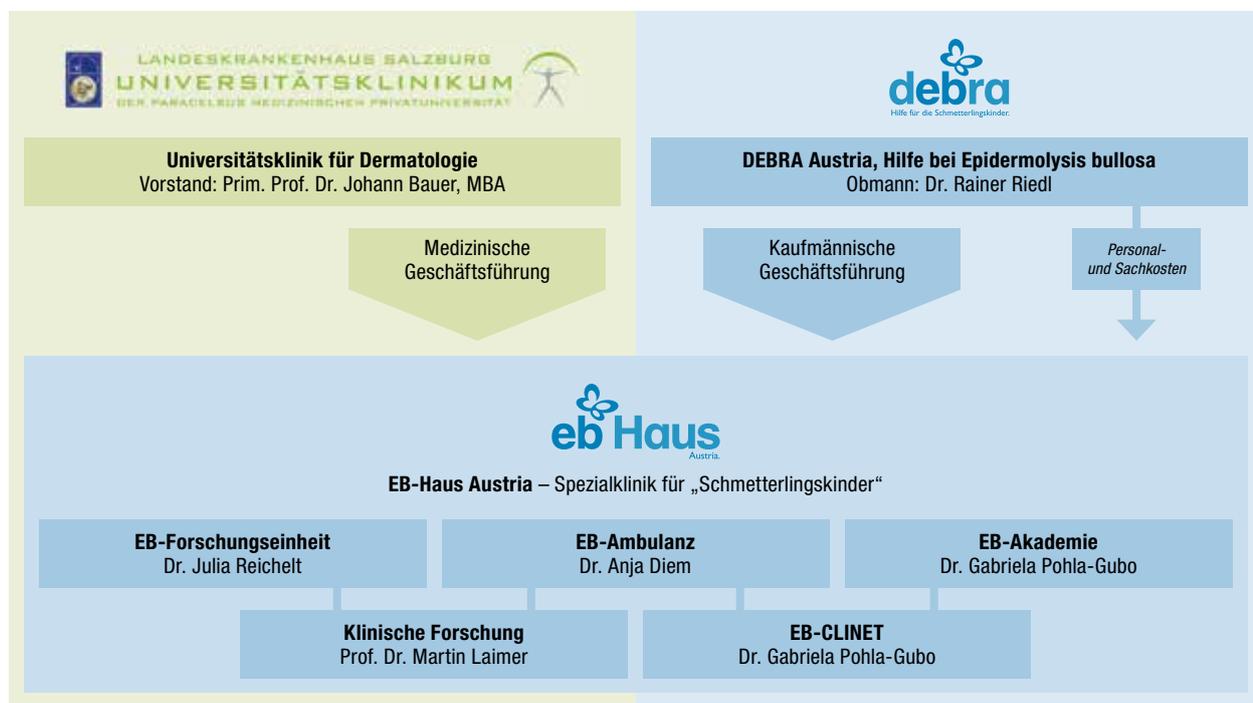
Über die Jahre haben die Experten im EB-Haus viele wertvolle Erfahrungen gesammelt. Dieses Wissen weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie**. Unter der Leitung von Dr. Gabriela Pohla-Gubo wird für die Aus- und Weiterbildung von Betroffenen und medizinischem Personal gesorgt. Zudem ist die EB-Akademie für die nationale und internationale Vernetzung im Zuge der Initiative „EB-CLINET – Klinisches Netzwerk von EB-Zentren und Experten“ verantwortlich, um einen Austausch von Fachkenntnis und Praxis zu ermöglichen. Auch Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising und ein intensiver Kontakt mit Spendern gehören zum breitgefächerten Aufgabenbereich des Akademieteams und sollen sicherstellen, dass das EB-Haus auch in Zukunft betrieben werden kann. 🌸

## Organisation

**D**as EB-Haus Austria – die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ – wurde im Jahr 2005 vom Verein DEBRA Austria ins Leben gerufen, der es bis heute ausschließlich durch Spenden finanziert. Es ist organisatorisch und strukturell in die Universitätsklinik für Derma-

tologie des Landeskrankenhauses Salzburg eingebettet.

Die Geschäftsführung des EB-Hauses teilen sich daher der Vorstand der Hautklinik, Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, und der Obmann von DEBRA Austria, Dr. Rainer Riedl. 🌸



# EB-Ambulanz: Kompetente medizinische Versorgung

**D**ie Ambulanz im EB-Haus bietet Menschen, die mit Epidermolysis bullosa (EB) leben, bestmögliche medizinische Versorgung. Die Schwerpunkte liegen neben der Diagnostik auf einem umfassenden Wundmanagement, Schmerztherapie, Ernährungsberatung, Vorsorgeuntersuchungen sowie einer allgemeinen medizinischen Beratung. Durch die gute interdisziplinäre Zusammenarbeit mit Spezialisten anderer Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums und mit niedergelassenen Ärzten stehen noch zusätzliche Behandlungsangebote für EB-Betroffene zur Verfügung, z.B. Handoperationen, Physio- sowie Ergotherapie, Zahnsanierungen oder psychologische Unterstützung.

Schon frühzeitig stellen sich EB-betroffenen Familien viele Fragen, Sorgen und Ängste, mit denen sich auch das Ambulanzteam konfrontiert sieht. Im weiteren Lebens-

verlauf wandeln sich die Themen: Einschulung, Berufswahl, Ortswechsel oder Freizeitgestaltung sind nur einige der vielen Bereiche, bei denen Rücksicht auf die medizinischen Erfordernisse der Erkrankung genommen werden muss. Hier stehen die Mitarbeiter der EB-Ambulanz mit all ihrer Erfahrung beratend zur Seite und versuchen gemeinsam mit den Betroffenen und ihren Angehörigen Wege zu einer möglichst guten Lebensqualität zu finden.

**Weiterhin besser werden!** Seit zehn Jahren begleitet die EB-Ambulanz „Schmetterlingskinder“ aus Österreich und darüber hinaus. Das veranlasste uns im Jubiläumsjahr 2015 eine Evaluation unter den österreichischen Betroffenen und ihren Angehörigen durchzuführen. Die große Zufriedenheit der Betroffenen mit der medizinisch-pflegerischen Versorgung bestätigt den bisherigen Weg der EB-Ambulanz. Optimierungsbedarf gibt es natürlich immer, etwa bei der Aufklärung von niedergelassenen Ärzten über EB. Diese Aufgabe soll daher in Zukunft verstärkt wahrgenommen werden.

Die Rückmeldungen zum Thema Ressourcen im Alltag zeigten, dass der Großteil der Befragten individuelle „Energietankstellen“ gefunden hat und über soziale Kontakte verfügt. Beides sind wichtige Voraussetzungen für eine gute Bewältigung des Lebens mit einer chronischen Erkrankung.



© R. HAMETNER (2)

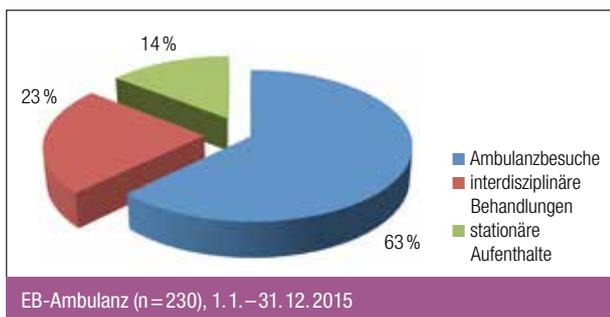
**Kraft tanken.** Eine chronische und derzeit noch unheilbare Erkrankung wie EB stellt Betroffene und ihre Familien vor vielfältige Herausforderungen. Psychologische Betreuung ist ein bewährtes Mittel, um die enormen Belastungen abzumildern, die durch die Symptome der Erkrankung selbst, Einschränkungen im täglichen Leben sowie soziale und materielle Erschwernisse entstehen.

Seit 2015 bauen DEBRA Austria und die EB-Ambulanz ein Netzwerk aus Psychologen auf, die kompetent, bedürfnisorientiert und wohnortnah bei



© PIXABAY

der Bewältigung von Konflikten und Krisen ebenso wie bei allgemeinen Fragen zur Lebensgestaltung unterstützen sollen. Die Idee ist nicht neu, schon seit vielen Jahren gibt es psychologische Angebote bei Jahrestreffen, Erholungswochenenden und im Rahmen der allgemeinen medizinischen Versorgung in der EB-Ambulanz. Auch die sozialarbeiterische Beratung soll noch weiter verstärkt werden. Ob klassische Psychologie, Energiearbeit oder anderes – letztlich begrüßen wir jeden Weg, der „Schmetterlingskindern“ und ihren Angehörigen Kraft gibt und Mut macht. ✨



Hilfe bei der Pflege, wie sie die meisten EB-Betroffenen brauchen, wird überwiegend durch Angehörige geleistet. Dabei fällt auf, dass für professionelle Hilfe (Hauskrankenpflege), die Angehörige entlasten bzw. die Selbständigkeit der Betroffenen fördern kann, häufig die finanziellen Mittel fehlen.

Bei einer chronischen Erkrankung wie EB bietet die öffentliche Hand sowohl für Betroffene als auch für Angehörige diverse soziale Leistungen an. Diese werden häufig in Anspruch genommen. Das „EB-Handbuch“ ([www.eb-handbuch.org](http://www.eb-handbuch.org)), ein von der EB-Ambulanz zusammengestellter Online-Ratgeber mit Tipps und Tricks rund um EB, liefert hierzu wertvolle Informa-

© R. HAMETNER (2), DEBRA AUSTRIA



Dr. Anja Diem (vierte v. li.), Leiterin der EB-Ambulanz, bei der EB-CLINET Konferenz 2015 in London

tionen. Bei Bedarf bieten das Ambulanzteam und DEBRA Austria auch Sozialberatung bzw. Unterstützung bei individuellen Fragen an.

Auffallend an den Ergebnissen der Befragung ist, dass die Pflegegeldeinstufung der Betroffenen sehr unterschiedlich ausfällt, selbst wenn der Grad der Behinderung ähnlich ist. Das ist insofern überraschend, da die Pflegegeldeinstufung auf einer österreichweiten Regelung mit Gutachterleitfaden beruht. Daher empfiehlt es sich, die Pflegegeldeinstufung gelegentlich zu überprüfen. Im Falle einer Begutachtung durch die zuständige Stelle ist es hilfreich, eine pflegerische Fachkraft hinzuzuziehen.

Die Evaluation 2015 stellte der EB-Ambulanz ein sehr gutes Zeugnis aus. Wir sehen aber auch unseren Auftrag darin, die Angebote punktuell auszubauen und zu verbessern. Unser Motto: Weiterhin besser werden, damit „Schmetterlingskinder“ bestmöglich versorgt sind und ein möglichst gutes Leben führen können. ✨



Fachgerechte und einfühlsame Versorgung von Blasen und Wunden

### Vom Labor in die Klinik.

Klinische Studien sind unerlässlich auf dem Weg vom Forschungslabor zum Patienten. Bevor Medikamente oder neue Behandlungsformen zugelassen werden, müssen sie im Rahmen von klinischen Studien auf ihre Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit überprüft werden. Erst danach kann man eine Zulassung bei den Arzneimittelbehörden beantragen.



Blutabnahme für eine klinische Studie

© R. HAMETNER

Seit einigen Jahren wächst die Zahl der klinischen Studien im EB-Haus rasant: Zum Teil werden Wirkstoffe oder Heilungsansätze getestet, die aus der hauseigenen Forschung stammen (sog. Eigenstudien), es laufen aber auch einige Studien mit Therapieansätzen von anderen Zentren oder Pharmaunternehmen (Sponsorstudien). Eine sehr erfreuliche Entwicklung auf dem Weg zu Linderung und Heilung. ✨

# EB-Akademie: Vernetzung und Wissensaustausch

**D**ie Ursprungsidee der Akademie im EB-Haus war es, die Aus- und Weiterbildung von Betroffenen, medizinischem Personal und Wissenschaftlern über die seltene Erkrankung EB voranzutreiben und zu pflegen. In den letzten Jahren haben die Aktivitäten eine zunehmend internationale Dimension bekommen, die Vernetzung steht immer mehr im Vordergrund: Das Akademieteam sorgt im Rahmen des klinischen Netzwerks EB-CLINET für einen intensiven Austausch unter Ärzten und Therapeuten, die mit EB befasst oder zumindest daran interessiert sind.

Auch Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit gehören zum Tätigkeitsbereich der EB-Akademie. So vielfältig die Aufgaben auch sind, immer steht die Information im Mittelpunkt. Wissen über EB zu verbreiten, ist eine Voraussetzung für alles andere und damit wichtige Grundlage für unsere Arbeit für die „Schmetterlingskinder“.

**EB-CLINET: Nicht der Patient, sondern die Expertise soll reisen.** Das EB-Haus Austria betreut derzeit Patienten aus 26 Ländern. Viele EB-Betroffene nehmen die mühsame Anreise nach Salzburg, die Sprachbarrieren oder langwierige Verfahren zur Kostenrückerstattung auf sich, da der Zugang und die Qualität der medizinischen Versorgung von EB in vielen Ländern nach wie vor verbesserungswürdig oder schlicht nicht vorhanden sind.

Damit zukünftig nicht mehr der Patient, sondern die Expertise reist, wurde seitens der Akademie die Initiative

EB-CLINET – Klinisches Netzwerk von EB-Zentren und Experten ins Leben gerufen. Eine seltene Erkrankung erfordert die Bündelung des Erfahrungsschatzes aus Klinik und Wissenschaft. In diesem Sinne zielt EB-CLINET darauf ab, EB-Spezialisten weltweit zusammenzubringen. So wird ein intensiver fachlicher Austausch möglich und neue Erkenntnisse in der medizinischen Behandlung kommen rasch allen – primär auch österreichischen – Patienten zugute.

Seit dem Start von EB-CLINET im Jahr 2011 wurden weltweit 82 Projektpartner aus 56 Ländern in das Netzwerk aufgenommen. Die Ansprechpartner stammen aus 26 von 28 EU Mitgliedsländern, 9 weiteren europäischen Staaten sowie 21 Ländern außerhalb Europas. Im Jahr 2015 konnten 19 neue Kooperationspartner aus 14 Ländern gewonnen werden. Diese internationale Kooperation ermöglicht es, grundlegende und für alle Projektpartner notwendige Vorhaben gemeinsam auf den Weg zu bringen. Dazu gehören die Etablierung eines weltweiten EB-Registers – insbesondere zur Rekrutierung von Patienten für klinische Studien –, die Aus- und Weiterbildung von Fachkräften und die Zusammenarbeit bei der Erstellung klinischer Leitlinien zur Behandlung von EB.

**Eine Plattform für den Wissensaustausch.** Ein großes Anliegen im Jahr 2015 war es, die Rolle von EB-CLINET als Wegbereiter, Vermittler und Informationsplattform für EB-Experten weiter auszubauen. Um dieser Aufgabe gerecht

**EB-CLINET Konferenz.** Von 24. bis 26. September 2015 fanden in London zwei bedeutende EB-Konferenzen unter einem Dach statt: die EB-CLINET und die DEBRA International Konferenz. Dabei trafen Kliniker des EB-CLINET Netzwerks auf Vertreter der Patientenorganisationen. Das Programm bot interessante Themen für beide Zielgruppen. 300 Delegierte aus 35 Ländern nutzen die Möglichkeit eines fruchtbaren Austauschs und wurden von internationalen Experten über klinische Fragestellungen, Neues aus der Forschung und soziale Themen informiert. 



Zwei EB-Konferenzen unter einem Dach: Vernetzung zwischen Klinikern u. Patientenvertretern

© DEBRA UK

zu werden, wurde eine Online-Offensive gestartet. Erster Schritt war die Umstrukturierung und inhaltliche Überarbeitung der Website (www.eb-clinet.org). Außerdem wurde der EB-CLINET Fragebogen für die Netzwerkpartner in eine Online-Version umgewandelt, die nun das Erstausfüllen sowie das jährliche Update vereinfacht. Die Qualität der Daten in Hinblick auf Vollständigkeit, Aktualität und statistische Auswertbarkeit hat sich dadurch bereits wesentlich verbessert. Das Format des EB-CLINET Newsletters wurde 2015 runderneuert. Insgesamt wurden 12 Newsletter mit aktuellen Themen aus der EB-Welt an 467 Kontakte versandt. Folgende Projekte wurden 2015 neu initiiert:

**EB-CLINET E-Mail-Adressen für Projektpartner.** Seit 2015 hat jeder Netzwerkpartner eine eigene EB-CLINET E-Mail-Adresse – z. B. das EB-Haus Austria: austria.salzburg@eb-clinet.org. So können die Hauptansprechpartner in den jeweiligen Partnerorganisationen direkt und anonym – und damit datenschutzgerecht – kontaktiert werden. Die Adressen sind auf der Website abrufbar. Sie erleichtern einerseits den unmittelbaren Austausch zwischen den Netzwerkpartnern, andererseits haben jetzt auch Patienten die Möglichkeit, passende EB-Experten zu suchen und direkt anzusprechen. Die ersten Erfahrungen mit dem neuen System sind sehr vielversprechend: Die E-Mail-Adressen haben die Wege der Kontaktaufnahme maßgeblich verkürzt, was sich besonders bei Patientenfragen mit akutem Handlungsbedarf positiv auswirkt.

**Interaktive Karten.** Mit den interaktiven Karten wurde eine weltweite Übersicht über die klinischen Zentren sowie deren Angebote im Bereich der medizinischen Versorgung

von EB geschaffen. Die klinischen Netzwerkpartner sind nun mittels Fähnchensymbolen auffindbar. Basierend auf den Angaben der jeweiligen Partner im EB-CLINET Fragebogen sind Kontaktinformationen, EB-Expertise sowie Auskünfte zu Gesundheitsleistungen und Behandlungen auf einen Maus-Klick sichtbar. Derzeit werden auch DEBRA und andere EB-Patientenorganisationen hinzugefügt. Langfristig soll die Karte noch um Standorte von Laboratorien ergänzt werden.

**Aus- und Weiterbildung für EB.** Um einen besseren Überblick über die weltweite Situation im Hinblick auf Angebot und Nachfrage von EB-spezifischen Fortbildungsmöglichkeiten zu erhalten, wurde in Zusammenarbeit mit den EB-CLINET Netzwerkkolleginnen Dr. Jemima Mellerio und Dr. Anna Martinez (London, UK) eine Online-Umfrage zu diesem Thema entwickelt. Auf Basis der Ergebnisse wird künftig ein Gesamtcurriculum für Aus- und Weiterbildung zusammengestellt, das gezielt auf die Anforderungen der EB-CLINET Partner abgestimmt ist. 🌸



Auf einen Blick: Klinische Zentren mit EB-Expertise weltweit



Entwicklung eines Curriculums für Aus- und Weiterbildung

© EB-HAUS AUSTRIA (2)



© R. HAMETNER

### Tag der offenen Tür zum 10-jährigen Jubiläum.

Am 20. November 2015 öffnete das EB-Haus Austria – anlässlich der beiden Jubiläen 20 Jahre DEBRA Austria, 10 Jahre EB-Haus – einen Tag lang seine Türen. Vertreter aus Wirtschaft, Politik und Medien sowie viele Förderer und Interessenten folgten der Einladung. Etwa 300 Gäste erhielten einen Einblick in die Aufgaben der drei Bereiche des EB-Hauses: Ambulanz, Forschung und Akademie. Ein besonderes Highlight war die interaktive Ausstellung „EB-Forschung zum Be-Greifen“, bei der die Erkrankung und der aktuelle Stand der Forschung anschaulich vermittelt wurden (siehe Seite 16). 🌸

# EB-Forschungseinheit: Am Weg zur Heilung

**T**rotz intensiver Forschung weltweit gibt es noch keine klinisch zugelassene Therapie für die „Schmetterlingskinder“. Eine kausale Therapie, also eine Heilung durch die Behebung der Ursache von Epidermolysis bullosa (EB), ist theoretisch möglich – durch eine Korrektur der Mutationen im Erbgut, die der Erkrankung zugrunde liegen.

Im EB-Haus Austria arbeitet mittlerweile ein Team von rund dreißig Forschern mit großem Elan an der Entwicklung von Therapien für die unterschiedlichen Formen von EB. Eine zentrale Mission ist dabei die Entwicklung einer Gentherapie. Ein weiterer Schwerpunkt ist die Suche nach Linderungsmöglichkeiten für die weitreichenden Komplikationen – von Juckreiz über Fingerverwachsungen und aggressivem Hautkrebs bis zu gestörter Wundheilung. Damit soll die Lebensqualität der Betroffenen hier und heu-

te verbessert werden. Vier Forschungsgruppen arbeiten an folgenden Themenfeldern:

■ **Gentherapie:** Ziel ist die Behebung der Ursache der Krankheit. Die Veränderungen im Erbmaterial sollen korrigiert werden, damit die Haut stabil und gesund wird.

■ **Immunologie:** Entwicklung einer essentiellen Begleittherapie für die Gentherapie. Das Immunsystem muss auf das neue, ihm unbekannt – weil zuvor fehlende – Protein vorbereitet werden, um eine Abstoßung der korrigierten Haut zu verhindern.

■ **Krebs und Wundheilung:** Beschäftigung mit Ursachen der verzögerten Wundheilung und einer besonders aggressiven Hautkrebsform die für EB typisch ist, sowie mit Therapiemöglichkeiten.

■ **Kleine Wirkstoffe:** Erforschung von kleinen Wirkstoffen, die zwar nicht die Ursachen heilen, aber das Krankheitsbild von EB verbessern könnten. Im Idealfall sind sie bereits als Medikamente für andere Erkrankungen zugelassen, dann könnten sie auch bei EB zeitnah eingesetzt werden.

**Ein Stück gesunde Haut: Stellenweise Heilung durch Gentherapie.** Forschung braucht Zeit und Geduld. Im Sommer 2014 wurde ein klinischer Heilversuch bei einer Patientin mit junctionaler Epidermolysis bullosa (JEB) durch-



Genkorrigiertes Hauttransplantat



Die letzte Besprechung vor der Transplantation

© HAMETNER (2)

**Gentherapie macht Hoffnung.** 2006 wurde erstmals ein Patient mit junctionaler EB (JEB) im Zentrum für Regenerative Medizin in Modena (Italien) mit dieser Methode erfolgreich behandelt. Durch geänderte regulatorische Rahmenbedingungen konnten seitdem keine weiteren Patienten behandelt werden. Die beteiligten Labors in Modena und in Salzburg mussten sich erst an die neuen Regelungen anpassen.

Noch kann die Therapie nur bei ausgewählten Patienten mit JEB angewendet werden, da der Heilversuch bis jetzt von den Gesundheitsbehörden nur für das Laminin-Beta-3-Gen zugelassen ist. Weitere EB-Formen sollen bald mit dieser Therapieform behandelt werden

können. Die Methode wird derzeit auf das Kollagen-7-Gen, das bei dystropher EB (DEB) betroffen ist, ausgeweitet: Sie wird gerade in der Zellkultur getestet und erste Ergebnisse sind vielversprechend. Alle erforderlichen Dokumente, die für die Genehmigung einer Gentherapiestudie für Patienten mit DEB nötig sind, wurden bei den zuständigen österreichischen Behörden eingereicht.

Auch die geplante klinische Studie soll in Kooperation zwischen den beiden Zentren in Salzburg und Modena durchgeführt werden. Die wissenschaftlichen und klinischen Kompetenzen der beiden Zentren ergänzen sich ideal, die Anwendung dieser Therapie ist derzeit europaweit einzigartig. ✿

geführt. Im Juli 2015, ein Jahr danach, konnte nach vielen Untersuchungen und Tests der Therapieerfolg eindeutig bestätigt werden.

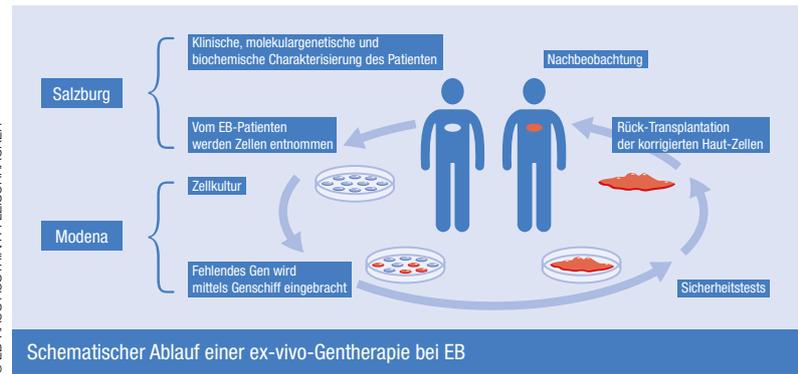
Im Zuge der somatischen ex-vivo Gentherapie wurde der Patientin genkorrigierte Haut aus körpereigenen Zellen auf besonders geschädigte Körperstellen transplantiert. Die Therapieform war Ergebnis einer langjährigen erfolgreichen Zusammenarbeit zwischen Forschern und Medizinern des EB-Hauses in Salzburg, unter Leitung von Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, und des Zentrums für Regenerative Medizin in Modena (Italien), unter der Federführung von Prof. Michele De Luca.

Bei JEB, an der die Patientin leidet, ist aufgrund eines genetischen Defekts das Protein Laminin-Beta-3 stark reduziert. Dieses Strukturprotein ist für den Zusammenhalt der Hautschichten zwischen Epidermis und Dermis wichtig. Ist zu wenig davon vorhanden oder funktioniert es nicht korrekt, entstehen schmerzhafte Blasen und Wunden, die zum Teil nicht oder nur sehr schwer abheilen.

**Von der Biopsie zum Hauttransplantat.** Im Mai 2014 wurde der Patientin eine Hautstanze entnommen, aus der im Labor in Modena epidermale Stammzellen isoliert und vermehrt wurden. Daher stammt auch der Begriff ex vivo, was so viel bedeutet wie außerhalb des Körpers. Wissenschaftler haben einen retroviralen Vektor als Transportvehikel verwendet, um ein gesundes Laminin-Beta-3-Gen in die Stammzellen einzuschleusen. Das gesunde Gen sorgt dafür, dass die Zellen wieder genügend funktionelles Protein herstellen können.

Aus den korrigierten Stammzellen wurden anschließend Hauttransplantate in der Größe von 5x7cm gezüchtet, die auf Spezialmembranen aufgebracht wurden, damit sie nicht reißen. Zwei Monate nach der Biopsieentnahme wurden diese Transplantate an der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg unter anderem auf eine über mehrere Jahre nicht heilende Wunde am Unterschenkel aufgebracht.

Die Nachuntersuchungen über einen Zeitraum von bisher zwanzig Monaten bestätigen, dass die Patientin an den transplantierten Stellen bis heute intakte, stabile Haut ohne Blasen und Wunden hat und es zu keinen Nebenwirkungen gekommen ist. Das korrigierte Gen in den Hauttransplantaten produziert nachhaltig funktionelles Laminin-Beta-3-Protein, was die Hautschichten dauerhaft zusammenhält. Über ein Jahr nach der Transplantation lautet die positive Bilanz: Die Gentherapie ist erfolgreich verlaufen. Nun soll sie möglichst bald für weitere EB-Formen verfügbar gemacht werden. 🦋



**Neuer Schwerpunkt: Klinische Forschung.** Immer mehr EB-Therapieansätze sind auf dem Weg vom Labor in die Klinik. Daher wurde im EB-Haus ein neuer Schwerpunkt für die Abwicklung klinischer Forschungsprojekte und klinischer Studien geschaffen. Die Leitung und Funktion des Prüfarztes übernimmt der erfahrene Dermatologe Prof. Dr. Martin Laimer. 🦋



Prüfarzt für Klinische Studien: Prof. Dr. Martin Laimer

© R. HAMETNER

**Frischer Wind mit neuer Forschungsleiterin.** Die Leitung der EB-Forschungseinheit ist seit Mitte 2015 in neuen kompetenten Händen. Dr. Julia Reichelt hat die Funktion von Prof. Dr. Johann Bauer übernommen, der nun Primar der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg ist. Sie folgte dem Ruf ins EB-Haus aus Newcastle (UK) und bringt neben jahrelanger internationaler Forschungserfahrung viele neue Ideen für die EB-Forschung mit. 🦋



Neue Forschungsleiterin Dr. Julia Reichelt

© R. HAMETNER

# Internationale EB-Forschung – Eine weltweite Mission

**D**EBRA Austria ist in der glücklichen Lage, Forschung im Bereich Epidermolysis bullosa (EB) fördern zu können. Erstklassige Forschungsgruppen sind aber nicht nur in Österreich sondern weltweit tätig – von der Stanford Universität bis nach Singapur. Sie arbeiten an der gesamten Bandbreite EB-relevanter Forschungsfragen und Therapieansätze, mit einem gemeinsamen Ziel: Linderung und Heilung für „Schmetterlingskinder“.

**Um die besten Projekte zu finden**, organisieren wir unter dem Dach von DEBRA International gemeinsam mit anderen nationalen DEBRA Gruppen internationale Förderausschreibungen: Eingereichte Projektanträge werden von erfahrenen EB-Wissenschaftlern und Klinikern begutachtet, die dann im Rahmen einer Jurysitzung eine Förderempfehlung aussprechen. So ist sichergestellt, dass die Auswahl der Projekte nicht von Einzelmeinungen sondern einer Expertendiskussion geleitet ist (Peer-Review-Ansatz). Das hochkarätig besetzte „Medical and Scientific Advisory

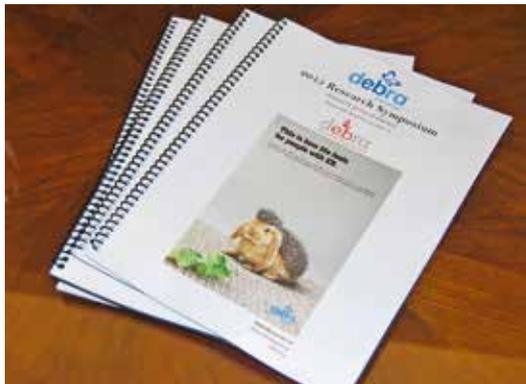
menarbeit zwischen den Forschungsgruppen zu fördern.

Eine Besonderheit der EB-Konferenzen ist die Vielfalt ihrer Delegierten. Neben den Wissenschaftlern sind auch Mitglieder von DEBRA Patientengruppen, Ärzte und Therapeuten sowie zunehmend auch Vertreter der Pharmaindustrie mit dabei. Allen ist gemeinsam, dass sie sich für den aktuellen Stand der EB-Forschung interessieren und nach ihren Möglichkeiten die Entwicklung von Therapien für „Schmetterlingskinder“ vorantreiben.

Es ist unerlässlich, die Betroffenen- und Elternperspektive in die Forschung miteinfließen zu lassen. Letztlich sind es die Patienten, die die Forscher immer wieder daran erinnern wofür sie arbeiten – und sie immer wieder aufs Neue motivieren. Im regelmäßigen Austausch kann ein wechselseitiges Verständnis dafür geschaffen werden, was die andere Seite braucht, um letztlich das gemeinsame Ziel zu erreichen: Heilung für die „Schmetterlingskinder“.



Österreichische Delegation bei der EB2015 in Atlanta



Konferenzprogramm mit DEBRA Sujet

© DEBRA AUSTRIA (2)

DEBRA Austria, als eine der aktivsten EB-Patientengruppen weltweit und Förderer von internationaler EB-Forschung, war bei der Konferenz gut vertreten. Die österreichische Delegation bestand aus Mitarbeitern von DEBRA und dem EB-Haus sowie einer Forscherin vom Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA), die an einem EB-Forschungspro-

jekt arbeitet.

*Panel“ (MSAP) – das wissenschaftliche Beratungsgremium von DEBRA International – steht DEBRA Austria in allen Forschungsfragen beratend zur Seite.*

**Linderung und Heilung – eine internationale Mission.** Ein Höhepunkt des Jahres 2015 war die EB-Forschungskonferenz EB2015 in Atlanta (USA), die von DEBRA International gemeinsam mit DEBRA of America organisiert wurde. Ziel dieser Konferenzen, die alle zwei bis drei Jahre stattfinden, ist es, die Weltelite der EB-Forschung zusammenzubringen, um den Austausch und die Zusam-

menarbeit zwischen den Forschungsgruppen zu fördern. Die Bilanz der EB2015 kann sich sehen lassen: Wir wissen immer mehr über die genetischen Zusammenhänge der Erkrankung und über die Mechanismen ihrer Begleiterscheinungen. Dadurch eröffnen sich neue Therapiemöglichkeiten. Auch in der Krebsforschung gibt es neue Erkenntnisse, die für die Bekämpfung des bei EB so aggressiven Plattenepithelkarzinoms nützlich sein können.

Besonders erfreulich ist, dass die Symptombekämpfung,

die eine Verbesserung der Lebensqualität verspricht, in den letzten Jahren stärker in den Fokus gerückt ist. Fragen wie „Was bedeutet Juckreiz auf zellulärer und molekularer Ebene und wie lässt er sich lindern? Wie können schlecht heilende Wunden lokal behandelt werden? Warum tritt Hautkrebs bei „Schmetterlingskindern“ so viel häufiger und aggressiver auf, und wie kann man ihn aufhalten?“ finden ihren Niederschlag in aktuellen Forschungsprojekten und klinischen Studien.

Daneben verfolgt die internationale EB-Forschung weiterhin das langfristige Ziel, die zugrunde liegenden genetischen Ursachen der Erkrankung zu heilen. Neue Sequenzierungs- und Genkorrekturmethode geben auch hier Anlass zu Optimismus.

Einige Therapieansätze stehen an der Schwelle vom Labor zur Anwendung beim Patienten. Vielversprechende Laborergebnisse müssen aber zuerst im Rahmen von klinischen Studien getestet werden, bevor sie als Medikament auf den Markt kommen können. Dazu braucht es auch die Beteiligung der Pharmaindustrie, denn die Kos-

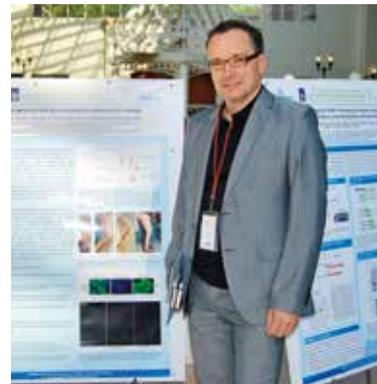
ten solcher klinischer Studien könnte eine Patientenorganisation oder die öffentliche Hand nicht alleine tragen. Erfreulicherweise ist das Interesse der Pharma- und Biotechindustrie – von der auch Vertreter bei der Konferenz anwesend waren – groß, aus Forschungsergebnissen marktreife Medikamente für EB zu entwickeln. International läuft bereits eine beeindruckende Zahl an klinischen Studien im Bereich EB, und es werden laufend mehr.

Wir haben das Ziel zwar noch nicht erreicht, aber die EB-Forschung hat eine unglaubliche Dynamik entwickelt, nicht zuletzt dank großzügiger Spenden, die weltweit in die Suche nach Heilung und Linderung fließen und den Nährboden für die aktuellen Entwicklungen schaffen.

Neben den inhaltlichen Fortschritten nahm man als Teilnehmer der EB2015 vor allem eines mit: In der EB-Forschungsgemeinschaft herrscht ein besonders kooperativer Geist. Die Wissenschaftler haben verstanden, dass Zusammenarbeit statt Konkurrenz auf dem Weg zur Heilung unumgänglich ist – ganz besonders bei einer seltenen Erkrankung wie EB. Das beflügelt. 🌸



Über 100 Teilnehmer bei der EB2015 Forschungskonferenz



Wissenschaftliche Posterpräsentation: Auch unsere Forscher präsentieren und diskutieren

**E**in Förderprogramm für klinische EB-Forschung. In der medizinischen Forschung braucht man sowohl Grundlagenforschung – zum Beispiel um die Krankheitsmechanismen zu verstehen – als auch klinische Forschung, die schon viel näher an der Anwendung ist. In der klinischen Forschung werden konkrete Therapieansätze auf ihre Wirksamkeit und Verträglichkeit getestet, damit sie die Voraussetzungen erfüllen, als Medikament auf dem Markt zugelassen zu werden.

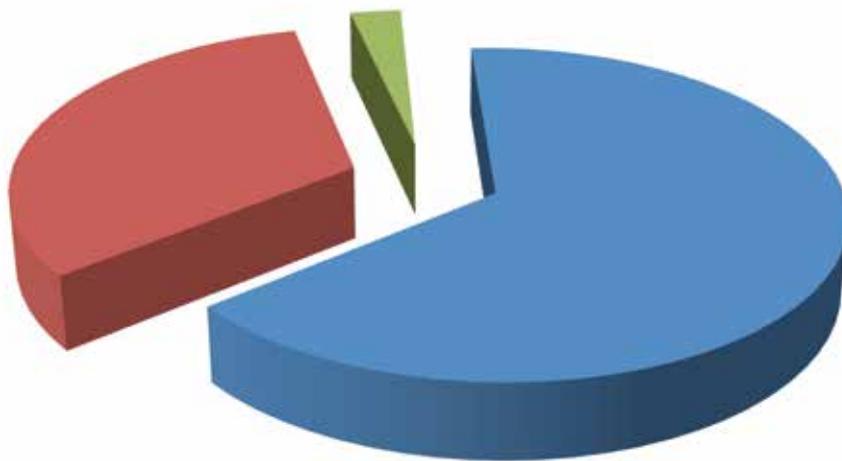
Die wachsende Zahl an vielversprechenden Therapieansätzen bewog DEBRA Austria dazu, gemeinsam mit DEBRA UK ein internationales Förderprogramm speziell für klinische Studien und vorklinische Forschung auszuschreiben. Die Resonanz war sehr erfreulich: Achtzehn Projektvorhaben wurden in der ersten Runde eingereicht, von denen neun in die zweite Runde eingeladen wurden. Drei hochkarätige Forschungsgruppen bekamen letztlich eine Förderzusage. 🌸

# DEBRA Austria – Finanzbericht 2015

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2015 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2015. 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 2015 (Jahresabschluss 2015), die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen gemäß § 4a Abs. 8 Z 1 EStG 1988 (Spendenabsetzbarkeit) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder wurden von der Wirtschaftsprüfungskanzlei PwC Austria durchgeführt. 

<b>Finanzbericht 2015: DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa</b>				<b>EUR</b>
<b>Mittelherkunft</b>				<b>6.610.387,49</b>
Gewidmete Spenden			0,00	
Ungewidmete Spenden			5.330.331,14	
	Spenden allgemein	5.215.348,15		
	Erbschaften	114.982,99		
Mitgliedsbeiträge			5.838,00	
Sonstige Einnahmen			6.000,00	
Erträge Kapitalvermögen			-23.897,91	
Auflösung von Rücklagen			1.292.116,26	
<b>Mittelverwendung</b>				<b>6.610.387,49</b>
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke			4.291.112,47	
	Medizinische Versorgung im EB-Haus	2.027.590,51		
	Forschung	2.112.340,34		
	Mitgliederhilfe / -treffen	151.181,62		
Aufwendungen Spendenwerbung / Spenderbetreuung			2.139.522,51	
	Werbemittel / -kosten	1.832.166,15		
	Personalaufwand	307.356,36		
Verwaltungsaufwand			179.752,51	
	Personalaufwand	40.375,23		
	Infrastruktur / Büro	12.695,51		
	Planmäßige Abschreibung	12.114,10		
	Sonstiger Aufwand	114.567,67		
<b>Jahresergebnis des Vereinsjahres 2015</b>				<b>0,00</b>



- Medizinische Versorgung im EB-Haus, EB-Forschung, Mitgliedertreffen und Hilfe für Betroffene
- Aufwendungen für Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, Spendenwerbung und Spenderbetreuung
- Verwaltungsaufwand

Mittelverwendung bei DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa



© P. HAMETNER



© Österreichische Lotterien /chim Beniek

GD Dr. Karl Stoss und Mag. Bettina Glatz-Kremsner / Vorstand Österreichische Lotterien  
Dr. Josef Penninger / Wissenschaftlicher Direktor am IMBA  
Dr. Rainer Riedl / Obmann & Geschäftsführer Debra

# Ein Gewinn für die Menschen

**Schmetterlingskinder.** Für Kinder mit Epidermolysis bullosa führen schon leichte Berührungen zu unerträglichen Schmerzen und Verletzungen der Haut. Die Österreichischen Lotterien unterstützen ein Projekt des IMBA zur Erforschung und Bekämpfung dieser derzeit leider noch nicht heilbaren Erkrankung. Jüngste Ergebnisse geben nun endlich Anlass zur Hoffnung.



Gut für Österreich.

österreichische  
**LOTTERIEN**

# Ausgewählte Presseartikel

HORIZONT, 23. 10. 2015

## Unermüdliche Hilfe seit zwei Jahrzehnten

Seit 20 Jahren verschreibt sich Debra Austria der Hilfe für Schmetterlingskinder – Lowe GGK hat dazu eine Jubiläumskampagne kreiert

Epidermolysis bullosa (EB) - dies ist wohl nur den wenigsten ein Begriff. Gemeint ist damit eine angeborene und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung, deren Betroffene oft auch als „Schmetterlingskinder“ bezeichnet werden. EB bewirkt, dass die Haut schon bei kleinsten Belastungen Blasen bildet oder reißt, Wunden und Schmerzen sind dabei nicht nur auf die Haut beschränkt, sondern betref-

fen auch die Schleimhäute im Mund, an den Augen, der Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt. Durch Begleitumstände wie Juckreiz, Narbenbildung, Verwachsungen der Finger und Zehen, Karies mit Zahnerlust, Ernährungs- und Verdauungsproblemen sowie fallweise aggressivem Hautkrebs sind Lebensqualität und -erwartung der Betroffenen maßgeblich beeinträchtigt - eine tägliche Herausforderung. In Österreich sind rund 500 Personen betroffen, in Europa etwa 30.000 Menschen.

Seit zwei Jahrzehnten steht die Patientenorganisation Debra Austria für Hilfe bei Epidermolysis bullosa. Medizinische Versorgung, Forschung und die Unterstützung Betroffener dieser Hauterkrankung stehen im Mittelpunkt. Unter dem Motto „Forschung heiligt“ hat sich die Organisation gemeinsam mit renommierten Wissenschaftlern das Ziel gesetzt, alle Forschungsaktivitäten zu fördern, die zu Linderung und Heilung von EB beitragen. Mit den seit der Gründung 1995 lukrierten Spendengeldern wurde zudem das „EB Haus Austria“ errichtet - die weltweit erste Spezialklinik für Schmetterlingskinder.

Nichtsdestotrotz gilt es, weiterhin Bewusstseinsarbeit für die Erkrankung zu schaffen, damit diese auch in Zukunft nicht in Vergessenheit gerät. Anlässlich des zwanzigjährigen Jubiläums von Debra Austria hat die Wiener Agentur Lowe GGK das Sujet „Cupcake“ kreiert, das einmal mehr eindrucksvoll visualisiert, wie sich das Leben für ein Schmetterlingskind anfühlt. Begleitet wird dieses Sujet durch kommunikative Maßnahmen im Fernsehen, Online und in den Bereichen Print und Out of Home - zu sehen ist dass alles seit Mitte Oktober.

Auftraggeber: Debra Austria  
Geschäftsführer: Rainer Riedl  
Kommunikation: Pia Makarius Agentur  
Lowe GGK Geschäftsführung: Rudi Kolza, Michael Kapfer  
Executive Creative Director: Dieter Pivrnec  
Kundenberatung: Bernd Weninger, Florian Gager, Raphaela Abbrederis  
Creative Director: Andreas Eisenwagner, Daniel Seitschütz AD  
Stipanka Busic  
Grafik: Jonathan  
Lehr Text: Gerald Reindl  
Foto und Retusche: Andreas Fitzner, Vienna  
Print Lithografie: Blaupapier



Das ausdrucksstarke Jubiläumssujet „Cupcake“.

STADTBLATT SALZBURG, 25. 11. 2015

Wir danken den Verlagen herzlich für die Abdruckgenehmigungen und unentgeltliche Nutzungserlaubnis der Presseclippings. Weitere Medienbeiträge finden Sie unter: [www.debra-austria.org/aktuelles/presse/pressespiegel](http://www.debra-austria.org/aktuelles/presse/pressespiegel)

## Haus für Schmetterlingskinder

Das „EB-Haus“ an den Landeskliniken feiert sein zehnjähriges Bestehen

SALZBURG (Ög). Das „EB-Haus“, die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ in den Salzburger Landeskliniken, feiert sein zehnjähriges Bestehen. „Dankbar blicken wir auf eine bewegte Vereinsgeschichte und freuen uns, dass sich für die Schmetterlingskinder vieles zum Besseren gewandt hat. Mit der Eröffnung der Spezialklinik EB-Haus Austria ist seit zehn Jahren kompetente medizinische Versorgung möglich geworden. Darüber hinaus hat hier auch die Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung ein Zuhause gefunden“, betonte Gabriele Poh-



Das Team von Debra Austria und dem EB-Haus Salzburg blickt auf eine erfolgreiche Bilanz zurück.

Foto: TSB

„All diese Erfolge und Fortschritte wären ohne das große Engagement der vielen Spender nicht gelungen.“

RAINER RIEDL, DEBRA AUSTRIA

la-Gubö, Leiterin EB Haus Akademie „Schmetterlingskinder“ leben mit der angeborenen, bislang unheilbaren und sehr schmerzvollen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB). „Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. EB bewirkt,

dass die Haut bei geringsten mechanischen Belastungen Blasen bildet oder reißt. Nicht nur die äußere Haut, auch die Schleimhäute in Mund, Augen, Speiseröhre und Magen-Darm-Trakt sind durch Blasenbildung beeinträchtigt“, erklärt Johann Bauer, Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg. Auch die

Patientenorganisation „DEBRA Austria“ mit den vorrangigsten Zielen der Hilfe für Betroffene und Erforschung von Heilungsmöglichkeiten feierte heuer ihr 30-jähriges Bestehen. Spendenkonto: DEBRA Austria - Hilfe bei Epidermolysis bullosa, IBAN: AT02 2011 1800 8018 1800, BIC: GIBAATWXXX

9/03/17

### VERANSTALTUNGEN UND TERMINE

21

Advertorial

## Forschung für die „Schmetterlingskinder“

Ihre Haut ist so verletzlich wie der Flügel eines Schmetterlings, schon bei geringsten Belastungen bildet sie schmerzhaft Blasen oder reißt.

Mit dieser Metapher zeichnet „DEBRA Austria“ ein positives Bild von Menschen mit einem folgenschweren Schicksal: Kinder und Erwachsene, die trotz vielfältiger Einschränkungen dem Leben mit Optimismus begegnen aber trotzdem unsere Hilfe und Solidarität dringend brauchen. Denn Schmerzen sind ein ständiger Begleiter der unheilbaren Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB). Insgesamt leben in Österreich rund 500 Betroffene, in ganz Europa sind es 30.000.

Die Österreichischen Lotterien unterstützen den Verein DEBRA Austria und das Forschungsinstitut IMBA seit 2013 finanziell, damit schnellstmöglich eine Therapie für die „Schmetterlingskinder“ gefunden werden kann. Am IMBA-Institut konnten Spezialisten den genetischen Defekt in den Hautzellen bereits reparieren. Der letzte und entscheidende Schritt ist der Rücktransfer der Zellen in die Haut der EB-Patienten.



Dr. Karl Stoss und Mag. Bettina Glatz-Kremsner (Vorstand Österr. Lotterien) mit Dr. Josef Penninger (IMBA) und Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria).

DER SONNTAG, 13. 12. 2015

KRONENZEITUNG, 17. 7. 2015

## Auch nach einem Jahr ist die Haut noch gesund

### Erfolg der Stammzelltherapie für „Schmetterlingskind“

Die Haut von Kindern mit „Epidermolysis bullosa“ ist extrem dünn und verletzlich, wie der Flügel eines Schmetterlings, daher der Name. Die Krankheit ist erblich bedingt. Dank siebenjähriger Forschungsarbeit konnte einer jungen Patientin (als zweiter weltweit) in Österreich vor einem Jahr genetisch veränderte Haut aus

Stammzellen an geschädigten Körperstellen verpflanzt werden – und die sind gesund geblieben!

„Das gibt uns nun die Möglichkeit, diese moderne Therapie auch an anderen Betroffenen durchzuführen“, freut sich Prof. Johann Bauer, Universitätsklinik für Dermatologie, LKH Salzburg.

Karin Podolak



# Ein Stück gesunde Haut kommt aus dem Labor

Schon eine leichte Berührung genügt und die Haut bildet Blasen oder reißt schmerzhaft ein. Schuld ist ein Gendefekt, der die Haut der „Schmetterlingskinder“ so verletzlich macht wie die Flügel der bunten Falter. Die Wunden heilen nur langsam. Ärzte der Salzburger Landeslinik können mit Hilfe einer speziellen Hauttransplantation besonders geschädigte Stellen heilen.

Das Leben eines „Schmetterlingskinds“ ist ein Martyrium ab dem ersten Lebenstag, und nicht selten ist es ein kurzes Leben. „Menschen, die wir als Schmetterlingskinder bezeichnen, leiden an einer Mutation von Genen, die für die Herstellung von Strukturproteinen verantwortlich sind. Deren Aufgabe ist es, die Schichten in unserer Haut zusammenzuhalten. Fehlen diese Eiweiße, sind sie verringert oder fehlerhaft, ist der Zusammenhalt in den Hautschichten gestört.

versitätsklinik für Dermatologie an der Salzburger Landeslinik und medizinischer Geschäftsführer des „EB Haus Austria“, einer spezialisierten medizinischen Einrichtung für Schmetterlingskinder in Salzburg.



Seit Jahren arbeiten Wissenschaftler weltweit fieberhaft an der Erforschung von Therapien, die den betroffenen Patienten das Leben erleichtern. Denn neben immer wieder neu auftretenden Blasen und Verlet-

zungen sind Wunden, die nicht mehr heilen können, ein weiteres schweres Problem.

### Zehn Jahre lang quälte zusätzlich ein Geschwür

Das Problem nicht und nicht bei-sonder, tiefer Wunden verschärfte zehn Jahre lang auch den Leidensweg einer 50-jährigen Steierin. „Unsere Patientin, die anony-mal bleiben möchte, hatte ein hartnä-ckiges Geschwür am rechten Un-terschenkel, das tief war und nicht mehr abheilte. Keine medikamen-töse oder andere der herkömm-lichen Wundbehandlung konnte helfen“, erzählt Prof. Bauer. Und dennoch, heute ist dieses Geschwür am rechten Unterschenkel abge-heilt. Die Haut an dieser Stelle ge-sund und widerstandsfähig.

Dieses „kleine Wunder“ verdankt Professor Bauers Patientin einer

neuen Gen-Therapie, die vielen Schmetterlingskindern Hoffnung bringt.

### Aus genetisch veränderten Zellen wuchs gesunde Haut

„Für diese besondere Therapie haben wir der Patientin eine Hautprobe entnommen. Im Labor konnten daraus noch funktionierende Haut-Stammzellen gewonnen werden. In diesen Zellen haben die Wissenschaftler das fehlerhafte Gen durch eine gesunde Version ersetzt. Nun können diese Zellen wieder ein funktionelles Eiweiß herstellen. Die so

Noch müssen die Forscher daran arbeiten, alle Formen von Gen-Mutationen dieser Erkrankung korrigieren zu können.

Doch der bisherige Erfolg macht hoffnungsfroh. Diese neue Stammzellen-Gentherapie hat, so der Dermatologe, großes Potenzial, „immer vorausgesetzt, dass der Patient noch funktionstüchtige Haut-Stammzellen hat, die wir entnehmen können“.

Vor allem stark belastete Hautstellen, etwa an den Füßen, am Gesäß, den Armen und Unterschenkeln könnten mit dieser Me-



veränderten Haut-Stammzellen erweitzten sich innerhalb von sechs Wochen zu einem fünf mal zehn Zentimeter großen Hautstück, das wir der Frau auf den Unterschenkel transplantiert haben. Das Transplantat ist eingeeilt und heute, ein Jahr danach, noch immer gesund. Das heißt, die Haut bildet an dieser Stelle keine Blasen oder Wunden, wenn sie berührt wird. Wir können tatsächlich dabei von einer lokalen Heilung sprechen“, sagt Prof. Bauer stolz und blickt optimistisch in die Zukunft.

thode erfolgreich behandelt werden.

Chirurgisch wäre es sogar möglich, die Finger mit neuer Haut zu versorgen.

„Das Ziel ist, bereits Kinder mit dieser Transplantationsmethode zu behandeln, denn das gesunde Hautstück wächst mit des Jahres mit und deckt in Folge eine größere Fläche ab, als es eine Transplantation in späteren Jahren ermöglicht. Die Lebensqualität unserer ersten Patienten hat sich jedenfalls erheblich verbessert.“

66

DIE GANZE WOCHE, 26. 8. 2015

TIROLER TAGESZEITUNG, 7. 2. 2015



Das 20-Jahr-Jubiläum von DEBRA Austria ist ein Meilenstein für die Schmetterlingskinder. Es wurde viel erreicht und soll auch in Zukunft so weitgehen.

### Vereine, die helfen

# Jubiläum: DEBRA Austria wird 20 Jahre alt

Die Selbsthilfeorganisation „Schmetterlingskinder“ DEBRA Austria feiert 2015 ihr 20-jähriges Bestehen.

Wien – Dieses Jahr gibt es Anlass zu doppelter Freude: Die Selbsthilfeorganisation DEBRA Austria wird 20 und das EB-Haus Austria wird 10! Bis heute setzt sich der Verein tatkräftig für die „Schmetterlingskinder“ ein, um die medizinische Versorgung sicherzustellen und die Forschung auf dem Weg zur Heilung zu ermöglichen. All das wurde und wird in der Spezialklinik EB-Haus möglich, die vor zehn Jahren eröffnet wurde.

„Schmetterlingskinder“ leiden an einer unheilbaren und schmerzvollen Hautkrankheit, genannt Epidermolysis bullosa (EB). Da ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, sind Betroffene dieser Erkrankung als „Schmetterlingskinder“ bekannt geworden. EB bewirkt, dass die Haut bei geringsten mechanischen Belastungen Blasen bildet oder reißt. Darüber hinaus kommt es

auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und Magen-Darm-Trakt zu Blasenbildungen. Ein Leben mit EB ist für Betroffene und Angehörige eine enorme Herausforderung. Blasen, Wunden und Schmerzen sind ständige Begleiter.

Umso erfreulicher ist es, auf die bewegte Geschichte von DEBRA Austria zurückzublicken und die vielen wichtigen Verbesserungen für die „Schmetterlingskinder“ zu sehen: 1995 wird die Selbsthilfeorganisation DEBRA Austria als gemeinnütziger Verein von Betroffenen, Eltern betroffener Kinder und Ärzten gegründet. Seit 1997 wird intensiv daran gearbeitet, an den Salzburger Landeskliniken ein Netzwerk von EB-SpezialistInnen aufzubauen. Ende 2001 wird die Idee geboren, die medizinische Versorgung der Betroffenen durch die Errichtung einer Spezialklinik für EB an den

Salzburger Landeskliniken zu verbessern. Ab 2002 wird damit begonnen. Geld für die Errichtung der Klinik (= EB-Haus) zu sammeln, eine Finanzierung durch die öffentliche Hand ist nicht möglich. 2004 erfolgt der Spatenstich für das EB-Haus. Im November 2005 findet die Eröffnung der weltweit ersten und bis jetzt in dieser Form einzigartigen EB-Spezialklinik statt. 2014 wird erstmals in Österreich eine erfolgreiche Gen-/Stammzelltherapie durchgeführt, mit dem Ergebnis einer stellenweisen „Heilung“ der verletzlichen Haut. Für Herbst 2015 wird die Zulassung von Diacerein, einer Heilsubstanz zur Reduzierung der Blasenbildung bei einer EB-Form, erwartet.

Kontakt: DEBRA Austria, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien. Mail: office@debra-austria.org, Internet: www.schmetterlingskinder.at, www.eb-haus.org

# Repariertes Eiweiß hilft kranker Haut

Weltweit sind Forscher auf der Suche nach Therapien für die Schmetterlingskinder, deren Haut bei Berührung Blasen und Wunden entwickelt. Salzburger Wissenschaftler haben einen Ansatz gefunden.

URSULA KASTLER

**SALZBURG.** Schmetterlingskinder haben ein schweres und schmerzhaftes Los: Ihre Haut ist verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Epidermolysis bullosa (EB) ist eine derzeit unheilbare, genetisch bedingte Hauterkrankung, bei der die Patienten an mechanisch belasteten Stellen Blasen entwickeln. Die Krankheit wird durch Mutationen in Genen verursacht, die für die Herstellung von Strukturproteinen in der Haut verantwortlich sind. Ist eines dieser Proteine fehlerhaft oder nicht vorhanden, dann ist der Zusammenhalt der Ober- und Unterhaut gestört.

Lore Breitenbach-Koller, Professorin im Fachbereich Zellbiologie der Universität Salzburg, erforscht zusammen mit Johann W. Bauer, Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie am Universitätsklinikum Salzburg und Leiter des EB-Hauses Austria, solche Proteine (Eiweiße) und wie man sie verändern kann. Das EB-Haus Austria wurde vor zehn Jahren auf Initiative von Helmut Hintner und Johann W. Bauer gegründet und untersucht nun international vernetzt verschiedene, maßgeschneiderte Therapien für die Schmetterlingskinder.

So kann auch die therapeutische

Entwicklung von neuen Behandlungsformen sein.

Ausgangspunkt der Untersuchungen von Lore Breitenbach-Koller, dem Genetiker und Laborleiter Thomas Karl sowie von Clemens Brandl, Wissenschaftler im EB-Projekt und dem Molekularbiologen Andreas Friedrich sind die Ribosomen. Ribosomen sind die „Eiweißproduzenten“ der Zellen. Hunderttausende Ribosomen befinden sich in jeder Zelle. Durch die Ribosomen verläuft wie eine Kette die sogenannte Messenger-RNA. Sie enthält Bauanweisungen, Codons, für ein Protein. An die Codons docken die passenden Aminosäuren mittels

Lore Breitenbach-Koller erklärt den Ansatz der Forschungsarbeit so: „Die Wissenschaft ist sehr lang davon ausgegangen, dass die Ribosomen in jeder Zelle gleich aussehen. Aber wir haben gezeigt, dass es spezialisierte Ribosomen gibt. Sie unterscheiden sich durch kleine Veränderungen.“

Eine wichtige Rolle etwa für die Krankheit der Schmetterlingskinder spielt zudem die Messenger-RNA. Jede dieser Ketten hat am Ende ein Stoppsignal – manche allerdings haben es verfrüht. Dieses frühe Stoppsignal im „LAMB3 Gen“ und dann in der „LAMB3 mRNA“ ist der Grund für eine besonders schmerzhafte Form von Epidermolysis bullosa, da ein großes, festes Ankerprotein der Haut nicht gebildet werden kann. Das führt zu großflächigen und sehr schmerzhaften Blasenbildungen. Die Bauleitung für das Protein stimmt also nicht mehr. „Wenn das Ribosom zu dem frühen Stopp kommt, bricht es die Proteinsynthese ab und man bekommt nicht die Proteine, die wichtig sind, um Oberhaut und Unterhaut zu verbinden“, erklärt Lore Breitenbach-Koller.

Die Frage für die Forscher war nun, ob sie spezialisierte Ribosomen finden und erzeugen könnten, die diesen verfrühten Stopp „durchlesen“. Sie lassen diesen Stopp also nicht aus, sondern platzieren dort eine Aminosäure, die der Original-



Dies sind Ribosom und Kette der Messenger-RNA, an die Aminosäuren mittels fingerförmiger Trügermoleküle andocken. Das Bild stammt aus einem Video von Rajendra Agrawal, Arny Heagle Whiting und Joachim Frank vom Howard Hughes Medical Institute, Albany, New York. THE SHARPS COLLECTION

version ähnlich ist. Einige wenige der 20 Aminosäuren kommen für den Ersatz infrage. „So wird der verfrühte Stopp repariert und ein komplettes Protein produziert. Das so entstehende Protein ist meist funktionsfähig, muss aber immer genau untersucht werden“, sagen Lore Breitenbach-Koller und Clemens Brandl. Das Salzburger Team hat solche spezialisierten Ribosomen gefunden und sie konnten laut Clemens Brandl ein ribosomales Protein identifizieren, das sich zur Reparatur des kranken LAMB3 Proteins bei Schmetterlingskindern einsetzen lässt.

Derzeit erhalten Patienten bei anderen Krankheiten, bei denen verfrühte Stopps auftauchen, wie etwa bei bestimmten Formen von Zystischer Fibrose, Antibiotika, die das kranke Protein ebenfalls durch „Durchlesen eines Stopps“ reparieren. Das von den Salzburger For-

schern gefundene ribosomale Protein wirkt wie ein Antibiotikum, doch „ohne die Nebenwirkungen dieses Medikaments, das man immer wieder, nur mit Unterbrechungen und in zunehmend hohen Dosen geben muss. Das von uns gefundene therapeutische Protein wirkt subtiler und spezifischer, vor allem weil es das LAMB3 Protein repariert und im Unterschied zu Antibiotika die Proteinsynthese aller anderen Proteine kaum verändert“, berichtet Lore Breitenbach-Koller.

Derzeit führen die Wissenschaftler zusammen mit Johann W. Bauer eine Studie durch, wie sich diese Erkenntnisse von der Heftel auf den Menschen übertragen lassen.

Die Salzburger Arbeiten wurden von der Universität Salzburg, aus Drittmitteln und mithilfe von DEBRA Austria, der von den Eltern der Schmetterlingskinder gegründeten Stiftung, finanziert.

## Hefezellen ähneln jenen des Menschen

Trägermolekülen an. Tief im Ribosom werden dann die Aminosäuren zu einer Proteinkette zusammengehängt. So werden die Proteine produziert. Der menschliche Körper etwa baut die benötigten Proteine aus 20 verschiedenen Aminosäuren auf.

Die Salzburger Forscher konnten für ihre Untersuchungen Hefe als Modellorganismen verwenden. Die Ribosomen-Bestandteile von Hefezellen sind mit jenen des Menschen vergleichbar. Der Mensch hat als Erbe der Evolution solche Ribosomen-Bestandteile in seinen Zellen.

Seite 28

ÖSTERREICH

Sonntag, 15. November 2015

Jede Berührung eine Gefahr ▶ Tapfere

## Verletzlich wie ein Schmetterling

Wenn der eigene Körper keinen Schutz bietet und jede intensive Berührung eine schmerzhaft Wunde verursacht, dann ist der Alltag ein einziger Härdenlauf. Seit ihrer Geburt ist Lena R. (22) aus Wien-Ötztal eine jener Schmetterlingskinder. Sie meistert trotz ihrer empfindlichen Haut ihr Schicksal mit großer Bravour.



Schon als Kind hat die tapfere Lena nie ihren Mut verloren: Sie findet große Motivation durch die Liebe ihrer Familie und ihrer Freunde.

KRONENZEITUNG, 15. 11. 2015

Sonntag, 15. November 2015

ÖSTERREICH

Junge Wienerin meistert seltene Krankheit

## ein Schmetterling

Kaum auf der Welt, war ihr kleiner Körper von schmerzhaften offenen Wunden übersät und unter

VON FLORIAN HATZ

den Medizinerinnen herrsche Planlosigkeit. Erst nach und nach fanden die Eltern heraus, dass die Haut ihres Babys so verletzlich ist wie der Flügel eines Schmetterlings. Die 22-Jährige kennt keinen Tag ohne Schmerzen, frische Verletzungen, hat immer einen Verbandskoffer dabei. „Ich muss aufpassen, dass ich nirgendwo ankomme, schon die Kante eines Blattes Papier hat die Schärfe eines Schwertes für mich“, so die Studentin. Wenn jemand etwas in den Ofen oder in einem Lokal an der hüb-

schon jungen Frau mit anstreift, bilden sich Blasen und Schnitte, weil ihre Haut wichtige Eiweißverbindungen nicht bilden kann.

Doch Lena hat gelernt, mit ihrer angeborenen Haut-Erkrankung bestmöglich umzugehen und trotz all der Gefahren ihr Leben supertapfer zu meistern. Lena ist eingeschränkt, etwa im Sport, da bei jeder Unfälle mit neuen Wunden verbunden. Aber Ruhe und Freude findet die blitzgescheite junge Frau beim Baden im Meer, beim Singen in einem Chor oder in Fantasy-Romanen.

Der Verein DEBRA Austria steht ihr und 500 anderen Betroffenen bei. Spendenkonto bei der Erste Bank IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100.

SALZBURGER NACHRICHTEN, 9. 3. 2015

Seite 29



Schmetterling Lena lebt mit Hautkrankheit Epidermolysis bullosa

# Gentherapie für die Schmetterlingskinder

Individueller Heilversuch für junctionale Epidermolysis bullosa in Salzburg

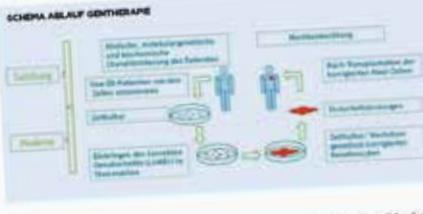
## MEDIZIN IN SALZBURG

### DIE KRANKHEIT EB

**Epidermolysis bullosa (EB)** umfasst eine Gruppe seltener Krankheiten, die zu den unheilbaren, monogenetischen Genodermatosen zählen. Das hereditäre Krankheitsgeschehen reicht von Blasenbildung, chronischen Wunden und quälendem Juckreiz an Haut und Schleimhäuten bis hin zur Beteiligung innerer Organe oder Entwicklung aggressiver Plattenepithelkarzinome. Die vielfältige Symptomatik von EB resultiert aus Mutationen in Genen, die für Strukturproteine der Haut kodieren.

Je nachdem, welches Protein betroffen ist, kommt es bereits infolge geringer mechanischer Belastungen zu einer Spaltbildung in verschiedenen Ebenen: Haut, Darmschleimhäute, im wesentlichen vier Subtypen von EB: EB simplex (EBS), junctionale EB (JEB), dystrophen EB (DEB) und das Kinder-Syndrom (KS). Bei der EBS – einer klinisch weniger schwerwiegenden Untergruppe – kommt es via. durch Mutationen in den Genen, die für Kollagen 5 und 14 kodieren, zu einer Zylinder- oder Kollagen-III-Mangelkrankheit. Das KS ist ebenfalls eine leichtere Subform, bei welcher Mutationen im Kindlign-Gen zu einer Spaltbildung in verschiedenen Ebenen der Haut führen.

Dagegen sind die JEB und die DEB Untergruppen mit schwerwiegenden Komplikationen. Die JEB wird entweder durch Mutationen im Kollagen 17-Gen (COL17A1)



oder in Genen verursacht, welche für die drei Untereinheiten des Laminin-332-Proteins (LAMA3, LAMB3 und LAMC2) kodieren. Charakteristisch ist eine Spaltbildung im Bereich der dermo-epidermalen Junctionalzone (Basalmembranzone, BMZ). Die Ursache (Basalmembranzone, BMZ). Die Ursache (Basalmembranzone, BMZ). Die Ursache (Basalmembranzone, BMZ).

### THERAPIEMÖGLICHKEITEN DER EB

Zurzeit erfolgt die Behandlung EB-Betroffener lediglich symptomatisch und beschränkt vorwiegend auf einem umfangreichen Wundmanagement sowie dem Versuch, schwerwiegende Komplikationen möglichst zu verzögern. In der Forschung wird jedoch weltweit an verschiedenen Ansätzen im Bereich der Gen-, Zell- und Proteintherapie gearbeitet.

### ERSTE KLINISCHE ERFOLGE BEI JUNCTIONALER EB

Im Jahr 2005 wurde in Italien der weltweit erste Patient erfolgreich mit einer ex vivo

Gentherapie behandelt (Mavilio et al. 2006). Hierbei wurden einem 36-jährigen Patienten mit JEB in einem Phase I/II klinischen Versuch zuerst Stammzellen aus der Hautfläche entnommen und daraus epidermale Stammzellen, so genannte Holoclone, isoliert. Die gewonnenen Holoclone wurden dann ex vivo in Zellkultur gentechnisch korrigiert. Dies erfolgte mittels einer 16-jährigen cDNA-Gentherapie mit einem retroviralen Vektor.

Dies so transduzierten Zellen (in primären das Transgen stabil mit fast 100% Effizienz sowohl auf der mRNA als auch auf der Protein-Ebene). Diese korrigierten Stammzellen wurden dann zu Hauttransplantaten expandiert, welche dem betroffenen Patienten auf besonders betroffene Areale des Oberkörpers aufgebracht wurden. Bereits nach 8 Tagen konnte eine epidermale Regeneration beobachtet werden. Die transplantierte Haut war stabil, bildete keine Blasen und juckte nicht. Dagegen

MEDIUM, (ÄRZTEKAMMER SBG), FEB. 2015, NR. 1/2

„Aufgrund des Erfolges der ersten klinischen Anwendung einer ex vivo Stammzell-Gentherapie bei einer Patientin mit JEB in Österreich ist nun eine Ausweitung der Therapie auf andere Subtypen der EB geplant.“



Eines der fünf Transplantate vor dem Aufbringen in die Haut.

bildeten die Areale rund um den transplantierten Bereich weiterhin die üblichen Blasen.

Über einen Zeitraum von nunmehr neun Jahren wurden die Transplantate intensiv untersucht. Zu diesem Zweck wurden Biopsien aus dem transplantierten Bereich entnommen und diese zeigten eine histologisch vollständig differenzierte Epidermis. Immunfluoreszenzanalytische Analysen bestätigten, dass der LAMB3 Gehalt im transplantierten Bereich mit normaler, gesunder Haut vergleichbar ist. Die Transplantate waren also bis dato stabil und es kam zu keinen Komplikationen. (DeRosa et al. 2014).

### ERFOLGREICHE KOOPERATION SALZBURG-MODENA

Seit vielen Jahren besteht eine enge Kooperation zwischen dem EB-Haus Austria in Salzburg und dem Team um Prof. Michele De Luca in Modena, welches für den ersten erfolgreichen Therapieerfolg verantwortlich zeichnete. Aufgrund neuer EU-weiter regulatorischer Vorgaben, konnten jedoch bislang keine weiteren Patienten behandelt werden. Im Jahr 2013 gelang es schließlich, das Labor in Modena expandieren zu lassen, was viel Vorarbeit nötig war. In Salzburg wurden alle Voraussetzungen geschaffen, um die geplanten Transplantate zu produzieren. Die Patienten wurden in einem sterilen Raum verbunden sind. Schließlich wurden alle Vorgaben erfüllt und so konnte im

Juli 2014 der weltweit zweite JEB-Patient im Rahmen eines Kooperationsprojektes zwischen der Universität Reggio Emilia in Modena, dem Universitätsklinikum für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität und dem EB-Haus Austria in Salzburg behandelt werden.

### ERSTER HEILVERSUCH FÜR JUNCTIONALE EB IN SALZBURG

Aus einer Biopsie der Handfläche einer Patientin aus Österreich wurden im GMS-Labor in Modena Stammzellen isoliert und mit demselben Vektor transduziert. Die aus den transduzierten Zellen hergestellten, ca. 5x7cm großen Transplantate wurden anschließend in Salzburg operiert und vom dermatologischen Team um OA Dr. Josef Koller an fünf verschiedene Areale der Haut des Patienten aufgebracht.

Ein Monat nach dem Eingriff waren die Transplantate an der Schienbeinwunde zu 70 bis 80% re-epithelialisiert und die Patientin empfand eine Erleichterung des Juckreizes im Unterschenkelbereich. Auch eine behandelte Stelle am Oberschenkel zeigte bereits eine gute Einheilung des Transplantates.

Drei Monate nach der Transplantation war die Schienbeinwunde komplett re-epithelialisiert und bildete auch bei mechanischer Beanspruchung keine Blasen mehr. Durch das Schließen dieser chronischen Wunde der EB-Patientin wurde das Risiko von Sekundärkomplikationen, wie etwa

# Hilfe für Schmetterlingskinder

Der Verein „debra“ setzt sich seit 20 Jahren für schwerkranke Kinder ein.

Wenn die Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, dann ist die Rede von Schmetterlingskindern. Sie kommen mit der Diagnose „Epidermolysis bullosa (kurz: EB)“ auf die Welt. Dabei handelt es sich um eine schwere, bislang nicht heilbare Hauterkrankung. Der Verein „debra“ setzt sich daher seit 20 Jahren für die EB-Forschung als auch die Unterstützung von Betroffenen und deren Angehörigen ein. Der stellvertretende Obmann Franz Feichtlbauer ist selbst betroffen. Tochter Nina wurde mit der Krankheit geboren. Die Ärzte gestanden der mittlerweile 23-jährigen damals keine Überlebenschance zu. „Sie sagten zu mir, bitte nehmen Sie mit ihrer Tochter nicht zu viel Kontakt auf. Sie wird in den nächsten Wochen leidet sterben.“ Bei einem Gewicht von 23 Kilo und einer 100-prozentigen körperlichen Behinderung kämpft sie heute „wie eine Löwin“.



Franz Feichtlbauer und seine Frau mit ihrer erwachsenen, an EB erkrankten Tochter.

meint ihr Vater, Feichtlbauer will EB-Betroffenen Hoffnung auf ein Leben ohne Schmerzen geben. Zu diesem Zweck gründete er „debra“ gemeinsam mit Rainer Riedl. Als wichtige Errungenschaft sieht er die Unterstützungsmöglichkeit übers Internet an. „Auf unserer Homepage finde ich sofort Ansprechpartner.“ Inzwischen gibt

es ebenso ein eigenes Forschungszentrum und tatsächlich etwas Hoffnung. Die Forscher konnten erste Erfolge für eine Gentherapie mithilfe der Stammzellentforschung verzeichnen. Präventiv soll auch eine Heilsalbe gegen Blasenbildung bei Betroffenen wirken. Spenden sind möglich unter [www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at).

der Entwicklung eines aggressiven Plattenepithelkarzinoms, an dieser Stelle ethisch gestellt.

Zur Absicherung des Therapieerfolges, wurden im Oktober 2014 Biopsien aus dem transplantierten Schienbeinbereich entnommen und immunhistochemisch (mittels Immunofluoreszenz-Mikroskopie) sowie elektronenmikroskopisch untersucht. Dabei ließ sich feststellen, dass durch die erfolgreiche Stammzell-Gentherapie die fehlende LAMB3-Werte und infolge auch des vermehrte fehlgeleitete LAMB3-Werte jetzt in korrekter, gesunder Haut entsprechend

Form vorliegt. Hinweise wird in regelmäßigen Abständen der Immunstatus der Patientin überprüft, um eine mögliche Abstoßung der Transplantate rechtzeitig zu erkennen.

ZUKUNFT Aufgrund des Erfolges der ersten klinischen Anwendung einer ex vivo Stammzell-Gentherapie bei einer Patientin mit JEB in Österreich, ist nun eine Ausweitung der Therapie auf andere Subtypen der EB geplant. In Kooperationen verbundenen Formen der anderen Gene zu korrigieren sind möglich. Die Vorbereitung für die Zulassung sind im Gange

und auch die Suche nach Patienten, denen diese Art einer lokalen Behandlung Hilfe und Verbesserung der Lebensqualität verspricht, läuft bereits.

### DEBRA AUSTRIA UND INTERREG

Die Patientenorganisation DEBRA Austria unterstützt die Arbeiten im EB-Haus Austria seit langem. Die Verbindungen auf die ex vivo Stammzell-Gentherapie für dystrophe EB-Patienten wurde gezielt durch das Interreg IV Italien-Österreich Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“ gefördert.



Im Labor wird weiter an Therapien für die EB-Subtypen geforscht. Oben: Dr. Pamela Schlegel, Dr. Verena Kitzler, Mag. Alfred Klumpner, Dr. Ulrich Koller und Prof. Johann Bauer.

Prof. Johann Bauer und Prof. Gabriele Pellegrini aus Modena bei der Besprechung vor der OP.

EB-Haus Austria  
Universitätsklinik für Dermatologie  
Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer  
OA Dr. Josef Koller  
Dr. Gabriele Potha-Guba  
Dr. Elisabeth Mayr

Landeskrankenhaus/ Salzburger Landeskliniken (SALK), Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg (PMU), Universitätsklinik für Dermatologie

Müller Hauptstrasse 48  
5020 Salzburg, Austria  
Telefon +43 662 4482-3126  
Fax/DW +43 -3125  
H.Mayr@salz.at  
[www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org)

# Allgemeine Informationen

## Kontakt

### DEBRA Austria

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



### EB-Haus Austria

Universitätsklinik für Dermatologie,  
Landeskliniken Salzburg (SALK),  
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU),  
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg, Tel: +43 (0)5 7255-82400,  
info@eb-haus.org, www.eb-haus.org



## Spendenkonten und -absetzbarkeit

### DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa

**Spenden:** Erste Bank, **IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100**



Nähere Informationen  
zum Spendengütesiegel  
siehe [www.osgs.at](http://www.osgs.at)

**Verantwortlich für Spendenwerbung, -verwendung und Datenschutz:** Dr. Rainer Riedl

## Spendenverwendung

**D**EBRA 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, sozial benachteiligte 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 deshalb wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und schmerzverzehrt darzustellen, sondern zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem 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. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhandler verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungs-gemäße 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!  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria

## Impressum

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

**Redaktion:** Mag. Barbara Dissauer (Leitung), Dagmar Libiseller, Dr. Elisabeth Mayr, Mag. (FH) Elisabeth Rettenbacher, Dr. Gabriela Pöhla-Gubo, Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Dr. Rainer Riedl, Mag. Brigitte Sailer BA, Mag. Britta Schwarz

**Fotocredits** in alphabetischer Reihenfolge: Friedrich Bartl, Dominik Böck, Ingo Breitfuss, Charity Verein Altenmarkt, Horst Eichberger, EMC, Firma Beyer, Flippy, Wolfgang Garhöfer, GC Almenland, Grassingers Kreativkistl, Rudolf Hametner, Hilton Vienna Danube, Interspar, Thomas Koller, Krippenverein Vösendorf, KWP, Melanie Lochner, Katharina Medek, Harald Minich/HBF, Franz Neumayr, NMS Alseggerstraße, NMS Deutschlandsberg, ÖVP Tattendorf, Christoph Pflug, Marina Reinhard, Elisabeth Rettenbacher, Salzkammergut Trophy, Seebühne Seeham, Seniorenheim Taxham, Ernst Sochor, Jessy Süß, Swiss Life Select, Triotronik, Jorgos Trompeter, Helmut Unger, Stefanie Wagner, Weekend Magazin, Robin Weigelt, Daniel Willinger. Herzlichen Dank für die Fotos!

**Layout:** Peter Fleischhacker, Josef-Frank-Gasse 4/22, 1220 Wien. Herzlichen Dank für die grafische Umsetzung zum Sozialtarif!

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

The logo consists of the letters 'IN' in a bold, white, sans-serif font, set against a red square background.The logo features the word 'INTERSPAR' in a white, sans-serif font, with a small green leaf icon to the right, all contained within a white rectangular box with a red border.A green circular badge with a white border containing the text 'Jetzt neu' in a white, sans-serif font.The text 'I love Vegan & Vegetarisch' is centered in a white circle. 'I' is in a bold, green, sans-serif font, followed by a red heart icon. 'Vegan &' is in a green, sans-serif font, and 'Vegetarisch' is in a larger, green, cursive font.The text 'Die größte Auswahl für Veganer, Vegetarier und Flexitarier.' is centered in a white circle below the main title, in a green, sans-serif font.The word 'VEGETARISCH' is written in large, white, sans-serif capital letters across the bottom half of the image. The letters are partially filled with images of various dishes: 'V' shows a salad, 'E' shows a burger, and 'T' shows a bowl of soup.The website address 'interspar.at/vegetarisch' is located in the bottom right corner in a white, sans-serif font.



# ACCOR HOTELS

Feel Welcome



## Ein Herz für Schmetterlingskinder

SEIT 2005 UNTERSTÜTZT ACCORHOTELS ÖSTERREICH DAS EB-HAUS.

Als weltweit führender Hotelbetreiber hat AccorHotels eine große gesellschaftliche Verantwortung. In Österreich ist es uns seit Jahren eine Herzensangelegenheit, den Verein DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“ zu unterstützen. Mehr über das Engagement von AccorHotels: [www.accorhotels-group.com](http://www.accorhotels-group.com).

AccorHotels ist seit mehr als 35 Jahren in Österreich präsent. In 32 Hotels sorgen rund 900 MitarbeiterInnen für einen rundum gelungenen Aufenthalt. Vom Economy- bis zum Luxushotel findet so jeder ein passendes Angebot. Weltweit ist AccorHotels in 92 Ländern mit 3.900 Hotels vertreten. Für Informationen und Reservierungen: [www.accorhotels.com](http://www.accorhotels.com)

SO F I T E L LEGEND SO F I T E L SO F I T E L M GALLERY pullman NOVOTEL Mercure MAMA SHELTER adagio ibis ibis STYLES ibis budget hotel F I T

T...

DAS VERBINDET UNS.

# Fair zu allen.



Lernen Sie das nachhaltigste Smartphone der Welt kennen. Exklusiv bei T-Mobile: Das Fairphone 2

