

Jahresbericht 2023

DEBRA Austria



DEBRA Austria in Zahlen

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

15-25 Stunden pro Woche

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

1 neues Medikament

für EB wurde im letzten Jahr zugelassen. Das therapeutische Gel Filisuvez® basiert auf einem Extrakt aus Birkenrinde, wirkt entzündungshemmend und kann die Heilung der Wunden bei einigen EB-Formen beschleunigen.

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.

1 zu 17.000

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

10 wissenschaftliche Publikationen

mit Beteiligung des EB-Haus Austria wurden 2023 veröffentlicht. Darunter auch Buchbeiträge und ein international gültiger Leitfaden für die klinische Praxis.

4 vererbte Formen von EB

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

40 neue Betroffene

haben das EB-Haus Austria 2023 zur Erstvorstellung aufgesucht und werden durch das Ambulanzteam bestmöglich begleitet.

391 Anträge auf Kostenerstattung

für Pflegeprodukte, Hilfsmittel, mobile Hauskrankenpflege, Persönliche Assistenz, Fahrtkosten ins EB-Haus Austria etc. wurden vergangenes Jahr positiv beschieden.

749 Mitglieder- anfragen

per Telefon oder E-Mail wurden 2023 von der DEBRA Austria Sozialarbeiterin beantwortet.

2-4 Stunden

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

6.015 Kilometer

hat die DEBRA Austria Sozialarbeiterin im letzten Jahr für Hausbesuche zurückgelegt, um Familien optimal zu betreuen.

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.



*Ihre Spende für die „Schmetterlingskinder“ sichert Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung von EB.
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




debra
Hilfe für die Schmetterlingskinder.



Ihre Hilfe hilft zu helfen!

RÜCKBLICK AUF 2023 –
IN DANKBARKEIT UND ZUVERSICHT

DEBRA Austria unterstützt Menschen, die mit der seltenen, folgeschweren und noch unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leben, in vielerlei Hinsicht. „Schmetterlingskinder“ nennen wir die großen und kleinen PatientInnen, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

„Schmetterlingskinder“ sind nicht so mobil wie ihre geflügelten Namensgefährten in der Natur. Ein Leben mit EB ist für Betroffene und ihr familiäres Umfeld in vielerlei Hinsicht eine enorme Herausforderung – Tag für Tag. DEBRA Austria hilft, unterstützt, informiert, klärt auf, berät, vernetzt, stärkt, richtet auf, macht Mut, gibt Hoffnung und ist somit für Betroffene ein Grund, trotz allem optimistisch in die Zukunft zu blicken. Ein gemeinsames Schicksal eint, auch darum ist die DEBRA-Familie über die Jahre zusammengewachsen.

Seit bald 30 Jahren steht DEBRA Austria aber auch für Dankbarkeit: All unsere

Aktivitäten – medizinische Beratung und Versorgung, sozialarbeiterische sowie psychologische Betreuung, Grundlagenforschung, klinische Studien, Aus- und Weiterbildung, internationale Vernetzung und direkte Hilfe für betroffene Familien – waren und sind nur mit Unterstützung vieler engagierter WegbegleiterInnen und großzügiger SpenderInnen möglich.

Daher nehme ich dieses Vorwort zum Anlass, mich bei allen Menschen zu bedanken, die uns Hoffnung machen. Sie alle haben dazu beigetragen, DEBRA Austria zu einer verlässlichen Patientenorganisation und das EB-Haus Austria zu einem sowohl national als auch international anerkannten Expertisezentrum zu machen.

Abschließend erlaube ich mir eine Bitte: Begleiten Sie die „Schmetterlingskinder“ auch weiterhin auf ihrem Weg zu Linderung und Heilung. Setzen wir die erfolgreiche Reise mit vereinten Kräften fort!



© Ludwig Schedl

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



DEBRA Austria & was wir tun

LEBENSQUALITÄT
UND DAS ZIEL
HEILUNG

03 DEBRA AUSTRIA – HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGS- KINDER

Der Verein setzt sich für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ ein.

05 EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB)

Die Erkrankung – die Haut Betroffener ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings.



Hilfe für kleine Helden

MIT HERZ UND
ENGAGEMENT FÜR DIE
SCHMETTERLINGSKINDER

12 DANKE!

Viele SpenderInnen ermöglichen Hilfe für EB-Betroffene.

13 2023 – EIN BEWEGENDES JAHR

Wo viel passiert, gibt es viel zu berichten.

15 MITGLIEDERHILFE

Wenn Beziehungsarbeit Früchte trägt.

19 KLEINE HELDEN

Wer seinem schwierigen Alltag so tapfer begegnet, ist ein echter Held.

21 WERTVOLLES GUT ZEIT

Einblicke in den Alltag der EB-Ambulanz.

25 VALENTIN EMPOWER

Valentin Mimra leistet Aufklärungsarbeit zu EB.



EB-Haus Austria

DIE SPEZIALKLINIK -
NEUE MASSSTÄBE DURCH
GEBÜNDELTE EXPERTISE

29 EB-HAUS AUSTRIA

Die Spezialklinik ist für EB-PatientInnen nicht mehr wegzudenken.

31 EB-AMBULANZ

Mut zur Bewegung.

33 EB-FORSCHUNG

Blickrichtung Ergebnis.

35 EB-STUDIENZENTRUM

Vielversprechendes unter der klinischen Lupe.

37 EB-AKADEMIE

Den Bildungsauftrag erfüllen.



Internationale Forschung

LINDERUNG
UND HEILUNG ALS
WELTWEITES ZIEL

41 INTERNATIONALE FORSCHUNG BEDEUTET INTERNATIONALE ZUSAMMENARBEIT

Dr. Rainer Riedl, DEBRA Austria Obmann und Gaston Sendin, PhD, Forschungsmanager im Gespräch.

45 MEDIENARBEIT

Auszug aus den Medienberichten 2023.

51 FINANZBERICHT 2023



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), Sabine Schmid,
MMag.^a Kathrin Siegl

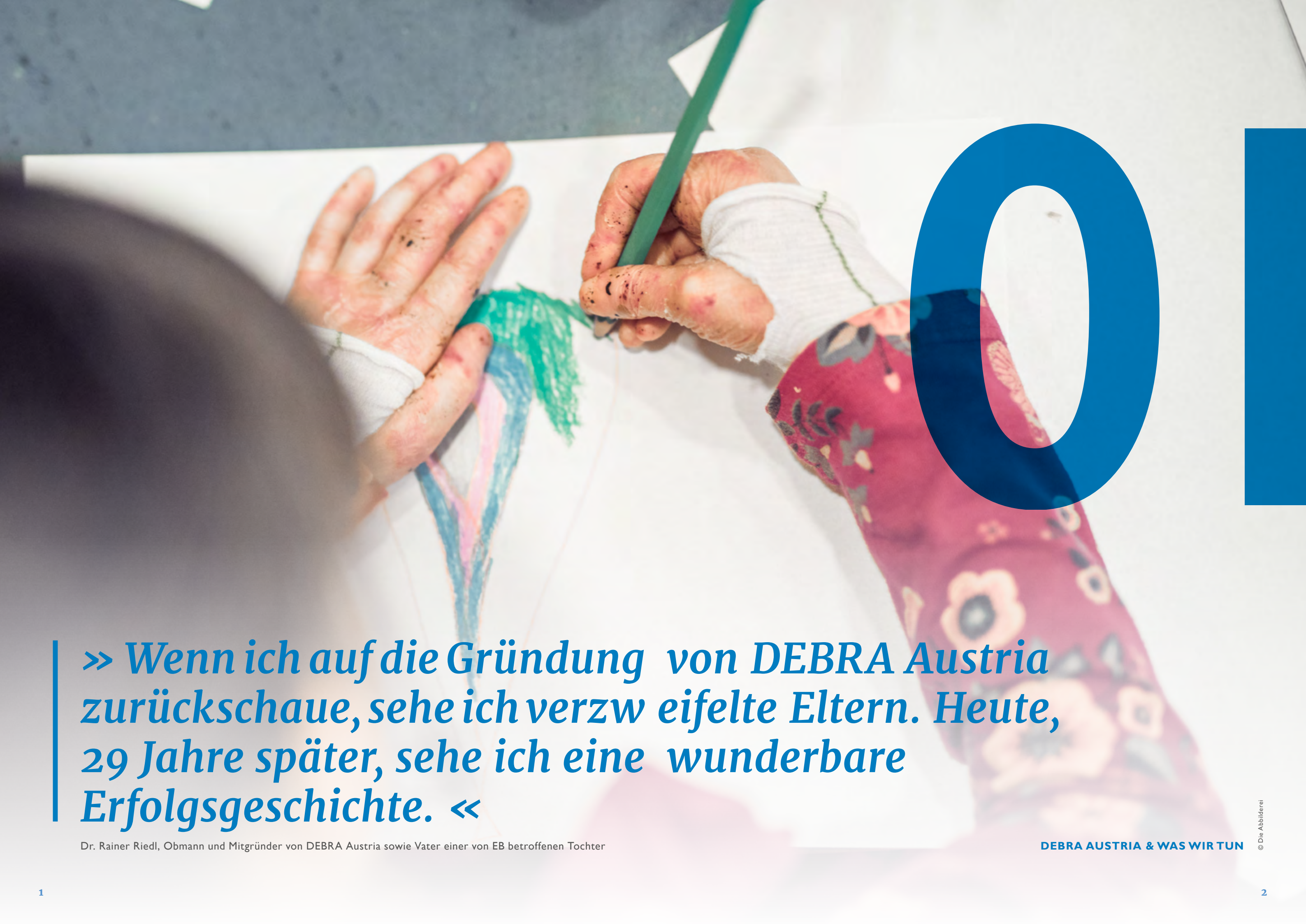
Autoren:
Mag.^a Ursula Neubauer,
Dr. Rainer Riedl, Sabine Schmid,
MMag.^a Kathrin Siegl

Fotocredits: agentur werbereich
gmbh/Fendish.com, Die Abbilderei,
APA-Fotoservice/Neumayr,
DEBRA Austria, Helena Frewein,
GGK MullenLowe, Dr. Rudolf
Hametner, M. Hammerer/SFU,
Privat, Ludwig Schedl, wildbild,
Amélié de Wilde

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

Druck: Gerin Druck GmbH
Wienerfeldstraße 9
2120 Wolkersdorf
Herzlichen Dank für das finanzielle
Entgegenkommen bei der
Produktion!





» Wenn ich auf die Gründung von DEBRA Austria zurückschaue, sehe ich verzweifelte Eltern. Heute, 29 Jahre später, sehe ich eine wunderbare Erfolgsgeschichte. «

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

DEBRA AUSTRIA & WAS WIR TUN

© Die Abbilderei

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 Linderung und Heilung ermöglichen.

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 feiern 2025 ein besonderes Jubiläum – DEBRA Austria wird 30, das EB-Haus 20!

DEBRA Austria ist gemeinnützig sowie mildtätig aktiv, seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet und erfüllt die Voraussetzungen für die Spendenabsetzbarkeit. Dank unserer großzügigen und treuen SpenderInnen ist es möglich, diese Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ mit Freude und 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



Vorstand (v.l.n.r.): Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo, Franz Feichtlbauer, Claudia Geißdörfer, Dr. Rainer Riedl, Margit Putre-Bachlechner, DI Michael Nothdurfter, Lena Riedl, BA.

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa		Generalversammlung			
Organe und Funktionen laut Statuten					
Vorstand		Dr. Rainer Riedl (Obmann)			
		Dr. ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo (Schriftführerin)		Franz Feichtlbauer (Obmann-Stv., Kassier)	
		DI Michael Nothdurfter (Kassier-Stv.)			
		Margit Putre-Bachlechner (Schriftführerin-Stv.)		Lena Riedl, BA (Vertretung der Betroffenen)	
				Claudia Geißdörfer (Mitgliederververtretung Deutschland)	
Beirat		Univ.-Prof. Dr. Alexander von Gabain (Wiss. Beirat)		Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger (Wiss. Beirat)	
				Univ.-Prof. ⁱⁿ Dr. ⁱⁿ Renée Schröder (Wiss. Beirat)	
Rechnungsprüfer		Inge Kretz (Rechnungsprüferin)		Dr. Rudolf Hametner (Rechnungsprüfer)	

© DEBRA Austria

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.

» Vor 19 Jahren ist ein Traum wahr geworden. Mit der Eröffnung des EB-Haus Austria fanden Schmetterlingskinder kompetente medizinische Versorgung sowie Hoffnung auf Linderung und Heilung von EB. «

Franz Feichtlbauer,
Gründungsobmann und 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 Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten zu entwickeln
- Finanzierung des EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg

Spenden an DEBRA Austria werden verwendet für

- den Betrieb des EB-Haus Austria
 - kompetente ÄrztInnen und speziell ausgebildete DiplompflegerInnen
 - Forschung und klinische Studien
 - Ausbildung und Vernetzung von ExpertInnen und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zu Linderung und 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 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, Auglider), 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.ⁱⁿ 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.

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

1:17.000

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.

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

© Grafik Design: agentur werbereich GmbH | © Grafikkonzeption: Fendish.com





02

Hilfe für kleine Helden

» Ich wünsche allen Schmetterlingskindern, ihren Angehörigen und den DEBRA Austria Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern viel Erfolg im Kampf gegen EB und viele Spenden, damit sich eure Wünsche erfüllen. Ich bin dankbar, dass ich einen kleinen Beitrag dazu leisten kann. «

Aloisia C., Spenderin

HILFE FÜR KLEINE HELDEN

© DEBRA Austria



Danke für Ihre Hilfe!



© DEBRA Austria

Bei allen Menschen, die die „Schmetterlingskinder“ im Jahr 2023 unterstützt haben, bedanke ich mich von ganzem Herzen.

DANKE für Ihre Spenden, mit denen Sie für eine optimale medizinische Versorgung der „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus Austria sorgen. Sie stellen sicher, dass sich OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem und ihr Team mit großer Kompetenz und viel Herz um ihre Schützlinge kümmern können. Unsere speziell ausgebildeten ÄrztInnen und DiplompflegerInnen versorgen Wunden, lindern Schmerzen, unterstützen im Umgang mit der folgeschweren Erkrankung und trocknen immer wieder Tränen – oft auch die der betroffenen Eltern.



© wildbild

DANKE für die Hoffnung, die sie den tapferen EB-PatientInnen schenken. Ihre finanzielle Hilfe trägt dazu bei, dass unsere ForscherInnen weiterhin Tag für Tag an Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten für Epidermolysis bullosa (EB) arbeiten können. Ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen ist der größte Wunsch aller „Schmetterlingskinder“ und zugleich die Mission, der sich unsere WissenschaftlerInnen im EB-Haus Austria verschrieben haben.



© Die Abbilderei

DANKE für Ihre Unterstützung, die Not-situationen immer wieder erleichtert. Mit Ihrer Hilfe können wir „Schmetterlingskindern“ genau dann unter die Arme greifen, wenn unverzichtbare Anschaffungen nicht leistbar sind. Die richtigen Hilfsmittel fördern Mobilität, schenken Selbstständigkeit und entlasten leidgeprüfte Familien.

Nur dank Ihrer Hilfsbereitschaft ist die Arbeit von DEBRA Austria in dieser Form möglich. Bitte unterstützen Sie die tapferen Helden auch in Zukunft!

Dr. Rainer Riedl
Obmann DEBRA Austria

2023 war ein bewegendes Jahr

WIR DURFTEN UNS WIEDER ÜBER VIELE ERFOLGE FREUEN:

So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

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



© DEBRA Austria/GGK MullenLowe

So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

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



1 Xylophon und Krokodil waren die prägenden Werbesujets 2023.

1 XYLOPHON UND KROKODIL – EINPRÄGSAME WERBESUJETS.

Bei „Schmetterlingskindern“ führen bereits geringfügige Belastungen der Haut zu Blasen, Wunden und Schmerzen. Wie sich das Leben für ein „Schmetterlingskind“ anfühlt, brachten die beiden neuen Sujets wieder auf den Punkt. Wir bedanken uns sehr herzlich bei GGK MullenLowe und Mindshare für die langjährige pro bono-Unterstützung. 2023 wurde unsere Kampagne mit dem begehrten VAMP Award in Gold ausgezeichnet.

2 TAG DER OFFENEN TÜR IM EB-HAUS AUSTRIA.

Anfang Mai öffnete die weltweit erste Spezialklinik für EB bereits zum fünften Mal ihre Türen. Zahlreiche Interessierte besuchten die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ an diesem Tag und erhielten einen Einblick in die Aufgaben und Tätigkeiten der EB-ExpertInnen.



© DEBRA Austria/APA-Fotoservice/Neumayr

2 Dr.ⁱⁿ Birgit Tockner aus der EB-Forschungseinheit erklärt am Tag der offenen Tür wie man DNA extrahiert.



© Ludwig Schedl

3 OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem setzt sich seit 20 Jahren für die „Schmetterlingskinder“ ein.

3 BESONDERES JUBILÄUM: 20 JAHRE IM EINSATZ FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER.

Seit bereits zwei Jahrzehnten engagiert sich OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem mit großer Kompetenz, Elan und Einfühlungsvermögen für „Schmetterlingskinder“. Als weltweit wohl erfahrenste EB-Ärztin macht sie das EB-Haus Austria zu etwas ganz Besonderem und ist aus dem Leben der EB-Familien nicht mehr wegzudenken.



© DEBRA Austria

4 ExpertInnen in der EB-Ambulanz OÄ Dr.ⁱⁿ Katharina Ude-Schoder und OA Dr. Tobias Welpner freuen sich über ihre wohlverdienten neuen Berufstitel.

4 VERDIENTE ERNENNUNG ZU OBERÄRZTIN UND OBERARZT.

Wir freuen uns sehr, dass wir Dr.ⁱⁿ Katharina Ude-Schoder und Dr. Tobias Welpner, beide ausgewiesene EB-ExpertInnen mit viel Herz für ihre Schützlinge, im Team des EB-Haus Austria haben – seit 2023 als Oberärztin und Oberarzt.



© M. Hammerer/SFU

5 Führende EB-Zahnspezialistin in Wien.

5 WELTWEIT ANERKANNTE EB-ZAHN-EXPERTIN IN WIEN.

Dr.ⁱⁿ Susanne Krämer, Leiterin der „Special Care Dentistry“ Einheit an der Universität Chile, ist die führende Spezialistin auf dem Gebiet der EB-Zahnheilkunde. Bei der Veranstaltung „Wie behandle ich ein Schmetterlingskind?“ an der Zahnklinik der Sigmund Freud Privat-Universität (SFU) konnten StudentInnen und auch „Schmetterlingskinder“ vom herausragenden Fachwissen der Expertin profitieren.

WEITERE NEUIGKEITEN FINDEN SIE IM NEWS-BEREICH UNSERER WEBSITE

[WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT](https://www.schmetterlingskinder.at)

Mitgliederhilfe – Wenn Beziehungsarbeit Früchte trägt

UNTER DAS MOTTO „MEHR IST MEHR“ KÖNNTE MAN DIE BILANZ 2023 DER DEBRA AUSTRIA-MITGLIEDERHILFE SETZEN, DENN ES GIBT MEHR RESSOURCEN, MEHR INTERESSE, MEHR HAUSBESUCHE, MEHR ANNAHMEN PSYCHOSOZIALER UNTERSTÜTZUNG UND MEHR TEILNEHMER ALS JE ZUVOR BEIM FAMILIEN- WOCHENENDE. ABER EINES NACH DEM ANDEREN.

Auf viel Erfreuliches schaut Sabine Wittmann, Diplom-Sozialarbeiterin und bei DEBRA Austria zuständig für die Mitgliederhilfe, zurück, wenn man sie nach dem Jahr 2023 fragt. Eine zusätzliche Kollegin zum Beispiel, die sich um Organisatorisches kümmert, schafft Freiraum für mehr Hausbesuche, und die sind essenziell, sagt

Wittmann: „Wenn ich vor Ort sein und die Beziehung zu einer Familie gut pflegen kann, tue ich mir leichter mit Unterstützungsangeboten, weil ich besser sehe, was gebraucht wird. Das erhöht auch die Wahrscheinlichkeit, dass sie angenommen werden.“ Dass man das inzwischen auch im Fall von psychosozialer Begleitung sagen kann,



© DEBRA Austria



© DEBRA Austria

» Manchmal hilft auch ein Gespräch, damit es im Moment ein bisschen leichter wird. «

Sabine Wittmann,
diplomierte Sozialarbeiterin
Mitgliederbetreuung und Sozialberatung

nach einem Familienleben mit einem gesunden Kind und gleichzeitig um die Annahme eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung“, erklärt Roth. Später verändern sich die Themen, sagt die Psychologin: „Nach einiger Zeit geht es für Eltern vor allem um die Überwindung von Sorgen und Ängsten, damit sie den Kindern ein eigenständiges, selbstbestimmtes Leben ermöglichen können und sie nicht die ganze Zeit in Watte packen. Wenn ich solche Prozesse mit den Betroffenen über einige Jahre begleiten darf, ist es einfach schön zu sehen, mit welcher Freude sie trotz der Umstände ihr Leben gestalten.“

freut Wittmann besonders, auch wenn noch Luft nach oben sei. „Wir merken auch an den Anträgen für Kostenerstattung, dass der Anteil derer, die sich auf psychosozialer Ebene helfen lassen, größer wird“, erklärt sie. Auch Mag.^a Eva Roth, eine der Klinischen PsychologInnen, mit denen man zusammenarbeitet, bestätigt diesen Trend. Schon seit 19 Jahren steht sie EB-Betroffenen und ihren Familien bei Bedarf zur Verfügung. „Es hat sich viel getan in den letzten Jahren. Für junge Mütter ist es heute viel selbstverständlicher zu sagen: ‚Wie soll ich das alleine schaffen? Natürlich greife ich auf Hilfe zurück.‘“

Mittlerweile stehen sie oder eine Kollegin quasi automatisch als Ansprechperson zur Verfügung, wenn bei einem Baby die Diagnose EB gestellt wird. „Eltern, die damit konfrontiert werden, brauchen eine gute Begleitung in dieser Anfangszeit. Da geht es einerseits darum, Abschied zu nehmen von der Vorstellung und dem Wunsch



© Privat

EIN WOCHENENDE VOLLER UNBESCHWERTHEIT

Um Freude und Unbeschwertheit geht es auch beim traditionellen Familienwochenende in einem speziell dafür ausgesuchten Hotel. „Unsere Mitglieder genießen es sehr, dort ganz unter sich zu sein und zum Beispiel beim Baden keine neugierigen Blicke auf sich zu ziehen“, sagt Sabine Wittmann. Auch Eva Roth ist vor Ort, wenn sich Familien eine unbeschwertere Auszeit vom Alltag gönnen, und steht für Entlastungsgespräche zur Verfügung: „Manchmal ist es allein schon hilfreich, wenn man über die Schwierigkeiten, die es im Alltag gibt, reden kann. Erleichterung zu erleben, ist unerlässlich.“ Das bestätigt auch Sabine Wittmann: „Letztens hat eine Mutter gesagt: ‚Wenn ich gewusst hätte, wie entlastend diese Unterstützung ist, hätte ich das schon viel früher gemacht.‘ Da bin ich dann froh, dass ich drangeblieben bin und es immer wieder angeboten habe.“ Und während sie sich noch freut, macht sie sich schon Gedanken zum nächsten Familienwochenende – neue Angebote wie Yoga sollen unbedingt beibehalten werden, auch wenn man sich auf die Suche nach einer neuen Location machen muss, da das alte Hotel zugesperrt hat. „Aber auch das werden wir schaffen“, ist Wittmann zuversichtlich. An Antrieb und Motivation hat es ihr nämlich noch nie gefehlt.

» Wir hören oft, wie schön es ist, mit all den Schwierigkeiten und Herausforderungen nicht allein zu sein. «

Sabine Wittmann,
diplomierte Sozialarbeiterin
Mitgliederbetreuung und Sozialberatung



© Die Abbilderei

Einige Angebote der Mitgliederbetreuung und Sozialberatung auf einen Blick:

- Hausbesuche und individuelle Beratung
- Koordination mit dem EB-Haus Austria für Einschulung zur Versorgung oder Kommunikation mit dem/der HausärztIn
- Abwicklung von finanzieller Unterstützung
- Organisation mobiler Kinderkrankenpflege
- Unterstützung bei Anträgen zu Pflegegeld oder bei Klagen
- Informationen zu sozialrechtlichen Ansprüchen und Hilfe bei bürokratischen Anliegen und rechtlichen Fragen
- Unterstützung in der Kommunikation mit Gesundheitskassen
- Vernetzung mit anderen Familien für Austausch
- Informationsweitergabe zu Veranstaltungen wie Jahrestreffen, Familien- bzw. Mütter- oder Väterwochenenden, EB-Seminare etc.
- Organisation von Persönlicher Assistenz



© DEBRA Austria | 2

DAVID STARTET MUTIG IN JEDEN NEUEN TAG!

David's Haut ist so empfindlich, dass ihn sogar die Nähte seiner Kleidung verletzen. Um für seine täglichen Herausforderungen gewappnet zu sein, ist erholsamer Schlaf ungemein wichtig. Wie Superman trägt deshalb auch er besondere Heldenkleidung: Sein Pyjama aus speziellen Fasern ist sanft zur Haut, sorgt für erholsame Nachtruhe und lässt David mutig in den neuen Tag starten.

© Privat



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.



Kleine



© Privat

NICO LÄSST DIE SONNE SCHEINEN!

Der kleine Nico ist ein großer Sonnenschein. Trotz Blasen, Wunden und Schmerzen schafft es der bewundernswerte Bub, sich seine Fröhlichkeit zu bewahren. Mit seinem vernünftigen Lachen steckt er alle Menschen in seinem Umkreis an.

Helden!

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



© Die Abbilderei

EMILIA GIBT NICHT AUF!

Essen und Schlucken tun Emilia richtig weh. Vor der demnächst notwendigen Dehnung ihrer Speiseröhre hat sie große Angst. Trotzdem sieht das kleine Mädchen dem Eingriff mutig entgegen. Denn danach wird es Emilia deutlich besser gehen. Schon jetzt freut sie sich auf eine Palatschinke bei ihrer Oma.



© Dr. Rudolf Hametner

Namen zum Personenschutz teilweise geändert.



© Dr. Rudolf Hametner



© Privat

CLARA KLÄRT AUF!

Aus kleinen Heldinnen werden große Heldinnen. So wie Clara, die ihren Instagram-Auftritt ganz der Aufklärung über EB widmet. Ehrlich und offen erläutert die junge Frau etwa, wie sie mit ihrer Erkrankung ihr Studium absolviert oder trotz Fingerverwachsungen eine Flasche öffnet. Auch die Themen Inklusion und psychische Erkrankungen sind ihr sehr wichtig. Mehr als 40.000 Menschen bringt sie so ihre alltäglichen Herausforderungen näher und leistet wichtige Öffentlichkeitsarbeit für alle EB-Betroffenen.

Wertvolles Gut Zeit – Einblicke in den Alltag der EB-Ambulanz

ALS DREH- UND ANGELPUNKT IN DER VERSORGUNG VON MENSCHEN MIT EB WIRD DIE EB-AMBULANZ DES EB-HAUS AUSTRIA AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM IN SALZBURG GERNE BEZEICHNET. ZURECHT, GIBT ES HIER DOCH FÜR ALLE ANLIEGEN UND FRAGEN AUFMERKSAME OHREN UND EIN ENGAGIERTES, HOCHKOMPETENTES TEAM, DAS DIE BESTMÖGLICHE VERSORGUNG GEWÄHRLEISTET.

EB-AMBULANZ, SALZBURG, DONNERSTAG, 8. JUNI 2023, 9 UHR

Katharina Nothdurfter, sechs Jahre alt, hat gemeinsam mit ihren Eltern einen Termin in der EB-Ambulanz. Es steht eine Routinekontrolle an. Alle paar Wochen wird sie hier betreut, ihre Wunden oder ihre Fingerbeweglichkeit kontrolliert und, falls notwendig, eine Operation vorbereitet. Schon als ganz kleines Mädchen musste Katharina etwa an den Augen operiert werden. „Das EB-Haus Austria ist wirklich ein Glück für uns“, sagt Katharinas Mutter Marija Janjic-Nothdurfter. „Seit Tag zwei nach Katharinas Geburt wurden und werden wir kompetent begleitet.“

Bevor das Mädchen hier in Empfang genommen wird, liefen hinter den Kulissen viele und ausgiebige organisatorische und bürokratische Vorbereitungen für diesen Termin. Um nur einige zu nennen: Terminmanagement, Patientenverwaltung, Kostenvoranschläge, Korrespondenz mit anderen Einrichtungen und die Pflege von Patientendaten und -akten usw. Lydia Stremnitzer ist auf dieser Ebene für reibungslose Abläufe der EB-Ambulanz zuständig und erklärt, was vor so einem Besuch im Verborgenen geschieht: „Im Vorfeld wird viel koordiniert – das bedeutet, dass wir beim

Terminvereinbaren mit der Familie sehr aufmerksam dafür sind, was es alles brauchen wird, um das rechtzeitig in die Wege zu leiten. Der Vorteil von Familie Nothdurfter ist, dass sie im Bundesland Salzburg lebt und auch für einzelne Termine z.B. bei der Augenärztin oder beim Zahnarzt in die Klinik kommen kann. Bei anderen Patientinnen und Patienten, die eine weitere Anreise haben, muss so viel wie möglich an einem oder zwei Tagen stattfinden können.“ Die EB-Ambulanz arbeitet mit elf Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums und rund 80 KollegInnen aus anderen Fachgebieten oder externen ÄrztInnen zusammen.

In der Morgenbesprechung bereitet sich das Team gezielt auf die Patientin bzw. den Patienten vor, welche oder welcher zum Termin erwartet wird, diskutiert mögliche bestehende Probleme und überlegt wie hier effizient geholfen werden kann.

» **Unsere größte Ressource ist die Zeit, die wir uns für Patientinnen und Patienten nehmen können.** «

OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem,
Leiterin der EB-Ambulanz



© Ludwig Schedl | 2

„Die meisten Familien kommen schon seit vielen Jahren und bereiten sich ebenso gewissenhaft auf den Termin vor wie wir“, erklärt OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem, Leiterin der EB-Ambulanz. „Wir empfehlen, wichtige Fragen zu sammeln und dann mit der Liste der Anliegen zu kommen, sodass wir die Zeit hier optimal nutzen können.“

Zeit ist übrigens das, was man hier gut anbieten kann. Wenn Katharina mit ihren Eltern kommt, dreht sich einen ganzen Vormittag lang alles um ihre Bedürfnisse und Anliegen, beziehungsweise die der gesamten Familie. Die eigentliche Untersuchung ist nur ein Teil des Besuchs. „Diese Zeit zur Verfügung zu haben, ist unsere wichtigste Ressource, die es uns ermöglicht, auf vielen Ebenen Unterstützung anzubieten“, erklärt Anja Diem. „Wir versuchen, so gut wir können, alle Lebensbereiche der Familien abzuklopfen. Sprich, auch etwa nachzufragen, wie es schulisch läuft. Oder wie es mit der Ernährung aussieht, und vieles mehr.“

EINE BEGLEITUNG AUF LEBENSZEIT

Katharina Nothdurfter kennt das Team der EB-Ambulanz schon gut und hat Vertrauen in die ÄrztInnen und Pflegekräfte. Seit sie ein Baby war, ist sie regelmäßig hier. Früher nahm sie

» **Termine in verschiedenen Abteilungen des Universitätsklinikums zu koordinieren, kann eine große Herausforderung sein.** «

Lydia Stremnitzer,
Koordinatorin der EB-Ambulanz

oft ihren rosaroten Teddybären mit, der auch Katharina heißt. Aber sowohl Teddy als auch die Spielecke draußen sind für sie inzwischen naturgemäß nicht mehr so interessant wie noch vor einiger Zeit. Sie hat ein gesundes Selbstbewusstsein entwickelt und sagt auch deutlich,





was beim heutigen Besuch möglich ist und was nicht. „Wir finden es großartig zu sehen, zu welcher selbstbewusster und eigenständiger jungen Dame Katharina sich entwickelt. So gut wir können, respektieren wir ihre Wünsche, während manche Sachen nicht wirklich verhandelbar sein können – zum Beispiel, ob wir in bestimmten Situationen Blut abnehmen oder nicht“, erklärt Anja Diem. „Mit Familie Nothdurfter ist das

» Seit dem zweiten Tag nach Katharinas Geburt werden wir von der EB-Ambulanz gut betreut. «

Marija Janjic-Nothdurfter,
Mutter von „Schmetterlingskind“ Katharina

alles schon sehr gut eingespielt“, ergänzt Lydia Stremnitzer. „Mit Familien, die zum ersten Mal da sind, vielleicht eine deutlich längere Anreise haben oder aus dem Ausland kommen, ist das natürlich ein bisschen komplizierter.“ Dabei gilt es oft auch bürokratische Hürden zu überwinden, erzählt sie weiter: „Wenn zum Beispiel eine Familie aus dem Ausland kommen möchte, dann müssen wir auch abklären, ob deren Krankenkasse die Behandlungskosten übernimmt oder was es braucht, damit wir unsere Leistung erbringen und abrechnen können. Da würde ich mir eigentlich ein einheitlicheres Vorgehen innerhalb der EU wünschen“, sagt sie.

Sind solche Dinge geklärt, kann man sich wieder ganz der medizinischen Versorgung und vor allem der Beziehungsarbeit widmen. Denn für die EB-Ambulanz ist Vertrauen eine besonders wichtige Voraussetzung für die optimale Betreuung. Um sie zu stärken, versucht man vor allem den jüngsten PatientInnen ein ganz sanftes Vorgehen anzubieten. „Bei den Kleinen machen wir es oft so, dass wir die Eltern bei den Verbandsabnahmen in Ruhe lassen und dann nur kurz auf die Wunden schauen, sodass für das Kind alles möglichst vertraut ablaufen kann“, erklärt Anja Diem. „Diese vertrauensvolle Atmosphäre tut nicht nur den kleinen Patientinnen und Patienten gut, sondern auch den Eltern“, erklärt Michael Nothdurfter, Vater von Katharina. „Wir wurden von Anfang an gut begleitet, bei wirklich allen Auf- und Abs, die es mit so einer Erkrankung eben gibt.“ „Gemeinsam mit den Expertinnen und Experten versuchen wir, den Fokus stark im Heute zu haben“, sagt seine Frau. „Wir machen einen Schritt nach dem anderen, wir verkraften eine Herausforderung nach der anderen.“ Heute verlief der Besuch für Familie Nothdurfter eher ruhig. Katharina hat jetzt noch einen Termin bei der Ernährungsberatung. Während man sich dort gemeinsam mit ihren Eltern weiter um ihre Bedürfnisse kümmert, findet sich das Team der Ambulanz noch einmal zusammen, um wichtige Erkenntnisse aus dem Besuch zu reflektieren, Arztbriefe zu schreiben, die Dokumentation zu erstellen und alles Notwendige zu bearbeiten, damit man auf den nächsten Besuch der Familie gut vorbereitet ist.



Das EB-Haus Austria ist unverzichtbar – Ihre Spende auch!

Die weltweit erste Spezialklinik für EB lässt „Schmetterlingskinder“ ihr schweres Los für einige Augenblicke vergessen: Die kompetente Versorgung, die individuelle Betreuung und die vertrauensvolle Atmosphäre sorgen dafür, dass sich große und kleine PatientInnen wohlfühlen während besorgte Eltern einfühlsam aufgefangen und fachkundig beraten werden.

Als Anlaufstelle für medizinische Fragen ist das EB-Haus Austria im Leben von „Schmetterlingskindern“ und ihren Familien nicht mehr weg-

zudenken. Die ÄrztInnen und DiplompflegerInnen in der einzigartigen Spezialklinik sind fachlich anerkannte ExpertInnen und erste AnsprechpartnerInnen, wenn es um umfassende medizinische Versorgung, einfühlsame Betreuung und kompetente Beratung geht. EB-Betroffene müssen sich auch in Zukunft auf diese Hilfe verlassen können.

Der Betrieb dieser weltweit einzigartigen Spezialklinik ist nur mit Spenden möglich! Bitte helfen Sie, damit die „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus Austria auch weiterhin optimal betreut werden können!

Bitte helfen Sie!

BITTE SORGEN SIE MIT IHRER SPENDE DAFÜR, DASS SCHMETTERLINGSKINDER IM EB-HAUS AUSTRIA AUCH WEITERHIN GUT BETREUT WERDEN KÖNNEN.

Valentin empowert

SEINE EIGENE SCHULZEIT HAT VALENTIN MIMRA IN SCHLECHTER ERINNERUNG. DESHALB IST ES DEM HEUTE 32-JÄHRIGEN EIN GROSSES ANLIEGEN, AUFKLÄRUNGSARBEIT IN DER ÖFFENTLICHKEIT ZU LEISTEN. DAS TUT ER FÜR EB-BETROFFENE SEIT EINIGER ZEIT HÖCHST ERFOLGREICH. REGELMÄSSIG WIRD ER AN SCHULEN ODER INZWISCHEN AUCH ARBEITSSTELLEN GERUFEN, UM BERÜHRUNGSÄNGSTE EB-BETROFFENEN GEGENÜBER ABZUBAUEN.

„Wir wollen berührt werden, wir wollen in Kontakt sein“, sagt Valentin Mimra aus Mattighofen bei Salzburg. Deshalb ist es ihm so wichtig, aufzuklären und die Scheu vor dem Kontakt mit EB-Erkrankten abzubauen. „Pubertät ist auch ohne Erkrankung schon schwierig genug, wenn man dann auch noch Beleidigungen oder Mobbing erlebt, wird es sozial und emotional ganz schön herausfordernd“, erinnert er sich. Und weil das aus seiner Sicht nicht notwendig ist und Auf-

klärung da entscheidend entgegensteuern kann, ist er regelmäßig mit Workshops in Schulen unterwegs, meistens dann, wenn es um einen Wechsel geht, also ein Kind oder eine Jugendliche, ein Jugendlicher mit EB in eine neue Klassengemeinschaft kommt. „Letztens war ich auch in einer Firma, damit auch Kolleginnen und Kollegen lernen, dass wir Menschen mit EB zwar mit Einschränkungen leben, es aber keinen Grund gibt, uns zu meiden“, erzählt Mimra.



» Anhand meiner Geschichte möchte ich das Verständnis für die betroffene Schülerin oder den betroffenen Schüler erhöhen. «

Valentin Mimra,
Psychosozialer Berater
und von EB betroffen

MEINE GESCHICHTE, DEINE GESCHICHTE

In der Regel wird Valentin Mimra, der als Psychosozialer Berater selbstständig ist und in einer Beratungsstelle für Sucht-Erkrankte arbeitet, von einer betroffenen Familie gerufen. Er führt dann ausgiebige Vorgespräche mit der Schülerin, dem Schüler, um die oder den es geht, den Eltern, der Direktion und dem Lehrpersonal und klärt Wünsche sowie Dos und Don'ts ab. Beim Workshop selbst erzählt er vorwiegend aus seinem Leben und hält das betroffene Kind, wenn gewünscht, aus der Diskussion heraus. „Es geht darum, dass die Schülerinnen und Schüler anhand meiner Geschichte besser verstehen können, wie es ihrer betroffenen Mitschülerin oder ihrem betroffenen Mitschüler geht.“ Außerdem sollen sie erleben, wie es sich zum Beispiel im Sommer anfühlen kann, Verbände tragen zu müssen. „Ich bitte die Eltern immer, mir für den Tag das Verbandsmaterial mitzugeben, das verwendet wird. Ein wichtiger Teil des Workshops ist es nämlich auch, sich damit vertraut zu machen. Sprich, die Kinder verbinden sich gegenseitig und am Schluss haben alle einen Verband angelegt“, erklärt Mimra.

» Wenn eine von drei Berührungen weh tut, ist das leichter auszuhalten als der seelische Schmerz, gemieden zu werden. «

Valentin Mimra,
Psychosozialer Berater und von EB betroffen

WICHTIGE BOTSCHAFTEN

Hinter dem Engagement des ausgebildeten Elementarpädagogen stecken wichtige Herzensanliegen und damit verbundene Botschaften: „Ich glaube, es ist wichtig, dass das Umfeld versteht, dass ich mich zwar manchmal über Unterstützung freue, aber auch ernst genommen werden will. Oder dass ich natürlich berührt werden will. Wenn von drei Berührungen dann eine weh tut, halte ich das auf jeden Fall besser aus als den seelischen Schmerz, der dadurch entsteht, dass man mich meidet.“ Durch Aufklärung kann es leichter gehen, als er es selbst erlebt hat. Daher hofft er, auch in Zukunft richtig viel zu tun zu haben.





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

Das 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.ⁱⁿ Anja Diem, für die medizinische Versorgung der EB-PatientInnen. Die Schwerpunkte liegen in den Bereichen Wundmanage-

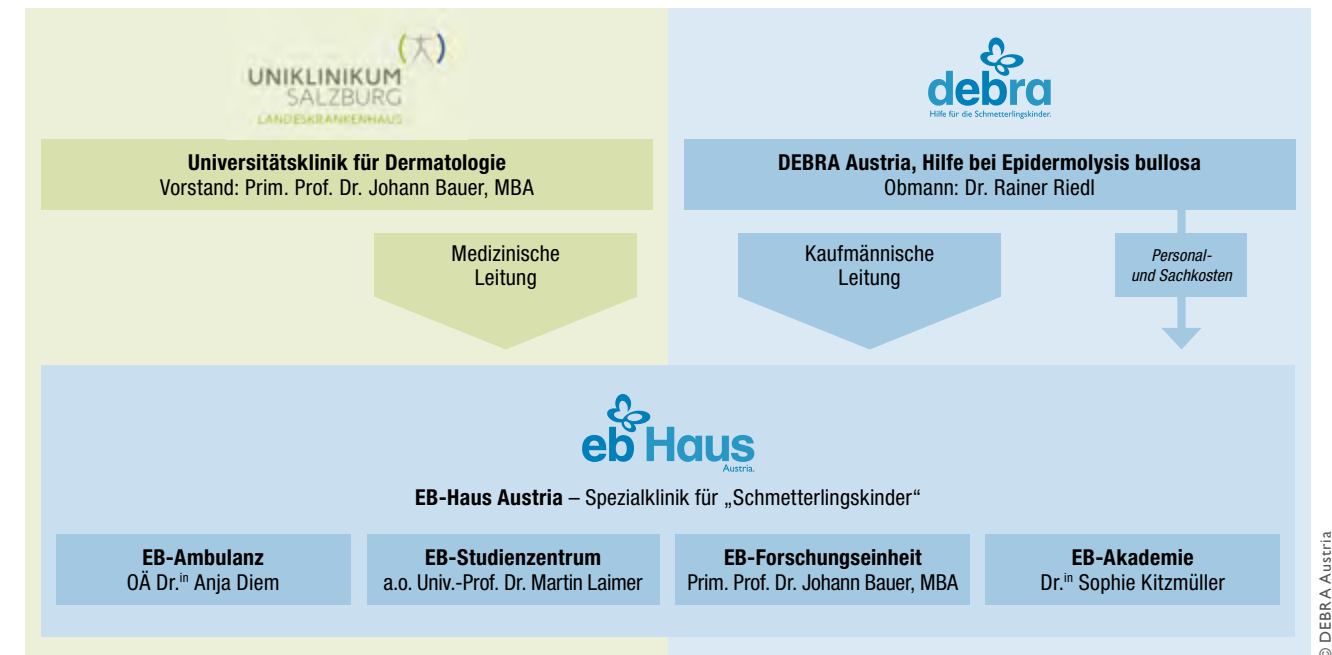


Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

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-Therapienetzwerk aus rund 80 engagierten 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.ⁱⁿ 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 – Mut zur Bewegung

WAS HABEN DIE EB-AMBULANZ UND BEWEGUNG MITEINANDER ZU TUN? MEHR ALS MAN AUF DEN ERSTEN BLICK ANNEHMEN WÜRD. DENN DIE BEWEGLICHKEIT VON BETROFFENEN ZU ERHALTEN UND ZU FÖRDERN, IST EIN WICHTIGES ZIEL IN DER MEDIZINISCHEN BEGLEITUNG. DESHALB ARBEITET DIE EB-AMBULANZ DES EB-HAUS AUSTRIA ENG MIT DEM UNIVERSITÄTSINSTITUT FÜR PHYSIKALISCHE MEDIZIN UND REHABILITATION DES UNIVERSITÄTSKLINIKUMS SALZBURG ZUSAMMEN.

Auf rund 20 Jahre enge Zusammenarbeit kann die Ambulanz des EB-Haus Austria mit der Abteilung für Physikalische Medizin und Rehabilitation des Universitätsklinikums Salzburg zurück-schauen. Als eng, gut und erfolgreich, oder besser gesagt „wirkungsvoll“ wird sie gerne bezeichnet, erklärt OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem, Leiterin der EB-Ambulanz. „Wir versuchen, unseren Patientinnen und Patienten eine umfassende Begleitung oder Behandlung anzubieten. Dabei spielt das Erhalten der Beweglichkeit eine große Rolle.“ Im Laufe der Jahre hat sich viel verändert, erzählt sie weiter – und zwar zum Positiven. „Mittlerweile versuchen wir, EB-Patientinnen und -Patienten so bald wie möglich durch die Kolleginnen und Kollegen des Universitätsinstitutes für Physikalische Medizin und Rehabilitation versorgen zu lassen, weil wir sehen, dass es viel bringt, Schonhaltungen oder einem Bewegungsmangel frühestmöglich

entgegenzuwirken.“ Während der Fokus früher stark auf der Handdiagnostik lag, weil EB zu Fingerverwachsungen führen kann, hat er sich inzwischen geweitet. Mittlerweile achtet man stärker auf den gesamten Bewegungsapparat. Und das zahlt sich aus, erklärt Dr.ⁱⁿ Bettina Hohenfellner, interimistische Leiterin des Universitätsinstitutes für Physikalische Medizin und Rehabilitation: „Ich habe immer den Eindruck, dass das Bewegungsvermögen der Kinder mit EB, deren Aktivität erleichtert und gefördert wird, langfristig stark davon profitiert. Es hat sich gut eingespielt, dass auch die Ergo- oder Physiotherapie wie selbstverständlich in die medizinische Versorgung eingebunden wird. So können wir dazu beitragen, die motorische Entwicklung zu unterstützen. Das wirkt sich auch positiv auf die künftige Selbstständigkeit der Betroffenen in Schule oder Berufsleben aus.“



» Eine gute motorische Entwicklung hat langfristige Auswirkungen – ganz allgemein auf die Selbstständigkeit in allen Lebensbereichen. «

Dr.ⁱⁿ Bettina Hohenfellner,
interimistische Leiterin des Universitätsinstitutes
für Physikalische Medizin und Rehabilitation am
Universitätsklinikum Salzburg

» Mit Ergotherapie kann man die Wahrnehmung schulen, eine wertvolle Fähigkeit bei einer Erkrankung wie EB. «

Hanna Grundtner,
Ergotherapeutin am Universitätsklinikum Salzburg

INDIVIDUELLE KONZEPTE

Ein großer Teil der Arbeit bestehe in Beratung, erklärt sie weiter: „Wir versuchen, für jede einzelne Person das Richtige zu empfehlen, ob Hilfsmittel oder Übungsprogramm. Dazu braucht es am Anfang einen umfassenden Befund. EB ist eine so vielschichtige Erkrankung, dass es nie das eine Konzept geben kann, das für alle Betroffene passt. Aber auch mit Handschienen, die vielleicht notwendig sind, kann man Trainingsübungen entwickeln.“ „Wir lernen wirklich mit jeder Patientin und jedem Patienten“, ergänzt Ergotherapeutin Hanna Grundtner. „Mit ergotherapeutischen Konzepten und Techniken kann man zum Beispiel neben der Beweglichkeit auch die Körperwahrnehmung deutlich verbessern.“ „Und was dabei entstehen kann, ist so wertvoll“, schwärmt Anja Diem. „Wer hätte etwa noch vor einigen Jahren gedacht, dass manche Kinder mit EB einmal Trampolinspringen würden?“

Und sie tun es! Vorsichtig halt, aber sie tun es. Und es macht einen riesengroßen Unterschied, ob man es macht oder nicht.“ Vor allem, dass sowohl Kinder, erwachsene Betroffene als auch Eltern ermutigt werden, diese Bewegung zu ermöglichen und zu fördern, macht viel aus, ist sich Anja Diem sicher.

» Wer hätte gedacht, dass manche Kinder mit EB einmal Trampolinspringen würden?! «

OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem,
Leiterin der EB-Ambulanz



EB-Forschung – Blickrichtung Ergebnis

DEN FOKUS NOCH STÄRKER AUF DIE ERGEBNISORIENTIERTE FORSCHUNG LEGEN – DAS IST IM GRUNDE DAS ZIEL, DAS HINTER DER INITIATIVE „FROM GOOD TO GREAT“ STECKT. DR.^{IN} JOSEFINA PIÑÓN HOFBAUER, LEITERIN EINER FORSCHUNGSGRUPPE IM EB-HAUS AUSTRIA, ERKLÄRT IM INTERVIEW, WAS DIESE SCHWERPUNKTSETZUNG KONKRET BEDEUTET.

WELCHE MASSNAHMEN WURDEN ERGRIFFEN, UM DEN NEUEN KURS FESTZULEGEN?

“From Good to Great“ (FG2G) ist ein großes Projekt, das vor COVID begonnen hat und bei dem uns in den letzten zwei Jahren ein erfahrenes MentorInnen-Team begleitet hat. Es ging darum, aus über 20 Projekten jene mit dem größten Potenzial herauszufiltern und sie dann, in vier Programme gegossen, intensiv zu bearbeiten. Dabei war nicht entscheidend, was wissenschaftlich am interessantesten ist, sondern, ob innerhalb von drei bis fünf Jahren ein Wirkstoffkandidat für ein Medikament oder eine Therapie entwickelt werden kann. Nachdem unsere Auswahl fachlich bewertet und mit unseren MentorInnen sowie VertreterInnen von DEBRA Austria diskutiert wurde, haben wir einen Fahrplan für die Umsetzung jedes Programms erstellt.

WAS SIND DIE VORTEILE DIESER FOKUSSIERUNG?

Sie soll uns dabei helfen, das Ziel, vielversprechender Wirkstoffkandidaten für klinische Studien zu liefern, rascher zu erreichen. Für jedes Programm haben wir Meilensteine definiert, die innerhalb eines bestimmten Zeitrahmens erreicht werden müssen. Gelingt das nicht, wird der Wirkstoffkandidat nicht weiterverfolgt und die verplanten Ressourcen werden für andere Projekte frei.

WELCHE ORGANISATORISCHEN HERAUSFORDERUNGEN TRATEN BEI DER UMSTELLUNG AUF?

Wir sind auf dem Weg von einer akademisch orientierten Forschungseinheit zu einem Institut, das sich stärker auf die klinische Umsetzung der Forschungsergebnisse konzentrieren wird. Dazu mussten neue Prozesse und Strukturen etabliert werden. Das war und ist interessant, aber auch fordernd. Unsere MentorInnen haben wichtige Expertise aus der Arzneimittelentwicklung und -zulassung eingebracht und den Transformationsprozess sehr gut unterstützt. Das war und ist noch ein wichtiger Lernprozess für uns alle.



© Ludwig Schedl

WAS BEDEUTET DIE UMSTELLUNG FÜR DIE AKTUELLE TÄGLICHE ARBEITSROUTINE?

Für mich persönlich bedeutet es, dass ich mich jetzt noch mehr auf das Management meiner Projekte konzentriere. Meine KollegInnen waren während des FG2G-Projekts stärker mit der Vorbereitung von Präsentationen, Meetings, Berichten und Programmbeschreibungen befasst. So blieb weniger Zeit, selber an den Projekten zu arbeiten, zu lehren oder zu lernen. Diese Aufgaben wurden zunehmend anderen, erfahrenen Mitgliedern im Team übertragen. Ich bin stolz auf unser gesamtes Forschungsteam, denn alle mussten einen Schritt nach vorne machen und alle haben in den letzten zwei Jahren konsequent 130 % gegeben. Gemeinsam haben wir uns für diesen Weg mit DEBRA Austria entschieden. Trotz einer sehr klaren Zielorientierung in der Forschung wollen wir auch weiterhin relevante Beiträge in der Grundlagenforschung liefern. Eine gute Balance zu halten zwischen dem ergebnisorientierten Fokus und den Aktivitäten in der akademischen Forschung, wird eine Herausforderung bleiben.

» Das in der letzten Dekade entstandene Wissen über EB und mögliche Heilungsansätze ist unendlich wertvoll. «

Dr.ⁱⁿ Josefina Piñón Hofbauer,
Leiterin einer Forschungsgruppe
im EB-Haus Austria

WAS IST DER ZU ERWARTENDE NUTZEN FÜR EB-BETROFFENE?

FG2G hilft uns, Projekte noch professioneller abzuwickeln. Das bedeutet konkret die Erfolgswahrscheinlichkeit zu erhöhen und die Geschwindigkeit zu steigern, mit der wir Therapien zu den PatientInnen bringen. Akademische Forschung ist auf grundsätzliches Verständnis und Wissensgewinn ausgerichtet. Auf dieser soliden Grundlage

bauen wir die Entwicklung effektiver Therapien auf. Wir konnten zeigen, dass viele unserer guten Ideen und Ansätze im Labor funktionieren. Nun gehen wir einen wesentlichen Schritt weiter und entwickeln klinische Kandidaten. Das in der letzten Dekade entstandene Wissen über EB und mögliche Heilungsansätze ist dabei unendlich wertvoll.

» In den letzten zwei Jahren haben wir alle 130 % gegeben. Ich bin stolz auf unser Forschungsteam. «

Dr.ⁱⁿ Josefina Piñón Hofbauer,
Leiterin einer Forschungsgruppe
im EB-Haus Austria



© Ludwig Schedl



© Die Abbilderei

EB-Studienzentrum – Vierversprechendes unter der klinischen Lupe

BEVOR EIN NEUER THERAPIEANSATZ ZUGELASSEN WIRD, BRAUCHT ES DIE ÜBERPRÜFUNG SEINER WIRKSAMKEIT UND SEINER SICHERHEIT. SOLCHE KLINISCHEN STUDIEN DURCHFÜHREN, IST DIE AUFGABE DES STUDIENZENTRUMS IM EB-HAUS AUSTRIA AM SALZBURGER UNIVERSITÄTS-KLINIKUM. HIER EIN ÜBERBLICK ÜBER DIE AKTUELL INTERESSANTESTEN ANSÄTZE UND EINSCHÄTZUNGEN DAZU VOM LEITER DES STUDIENZENTRUMS A.O. UNIV.-PROF. DR. MARTIN LAIMER.

RHEACELL

DAS PROJEKT: Im EB-Haus Austria in Salzburg konnten im Rahmen dieser Studie die ersten PatientInnen mit den Infusionen von Rheacell behandelt werden. Sie enthalten eine besondere Gruppe von Stammzellen, die entzündungshemmend wirken soll.

DAS ZIEL: Der enthaltene Wirkstoff soll die Entzündungsreaktionen und die Umbauprozesse im Gewebe, die zu einer Tumorentwicklung führen können, positiv beeinflussen, d.h. es sollen Entzündungen reduziert, die Wundheilung gefördert und spätere Komplikationen verlangsamt werden.

DIE EINSCHÄTZUNG VON PROF. MARTIN LAIMER:

„Unsere lokalen Studien waren erfolgreich. Inzwischen gibt es auch Ergebnisse aus den USA und anderen Zentren in Europa. Es handelt sich um noch frühe, aber vielversprechende Daten, die zeigen, dass es sich lohnt, an diesem Ansatz dranzubleiben. Nebenwirkungen, die aufgrund eines Zusatzstoffes aufgetreten waren, haben dazu geführt, dass es aktuell eine weitere Sicherheitsüberprüfung gibt, die wir jetzt abwarten müssen.“

RIGOSERTIB

DAS PROJEKT: Im EB-Haus Austria wurde eine Studie konzipiert und durchgeführt, die Rigosertib als Behandlung bei Hautkrebs einsetzt.

DAS ZIEL: Der in Tablettenform oder als Infusion verabreichte Wirkstoff soll dazu beitragen, dass Tumorzellen nicht oder nicht so rasch wachsen. Vor allem bei PatientInnen mit nicht operablen Tumoren könnte das eine wichtige Therapiealternative zu bisher verfügbaren Behandlungen bieten.

DIE EINSCHÄTZUNG: „Wir konnten bereits zwei Patientinnen behandeln. Eine von ihnen konnte in der Beobachtungszeit von zwei Jahren tumorfrei versorgt werden. Bei der anderen, deren Erkrankung schon sehr weit fortgeschritten war, konnten wir beobachten, dass ein großer Tumor am Oberschenkel geschrumpft ist, andere aber weitergewachsen sind. Insgesamt sind diese Ergebnisse positiv.“



© Ludwig Schedi

SERVEB

DAS PROJEKT: Bei diesem Projekt soll eine multidimensionale Datensammlung zu verbesserter Diagnostik führen.

DAS ZIEL: Es geht darum, Konzepte zu entwickeln, die durch das Sammeln und Analysieren von mehreren Informationsarten wie auch einem 3D-Ganzkörperscan oder der Unterstützung von Künstlicher Intelligenz, Diagnostik und Früherkennung von Hautkrebs verbessern können.

DIE EINSCHÄTZUNG: „Durch moderne Bildverarbeitung wird eine Art dreidimensionales, digitales Bodymapping erzielt. Mit digitalen Techniken kann das Ergebnis dann weiter untersucht und analysiert werden. Der Vorteil ist, dass schnell und großflächig unterschieden werden kann, was gesunde Haut und was kranke Haut ist. Dazu können Einzelbilder blitzschnell analysiert werden. Das hat den Vorteil, dass man großflächig regelmäßige Kontrolluntersuchungen machen und so frühzeitig auffällige Veränderungen feststellen kann.“

COSEB

DAS PROJEKT: Diese Initiative, die durch die Kooperation zwischen EB-Zentren in Freiburg, Groningen und Salzburg entstanden ist, zielt darauf ab, international gültige Parameter für Testungen festzulegen.

DAS ZIEL: Bei einer seltenen Krankheit ist es schwierig, ausreichend Daten zu erheben, die aber für die Zulassung von Medikamenten unabdingbar sind. Daher erarbeitet man gemeinsame Standards, um unterschiedliche Studien besser vergleichen zu können.

DIE EINSCHÄTZUNG: „Es gibt viele Produkte, die getestet werden. Bisher war es kaum möglich, die Ergebnisse gut miteinander zu vergleichen, weil jede Studie andere Messpunkte oder Messinstrumente wählt. Einigen wir uns auf gemeinsame Parameter, wird das viel einfacher und es kann die Aussagekraft der Studien verbessern und die Vergleichbarkeit erleichtern. Das ist vor allem auch dann wichtig und wertvoll, wenn es um Verhandlungen mit Kostenträgern geht.“



© Die Abilderei

© Ludwig Schedi

EB-AKADEMIE – Den Bildungsauftrag erfüllen

WISSEN VERMITTELN, WEITERBILDUNG UND AUSTAUSCH FÖRDERN, ÜBER EB AUFLÄREN, SPENDER BETREUEN – AUFGABEN WIE DIESE ERFÜLLT DIE EB-AKADEMIE DES EB-HAUS AUSTRIA NICHT NUR MIT GROSSER KOMPETENZ, SONDERN AUCH MIT GROSSER BEGEISTERUNG. BESONDERS ERLEBBAR WURDE BEIDES BEIM „HIGHLIGHT“ DES JAHRES 2023, DEM TAG DER OFFENEN TÜR IM EB-HAUS AUSTRIA, DER ERSTMALS SEIT CORONA WIEDER STATTFINDEN KONNTE.

„Wir hatten so eine Vorfreude“, erzählt Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller, die Leiterin der EB-Akademie von den Vorbereitungen zum Tag der offenen Tür 2023. „Es waren alle glücklich, dass man wieder vor Ort zeigen konnte, was sich Aktuelles tut und Menschen mit ganz unterschiedlichen Interessen einen Zugang zu EB anbieten konnte.“ Es geht dabei darum, miteinander zu lernen, Wissen weiterzugeben und über unterschiedliche EB-Themen aufzuklären. „Je mehr Wissen es gibt, desto mehr profitieren die Betroffenen davon“, ist Kitzmüller überzeugt. Engagement und Ideenvielfalt der Mitwirkenden waren groß: Während die einen das Thema DNA greifbarer machten und den BesucherInnen anboten, selbst DNA von Erdbeeren zu isolieren, versuchten andere durch das Präsentieren und Anbieten unterschiedlicher Verbandsmaterialien zu sensibilisieren, was es bedeutet, mit EB zu leben. Das Ziel dahinter ist immer: Das Verständnis für die Erkrankung und das Leben mit EB zu erhöhen und etwaige Berührungängste zu verringern. Und gleichzeitig auf individuelle Bedürfnisse und Interessen von Betroffenen einzugehen: „EB ist komplex, das spiegelt sich auch in den Herausforderungen wider, die man damit erlebt“, sagt Kitzmüller. „Aber genau das ist es, was es auch

so spannend macht: Ich habe beim Tag der offenen Tür meinen Vortrag mehrere Male gehalten. Und jedes Mal war es ein anderer Vortrag, obwohl die Folien dieselben waren. Je nachdem, wer dabei ist und welche Fragen gestellt werden, eröffnen sich neue Perspektiven.“

» Unser Ziel ist es immer, die Behandlung von Patientinnen und Patienten zu verbessern. «

Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller,
Leiterin der EB-Akademie

INTENSIVERER PEER-AUSTAUSCH

Während das Miteinander-Lernen an diesem Tag vor Ort möglich und für alle Interessierten offen war, hat man bei der EB-Akademie 2023 als Ergebnis einer internen Klausur auch beschlossen, eine Art Online-Austausch unter internationalen Fachleuten weiter zu forcieren. Die bewährte Netzwerk-Plattform EB-Clinet bleibt in gewohnter Form bestehen und wird um ein Peer-Angebot erweitert. „Wir sind dabei, die internationale

© APA-Fotoservice/Neumayr | 2



Peer-Hilfe zu stärken, bei der erfahrene EB-Expertinnen und -Experten in Austausch mit jungen Kolleginnen und Kollegen gehen. Dazu organisieren wir zweimal im Jahr ein Online-Forum“, erklärt Sophie Kitzmüller. „Wir halten es für wichtig, dass auch der Kollege, der sich beispielsweise gerade aus Übersee gemeldet hat, schnell und einfach Zugang zu Wissen und Erfahrung bekommt.“

WISSENSWEITERGABE AN ALLE GENERATIONEN

So vielfältig wie die Erkrankung selbst, ist übrigens auch die Anzahl derer, die sich für EB interessieren. Zu den Betroffenen und ihren Familien, ÄrztInnen oder Pflegekräften kommen etwa auch SpenderInnen. 2023 war es für die EB-Akademie wieder leichter möglich, Führungen im EB-Haus Austria durchzuführen und auch auf diese Weise der Spenderbetreuung nachzukommen. „Was uns auch sehr freut, ist das gestiegene Interesse von Jugendlichen – es gibt inzwischen viele Schülerinnen und Schüler, die für die Matura eine Vorwissenschaftliche Arbeit schreiben und sich dazu ein Thema rund um EB aussuchen. Das freut uns und wir sind gerne mit Informationen oder Interviews behilflich.“



© Ludwig Schiedl

» Wer sich entscheidet, rund um eine chronische Erkrankung zu arbeiten, ist sehr sozial, empathisch und engagiert. Die Motivation für das, was wir tun, geht uns nicht aus. «

Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller,
Leiterin der EB-Akademie

Internationale Forschung

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

netzt, 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 FORSCHUNG

© Ludwig Schedl

Internationale Forschung bedeutet internationale Zusammenarbeit

AM ANFANG STEHT EINE GUTE IDEE FÜR EINEN THERAPIEANSATZ. UM SIE AUCH WIRKLICH ALS PRODUKT AUF DEN MARKT ZU BRINGEN, IST ES DANN EINE LANGE REISE, DIE AUCH EIN GANZES FORSCHERLEBEN DAUERN KANN. IM GEMEINSAMEN INTERVIEW ERKLÄREN DR. RAINER RIEDL, MITGRÜNDER UND OBMANN VON DEBRA AUSTRIA UND GASTON SENDIN, PHD, FORSCHUNGSMANAGER, WARUM ES DESHALB UMSO WICHTIGER IST, MIT INTERNATIONALEN PARTNER-INSTITUTIONEN WIE ETWA DER NON-PROFIT-ORGANISATION LIFEARC ZU KOOPERIEREN.



© Ludwig Schedl

HERR DR. RIEDL, DIE ZUSAMMENARBEIT MIT LIFEARC BESTEHT SCHON SEIT RUND 10 JAHREN – WIE HAT DAS BEGONNEN?

DR. RAINER RIEDL: „Wir haben uns von Anfang an vorgenommen, Forschung zu fördern und zu finanzieren. Wenn ich vor 20 Jahren gewusst hätte, was das wirklich bedeutet, hätte

ich mich vielleicht gar nicht drüber getraut. Aber wir haben begonnen und so ist DEBRA Austria ein bisschen hineingerutscht in diese Förderung von Projekten, die üblicherweise an Universitäten laufen. Dabei standen wir dann vor rechtlichen Herausforderungen, zum Beispiel der Frage, wem wissenschaftliche Ergebnisse gehören – der Uni oder dem, der sie finanziert hat. Und so kam es zur Zusammenarbeit mit LifeArc. Die Expertinnen und Experten von LifeArc haben uns beraten, dabei unterstützt, Förderverträge zu verbessern oder zu beurteilen, welche Projekte besonders vielversprechend sind.“

GASTON SENDIN, PHD: „Genau, LifeArc erweist sich für uns als ganz wichtiger Brückenbauer zwischen der Forschung und der Industrie, die wir auch brauchen, um ein Medikament marktreif entwickeln zu können. Damit kennen sich Forschende aus der akademischen Welt meist nicht so gut aus. Im Moment laufen über ein Dutzend Projekte, bei denen uns LifeArc unterstützt. Und – das ist eine kleine Sensation – zum ersten Mal haben wir eine gemeinsame Förderrunde ausgeschrieben. Dabei geht es darum, chronische Entzündungen und Fibrose zu bekämpfen und die Entstehung von Krebs zu verhindern.“

DR. RAINER RIEDL: „Durch die intensive Zusammenarbeit haben wir enorm viel dazu-gelernt. Besonders erfreulich ist es, die Forschungsförderung mit einem so potenten Partner weiterentwickeln zu können. Die aktuelle, gemeinsame Förderrunde läuft hochprofessionell und gleichzeitig partnerschaftlich. LifeArc hat da viel Vertrauen in uns, das freut mich sehr.“

HERR SENDIN, DAS KLINGT NACH EINEM WIRKLICH AUFWENDIGEN VERFAHREN?



© Ludwig Schedl

GASTON SENDIN: „Ja, das ist es. Wir haben mehrere Monate lang gemeinsam mit LifeArc daran gearbeitet, den Schwerpunkt der Ausschreibung zu definieren und herauszuarbeiten, auf welche Fragen wir uns wissenschaftliche Antworten erwarten. Es gab dazu auch ein Symposium in London mit Expertinnen und Experten, das sehr wichtig war, um den Call entsprechend fokussiert auszuschreiben. Aktuell

» Unser oberstes Ziel im Forschungsmanagement ist es, neue Therapieansätze zu finden und deren Umsetzung voranzutreiben. <<

Dr. Gaston Sendin, PhD,
Forschungsmanager bei DEBRA Austria

läuft das Peer-Review-Verfahren, bei dem externe Expertinnen und Experten die eingereichten Anträge beurteilen. Dann bekommen die Antragstellerinnen und Antragsteller Feedback und Empfehlungen, an welchen Punkten ihre Einreichung nachgeschärft werden sollte. Die Forschungsprojekte laufen dann üblicherweise drei Jahre. Manchmal gehen wir auch so vor, dass wir nur die ersten zwei von drei Arbeitspaketen fördern und erst nach erfolgreicher Abwicklung auch das dritte Paket finanzieren.“

RAINER RIEDL: „Was an der Stelle vielleicht noch erwähnenswert ist, ist die Tatsache, dass es wirklich um eine sehr nachhaltige Forschungsförderung geht. Also um Beträge, mit denen man seriöse und exzellente Forschung betreiben kann. Im Fall dieser Förderrunde, über die wir hier reden, geht es um ein Volumen von 2,5 Millionen Pfund. LifeArc stellt 2 Millionen Pfund zur Verfügung, DEBRA Austria schießt den Rest zu. Was noch besonders erfreulich ist: LifeArc hat im vergangenen Jahr bereits über 50 Millionen Pfund für die Erforschung seltener Krankheiten bereitgestellt. Wir hoffen sehr, dass auch die „Schmetterlingskinder“ – weltweit – von diesem Anschub für die Forschung profitieren können. Was auch immer kommen wird, LifeArc ist ein verlässlicher Partner und seit zehn Jahren an der Seite von DEBRA Austria.“



Engagement und Ausdauer werden belohnt

Während das EB-Haus Austria schon 2020 mit dem Black Pearl Award für „Holistic Care“ ausgezeichnet wurde, darf man sich auch im Jahr 2023 über diesen Preis (mit)freuen. Dr. Rainer Riedl war Laudator bei der Preisverleihung von EURORDIS und konnte ihn an den Partner „Amryt Pharma“ für „Patient Engagement“ überreichen. Das von Amryt Pharma entwickelte Medikament mit dem Markennamen **Filsuvez®** war am 23. Juni 2022 von der Europäischen Arzneimittel Agentur (EMA) zur Therapie von Epidermolysis bullosa (EB) bei PatientInnen ab einem Alter

von sechs Monaten in der Europäischen Union zugelassen worden. An der im Vorfeld durchgeführten klinischen Studie – der bislang größten bei EB, mit über 200 PatientInnen – nahmen auch Betroffene im Studienzentrum des EB-Haus Austria teil. DEBRA Austria hatte im Zulassungsprozess eine wichtige Rolle als Patientenorganisation. Das therapeutische Gel basiert auf einem Extrakt aus Birkenrinde und wirkt bei zwei der vier EB-Formen (dystropher und junctionaler) entzündungshemmend und kann die Heilung der Wunden beschleunigen.

EB-Research Network

Zusammenschluss von forschungsaffinen EB-Patientengruppen mit dem Ziel, die weltweit besten Forschungsprojekte zu fördern und die Therapieentwicklung voranzutreiben. Wer sich für die EB-Forschung interessiert, kann aktuelle Projekte einsehen, nach aktiven und abgeschlossenen klinischen Studien für EB suchen und Ergebnisse nachlesen: www.eb-researchnetwork.org

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 Zeitrahmen 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.

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.

5. Förderzusage

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

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.



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. 2023 gab es wieder einige besonders schöne Medienberichte. Hier ein Auszug ...

MEDIENARBEIT

© wildbild

SCHMETTERLINGSKINDER SIND kleine Helden

Stellen Sie sich vor, Ihre Haut wäre so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Mit dieser Herausforderung leben Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB) jeden Tag. Daher werden Betroffene „Schmetterlingskinder“ genannt.

REDAKTION: Nicole Gerfertz-Schiefer
FOTOS: Die Abbilderei, Dr. Rudolf Hametner, Shutterstock

Epidermolysis bullosa (EB) zeichnet sich durch eine besondere Verletzlichkeit der Haut aus, sodass es zu permanenter Blasen- und Wundbildung kommt. Die Wunden treten auch an den Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Ein Leben mit EB ist eine große Herausforderung für Betroffene und Angehörige. Nicht nur Kinder sind von dieser folgenschweren Erkrankung betroffen; EB begleitet „Schmetterlingskinder“ ein Leben lang. In Österreich leben rund 500 Menschen mit EB. In Europa sind ca. 30.000 Menschen betroffen, weltweit sind es rund 1 Million. Die Erkrankung ist angeboren, Ursache ist die Veränderung einzelner Gene: Mindestens eines der 16 Proteine (Eiweißmoleküle), welche die Hautschichten verbinden, funktioniert aufgrund eines Gendefekts nicht richtig. Die Diagnose wird

zumeist bereits im Säuglings- oder Kleinkindalter gestellt. Besteht ein Verdacht auf EB, werden zur weiteren Diagnose eine Hautbiopsie und eine Mutationsanalyse durchgeführt. Gibt es in der Familie bereits jemanden mit EB, kann bereits beim Ungeborenen eine pränatale Diagnostik Klarheit bringen. Lassen Sie sich diesbezüglich ärztlich beraten!

Fortschritte in der Forschung. DEBRA Austria (www.debra-austria.org), eine Patientenorganisation, die seit 1995 Menschen mit EB unterstützt, weiß, welche Belastung diese Erkrankung für die Betroffenen und ihr Umfeld darstellt. Ziel von DEBRA Austria ist es daher, kompetente medizinische Versorgung für die „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen und durch gezielte, erstklassige Forschung die Chance auf Heilung zu erhöhen. Bei DEBRA Austria ist man davon



überzeugt: Wer seinem schwierigen Alltag mit großer Tapferkeit begegnet, wer die schmerzhaften Wundversorgung mutig meistert, wer langwierige Verbandswechsel geduldig bewältigt – der ist ein echter kleiner Held! Dabei sind „Schmetterlingskinder“ genauso unterschiedlich wie andere Kinder: Sie können laut oder leise, vorsichtig oder waghalsig, kontaktfreudig oder schüchtern sein. Aber eines haben sie alle gemeinsam: Dinge und Aktivitäten, die für Menschen mit gesunder Haut alltäglich sind, können für sie gefährlich sein. Dazu gehören alltägliche Handlungen wie Haare kämmen, Hände abtrocknen, ein Stück Brot essen. Denn bereits bei geringstem Druck – von einer Bürste, einem Handtuch oder einer Brottrinde – können Blasen und Wunden auf der Haut entstehen. Da der Gendefekt, der EB verursacht, noch nicht korrigiert werden kann, ist derzeit noch keine Heilung möglich. Die Forschung diesbezüglich konnte in den letzten Jahren aber einige Fortschritte verzeichnen, nicht zuletzt aufgrund der Erkenntnisse im Bereich Gentherapie. Auch im EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum (www.eb-haus.org), der weltweit einzigen Klinik für „Schmetterlingskinder“ und mittlerweile international anerkanntes Expertisenzentrum für EB, entwickeln Wissenschaftler und Wissenschaftlerinnen neue Therapieansätze mit dem Ziel: Heilung von EB! All dies ist nur dank der Unterstützung zahlreicher Spenderinnen und Spender möglich.

Den herausfordernden Alltag heldenhaft meistern. Auch wenn eine ursächliche Heilung noch nicht möglich ist, kann EB behandelt werden. Die Therapie beruht vor allem auf einer entsprechenden Wundversorgung. Auch der Schmerzlinderung kommt eine wichtige Rolle zu. Zwischen 15 und 25 Stunden pro Woche benötigt eine Familie mit einem schwer betroffenen „Schmetterlingskind“ für Wundversorgung, Schmerzmanagement und Verbandswechsel. Zudem lernen die Betroffenen, wie sie die Entstehung von Wunden bestmöglich verhindern können. Dazu gehört z.B., dass Kinder mit EB möglichst früh geschult werden, wie sie durch Sturzprophylaxe, Wahrnehmungstraining und eine aktive Motorik mobil sein und ihren Alltag so verletzungsarm wie möglich gestalten können. •



Dr. Rainer Riedl, Obmann DEBRA Austria

EB-Betroffene brauchen kompetente Versorgung, individuelle Betreuung und eine vertrauensvolle Atmosphäre.



Lena, 29,
Patientenamwältin:
„Ich liebe meinen Körper, weil er immer wieder heilt.“

Ich wurde mit der Krankheit Epidermolysis bullosa geboren. Das bedeutet, dass sich auf meiner Haut Blasen und Wunden bilden, die sehr schmerzhaft sind und zu Narben werden. Die Krankheit hat mein Körpergefühl stark beeinflusst. Ich durfte nicht in den Turnunterricht, weil die Verletzungsgefahr zu hoch gewesen wäre. Später habe ich nur lange Hosen und Ärmel getragen und Geschichten über einen Unfall erfunden, nur um nicht über meine Krankheit reden zu müssen. Auch das Thema Partnerschaft hat mich lange beschäftigt. OnlineDating kam nicht in Frage, weil ich nicht wusste, wann ich dem Gegenüber von der Krankheit erzählen sollte. Ich hatte Angst, dass sich die Menschen betrogen fühlen, wenn sie mich dann live sehen. Irgendwann habe ich gemerkt, dass ich ehrlich sein muss, um ich selbst sein zu können. Heute führe ich ein ganz normales Leben mit Freunden, Sport und Hund. Seit ich denken kann, wurde mir und meinen Eltern gesagt, was für mich alles unmöglich sein würde. Doch mein Körper kann so viel mehr als es alle für möglich gehalten hätten. Ich liebe ihn, weil er so stark ist und immer wieder heilt.

DAS FÄNGT JA GUT AN



Das Team hat zum Tag der offenen Tür eingeladen. FOTO: DR. RUDOLF HAMETNER

Eine Spezialklinik schenkt Schmetterlingskindern Hoffnung

Das EB-Haus Austria gilt weltweit als Leuchtturmprojekt. Nun wurde das erste Medikament zugelassen. Die Spezialklinik aus Salzburg war mit dabei. Weitere Meilensteine sind geplant.

Mölin. „Eigentlich hat alles mit einer Selbsthilfegruppe für betroffene Eltern angefangen“, erz-

ählt Rainer Riedl, Gründer der Patientenorganisation Debra Austria. Vor mehr als zwei Jahr-

zehnten hatte man bei seiner Tochter Epidermolysis bullosa (kurz EB) diagnostiziert – ein Schmetterlingskind. Betroffene leiden unter einer stark verletzlichen Haut. Bei der kleinsten Belastung reißt sie oder bildet Blasen. „Damals war sie zwei Jahre alt. Es gab keine Anlaufstelle für die Erkrankung“, erzählt er. So entstand die Idee, eine Spezialklinik für Schmetterlingskinder ins Leben zu rufen. Ganze 1,7 Millionen Euro an Spenden hat der Verein innerhalb von drei Jahren für den Bau gesammelt. Seit 2005 steht das EB-Haus auf dem Gelände der Landesklinik. Das Alleinstellungsmerkmal der Einrichtung ist ihr ganzheitlicher Ansatz. Weil EB als Multisystemerkrankung nicht nur die Haut betrifft, muss sie oft von mehreren Professionen gleichzeitig behandelt werden. In Salzburg ist die EB-Ambulanz dafür die erste Anlaufstelle. Je nach Krankheitsfall arbeiten die Experten gezielt mit der Landesklinik zusammen. Auch in der Forschung gelten sie als Vorreiter. Bei dem ersten zugelassenen Medikament weltweit war die Einrichtung Kooperationspartner. Mittels Gentherapie haben sie als Teil eines internationalen Teams einem Schmetterlingskind das Leben gerettet. Johann Bauer, medizinischer Leiter der Klinik, erklärt: „Wir haben an unterschiedlichen Medikamenten mitgeforscht. Manche stehen kurz vor der Zulassung.“ Aktuell hat auch die Klinik mit den Folgen der Inflation zu kämpfen. „Für viele ist das Spenden deshalb nicht einfach, für uns jedoch eine große Hilfe. Bis heute haben wir außer für unsere Forschungsarbeit keine öffentlichen Gelder erhalten. Wir würden uns freuen, wenn uns beispielsweise das Land zumindest bei der ärztlichen Versorgung unterstützt“, so der Gründer. Spender sind jederzeit eingeladen, einen Besuch in der Klinik abzustatten. Gülselin Aktas



Video
QR-Code mit
Handy scannen

Sie möchten helfen?
DEBRA Austria
AT 02 2011 1800 8018 1100



Dr. David A. Clark

2025 in den Obersten Sanitätsrat des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz berufen. Bauer ist Vorstand der Uniklinik für Dermatologie und Allergologie und Past Präsident der österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV). An seiner Klinik ist auch das EB-Haus Austria verortet, das europaweite Expertisenzentrum für Epidermolysis bullosa, das gleichzeitig auch Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ ist. (salk)

© Gusto, Dezember 2023



SELTEN. Die genetische Erkrankung Epidermolysis bullosa (EB) macht das Leben für Betroffene zur täglichen Herausforderung.

E B ist eine Gruppe von genetischen Erkrankungen. Das Hauptsymptom ist die extreme Empfindlichkeit der Haut. Je nach Ausprägung von milde bis lebensbedrohlich können schon die kleinsten Berührungen zu Blasen, Wunden und Schmerzen führen. Obwohl sich die primären Anzeichen vor allem an der Haut äußern, handelt es sich um eine Multisystemerkrankung. Das heißt, Symptome können auch an anderen Organen auftreten, etwa an den Schleimhäuten, im Mund, den Augen, in der Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt. Nur rund 500 Menschen in Österreich sind von der derzeit noch nicht heilbaren Hauterkrankung betroffen, in Europa sind es etwa 30.000 Menschen, die ihr Leben mit EB meistern müssen.

Verletzlich wie ein Schmetterlingsflügel

Wieweil ihre Haut so empfindlich ist wie die eines Schmetterlingsflügels, nennt man Menschen mit EB auch „Schmetterlingskinder“. Und obwohl der Schmetterling ein zartes Wesen ist, verbirgt sich hinter den schmerzhaften Symptomen oft ein beeindruckendes Beispiel für Lebenswillen, Resilienz und Durchhaltevermögen. Schließlich gibt es keine Aktivität, bei der die Haut nicht belastet wird – man denke zum Beispiel an Anziehen, Essen, Händeschütteln, Duschen oder auch die Bedienung eines Smartphones. All diese täglichen Aufgaben, die Nicht-Betroffene erledigen, ohne darüber nachzudenken, können bei Schmetterlingskindern zu schmerzhaften Verletzungen führen.

Colors: DEB RA Australia/wildlife, iStockphoto, Shutterstock

Der Alltag ist dadurch auch von ständiger Sorge geprägt – sowohl seitens der Betroffenen als auch deren Angehörigen. Zudem nehmen Wundversorgung, regelmäßige Arztbesuche und therapeutische Maßnahmen einen Großteil des Alltags ein. Trotz all dieser Schwierigkeiten zeigen aber viele Menschen mit Epidermolysis bullosa, dass ein erfülltes Leben möglich ist. Vor allem im Kindesalter ist es bewundernswert, mit welch großem Optimismus und welcher Mut die kleinen Held:innen dem Alltag entgegenzutreten und ihrer Zukunft entgegenblicken.

Gemeinsam statt einsam

Wichtig ist für Betroffene das Wissen, nicht allein zu sein. Sich mit anderen „Schmetterlingskindern“ auszutauschen, emotionale Unterstützung von Menschen zu erhalten, die genau wissen, wie schmerzhaft das Leben manchmal sein kann, und einander eine Stütze zu sein, ist für sie von unschätzbarem Wert. Das Internet und die sozialen Medien spielen eine ebenso große Rolle wie spezialisierte Organisationen – und natürlich die Medizin.



Die Selbsthilfeorganisation **DEBRA Austria** ist eine Selbsthilfeorganisation, die kompetente medizinische Versorgung für „Schmetterlingskinder“ ermöglicht und erstklassige Forschung unterstützt; dazu kommt die unmittelbare Hilfe für Betroffene und Angehörige. Spenden & Informationen: **www.debra-austria.org**



Denn obwohl es derzeit für Epidemiologien bullösna noch keine Heilung gibt, wird an Therapiemöglichkeiten, Möglichkeiten zur Verbesserung der Lebensqualität und an Wirkstoffen geforscht. Auch die Linderung von Symptomen ist ein Gebiet, auf dem Wissenschaftler:innen tätig sind. In Österreich ist die wichtigste Forschungseinrichtung das EB-Haus Austria, 30 Forscher:innen sind hier beschäftigt. Im Bereich der Psychologie gibt es eine Kooperation mit der Sigmund Freud Universität Wien. Auf internationaler Ebene gibt es das EB-Resnet, ein Netzwerk von EB-Forschungs-Gruppen. Die Verbreitung von Wissen unter Nicht-Betroffenen kann ebenfalls helfen, das Leben von „Schmetterlingskindern“ und deren Angehörigen zu verbessern. <<

Mittlerweile gibt es innovative Behandlungsansätze für Kinder mit der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa. Einige davon werden auch in Salzburg getestet

STEFAN VEIGL

MALZBURG, BOSTON. Es sind rund 200 Patienten mit Pilierten – darunter viele Kinder –, die in Österreich unter der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leiden. Da ihre Haut äußerst empfindlich wie ein Schmetterlingskriechling ist, werden sie Schmerzen erlitten. Ein grüner, nach Schweregrad der Krankheit, die in drei Formen auftritt, ist die Krankheit in drei Stufen unterteilt. Ein Patient, der in der ersten Form der Krankheit ist, hat ein Leben lang nur leichte Einschränkungen, wie Martin Lämmer erzählt: „Manche haben nur an besonders exponierten Hautstellen Blasen und Wunden und eine weitgehend normale Lebenserwartung. Andere leiden bereits bei der Geburt unter großflächigen Hautabblösungen und sterben schon in den ersten Lebensmonaten etwa an einer Sepsis.“ Die Patienten leiden unter Schmerzen, Juckreiz und Vernarbungen können. Einige hätten die Neigung, schon im frühen Erwachsenenalter eine aggressive Form der weißen Hautkrebs zu entwickeln, beschreibt Lämmer. Er ist leitender Oberarzt am Uniklinik für Dermatologie in Salzburg – und leitet das Studienzentrum im EB-Haus in Salzburg. Das ist die erste Adresse für Patienten, die in Österreich oder darüber hinaus sind. „Wir haben hier rund 300 EB-Patienten in der Kartei, 10 bis 15 davon sehen wir wöchentlich“, ergänzt Lämmer.

Viele EB-Erkrankte und ihre Angehörigen schöpften derzeit neue Hoffnung. Denn aktuell sind einige Therapien in Entwicklung, die die Perspektive eröffnen, dass die Patienten und Patientinnen geheilt werden. So wurde im Mai von der amerikanischen Arzneimittelbehörde FDA eine Genersatztherapie der US-Firma Krystal Biotech zugelassen. Dabei wird ein Gel mit dem sperrigen Namen Vysvex direkt auf die Haut aufgetragen, das dann korrigierte, funktionsfähige Kopien des mutierten Gens enthielt. Dieses Korrektur auf Zellenbasis ist jedoch nicht permanent, weshalb sie immer wieder angewendet werden muss, heißt es von Debra Austria der Selbsthilforganisation von EB.

Erkrankten in Österreich. „Als der Behandlung waren 70 Prozent meines Rückens völlig wund, jetzt ist das zu hundert Prozent abgeheilt. Ich kann auch auf dem Rücken schlafen. Ich brauche mich nicht mehr an Schmerzen und das Bluten beim Duschen kümmern. Es ist mehr als bloß



„Wollen bis zu fünf weitere Studienteilnehmer.“
Martin Laimet, 34

das Leben verändernd“, zitierte der US-Pharma-Informationssendienst Stat in heutigen April den mittlerweile 18-jährigen Patienten Aaron Owens. Er wartet, dass auch die EU-Arzneimittelbehörde EMA das Gel bis Anfang 2024 zulassen wird.

Aber auch in Salzburg gibt es große Fortschritte bei der EB-Forschung. Hier wurde ab Mitte Jan die Zulassungsstudie des Heidelberger Pharmaherstellers Rheoel an einer ersten Patientin, einer

zwölfjährigen Mädchen, gestarbt. Martin Laimer erklärt die Funktionsweise dieser Therapie: „Basis sind spezielle Zellen des Hautgewebes, sogenannte mesenchymale Stromazellen, die von Spendern bei Operationen gewonnen werden.“ Diese Zellen hätten erhöhtes regeneratives Potential, das heißt, sie

der Patienten relevant, das heißt, sie ist für sie ein wichtiger Aspekt der PMU-Prozesse. Bei der Therapie werden diese Hautzellen in eine Vene injiziert und gelangen über die Lymphbahnen dorthin, wo sie gebraucht werden. Das geht über sogenannte Ankerpunkte, die die Lymphgefäße aus dem Blut ins Hautgewebe darstellen. Dort setzen die mesenchymalen Stromazellen Rotenetz frei, die entzündungshemmend und geweberegenerend wirken, sagt der Experte.

Da die Zellen mit der Zeit abgebaut werden, muss diese Therapie regelmäßig wiederholt werden, um den Effekt aufrechtzuerhalten, sagt Lainez. „Wesentlich ist, möglichst früh mit dieser Entzündungsbehandlung zu starten, um den kumulativen Gewebeschaden zu begrenzen.“

Da die meisten dieser Zellen auf Stützzellen beruhen, ist es wichtig, dass sie eine gewisse Anzahl an Zellen enthalten, die Plasmazellen, Histiozyten und Fibroblasten aus dem Knochen aus Madagaskar, Italien, weiß Lainez. „Hier ist das Ziel, den Gefäßkreis permanent zu korrigieren. Dazu werden im Labor von Patienten gewonnene Stammzellen verändert, vermehrt und dann rücktransplantiert. Dort, wo das korrigierte Zellgewebe implantiert wird, soll es nie mehr Hautprobleme geben.“

Er verwirrt auf eine Anwendung von 2015 bis 2017 bei einem Baby, der auch sehr selten bei Dermatitis von der Schwangerschaft der Mutter, die Johann, Babes der ersten 10 bis 20 Prozent der Haut des Babys von der Väter befallen. Durch die Therapie wurde das Baby praktisch geheilt.

SALZBURG. Um den Fortschritt von 20 Jahren Forschung für die „Schmetterlingskinder“ in der Behandlung der Hauterkrankung „Epidermolysis bullosa“ (EB) zu evaluieren und zukünftige Forschungs- und Behandlungsmöglichkeiten zu konkretisieren, trafen sich über 100 Teilnehmer zum Symposium „New Horizons in EB“ im Kongresshaus Salzburg und dem EB-Haus Austria, Universitätsklinikum Salzburg. Internationale Vortragende aus fünf Kontinenten trafen sich mit Behandlern von „Schmetterlingskindern“, um einen intensiven Frage- und Antworttausch zur Behandlung dieser Patienten durchzuführen.



Bei EB bildet die Haut bei geringster Belastung Blasen oder reißt. Foto: SALK

© Bezirksblätter Stadt Salzburg, 8. März 2023

Das 15 Monate alte Mädchen ist ein sogenanntes „Schmetterlingskind“. Lilijanas Haut ist aufgrund eines Gen-Defekts sehr verletzlich, geringe mechanische Belastungen führen zu Blasen oder Wunden.

Fröhlich lächelt Lilijana in die Kamera, am 29. Mai feierte das Mädchen, das von seinen Eltern Lili genannt wird, seinen ersten Geburtstag. Doch das Leben war und ist nicht einfach für sie. Denn Lili wurde mit dem unheilbaren Gen-Defekt Epidermolysis bullosa (EB) geboren. Rund 500 Betroffene gibt es in Österreich – ihr Alltag ist von Blasen, Wunden und Schmerzen geprägt.

„Schon bei der Geburt hat ihr Haut gefehlt. Erst nach einer Woche durfte ich sie ohne Kissen im Arm halten“, erinnert sich ihre Mama Melanie I. (34). Kurz nachdem das Mädchen zur Welt kam, lag der Verdacht von EB nahe, sechs Wochen danach bestätigte er sich. Die 34-jährige

und ihr Mann Aleksander (35) aus Bildstein (Vbg.) haben akzeptiert, dass der kleine Körper mit Blasen und schmerzhaften Wunden übersät ist. Alle drei bis vier Stunden werden diese kontrolliert und versorgt: „An einem



Lili ist trotz Krankheit ein fröhliches Kind.

guten Tag kommen nur ein paar neue Blasen dazu, an einem schlechten können es mehr als zehn sein“, erzählt Melanie I.

Lili muss daher immer beaufsichtigt werden: „Jede Berührung, jede geringste Reibung kann Blasen verursachen. Wenn sie sich an einem Möbelstück hochzieht, können schon größere

von Christine Ziechert

Hautflecken abgehen. Oder sie macht sich große Blasen, indem sie ein Buch zuschlägt und sich dabei die Hand einklemmt.“

Hilfe erhält die Familie von der Organisation Debra Austria: „Sie haben uns Kontakte zu anderen Betroffenen ermöglicht und finanzieren zahlreiche Forschungsprojekte. Das gibt uns Hoffnung, dass unsere Tochter irgendwann einmal ein recht normales Leben führen darf.“ 

Foto: zvg

© Salzburger Nachrichten, 26. Juli 2023

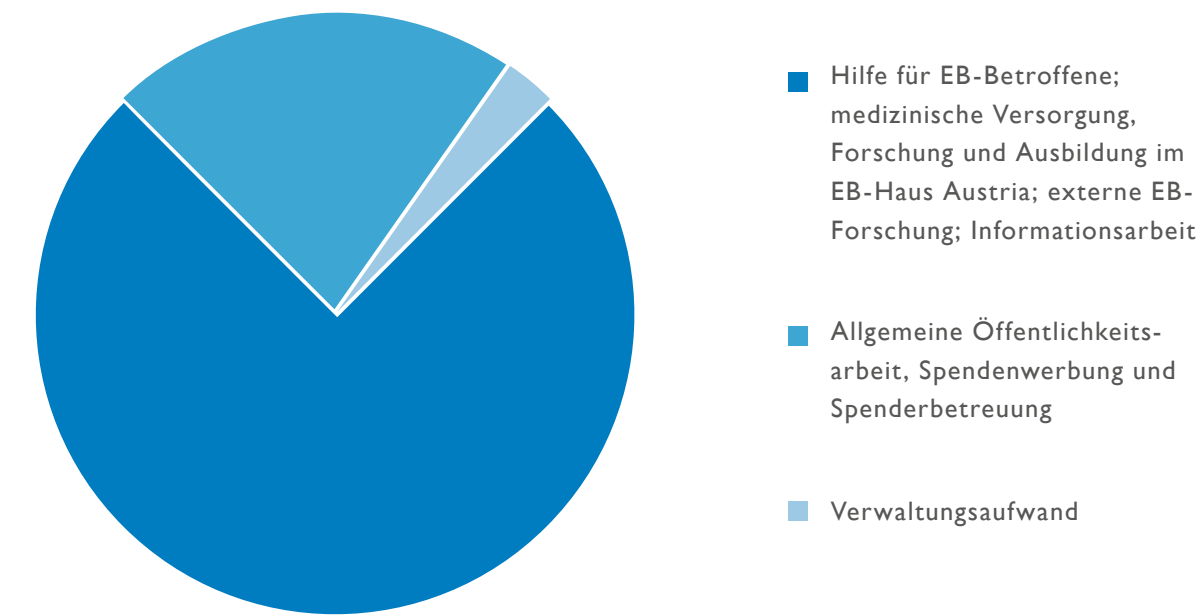
DEBRA Austria Finanzbericht 2023

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2023 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2023. 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 2023 (Jahresabschluss 2023), 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 SteuerberaterInnen und WirtschaftsprüferInnen wurde von PwC Wirtschaftsprüfung GmbH durchgeführt.

Mittelherkunft		8.040.100,88
Spenden		7.786.454,96
	Zweckgewidmete Spenden	195.617,52
	Ungewidmete Spenden	7.590.837,44
Mitgliedsbeiträge		6.840,00
Subventionen und Zuschüsse der öffentlichen Hand		0,00
Sonstige Einnahmen		25.000,00
Erträge Kapitalvermögen		221.805,92
Mittelverwendung		8.040.100,88
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke		5.976.141,61
	Hilfe für EB-Betroffene	350.847,54
	Medizinische Versorgung (EB-Haus Austria: Ambulanz)	639.647,95
	Forschung (EB-Haus Austria: Forschungseinheit und klinische Forschung)	2.616.518,73
	Ausbildung und Vernetzung (EB-Haus Austria: Akademie und EB-Clinet)	186.668,56
	EB-Forschung extern	743.677,72
	Informations- und Öffentlichkeitsarbeit	1.438.781,11
Spendenwerbung und Spenderbetreuung		1.552.276,73
	Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit und Spendenwerbung	1.446.324,11
	Spenderbetreuung	105.952,62
Verwaltungsaufwand		187.320,96
Umstellung auf autom. Spendenabsetzbarkeit		25.235,99
Zuweisung Rücklage		299.125,59
Jahresergebnis des Vereinsjahres 2023		0,00

MITTELVERWENDUNG BEI DEBRA AUSTRIA, HILFE BEI EPIDERMOLYSIS BULLOSA



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 Notsituationen 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 SteuerberaterInnen und WirtschaftsprüferInnen und trägt seit dem Jahr 2006 das Österreichische Spendengütesiegel. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der SteuerberaterInnen und WirtschaftsprüferInnen verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungsgemäße 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





**Bitte
helfen
Sie!**

