



**Kleine Kämpferin:** Die vierjährige Katharina ist trotz ihrer Erkrankung ein neugieriges, aufgewecktes Mädchen. BILD: SN/DEBRA AUSTRIA/DIE ABBILDEREI

## EB-Haus Austria in Salzburg ist 15 Jahre alt – Land Salzburg fördert EB-Forschung

Das EB-Haus Austria wurde 2002 von der Patientenorganisation DEBRA Austria initiiert und 2005 eröffnet. Mittlerweile ist es ein weltweit anerkanntes Expertisenzentrum, in dem Epidermolysis bullosa-Patienten von speziell ausgebildeten und erfahrenen Ärztinnen und Ärzten, Krankenschwestern und Therapeuten betreut werden. Das EB-Haus besteht aus vier Einheiten: EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit, EB-Akademie und EB-Studienzentrum. Es arbeitet fast ausschließlich spendenbasiert.

Nach 15 Jahren steht das EB-Haus nun vor Erweiterungsschritten. Das engagierte Forschungsteam braucht mehr Platz

und neue Geräte, um dem Ziel, EB heilbar zu machen, näher zu kommen. Der große Traum: ein neues, modernes Forschungslabor.

**Geld aus dem Wissenschaftsressort:** Das Land Salzburg unterstützt die erfolgreiche Forschung im EB-Haus mit einer speziellen Projektförderung von 200.000 Euro und sichert damit die Weiterführung des „Genschere“-Projekts (siehe Artikel rechts) für die kommenden drei Jahre. Damit soll die Basis für eine mögliche Behandlung für EB-Betroffene geschaffen werden.

# Heilung für die Schmetterlingskinder gesucht

Noch gibt es für die seltene Erkrankung Epidermolysis bullosa keine Heilung. Für Betroffene bedeutet das neben Schmerzen große Herausforderungen im Alltag. Forscher sind immerhin auf einem guten Weg.

LISA MARIA BACH

Katharina geht gern in den Kindergarten und liebt es, mit Freunden zu spielen. Sie mag Pferde und Ponys und freut sich sehr, wenn sie ab und zu zum Reiten gehen darf. Was für andere Kinder in ihrem Alter selbstverständlich ist, ist bei der Vierjährigen aus Eugendorf nicht nur mit großem Aufwand verbunden, sondern auch mit ständiger Sorge. Denn Katharina ist ein sogenanntes Schmetterlingskind. So werden Kinder bezeichnet, die mit der seltenen Erkrankung Epidermolysis bullosa (EB) geboren wurden. Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings, schon bei der kleinsten Belastung oder Berührung entstehen schmerzhafte Blasen und Wunden. Diese müssen sofort versorgt werden, was im Fall von Katharina täglich mehrere Stunden in Anspruch nimmt. „Katharina ist ein aufgewecktes Kind, das viele Sachen gern macht, die gesunde Kinder auch machen“, beschreibt Marija Janjic-Nothdurfter ihre Tochter. „Aber es ist eben alles mit einer großen Verletzungsgefahr verbunden, was sämtliche Aktivitäten erschwert.“

Katharinas Eltern ermöglichen ihrer Tochter dennoch so viel Normalität, wie es nur geht. „Es ist eine ständige Risikoabwägung. Sie nicht mit anderen Kindern draußen spielen zu lassen ist für uns keine Option. Wenn sie dabei hinfällt und wir danach eine Stunde lang Wunden versorgen müssen, dann ist es so. Wenn Katharina vorher Spaß hatte, ist es das wert – auch wenn es alle anstrengt und viel Zeit kostet.“

Katharina ist einer von zirka 500 Menschen in Österreich, die mit EB leben. Die angeborene,

folgeschwere Hauterkrankung wird durch einen Gendefekt verursacht, der bewirkt, dass die Haut schon bei geringsten Belastungen Blasen bildet oder reißt. Wunden treten auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Bei schweren Formen ist die Lebenserwartung verkürzt.

Trotz intensiver Bemühungen der Forschung ist EB derzeit nicht heilbar. Zwar können Hilfsmittel wie etwa Cremes die Schmerzen etwas lindern. Medikamente oder Therapien, die den „Schmetterlingskindern“ ein weitgehend normales Leben bieten, gibt es

„Das Versorgen der Wunden beschäftigt uns viele Stunden am Tag.“

M. Nothdurfter, betroffene Mutter

noch nicht. „Das Problem ist die Komplexität der Krankheit. Es gibt mutationsbedingt mehr als 30 verschiedene EB-Formen mit unterschiedlichen Symptomen und Ausprägungen. Da es sich um eine Multisystemerkrankung handelt, können je nach Schweregrad neben der Haut viele andere Organe betroffen sein. Von daher suchen wir im Prinzip nicht nach einer medizinischen Wunderwaffe, sondern nach mehreren“, sagt Rainer Riedl. Der Wiener hat gemeinsam mit anderen Eltern von erkrankten Kindern 1995 die Patientenorganisation DEBRA Austria gegründet, die zum Ziel hat, EB-Patienten und deren Angehörige zu unterstützen. Auf ihre Initiative wurde 2005 das EB-Haus Austria im Salzburger Universitätsklinikum eröffnet, eine Spezialambulanz für „Schmetterlingskinder“ (siehe Kasten). „EB erfordert eine

multidisziplinäre Versorgung, weil viele Symptome nicht in den Bereich der Dermatologie fallen. Eine entsprechende Klinik gab es vorher nicht“, sagt Riedl. Heute sind Dutzende Personen im EB-Haus tätig, alle mit denselben Zielen: optimale medizinische Versorgung und rasche Therapieentwicklung für EB-Patienten.

Von diesem Engagement hat auch Rainer Riedls Tochter Lena profitiert. „Es ist gut, wenn man weiß, wohin man sich wenden kann. So habe ich mich nie allein gefühlt und konnte viele Sorgen und Ängste abgeben.“ Als Kind sei sie „von Kopf bis Fuß bandagiert“ gewesen, nach der Pubertät habe sich die schwere Erkrankung etwas abgemildert. „Da habe ich Glück, das ist nicht immer so. Ich habe mein Leben gut im Griff“, sagt die 27-jährige. Zwar sei es nicht möglich, Sportarten mit hohem Verletzungsrisiko wie

etwa Skifahren auszuüben. „Aber diese und weitere Einschränkungen habe ich mittlerweile akzeptiert und andere Dinge gefunden, die Spaß machen.“

„Seltene Erkrankungen brauchen mehr Aufmerksamkeit.“



Rainer Riedl, DEBRA Austria

In der internationalen EB-Forschung zeigen Strategien wie Gen-, Protein- und Zelltherapien mögliche Heilungspotenziale. Vor allem die Gen- und Stammzelltherapie lässt hoffen: „Hier werden erkrankte Stammzellen entnommen, repariert und rücktransplantiert. Das funktioniert aber noch nicht bei allen EB-Formen“, sagt Rainer Riedl. Nun wird an der Optimierung des Repara-

turmechanismus geforscht. Eine andere Forschergruppe widmet sich dem weißen Hautkrebs, der bei schweren EB-Formen aufgrund der ständigen Entzündungen entstehen kann. Hier könnte eine Impfung künftig die Krebszellen bekämpfen. Weiters wird untersucht, wie bereits zugelassene Wirkstoffe für die Lindern von EB genutzt werden können oder wie die CRISPR/Cas9-Technologie („Genschere“) eingesetzt werden kann. Hier wird direkt an den veränderten Genen gearbeitet, um dort die krankheitsauslösende Genmutation zu korrigieren. „Eines scheint klar: Eine einzige Therapie wird es nicht geben. Vielmehr sind verschiedene Zugänge gefragt, um künftig individuell und zielgerichtet behandeln zu können“, erklärt Riedl. Um das breit gefächerte Forschungsspektrum finanziell stemmen zu können, ist

DEBRA Austria auf Spenden angewiesen. Riedl: „Derzeit werden nur zehn Prozent der laufenden Forschung im EB-Haus von der öffentlichen Hand gefördert.“

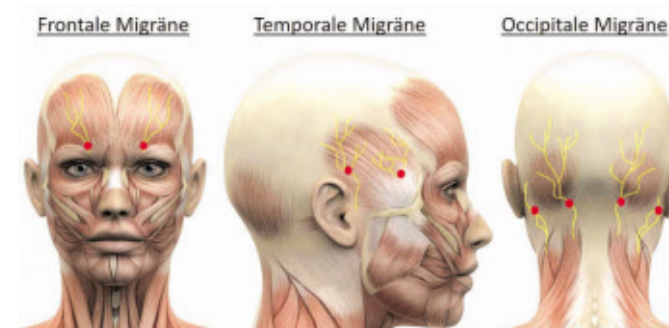
Auch Michael und Marija Nothdurfter hoffen auf neue Erkenntnisse in Medizin und Forschung. Bei ihrer Tochter Katharina schreitet die Krankheit aufgrund der schweren Form schnell voran. Ihre Hände sind in der Beweglichkeit stark eingeschränkt, es gibt Tage, an denen das Mädchen nicht schlucken oder nicht sehen kann. Marija Janjic-Nothdurters Wunsch: „Dass die Krankheit eines Tages heilbar ist. Bis dahin hoffen wir auf Therapien, damit eine deutliche Verbesserung des Allgemeinzustands erreicht wird und wirkliche Lebensqualität gegeben ist.“

**Spenden an DEBRA Austria:**  
AT 02 2011 1800 8018 1100

## Chirurgische Hilfe für Migräne-Patienten

Migräne ist die häufigste chronische Erkrankung der Welt. Wenn Medikamente nicht helfen, kann eine Operation gute Heilungschancen bieten.

Rund zehn Prozent der Weltbevölkerung leiden unter Migräne. Klassischerweise wird Migräne medikamentös behandelt, einem Drittel der Patienten kann jedoch nicht ausreichend geholfen werden. Plastische Chirurgen entwickelten vor über 20 Jahren eine Operation, die besonders schwer betroffenen Patienten gute Erfolgschancen bietet. Seitdem wird sie vor allem in den USA durchgeführt. In Europa gibt es nur wenige Chirurgen, die diese Technik beherrschen. Die Abteilung für Plastische, Ästhetische und Rekonstruktive Chirurgie im



Krankenhaus der Barmherzigen Brüder bietet diese Therapie seit 2015 mit großem Erfolg an. Über 80 Prozent der Patienten profitieren von der Operation, rund 30 Prozent erlangen komplette Beschwerdefreiheit.

Sinnvoll ist die Operation für Patienten, die auf herkömmliche Therapien nicht ausreichend ansprechen. Ausschlaggebend ist, dass sie den Schmerz genau lokalisieren können, da die Migräne durch einen chronischen

Druckschaden an Nerven im Bereich von Stirn, Schläfe und Hinterkopf ausgelöst werden kann. Diese Nerven können gezielt freigelegt und druckentlastet werden.

Um abzuklären, ob eine Operation infrage kommt, ist vorab eine genaue Abklärung anhand von Fragebögen, detaillierten Gesprächen und einem Nervenblockade-Test nötig. Bewirkt dieser Test Beschwerdefreiheit, besteht die Möglichkeit einer OP.



Priv.-Doz. Dr. Elisabeth Russe vom Krankenhaus der Barmherzigen Brüder ist Expertin für chirurgische Migränetherapie.

**Kontakt & Information**  
**Krankenhaus Barmherzige Brüder Salzburg**  
Kajetanerplatz 1, 5010 Sbg.  
Tel.: +43 662 / 80 88-0  
WWW.BARMHERZIGE-BRUEDER.AT

