

Leuchtturm der Hoffnung im Salzburger Uniklinikum: Professionelle Hilfe für „Schmetterlingskinder“

Die weltweit erste Spezialklinik für Epidermolysis bullosa (EB) testet ein neues Medikament, um PatientInnen zu helfen, die an der seltenen Hautkrankheit leiden. med.ium hat mit der Leiterin der EB-Akademie, Dr. Sophie Kitzmüller über die Fortschritte in der Forschung gesprochen.

Christoph Schwalb



Medizin in Salzburg

Die seltene, zu den Multisystemerkrankungen zählende Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB), tritt bei sogenannten „Schmetterlingskindern“ genetisch ab der Geburt auf und ist bis heute nicht heilbar. Für die PatientInnen ist EB höchst schmerzhaft, denn die Erkrankung bedingt, dass die Haut extrem empfindlich und „zerbrechlich“ ist. Dies führt zu Blasen und chronische Wunden. Eltern und medizinisches Personal betreuen die Betroffenen oft ein Leben lang.

Das EB-Haus am Campus des Salzburger Uniklinikums – 2005 als weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ errichtet – forscht seit Jahren an Behandlungsmethoden und Heilungsansätzen für die kleinen und großen PatientInnen.

Epidermolysis bullosa – selten, schmerzhaft und noch unheilbar

In Österreich leiden etwa 500 Menschen an der angeborenen und derzeit noch unheilbaren Hauterkrankung. Da ihre sensible Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, werden Betroffene auch „Schmetterlingskinder“ genannt. EB führt dazu, dass die Haut bereits bei geringer Belastung Blasen bildet oder reißt. Wunden treten auch an Schleimhäuten, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Verantwortlich dafür sind verschiedene Genveränderungen, die zu nicht oder fehlerhaft ausgebildeten stabilisierenden Proteinen führen. Dadurch sind die Schichten der Haut nicht stabil miteinander verbunden. Wird Druck oder Reibung

auf die Haut der Betroffenen ausgeübt, trennen sich die Hautschichten und es entstehen schmerzende Wunden und Blasen. Haare kämmen, Hände abtrocknen, ein Stück Brot essen: Vieles, was für Menschen mit gesunder Haut alltäglich ist, kann für „Schmetterlingskinder“ gefährlich sein. Der Alltag mit EB ist eine große Herausforderung – für Betroffene und ihre Familien. Der oft enorme Pflegeaufwand verlangt Betreuenden große zeitliche und emotionale Ressourcen ab.

EB-Haus Austria in Salzburg: Verstehen – Helfen – Lernen – Heilen

Die Salzburger Spezialklinik besteht aus den vier Einheiten Ambulanz, Akademie, Studienzentrum und Forschung. Die Selbsthilfeorganisation DEBRA Austria hat das EB-Haus errichtet und finanziert dessen Betrieb bis heute aus Spenden.

Seit mehr als 16 Jahren erhalten „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus kompetente medizinische Versorgung, die durch die enge Zusammenarbeit aller Einheiten und den Austausch des erworbenen Wissens sichergestellt wird. Langjährige Erfahrung und viel Einfühlungsvermögen sind für den Umgang mit Multisystemerkrankungen wie EB erforderlich.

Das EB-Haus Austria gilt österreichweit und über seine Grenzen hinaus als Expertisezentrum für die seltene Hautkrankheit EB. Das Gesundheitsministerium hat es deshalb 2017 zum



Abbildung 2: Im EB-Haus in Salzburg werden Betroffene mit viel Fürsorge interdisziplinär und allumfassend versorgt. © Debra Schedl



Abbildung 1: Kleine Patientin im EB-Haus in Salzburg. © Debra Schedl

ersten österreichischen Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt EB designiert, das auch Vollmitglied des Europäischen Referenznetzwerks für seltene Hautkrankheiten (ERN-Skin) ist.

Neues Medikament: Hoffnung für EB-Patientin mit aggressivem Hauttumor

Im April dieses Jahres gab es eine Weltpremiere in der Salzburger Spezialklinik. Eine 24-jährige Patientin erhielt als erste EB-Betroffene weltweit eine Infusion eines Medikaments, das ein amerikanischer Pharmakonzern zur Verfügung stellt. Die Patientin leidet an EB und damit einhergehend an einem aggressiven Plattenepithelkarzinom. Diese Kombination stellt für die Betroffene ein Krankheitsbild dar, bei dem es bislang keine Aussicht auf

Heilung gibt und wodurch die Lebenserwartung drastisch minimiert wird. Der Behandlungsversuch ist ein Lichtblick für Menschen, die mit diesem seltenen Gendefekt leben.

Auf dem Weg zur Zulassung wird das Medikament nun in einer Phase-II-Studie auf Verträglichkeit, Sicherheit und Wirksamkeit geprüft. Auch in London (Großbritannien) und Philadelphia (USA) sollen PatientInnen damit behandelt werden.

Bei dem Wirkstoff handelt es sich um eine Art Enzym-Bremse. Man konnte im Labor nachweisen, dass diese ganz speziell auf Krebszellen wirken kann, nicht aber gesunde Zellen angreift. Das Ziel der Studie ist es, die Verträglichkeit zu überprüfen und nachzuweisen, ob die PatientInnen auf die Behandlung ansprechen.



„Der Alltag mit EB ist eine große Herausforderung – für Betroffene und ihre Familien. Der oft enorme Pflegeaufwand verlangt Betreuenden große zeitliche und emotionale Ressourcen ab.“

Interview mit Dr. Sophie Kitzmüller, Leiterin der EB-Akademie

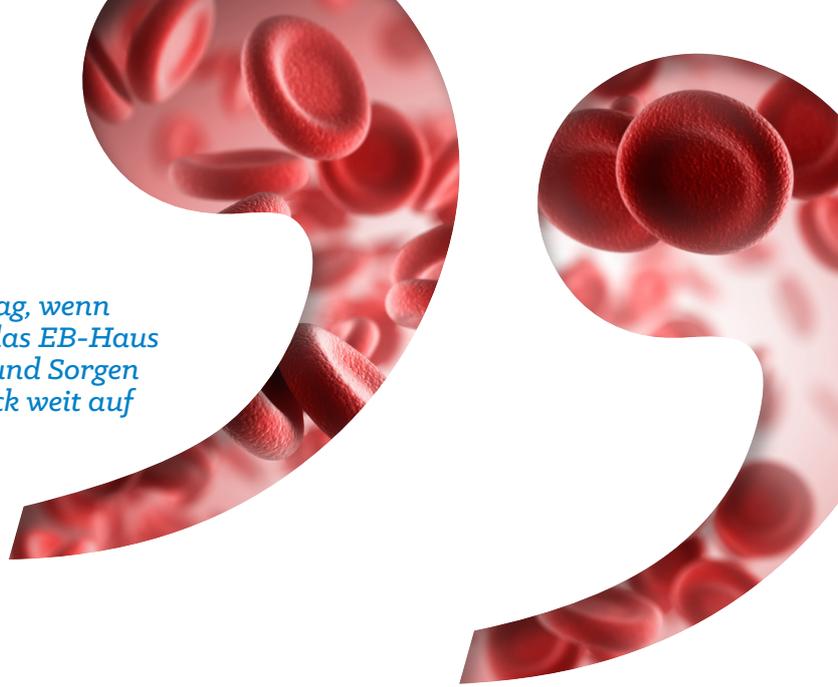
med.ium: Für Laien: Was sind „Schmetterlingskinder“ und worunter leiden sie?

Dr. Sophie Kitzmüller: Die Krankheit nennt sich Epidermolysis bullosa (EB); da dieser Begriff allerdings schwierig ist, werden die Betroffenen oft „Schmetterlingskinder“ genannt. EB betrifft die Haut, welche aus mehreren Schichten besteht, zwischen denen ein komplexes Netzwerk an unterschiedlichen Proteinen existiert. Damit die Haut stabil ist, müssen diese Proteine perfekt zusammenpassen. Ihr Aufbau ist im genetischen Code festgelegt. Bei EB-Betroffenen ist der Code mutiert, wodurch bestimmte Proteine nicht oder nur fehlerhaft hergestellt werden und daher im Netzwerk fehlen oder ihre Funktion nur mangelhaft erfüllen können. Dadurch haften die Hautschichten nicht mehr aneinander und lösen sich, zum Beispiel, wenn man sich kratzt oder an etwas stößt. Dann bilden sich schmerzhafte Wunden und Blasen, deren Wundheilung sehr schwierig und mit Schmerzen und Juckreiz verbunden sind. Das betrifft genauso Schleimhäute, den Genitalbereich, den Mund, die Speiseröhre oder Organe.

Es gibt vier Hauptformen von EB mit jeweils weiteren verschiedenen Unterformen. In Summe gibt es etwa 40 unterschiedliche Subtypen. Die



„Die schönste Erfahrung mache ich fast jeden Tag, wenn Betroffene und Angehörige mit einem Lächeln das EB-Haus verlassen, weil sie hier mit all ihren Problemen und Sorgen aufgefangen wurden und ihnen jemand ein Stück weit auf ihrem Weg weiterhelfen konnte.“



Ausprägungen reichen von ganz mild über sehr schwer bis hin zu letal bereits im zweiten Lebensjahr. Das macht die Versorgung von EB-PatientInnen so schwierig: es gibt kein Schema X. Jede/r PatientIn ist ganz individuell aufgrund ihrer/seiner Mutation und ihres/seines Umfeldes. EB ist eine chronische, lebenslange Krankheit, auf welche die Behandlung flexibel und sensitiv abgestimmt werden muss.

med.ium: Was macht das EB-Haus in der Salzburger Uniklinik so einzigartig und was sind seine Hauptaufgaben?

Kitzmüller: Das EB-Haus an der Salzburger Uniklinik (SALK) ist nicht nur in Österreich, sondern weltweit einzigartig, weil es sich mit seinen vier Abteilungen Ambulanz, Forschung, Akademie und Studienzentrum ausschließlich der Behandlung von EB-Betroffenen widmet. Die Spezialklinik ist durch die Selbsthilfeorganisation DEBRA Austria spendenfinanziert.

Die Ambulanz bietet exzellente medizinische Betreuung; den ÄrztInnen und PflegerInnen dort ist es gelungen, innerhalb der SALK ein Netzwerk für multidisziplinäre Versorgung aufzubauen. Denn EB betrifft nicht nur die Haut, sondern es können auch Augen, Zähne und Organe betroffen sein. Aus diesem Grund ist es besonders wichtig, interdisziplinär mit den jeweiligen ExpertInnen der SALK zusammenzuarbeiten.

Das Forschungslabor arbeitet beispielsweise an neuen Erkenntnissen, wie sich die krankheitsauslösenden Mutationen sonst noch in den Zellen und auch auf Organe auswirken und welche Therapien entwickelt werden können.

Das Studienzentrum übernimmt die regulatorische und organisatorische Abwicklung der klinischen Testungen, wenn es neue Therapien gibt, die unseren PatientInnen helfen können. Wir arbeiten sehr eng mit Firmen, Betroffenen und Behörden zusammen. Während des gesamten Zeitraumes, an dem PatientInnen an Studien teilnehmen, sind wir im Studienzentrum Ansprechpartner für sämtliche Anliegen.

Die Akademie beschäftigt sich mit der Aus- und Weiterbildung zum Thema EB, sowohl von medizinischem Fachpersonal weltweit als auch von EB-Betroffenen und deren Angehörigen. Unsere hohe Expertise wollen wir nach außen tragen, um Betroffenen und Eltern weltweit bestmöglich zu helfen und Wissen zu teilen.

med.ium: Was war die schönste und was die schlimmste Erfahrung, die Sie in Ihrem Dienst dort erlebt haben?

Kitzmüller: Die schönste Erfahrung mache ich fast jeden Tag, wenn Betroffene und Angehörige mit einem Lächeln das EB-Haus verlassen, weil sie hier mit all ihren Problemen und Sorgen aufgefangen wurden und ihnen jemand ein Stück weit auf ihrem Weg weiterhelfen konnte. Im EB-Haus hat man Zeit für sie und ihnen wird – auf ihre persönlichen Bedürfnisse abgestimmt – geholfen. Wir können ihnen exzellente Rundumversorgung bieten. Und da wir uns alle der umfangreichen Auswirkungen der Erkrankung sowohl auf PatientInnen als auch Angehörige bewusst sind, können wir sie hier bestmöglich unterstützen. Das macht mich glücklich.





Schlimm ist für mich immer, wenn PatientInnen, die lange im EB-Haus betreut wurden, viel zu früh aus unserer Mitte gerissen werden. Besonders bei schweren Fällen ist die Lebenserwartung verringert. Wenn dann PatientInnen mit 35 bis 40 Jahren versterben, die also in meinem Alter sind, ändert das schon manche Perspektiven im eigenen Leben. Sehr schwer war für mich vor ein paar Jahren der Anruf einer verzweifelten Mutter aus Deutschland, die ein Kleinkind mit EB hatte, dessen Zustand sich massiv verschlechterte. Sie wollte natürlich alles versuchen, um ihrem Kind zu helfen, und hat unter Tränen angerufen und gefragt, ob es eine klinische Studie gäbe, an der ihre Kleine teilnehmen könnte. Leider kam für die Patientin keine Studie – in der neue Medikamente ausprobiert werden, die noch nicht am Markt sind – in Frage und ich musste die Mutter leider enttäuschen. Das war wahnsinnig schwierig für mich, jemandem, der sich in letzter Hoffnung an einen wendet, sagen zu müssen, dass ich nicht weiterhelfen kann. Es hat dann aber noch viele weitere Gespräche mit unserem Ambulanzteam im Anschluss gegeben, in denen geeignete Therapieoptionen gemacht werden konnten.

med.ium: *Was zeichnet das neu entwickelte Medikament aus und für wen eignet es sich? Welche Nebenwirkungen hat es?*

Kitzmüller: Das neue Medikament stammt von einer amerikanischen Pharmafirma und wird bereits für eine andere Art von Krebs getestet. Wir dürfen es an mehreren PatientInnen mit

EB und Plattenepithelkarzinom testen. Bei schweren Formen von EB kommt es sehr oft vor, dass die PatientInnen ab etwa 20 Jahren eine aggressive Form von Krebs entwickeln, die nur bis zu einem gewissen Grad operabel ist. Im Labor stellte sich heraus, dass sich das Medikament vorrangig gegen Krebszellen richtet, indem es gewisse Signalwege blockiert, die Krebszellen für Wachstum und Überleben benötigen – die Krebszellen sterben daher ab. Der Vorteil ist, dass der restliche Organismus weitgehend unberührt bleibt. Momentan wenden wir das Präparat intravenös bei einer 24-Jährigen EB-Patientin an, die hierfür extra einmal im Monat aus Norddeutschland anreist und das Mittel über drei Tage lang bei uns verabreicht bekommt. Die Patientin ist höchst motiviert und wird die gesamte Studiendauer von einem Jahr mitmachen.

med.ium: *Wie anspruchsvoll ist die Arbeit mit „Schmetterlingskindern“ für ÄrztInnen und das Pflegepersonal? Wie gestaltet sich die Zusammenarbeit mit den Eltern und Angehörigen?*

Kitzmüller: Da es sich bei EB um eine genetisch bedingte Krankheit handelt, die mit der Geburt auftritt, werden PatientInnen bei uns viele Jahre lang betreut und es ist wichtig, die Entwicklung des Kindes und der oder des jungen Erwachsenen in jeder Lebensphase zu begleiten. Wie gehe ich beispielsweise mit der Einschulung von EB-Kindern um? Wie begleite ich die Entwicklung der Selbstständigkeit von Kindern mit einer solchen Erkrankung?



Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller
3 Studienkoordinatorin
des EB-Hauses Salzburg,
© S. Kitzmüller

Welche körperlichen Entwicklungen muss man besonders unterstützen? Wie wirkt sich die bei schweren Formen manchmal verzögerte Pubertät aus? Diese Punkte müssen immer mitbedacht werden, denn die behandelnden ÄrztInnen und PflegerInnen betreuen die Betroffenen und ihre Familien während allen Entwicklungsschritten. Für jeden Patienten und für jede Patientin müssen sie zusammen mit den Eltern stets einen individuellen Plan erstellen, und das von Geburt an. Die meisten Betroffenen kommen zu regelmäßigen ambulanten Checkups. Diese Untersuchungen bei uns dauern teilweise sehr lange, bei schweren Verläufen vier bis fünf Stunden. Die Wunden werden kontrolliert, die Ernährung und Medikation, besonders gegen Juckreiz und Schmerz, besprochen und neue Verbandstechniken vermittelt. Unsere ÄrztInnen verschreiben nicht nur Salben zur Wundheilung oder Medikamente gegen Schmerzen, sondern stellen zum Beispiel auch die Nährstoffversorgung des Körpers durch Ernährungsberatung und gegebenenfalls Nahrungsergänzungsmittel sicher. Die Wundheilung ist ein sehr energie- und nährstoffaufwändiger Prozess, diese Energie fehlt dann beim Muskelaufbau oder der Entwicklung der Organe. Um hier Unterversorgung zu vermeiden, müssen diese Verluste ausgeglichen werden.

PatientInnen mit schweren Formen sind am ganzen Körper verbunden. Zur Untersuchung müssen diese Verbände komplett entfernt werden. Allein der schmerzhafteste Verbandswechsel dauert



mehrere Stunden, was in einem üblichen Ambulanzalltag undenkbar wäre. Im EB-Haus ist diese Zeit für die PatientInnen vorhanden. Ganz wichtig ist auch, den Kindern und jungen Erwachsenen den eigenständigen Verbandswechsel zu lernen. Bei schweren Formen ist dies oftmals schwierig, da hier die Finger verkrümmen oder es unmöglich ist, sich beispielsweise selbst am Rücken zu verbinden. Hier braucht es im jungen, aber auch im höheren Alter immer jemanden, der da ist und hilft. Deshalb ist es sehr wichtig, dass wir nicht nur die PatientInnen versorgen, sondern auch die Angehörigen mit auffangen und betreuen. Die Zusammenarbeit mit den pflegenden Angehörigen ist immens wichtig, nicht nur das Unterstützen bei körperlichen Problemen, sondern insbesondere auch die mentale Hilfe.

med.ium: *Wie viele „Schmetterlingskinder“ gibt es österreich- und weltweit? Und wie kann man ihnen am besten helfen?*

Kitzmüller: In Österreich gibt es ungefähr 500 Betroffene. Weltweit gibt es keine genauen Zahlen, da die Diagnostik oft nicht so gut ausgebaut ist wie in Österreich. Schätzungen gehen von einer halben Million aus, die sämtliche Formen von EB beinhalten.

Die beste Hilfe für die PatientInnen und ihre Angehörigen ist eine stabile, fundierte und vor allem interdisziplinäre medizinische Versorgung, mentale und entwicklungspsychologische Unterstützung vom Kleinkind bis hin zum jungen und zur jungen Erwachsenen. Damit dies langfristig gewährleistet wird und um neue Behandlungsansätze sowie neues Wissen zu erlangen, ist es wichtig zu forschen.

Aufgrund der Seltenheit der Krankheit, die nach wie vor nicht heilbar ist, ist die Forschung oft spendenfinanziert, was sie durch die limitierten Mittel schwierig macht. Die meisten Spender kommen aus dem Privatbereich (Schulklassen,

Benefizveranstaltungen, Kunst) sowie von Unternehmen oder anderen Kooperationspartnern, da es für viele Pharmafirmen leider nicht rentabel ist, hierfür Medikamente zu entwickeln. Egal ob 300 Euro oder 50.000 Euro – jeder Euro wird für medizinische Versorgung, Unterstützung oder Forschung eingesetzt und kommt somit den Betroffenen zugute.

Zusammenfassung:

Das EB-Haus Austria wurde 2005 als weltweit erste Spezialklinik für Epidermolysis bullosa (EB) am Salzburger Uniklinikum eröffnet. Seither hat es sich zu einem nationalen und internationalen Expertisezentrum entwickelt und wurde in Österreich als erste derartige Spezialeinrichtung designed. Für den Umgang mit einer Multisystemerkrankung wie EB sind spezielles Wissen, langjährige Erfahrung und viel Einfühlungsvermögen erforderlich. “

www.eb-haus.org
www.eb-haus.org/spenden

Spenden

Info- & Spendenhotline

+43 1 2521717

DEBRA Austria Spendenkonto
(Erste Bank)

IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100

BIC: GIBAATWWXXX