

# Jahresbericht 2020

## DEBRA Austria



# DEBRA Austria in Zahlen

DAMIT SCHMETTERLINGSKINDER EIN GUTES LEBEN HABEN,  
BRAUCHT ES KOMPETENZ, ENGAGEMENT UND HERZ.  
DAZU EINIGE INTERESSANTE ZAHLEN.

# 500

**EB-PatientInnen**

gibt es in Österreich. Epidermolysis bullosa (EB) zählt zu den seltenen Erkrankungen. In Europa leben rund 30.000, weltweit etwa 1 Million Menschen mit dieser Erkrankung.

# 15-25 Stunden pro Woche

benötigt eine Familie mit einem schwer betroffenen „Schmetterlingskind“ für Wundversorgung, Schmerzmanagement und Verbandswechsel.

# 2-4 Stunden

dauert eine durchschnittliche Behandlung in der Ambulanz des EB-Haus Austria. Oft müssen EB-Familien wesentlich mehr Zeit einplanen.

# 1 zu 17.000

ist die Prävalenz (Krankheitshäufigkeit) von Epidermolysis bullosa (EB).

# 4

## vererbte Formen von EB

mit mehr als 30 Unterformen sind aktuell bekannt. EB ist angeboren und derzeit noch nicht heilbar.

# 124

**Partner aus**

# 64

**Ländern**

verzeichnet das von DEBRA Austria initiierte Expertenetzwerk EB-CLINET. Ziel ist die weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und -ExpertInnen.

# 50

## Forschungs- gruppen

arbeiten weltweit, meist an Universitäten, an der Entwicklung von Linderungs- und Heilungsansätzen für EB.

# 16

## klinische Abteilungen

am Salzburger Universitätsklinikum mit insgesamt 56 MitarbeiterInnen arbeiten mit der Ambulanz des EB-Haus Austria zusammen, um EB-PatientInnen in den verschiedenen medizinischen Disziplinen bestmöglich zu versorgen.

# 2.922

## PatientInnen- besuche

gab es bisher im EB-Haus Austria. Diese nehmen üblicherweise viele Stunden, manchmal sogar mehrere Tage in Anspruch. Konsultationen können in einigen Fällen auch telemedizinisch abgewickelt werden.

# 11

## klinische Forschungs- projekte

widmeten sich 2020 im EB-Haus Austria der Linderung und Heilung von EB.

# 8.486

## Arbeitsstunden

wurden von den MitarbeiterInnen der EB-Ambulanz im Corona-Jahr 2020 für EB-Betroffene geleistet.

# Geschätzt 1.000.000 EB-Betroffene

gibt es weltweit. Die Forschung am EB-Haus Austria kommt – neben den großen und kleinen PatientInnen in Österreich – allen EB-Betroffenen zu Gute.

# 420 Stunden psychologische Beratung

und 705 Stunden Sozialberatung wurden den Mitgliedern von DEBRA Austria im Corona-Jahr 2020 persönlich, telefonisch und per E-Mail zur Verfügung gestellt. Betroffene Familien brauchen diese Form der begleitenden Unterstützung dringend, denn eine folgenschwere und derzeit noch unheilbare Erkrankung wie EB bringt Betroffene immer wieder an den Rand der physischen, psychischen und finanziellen Belastungsgrenze.



Lassen Sie uns in diesem Jubiläumsjahr gemeinsam träumen. Damit alles, was sich die „Schmetterlingskinder“ so sehr wünschen, Wirklichkeit wird. DANKE!

Spendenkonto: Erste Bank  
AT02 2011 1800 8018 1100



# So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leben mit einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter [schmetterlingskinder.at](http://schmetterlingskinder.at)

GGK MULLENLOWE



25  
Jahre

**debra**  
Hilfe für die Schmetterlingskinder.



## Mit Ihrer Hilfe helfen!

RÜCKBLICK AUF 2020 UND  
DANKBARKEIT FÜR EIN DOPPELJUBILÄUM:  
25 JAHRE DEBRA AUSTRIA, 15 JAHRE EB-HAUS AUSTRIA

DEBRA Austria nimmt sich jener Menschen an, die mit der seltenen, folgenschweren und noch unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leben. „Schmetterlingskinder“ nennen wir die großen und kleinen PatientInnen, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

Ein Leben mit EB ist für Betroffene und ihr familiäres Umfeld eine enorme Herausforderung, nicht nur in medizinischer Hinsicht. DEBRA Austria hilft, unterstützt, informiert, klärt auf, berät, vernetzt, stärkt, richtet auf, macht Mut, gibt Hoffnung und ist somit für Betroffene ein Grund, optimistisch in die Zukunft zu blicken.

Seit 25 Jahren ist DEBRA aber auch ein anderes Wort für DANKE: All unsere Aktivitäten – medizinische

Versorgung, sozialarbeiterische und psychologische Betreuung, Grundlagenforschung, klinische Studien, Aus- und Weiterbildung, internationale Vernetzung sowie direkte Hilfe für Betroffene in Notfällen – waren und sind nur mit Unterstützung vieler engagierter WegbegleiterInnen und großzügiger SpenderInnen möglich. Herzlichen Dank!

Ich bedanke mich bei allen, die dazu beigetragen haben, DEBRA Austria zu einer bestens funktionierenden Patientenorganisation und das EB-Haus Austria zu einem anerkannten Expertisezentrum zu machen.

An meinen Dank schließe ich eine Bitte an: Begleiten Sie die „Schmetterlingskinder“ auch weiterhin auf ihrem Weg zu Linderung und Heilung. Setzen wir die Erfolgsgeschichte mit vereinten Kräften fort!



© Nadine Barged

*R. Riedl*

Dr. Rainer Riedl  
Obmann und Mitgründer  
von DEBRA Austria  
sowie Vater einer von EB  
betroffenen Tochter



## DEBRA Austria & ihre Arbeit

LEBENSQUALITÄT UND HEILUNG ALS VISION



## Hilfe für kleine Helden

MIT HERZ UND ENGAGEMENT FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER



## EB-Haus Austria

DIE SPEZIALKLINIK - NEUE MASSSTÄBE DURCH GEBÜNDELTE EXPERTISE



## Internationale Forschung

HEILUNG UND LINDERUNG ALS WELTWEITES ZIEL



### IMPRESSUM

Für den Inhalt verantwortlich:  
DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien, +43 (0)1 876 40 30, www.schmetterlingskinder.at

Redaktion: Dr. Rainer Riedl (Leitung), Dagmar Libiseller, Sabine Schmid, MMag.<sup>a</sup> Kathrin Siegl

Autoren: MMag.<sup>a</sup> Sandra Eder, Franz Feichtlbauer, Mag.<sup>a</sup> Ursula Neubauer, Dr. Rainer Riedl, Sabine Schmid, MMag.<sup>a</sup> Kathrin Siegl

Fotocredits: Die Abbilderei, Nadine Bargad, Tel Aviv Medical Center, DEBRA Austria, Egon Egger, Monika Fellner, Fendish.com, Eva Frewein - Fotografie, GGK MullenLowe, Dr. Rudolf Hametner, Kronen Zeitung, Ogilvy, Privat, Rock 'n' Fucking Roll Pictures, Ludwig Schedl, Spinnwerk, agentur werbereich, wildbild, Amélié de Wilde

Layout: agentur werbereich gmbh, In der Kellergasse 69, 2462 Arbesthal. Herzlichen Dank für die grafische Umsetzung!

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



**03 DEBRA AUSTRIA – HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER**  
Der Verein setzt sich für Anliegen der „Schmetterlingskinder“ ein.

**05 EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB)**  
Die Krankheit – die Haut Betroffener ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings.

**12 DANKE!**  
Viele SpenderInnen ermöglichen Hilfe für EB-Betroffene.

**13 2020 - EIN BEWEGENDES JAHR**  
Wo viel passiert, gibt es viel zu berichten.

**15 MITGLIEDERHILFE: DAS AUFFANGNETZ**  
Wirksame Mitgliederhilfe unterstützt Betroffene im Umgang mit EB – auch in Corona-Zeiten.

**19 KLEINE HELDEN**  
Wer seinem schwierigen Alltag so tapfer begegnet, ist ein echter Held.

**21 ER IST GOTT SEI DANK EIN ZACHER ZECHN ...**  
Die Eltern eines „Schmetterlingskindes“ erzählen über die ersten Monate mit ihrem kleinen Nico.

**23 WIR SIND ZUFRIEDEN, ABER NOCH NICHT ZUFRIEDEN GENUG**  
Das Interview mit den beiden Gründern.

**29 EB-HAUS AUSTRIA**  
Die Spezialklinik ist für EB-PatientInnen nicht mehr wegzudenken.

**31 EB-AMBULANZ**  
Viel Zeit für die bestmögliche Versorgung.

**33 EB-FORSCHUNGSEINHEIT**  
Forschung auf dem Weg zur Heilung.

**35 EB-STUDIENZENTRUM**  
Testen, um Betroffenen neue Therapien zugänglich zu machen.

**37 EB-AKADEMIE**  
Sich vernetzen und voneinander lernen.

**41 INTERNATIONALE EB-FORSCHUNG**  
Weltweit forschen Top-WissenschaftlerInnen für „Schmetterlingskinder“.

**43 EB-WELTKONGRESS**  
Erster EB-Weltkongress fand 2020 in London statt.

**45 PROF. DR. ELI SPRECHER**  
EB-Experte im Interview.

**47 MEDIENARBEIT**  
Auszug aus den Medienberichten 2020.

**55 FINANZBERICHT 2020**



**» Die Vision der  
Gründer ist heute so  
aktuell wie am ersten  
Tag: Heilung für die  
Schmetterlingskinder.«**

Franz Feichtlbauer, Gründungsobmann und Vater einer von EB betroffenen Tochter

DEBRA AUSTRIA UND IHRE ARBEIT

# DEBRA Austria

HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER

## ÜBER UNS

Unsere Mission lautet: Die Lebensqualität für Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) verbessern, kompetente medizinische Versorgung sicherstellen und durch gezielte Forschungsförderung Hoffnung auf Heilung geben.

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und ÄrztInnen mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. Im Sinne unserer Vision „Heilung von EB ist möglich!“ wurde sehr bald begonnen, EB-Forschung 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. Beide Institutionen feierten 2020 ein besonderes Jubiläum – DEBRA Austria wurde 25, das EB-Haus 15!

DEBRA Austria ist gemeinnützig sowie mildtätig aktiv, seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet und erfüllt die Voraussetzungen für die Spendenabsetzbarkeit.



Vorstand (v.l.n.r.): DI Michael Nothdurfter, Isolde Mayr Faccin, Franz Feichtlbauer, Dr.<sup>in</sup> Gabriela Pohla-Gubo, Dr. Rainer Riedl, Lena Riedl, BA, nicht im Bild: Margit Putre-Bachlechner

Dank unserer großzügigen und treuen SpenderInnen ist es möglich, diese Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ mit ungebremstem Elan voranzutreiben.

## VORSTAND

Der Vereinsvorstand von DEBRA Austria setzt sich überwiegend aus EB-Betroffenen bzw. deren Angehörigen zusammen. Er stellt sicher, dass die Aktivitäten des Vereins im Einklang mit den Statuten und den Bedürfnissen der PatientInnen stehen. Das langjährige Engagement der Vorstandsmitglieder – viele davon sind seit der Gründung im Jahr 1995 dabei – ist Grundlage für die nachhaltige Vereinsarbeit und Voraussetzung für das Erreichen unserer Ziele.

## TEAM UND VERANTWORTUNG

Um die hochgesteckten Ziele von DEBRA Austria zu erreichen, braucht es ein kompetentes und motiviertes Team. Da wir praktisch keine Förderung der öffentlichen Hand erhalten, sind hierzu vielfältige Maßnahmen erforderlich: Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, Benefizveranstaltungen und Spendenwerbung, aber auch die Betreuung unserer EB-Familien und das Management der von uns initiierten Forschungsprojekte. Der Großteil unseres Teams arbeitet Teilzeit.

Verantwortlich für ...

Spendenverwendung: Vorstand  
Spendenwerbung: Dr. Rainer Riedl  
Datenschutz: Dr. Rainer Riedl

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa Organe und Funktionen laut Statuten				Generalversammlung		debra Hilfe für die Schmetterlingskinder.	
<b>Vorstand</b>				<b>Dr. Rainer Riedl</b> (Obmann)			
		<b>Dr.<sup>in</sup> Gabriela Pohla-Gubo</b> (Schriftführerin)	<b>Franz Feichtlbauer</b> (Obmann-Stv., Kassier)			<b>DI Michael Nothdurfter</b> (Kassier-Stv.)	
		<b>Margit Putre-Bachlechner</b> (Schriftführerin-Stv.)	<b>Lena Riedl, BA</b> (Vertretung der Betroffenen)			<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.<sup>in</sup> Dr.<sup>in</sup> Renée Schröder</b> (Wiss. Beirat)	
<b>Rechnungsprüfer</b>				<b>Dr. Gerhard Brandstätter</b> (Rechnungsprüfer)		<b>Dr. Rudolf Hametner</b> (Rechnungsprüfer)	

## AUFGABEN UND ZIELE

Ziel 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 EB-Familien in Notsituationen geholfen werden, das Leben mit EB zu meistern.

»DEBRA Austria ist auch so etwas wie eine Familie und gibt Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen.«

Dr. Rainer Riedl, Obmann und Mitgründer von DEBRA Austria sowie Vater einer von EB betroffenen Tochter

### 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- und Linderungsmöglichkeiten zu entwickeln
- Finanzierung des EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg

### Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Haus Austria
- kompetente ÄrztInnen und speziell ausgebildete DiplompflegerInnen
- Grundlagenforschung und klinische Studien
- Ausbildung und Vernetzung von ExpertInnen und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Notsituationen

# Epidermolysis bullosa (EB)

## Die Erkrankung

SCHMETTERLINGSKINDER – DIESE BEZEICHNUNG HAT SICH FÜR KINDER UND ERWACHSENE MIT EPIDERMOLYSIS BULLOSA 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 (EB) hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut.

### MEHR ALS BLASEN UND WUNDEN

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. Manchmal ist die 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, können am Rücken riesige Blasen entstehen. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen.

### VON GEBURT AN

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.



© Die Abbilderei



© Die Abbilderei

**»EB ist eine angeborene, folgenschwere und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung.«**

### GENDEFEKT

Für jede Form von EB ist eine andere Veränderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind 16 verschiedene Veränderungen in 16 verschiedenen Genen bekannt, welche die jeweiligen EB-Typen verursachen. Die aktuelle Klassifikation umfasst vier Hauptformen mit insgesamt mehr als 30 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. Bei einigen Unterformen kommt es auch zu Folgeerscheinungen wie dem Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Narben und Verwachsungen im Bereich der Augen (Hornhaut, Augenlider), Zahnfehlbildungen und Verengungen von Mundhöhle und Speiseröhre. An der Haut kann es zur Bildung von Hautkrebs kommen, und sehr häufig entsteht auch eine Blutarmut.

### NOCH KEINE HEILUNG

Obwohl in letzter Zeit beachtliche Fortschritte in der gentherapeutischen Forschung gemacht wurden, ist eine ursächliche Behandlung von EB bis heute noch nicht verfügbar. Derzeit ist eine Therapie der Symptome die einzige Möglichkeit, die wir anbieten können.

OÄ Dr.<sup>in</sup> Anja Diem,  
Leiterin der Ambulanz  
im EB-Haus Austria

# HAUT ABLÖSUNG BLASENFÖRMIG Epidermolysis bullosa

EB IST EINE ERKRANKUNG, WELCHE DIE HAUT BESONDERS VERLETZLICH MACHT. SCHON LEICHTE BERÜHRUNGEN VERURSACHEN BLASEN, WUNDEN UND SCHMERZEN.



**SELTEN**  
Eines von 17.000 Neugeborenen ist von EB betroffen.



**GENETISCH**  
Vererbbar, aber Eltern wissen meistens nicht, dass sie Träger sind.



**JEDER**  
Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

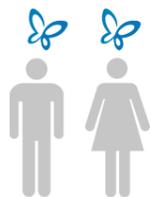


**NICHT ANSTECKEND**  
Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.



**NOCH UNHEILBAR**  
Noch nicht heilbar, aber die Forschung macht Fortschritte. Derzeit nur Wund- und Schmerzmanagement möglich.

**DOMINANT**  
Ein Elternteil trägt das EB-Gen in sich und ist selbst betroffen.



**REZESSIV**  
Beide Eltern sind nicht betroffen, tragen aber (unwissentlich) das EB-Gen in sich.



**SPONTANMUTATION**  
Kein Elternteil trägt das veränderte Gen in sich. Vor der Befruchtung mutiert das Gen spontan in Spermium oder Eizelle.

## 4 EB-TYPEN

### SIMPLEX (EBS)

Blasenbildung an Händen und Füßen, Blasenbildung am ganzen Körper

### DYSTROPH (EBD)

Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Zusammenziehen der Mundschleimhäute, Verengung der Speiseröhre, Blasenbildung am ganzen Körper und auch in den Augen

### JUNKTIONAL (EBJ)

Sichtbare Schäden der Gesichtshaut, Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Blasenbildung in der Mundhöhle, umfangreiche Blasenbildung am ganzen Körper, Blasenbildung an Membranen der inneren Organe, schwere Komplikationen verlaufen oft tödlich

### KINDLER (KEB)

Blasenbildung vor allem im Kindesalter, Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Pigmentveränderungen, Lichtempfindlichkeit; außerdem: ausgeprägte Zahnfleischentzündungen, Fehlstellungen der Augenlider („Ektropion“)

## SYMPTOME

## RISIKEN



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



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



Kinder mit besonders schweren Formen von EB sterben leider oft schon innerhalb der ersten zwei Lebensjahre.



Neigung zu Plattenepithelkarzinomen (Hautkrebs) im Erwachsenenalter.

70%

25%

5%

<1%

PROZENTUELLE VERTEILUNG DER EB-TYPEN

## WARUM?

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

## DIAGNOSE

Diese erfolgt durch Entnahme einer Hautprobe, die nach Spezialfärbung unter dem Mikroskop untersucht wird, und/oder durch eine Genanalyse.

## 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 viele Stunden und ist sehr schmerzhaft. Zahnpflege muss sehr sorgfältig erfolgen, weil auch Schleimhäute verletzlich sind und die Mundöffnung durch Verwachsungen verkleinert sein kann.

## WIE KANN ICH HELFEN?

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. Die 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. Mit Ihrer Hilfe gelingen weitere Fortschritte!



[WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT](http://WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT)

© Grafik Design: Agentur Werbereich GmbH | © Grafikkonzeption: Fendish.com



**» Ich hoffe, dass wir weiterhin gemeinsam im Kampf um die Gesundheit der Schmetterlingskinder viel Gutes bewirken können.«**

Annemarie L., Spenderin

HILFE FÜR KLEINE HELDEN

© Die Abbilderei



© Ludwig Schedl

## Danke für Ihre Hilfe!

Bei allen SpenderInnen, die die „Schmetterlingskinder“ in ihrem Jubiläumsjahr unterstützt haben, bedanke ich mich sehr herzlich.

Ihre Spende bedeutet Sicherheit. Dank Ihrer Hilfe können sich „Schmetterlingskinder“ und ihre Eltern darauf verlassen, dass die Türen des EB-Haus Austria auch weiterhin offenstehen. Hier finden sie nicht nur kompetente medizinische Versorgung, sondern auch ein offenes Ohr für ihre Sorgen.

Ihre Unterstützung bringt Lebensqualität. Mit Ihrem Beitrag schenken Sie den „Schmetterlingskindern“ wichtige Lebensqualität. Eine wirksame Heilsalbe, ein spezieller Rollstuhl oder ein Therapieaufenthalt bringen den tapferen PatientInnen nicht nur Erleichterung, sondern auch neue Energie für ihren herausfordernden Alltag.



© Die Abbilderei

Ihr Beitrag spendet Hoffnung. Sie helfen mit, den größten Wunsch der „Schmetterlingskinder“ zu erfüllen: Heilung von Epidermolysis bullosa. Jeder Tag bringt unsere engagierten ForscherInnen diesem gemeinsamen Ziel ein gutes Stück näher.

Für all das bedanke ich mich von ganzem Herzen. Ihre Spende ist ein wertvolles Geschenk für die großen und kleinen, immer tapferen HeldInnen.

Dr. Rainer Riedl,  
Obmann DEBRA Austria



© Die Abbilderei

# 2020 war ein bewegendes Jahr

CORONA MACHTE 2020 ZU EINEM HERAUSFORDERNDEN JAHR. ES WAR ABER AUCH EINES, IN DEM WIR UNS ÜBER VIELE ERFOLGE FREUEN DURFTEN. HIER EIN KLEINER AUSZUG:

## 1 FUNDRAISER DES JAHRES

Der Fundraising Verband Austria würdigt alljährlich im Rahmen einer feierlichen Award-Gala herausragende Leistungen in der Spenderkommunikation. Die Auszeichnung „Fundraiser des Jahres“ ging 2020 an Dr. Rainer Riedl, Mitgründer und Obmann von DEBRA Austria.

## 2 STAATSPREIS WERBUNG

Für unsere Werbekampagne 2019 durften wir uns über den Publikumspreis in der Kategorie Print/Outdoor freuen. Wir bedanken uns ganz herzlich bei G&K MullenLowe und Mindshare für die langjährige pro bono-Unterstützung sowie bei all jenen, die beim Voting mitgestimmt haben!

## 3 BLACK PEARL AWARD

Der EURORDIS Black Pearl Award wird jährlich in Brüssel verliehen und würdigt herausragende Leistungen und außergewöhnliche Arbeit für die Gemeinschaft von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Die weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, das EB-Haus Austria, erhielt die begehrte Auszeichnung in der Kategorie „Holistic Care“.

## 4 ONLINE EVENT-WOCHE ZUM DOPPELJUBILÄUM

Das geplante Fest zur Feier unseres Doppeljubiläums mussten wir Corona-bedingt leider absagen. Stattdessen begingen wir unser Jubiläum vom 16. bis 20. November online. Namhafte österreichische KünstlerInnen unterstützten die Aktion mit Grußbotschaften und Beiträgen.



1 Große Freude - Dr. Rainer Riedl erhielt die Auszeichnung „Fundraiser des Jahres“ für sein Engagement für die „Schmetterlingskinder“.



3 Die Jury des EURORDIS Black Pearl Awards würdigte mit der erstmaligen Verleihung des „Holistic Care Awards“ die herausragende Betreuung von EB-PatientInnen. Dr. Rainer Riedl, Initiator des EB-Haus Austria, nahm die Auszeichnung gemeinsam mit „Schmetterlingskind“ Lena entgegen.



2 Der Staatspreis Werbung prämiert hohes kreatives Potenzial österreichischer Werbeproduktionen. Dr. Rainer Riedl nahm die Auszeichnung mit Freude entgegen.



4 Die KünstlerInnen und Bands Tricky Nicki, Zug nach Wien, Luca Hänni, Christoph & Lollo, Isabella Scholda, Nathan Trent, BartolomeyBittmann und Granada unterstützten unsere Online Event-Woche zum Doppeljubiläum. Herzlichen Dank!

WEITERE NEUIGKEITEN FINDEN SIE IM NEWS-BEREICH UNSERER WEBSITE [WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT](http://WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT)

# Mitgliederhilfe: Auffangnetz für EB-Betroffene

WIRKSAME MITGLIEDERHILFE UNTERSTÜTZT IM UMGANG  
MIT EINER FOLGENSCHWEREN ERKRANKUNG – AUCH  
WÄHREND DER CORONA-KRISE.

Seit vielen Jahren schon spannt DEBRA Austria mit vielfältigen Hilfsangeboten ein weitverzweigtes Auffangnetz für betroffene Familien. Dazu kommen kompetente Sozialberatung, ein verständnisvoller Austausch und das gegenseitige Zusprechen von Mut. All das ist die gerne in Anspruch genommene Mitgliederhilfe für EB-Familien.

„Schön, dass du da bist!“, freuen sich die Eltern der kleinen Leonie. Gemeinsam mit Sabine Wittmann, der Sozialarbeiterin von DEBRA Austria, besprechen die aufgeregten Eltern, ob sie für den täglichen Verbandswechsel eine mobile Krankenschwester engagieren sollen. An vielen Tagen ist die Versorgung von schmerzhaften Blasen und Wunden nicht nur für Leonie sondern auch für ihre Eltern ein Kraftakt. „Insbesondere die Entlastung von Familien mit schwer betroffenen Kindern ist wichtig“, weiß Sabine Wittmann. Es gibt viele Einschränkungen und enorme Belastungen in einem Leben mit EB: physisch, psychisch, gesellschaftlich und auch finanziell. Daher ist die Sozialberatung ein zentraler Teil der Mitgliederbetreuung von DEBRA Austria. Egal ob es um die richtige PflegegeldEinstufung, ein Förderansuchen, Hilfe im Alltag, Kindergarten oder Schule, Pflege oder psychologische Unterstützung geht. Auf Wunsch unterstützt, stärkt und berät Sabine Wittmann ihre KlientInnen von DEBRA Austria in allen sozialen Belangen.

» **Betroffene Familien sollen wissen, dass sie nicht alles alleine tragen müssen.** «

Sabine Wittmann,  
diplomierte Sozialarbeiterin  
Mitgliederbetreuung und Sozialberatung

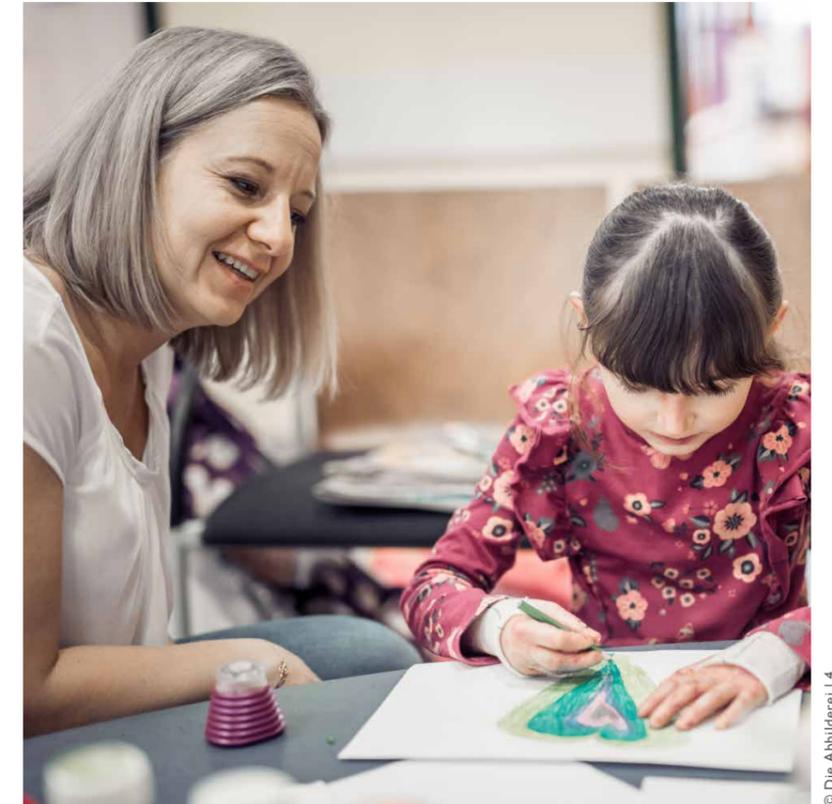
„Dafür mache ich normalerweise Hausbesuche und bin dann direkt bei den Familien vor Ort.“ So kann die Beratung noch direkter ablaufen. „Mir ist es wichtig, unsere Mitglieder zu stärken und sie spüren zu lassen, dass sie nicht alleine sind.“

» **Gestern noch glaubten wir, alleine zu sein. Heute wissen wir, bei DEBRA Austria sind wir gut aufgehoben.** «

EB-Mutter, kurz nachdem sie Mitglied bei DEBRA Austria wurde

Seit März 2020 hat Corona alles verändert. Die jährlich stattfindenden Mütter-, Väter- und Familienwochenenden mussten abgesagt werden und auch Hausbesuche waren in der gewohnten Form nicht mehr möglich. „Menschen mit EB gehören zur Risikogruppe, eine Ansteckung mit dem Corona-Virus wäre für sie ein enormes Gesundheitsrisiko“, weiß Wittmann. Dabei sind gerade in dieser Zeit die Verunsicherung und der Bedarf an Beratung besonders hoch: Können wir in die EB-Ambulanz fahren und wo gibt es derzeit Übernachtungsmöglichkeiten? Wo bekomme ich finanzielle Hilfe, wenn ich meinen Job wegen Corona verloren habe? Diese und viele andere Fragen beantwortet die diplomierte Sozialarbeiterin seither telefonisch oder online. Veranstaltungen und Seminare für Betroffene und Angehörige finden nun virtuell statt.

Und auch für das Jahrestreffen fand sich ein anderer Rahmen. Mehr dazu auf Seite 18.

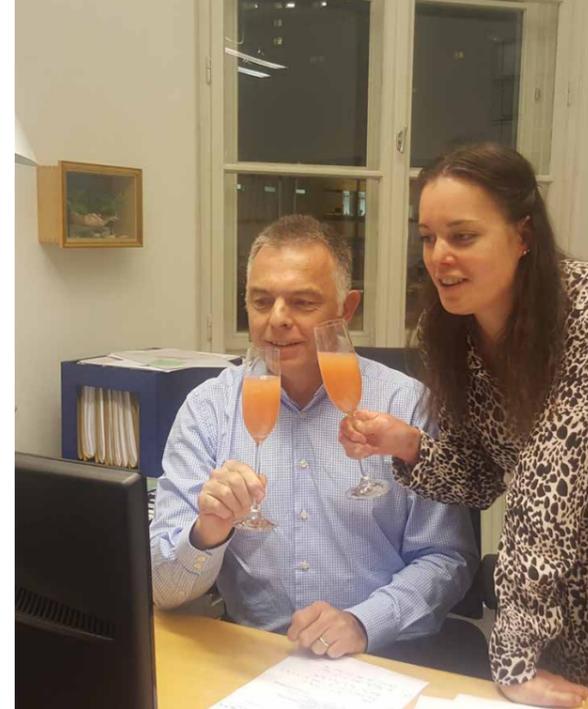


## Hilfe zur Selbsthilfe: Mitgliederbetreuung & Sozialberatung

Als wichtiger Teil der Mitgliederbetreuung stehen EB-Betroffenen spezielle Beratung und Unterstützung in allen sozialen Belangen durch die diplomierte Sozialarbeiterin Sabine Wittmann offen. Themenbereiche sind: Pflegegeld, Familienbeihilfe, Rezeptgebührenbefreiung, Behindertenausweis, spezielle Betreuungsangebote, Hilfsmittel, Therapieurlaube, Kindergarten und Schule. Bei Bedarf sind auch psychologische Unterstützung und spezifische Notfallhilfe möglich.



© Dr. Rudolf Hametner



© DEBRA Austria

## Jahrestreffen erstmals online...

„Das DEBRA Jahrestreffen ist das jährliche Highlight für unsere Mitglieder. Über die Jahre ist aus der bunt zusammengewürfelten Schicksalsgemeinschaft eine Familie, die DEBRA-Familie, entstanden“, weiß Wittmann. Daher war es besonders schmerzlich, unser traditionelles DEBRA Austria Jahrestreffen in St. Virgil in Salzburg absagen zu müssen. „Gerade heuer, im Jahr unseres Doppeljubiläums, hätten wir uns ganz besonders auf eine gemütliche Feier im Kreis der DEBRA-Familie gefreut.“



© DEBRA Austria

„Um diese Absage etwas wettzumachen, haben wir uns besondere Mühe gegeben, um unser erstes virtuelles Jahrestreffen so stimmungsvoll und unterhaltsam wie möglich zu gestalten,“ berichtet Wittmann. Zahlreiche Mitglieder, MitarbeiterInnen und WegbegleiterInnen trugen mit ihren Videobeiträgen zu einem vielfältigen und bunten Programm bei. Ein vorab zugestelltes Überraschungspaket sorgte für das leibliche Wohl der ZuseherInnen vor dem Computer. So wurde das erste Online-Jahrestreffen ein vergnüglicher Abend zu Hause und doch in Gemeinschaft.

Fotos vergangener Jahrestreffen rundeten das Programm ab und schürten die Vorfreude auf das nächste – dann hoffentlich wieder im realen Leben.



© Privat

### SARAH LÄSST SICH NICHT UNTERKRIEGEN!

Obwohl sie sie zunehmend einschränken, lässt sich Sarah von den Folgeerscheinungen ihrer Erkrankung nicht entmutigen. Denn auf das Zeichnen, ihr größtes Hobby, möchte das kreative Mädchen keinesfalls verzichten. Mit verschiedenen Therapien und Hilfsmitteln kämpft Sarah jeden Tag dafür, dass ihre Finger nicht zusammenwachsen.

© Die Abbilderei



### LUISA MEISTERT IHREN WEG!

Jeden Morgen freut sich Luisa auf den Kindergarten und die Zeit mit ihren Freundinnen. Wenn Blasen und Wunden an den Füßen zu sehr schmerzen, meistert das tapfere Mädchen den Weg dorthin in ihrem Spezialkinderwagen.

© Die Abbilderei



# Kleine Helden!

WER SEINEM SCHWIERIGEN ALLTAG SO TAPFER BEGEGNET WIE UNSERE SCHMETTERLINGSKINDER, IST EIN ECHTER HELD.

### EMMA STELLT SICH IHREN ÄNGSTEN!

Wenn sie an ihre regelmäßigen Verbandswechsel denkt, weiß Emma: Das Versorgen ihrer Wunden wird wieder sehr unangenehm werden und ihr Schmerzen bereiten. Doch danach wird es ihr besser gehen und deshalb stellt sich Emma mutig dieser Herausforderung – jeden Tag aufs Neue!

© Kronen Zeitung



### FABIAN BESTREITET WILDE ABENTEUER!

Oft entscheidet EB, bei welchen Unternehmungen seiner Freunde Fabian dabei sein kann und bei welchen nicht. Wenn er allerdings spannende Geschichten von Piraten, Astronauten oder wilden Tieren liest, kann Fabian auch Zuhause seine liebsten Abenteuer erleben.

© Ludwig Schedl



© Rock 'n' Fucking-Roll Pictures



### MICHAEL GIBT DEN TON AN!

Aus kleinen Helden werden natürlich auch große Helden wie Michael! Obwohl EB ein fixer Bestandteil seines Lebens ist, gibt die Erkrankung in seinem Alltag nicht den Ton an. Ganz im Gegenteil: Den macht sich Michael selbst – und zwar als professioneller Schlagzeuger.

© Privat



Namen zum Personenschutz geändert.

### FLORIAN ÜBERWINDET JEDES HINDERNIS!

Ein steiler Weg schüchtert Florian nicht ein. Denn als „Schmetterlingskind“ hat er von klein auf gelernt, tapfer mit schwierigen Situationen umzugehen. Mit seinem Therapiefahrrad legt er nicht nur beeindruckende Strecken zurück, das Radeln tut auch Florians Körper und Seele gut.

# »Er ist Gott sei Dank ein zacher Zechn und ein Sonnenschein«

WENN SICH BEI DER GEBURT HERAUSSTELLT, DASS DAS NEUGEBORENE EIN SCHMETTERLINGSKIND IST, DANN STELLT DAS DIE WELT DER GANZEN FAMILIE NOCH MEHR UND ANDERS AUF DEN KOPF ALS ES FAMILIENZUWACHS OHNEHIN TUT. FAMILIE FREWEIN/GRILL AUS GRAZ ERZÄHLT, WIE SIE DIE LETZTEN MONATE MIT IHREM KLEINEN NICO ERLEBT HAT.

„Im Moment geht’s uns gut, das größte Problem bei Nico ist aktuell das Schlucken. Sobald der Brei ein bisschen gröber ist, tut er sich damit schwer“, erzählt seine Mama Bianca Frewein. Nicos Speiseröhre ist von der Erkrankung vermutlich besonders betroffen. Anfangs konnte er kaum trinken, weil sich schnell Läsionen im Mund gebildet haben und das Saugen weh getan haben muss. „Wir haben von einer anderen betroffenen Familie, mit der wir schnell vernetzt wurden, den Tipp bekommen, das Flascherl mit einer natürlichen Brustwarzensalbe einzuschmieren und verwenden jetzt einen SpecialNeeds-Sauger, damit geht’s besser“, erzählt die 35-Jährige. Der spezielle Umgang, den Nico oft braucht, oder die regelmäßigen Verbandswechsel sind inzwischen selbstverständlich und gelebte Normalität im Alltag der jungen Familie geworden. Elf Monate zuvor, bei Nicos Geburt, war die Situation dramatischer. Direkt nach dem Kaiserschnitt standen mehrere mögliche Diagnosen, auch eine mit sehr geringer Lebenserwartung im Raum, bis die genetischen Tests Epidermolysis bullosa (EB) bestätigt haben. „Meine Frau war so glücklich und ich musste ihr, nachdem sie zugenäht worden war, erklären, dass unser Kind nicht völlig gesund ist, das war heftig“, erinnert sich Michael Grill. „Mich hat fast zerrissen, dass ich eine Zeit lang nicht zu ihm auf die Intensivstation durfte“, schildert Bianca Frewein. „Da kommt mein Kind von einem kuscheligen Ort in diese laute Welt und dann ist dieses kleine Wuzzi da allein und ich kann es nicht einfach im Arm halten.“

»Wir haben beschlossen: Wir googeln nicht nach, um uns nicht wahnsinnig zu machen.«

Michael Grill,  
Vater von „Schmetterlingskind“ Nico

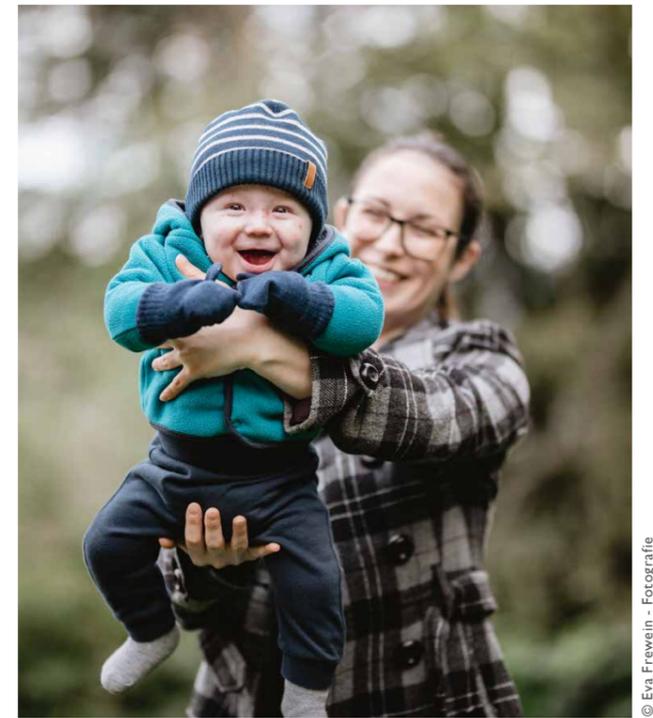
## HINEINWACHSEN IN DIE AUFGABEN

Diese Momente sind inzwischen Erinnerungen an fordernde, schwierige erste Tage. Aber Unterstützung war schnell gefunden – durch den Kontakt ins EB-Haus Austria in Salzburg und zu DEBRA Austria. „Gleich drei Tage, nachdem wir mit Nico nach Hause durften, waren wir im EB-Haus, das war sehr hilfreich“, erklärt Michael Grill. „Ich kann mich noch erinnern, dass ich mir im Spital gedacht habe, das mit dem Verbandswechsel schaff ich nie. Und in Salzburg war der Umgang damit so natürlich und fast lässig, die haben gleich gesagt, das machts jetzt ihr, sodass wir schnell die Scheu davor verloren haben“, schildert Bianca Frewein. Inzwischen gehen die beiden gelassen damit um, dass sich auf Nicos Haut eben schnell Blasen bilden können. Manchmal sind sie fast selbst überrascht, wie aktiv ihr kleiner Sohn trotzdem die Welt erkundet: „Wenn ich mir manchmal anschau, wie er mit der Hand wo raufklescht oder am Boden robbt und dabei total fröhlich ist, denk ich mir, wir haben Glück, dass wir so einen zachen Zechn haben, der noch dazu so ein Sonnenschein ist.“

Er hat wahrscheinlich auch einfach eine andere Schmerzgrenze als andere Kinder, das Zahnen hat ihm zum Beispiel gar nichts ausgemacht.“ Dass sie ihm beim Herumturnen einfach so zuschauen kann, überrascht die 35-Jährige selbst: „Woher diese Coolness kommt, weiß ich eigentlich auch nicht. Ich dachte immer, ich werde sicher eher der Typ Helicopter Mom (lacht). Aber wir wollen ihn nicht zu sehr einschränken, er ist so ein Entdeckergeist und wir möchten, dass er sich gut entwickeln und entfalten kann. Natürlich passen wir so gut wir können auf, dass er sich nicht verletzt. Gleichzeitig können wir kaum verhindern, dass das manchmal passiert, es reicht ja oft schon aus, ihn mit dem Fingernagel wo zu berühren ...“ Deshalb hat die Familie auch früh beschlossen: Es gibt keine gegenseitigen Schuldzuweisungen. Das entspannt das Familienleben und senkt Berührungsängste von anderen Verwandten. Nicos Oma etwa ist inzwischen auch schon Verbandswechselprofi.

»Uns geht’s jetzt gut miteinander. Auch wenn es heftige Tage gibt, es hat sich alles gut eingespielt.«

Bianca Frewein,  
Mutter von „Schmetterlingskind“ Nico



© Eva Frewein - Fotografie

## UNSERE WICHTIGSTE REGEL: KEIN GOOGLN

Ein weiterer Entschluss, der für die Grazer Familie von Anfang an wichtig war, ist: Wir googeln nichts nach. „Ab der Diagnose haben wir beschlossen, dass wir uns nicht unnötig wahnsinnig machen wollen und entschieden, nicht zu googeln“, erzählt Michael Grill. „Das hilft uns dabei, gut im Hier und Jetzt zu bleiben“, erklärt Bianca Frewein. „Wenn eine Frage auftaucht, die jetzt für uns relevant ist, dann schauen wir auf der Seite von DEBRA Austria nach oder rufen im EB-Haus an. Aber wir versuchen uns nicht mit allen möglichen Eventualitäten, die in den kommenden Jahren auf uns zukommen könnten, zu beschäftigen. Das wäre noch zu früh für uns. Wir haben deshalb auch noch nicht am Jahrestreffen von DEBRA Austria teilgenommen, weil wir uns im Moment mit anderen, älteren betroffenen Kindern noch nicht konfrontieren wollen. Diesen Themen und Herausforderungen stellen wir uns, wenn sie für uns wichtig werden. Jetzt beobachten wir überrascht, dass wir uns sogar schon freuen können, wenn er ein bisschen Blut spuckt, weil wir uns denken: super, ein Bläschen ist aufgeplatzt. Jetzt ist mal jetzt und so wie es jetzt ist, ist es in Ordnung.“



© Eva Frewein - Fotografie

# Wir sind zufrieden, aber noch nicht zufrieden genug!

25 JAHRE DEBRA AUSTRIA, 15 JAHRE EB-HAUS AUSTRIA – DIESE BEIDEN JUBILÄEN WAREN ANLASS FÜR EIN GESPRÄCH DER BEIDEN GRÜNDER UND VÄTER EB-BETROFFENER TÖCHTER DR. RAINER RIEDL UND FRANZ FEICHTLBAUER. GEMEINSAM BLICKEN SIE ZURÜCK UND IN DIE ZUKUNFT:

**RAINER RIEDL:** Unser Doppeljubiläum ist ein schöner Anlass, um uns gemeinsam ein bisschen zu erinnern. Du warst der Haupttreiber bei der Gründung und ich weiß noch, dass ich wirklich beeindruckt war, wie kompetent du da vorgegangen bist, was du alles über Vereinsgründung wusstest!

**FRANZ FEICHTLBAUER:** Ich weiß noch, wie klar für uns war, als wir von einem Jahrestreffen in Deutschland nach Hause gefahren sind, dass wir so eine Organisation auch in Österreich gründen wollen. Vor allem so eine Art Register aufzubauen, um zu wissen, wo die nächstgelegenen ExpertInnen sind. Wir sind mit unserer Tochter Nina zuerst in Heidelberg und London gewesen und haben dann erst erfahren, dass es auch in Salzburg jemanden gegeben hätte, der uns hätte helfen können. Das wollten wir anderen Familien ersparen.

**RAINER RIEDL:** Genau, es ging von Anfang an um Information und Erfahrungsaustausch. Darum, dass man sich trifft und auch erzählt, welche Verbandsmaterialien, Schmerzmittel, ÄrztInnen oder Krankenschwestern man kennt. Eigentlich, um Hilfe zur Selbsthilfe zu leisten. Und heute blicken wir auf wirklich große Projekte zurück.

**FRANZ FEICHTLBAUER:** Unsere größte Errungenschaft ist sicher die Errichtung des EB-Haus Austria. Dort fühlt man sich gut aufgehoben und versorgt. Ich kann auch aus eigener Erfahrung sagen, wie hilfreich das ist. Wenn man große Pro-

**»Die Gründung von DEBRA Austria war ein Meilenstein: Wir waren nicht mehr alleine, fanden Antworten auf unsere Fragen und schöpften Mut.«**

Franz Feichtlbauer, Gründungsobmann und Vater einer von EB betroffenen Tochter

bleme hat – und die haben wir schon mehrmals gehabt – weiß man, da sind SpezialistInnen, auf die man sich verlassen kann. Wir hatten zum Beispiel eine Situation nach einer Operation, da kam es nach dem Verbandswechsel bei Nina zu einer arteriellen Spritzblutung, wir haben Dr.<sup>in</sup> Anja Diem angerufen und es war unheimlich wertvoll, jemanden zu haben, der uns Schritt für Schritt gesagt hat, was wir tun müssen.

**RAINER RIEDL:** Für die MedizinerInnen ist natürlich auch die internationale Vernetzung wichtig, die Akademie, wo Wissen gebündelt wird, dazu die Forschungseinheiten und das Studienzentrum. Unsere große Vision war ja auch von Anfang an Heilung. Wir kommen beide nicht aus der Forschung, aber ich denke, wir haben viel in die Wege geleitet und versuchen auch mit einer künftigen Erweiterung des Labors ein gutes Umfeld für erfolgreiche Forschungsprojekte zu schaffen. Auch die räumliche Nähe zwischen den Forschungseinrichtungen und den Betroffenen ist etwas ganz Besonderes.



## Ein Team – eine Mission

- 1995: DEBRA Austria wird als gemeinnütziger Verein in Salzburg gegründet
- 2004: Start der Kampagne „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ und Spatenstich für das EB-Haus Austria
- 2005: Eröffnung des EB-Haus Austria, der weltweit ersten und einzigartigen Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ am Salzburger Universitätsklinikum
- 2008: Gründung von DEBRA International, einer Dachorganisation mit weltweit über 50 Mitgliedsorganisationen
- 2011: Gründung von EB-CLINET, dem internationalen klinischen EB-Expertenetzwerk
- 2018: Einrichtung des Studienzentrums im EB-Haus Austria
- 2019: Gründung von EB-Research-Network (EB-ResNet), dem weltweiten EB-Forschungsnetzwerk
- 2020: Verleihung des Black Pearl Awards an das EB-Haus Austria

**FRANZ FEICHTLBAUER:** Ja, das stimmt. Wo erlebt man es schon, dass der/die ForscherIn ins Krankenzimmer kommt und eine Gewebeprobe direkt aus einer Wunde holt, um untersuchen zu können, wie sich die in Sachen Wundheilung verhält. Gleichzeitig bin ich da auch ein bisschen ambivalent, diese Erkrankung ist so komplex und vor 25 Jahren hat es geheißen, in 10 Jahren gibt es etwas. Mittlerweile wissen wir, wie lange Fortschritt hier dauert. Es ist viel gelungen, aber noch kein Durchbruch.

**RAINER RIEDL:** Da gebe ich dir recht, wir sind nicht euphorisch, aber doch zufrieden mit vielen Dingen. Wir wissen natürlich, dass noch viel vor uns liegt.

**FRANZ FEICHTLBAUER:** Ich finde auch schön, dass seit dem Start der Kampagne „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ mit dem Teddy 2004 wirkliche Aufklärung gelungen ist. Wenn mich heute jemand fragt, was meine Tochter hat, sag ich einfach nur „Sie ist ein Schmetterlingskind“, dann weiß im Grunde jeder Bescheid.

**RAINER RIEDL:** Ich bin auch wirklich sehr dankbar, wenn ich auf diese 25 Jahre zurückschaue. Dir gegenüber, den Vorstandsmitgliedern gegenüber, den ÄrztInnen, ForscherInnen, Pflegenden, allen, die bei DEBRA Austria oder im

EB-Haus mitarbeiten und natürlich den SpenderInnen, die all das überhaupt erst ermöglichen. Deshalb freut mich auch, dass das EB-Haus Austria im Jahr 2020 von EURORDIS mit dem Black Pearl Award ausgezeichnet wurde; in der Kategorie „Holistic Care“.

**FRANZ FEICHTLBAUER:** Ja, ich schließe mich deinem Dank und der Freude an. Ich denke, wir verstehen das als Auftrag, diesen Weg fortzusetzen.

*»Wir haben in der Zeit seit der Gründung von DEBRA Austria viel erreicht. Während EB-Betroffene 1995 noch weitgehend auf sich alleine gestellt waren, können wir ihnen heute eine multidisziplinäre medizinische und psychosoziale Betreuung bieten.«*

Dr. Rainer Riedl,  
Obmann und Mitgründer DEBRA Austria  
sowie Vater einer von EB betroffenen  
Tochter

**So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.**



© Ogilvy



© Ludwig Schedl

## Ein großer Traum: Heilung für alle Schmetterlingskinder

Die Vision der Gründer – Heilung für die „Schmetterlingskinder“ – ist aktuell wie nie und wird von allen Mitgliedern der DEBRA-Familie geteilt. Sie treibt uns an, macht uns Mut und festigt unsere Gemeinschaft. Dank der langjährigen Hilfe unserer SpenderInnen ist bereits viel gelungen. Allerdings liegt auch noch ein gutes Stück des Weges und ein großer Schritt vor uns: Nach 15 Jahren Forschung müssen die Laborflächen erweitert und die technische Ausstattung erneuert werden. Nur so können vielversprechende Forschungsergebnisse – Ansätze für Therapien und Medikamente – vom Labor zu den Betroffenen transferiert werden. Auch wenn DEBRA Austria hier zentrale Drehscheibe, Verbinder und Ermöglicher ist, braucht es die Hilfe unserer SpenderInnen!

Franz Feichtlbauer und Dr. Rainer Riedl,  
Gründer und Väter von EB betroffenen Töchtern



BITTE HELFEN SIE DIE HOFFNUNG ALLER SCHMETTERLINGSKINDER ZU REALISIEREN: MIT IHRER SPENDE KÖNNEN WIR EIN NEUES FORSCHUNGSLABOR FINANZIEREN, UM DEN WEG ZU LINDERUNG UND HEILUNG VON EB WEITERZUGEHEN. DANKE!



## EB-Haus Austria, die Spezialklinik

Seit 2005 setzt das EB-Haus Austria als Expertisezentrum und Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ neue Maßstäbe. Mit vier Organisationseinheiten – Ambulanz, Forschungseinheit, Studienzentrum

und Akademie – stellt es nicht nur die medizinische Versorgung sicher, sondern ist richtungsweisend in der patientenorientierten Forschung und Vernetzung von ExpertInnen rund um den Globus.

EB-HAUS AUSTRIA – DIE SPEZIALKLINIK

© Die Abbilderei

# EB-Haus Austria: Eine besondere Klinik

FÜR SCHMETTERLINGSKINDER NICHT MEHR WEGZUDENKEN IST DAS 2005 ERÖFFNETE EB-HAUS AUSTRIA AM SALZBURGER UNIVERSITÄTSKLINIKUM.

Das **EB-Haus Austria** vereint beste medizinische Versorgung, patientenorientierte Forschung, Abwicklung klinischer Studien sowie Ausbildung und weltweite Vernetzung unter einem Dach. Der holistische Ansatz, die langjährige Erfahrung, die engagierten MitarbeiterInnen und nicht zuletzt das positive Echo der betreuten PatientInnen haben der Spezialklinik – national und international – einen exzellenten Ruf und eine Reihe von Auszeichnungen eingebracht. Mit Fug und Recht kann man von einem Leuchtturm sprechen, in dem die Versorgung von EB-PatientInnen empathisch und höchst professionell erfolgt.

**» Mit einer Ambulanz, einer Forschungseinheit, einem Studienzentrum und einer Akademie verfolgen wir einen holistischen Versorgungsansatz zum Wohl unserer Patientinnen und Patienten. «**

Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

In der **EB-Ambulanz** sorgen ÄrztInnen, Diplom-pflegerInnen und TherapeutInnen, unter der Leitung von OÄ Dr.<sup>in</sup> Anja Diem, für die medizinische Versorgung der EB-PatientInnen. Die Schwerpunkte liegen in den Bereichen Wundmanage-

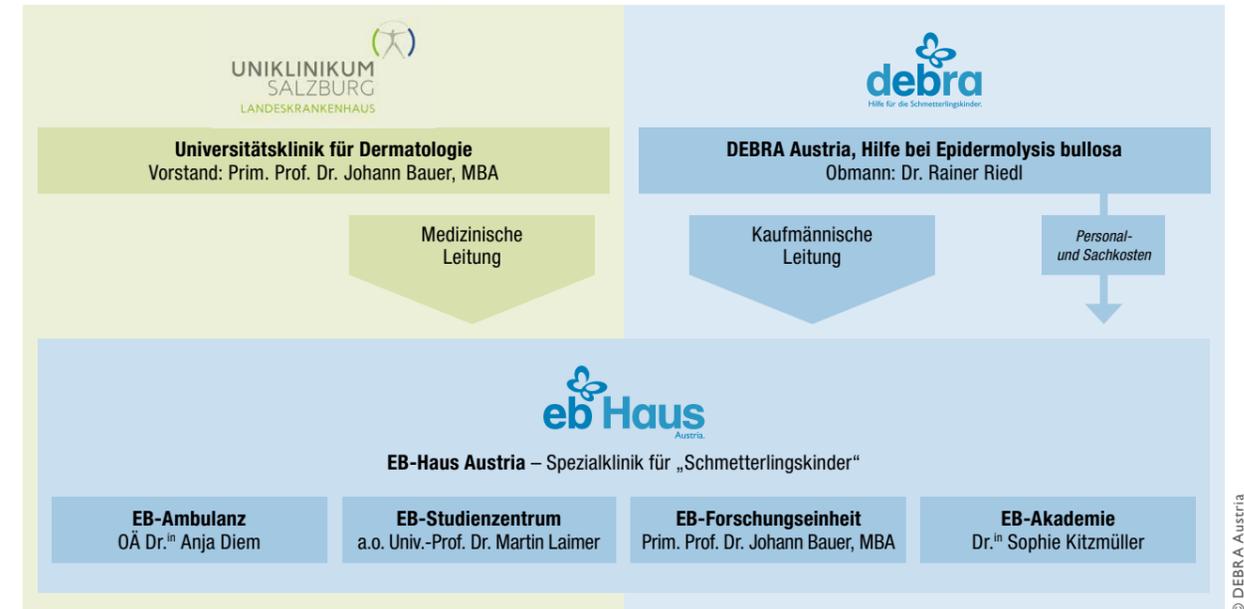


Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

ment, Schmerztherapie, Ernährungsberatung, Vor- und Nachsorge sowie der multidisziplinären Versorgung der „Schmetterlingskinder“. EB als Multisystemerkrankung macht eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit anderen Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums notwendig. Heute besteht dieses EB-Therapie-netzwerk aus rund 56 erfahrenen MedizinerInnen, TherapeutInnen und Pflegekräften.

Das Team der **EB-Forschungseinheit** wird derzeit von Prim. Prof. Dr. Johann Bauer geleitet und hat sich der Linderung und Heilung von EB verschrieben. Ziel ist die Entwicklung von Therapieansätzen, die anschließend im Zuge von klinischen Studien auf Wirksamkeit getestet werden. Vielversprechende wissenschaftliche Erkenntnisse in den Bereichen Gen- und Zelltherapie, kleine molekulare Wirkstoffe oder Hautkrebsforschung geben den „Schmetterlingskindern“ Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen und Wunden. Die große Mission von DEBRA Austria und dem Forschungsteam ist eine ursächliche Heilung der Erkrankung.

© Dr. Rudolf Hametner



© DEBRA Austria

**» Die Designation zu einem Expertisezentrum, ausgezeichnete FWF-Reviews, ISO-Zertifizierung und der Black Pearl Award sind Meilensteine unserer Erfolgsstory. «**

Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

Das **EB-Studienzentrum** wird von a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer geleitet, die Aufgabe dieser Einheit ist die Durchführung klinischer Studien. Hier werden verschiedene Therapieansätze aus der Grundlagenforschung aber auch Wirkstoffe, die ursprünglich für andere Erkrankungen entwickelt wurden, auf Wirksamkeit und etwaige Nebenwirkungen getestet. Das ultimative Ziel ist die behördliche Zulassung möglichst vieler Therapien und Medikamente zum Wohl der PatientInnen.

Aus- und Weiterbildung sowie nationale und internationale Vernetzung sind die prägenden Themen in der **EB-Akademie**, die von Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller geleitet wird. Das Team veranstaltet

darüber hinaus EB-Seminare, organisiert den fachlichen Austausch von EB-ExpertInnen und verantwortet mit der Plattform EB-CLINET ein weltweites, klinisches Netzwerk von EB-Zentren und -ExpertInnen.

### Wichtige Meilensteine

Der besondere Spirit und der hohe Qualitätsanspruch in allen Einheiten haben dem EB-Haus Austria den Status eines anerkannten Expertisezentrums eingebracht und darüber hinaus zu einer Reihe von schönen Erfolgen verholfen. Hier ein kurzer Auszug:

- Designation des EB-Haus Austria zum ersten österreichischen Expertisezentrum durch das Bundesministerium für Gesundheit, April 2017
- Aufnahme des EB-Haus Austria ins European Reference Network Skin, Jänner 2018
- Vollständige ISO-Zertifizierung aller Abteilungen des EB-Haus Austria, Oktober 2019
- Black Pearl Award des Europäischen Dachverbands für seltene Erkrankungen (EURORDIS) für das EB-Haus Austria in der Kategorie „Holistic Care“, Februar 2020

# EB-Ambulanz – viel Zeit für die bestmögliche Versorgung

IN DER EB-AMBULANZ KÜMMERN SICH SPEZIELL AUSGEBILDETE EXPERTEN UM BETROFFENE FAMILIEN. EIN ELTERNPAAR EINES SCHMETTERLINGSKINDES, EINE KRANKENPFLEGERIN UND DIE LEITERIN BERICHTEN, WIE SIE DIESEN ORT AUS IHRER JEWEILIGEN PERSPEKTIVE ERLEBEN:



## MARIJA JANJIC-NOTHDURFTER UND DI MICHAEL NOTHDURFTER, ELTERN EINES VIERJÄHRIGEN SCHMETTERLINGSKINDES:

„Schon wenige Tage nach der Geburt unserer Tochter waren wir zum ersten Mal in der EB-Ambulanz. Wir fühlen uns hier sehr gut aufgehoben, auch wenn es am Anfang durchaus frustrierende Momente gab, weil man sich als Eltern natürlich noch mehr Hilfe für sein Kind wünschen würde, als aktuell medizinisch möglich ist. Aber wir wurden Schritt für Schritt vorbereitet und gingen gut gerüstet für die Betreuung unserer Tochter nach Hause.“

»Zu wissen, dass es diese Ambulanz gibt und man hier für jedes Anliegen ein offenes Ohr hat, ist sehr entlastend.«

Marija Janjic-Nothdurfter, Mutter eines „Schmetterlingskindes“

Ein Besuch in der EB-Ambulanz ist nicht zu vergleichen mit anderen Arztbesuchen, es geht immer um mehr als um die medizinische Seite. Da wir in Salzburg wohnen, tut uns auch der Gedanke gut, dass die Ambulanz so nah ist, falls etwas wäre. Das beruhigt ein bisschen. Und was wir inzwischen auch besonders schätzen, ist die Gewissheit, dass wir durch das EB-Haus die richtigen und für uns wichtigen und realistischen Informationen bekommen, wenn z.B. ein neues Medikament auf den Markt kommt. Man liest viel im Internet und das ist schwer einzuordnen, da sind wir dankbar für die Expertise in der Ambulanz und haben wirklich das Gefühl, uns darauf verlassen zu können, dass wir schnell erfahren, wenn es etwas Neues gibt, das unserer Tochter helfen kann.“



© Die Abbilderei | 2



© Ludwig Schedl

## DR.<sup>IN</sup> ANJA DIEM, OBERÄRZTIN, LEITERIN DER EB-AMBULANZ:

„Sobald jemand zu uns kommt, dreht sich für zwei bis vier Stunden alles um diese Person und um alles, was es bei dieser Familie zu tun gibt, also Medizinisches, Pflegeberatung, Schmerzbehandlung, Organisatorisches. Wir kennen einander gut, oft begleiten wir Menschen ab dem Zeitpunkt ihrer Geburt. Mich dafür entschieden zu haben, mit chronisch Kranken zu arbeiten, bedeutet auch, entschieden zu haben, das Leben ein Stück mit ihnen zu gehen und auch ihre Sorgen zu begleiten. Natürlich berührt es mich, wenn es jemandem schlechter geht, den ich schon lange kenne. Und es ist auch für mich belastend, dass es noch keine Heilung gibt. Das bewegt mit noch immer, es motiviert mich aber auch. Für uns als Team ist es auch wichtig, gut auf uns selbst zu achten – damit wir mit unserer ganzen Kraft die besten Therapien für die Betroffenen finden können.“

»Unser Ziel ist für diesen einen speziellen Menschen in seiner speziellen Situation die richtige Therapie zu finden.«

OÄ Dr.<sup>in</sup> Anja Diem, Leiterin der EB-Ambulanz

Wir suchen ständig nach weiteren Möglichkeiten und über die Jahre durfte ich schon viele positive Entwicklungen beobachten: Beispielsweise dass man Schmetterlingskindern heute nicht mehr verbietet zu schwimmen wie noch vor einigen Jahren. Viele unserer Kinder schwimmen mit Begeisterung, darüber freue ich mich.“



© Ludwig Schedl

## DGKS MANUELA LANGTHALER, EB-DIPLOMPFLEGERIN:

„Als ich vor rund 20 Jahren gefragt wurde, ob ich auf der EB-Ambulanz arbeiten möchte, habe ich recht lange gebraucht, um mich zu entscheiden. Mir war klar, dass die Patientenbeziehung eine sehr intensive sein würde und darauf muss man sich einlassen wollen. Heute schätze ich genau das sehr, denn dieses Vertraute und die Zeit, die wir uns hier füreinander nehmen können, hat einen großen Wert. Ich muss nie gestresst auf die Uhr schauen, weil draußen noch 100 andere Patientinnen und Patienten warten. Diese Zeit erlaubt es auch, individuell auf die Familien eingehen zu können – so oft werden wir von außerhalb nach Pflegestandards gefragt und wir sagen immer, dass wir da nichts in ein Schema pressen können, jede Familie, jede und jeder Betroffene braucht etwas anderes. Was die Arbeit hier auch so spannend macht: Wir müssen immer wieder reflektieren und genau hinschauen. Haben wir da auch nichts übersehen? Passt das so für diese Familie, müssen wir etwas verändern? Wem würde das helfen, was es da neu am Markt gibt? ... und so weiter. Es geht ständig um Entwicklung und Weiterentwicklung, das ist durchaus anstrengend, aber bringt uns alle weiter.“

»Die Beziehung zu Patientinnen und Patienten hier ist eine viel intensivere als man sie anderswo erlebt.«

DGKS Manuela Langthaler, Diplompfleglerin im EB-Haus Austria

# EB-Forschungseinheit – forschen auf dem Weg zur Heilung

DAS LEBEN MIT EB ERLEICHTERN, BEGLEITERSCHENUNGEN LINDERN, IRGENDWANN HEILUNG ANBIETEN KÖNNEN – DARAN WIRD IN SALZBURG SOWIE INTERNATIONAL MIT VOLLEM ELAN GEARBEITET, ERKLÄRT PD DR.<sup>IN</sup> VERENA WALLY, TEAMLEITERIN IN DER EB-FORSCHUNGSEINHEIT IM INTERVIEW:

## FRAU DR.<sup>IN</sup> WALLY, MIT IHRER FORSCHUNGSEINHEIT SIND SIE EINGEBETTET IM EB-HAUS AUSTRIA UND DAMIT DEN EB-BETROFFENEN SEHR NAH. WIE BEEINFLUSST DAS IHRE ARBEIT?

Dr.<sup>in</sup> Verena Wally: Ich halte das für einen wichtigen, hilfreichen Faktor, denn so kriegen wir ein gutes Bild voneinander. Wir können gut erklären, was wir in der Forschung machen, sind auch direkt ansprechbar und bekommen durch diese Nähe mit, was die Bedürfnisse und Probleme der Betroffenen sind. Wir wollen ja Therapien und diagnostische Mittel entwickeln, die auch wirklich jemandem etwas bringen.

## WORAN ARBEITEN SIE AKTUELL?

Wir verfolgen zwei große Ziele: Das eine sind Kausaltherapien, die versuchen, die Veränderungen in den Genen zu beheben. Dazu gibt es aktuell Projekte, z.B. mit der CRISPR-Cas9-Technologie, die gut voranschreiten und andererseits geht es darum, Begleiterscheinungen wirksam zu lindern, wie Juckreiz, die Entstehung und Chronifizierung von Wunden oder Schmerzen. Außerdem wollen wir die Diagnostik vorantreiben, weil Früherkennung etwa bei der Entwicklung von Tumoren extrem wichtig ist.

## WIE SETZEN SIE DIE CRISPR-CAS9-TECHNOLOGIE ODER GEN-SCHERE EIN, DIE SIE ANGESPROCHEN HABEN ?

Bei diesem Ansatz geht es darum, Genveränderungen zu beheben. Das Interessante daran ist, dass man diese Methode eigentlich für jede Mutation einsetzen, also sehr personalisiert vorgehen kann.

Diese Technologie stellt den genetischen Ursprungszustand wieder her – im Gegensatz zu anderen Verfahren, bei denen eine komplette, intakte Kopie des veränderten Gens zusätzlich eingebracht wird. Bei CRISPR wird der Ursprungszustand wiederhergestellt, das ist das Tolle dran. Also für Hautflächen, die behandelt werden, heißt das, dass da wirklich an der Ursache etwas gemacht werden kann.

## DIESE TECHNOLOGIE WURDE 2020 MIT DEM CHEMIE-NOBELPREIS AUSGEZEICHNET, TUT DIESE AUFMERKSAMKEIT DER FORSCHUNG GUT?

Jede Thematisierung, Diskussion und Anerkennung tun der Sache gut – im Fall des Nobelpreises zeigt es auch ein bisschen, dass wir wohl nicht auf dem Holzweg sind damit (lacht).

### Der Nobelpreis für die Technologie der Gen-Schere

*CRISPR-Cas9 heißt die Technologie, mit der in der EB-Forschungseinheit gearbeitet wird und für die die beiden Entwicklerinnen Prof. <sup>in</sup> Dr.<sup>in</sup> Emmanuelle Charpentier und Prof. <sup>in</sup> Dr.<sup>in</sup> Jennifer Doudna 2020 mit dem Chemie-Nobelpreis ausgezeichnet wurden. Die beiden Molekularbiologinnen haben damit ein Verfahren entwickelt, mit dem man DNA-Bausteine im Erbgut präzise verändern kann.*



© Die Abbilderei | 3

## NOCH ZUM ANDEREN SCHWERPUNKT, DER LINDERUNG VON BEGLEITERSCHENUNGEN – WAS TUT SICH DA?

Einerseits suchen wir bei bereits zugelassenen Medikamenten oder Wirkstoffen, ob da etwas dabei ist, das auch bei EB wirken könnte. Bei manchen PatientInnen ist z.B. von einem bestimmten Entzündungsmolekül viel zu viel da und wir wissen von einem Medikament gegen Arthritis, dass es genau dieses Entzündungsmolekül beeinflusst: Also haben wir hier angefangen zu forschen und mittlerweile ist dieses Projekt in der klinischen Entwicklung schon weit fortgeschritten.

»Wir forschen mit klarem Ziel und vollem Elan, dabei stehen Betroffene immer im Mittelpunkt.«

PD Dr.<sup>in</sup> Verena Wally,  
Teamleiterin in der EB-Forschungseinheit

Außerdem arbeiten wir mit künstlicher Intelligenz – das bedeutet, wir lassen riesengroße Datenbanken mit einer bestimmten Fragestellung screenen, um herauszufinden, welche Medikamente oder Wirkstoffe z.B. auch bei der Behandlung von Wunden wirksam sein können.

## WIE WICHTIG IST DIE INTERNATIONALE VERNETZUNG?

Die ist sehr wichtig und funktioniert bei EB auch wirklich gut – man kann so Stärken bündeln, sich gegenseitig weiterhelfen, austauschen und immer besser zusammenarbeiten. Wir arbeiten alle mit vollem Elan und sind in viele Richtungen neugierig und flexibel. Schließlich wollen wir alle dasselbe: so schnell es geht, Therapien und Diagnostik anbieten, die wirklich weiterhelfen – aber natürlich auch ohne je die Sicherheit aus den Augen zu verlieren. Das bedeutet, dass wir alle viel Durchhaltevermögen brauchen, aber die Neugierde und der Ehrgeiz wirklich etwas verändern zu wollen, treiben uns tagtäglich an.

# EB-Studienzentrum – testen, um Betroffenen neue Therapien zugänglich zu machen

BEVOR EINE THERAPIE ODER EIN NEUES MEDIKAMENT BEIM MENSCHEN ANKOMMT, MÜSSEN WIRKSAMKEIT UND SICHERHEIT NACHGEWIESEN WERDEN.

A.O. UNIV.-PROF. DR. MARTIN LAIMER, LEITER DES EB-STUDIENZENTRUMS, ERKLÄRT IM INTERVIEW, WAS ES DAFÜR ALLES BRAUCHT:

## HERR DR. LAIMER, VON EINEM FORSCHUNGSANSATZ BIS ZUM EINSATZ AM PATIENTEN IST ES EIN LANGER WEG – WELCHE ROLLE SPIELT DAS EB-STUDIENZENTRUM DABEI?

Dr. Martin Laimer: Wir sind für die Durchführung der klinischen Studien zuständig, das heißt, für die erstmalige Testung von Therapieansätzen oder neuen Medikamenten am Menschen, die strengen Richtlinien unterliegt. Dabei muss man bedenken: Wenn eine Substanz im Labor erfolgreich getestet wurde, ist das noch kein Garant, dass dieser Zugang auch beim Menschen funktioniert. Bei einer seltenen Erkrankung wie EB mit so unterschiedlichen Formen kommt dazu, dass es prinzipiell wenige Personen gibt, die man in eine Studie aufnehmen kann. So dauert es oft lange, bis man eine sogenannte statistische Signifikanz hat, also einen wirklichen Nachweis, dass es einen kausalen Zusammenhang zwischen der Einnahme des zu testenden Medikaments und der erwünschten Wirkung gibt.

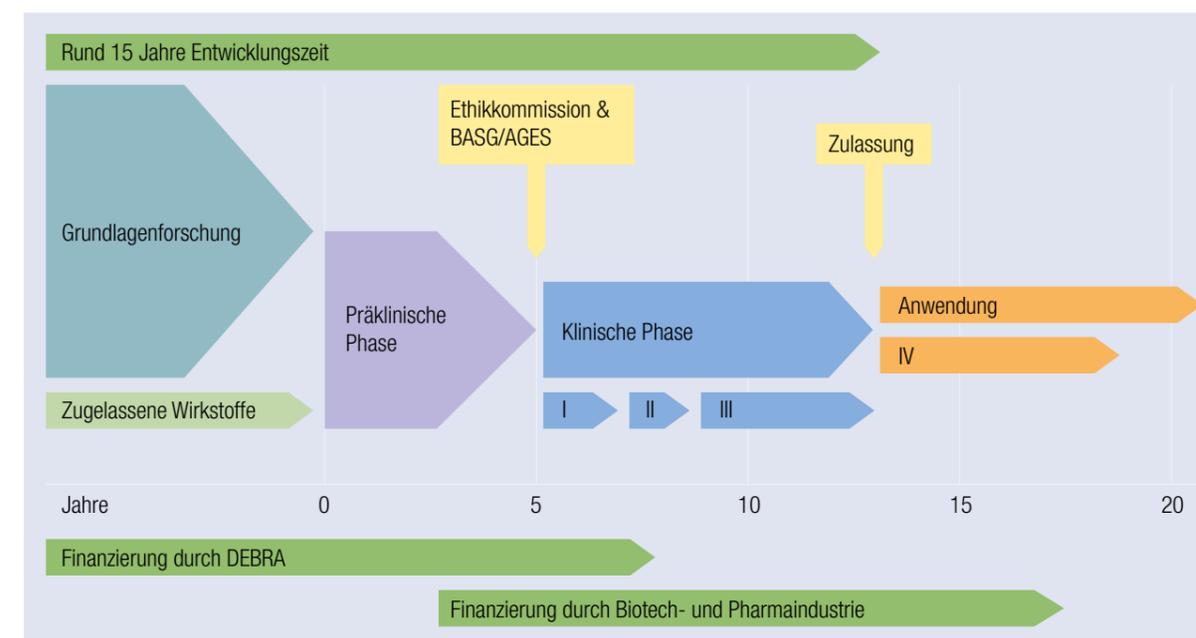
## WAS HALTEN SIE AKTUELL FÜR BESONDERS AUSSICHTSREICH?

Mittelfristig versprechen gentherapeutische Ansätze eine nachhaltige Verbesserung. Bei uns läuft aktuell eine Studie zur Transplantation von genetisch korrigierten Zellen. Das braucht eine Operation. Diese Technik kann auch nicht überall angewendet werden, so eignen sich etwa die Bindehaut der Augen oder auch die Schleimhaut nicht dafür.

Gleichzeitig erlaubt dieser Ansatz vor der eigentlichen Transplantation eine möglichst nachhaltige Korrektur der Zellen im Labor. Der Ansatz mit einer Creme, wie er in den USA getestet wird, ist weniger invasiv. Hier werden über diese Creme zuvor korrigierte Zellen auf die Haut aufgetragen, sie nisten sich ein und ersetzen für eine Zeit lang das Protein, das bei EB durch die Genmutation fehlt.



## SO WIRD AUS EINER IDEE EINE THERAPIE



Um die Wirkung zu erhalten, muss man die Creme wahrscheinlich immer wieder auftragen. Dennoch wäre das ein geringer Aufwand, der aber große Erleichterungen bringen könnte. Um den Schweregrad der Erkrankung verbessern zu können, braucht es eine auf jede/n PatientIn abgestimmte Kombination aus verschiedenen Ansätzen.

## WELCHE GIBT ES DA NOCH?

Zum Beispiel welche, die die Auswirkung von oft chronischen Entzündungsreaktionen des Körpers bei EB mit Symptomen wie Juckreiz ausgleichen sollen. So genannte Immunmodulatoren etwa, die über eine Infusion oder Cremetherapie zur Beruhigung dieser Entzündungsvorgänge verabreicht werden, um damit u.a. die Hautbarriere zu stärken. Dazu werden unter Umständen auch Medikamente eingesetzt, die für andere Erkrankungen wie Neurodermitis entwickelt wurden und die auch für EB-PatientInnen juckreizhemmend sein können.

## FÜR BETROFFENE KANN ES BESTIMMT FRUSTRIEREND SEIN, DASS DIESE PROZESSE LANGE DAUERN, WIE GEHT ES IHNEN DAMIT?

Es gibt in den letzten Jahren beeindruckende Fortschritte. Allerdings ist der Weg hin zur erfolgreichen Anwendung am Patienten langwierig und steinig und verlangt allen ein gewisses Maß an Frustrationstoleranz ab.



**»Das Studienzentrum ist die Schnittstelle zwischen der Laborforschung und den Patientinnen und Patienten.«**

a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer,  
Leiter des EB-Studienzentrums

Man kann nie mit Sicherheit annehmen, dass etwas, das 100 Mal im Experiment funktioniert hat, dann auch funktioniert, wenn ich es in einem anderen – menschlichen – System anwende. Trotzdem haben wir in der Zeit, in der ich das überblicke, schon viel dazugelernt und lernen stetig weiter dazu. EB ist ein stark beforschtes Feld. Ich bin überzeugt, irgendwann hat das auch die erhofften Konsequenzen für die Versorgungsqualität unserer PatientInnen.

# EB-Akademie – sich vernetzen und voneinander lernen

AUSTAUSCH, WEITERBILDUNG, AUFKLÄRUNG – FÜR BETROFFENE UND MEDIZINISCHES PERSONAL IST DIE EB-AKADEMIE ANLAUFSTELLE, WENN ES UM EXPERTISE ZU EB GEHT.

„Die Akzeptanz von Online-Formaten ist gestiegen“, sieht Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller, Leiterin der EB-Akademie, die positive Seite an den Einschränkungen durch die Corona-Maßnahmen. Natürlich wäre ihr, wie auch den vielen Teilnehmenden, die sonst zu Workshops und Seminaren ins EB-Haus Austria oder in ein Seminarzentrum kommen, lieber gewesen, alle Veranstaltungen hätten auch 2020 wie geplant vor Ort stattfinden können. Einen Seminartag miteinander zu verbringen und sich in den Pausen auszutauschen, das erleben die Betroffenen immer als bereichernd.

» Je mehr Austausch passiert, desto besser ist es am Ende auch für unsere Patientinnen und Patienten.«

Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller,  
Leiterin der EB-Akademie

Kürzere Formate und Themen, die auch online funktionieren, waren die Zwischenlösung – bei der EB-Akademie hat man versucht, das Beste aus der Situation zu machen. Das Ziel ist aber gleichgeblieben: die Expertise, die sich hier in all den Jahren angesammelt hat, nach außen zu tragen und auch Expertise von außen hereinzuholen, um gemeinsam weiter zu lernen.

„Sachliche Themen wie Betroffene über klinische Studien und ihren Ablauf aufzuklären, hat gut funktioniert, es gab beispielsweise auch einen Workshop zu Aromatherapie“, erklärt Kitzmüller. „Oder auch die Fachseminare, die wir für medizi-

nisches Personal angeboten haben, zum Beispiel über Zahnheilkunde bei EB, die ein immer wichtigeres Thema wird, konnten online gut umgesetzt werden. Eher emotionale Themen wie Palliativbetreuung haben wir bewusst verschoben, weil wir finden, dass es da wichtig ist, sich persönlich zu begegnen.“

## WELCHE THEMEN HELFEN WEITER?

Bei der Programmgestaltung richtet man sich hier aber natürlich lieber rein nach den Bedürfnissen der Betroffenen oder Teilnehmenden als nach Corona. Durch die enge Abstimmung mit der DEBRA Austria Mitgliederbetreuerin Sabine Wittmann, die immer genau weiß, was Betroffene bewegt oder durch gezieltes Nachfragen erfährt, welche Themen interessant sind, wird das Workshop-Programm gestaltet. „Wir bemühen uns, die Dinge anzubieten, die in der Lebenswelt der Patientinnen und Patienten wichtig sind und einen Unterschied in ihrem Alltag machen können“, erklärt Kitzmüller. Das Vertrauen in die Expertise und das Programm der Akademie ist groß und das freut die Leiterin entsprechend: „Wenn ich merke, dass die Leute schon so ein Vertrauen in unser Angebot haben, dass sie sagen, da melde ich mich an, das wird sicher gut, dann ist das natürlich eine schöne Rückmeldung!“

## INTERNATIONALE VERNETZUNG, VON DER ALLE ETWAS HABEN

Für ein gutes Weiterlernen sind Vernetzung und Austausch wichtig – deshalb wird auch das Netzwerk EB-CLINET, das Partner aus 64 Ländern hat, stetig ausgebaut. „Wir bekommen Anfragen aus aller Welt und können durch dieses Netzwerk den



© Ludwig Schedl | 2



Menschen auch Kontakte zu Expertinnen und Experten in ihrer Nähe anbieten“, erklärt Dr.<sup>in</sup> Kitzmüller den praktischen Nutzen der Plattform, die auch 2020 weiter gewachsen ist. Auf Initiative von zwei Diplompflegerinnen aus den Niederlanden und Neuseeland ist etwa das „Nursing Forum for EB Care“ ins Leben gerufen worden, ein Forum für die pflegerische Betreuung von EB-Betroffenen, auf der jetzt weltweiter Austausch stattfindet. „Ich bin mir bei all den Initiativen sicher, dass jeder Austausch am Ende auch die Versorgung unserer Patientinnen und Patienten fördert und das ist es, was wir alle wollen“, sagt Dr.<sup>in</sup> Kitzmüller.

» Wenn man der Corona-Zeit etwas Positives abringen möchte dann, dass viele die Scheu verloren haben, sich online fortzubilden.«

Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller,  
Leiterin der EB-Akademie

## EB-CLINET Internationale Vernetzung

Eine seltene Erkrankung wie EB erfordert die Bündelung aller Erfahrungen in Klinik und Wissenschaft. Daher wurde 2011 das Projekt „EB-CLINET – Clinical Network of EB Centres and Experts“ ins Leben gerufen. Derzeit sind im Netzwerk 124 Partner aus 64 Ländern der Welt registriert (Stand 04/2021).

### ZIELE:

- Weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und ExpertInnen
- Austausch von Wissen und Erfahrung von EB fördern (Etablierung des fachspezifischen „Nurses Forum“)
- Vereinfachung der grenzüberschreitenden Versorgung gewährleisten
- Basis zur Rekrutierung von EB-PatientInnen für klinische Studien schaffen
- Fachgerechte Behandlung für alle EB-Betroffenen sicherstellen (Angebot EB-spezifischer Seminare und Symposien)



# Internationale Forschung

Weltweit arbeiten die besten ForscherInnen an wirksamen Therapieansätzen für Epidermolysis bullosa, um dem Ziel der Heilung und Linderung ein Stück näher zu kommen. Mit Partner-Organisationen bestens vernetzt, fördert

DEBRA Austria als eine der aktivsten DEBRA-Gruppen die vielversprechendsten Forschungsansätze und setzt mit der eigenen Forschungseinheit am EB-Haus Austria wichtige Meilensteine.

# 04

# Internationale EB-Forschung – eine weltweite Mission

DEBRA AUSTRIA BLEIBT DER WICHTIGEN MISSION TREU: WIR FÖRDERN EXZELLENT FORSCHUNG UND SETZEN AUF INTERNATIONALE ZUSAMMENARBEIT. WELTWEIT ARBEITEN TOP-WISSENSCHAFTLER AN EB-RELEVANTEN FORSCHUNGSFRAGEN UND ENTWICKELN THERAPIEANSÄTZE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER – IN ENGER KOOPERATION MIT DER FORSCHUNG IM EB-HAUS AUSTRIA.

DEBRA Austria fördert seit 2009 auch internationale Forschungsprojekte und ist so maßgeblich an der Entwicklung neuer Therapieansätze beteiligt. Heilung ist möglich, das zeigt auch die stetig steigende Zahl an klinischen Studien für EB. 2020 wurde die erste EB-Studie positiv abgeschlossen – ein Meilenstein in der EB-Forschung!

## NEUE BEHANDLUNGSMÖGLICHKEIT DANK INTERNATIONALER ZUSAMMENARBEIT

Im Herbst 2020 wurde die Nachricht veröffentlicht. Amryt Pharma berichtete über die positiven Ergebnisse ihrer Phase-III-EASE-Studie, in der ein therapeutisches Gel mit dem Markennamen FIL-SUVEZ® getestet wurde. Das EB-Haus Austria war in der Vorbereitung (beratend), während der Durchführung (als Studienzentrum) und in der Nachbereitung (als Diskussionspartner für Verbreitung) für die Studie tätig. Derzeit stehen die Zeichen gut, dass dieses Gel die weltweit erste zugelassene Behandlung für dystrophe und junktionale EB sein wird. Das Gel wird voraussichtlich in 18 Monaten verfügbar sein.

## DIE WELTWEIT BESTEN PROJEKTE

Im Zusammenspiel mit DEBRA International und dem EB-Research Network, einem 2019 von EB-Patientenorganisationen initiierten Forschungsnetzwerk, organisiert DEBRA Austria jährlich eine oder mehrere Förderausschreibungen. Dabei werden international anerkannte ForscherInnen eingeladen, ihre Projektvorschläge einzureichen und sich einem Peer-Review (unabhängiges Begutachtungsverfahren) und einer daran anschließenden

»Viele Einrichtungen waren aufgrund der COVID-19-Pandemie gezwungen, ihre Arbeit zu reduzieren. Seit Herbst können die meisten Forscherinnen und Forscher wieder weiterarbeiten.«

Dr. Gaston Sendin,  
Forschungsmanager bei DEBRA Austria

wissenschaftlichen Jury-Entscheidung zu stellen. Nach mehr als 30 Jahren Jury-Sitzungsgeschichte war es 2020 das erste Mal, dass das Gremium nicht in Präsenz tagte. Die insgesamt 15 Anträge wurden dieses Mal bei einem virtuellen Treffen diskutiert. Vier Projekte erreichten das internationale und eines das nationale Förderniveau. Die Finanzierung dieser fünf Projekte ist über DEBRA Austria und DEBRA Frankreich gesichert. Es ist sehr erfreulich, dass die EB-Forschung trotz Pandemie weitergeht.

## ÖSTERREICHISCH-ISRAELISCHE FORSCHUNGSKOOPERATION

Prof. Dr. Eli Sprecher aus Israel arbeitet mit Dr.<sup>in</sup> Verena Wally und Dr.<sup>in</sup> Josefina Piñón Hofbauer aus dem EB-Haus Austria an einem gemeinsamen Forschungsprojekt. Ziel ist es, die sogenannten epigenetischen Faktoren und Prozesse zu bestimmen, die zu den unterschiedlichen Ausprägungen von EB beitragen. Wir haben Prof. Dr. Eli Sprecher zum Interview gebeten (Seite 45).

## EB-Research Network

Zusammenschluss von forschungsaffinen EB-Patientengruppen mit dem Ziel, die weltweit besten Forschungsprojekte zu fördern und die Therapieentwicklung voranzutreiben. Eine Website informiert über die Schwerpunkte, Fördermöglichkeiten sowie laufende und abgeschlossene Projekte.  
[www.eb-researchnetwork.org](http://www.eb-researchnetwork.org)

© Ludwig Scheidl



**Wie finden wir die besten Projekte?**  
Hochwertige Forschung wird weltweit in der gleichen Art beurteilt: In einem sogenannten Peer-Review-Verfahren – ein wichtiges Instrument zur Qualitätssicherung in der Forschung. ExpertInnen mit ähnlichen Kompetenzen („Peers“) begutachten die Anträge ihrer FachkollegInnen kritisch. Sie geben oft auch wertvolle Anregungen, die häufig in die Forschungsprojekte einfließen.

**3. Peer Review Begutachtung – Peer Review**  
Externe ExpertInnen und die ExpertInnen des MSAP (Medical and Scientific Advisory Panel) beurteilen die Projekte nach folgenden Kriterien:  
• Wissenschaftliche Qualität und Originalität  
• Machbarkeit bezüglich Zeiträumen und Projektressourcen  
• Relevanz für EB  
Mindestens 2-MSAP-Reviews und 2 ExpertInnen-Reviews sind pro Antrag nötig.  
Die Peer Reviews werden anonymisiert und an das MSAP weitergeleitet.

- Förderzusage inkl. eventueller erforderlicher Anpassungen
- Erneute Einreichung in der nächsten Runde und erforderliche Anpassungen
- Ablehnung

**1. Ausschreibung**  
DEBRA schreibt öffentlich eine **Förderrunde** aus und bewirbt diese.

**2. Einreichung Förderanträge** werden von ForscherInnen über Grant Tracker – ein standardisiertes Online-Fördermanagement-Tool – eingereicht. DEBRA überprüft die Anträge formal auf ihre Richtigkeit.

**4. ExpertInnen Meeting**  
Ein Expertengremium (**MSAP-Mitglieder und/oder andere EB-ExpertInnen**) berät im Rahmen einer Jurysitzung und bewertet anonym die Förderanträge. Nur Projekte mit einer Mindestpunktzahl erhalten eine Förderempfehlung.

**5. Förderzusage**  
Der DEBRA Vorstand entscheidet über die endgültige **Förderzusage** der empfohlenen Projekte.

**Verkürzte Variante für EB-Haus Forschungsprojekte, nationale und internationale Kooperationsprojekte sowie Sonderprojekte:** I. Förderantrag via Grant Tracker, II. Begutachtung über Expertengremium inkl. Empfehlung, III. Vorstandsentscheidung über Förderzu- oder -absage.

**Wer berät uns in Forschungsfragen?**  
DEBRA International wird von einem Expertengremium aus erfahrenen EB-WissenschaftlerInnen und -KlinikerInnen beraten. Das **Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) oder eine für die jeweilige Ausschreibung passende Expertenjury** tritt üblicherweise zweimal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsanträge zu begutachten. Mit der verkürzten Antragsvariante werden die Projektanträge ohne Meeting von externen und internen EB-SpezialistInnen begutachtet und Empfehlungen ausgesprochen.

© DEBRA Austria

Um weltweit die besten EB-Forschungsprojekte zu finanzieren, folgt DEBRA einem transparenten Begutachtungsprozess.

# EB-Weltkongress

## 19.-23.1.2020

TOGETHER WE CAN DO MORE!

Noch bevor die COVID-19-Pandemie die gesamte Welt in einen Ausnahmezustand versetzte, fand der erste EB World Congress in London statt. Sein Motto lautete „Together we can do more!“ und so trafen sich über 200 Organisationen aus mehr als 50 Ländern im Jänner 2020. DEBRA UK organisierte diesen viertägigen Kongress, der sowohl globales Wissen aus der EB-Forschung, geballtes Know-how in der klinischen Versorgung und jahrelange Erfahrung der gesamten EB-Patientengemeinschaft zusammenbrachte, als auch den persönlichen Austausch aller Beteiligten ermöglichte.

Die weltweit besten EB-ForscherInnen diskutierten über die Komplexität der Erkrankung und die großen Herausforderungen bei der Entwicklung von Behandlungsmethoden. Aktuelle Ansätze aus den Bereichen Gen-, Protein- und Zelltherapie wurden vorgestellt, diskutiert und jüngste klinische Studien vorgestellt. Ein Kongresstag war der bestmöglichen klinischen und medizinischen Versorgung von EB gewidmet. Dieser wurde von Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller, Leiterin des klinischen Netzwerks EB-CLINET, eröffnet.

Der letzte Tag des Kongresses stand ganz im Zeichen der PatientInnen. Lena Riedl, BA brachte dabei die Patientensicht auf klinische Studien ein. Auch andere EB-Betroffene erzählten mit positiven Beispielen, wie sie ihr Leben mit EB meistern und wo sie Unterstützung erhalten. Dadurch bestärkten sich PatientInnen und deren Familien gegenseitig, ForscherInnen und KlinikerInnen erhielten wichtige Einblicke in deren Bedürfnisse.

### AUSZEICHNUNGEN FÜR ÖSTERREICHISCHE EB-FORSCHERINNEN

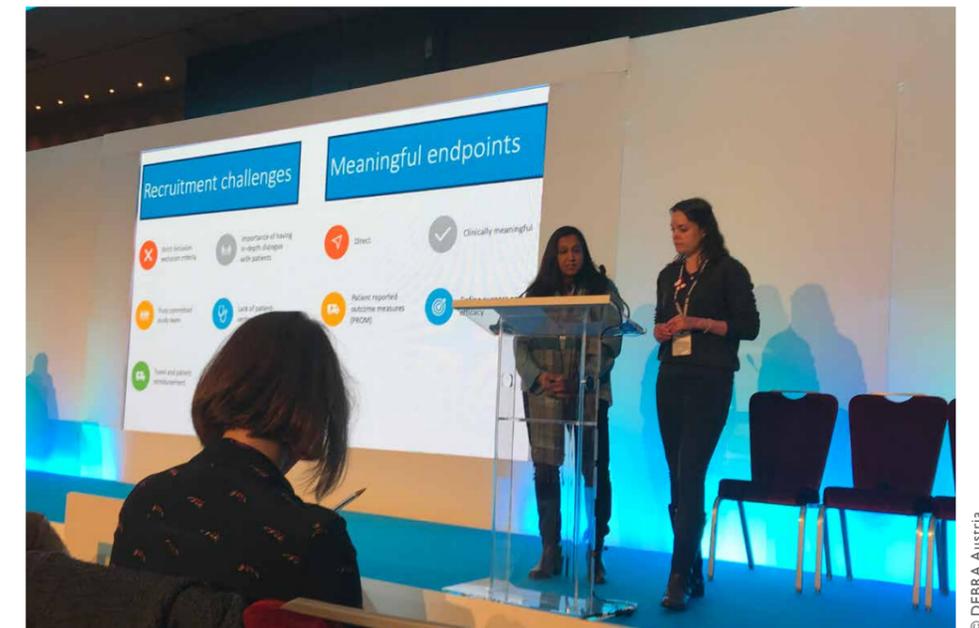
Grund zur Freude gab es auch bei unseren österreichischen Forscherinnen. Im Rahmen der Poster-Preise wurden erfreulicherweise gleich drei Poster aus Österreich ausgezeichnet. Wir gratulieren Dr.<sup>in</sup> Christina Guttman-Gruber und Dr.<sup>in</sup> Christine Prodinger aus dem EB-Haus Austria sowie DDr.<sup>in</sup> Gudrun Salamon von der Sigmund Freud Privat-Universität sehr herzlich!



Ein gemeinsamer Informationsstand im Ausstellungsbereich der EB 2020 informierte Interessierte über drei wichtige EB-Netzwerke: EB-CLINET (für KlinikerInnen), DEBRA International (für PatientInnen) und EB-Research Network (für ForscherInnen und Pharmafirmen).



Die EB-Haus Austria und DEBRA Austria Delegation nach der Überreichung der Poster-Auszeichnungen.



Lena Riedl, BA brachte zum Thema klinische Studien die Patientensicht ein. Sie sprach gemeinsam mit Shamilla Collins, Gründerin von Cure EB und Mutter eines „Schmetterlingskinds“, am Podium.

**WEITERE NEUIGKEITEN FINDEN SIE IM NEWS-BEREICH UNSERER WEBSITE [WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT](http://WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT)**

## Prof. Dr. Eli Sprecher

PROF. DR. ELI SPRECHER ZÄHLT ZU DEN ERFAHRENSTEN EB-FORSCHERN WELTWEIT. ER IST KLINIKER UND FORSCHER AM TEL AVIV SOURASKY MEDICAL CENTER IN ISRAEL, BEFASST SICH SEIT JAHRZEHNEN MIT EB UND BEGUTACHTET FÜR DEBRA FORSCHUNGSPROJEKTE.

### WO SEHEN SIE CHANCEN FÜR EINE HEILUNG VON EB?

Es ist noch nicht absehbar, wann genau Heilung von EB eine konkrete Option sein wird. Die effiziente Behandlung von EB durch gezielte Therapien ist aber bereits heute möglich. Je mehr wir über die Mechanismen wissen, die EB zugrunde liegen, desto besser können wir neue und bessere Therapien entwickeln.

### WIE KANN DIE FORSCHUNG ZUR EPIGENETIK, EINER IHRER EB-FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE, HELFEN?

Genetische Krankheiten sind nicht nur Folge von krankheitsverursachenden DNA-Mutationen. Wir wissen heute, dass es epigenetische Einflüsse gibt. Das sind Veränderungen, die nicht direkt in der DNA-Sequenz verschlüsselt sind, sondern deren Ausprägung beeinflussen. Wir untersuchen derzeit einige dieser Veränderungen. Das soll neue Möglichkeiten für therapeutische Anwendungen hervorbringen. So können wir die klinische Versorgung positiv beeinflussen.

### WAS VERBINDET SIE MIT DEBRA AUSTRIA UND DEM EB-HAUS AUSTRIA?

Mit DEBRA Austria bin ich seit vielen Jahren eng verbunden, als Mitglied des MSAP (Medical



© Tel Aviv Medical Center

and Scientific Advisory Panel), und als Freund des EB-Haus Austria. Mehrmals besuchte ich im Zuge einer wissenschaftlichen Evaluierung das EB-Haus. Dabei war ich jedes Mal von Qualität und Breite der Forschungsprogramme, sowie der Patientenorientierung beeindruckt. Es ist daher wenig überraschend, dass viele der großen Fortschritte in der translationalen EB-Forschung von ForscherInnen des EB-Haus Austria initiiert wurden oder diese daran beteiligt waren.



BITTE HELFEN SIE, LEBENSWICHTIGE FORSCHUNG FÜR SCHMETTERLINGSKINDER SICHERZUSTELLEN. SCHENKEN SIE HOFFNUNG AUF LINDERUNG UND HEILUNG!



© Die Abbilderei



# Medienarbeit

Für die „Schmetterlingskinder“ ist es besonders wichtig, die Öffentlichkeit laufend zu informieren und jene Aufmerksamkeit zu generieren, die für

eine seltene und folgenschwere Erkrankung entscheidend ist. In unserem Jubiläumsjahr 2020 gab es einige besonders schöne Medienberichte. Hier ein Auszug:

# FLÜGEL ZUM FLIEGEN

Text & Interview: Doris Becker | Fotos: Martin Stellinger

Als Lena Riedl zur Welt kam, wussten auch viele Ärzte noch nichts über die Schmetterlingskrankheit Epidermolysis bullosa (EB). 27 Jahre später und dank des Engagements ihres Vaters, der DEBRA Austria gegründet hat, ist die Krankheit den meisten Menschen auch in Österreich ein Begriff. Vor allem durch die sehr auffälligen Plakate, die auf die Symptome dieser Krankheit hinweisen: Die Haut der Betroffenen ist sehr verletzlich, wie der Flügel eines Schmetterlings. Daher auch der Name „Schmetterlingskrankheit“. Im EB-Haus in Salzburg und weltweit wird nach einer Heilungsmöglichkeit geforscht.



**„ICH BIN FROH, DASS ICH SELBSTÄNDIG LEBEN KANN.“**

Lena Riedl

### VALID: Frau Riedl, was bedeutet die derzeitige Ausnahme-Situation für Sie? Welche Auswirkungen hat Corona auf Ihr Leben?

Lena Riedl: Ich habe zuerst gedacht, dass das nicht so viel für mich bedeutet, weil ich ja jung bin und es mir momentan auch ganz gut geht. Aber dann hat mich eine Ärztin aus dem EB-Haus angerufen. Sie hat gemeint, sie möchte keine Panik machen. Aber sie möchte mich schon darauf aufmerksam machen, dass ich ein bisschen mehr aufpassen soll als andere Leute in meinem Alter. Das war noch vor den Ausgangsbeschränkungen. Ich soll meine sozialen Kontakte minimieren und noch mehr auf Hygiene achten. Das hat mir dann erst bewusst gemacht, dass ich nicht auf die leichte Schulter nehmen kann.

Was für uns Betroffene auch anders ist: Wir können nicht einfach mal ins EB-Haus fahren, nicht zum Arzt gehen. Wir müssen auch darauf schauen, dass wir mit Verbandsmaterialien und Salben und Medikamenten versorgt sind. Normalerweise haben wir da schon ein kleines Lager zu Hause, weil das nicht immer so schnell nachzubestellen ist. Das war auch eine Sache, an die ich erst nicht gedacht habe.

### Wie sieht Ihr Alltag derzeit aus?

Allgemein geht es mir recht gut. Ich bin in meiner WG, und wir halten uns alle sehr strikt an die Vorschriften. Das Schöne ist, dass wir zu viert sind und Gesellschaft haben und gemeinsam versuchen, das Beste draus zu machen.

Meine Kollegin von DEBRA Austria schickt auch verstärkt Informationen aus, wie wir zum Beispiel gut weiter mit unseren Ärztinnen in Kontakt sein können und auch was wir für die Psyche tun können. Sie hat auch eine Liste mit Kontakten zu Psychologinnen geschickt. DEBRA versucht, die Betroffenen in dieser Situation gut zu unterstützen.

## „Mich akzeptieren, wie ich bin“

**Interview** Nina aus Essingen leidet unter einer unheilbaren Hautkrankheit. Sie erzählt, wie sie mit der sogenannten Schmetterlingskrankheit umgeht und was sie dabei am meisten belastet. *Von Robine Rebmann*

### Essingen

Nina aus Essingen leidet seit ihrer Geburt unter einer erblich bedingten Hautkrankheit – der Fachausdruck ist „Epidermolysis bullosa“, oft auch „Schmetterlingskrankheit“ genannt. Was harmlos klingt, bereitet den Betroffenen viele Einschränkungen und bedeutet eine verkürzte Lebenserwartung. Im Interview erzählt die 21-Jährige, wie sie mit der Krankheit umgeht und was sie sich von ihren Mitmenschen wünscht.

### Nina, kannst du deine Krankheit in eigenen Worten erklären?

Nina: Meine Haut ist so empfindlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Ich habe sozusagen die schlimmste Form. Es gibt zwar eine noch schlimmere, aber bei der stirbt man schon mit einem Jahr. Also ich habe die schlimmste Form, mit der man überleben kann, bei mir sind alle drei Hautschichten betroffen. Mir fehlt ein bestimmtes Eiweiß, darum halten die Hautschichten nicht zusammen und es entstehen schnell Wunden und Blasen.

### Man wird von der Gesellschaft ausgegrenzt.

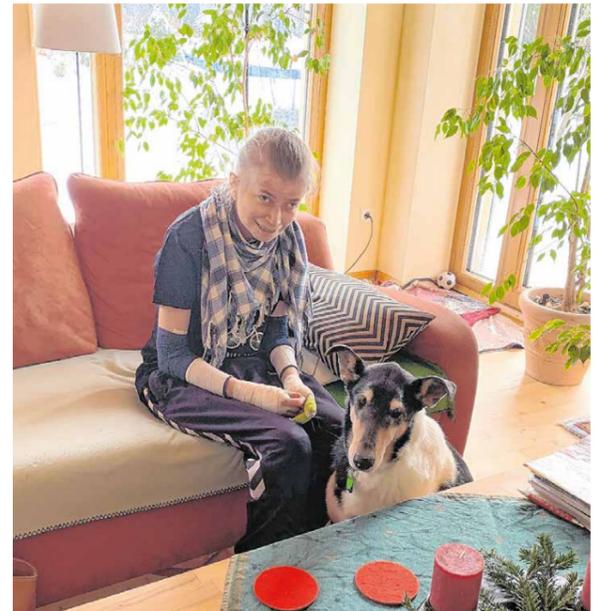
Nina Schmid, Epidermolysis-bullosa-Betroffene

### Zum Teil kann bei dieser Krankheit auch die Speiseröhre betroffen sein. Ist sie das bei dir auch?

Ja, also wirklich alles, was es im Körper innen und außen an Haut gibt, also zum Beispiel auch der Mund. Ich hatte lange keine Probleme mit der Speiseröhre, aber im vergangenen Jahr habe ich immer mehr gemerkt, wie sie sich verengt, ich konnte kaum noch etwas essen. Das kommt von den Vernarbungen, wenn ich Wunden vom Essen bekomme. Darum hatte ich dieses Jahr schon zwei Operationen, bei der die Speiseröhre geweitet wurde.

### Haben die Ärzte eine Prognose zum Verlauf der Krankheit gestellt?

Das kann man nicht genau sagen. Ich hatte eine Freundin, die ist mit 20 daran gestorben. Man



Nina lebt gemeinsam mit Hündin Laika bei ihren Eltern in Essingen, ihr Bruder zog vor rund einem Jahr aus. Sie ist auf die Hilfe ihrer Familie angewiesen.

Es kommt darauf an, solange ich keine akute Wunde habe, geht es. Und ich habe mich auch langsam daran gewöhnt. In schlimmen Phasen nehme ich aber schon Schmerzmittel. Sonst kann man eigentlich nicht viel machen. Ich bekomme eben Operationen, wenn es ganz schlimm wird.

### Was belastet dich am meisten?

Dass ich immer weniger machen kann. Ich mache gerne Sport, aber je älter ich werde, desto mehr Wunden bekomme ich. Wenn ich dann auf dem „guten“ Auge noch ständig Kratzer habe, beeinflusst mich das viel mehr. Vor allem weil ich super gerne lese. Und dass man in der Gesell-

schaft ausgegrenzt wird und es einem so schwer gemacht wird, zur Schule zu gehen oder einen Betrieb zu finden, der einen übernimmt.

### Wie machst du das mit Beruf und Schule? Wie zufrieden bist du mit den Beratungsmöglichkeiten?

Zur Zeit mache ich eine Ausbildung zur Bürokauffrau, die kann ich von zu Hause aus über das Internet machen. Ich weiß aber noch nicht, wie es nach der Ausbildung weitergeht. Ich würde schon gerne arbeiten, auch wenn

es nur halbtags wäre. Ich finde aber, dass Leute mit Behinderungen zu wenig Hilfe bekommen, in einem Job eingegliedert zu werden. Eigentlich wollte ich erst keine Ausbildung für Behinderte machen, aber es ist besser als nichts. Ich hätte gerne etwas Mediengestalterisches gemacht.

### Wie beeinflusst dich die Krankheit privat? Hättest du gerne einen Freund?

Ich habe sehr wenige Freunde. Ich hatte hier Freundinnen im Ort, die sind aber weggezogen. Sonst habe ich einige, die ich wegen der Krankheit kenne. Aber die sind auch überall verstreut. Viele haben, glaube ich, Berührungspunkte, dabei habe ich dieselben Interessen wie andere in meinem Alter. Bis auf das Feiern vielleicht. Einen Freund habe ich mir im Teenageralter oft gewünscht. Aber ich habe mal mit einer anderen Betroffenen geredet, die es eigentlich auf den Punkt gebracht hat. Die hat gesagt: „Mit meiner Krankheit habe ich schon ohnehin so viel zu tun.“

### Bekommst du manchmal blöde Kommentare zu hören?

Ja, aber heutzutage ist es mir egal. In der Schule wurde ich sehr gemobbt, das war das Schlimmste. Niemand hat etwas unternommen. Als ich später die Schule gewechselt habe, war es okay. Da war ich zwar Außenseiter, aber niemand hat mich gemobbt.

### Was würdest du diesen Leuten, allgemein deinen Mitmenschen, gerne sagen?

Dass sie offener werden sollten und mich so akzeptieren, wie ich bin. Und dass man mich wenigstens persönlich fragt, was ich habe, und nicht zum Beispiel die Person neben mir. Und dass man mir die Chance gibt, mich beruflich zu beweisen. Ab Mai brauche ich zum Beispiel ein Praktikum. Ich würde mich sehr freuen, wenn ich da in einem Betrieb unterkommen könnte.

### Eine Videoreportage über Nina gibt es auf YouTube bei WDR reporter.

## Internationale Auszeichnung an österreichische Klinik Eurordis Black Pearl Award für das EB-Haus Austria

**BRÜSSEL – Die Spezialklinik für Schmetterlingskinder in Salzburg wurde mit dem heurigen Eurordis Black Pearl Award in der Kategorie Holistic Care ausgezeichnet.**

Mit dem Eurordis Black Pearl Award wird jährlich herausragende Arbeit im Bereich der seltenen Erkrankungen gewürdigt. Heuer konnte Dr. Rainer Riedl den Preis für das EB-Haus Austria entgegennehmen, gemeinsam mit seiner Tochter, die selbst von Epidermolysis bullosa (EB) betroffen ist. Riedl ist Obmann und Gründer der Patientenorganisation DEBRA Austria und Mit-Initiator des EB-Hauses. Die Spezialklinik für Schmetterlingskinder wurde 2005 mit Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, dem damaligen Vorstand der Salzburger Universitätsklinik für Dermatologie, mit der Unterstützung durch Spendengelder am Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen



Dr. Rainer und Lena Riedl nahmen die Auszeichnung entgegen. Foto: Amélie de Wilde

Privatuniversität Salzburg eröffnet. 2017 wurde sie zum Expertisenzentrum für seltene Hauterkrankungen in Österreich ernannt und ist heute Teil des ERN Skin (European Reference Networks for Rare Skin Disorders). Eurordis ist ein Zusammenschluss von 894 Patientenorganisationen zu seltenen Erkrankungen aus 72 Ländern. RED

## Seltene Krankheiten besser erforschen

Salzburg leitet Projekt für eine App, die europaweit Kräfte bündeln soll.

**SALZBURG.** Das Uniklinikum Salzburg ist international mit seinem EB-Haus Austria führend, wenn es um die Forschung und Behandlung von sogenannten Schmetterlingskindern geht. Dabei handelt es sich um eine genetisch bedingte Hautkrankheit. Die Haut der Kinder wird dabei so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings – daher kommt auch die Bezeichnung. Wie bei vielen anderen seltenen Erkrankungen hält sich das Interesse der großen Pharmakonzerne, hier intensiv zu forschen, in engen Grenzen, weil kein großer Profit zu erwarten ist.

Umso wichtiger ist es, die Einzelinitiativen von Kliniken oder Ärzten besser zu vernetzen und die Kräfte in der Forschung zu bündeln. Unter der Leitung von Johann Bau-



Johann Bauer leitet ein europäisches Forschungsprojekt zu seltenen Erkrankungen. BILD: SNROBERT RATZER

er, Primar der Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie, wird das EB-Haus ab Oktober koordinierendes Zentrum eines internationalen Forschungsprojekts, das

die EU mit 220.000 Euro fördert. Mit dabei ist auch das IDA-Lab (Intelligent Data Analytics) der Medizinischen Privatuniversität (PMU) und der Uni Salzburg. Bauer betont: „Wir wollen bis Ende 2022 eine App entwickeln, die dabei hilft, Studien europaweit aufzusetzen, und die alle Daten zu seltenen Krankheiten systematisch ordnen und verarbeiten kann.“ Eines der großen Probleme in der Erforschung seltener Krankheiten sei zum Beispiel, dass man an einzelnen Standorten nie die nötigen Fallzahlen für gute Studien schaffe, erklärt Bauer. Oder auch das Know-how für höchste wissenschaftliche Qualität fehle. Mit europaweiter Zusammenarbeit und der App als Plattform dafür wolle man künftig die erforderlichen Standards garantieren. **schwi**

# ANDERS NORMAL

Covermodel-Gewinnerin Lena Riedl (27) über Selbstliebe, Anderssein und ihren Umgang mit ihrer Hautkrankheit Epidermolysis bullosa.

INTERVIEW Eva Dinnewitzer

— Lena, warum hast du dich denn fürs Covermodel beworben?

Model zu sein war tatsächlich ein Kindheitstraum von mir. Ich habe während meiner Schulzeit immer wieder mit meiner besten Freundin Shootings gemacht. Daraufhin haben mich dann wirklich Fotografen angeschrieben. Sobald es dann aber um meine Narben gegangen ist, haben viele gesagt: „Ah, dann nimm ich lieber gleich ein Model ohne Narben, sonst muss ich so viel retuschieren.“ Ich frage mich aber: Warum etwas retuschieren, was echt ist? — Heute bist du Patient Advocacy. Was machst du genau?

Ich arbeite bei Debra Austria, einer Selbsthilforganisation für Schmetterlingskinder, und bei Pro Rare Austria, einer Allianz für seltene Erkrankungen. Hauptsächlich sehe ich mich als Patientensprecherin, weil ich der Meinung bin, die Anliegen Betroffener können am besten von Menschen übermittelt werden, die selbst auch betroffen sind. Es ist wichtig zu wissen, dass es Menschen gibt, die anders sind – und dass diese aber nicht anders behandelt werden sollen. — Du leidest an der Hautkrankheit Epidermolysis

bullosa. Wie kann man sich den Alltag damit vorstellen?

Eine Genveränderung ist die Ursache für die extrem verletzbare Haut. Wenn man sich also anhaut, bilden sich schneller Blasen und Wunden. Ich muss immer auf jeden Fall vorbereitet sein. Man lernt auch, für seine Mitmenschen mitzudenken: Ich zucke sehr oft aus Vorsicht zurück, selbst

„Selbstliebe bedeutet für mich, eine Art Team zu sein mit seinem Körper.“

wenn mich niemand berührt. Wenn ich auf Urlaub fahre, ist die Hälfte des Koffers mit Verbandzeug voll. Ich habe aber trotzdem alles ausprobieren wollen – von Fortgehen und Festivals über Snowboarden bis hin zu meinem Hund. Viele Dinge davon sind für Verletzungen prädestiniert, ich wollte mir aber nichts entgehen lassen. Manches klappt, indem man die Zähne zusammenbeißt, andere Dinge muss man dann eben doch aufgeben – das Snowboarden etwa.

— Du hast lange versucht, deine Haut unter langer Kleidung zu verstecken. Wann und wie hast du damit aufgehört?

Mit 16 oder 17 Jahren habe ich langsam angefangen, kurze Sachen zu tragen – aber mit Bauchweh. Es war ein langer Prozess. Und es gibt heute noch Tage, an denen ich mich in kurzen Kleidern unwohl fühle. Dann gibt's aber auch Tage, an denen

ich vor positiver Energie nur so strotze. Wenn mich dann jemand anstarrt, lächle ich einfach zurück oder sage irgendwas. Meine Tattoos haben mir dabei auch sehr geholfen – so habe ich das Gefühl, ich gebe den Menschen neben meinen Narben noch etwas anderes zum Anschauen ... — Gab es etwas, das dich in deinem Prozess besonders inspiriert oder bestärkt hat?

Lustigerweise war's das Feedback der anderen. Ich habe eine Zeit lang immer

Gschichtln erfunden, woher meine Narben kommen. Irgendwann habe ich mich dann mal verstrickt und gesagt „Tut mir leid, das stimmt alles gar nicht!“ – und erklärt, was ich habe. Und da hat dieser Mensch dann ganz anders und viel positiver reagiert, als ich dachte. Das hat mich bestärkt. Und mit jedem Zu-mir-Stehen und jedem Erzählen der Wahrheit bin ich noch stärker geworden und gewachsen.

— Was bedeutet Selbstliebe für dich?

Eine Art Team zu sein mit seinem Körper. Eine gewisse Nachsicht mit dem Körper zu haben, die man auch anderen Menschen, Teamkollegen etwa, entgegenbringt. Das musste ich auch erst lernen. Es ist okay, mal traurig zu sein und sich zu ärgern! Aber man sollte keinen Hass gegen den eigenen Körper entwickeln, wenn mal was nicht klappt oder anders ist, als man es gerne hätte. Statt wütend auf den Körper zu sein, ist es dann besser, ihm einfach mal zu geben, was er braucht, und eben ein bisschen Nachsicht zu haben. Das gibt dieser Körper uns ja auch mehrfach zurück, indem er uns so vieles ermöglicht. Ich sehe das als ein Geben und Nehmen.



## SIEGES-LÄCHELN

Strickpullover von House of Dagmar, € 279,95, paillettenbesetzte Stoffhose von Ir Wear, € 179,95, Metall-Pumps mit Stilettoabsatz von Kurt Geiger London, € 169,95; alles über [zalando.at](http://zalando.at). Söckchen von Falke, € 13,-.

© WIENERIN, Dezember 2020, Eva Dinnewitzer

4 | Lesen Sie mehr unter [www.dergesundheitsratgeber.info/dermatologie](http://www.dergesundheitsratgeber.info/dermatologie) und [www.meine-freizeit.info](http://www.meine-freizeit.info)

### EXPERTISE



## Heilung für "Schmetterlingskinder" ist möglich

Interview mit Gründer und Obmann Dr. Rainer Riedl, Vater eines Schmetterlingskinds.

Text DEBRA Austria

### Wer DEBRA Austria ist ...

DEBRA Austria ist ein gemeinnütziger Verein und hat sich das Ziel gesetzt, medizinische Versorgung für „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen und durch gezielte Forschung die Chance auf Heilung zu erhöhen. Dazu kommt die Hilfe für Betroffene und Angehörige in Notfällen oder wenn das Gesundheits- beziehungsweise Sozialsystem nicht ausreicht.

### ... und warum Rainer Riedl damals DEBRA Austria gegründet hat.

Als unsere Tochter Lena 1993 mit Epidermolysis bullosa (EB) zur Welt kam, war kaum Wissen über diese Erkrankung vorhanden. Auf eine klinische Diagnose mussten wir viele Monate, auf eine exakte Diagnose viele Jahre warten. Daher war es naheliegend, nach Familien und Betroffenen mit einem ähnlichen Schicksal zu suchen. So fing alles an. Mit einem Baby,

das unmittelbar nach der Geburt eine große Wunde am Füßchen und wenig später Bläschen an den Nasenflügeln hatte. Mit Ärzten und Krankenschwestern, die diese Symptome nicht kannten und uns sich widersprechende „Therapieempfehlungen“ gaben. So machten wir uns auf die Suche nach Ärzten, hilfreicher Information und – einer Selbsthilfegruppe. Nur bei Letzterer wurden wir fündig, in Deutschland. So lernten wir erstmals andere Betroffene und Familien aus Österreich kennen. Im Herbst 1995 gründeten wir dann gemeinsam den Verein DEBRA Austria.

### Wie gestaltet sich der Alltag sogenannter Schmetterlingskinder?

Schon nach geringsten Belastungen kommt es zur Bildung von Blasen und Wunden auf der Haut, aber auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt. Daher

sind bei „Schmetterlingskindern“ täglich Wunden zu versorgen sowie Schmerzen zu lindern. Generell ist dafür zu sorgen, dass es zu möglichst wenigen Verletzungen kommt. Bei schweren Formen von EB ist die Lebenserwartung verkürzt.

### Wie ist die Situation heute und was ist ihr Ziel?

Es gibt nach wie vor keine heilende Therapie für EB. Doch DEBRA Austria konnte mit der Hilfe vieler Spender im Jahr 2005 das EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum eröffnen. In dieser weltweit einzigartigen Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ ist nun die medizinische Versorgung sichergestellt und es kann an Ansätzen zur Linderung und Heilung von EB geforscht werden. ■

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



Dr. Rainer Riedl  
Gründer und Obmann  
DEBRA Austria



© MEDIAPLANET, 24. September 2020

## Gezielte Forschung für Schmetterlingskinder

Expertisezentrum ermöglicht Hoffnung auf Heilung

An der seltenen Erkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leiden in Österreich rund 500 Menschen. Weil die Haut dabei so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, werden Betroffene als „Schmetterlingskinder“ bezeichnet. Schmerzen sind ihre ständigen Begleiter und stellen sowohl PatientInnen als auch Angehörige vor große Herausforderungen. Bei schweren Formen der EB ist zudem die Lebenserwartung geringer. Trotz zahlreicher Möglichkeiten, die Symptome von EB zu lindern, bleibt eine Heilung die Hoffnung und das langfristige Ziel aller Schmetterlingskinder.

### Expertise mit Hürden

2005 konnte DEBRA Austria dank der Hilfe zahlreicher SpenderInnen die weltweit erste Spezialklinik für Schmetterlingskinder eröffnen, das EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum. „Wir haben seit der Gründung vor 15 Jahren ungeheuer viel erreicht“, betont Dr. Rainer Riedl, Obmann und Mitbegründer der PatientInnenorganisation. „Während PatientInnen mit EB



Foto © Ludwig Schafli

1995 noch weitgehend auf sich allein gestellt waren, oft jahrelang ohne entsprechende Diagnose und wirksame Behandlung leben mussten, können wir ihnen heute mit dem EB-Haus eine spezialisierte Betreuung bieten.“ Das Expertisezentrum stellt nicht nur die medizinische Versorgung Betroffener sicher, sondern betätigt sich auch in der

patientInnenorientierten Forschung und Vernetzung von ExpertInnen. Dabei sind DEBRA AUSTRIA, die PatientInnenorganisation, und das Expertisezentrum auf Spenden angewiesen.

Weitere Informationen auf: [www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)

Quelle: Pressemeldung DEBRA Austria (02.11.20)

© Hausarzt DIALOG, November 2020

# Kleinen „Schmetterlingen“

Vor 25 Jahren gründete der Vater von Lena, die mit der schmerzhaften seltenen Hautkrankheit Epidermolysis bullosa zur Welt kam, eine Selbsthilfegruppe, zehn Jahre später eine Spezialklinik. Auch an Gentherapien wird geforscht.



Foto: Dieter Spovic

Oft ist es mühsam, aber Lena hat gelernt, mit der Krankheit zu leben.



Forscherinnen bei der Arbeit, um neue Behandlungen zu entwickeln.

Eine Wunde, so groß wie eine 2-Euro-Münze am Fuß des Neugeborenen beunruhigte Dr. Rainer Riedl und seine Frau. Selbst die Ärzte konnten sich zunächst das fehlende Stück Oberhaut nicht erklären. Nach drei Monaten erhielten die verzweifelten Eltern die Diagnose: Epidermolysis bullosa, eine seltene Erkrankung bei der schon durch harmlose Berührungen, Reibung oder Druck Bläschen und offene Stellen entstehen. Die Haut ist verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Deshalb nennt man Betroffene auch „Schmetterlingskinder“.

Krabbeln, Hinfallen, anstoßen – alles bedeutete Schmerzen für das kleine Mädchen, das ständig schrie. Würde Lena jemals ein normales Leben führen können? Die Eltern kauften Unmen-

gen an Verbandmaterial und Salben, um die Haut so gut es ging zu schützen. Bis sie eines Tages die Apothekerin darauf ansprach, dass auch eine andere Kundin auffallend viel davon bestellte. Sie nahmen Kontakt mit der Mutter eines ebenfalls von EB betroffenen Bubens auf. Zumindest fühlten sie sich nicht mehr alleine mit Ihren Problemen. Gemeinsam suchten sie nach Selbsthilfegruppen, wurden in Deutschland fündig und fuhren hin. Dr. Riedl: „Ein Schock für uns, wir sahen auch ältere Kinder und Erwachsene mit verwachsenen Fingern, kleinwüchsig, im Rollstuhl, unterernährt. Die Krankheit verläuft in unterschiedlich schweren Formen und betrifft z. B. auch die Augen, die Schleimhäute und den Verdauungstrakt. Auf der Heimreise beschlossen wir,

# die Haut retten



Rundumbetreuung für die kleinen Patienten mit der verletzlichen Haut.

eine Selbsthilfegruppe zu gründen. 1995 war es so weit. Dermatologe Prof. Helmut Hintner half uns beim Aufbau von ‚DEBRA Austria‘.“ Um kompetente Betreuung der kleinen Patienten und ihrer Angehörigen zu ermöglichen, braucht es eine Kombination aus Ärzten, Pflegepersonal, Psychologen und Sozialfachkräften. So setzte sich Dr. Riedl das EB-Haus, eine Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, in den Kopf, die auch dank Spenden 2005 am Salzburger Universitätsklinikum ihren Betrieb aufnahm und mit nationalen und internationalen Forschern zusammenarbeitete. Die Ursache der Krankheit sind Eiweißstoffe in der

Haut, die nicht oder mit Fehlern ausgebildet werden. Dem zu Grunde liegt eine Fülle an Mutationen (Genveränderungen). Die Hoffnung auf Heilung liegt bei der Gentherapie. Ein Meilenstein gelang 2017: Einem Bubens wurde im Rahmen internationaler Zusammenarbeit auf 80 Prozent seiner Körperfläche genkorrigierte Haut erfolgreich transplantiert, was jedoch nur für einige Patienten anwendbar ist. Der Schwerpunkt der Forschung im EB-Haus zielt darauf ab, auch anderen Betroffenen helfen zu können. Lokale Therapien bleiben dennoch wichtig: zum Beispiel wurde eine Blasen verhinnde Creme entwickelt. Es gibt Ansätze für medika-

mentöse Flüssigkeiten, um innerliche Schleimhautprobleme zu lindern.



Rainer Riedl: „Unser Ziel ist die Heilung der Erkrankung“

Und wie geht es der nunmehr 27-jährigen Lena?: „EB ist schwierig, unberechenbar. Ich muss Verbände und Schmerzmittel ständig mitführen. Aber ich habe gelernt mit der Krankheit zu leben. Wichtig ist, einen Weg zu finden, trotzdem das zu machen, was man gerne machen möchte.“

Eva Rohrer

Für die Erweiterung des Labors bittet ‚DEBRA Austria‘ um Unterstützung. Infos: [www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)

© Kronen Zeitung, 10. Oktober 2020

NEWS  
DERMATOLOGIE

Im Dienste der „Schmetterlingskinder“

## DEBRA Austria und EB-Haus Austria feiern Doppeljubiläum

Die von betroffenen Eltern gegründete Patientenorganisation DEBRA Austria feiert heuer ihr 25-jähriges Jubiläum und das 15-jährige Bestehen des EB-Haus Austria, der weltweit ersten Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“. Dennoch gibt es nicht nur Grund zum Feiern.

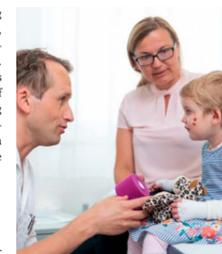
Man habe in der Zeit seit der Gründung von DEBRA ungeheuer viel erreicht, betonte Dr. Rainer Riedl, Obmann und Mitbegründer der Patientenorganisation. „Während die Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB) 1995 noch weitgehend auf sich allein gestellt waren und oft jahrelang ohne entsprechende Diagnose und wirksame Behandlung herumgeirrt sind, können wir ihnen heute mit dem EB-Haus eine spezialisierte Betreuung bieten.“

**EB-Haus Austria – Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“**

Dank der Hilfe zahlreicher Spender konnte 2005 die weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, das EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum eröffnet werden. Hier sind EB-Patienten in guten Händen und werden von speziell ausgebildeten Ärzten, diplomierten Krankenschwestern und -pflegern sowie Therapeuten kompetent versorgt. Mit vier Organisationseinheiten – Ambulanz, Forschungseinheit, Studienzentrum und Akademie – stellt das EB-Haus Austria nicht nur die medizinische Versorgung sicher, sondern ist auch richtungweisend in der patientenorientierten Forschung und Vernetzung von Experten rund um den Globus. „Damit können wir Menschen, die mit der noch nicht heilbaren und folgenschweren Hauterkrankung EB leben, eine Perspektive geben“, so Riedl. „Wir können tatsächlich die Lebensqualität für Betroffene verbessern und durch gezielte Forschung Hoffnung auf Heilung geben.“

**Hoffnung auf Heilung**

Es gibt viele Möglichkeiten, die Symptome von EB zu lindern. Das langfristige



Ziel und die Hoffnung aller „Schmetterlingskinder“ ist und bleibt Heilung. Als wichtiger Meilenstein konnte 2017 bei einem damals 7-jährigen Bubens auf 80 Prozent seiner Körperoberfläche genkorrigierte Haut transplantiert werden. Dem kleinen Patienten geht es bis heute gut. Für ihn war die Hauttransplantation lebensrettend, dennoch ist die Therapie nur für einige wenige EB-Betroffene anwendbar. Deshalb liegt der Fokus in der Forschung am EB-Haus Austria vor allem darauf, diese Technologie auch für andere EB-Formen anwendbar zu machen. Daneben wird an weiteren Ansätzen für eine lokale Heilung von EB gearbeitet. Der besondere Spirit und der hohe Qualitätsanspruch in allen Einheiten haben dem EB-Haus Austria den Status eines anerkannten Expertisenzentrums eingebracht und darüber hinaus zu einer Reihe von Erfolgen verholfen: Im April 2017 wurde das EB-Haus Austria zum ersten österreichischen Expertisenzentrum durch das Bundesministerium für Gesundheit designiert. Im Jan-

ner 2018 konnte das EB-Haus Austria ins European Reference Network Skin aufgenommen werden. Im Oktober 2019 erfolgte die vollständige ISO-Zertifizierung aller Abteilungen des EB-Haus Austria. Und im Februar 2020 erhielt das EB-Haus den Black Pearl Award des Europäischen Dachverbands für seltene Erkrankungen (EURORDIS) in der Kategorie Holistic Care.

**Die Meilensteine**

- Konkret wurden ...
- 2773 Patientenbesuche im EB-Haus Austria seit der Eröffnung bis Mitte 2020 ermöglicht.
- 22 Forschungsprojekte allein im Jahr 2019 realisiert.
- 11 klinische Studien zur Überprüfung von Wirkstoffen, Verträglichkeit und Sicherheit neuer Therapieansätze für EB im Jahr 2019 betreut.
- 42.864 Stunden im Jahr 2019 in der Erforschung von Therapie- und Heilungsansätzen gesteckt.
- 585 Stunden Sozialberatung und 445 Stunden psychologische Beratung im letzten Jahr geleistet.
- das Expertisenzentrum EB-CLINET mit 116 Partnern aus 61 Ländern initiiert. Ziel ist die weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und -Experten.

„Nach den vielen Jahren müssen die Laborflächen erweitert und die technische Ausstattung erneuert werden, um Forschung und Therapienentwicklung für Betroffene mit unvermindertem Einsatz weiterführen zu können“, so Riedl. (red) ■

Quelle: Presseausendung der DEBRA AUSTRIA – Hilfe für die Schmetterlingskinder, 23. November 2020



Haut, so zart, dass sie bei geringster Belastung Schaden nimmt. Das EB-Haus in Salzburg ist die weltweit 1. Klinik für „Schmetterlingskinder“.

## Der sehlichste Wunsch der „Schmetterlingskinder“ Ein Leben ohne Wunden

So zart der Name „Schmetterlingskind“ klingt, so hart ist die Diagnose dieser Hautkrankheit für die Betroffenen, von denen es in Österreich rund 500 gibt. Seit 25 Jahren hilft der Verein DEBRA Austria, damit diese Patienten ein gutes Leben haben können!

Starke Schmerzen sind der ständige Begleiter von Menschen, die an Epidermolysis bullosa (EB) leiden. Die Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Bei der geringsten Belastung kommt es zu Rissen, oder es bilden sich Blasen. Auch an den Schleimhäuten im Mund oder in den Augen. Vor 25 Jahren haben betroffene Eltern und Ärzte

nik zu eröffnen. Dort werden Patienten nicht nur versorgt, sondern es wird auch intensiv geforscht. Möglich ist das nur mit Spenden, denn es gibt kein Geld aus öffentlicher Hand. „Vieles liegt noch vor uns, denn nichts wünschen sich große und kleine Patienten sehnlicher als Linderung und Heilung. Hier machen uns laufende Fortschritte große Hoffnung auf wirksame Therapien in absehbarer Zeit“, so DEBRA-Obmann Rainer Riedl.

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



Foto: Diether Wehrhahn

**Aufstehen im Rahmen der „16 Tage gegen Gewalt“:** Vom Tag gegen Gewalt an Frauen (25. 11.) bis zum Tag für Menschenrechte (10. 12.) finden weltweit Aktionen statt. Bei uns werden z. B. Denkmäler orange beleuchtet, Fahnen gehisst, getanzt, zu Lesungen und Co. geladen. Infos: [www.aof.at](http://www.aof.at)

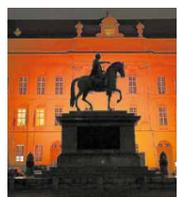


Foto: www.pic.tandem.com

## Rainer Riedl ist Fundraiser des Jahres



Foto: Schedl/Fundraising Awards

(red). Der Gründer und Obmann von Debra Austria, Rainer Riedl, wurde für seine 25-jährigen Verdienste um das Spendenwesen als Fundraiser des Jahres ausgezeichnet. Der frühere Manager bei T-Mobile startete vor 25 Jahren aus dem Nichts heraus einen Spendenaufruf, um die Erforschung der seltenen Krankheit Epidermolysis bullosa (EB) finanzieren

zu können. Dank Riedl und seinem Verein Debra Austria weiß mittlerweile ein Großteil der Gesellschaft, worum es sich bei EB handelt. „Rainer Riedl hat es geschafft, dass sich heute jeder in unserer Gesellschaft vorstellen kann, wie sich das Leben eines Schmetterlingskindes anfühlt“, betont Günther Lutschinger, Geschäftsführer des Fundraising Verbands Austria.

© bz-Wiener Bezirkszeitung, 14. Oktober 2020

JATROS Dermatologie & Plastische Chirurgie 4/2020

© JATROS Dermatologie & Plastische Chirurgie, Dezember 2020

57

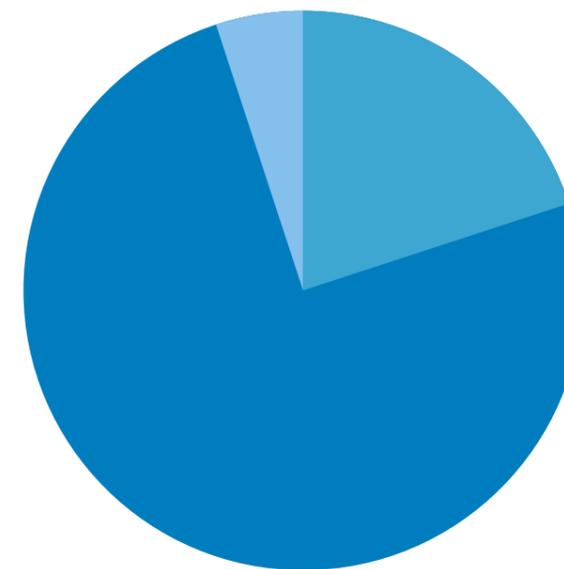
# DEBRA Austria Finanzbericht 2020

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2020 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2020. 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 2020 (Jahresabschluss 2020), 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 Wirtschaftstreuhandler wurde von der Wirtschaftsprüfungskanzlei PwC Wirtschaftsprüfung GmbH durchgeführt.

<b>Mittelherkunft</b>		<b>7.172.041,45</b>
Spenden		7.161.401,45
	Zweckgewidmete Spenden	-140,00
	Ungewidmete Spenden	7.161.541,45
Mitgliedsbeiträge		6.140,00
Sonstige Einnahmen		4.500,00
<b>Mittelverwendung</b>		<b>7.172.041,45</b>
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke		3.661.242,32
	Hilfe für EB-Betroffene	202.262,90
	Medizinische Versorgung (EB-Haus Austria: Ambulanz)	450.398,87
	Forschung (EB-Haus Austria: Forschungseinheit und klinische Forschung)	1.828.914,55
	Ausbildung und Vernetzung (EB-Haus Austria: Akademie und EB-CLINET)	130.058,29
	EB-Forschung extern	-2.588,43
	Informations- und Öffentlichkeitsarbeit	1.052.196,14
Spendenwerbung und Spenderbetreuung		1.382.848,09
	Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit und Spendenwerbung	1.278.722,49
	Spenderbetreuung	104.125,60
Verwaltungsaufwand		158.815,24
Umstellung auf autom. Spendenabsetzbarkeit		20.516,42
Zuweisung Rücklage		1.948.619,38
<b>Jahresergebnis des Vereinsjahres 2020</b>		<b>0,00</b>

## MITTELVERWENDUNG BEI DEBRA AUSTRIA, HILFE BEI EPIDERMOLYSIS BULLOSA



- Hilfe für EB-Betroffene; medizinische Versorgung, Forschung und Ausbildung im EB-Haus Austria; externe EB-Forschung; Informationsarbeit
- Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit, Spendenwerbung und Spenderbetreuung
- Verwaltungsaufwand



© wildbild

## Spendenverwendung

DEBRA Austria bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Unterstützung, die den „Schmetterlingskindern“ zuteil wird. Der Betrieb des EB-Haus Austria, die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Heilung und die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Not-situationen 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 schmerzverzerrt darzustellen, sondern

zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Leben 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 Wirtschaftstreuhand und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhand verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Seit 2009 erfüllt DEBRA Austria auch alle Voraussetzungen dafür, dass Sie Ihre Spende steuerlich absetzen können. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt und wirksam ist!

Dr. Rainer Riedl,  
Obmann DEBRA Austria



DEBRA Austria,  
Hilfe bei Epidermolysis bullosa  
Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien  
Tel. + 43 (0)1 876 40 30  
office@debra-austria.org  
www.schmetterlingskinder.at



EB-Haus Austria  
Universitätsklinik für Dermatologie  
Landeskrankenhaus Salzburg –  
Universitätsklinikum der PMU  
Müllner Hauptstraße 48  
5020 Salzburg, Tel. +43 (0)5 7255-82400  
info@eb-haus.org, www.eb-haus.org



DEBRA Austria,  
Hilfe bei Epidermolysis bullosa  
Spenden: Erste Bank,  
IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100

Bitte helfen Sie!

## So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leben mit einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter [schmetterlingskinder.at](http://schmetterlingskinder.at)

G G G K M U L L E N L O W E





**Bitte  
helfen  
Sie!**