

DEBRA Austria – Das Jahr 2016

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.



DEBRA Austria – Hilfe für die Schmetterlingskinder	4
Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung	6
2016 – Ein bewegtes und bewegendes Jahr	10
Spendenaktionen und Kooperationen	12
Mitgliederhilfe – Auffangnetz für Betroffene	16
EB-Haus Austria – Die Spezialklinik	18
EB-Ambulanz: Einfühlsame medizinische Versorgung	20
EB-Akademie: Ausbilden und netzwerken	22
EB-Forschungseinheit: Engagiert für die Heilung	24
Internationale EB-Forschung – Eine weltweite Mission	26
Finanzbericht 2016	29
Ausgewählte Presseartikel	31
Kontakte und Spenderinformation	35

DEBRA Austria – Hilfe für die Schmetterlingskinder

Über uns


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

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




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

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.

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

© N. BARIGAD

Organisation

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

Vorstand

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



© R. HAMETNER

Vorstand (v.l.n.r.): hinten: Dr. Rainer Riedl, Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi, Franz Feichtlbauer, vorne: Isolde Mayr Faccin, Mag. Ianina Ilitcheva († 12/2016), Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Maria Allmeier, Dagmar Libiseller

Team

Um die hochgesteckten Ziele von DEBRA Austria zu erreichen, braucht es ein kompetentes und motiviertes Team. „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ bedeutet konkret: Betrieb des EB-Hauses Austria, Förderung der EB-Forschung und unmittelbare Hilfe für betroffene, sozial benachteiligte Familien. Da wir keinerlei Förderungen der öffentlichen Hand erhalten, sind hierzu vielfältige Maßnahmen erforderlich: Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, Benefizveranstaltungen und Spendenwerbung, aber auch Betreuung unsere EB-Familien und Management der von uns initiierten Forschungsprojekte. Der Großteil unseres Teams arbeitet Teilzeit: Dr. Rainer Riedl (Geschäftsführung und Datenschutzbeauftragter),

Dr. Gabriele-Aisha Bichler (Spendenaktionen & Öffentlichkeitsarbeit), Mag. (FH) Pia Makarius (Firmenkooperation & Werbung), Mag. Britta Schwarz (Spendenaktionen & Online-Kommunikation), Eva-Maria Halmer und Mag. Katrin Randysek (Office Management & Spenderbetreuung) Dagmar Libiseller, Carina Tanczos, Lena Riedl (Assistenz im Bereich Office und Spenderkommunikation), DSA Sabine Wittmann (Mitgliederbetreuung & Sozialberatung), Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi (Mitgliederbetreuung hinsichtlich psychologischer Unterstützung), bis 9/2016 Mag. Barbara Dissauer und ab 8/2016 Dr. Cornelia Schrauf (Forschungsmanagement). 🌸

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 in Notfällen auch sozial benachteiligten Familien geholfen werden.

Vereinsziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige

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

Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

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

Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung

Schmetterlingskinder – diese Bezeichnung hat sich in Österreich und in vielen anderen Ländern für Kinder und auch Erwachsene mit Epidermolysis bullosa (EB) durchgesetzt, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Der Begriff ist einerseits zutreffend, andererseits wird er der Schwere der Erkrankung kaum gerecht. Der Fachbegriff Epidermolysis bullosa hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut. Das klingt etwas holprig, aber damit bekommt man zumindest einen ungefähren Begriff davon, worum es bei dieser Erkrankung geht.

Epidermolysis bullosa umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Das ist gut vorstellbar, wenn ein Betroffener beispielsweise stürzt oder von einem Fußball getroffen wird. Bei

schwereren Formen von EB genügt aber auch ein fester Händedruck, um Blasen zu bekommen. Manchmal ist diese mechanische Einwirkung so gering, dass sie kaum als solche wahrgenommen wird. Wenn etwa ein Neugeborenes auf dem Rücken liegt und sich ein wenig hin und her bewegt, kann das allein schon dazu führen, dass am Rücken des Kindes riesige Blasen entstehen. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen.

EB beginnt mit der Geburt und begleitet die Betroffenen ihr ganzes Leben lang. Die Ursache sind genetische Veränderungen in den Eiweißmolekülen, die für die Verbindung zwischen der Oberhaut und der darunter liegenden Lederhaut verantwortlich sind. Fehlt ein solches Eiweißmolekül oder funktioniert es nicht richtig, dann ist die Verankerung nicht vollständig und es kommt bei mechanischer Einwirkung zur beschriebenen Blasenbildung. Für jede Form von EB ist eine andere Ver-



© DEBRA AUSTRIA (8)

änderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind Veränderungen in 18 verschiedenen Genen bekannt, welche die jeweiligen EB-Typen verursachen. Die aktuelle Klassifikation umfasst vier Hauptformen mit insgesamt mehr als dreißig Subtypen, wobei Prognose und Verlauf je nach Subtyp höchst unterschiedlich sind.

Das klinische Spektrum der unterschiedlichen Typen ist sehr breit. Am einen Ende stehen schwere Formen mit ganz extremer Verletzlichkeit der Haut, massiver Blasenbildung und vielen offenen Wunden; am anderen Ende mildere Ausprägungen mit nur lokalisierter und seltener Blasenbildung (z. B. bei größerer mechanischer Belastung). Bei einigen Unterformen kommt es neben der Bildung von Blasen auch zu anderen Folgeerscheinungen. So können beispielsweise Finger und Zehen zusammenwachsen, Narben und Verwachsungen im Bereich der Augen (Hornhaut, Augenlider) entstehen sowie Essen und Trinken durch Zahnfehlbildungen und Verengungen von Mundhöhle und Speiseröhre erschwert sein. An der Haut kann es zur Bildung von Hautkrebs kommen, und sehr häufig entsteht auch eine Blutarmut.

Obwohl in letzter Zeit beachtliche Fortschritte in der therapeutischen Forschung gemacht wurden, ist eine ursächliche Behandlung von EB bis heute noch nicht verfügbar. Derzeit ist eine Therapie der Symptome die einzige Möglichkeit und Hilfe, die wir anbieten können. Neben der Vorbeugung der Blasenbildung (soweit im normalen Alltagsleben überhaupt machbar) ist eine möglichst gute Wundversorgung und die Behandlung von Infektionen besonders wichtig. Aber auch ausreichende und richtige Ernährung sowie gelegentliche chirurgische Eingriffe (z. B. Handoperationen, Dehnung der Speiseröhre) gehören zur Therapie von EB.

Jede Form von EB hat ihre eigene Ausprägung und ihre speziellen Probleme. Aus diesem Grund ist eine interdisziplinäre Versorgung dringend erforderlich. Neben der Haut müssen auch alle anderen Organe beobachtet und auf Veränderungen untersucht werden. Nur wenn wir neben der Haut auch auf den ganzen Menschen schauen, können wir jedem einzelnen unserer Betroffenen die für ihn bestmögliche, individuelle Behandlung und Beratung anbieten. ✨

Dr. Anja Diem, leitende Ärztin EB-Ambulanz im EB-Haus Austria



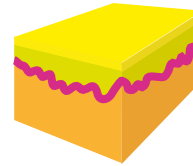
Was ist EB?



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

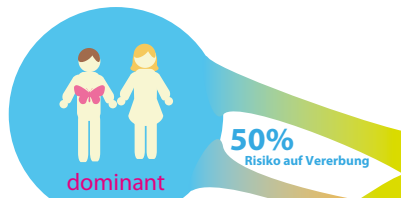
Warum?

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



Epidermis
Basalmembran
Dermis

Wie wird vererbt?



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



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



Kein Elternteil trägt das Gen in sich. Vor der Befruchtung mutiert das Gen spontan in Spermium und Eizelle.

3 HAUPTTYPEN

SYMPTOME

Große Bandbreite zwischen den

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 in den Augen

JUNKTIONAL (EBJ)

Sichtbare Schäden der Gesichtshaut
Blasenbildung in der Mundhöhle
Umfangreiche Blasenbildung am ganzen Körper
Blasenbildung an Membranen der inneren Organe
Schwere Komplikationen verlaufen oft tödlich

Wie kann ich helfen?



Haut Ablösung blasenförmig

Epidermolysis bullosa

SELTEN



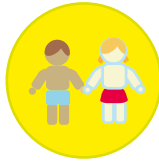
Eines von 17.000 Neugeborenen ist betroffen.

GENETISCH



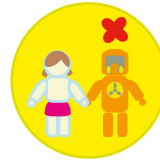
Vererbbar, aber Eltern wissen möglicherweise nicht, dass sie EB-Träger sind.

JEDER



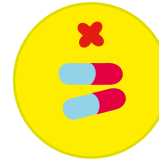
Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

NICHT ANSTECKEND



Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.

NOCH UNHEILBAR



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

Diagnose

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

Behandlung

Blasen – müssen punktiert, entleert und Wunden versorgt werden, um die Haut vor Reibung und Infektionen zu schützen. In schweren Fällen dauert das tägliche Verbinden Stunden und ist sehr schmerzhaft.
Zahnpflege – muss sehr sorgfältig erfolgen, weil Schleimhäute verletzlich und die Mundöffnung durch Verwachsungen verkleinert sein kann.

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



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



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



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

Sorgen und Anliegen bekannt machen

FORSCHUNG UNTERSTÜTZEN

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

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



Hilfe für die Schmetterlingskinder.

www.schmetterlingskinder.at

70% 25% 5%
 Prozentuelle Verteilung der EB-Typen

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



FIENDISH.COM

© FIENDISH.COM

2016 – Ein bewegtes und bewegendes Jahr



© PRIVAT

Die DEBRA-Familie genießt das gemeinsame Wochenende

Familientreffen. Gespräche, Erfahrungsaustausch und gemeinsame Erlebnisse sind die verbindenden Elemente unserer DEBRA-Familie. Sehr schön hat das eine junge Teilnehmerin im Rückblick ausgedrückt: „Wenn ich das Wochenende Revue passieren lasse, kann ich sagen, dass es allen sehr gut gefallen hat. Wir alle haben uns sehr wohl gefühlt. Wir konnten relaxen, die Seele baumeln lassen, das traumhafte Wetter und die Umgebung genießen und vor allem unsere Kontakte pflegen. Beim Abschied wurde uns bewusst, dass diese zweieinhalb Tage wie im Flug vergangen waren. Wir freuen uns schon wieder aufs nächste Jahr. Abschließend möchte ich noch sagen, dass sich am Familienwochenende nicht einfach nur einzelne Familien treffen, nein, hier trifft sich und lebt die DEBRA Familie.“ 🌸



© DEBRA AUSTRIA

Riesenplakat am Wiener Künstlerhaus

Kommunikation. Auch 2016 durften wir auf die pro bono-Unterstützung unserer Partner Mullenlowe GGK als Kreativ- und Mindshare als Media-Agentur zählen. Kommunikativ konnten wir mit dem Sujet Springschnur im Frühjahr und dem Sujet Dinosaurier im Herbst durchs Jahr gehen. Ein Highlight war sicher das Riesenplakat am Wiener Künstlerhaus (21 x 7,5 Meter) an dem man nicht ungerührt vorbeigehen konnte. Auch im vergangenen Jahr ist es wieder gelungen, die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ in berührende und impact-starke Bilder zu übersetzen und DEBRA Austria dadurch zu einem beeindruckenden Bekanntheitsgrad in der Bevölkerung zu verhelfen. Herzlichen Dank an Mullenlowe GGK und Mindshare für dieses großartige – und kostenfreie – Engagement! 🌸



© PRIVAT

EB-Mütter lassen den Alltag hinter sich

Müttertreffen. Dieses Wochenende ist für viele Mütter der Höhepunkt im DEBRA-Jahr. Hier tanken sie Kraft für den herausfordernden Alltag, tauschen Erfahrungen mit Gleichgesinnten aus, nehmen Rat und Hilfe von geschulten Psychologen in Anspruch und vor allem: Spannen einmal ohne „Schmetterlingskind“ und damit ohne die gewohnte rund-um-die-Uhr-Verantwortung aus. Hier treffen ganz unterschiedliche Persönlichkeiten aufeinander, trotzdem entsteht sofort ein vertrauensvolles Verständnis füreinander. Die Gemeinsamkeit von ähnlichen Erfahrungen verbindet und gibt Kraft. Tiefsinnige Gespräche, vielfältige psychologische Angebote und nicht zuletzt Bewegung und Spaß (gemeinsames Tanzen etc.) machen dieses Treffen zu einem Fixpunkt unserer Vereinsarbeit. 🌸



© DEBRA AUSTRIA

Ernst Stromberger hilft seit 15 Jahren

Ernst Stromberger. Wir bedanken uns sehr herzlich bei unserem Förderer der ersten Stunde. 2016 feiern wir ein kleines Jubiläum: 15 Jahre ist es mittlerweile her, dass Ernst Stromberger auf die „Schmetterlingskinder“ aufmerksam wurde. Unser „Mäzen“ ermöglichte der jungen Patientenorganisation erste, professionelle Schritte. Mit seiner finanziellen und ideellen Unterstützung gelang es, die Idee eines Spezialzentrums für EB-Betroffene weiterzuentwickeln und Schritt für Schritt auch ein Fundraising aufzubauen, um die finanzielle Grundlage für die Errichtung und den Betrieb des EB-Hauses Austria sicher zu stellen. Ohne diese Starthilfe gäbe es diese Klinik vermutlich nicht. Herzlichen Dank, lieber Ernst! 🌸



Ianina Ilitcheva: EB-Betroffene, Vorstandsmitglied, Künstlerin (†)

Ianina Ilitcheva. Ein langjähriges Vorstandsmitglied und leuchtendes Vorbild für viele EB-Betroffene hat uns Ende 2016 verlassen. Ihre enge Freundin Frieda Paris beschreibt sie so: schreibende Lebenshungrige, furchtlose Heroin mit Schal, Königin des Rosmarin, Gärtnerin der Gabeln, Wächterin der Beete, Saloniere von Kagran, Mischerin der Farben, Tänzerin der U-Clubs, Kämpferin des Ks, Hüterin der Käfer, Trägerin der Girlanden, Flechterin der Blumenkränze, Nachtfalterin der Nachhausewege, Armöffnende der Gestrandeten, Wundenheilerin, Buchrücken- und Bauchtänzerin, Katzenschnurrerin, Vorsitzende der Schmetterlinge, Pförtnerin der goldenen Telefonzelle, Türsteherin von Donaustadt, Diamantin des Rohen, Cutterin der Miniaturen, Stroalmkönigin, Lebensliebende. (...) ✨



Hansi Hinterseer hilft den „Schmetterlingskindern“

Hansi Hinterseer. Einen ganz besonders sympathischen Freund und Förderer durften wir heuer persönlich kennenlernen: den ehemaligen Skirennläufer, Schlagerstar und Publikumsliebbling Hansi Hinterseer. Er erzählte uns, dass er als junger Sportler bei einem Fußballmatch ein „Schmetterlingskind“ kennenlernte. Diese Begegnung hinterließ einen tiefen Eindruck und den spontanen Wunsch etwas zu tun. Damals war die Zeit dafür noch nicht reif. Deshalb, so erzählte er uns, war es ihm jetzt ein Anliegen, mit einem wunderschönen Benefizkonzert zu helfen. Der Reinerlös wird der medizinischen Versorgung und der Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung zu Gute kommen. Herzlichen Dank an Hansi und an alle, die zu diesem großartigen Erfolg beigetragen haben! ✨



Auszeichnung für unsere Informationsarbeit

Spendenbrief-Award. Mehr als 18.000 Österreicher sind dem Aufruf der Post gefolgt und haben im Herbst 2016 via Gratispostkarten oder online für ihren Lieblingsspendenbrief abgestimmt. DEBRA Austria war zum dritten Mal in Serie unter den Finalisten dieses Awards. Das zeigt, dass unsere regelmäßigen Aussendungen an Förderer und Spender sehr geschätzt werden und, wie sich bei den vielen Rückmeldungen zeigt, regelmäßig zu den beliebtesten Briefsendungen in dieser Kategorie zählen. 2014 belegten wir mit unseren Spendenbrief den zweiten, 2015 den dritten und 2016 erneut den zweiten Platz, diesmal hinter SOS-Kinderdorf und vor Caritas & Du. Wir freuen uns ganz besonders über diese nachhaltige Bestätigung unserer Informationsarbeit. ✨



Expertisezentrum EB-Haus – nun auch offiziell als erste Einrichtung in Österreich designiert

Designation. Spezialisierte Zentren, sogenannte Expertisezentren, sollen die optimale Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten sicherstellen. Dafür ist gebündelte, sichtbar gemachte und vernetzte Expertise dringend notwendig. Es gilt hier bestehende Strukturen zu koordinieren und systematisch zu nützen. Der so genannte Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se, beschreibt das Konzept für spezialisierte Einrichtungen. Das Gesundheitsministerium hat uns dazu mitgeteilt: In der letzten Sitzung der Bundes-Zielsteuerungskommission wurde die Designation des EB-Hauses zum Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa beschlossen. Das EB-Haus ist damit die erste in dieser Form designierte Einrichtung in Österreich. ✨

Spendenaktionen und Kooperationen





Auch 2016 konnten wir gemeinsam mit unseren Spendern und Unterstützern – sei es durch einmalige oder regelmäßige Spenden, kreative Aktionen oder öffentlichkeitswirksame Veranstaltungen – viel für die „Schmetterlingskinder“ erreichen. Wir bedanken uns sehr herzlich bei allen, die dazu mit großem Engagement beigetragen haben! 🦋

Spender an DEBRA. Wir bedanken uns für die berührenden Rückmeldungen! 🌸

Auszug:

25.10.2016
 Vielen vielen Dank für den wunderschönen Schmetterlingskalender 2017!
 Die Fotos sind großartig und die lieben Sprüche eine Freude!
 Herzlich Ihre
 Dorothea F.

2016

Sg. Herr Dr. Riedl!
 Anlässlich meines 70. Geburtstages habe ich meine Gürtle gebeten, anstelle von Geschenken eine Spende für die Schmetterlingskinder zu geben. Das ist dann auch geschehen, und so kann ich Ihnen heute [REDACTED] € überweisen. Ich hoffe damit beitragen zu können, dass diesen armen Kindern geholfen und ihr Leid gemindert werden kann.
 Mit freundlichen Grüßen
 Manja J.

Verabschiede Hr. Dr. Riedl!

Ich möchte mich auf diesem Wege wieder einmal sehr herzlich für die lieben Geschenke wie z.B. die Aufkleberhefte etc. bedanken, die Ihren Spendenaufrufen beiliegen. Ich freue mich jedesmal sehr darüber!! Danke!

Als kleines Glück in der großen Spendenbottle wünsche ich allen, die mit dem EB-Klaus verbunden sind, besonders den Schmetterlingskindern

einen schönen Advent und ein frohes, schmerzfreies und friedliches Weihnachtsfest 2016!

Liedlich Sie
 Christlue L.

Frohes weihnachten!!!

 Maxi

 Liebe Leute!
 Wie bei einer Kerze am Christbaum wird es in unserer oft so dunklen Welt durch Eure Arbeit ein bisschen heller. Dafür wollen wir uns heute bei Euch bedanken. Für all Euren Einsatz, der dazu beiträgt, dass das Leben von vielen Menschen schöner wird. Das ist nicht selbstverständlich und kostet manchmal sicher viel Kraft. Wir haben in unserer Adventstunde an Euch gedacht und möchten Euch aus ganzem Herzen ein Frohes und Gesegnetes Weihnachtsfest wünschen und einen guten Rutsch ins Neue Jahr 2017.
 Die Erstkommunionkinder
 Der Pfarre A.

S.g. Herr Dr. Rainer Riedl
 Wünsche Ihnen in dieser tollen Jahreszeit schöne Weihnachten in viel Glück und Gottesgnade für's neue Jahr!
 Besonders gerne für Sie Herr Dr. Riedl und Ihre Familie, wie geht es Ihnen Kindern? Es macht Freude wenn man die Bilder davon sieht.
 Ich möchte Ihnen Herr Riedl noch gerne sagen, dass Sie mich ein bisschen am laufenden banden so freue ich mich bei Fortschritten und bei Ihnen so freue ich mich über Ihre "Tante" besonders.
 Mit herzlichen Grüßen und aller Güte
 H. K.

Sehr geehrter Dr. Riedl
 Ich bedanke mich recht herzlich für Ihre Neujahrswünsche. Es hat mich sehr gefreut, dass mein Beitrag mir so einen netten Brief bescherte.
 Linda P.



WÄRME DIE HILFT

Seit bereits über 6 Jahren engagiert sich
OMV Vitatherm für DEBRA Austria und
die „Schmetterlingskinder“.



Mitgliederhilfe – Auffangnetz für Betroffene

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

Ein weiterer wichtiger Baustein der Mitgliederbetreuung ist die Förderung des regelmäßigen Erfahrungsaustausches. Hier bieten wir z. B. Mütter- oder Väterwochenenden, Familienwochenenden oder Jahrestreffen an. Durch den intensiven Austausch haben sich innerhalb der DEBRA Familie große Wertschätzung und ein freundschaftliches Kli-

ma entwickelt – wohl das beste Auffangnetz, das sich Menschen mit oder ohne Erkrankung wünschen können.

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

2016 wurde in der Mitgliederbetreuung der Schwerpunkt auf den Ausbau der psychologischen Begleitung (s. auch Bericht S. 17) gelegt. Auf vielfachen Wunsch von Betroffenen und Angehörigen spiegelte sich diese Thematik auch im Programm des Jahrestreffens wider.

Gleich nach einem ersten gemeinsamen Abendessen konnten die Teilnehmer beim „heilsamen Singen“ die Kraft ihrer Stimme entdecken und die befreiende sowie stärkende Wirkung auf den Körper beim Singen erleben. An diesem Abend war eine enorme Lebensenergie, nicht zuletzt durch eine spontane, berührende Tanzeinlage in der Gruppe spürbar.

Bei der gut besuchten Generalversammlung Samstagvormittag wurde nicht nur aus dem Vereinsleben berichtet und das Budget für das kommende Jahr beschlossen. Die



In der Disco ging es rund!



In der Jugendbetreuung

© PRIVAT, R. HAMETNER

Eylül Naz geht in die Schule.

Seit September 2016 besucht „Schmetterlingskind“ Eylül eine reguläre Volksschulklasse. Bis Februar 2017 hat DEBRA Austria eine medizinische Schulbegleitung für sie finanziert. Der Schulbeginn war sehr spannend, aber auch eine große Umstellung. Eylül war im Klassenzimmer recht zaghaft und zurückhaltend. Herausfordernd waren vor allem die Turnstunden und lebhaften Situationen im Klassenzimmer. Die Pausen waren ge-



Auf dem Weg in die Schule

© PRIVAT

prägt von vielen Fragen zur Erkrankung und den besonderen Bedürfnissen. Dank der guten Begleitung durch die erfahrene DGKS Heike Schwaiger und Eylüls bester Freundin, die in die selbe Klasse geht, sowie anderer mitfühlender Mitschüler hat sich Eylül nun mittlerweile schon bestens eingelebt. Der guten Zusammenarbeit mit der Lehrerin ist es zu verdanken, dass sie ihren Platz in der Gemeinschaft gefunden hat. 🍀

DEBRA-Psychologin Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi gab einen kurzen Überblick zum Arbeitsschwerpunkt Psychologie. Den anschließenden Präsentationen von Experten aus dem EB-Haus lauschten alle Mitglieder gespannt.

Das Leben mit einer chronischen und derzeit noch unheilbaren Erkrankung stellt Betroffene und ihre Familien vor vielfältige Herausforderungen. Vertreter verschiedener Therapieschulen ermöglichten an diesem Wochenende einen Einblick in die unterschiedlichen psychologischen Angebote und Möglichkeiten psychotherapeutischer Unterstützung. In einem regen Gespräch wurden nach den Vorträgen viele Fragen von den Experten beantwortet. Intensiver Erfahrungsaustausch fand auch im Workshop mit dem Titel „Mein Kind ist chronisch krank – und ich kann trotzdem glücklich sein“ statt. Anhand von praktischen Achtsamkeitsübungen wurden hilfreiche Werkzeuge für den Alltag vorgestellt. In der für einige bereits vertrauten Gesprächsrunde für erwachsene bzw. jugendliche Betroffene wurden verschiedene Themen besprochen. Auch das Angebot von Einzelgesprächen mit einer EB-erfahrenen

Psychologin wurde sehr gut angenommen.

Der Samstagabend hatte einiges an Unterhaltung für die ganze Familie zu bieten, auch ein Gewinnspiel mit schönen Sachpreisen. Danach fand wieder ein Tanzabend mit DJ MC für Groß und Klein statt, bis Mitternacht wurde ausgelassen getanzt und gelacht.

Die Kleinsten wurden im Kindergarten von den langjährigen Kinderbetreuerinnen liebevoll umsorgt, Highlight war der gemeinsame Besuch im Haus der Natur in Salzburg. Für die Jugendlichen stand zu Beginn des Treffens ein Kinobesuch auf dem Programm. Bleibende Eindrücke hinterließ der Ausflug zum erlebnispädagogischen Bauernhof „Neubauers Stadtstall“.

Die Zeit verging wie im Flug, ein gemeinsames Mittagessen am Sonntag beschloss das Jahrestreffen. Bei der Abreise hatte der eine oder die andere schon wieder die Vorfreude auf das nächste Jahrestreffen mit einem spannenden und abwechslungsreichem Programm mit im Gepäck. 🌀



Vorlesen am Abend



Violetta zieht die Namen der Gewinner



Vorträge zu psychologischer Unterstützung

© R. HAMETNER (3)

Neues psychologisches Angebot von DEBRA Austria.

Im Jahr 2016 hat DEBRA Austria einen Schwerpunkt auf das Thema psychologische Unterstützung für seine Mitglieder gesetzt. Für Menschen, die mit Epidermolysis bullosa leben, gibt es zahlreiche Einschränkungen und zugleich ist ein gutes und glückliches Leben möglich. Dabei kann auch ein Psychologe oder ein Psychotherapeut helfen. Seit 1. Juni 2016 verstärkt deshalb Frau Mag. Gößnitzer-Gharabaghi als Psychologin das DEBRA Austria-Team. Sie nimmt regelmäßig Kontakt zu den Familien auf, bietet psychologische Gespräche am Telefon, per Email, per Skype



Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi

© L. RAMIREZ CASTILLO

oder nach Möglichkeit auch persönlich an. Bei Bedarf vermittelt sie auch Experten in der Nähe des Wohnorts. Das neue Angebot wurde bereits von vielen Familien angenommen, das allgemeine Feedback auf die Unterstützung ist sehr positiv. Damit Mitglieder von DEBRA Austria sich auch zu speziellen Themen austauschen und informieren können, werden in Zukunft Weiterbildungsangebote mit Experten in Kooperation mit der DEBRA Mitgliederbetreuung und dem EB-Haus organisiert. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi ist darüberhinaus im Rahmen von DEBRA International an der Erstellung einer internationalen Leitlinie für den Bereich psychosoziale Beratung tätig. 🌀

EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

Aufgaben und Ziele

Helfen – Heilen – Lernen: das sind unsere Ziele und erläutern gleichzeitig die drei Säulen des EB-Hauses Austria – EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit und EB-Akademie. Seit 2005 gibt es die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ am Salzburger Universitätsklinikum. Das EB-Haus Austria wurde mittlerweile als erste Einrichtung in Österreich offiziell zu einem Expertenzentrum für seltene Erkrankungen designiert. Für den Umgang mit einer Multisystemerkrankung wie EB sind spezielles Wissen, langjährige Erfahrung und viel Einfühlungsvermögen erforderlich. All das finden EB-Betroffene in dem von der Patientenorganisation DEBRA Austria initiierten EB-Haus. Unter der Leitung von Dr. Anja Diem sorgen Ärzte, Thera-



Prim. Prof. Dr. Johann Bauer,
medizinischer Geschäftsführer

© R. HAMETNER

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

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



v.l.n.r.: Rezeption, Eingang, Spielecke, EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit, EB-Akademie

© R. HAMETNER (8), LUWE BRANDL, WERBEAGENTUR/PRESSEFOTOGRAF

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

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

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

nen im Hier und Jetzt erleichtern sollen.

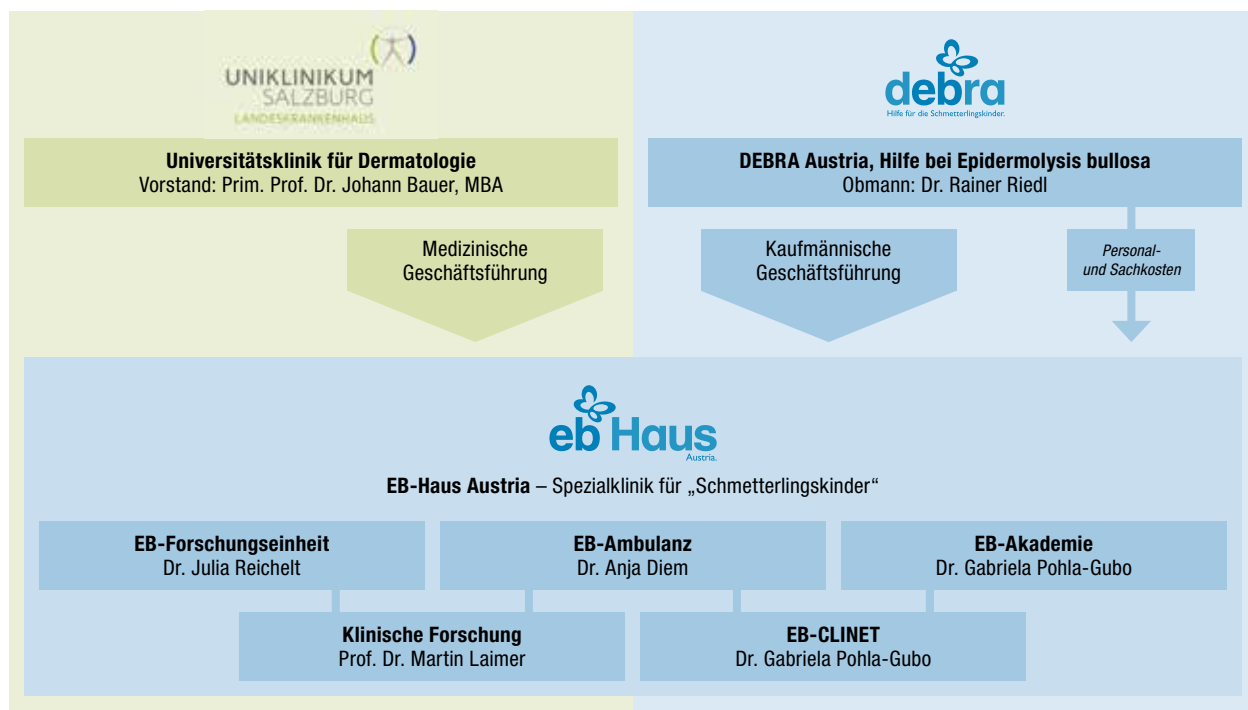
Über die Jahre haben die Experten im EB-Haus viele wertvolle Erfahrungen gesammelt. Dieses Wissen weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie**. Unter der Leitung von Dr. Gabriela Pohla-Gubo wird für die Aus- und Weiterbildung von Betroffenen und medizinischem Personal gesorgt. Zudem ist die EB-Akademie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

Organisation

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

tologie des Landeskrankenhauses Salzburg eingebettet.

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



EB-Ambulanz: Einfühlsame medizinische Versorgung

Die Ambulanz im EB-Haus bietet Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB) die bestmögliche medizinische Versorgung und Beratung. Die Tätigkeiten dieser Einheit basieren im Wesentlichen auf vier Säulen:

- **Medizinische und pflegerische Versorgung,** Betreuung und Beratung der EB-Betroffenen und ihrer Angehörigen. Diese Leistungen reichen von Vorsorge- und Kontrolluntersuchungen über Schmerz und Wundmanagement bis hin zu genetischen Beratungen.
- **Interdisziplinarität** ist Voraussetzung und integraler Bestandteil. Erst durch vielfältige Kooperationen mit

■ EB-Betroffene kommen nicht nur mit medizinischen Fragen ins EB-Haus. Die **Sozialberatung**, die in enger Zusammenarbeit mit DEBRA Austria erfolgt, findet hier die passenden Antworten.

Die EB-Ambulanz zeichnet sich durch ihre individuelle Patientenorientierung sowie eine intensive Einbindung in regionale, nationale und internationale Netzwerke aus. Diese Ausrichtung erfordert einen erhöhten Kommunikationsaufwand, der aber durch die daraus resultierende hochwertige Versorgung der Patienten mehr als ausgeglichen wird.



© R. HAMETNER (3)

den Spezialisten anderer Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums und niedergelassenen Ärzten wird das umfangreiche Versorgungsangebot für EB-Betroffene möglich: hierzu zählen u. a. Handoperationen, Physio- und Ergotherapie, Zahnsanierungen und Ernährungsberatung. Dieses interdisziplinäre Versorgungsangebot muss natürlich auch administrativ unterstützt werden.

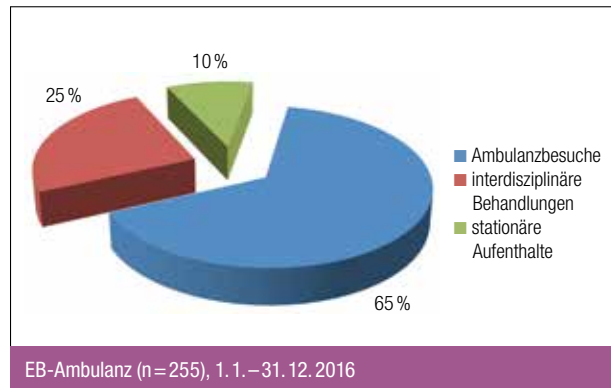
- **Psychologische Betreuung** ist ein weiteres, wesentliches Angebot für EB-Betroffene und Angehörige. Koordiniert wird dieses Angebot von einer erfahrenen Psychologin, die selbst Mutter eines „Schmetterlingskindes“ ist.

Rückblick. Im Jahr 2016 wurden an der EB-Ambulanz 147 ambulante Untersuchungen durchgeführt und 56 interdisziplinäre Untersuchungen koordiniert. Ein erneuter Anstieg wurde mit 27 bei den Erstberatungen verzeichnet. Zusätzlich erfolgten 22 stationäre Aufnahmen. Neben Patienten aus Österreich wurden auch EB-Betroffene aus vielen anderen Ländern behandelt. Insgesamt war die Anzahl der Untersuchungen ähnlich wie im Vorjahr.

Neben der Hauptverantwortung, eine bestmögliche Versorgung und Beratung von EB-Betroffenen zu gewährleisten, erfüllte das Team der EB-Ambulanz vielfältige Aufgaben: Mitarbeit an Studien, Einholung und Vermittlung

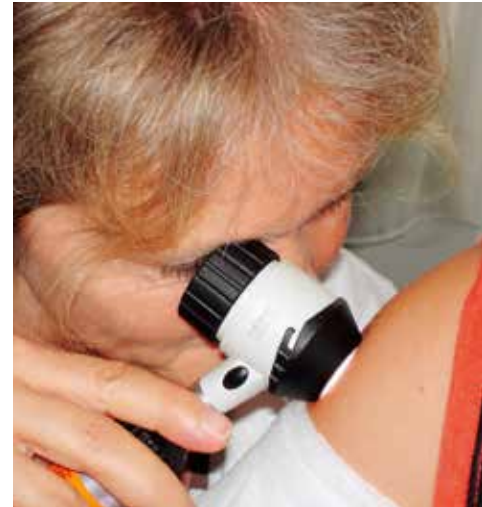
von Informationen zu neuen Produkten, Vorträge bei Veranstaltungen, Austausch mit EB-Fachleuten aus anderen Ländern, Teilnahme an Fortbildungen, Betreuung des Therapeuten-Netzwerks.

Heute und Morgen. Die Herausforderung der täglichen Arbeit liegt darin, die unmittelbaren Bedürfnisse und Erwartungen der Patienten zu erfüllen und dabei den vielen anderen Anforderungen ebenso gerecht zu werden. Dazu zählen: angewandte Forschung, klinische Studien und Wissensvermittlung. Diese drei Aufgaben stehen zueinander jedoch keineswegs im Widerspruch. Lediglich die Zeitperspektive ist eine unterschiedliche. Die Patientenversorgung hat jeweils oberste Priorität und stellt den primären Verantwortungsbereich der EB-Ambulanz dar. Um die hohe Betreuungsqualität auch in Zukunft sicherzustellen



© EB-HAUS AUSTRIA

und zu verbessern, wird auch weiterhin daran gearbeitet, die Vernetzung, den Wissenstransfer und die Zusammenarbeit mit der Forschung – Stichwort: klinische Studien – zu intensivieren. 🌸



© R. HAMETNER (3)

Expertisezentrum – ERN-Skin. Nach einem umfangreichen Bewerbungsprozess darf sich das EB-Haus Austria seit Dezember 2016 über die offizielle Designation zum EU-Kompetenzzentrum und als Teil des Europäischen Referenznetzwerkes für seltene Hauterkrankungen (ERN-Skin) freuen. Die fachliche Expertise am EB-Haus und die hervorragende Zusammenarbeit mit der

ERN-SKIN

56 EXPERT CENTRES
FROM 18 COUNTRIES



Europäisches Referenznetzwerk für seltene Hauterkrankungen

Patientenselbsthilfeorganisation DEBRA Austria spielte eine ausschlaggebende Rolle für diese Entscheidung. Die Ernennung erfordert zukünftig ein verstärktes Augenmerk auf das Qualitätsmanagement, Reflexion gewohnter Prozesse und kontinuierliche Weiterentwicklung im Sinne des Ausspruchs von Philip Rosenthal: „Wer aufhört besser zu werden, hat aufgehört gut zu sein.“ 🌸

© WWW.GENODERMATOSES-NETWORK.ORG

EB-Akademie: Ausbilden und netzwerken

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

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

Vernetzung und Wissensaustausch. Eine Besonderheit von seltenen Erkrankungen ist, dass behandelnde Ärzte und Therapeuten meist nur mit wenigen Patienten in Kontakt kommen und somit der Aufbau von Expertise oft nicht so einfach möglich ist. Daher ist der intensive Austausch mit Kollegen von großer Bedeutung. Im Zuge der Vernetzung mit der EB-Gemeinschaft besuchten Vertreter der EB-Aka-

demie zahlreiche internationale Kongresse und Fortbildungen, um ihr Wissen weiterzugeben und von den Erfahrungen der anderen zu profitieren. Dr. Gabriela Pohla-Gubo gab u. a. eine Fortbildung über Labordiagnostik bei EB in der Ukraine und nahm an einem Workshop zum Thema „Erstellung eines internationalen EB-Registers“ in Irland teil. Auf Konferenzen in Zagreb, London und Santiago de Chile informierte sie über EB-CLINET.

Das EB-Haus heißt auch viele internationale Mediziner und medizinisches Fachpersonal willkommen, die in ihren Heimatländern EB-Patienten behandeln und sich für ihre tägliche Arbeit fortbilden wollen. Im vergangenen Jahr besuchten beispielsweise eine Zahnärztin aus Serbien, Krankenschwestern und DEBRA Mitarbeiterinnen aus Neuseeland und Australien, ein Dermatologe aus Brasilien sowie ein Chirurg und zwei Krankenschwestern aus Polen das EB-Haus. Mitarbeiterinnen aller drei Einheiten des EB-Hauses informierten die internationalen Gäste über die Arbeit vor Ort und ein reger Wissensaustausch entstand.

EB-Register. Das Jahr 2016 war geprägt von intensiver Arbeit rund um das Thema EB-Register. Die nationale und internationale Forschung bringt vermehrt neue Therapieansätze für EB. Diese müssen vor ihrer Zulassung in klinischen Studien auf ihre Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit hin getestet werden und dafür bedarf es EB-Betroffener als Studienteilnehmer. Durch die Seltenheit und die vielen verschiedenen Formen der Krankheit gibt es oftmals nur wenige EB-Patienten, die für eine klinische Studie in Frage kommen. Ein Register, welches alle EB-Patienten samt genauer Diagnose listet, ist für die Rekrutierung der Studienteilnehmer daher unerlässlich.

Das Register des EB-Hauses Austria wurde auf eine neue Software umgestellt, welche das Datenmanagement unter Einhaltung der aktuellen Datenschutzregeln vereinfacht. Im Zuge dieser Umstellung wurden die bisherigen Daten genau überprüft und aktualisiert. Im Juni 2016 trafen sich internationale Vertreter von EB-Zentren gemeinsam mit



Regelmäßiger Wissensaustausch in der EB-Akademie

© UWE BRANDL - WERBAGENTUR/PRESSEFOTOGRAF

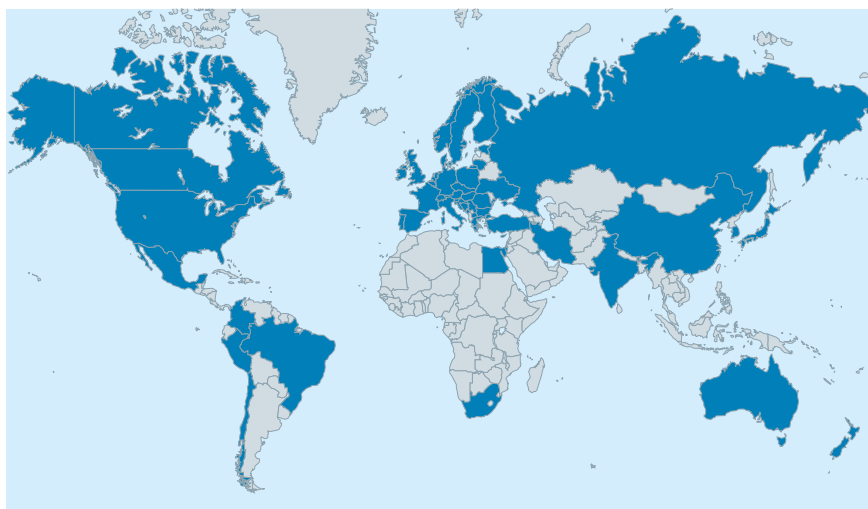
Softwareentwicklern in Dublin, um in einem gemeinsamen Projekt ein internationales EB-Register aufzubauen. Hier brachte die EB-Akademie ihr Wissen und ihre Erfahrungen zu den Anforderungen aktiv ein (z. B. wie soll ein standardisierter Datensatz aussehen).

5-Jahres-Jubiläum. EB-CLINET ist ein klinisches Netzwerk von EB-Zentren und Experten, das 2011 von der EB-Akademie ins Leben gerufen wurde. Die große Anzahl der internationalen Patienten im EB-Haus, die eine oftmals lange und mühsame Reise nach Salzburg auf sich nehmen, um hier qualitativ gute medizinische Versorgung zu erfahren, gab den Anstoß für die Initiierung dieses Projekts. Nicht der Patient, sondern die Expertise sollte reisen, war die Idee.

Im Jahr 2016 feierte EB-CLINET sein 5-jähriges Jubiläum und hat sich in dieser Zeit als aktives, stetig wachsendes, angesehenes internationales Netzwerk etabliert. Wir können eine sehr positive Bilanz aus den letzten 5 Jahren ziehen: seit Beginn sind 83 EB-Experten aus 56 Ländern der Initiative als Partner beigetreten (Stand: Dezember 2016). Drei EB-CLINET Konferenzen haben in Salzburg und London stattgefunden und seit dem Start der „EB-CLINET News“ im September 2014 wurden bereits 25 Newsletter mit aktuellen Informationen zum Thema EB an die über 450 Kontakte zählende EB-CLINET Gemeinschaft verschickt. Viele internationale Patientenfragen an EB-CLINET und das EB-Haus Austria konnten an Partner vor Ort weitergeleitet werden, um Hilfe in nächster Nähe und

der Landessprache zu bieten.

Erweiterung der interaktiven Karten. Diese Karten auf der EB-CLINET Homepage zeigen die Partner des Netzwerks weltweit. Dies erleichtert das Finden von spezialisierten Ärzten und Therapeuten im eigenen Land oder in der näheren Umgebung. Auf einen Klick sind Informationen und Kontaktdaten der jeweiligen Experten sowie die angebotenen Gesundheitsleistungen zu sehen. 2016 wurden die Karten um die Standorte von Diagnostiklabors erweitert. In naher Zukunft sollen sie noch um eine für klinische Studien wichtige Information angereichert werden: die Standorte von Datenbanken mit biologischem Material (Biobanken). 🦋



EB-CLINET: 83 Partner aus 56 Ländern weltweit sind Teil des klinischen Netzwerks

Betreuung von Spendern und Interessenten. Der persönliche Kontakt zu den Förderern und Spendern im EB-Haus ist uns ein großes Anliegen. Bei uns sind alle Interessenten und Unterstützer immer herzlich willkommen. Vielen von ihnen ist es sehr wichtig zu sehen, wohin ihre Spende fließt und wofür sie verwendet wird. So nahmen über 100 Besucher zum Teil sehr weite Wege auf sich, um Spenden persönlich zu übergeben oder um sich einfach nur über die Arbeit im EB-Haus Austria und über die „Schmetterlingskinder“ und deren Erkrankung zu



Engagierte Spenderbetreuung am Beispiel von Siegwulf Turek (Hippiefest Bad Goisern)

informieren. Spender kamen unter anderem aus Guntramsdorf, Bad Goisern, Stetteldorf, Nettingsdorf, Kaprun aber auch aus Freilassing im benachbarten Deutschland. Die Gäste zeigten sich ergriffen vom Schicksal der „Schmetterlingskinder“ und beeindruckt von der Arbeit, die hier geleistet wird. Aber auch außerhalb des EB-Hauses wird viel Aufklärungsarbeit geleistet: Vertreter der Akademie wurden von mehreren Schulen eingeladen, um über die Spezialklinik zu berichten und waren bei vielen Benefizaktionen sowie Scheckübergaben vertreten. 🦋

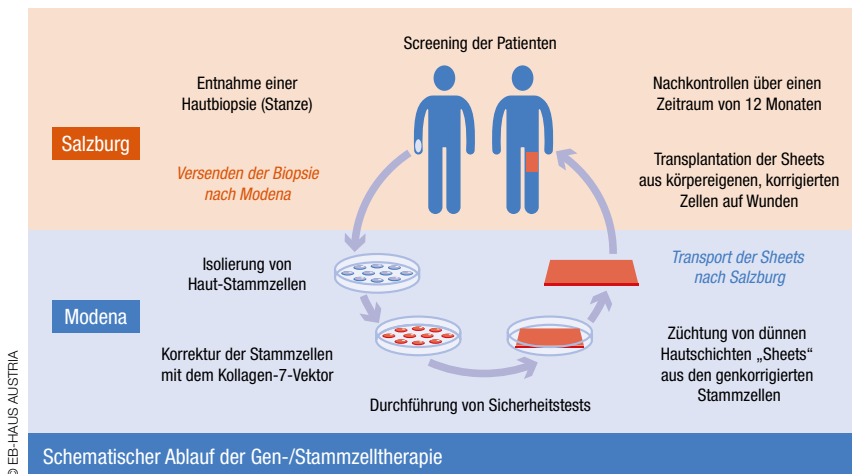
EB-Forschungseinheit: Engagiert für die Heilung

Trotz intensiver Forschung gibt es weltweit noch keine klinisch zugelassene Therapie für Epidermolysis bullosa (EB). Daher hat sich das Team der EB-Forschungseinheit zum Ziel gesetzt, Heilungs- und Linderungsansätze für EB zu entwickeln. Die Erfolge der letzten Jahre zeigen, dass die engagierten Wissenschaftler am richtigen Weg sind. Folgende Forschungsschwerpunkte werden im EB-Haus verfolgt:

- **Gentherapie:** Behebung der Ursache der Erkrankung. Die Veränderungen im Erbmaterial sollen korrigiert werden, damit die Haut stabil und gesund wird.
- **Immunologie:** Entwicklung einer essentiellen Begleittherapie für die Gentherapie. Das Immunsystem muss auf das

Gentherapie für RDEB: Vom Heilversuch zur klinischen Studie. Diese kombinierte ex vivo Zell- und Gentherapie ist das Ergebnis einer langjährigen Zusammenarbeit zwischen dem EB-Haus Austria (Leitung Prof. Johann Bauer) und dem Zentrum für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“ in Modena (Leitung Prof. Michele De Luca). Bereits drei Patienten mit junctionaler EB konnten mit dieser Methode erfolgreich behandelt werden (Ablauf: siehe Grafik). In der Zwischenzeit wurde in Modena ein Vektor für das Kollagen-7-Gen entwickelt, um Patienten mit rezessiv dystropher EB (RDEB) behandeln zu können. Nach dem erfolgreichen Test dieses Vektors in Zellkultur wurden alle für eine Genehmigung einer Gentherapie-Studie notwendigen Dokumente vorbereitet und bei den zuständigen Behörden sowie der Ethikkommission eingereicht. Im Sommer

2016 erhielten wir die Genehmigung für eine Studie mit bis zu 12 RDEB-Patienten. Anfang 2017 wird damit begonnen, wieder in enger Kooperation mit Modena. Die Anwendung dieser Therapieform ist derzeit in Europa einzigartig und nur von spezialisierten Zentren durchführbar, die sich in ihren Kompetenzen perfekt ergänzen: Ein Forscherteam mit Erfahrung in Stammzellbiologie, ein Zentrum für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“, ein klinisches Zentrum mit umfangreicher Erfahrung in EB (EB-Haus) und ein auf die Ent-



wicklung von fortgeschrittenen Therapien spezialisierter Industriepartner, das Universitäts-Spin-off Holostem Therapie Avanzate. In naher Zukunft ist die Implementierung weiterer klinischer Studien für andere EB-Formen wie z. B. Kollagen-17-abhängige JEB geplant. **Dr. Eva Muraier** und **Dr. Elisabeth Mayr**

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

Kleine Wirkstoffe: Diese können zwar nicht die Ursachen heilen, aber das Krankheitsbild von EB verbessern. Häufig sind sie für andere Erkrankungen bereits behördlich zugelassen und können dann auch bei EB zeitnah eingesetzt werden.

Weniger Blasen mit Diacerein – eine Salbe auf dem Weg zur Marktreife. EB simplex (EBS) wird durch Genveränderungen in den Keratinen 5 oder 14 ausgelöst. In diesem Projekt ist es gelungen, den Wirkstoff Diacerein, ein kleines aus der Rhabarberwurzel gewonnenes Molekül, in einer klinischen Studie an 17 Patienten zu testen. Eingeschlossen wurden Kinder von 4 bis 18 Jahren, deren Bla-



Klinischer Status zu Beginn und am Ende der Behandlung

© EB-HAUS AUSTRIA

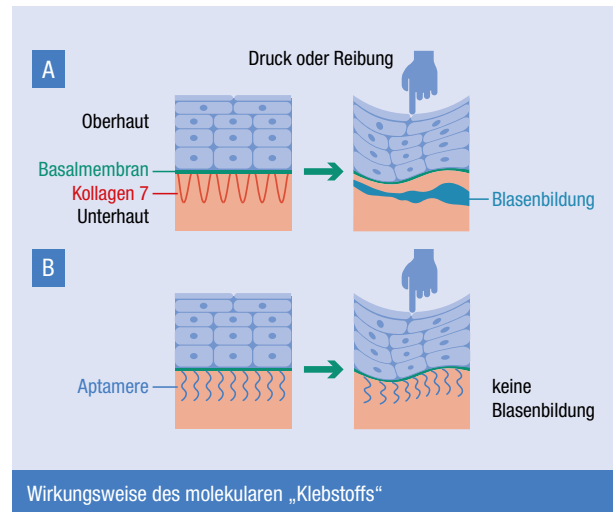
sen durch die Behandlung um durchschnittlich 87 % weniger wurden. Um sicherzustellen, dass dieser Effekt tatsächlich auf der Wirkung von Diacerein beruht, wurden die Patienten in zwei Gruppen eingeteilt, wobei eine Gruppe die wirkstoffhaltige Salbe erhielt, die andere Gruppe eine Salbe ohne Wirkstoff. Nach einer ersten Behandlungsreihe wurden die Gruppen getauscht. Der Vergleich dieser beiden Gruppen zeigte einen deutlichen Unterschied in der Anzahl der Blasen. Erfreulicherweise wurden keinerlei negative Nebenwirkungen beobachtet. Die guten Ergebnisse dieser Studie ermöglichten das Aufgreifen dieses Projektes durch die Firma Castle Creek Pharmaceuticals, die diese Salbe nun zur Marktreife – und damit zur Verfügbarkeit für Patienten – bringen wird. 🦋 **Dr. Verena Wally**

Vitamin-D-Salbe zur Verbesserung der Wundheilung. Im Herbst 2016 startete eine klinische Studie, welche die positive Wirkung einer Vitamin-D-Salbe für die Wundheilung bei Patienten mit dystropher Epidermolysis bullosa (DEB) zeigen soll. Die Grundlage für diese Studie lieferten Dr. Christina Gruber und Dr. Josefina Piñón-Hofbauer, die sich schon lange mit dem Einfluss von Vitamin D auf Hautzellen beschäftigen. Im Labor konnte vorab gezeigt werden, dass durch die Behandlung von DEB-Hautzellen mit Vitamin D die zelleigene Abwehr gegen Mikroben verstärkt und das Schließen von Wunden beschleunigt werden kann. Aufgrund dieser Daten wurde eine Salbe entwickelt, die den Wirkstoff Calcipotriol – ein Vitamin-D-Analog – beinhaltet. Diese Salbe wird auf offenen und chronischen Wundarealen aufgetragen und soll dann direkt ihre positive Wirkung entfalten. 🦋 **Dr. Christina Gruber**

Beeinflussen kleine RNAs den Verlauf von RDEB? Im Juni 2016 bestätigte der FWF die Finanzierung eines Grundlagenforschungsprojektes, das den Einfluss von kleinen

RNAs auf den Verlauf von RDEB erforschen soll. Solche Unterschiede in der RNA von verschiedenen Patienten und Hautzelltypen können unter anderem Hinweise auf die bisher noch ungeklärte Ursache der Entstehung von äußerst aggressivem Hautkrebs liefern. Dabei spielt nicht nur normale RNA als Bauplan für Proteine eine Rolle, sondern auch die bei „Schmetterlingskindern“ noch wenig untersuchten mikro RNAs, die regulatorische Funktionen in den Zellen übernehmen. Diesen wurde bereits im Zusammenhang mit anderen Erkrankungen eine große Bedeutung zugewiesen. In unserem Projekt werden erstmals solche mikro RNAs als mögliche Einflussfaktoren auf den Verlauf von RDEB untersucht. 🦋 **Dr. Verena Wally**

Molekularer Klebstoff für RDEB-Haut. 2016 ist es gelungen, eine Förderung der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg für ein hoch interessantes Projekt zu bekommen: Jetzt können wir einen neuen therapeutischen Ansatz entwickeln, um die Blasenbildung bei RDEB-Patienten zu verringern oder zumindest drastisch einzuschränken. Die Haut besteht aus mehreren Schichten, die durch Eiweißmoleküle miteinander verbunden sind. Bei RDEB-Patienten fehlt eines dieser Eiweiße. Das führt in Folge dazu, dass sich bei leichtem Druck oder Reibung die Hautschichten voneinander trennen und es dadurch zur Blasenbildung kommt. In diesem Projekt wird unter meiner Leitung ein therapeutisches Molekül (Aptamer), entwickelt, das als Ersatz für das fehlende Eiweiß die Verbindung zwischen den Hautschichten wiederherstellt. In Anlehnung an seine Funktion, bezeichnen wir dieses Molekül als molekularen Klebstoff. 🦋 **Dr. Thomas Lettner**



Wirkungsweise des molekularen „Klebstoffs“

© EB-HAUS AUSTRIA

Internationale EB-Forschung – Eine weltweite Mission

Warum fördern wir internationale Forschung und welche Rolle spielt DEBRA International dabei?

DEBRA Austria ist in der glücklichen Lage, EB-Forschung fördern zu können. Die besten Forschungsgruppen sind aber nicht nur in Österreich sondern weltweit zu finden. Unter dem Dach von DEBRA International organisieren wir Ausschreibungen und wissenschaftliche Expertensitzungen, bei denen die besten internationalen Forschungsprojekte ausgewählt werden (siehe nächster Beitrag). Um Ressourcen bestmöglich zu bündeln und Kosten zu sparen, finanzieren DEBRA Austria und DEBRA UK gemeinsam eine Forschungsmanagerin, Dr. Clare Robinson, die diese Aktivitäten koordiniert. Das Schöne daran ist, dass wir mit unserem Dachverband DEBRA International eine Marke geschaffen haben, die in der wissenschaftlichen Gemeinschaft für die Förderung erstklassiger EB-Forschung steht. So verfolgen wir gemeinsam ein Ziel: International die Besten zu finden und zu unterstützen, die im Bereich Epidermolysis bullosa forschen. Mittlerweile kommen auch weitere DEBRA Gruppen ins Boot, die kleinere aber ebenso wertvolle Beiträge zu vielversprechenden Forschungsprojekten leisten möchten.

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. Peer-Review bedeutet wörtlich, dass Experten mit ähnlichen Kompetenzen („Peers“) die Anträge ihrer Fachkollegen kri-

tisch begutachten. Sie geben dabei oft auch wertvolle Anregungen, die nicht selten in die Forschungsprojekte einfließen. Die Erfahrung hat gezeigt, dass man so die besten Projekte aus den eingereichten Anträgen herausfiltert.

- **Ausschreibung:** DEBRA International schreibt öffentlich aus, welche Art von Projekten gefördert werden soll (Forschungsbereiche, Anzahl der Projektpartner, Laufzeit der Projekte, Förderhöhe).
- **Einreichungen:** Interessierte Antragsteller reichen ihre Projektanträge ein.
- **Begutachtung – Phase 1:** Externe Experten beurteilen die Projekte zunächst schriftlich nach folgenden Kriterien:
 - 1) Wissenschaftliche Qualität und Originalität
 - 2) Machbarkeit bezüglich Zeitrahmen und Projektressourcen
 - 3) Relevanz für EB (Potenzial für Diagnose oder Therapie)
- **Begutachtung – Phase 2:** Danach berät das MSAP (Medical and Scientific Advisory Panel) im Rahmen von Jurysitzungen und kommt zu einer Endauswahl von Projekten, die zur Förderung empfohlen werden (siehe Beitrag auf der nächsten Seite).
- **Förderzusage:** Die erfolgreichen Antragsteller erhalten, entsprechend der verfügbaren Mittel im Fördertopf, ein Förderangebot. Die Förderzusage kann auch Bedingungen enthalten (z. B. den Fokus auf ein bestimmtes Projektziel oder die Kürzung der beantragten Kosten).

Wer berät uns in Forschungsfragen? DEBRA International – und damit auch DEBRA Austria als eine der aktivsten



Experten beraten über künftige Forschungsschwerpunkte



Mitglieder des MSAP bei einer Jurysitzung in Wien

forschungsfördernden Landesgruppen – wird von einem Expertengremium aus erfahrenen EB-Wissenschaftlern und -Klinikern beraten. Das Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) tritt üblicherweise zwei Mal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsanträge zu begutachten. Bei diesen Jurysitzungen werden die schriftlichen Einzelbewertungen von externen Experten zusammengeführt und diskutiert. So stellen wir sicher, dass nicht die Meinung einzelner, sondern der Austausch von Experten zu einer Entscheidung führt.

Mitglieder des MSAP 2016:

- Prof. Giovanna Zambruno (Italien), Vorsitzende
- Dr. Adrian Heagerty (UK), Stellvertretender Vorsitzender
- Prof. Jo-David Fine (USA)
- Prof. Veli-Matti Kähäri (Finnland)
- Prof. Thomas Magin (Deutschland)
- Prof. Fulvio Mavilio (Frankreich)
- Dr. Jemima Mellerio (Großbritannien)

- Prof. Guerrino Meneguzzi (Frankreich)
- Dr. Carien Niessen (Deutschland)
- Prof. Lydia Sorokin (Deutschland)
- Prof. Jouni Uitto (USA)
- Prof. Fiona Watt (UK)
- Dr. Rainer Riedl, Patientenvertreter

Welche Ansätze gibt es, EB zu lindern oder zu heilen? Weltweit haben sich einige Therapieansätze herauskristallisiert, die auf die eine oder andere Weise Linderung bzw. Heilung für EB versprechen. Grundsätzlich unterscheidet man zwischen systemischen und lokalen Therapien. Bei systemischen Therapien wird der ganze Organismus behandelt, beispielsweise durch Injektion eines Wirkstoffs in die Blutbahn. Lokale Therapien sind auf den Ort der Erkrankung (Haut bzw. einzelne Hautareale, Schleimhäute) beschränkt. Das können zum Beispiel Injektionen rund um Wunden sein oder Hauttransplantationen an besonders beanspruchten Körperstellen. 🦋

Proteintherapien:



Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

Zelltherapien:



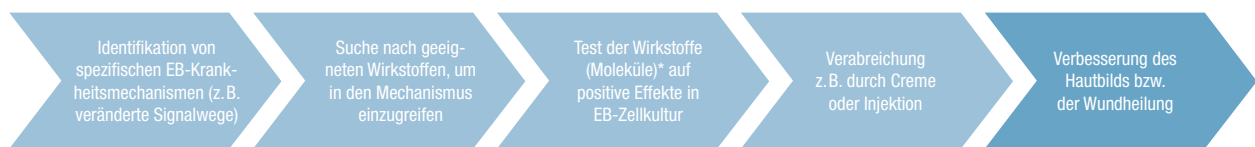
Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

ex-vivo-Gentherapie:



Permanente Heilung an den behandelten Körperstellen

Therapeutische Moleküle (Small Molecules):



* Wenn der Wirkstoff schon als Medikament zugelassen ist, dann kann eine weitere Zulassung für EB relativ rasch erfolgen.


Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

Aktuelle Therapieansätze zur Linderung oder Heilung von EB

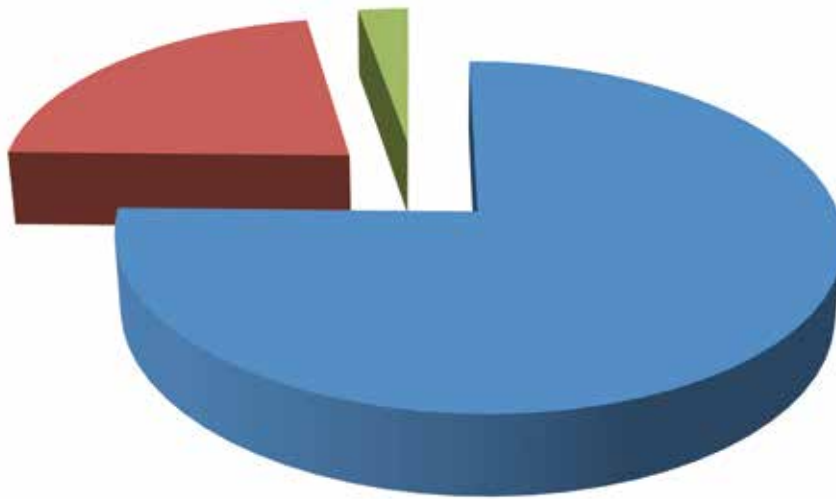
© DEBRA AUSTRIA

DEBRA Austria – Finanzbericht 2016

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2016 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2016. 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 2016 (Jahresabschluss 2016), die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen gemäß § 4a Abs. 8 Z 1 EStG 1988 (Spendenabsetzbarkeit) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhänder wurden von der Wirtschaftsprüfungskanzlei PwC Austria durchgeführt. 

Mittelherkunft				5.911.732,77
Spenden				
	Gewidmete Spenden		0,00	
	Ungewidmete Spenden		5.837.444,53	
	Allgemein	5.576.138,64		
	Erbschaften	261.305,89		
Mitgliedsbeiträge			5.684,00	
Sonstige Einnahmen			22.500,00	
Erträge Kapitalvermögen			46.104,24	
Mittelverwendung				5.911.732,77
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke			4.275.006,18	
	Hilfe für EB-Betroffene	193.446,54		
	Medizinische Versorgung (EB-Haus: Ambulanz)	328.053,70		
	Forschung (EB-Haus: Forschungseinheit und klinische Forschung)	1.717.462,74		
	Ausbildung und Vernetzung (EB-Haus: Akademie und EB-CLINET)	89.698,55		
	Führung und Administration EB-Haus	38.389,80		
	EB-Forschung extern	934.519,19		
	Informations- und Öffentlichkeitsarbeit	973.435,66		
Spendenwerbung und Spenderbetreuung			1.246.992,77	
	Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit und Spendenwerbung	1.174.935,03		
	Spenderbetreuung	72.057,74		
Verwaltungsaufwand			152.601,17	
Zuweisung Rücklage			237.132,65	
Jahresergebnis des Vereinsjahres 2016				0,00



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

Mittelverwendung bei DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa



© P. HAMETNER



© Österreichische Lotterien/achim Beniek

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

Ein Gewinn für die Menschen

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



Gut für Österreich.

österreichische
LOTTERIEN

Ausgewählte Presseartikel

Wir danken den Verlagen herzlich für die Abdruckgenehmigungen und unentgeltliche Nutzungserlaubnis der Presseclippings.

Das steirische Schmetterlingskind hat ein Leben lang Schmerzen ► Hilfe tut Not Unser Herz geht auf für Gerald...

Niemand von uns, die wir so „normal“ dahinleben, kann sich vorstellen, wie das ist. Wenn man Schmerzen hat. Ein Leben lang. Ob man geht. Oder steht. Oder liegt. Manchmal so unerträglich, dass man es nicht aushält. Wir können sie Gerald, einem Schmetterlingskind, nicht abnehmen. Aber seine Situation erleichtern. Mit einem Therapiestuhl.

Bei der „Krone“-Weihnachtsaktion stellen wir Ihnen jeweils an den vier Adventsonntagen vier Familien vor, denen wir helfen wollen. Müssen, eigentlich. Doch schon wie in den Vorjahren möchten wir den heutigen Feiertag für eine fünfte dazu nehmen. Urteilen Sie bitte selbst...

Über Gerald haben wir schon einige Male geschrieben, er ist so ein besonderes Kind, das es vermag, uns – und seine Umwelt – zu tiefst zu rühren. Als Schmetterlingskind ist er auf die Welt gekommen, und was so leicht und harmlos klingt, ist die Hölle auf Erden. Blutige, riesige Blasen überall, die aufplatzen, verbunden werden müssen, höllisch wehtun – die machen sein Leben aus. Normal liegen, sitzen, stehen, gehen – Gerald kann es nicht. Wenige Schritte bringt er auf Fußsohlen, die auch voller Blasen sind, zu stande, doch auch die werden zuweilen zur Qual. Gerald ist mittlerweile zehn,

Unser Spendenkonto!

IBAN: AT072081502500718404
KW Steierkronen-Weihnachtsaktion



Gerald ist jetzt zehn, wir kennen ihn seit vielen Jahren. Niemand von uns kann erahnen, wie es einem Schmetterlingskind geht...



verstellt. Er versteht, dass er anders ist als andere. Er jammert nicht. Klaut nicht. Tröstet er bei seinen Schutzengeln, die für ihn real da sind. Wie besonders dieses Kind ist, sieht man schon daran, dass er, den das Schicksal so hart getroffen hat, sie bittet, anderen Menschen beizustehen in Notfällen. Die sie nötiger brauchen als er. Gerald ist ein spezielles, weises, ganz wunderbares Kind. Mittlerweile kann er in die Schule gehen, das ist für ihn das Allerschönste. Doch längeres Sitzen ist ihm unmöglich. Und während andere Kinder sich profane Dinge herholen, wünscht er sich einen Therapiestuhl, der ihm das Sitzen ein bißel erleichtert. Den die Familie allein nicht finanzieren kann. Weil er so gerne in die Schule geht. Weil er gerne lernen möchte. Helfen wir Gerald.

Christa Blümel
und Claudia Füllner

KRONEN ZEITUNG STEIERMARK, 8. 12. 2016

Vielseitig: Einst Pädagogin, jetzt Molekularbiologin

Sophie Kitzmüller forscht intensiv an der Schmetterlingskrankheit

Von Elisabeth Proch

RIED, SALZBURG. Es gibt Lehrer, die mit ihrer Art zu unterrichten das Leben ihrer Schützlinge in glänzliche neue Bahnen lenken. Sophie Kitzmüller weiß genau, wovon die Rede ist: Die Riederin hat ursprünglich die Bundesanstalt für Kindergartenpädagogik besucht. Aber ihr Lehrer hat mit seiner mitreisenden Art zu unterrichten das Interesse seiner Schülerin an etwas ganz anderem geweckt: Biologie. „Also habe ich die Studienpläne durchgesehen und mich für ein Genetik-Studium entschieden“, sagt die begeisterte Riederin. Unterricht, der begeistert, ist also der Grund dafür, dass Sophie Kitzmüller heute in Salzburg ein Doktoratsstudium der Immunologie absolviert und intensiv an der Schmetterlingskrankheit (Epidemioleukidämie, kurz EB) forscht.

Haut, zart wie ein Schmetterling
„Schmetterlingskind“ – harmlos liest sich dieser Ausdruck. Dahinter verbirgt sich jedoch eine genetisch bedingte, heimtückische Hautkrankheit. Sie wird so bezeichnet, weil die Haut der erkrankten Kinder so zart wie die eines Schmetterlings ist. Harmlose Verletzungen können bei Erkrankten zu Blasen und Wunden am ganzen Körper führen. Sophie Kitzmüller hat ihre Doktorarbeit der Suche nach einer geeigneten Therapie gewidmet.

33
JUNGE
INNVIERTLER
MIT ZUKUNFT



Arbeit im Labor (Rudolf Hometner)

Rund 500 Erkrankte gibt es in Österreich. Kitzmüller arbeitet im EB-Haus in Salzburg, einer Spezialambulanz. Dort wird intensiv an menschlichen Stammzellen geforscht. Die Wissenschaft ist mittlerweile im Stande, diese Zellen zu entnehmen, den Defekt zu reparieren und ein vollkommen gesundes Stück Haut rückzutransplantieren. Dass diese Hautstücke nicht vom Körper abgestoßen werden, ist eine schwierige Aufgabe, welche die Wissenschaft noch Jahre beschäftigen wird. Sophie Kitzmüller sieht darin nicht nur den Inhalt ihrer Doktorarbeit, sondern ihre Lebensaufgabe: „Die

Genetik ist ein Forschungsfeld, das sich ständig weiterentwickelt. Entscheidet man sich für dieses Gebiet, bleibt man sein ganzes Leben lang dabei.“

Der Morgenmensch, täglich die Erste im Büro, ist aktuell am EB-Haus als Studienkoordinatorin engagiert. Sie fungiert dabei als Bindeglied zwischen Forschung und Organisation. Da an einer Heilung der Schmetterlingskrankheit weltweit geforscht wird, ist es Kitzmüllers Aufgabe, einen Überblick über die Forschungsergebnisse zu behalten und die Entwicklungen zusammenzuführen. „Dieser Bereich liegt mir sehr“, sagt Kitzmüller, zu deren großen Stärken das Organisieren zählt.

Die Wissenschaftlerin ist sowohl in der Arbeit als auch in ihrem Privatleben ein geselliger Mensch. Im Forscherteam am EB-Haus fühlt sie sich pudelwohl. „Dort ist es fast wie in einer großen Familie.“ In ihrer Freizeit frönt die 30-Jährige gerne einem leiseren Hobby: Geselliges Partyspielen. „Vom Risiko bis hin zu Partyspiel ist alles dabei“, sagt die 30-Jährige und lacht.

Obwohl sie immer gerne für ein Wochenende in den Kreis ihrer Familie nach Ried zurückkehrt, sieht Sophie Kitzmüller ihre Zukunft an der Salzburg. „Ich würde sehr gerne am EB-Haus bleiben. Falls dies nicht klappt, möchte ich wieder etwas finden, das mich genauso begeistert. Denn jeder Forscher möchte an etwas arbeiten, in das er sein Herzblut stecken kann.“

Neue Hoffnung für Schmetterlingskinder

„Schmetterlingskinder“ leben mit einer angeborenen und folgenschweren Hauterkrankung. Nichts wünschen sie sich sehnlicher als ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen. Dieser Traum kann nur mit exzellenter Forschung in Erfüllung gehen. Der Forschungsgruppe von Dr. Arabella Meixner gelang vor Kurzem am Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA) der Österreichischen Akademie der Wissenschaften ein bemerkenswerter Forschungserfolg auf dem Weg zur Heilung von „Schmetterlingskindern“. Dabei kamen induzierte, pluripotente Stammzellen (iPS-Zellen) zum Einsatz. Ziel des Forschungsprojekts war es zu zeigen, dass eine Therapie mit Fibroblasten aus iPS-Zellen erfolgreich sein kann. Dies konnte nun wissenschaftlich nachgewiesen werden und zeigt sich an der deutlich erhöhten Reißfestigkeit der Haut nach der Behandlung. „Unser mechanischer Belastungstest mit einem weichen Radiergummipinsel zeigte, dass die Haut der behandelten Maus stabil war und keine Wunden mehr entstanden. Somit scheint die vorliegende Methode für eine zukünftige Therapie geeignet“, freut sich Dr. Meixner.

So geht es weiter

Nachdem am IMBA der Grundstein für eine derartige Therapie gelegt wurde, soll als nächster Schritt die Zusammenarbeit mit Partnern aus dem klinischen Bereich und mit Biotech-Unternehmen gesucht werden. Dabei soll in klinischen Studien der Einsatz von pluripotenten Stammzellen im Rahmen einer Therapie am Menschen getestet werden.

Das am IMBA durchgeführte Projekt wird in Zusammenarbeit mit DEBRA Austria, der Patientenorganisation für Menschen mit Epidermolysis bullosa, durchgeführt. Seit 2012 wird dieses Projekt von den Österreichischen Lotterien großzügig unterstützt.

de.imba.oeaw.ac.at/
www.schmetterlingskinder.at

SCHÄRDINGER/RIEDER VOLKSZEITUNG, 27.10.2016

Die Schmetterlingskinder – Zerbrechliches Glück

Text: Hanno Rheinberg, Fotos: DEBRA Austria, Hanno Rheinberg, Rainer Riedl

Vor einigen Jahren wurde ich für eine Veranstaltung für Tuchzubehälter in einem Schloss bei Salzburg engagiert. Die Gage war sehr gut, die Menschen gut gekleidet und meine Zauberer machte allen Spaß. Es waren auffallend viele Kinder da. Und wie Kinder nur einmal sind, verfügten sie mich schon bald von Tisch zu Tisch. Aber diese Kinder umgibt eine zerbrechliche Aura. Sie hatten teilweise verknöppelte Hände und Finger, offene Stellen am Körper und waren im wahrsten Sinne des Wortes zerbrechlich, wie die Flügel eines Schmetterlings.

Es war der Abend eines internationalen Kongresses bei dem es um Schmetterlingskinder ging. Das ist ein Begriff für Kinder, die an einem seltenen Gendefekt erkrankt sind, der ihre Haut sehr empfindlich und verletzlich macht. Wunden und Schmerzen sind ihre lebenslangen Begleiter. Viele Kinder sterben bei dem aggressiven Krankheitsverlauf sehr früh.

Der Abend hat mich nachhaltig beeinflusst. Ich versuchte mir die Gage denn ich wäre mir sehr schuldig vorgenommen. Geld von einer Gruppe zu nehmen, die alles in Bewegung setzt, um Gelder aufzutreiben um Kindern und deren Eltern zu helfen. Und ich versage nicht – bei all dem Leid – den fröhlichen Lachen und Stauern dieser Kinder. Als Vater eines getauften Sohnes werden manche Alltagsväter an so einem Abend sehr klein.

Im Laufe der Jahre habe ich den Kontakt nicht abreißen lassen. Ich habe erbeten für die Kinder oder für die Selbsthilfegruppe der betroffenen Eltern gearbeitet. Wenn ich für Banken oder Firmen zauberte, habe ich dies um die Wette nachzusehen um eine Fair-Spende für diese Gruppe gemacht.

Interessanterweise wieder Kontakt zu der DEBRA Gruppe hatte, sah ich die Kinder und konnte ihre Entwicklung verfolgen. Einige fehlten plötzlich, andere entwickelten sich weiter zu faszinierenden Persönlichkeiten. Es war ein schönes Gefühl einen wichtigen Beitrag dazu leisten zu können. Wenn ich von so einem Auftritt nach Hause fuhr, war ich glücklich als bei so manchem Fingerring, wo ich prägnante Wünsche Manager für ein tolle Gage „bezauberte“.

Ich erlaube das nicht, weil ich denke, dass es eine besondere Meisterleistung gewesen wäre. Aber jeder der so etwas Ähnliches erlebt hat weiß, dass er sich selbst viel Gutes damit tut. Es soll auch ein Appell sein, doch einmal selbst so etwas zu versuchen. Wir haben ein Talent und beherrschen eine Kunst, mit der man auch viel Gutes tun kann. Aber machen Sie nicht dort halt, wo es um die Überwindung der Spende geht.

Interessieren Sie sich dafür, wofür das Geld geht, lernen Sie betroffene Menschen persönlich kennen. Denn Sammler und Sponsoren, Charity und Wohltätigkeit haben viele Gesichter. Es ist schön geworden, sich bei Kaviar und Champagner in der Öffentlichkeit großartig zu zeigen. Viele der Aktionen, die im Namen der Barmherzigkeit durchgeführt werden, sind große PR-Aktionen, wo deren alle profitieren, nur die Neulandenden am wenigsten.

In diesem Sonderthema werde ich Ihnen unglaubliche Projekte vorstellen, die Zauberer sind – ohne es an die große Glocke zu hängen – auf eigene Kosten durchführen um anderen zu helfen. So stehen stellvertretend für viele Kollegen und Freunde. Es würde den Rahmen dieser Abhandlung sprengen, hier alle Projekte vorzustellen.



IM BRENNPUNKT

HR: Wie sind Sie persönlich dazu gekommen? Wenn ich mich richtig entsinne, waren Sie ja bei einer Telefongesellschaft im Management.

RR: Ich habe eine Tochter mit EB und bin Mitgründer von DEBRA Austria (1995). Im Jahr 2000 ist ein „Mäzen erschienen“, der uns bei den ersten Schritten geholfen hat. Er hat mich in seiner Firma angestellt, sodass ich neben meiner Managementtätigkeit bei T-Mobile erstmals einigermaßen professionell für DEBRA Austria arbeiten konnte. Damals habe ich mir den Beinamen „Vater der Schmetterlingskinder“ in den Kopf gesetzt. Der Plan, ein EB-Haus zu bauen, ist dann 2005 auch gelungen. Letztlich Jahr haben wir 20 Jahre DEBRA Austria und 10 Jahre EB-Haus Austria gefeiert.

HR: Was sind Ihre weiteren Ziele?
RR: Linderung und/oder Heilung für EB.

Weiterführende Informationen zum Thema:
DEBRA Austria
Am Heumarkt 23/1
1030 Wien
Tel.: + 43 1 876 40 30
office@debra-austria.org
http://www.debra-austria.org

SPENDEN
IBAN: AT022011180080181100
BIC: GIBAAT33XXX

DÜNNE HAUT

Das Wiener Start-up Scarletred entwickelt ein Medikament, um Hautverletzungen von Schmetterlingskindern rascher zu heilen.



Bei milden Verletzungen im Gesicht und an den Unterarmen verursacht Anna auf den ersten Blick nichts von anderen gleichaltrigen Mädchen. Dennoch ist sie mehrere Stunden lang unter der 12-jährigen unter dem Gendefekt Epidermolysis bullosa (EB). Da ihre Haut so zerbrechlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, werden Verletzungen als Schmetterlingskinder betrachtet. Heilung war bis jetzt nicht möglich. „Daher setzen wir unsere ganze Hoffnung auf die Forschung“, sagt Anna.

STARKES ENZYM
Das Wiener Start-up Scarletred konnte der Hochdruck geflügelten Genentherapie mit einem Team bei der Mikrobiologin Heidi Schuster eine App zum datenbasierten Hautreparatur entwickeln. Der Erfolg ist Funktion einer Rekonstruktion, obwohl der Farbstoff bei Druckverlust, und wird jedes Mal, wenn die untere Hautschicht platziert. Mit der App wird die Stelle abgefragt, das Foto in eine Online-Datenbank hochgeladen und automatisch ein Patentantrag eingereicht.
Schüler: „Wir haben damit ein digitales Werkzeug entwickelt, das erstmals die objektive visuelle Analyse von Hautverletzungen ermöglicht. Es dokumentiert den Krankheitsverlauf auch von zu Hause aus, weil Anna und Patrick via App mit Scarletred auch ein monatliches Foto mitbringen, das vor die üblichen Termine nicht. Das dient enthaltenen Eltern, die Spezialambulanz, wo die bei Schmetterlingskindern typischen Blasen und Narbenbildungen reduzieren und die Wundheilung beschleunigen.“

Mehr zu APP UND HAUTSTÜCKER
www.scaretred.com

FORSCHEN & ENTDECKEN – DAS WISSENS-MAGAZIN DER STADT WIEN, JUNI 2016

IM BRENNPUNKT

Doch starten wir bei meinem ganz persönlichen Lieblingsprojekt, den Schmetterlingskindern!

Die Schmetterlingskinder

Stellen Sie sich vor, Sie bekommen ein Kind. Alle sind glücklich. Doch dann bemerken Sie, dass Ihr Kind eine ganz empfindliche Haut hat, dass sie bald von großen Blasen bedeckt ist, die sich entzünden und platzen. Ihr Baby schreit vor Schmerzen. Sie sind ratlos und verzweifelt. Schließlich erfahren Sie, dass Ihr Kind an einem seltenen Gendefekt leidet, der tödlich enden kann und im besten Fall Ihr Kind sein Leben lang begleitet. Unabwägbarer Schmerz und ständige Wundbehandlung werden von nun an Ihre Wegbegleiter sein.

So fühlte sich Eltern eines Schmetterlingskinds. Es handelt sich um eine Krankheit, die viele Familien haben kann. Bei Krankheiten, für die es in Österreich gerade einmal 500 bekannte Fälle gibt, darf man auch nicht erwarten, dass Arzteinrichtungen Gelder in medizinische Forschung investieren. So brutal es klingt, aber das merkt sich auch. Die Krankheit bleibt unbehandelbar. Eine aussichtslose Situation?

Nicht für engagierte Eltern die beschließen, das Schicksal selbst in die Hand zu nehmen. Ärzte, Pflegepersonal, Eltern und Kinder bilden ein starkes Team. Einer der Väter verteilte seinen sicheren Managerposten und widmete sich der Gruppe um die Dinge weiter voranzubringen. Nach wenigen Jahren stapelt er mit all dem Heile eine engagierte Aktion aus dem Boden. Es entsteht eine Selbsthilfegruppe und später in Salzburg aus privaten Geldern eine Spezialklinik, wo neben der Behandlung des Betroffenen auch geforscht wird.

Ich frage Herrn Dr. Rainer Riedl über sein beispielloses Engagement, das ihn auch den Titel „Österreicher des Jahres“ eingebracht hat.

HR: Die Schmetterlingskinder sind in der Presse sehr präsent. Das ist wohl ein Verdienst von Ihnen und Ihrem Team. Professionelle Werbung macht sich offenbar bezahlt. Wie sind Ihre Gedanken dazu?

RR: Ohne entsprechende Informationsarbeit weiß niemand um die konkreten Probleme und niemand kennt den Bedarf. Daher ist „Werbung“ und Öffentlichkeitsarbeit enorm wichtig, vor allem in einem Bereich, wo die öffentliche Hand nicht unterstützt. Unser „Charity“ versteht sich in der Folge das Organisieren von konkreten Spendenaktionen.

Im Fall von DEBRA Austria waren das Benefizkonzerte, Lesungen, Theaterabende, Kunstaktionen, Golfturniere etc. bei denen wir nicht nur ein „Programm“ anbieten haben, sondern auch informiert und dann um Spenden für unsere Projekte gebeten haben, also das EB-Haus Austria (die Klinik für die „Schmetterlingskinder“ im Salzburger Landeskrankenhaus).



...kumt die EB-Forschung und Hilfe für Familien in Notsituationen.

HR: Wie ist Ihre Einstellung zu Künstlern, die das Projekt unterstützen? Zahlen Sie Spenden oder was erwarten Sie von ihnen?

RR: Meistens haben uns Künstler vollkommen kostenlos unterstützt. Wenn die Vergütung von Spenden (Anzeige etc.) gemacht war, haben wir diese bezahlt. Unsere Erwartung an Künstler ist, dass sie für etwaige Sponsoring interessante Programme bieten und über sie unsere Anliegen unterstützen.

Off ist es auch für einen Außenstehenden (also für den Künstler) einfach, das konkrete Anliegen zu formulieren und um Spenden zu bitten. Einem Vater oder einer Mutter eines „Schmetterlingskinds“ fällt dies im Rahmen einer Benefizveranstaltung nicht immer leicht.

HR: Wie kann man aus Ihrer Sicht von Seiten der Unterstützenden sicherstellen, dass eine Charity nicht nur Selbstzweck und Promotion ist, sondern auch für die Sache wirklich etwas bringt?

RR: Ob eine derartige Veranstaltung ein „Herzrentner“ einem Unterstützenden ist oder von ihm zur Eigenwerbung genutzt werden will, merkt man meist schon bei der Vorbereitung. Wir bei DEBRA Austria nutzen fast immer Glück. Selbstzweck und Promotion für andere läßt uns nicht anregen, bevor wir uns jeweils in das „Bewusstsein“ einer Charity eingeleitet haben, haben wir immer sehr kalkuliert, um mögliche finanzielle Risiken auszumitteln. Wir haben unsere Events auch immer sehr detailliert geplant und einiges gut abgewickelt.



SALK-GF Sungler (r.) beim EB-Jubiläum mit Dr. Rainer Riedl (DEBRA-Obmann, l.) Primar Johann Bauer, Ex-Dermat-Vorstand H. Hinzner und den EB-ChefInnen G. Pohl-Gubo und Anja Diem

Rare Disease Day: Aktionstag 27. Feber im Europark

Gemeinsam für die Seltenen

Die Schmetterlingskrankheit mit dem EB-Haus der SALK ist noch die „berühmteste“ unter Tausenden der seltenen Krankheiten. Diese sollen an diesem speziellen Aktionstag ein größeres Forum erhalten: Uniklinikum Salzburg mit PMU, Selbsthilfegruppen und Dachverband sind die Veranstalter.

„Unser Universitätsklinikum verfügt über hohe medizinische Kompetenz bei seltenen Krankheiten mit dem interdisziplinären Zentrum“, sagt SALK-Geschäftsführer Dr. Paul Sungler. Es gibt an die 8000 seltene Krankheitsformen, 80 % genetisch bedingt, zumeist unbehandelbar. Die Epidermolysis bullosa, als Schmetterlingskrankheit bekannte Form, hat ein Salzburger Vorziegzentrum mit EB-Haus und -Akademie. Man hat gerade eine neue Therapieform entwickelt, eine Spezialcreme aus einem Rhabarber-Molekül. Auch für andere rare diseases soll am 27.2. (9-18) im Europark die Stimme erhoben werden.

KRONEN ZEITUNG SALZBURG, 24.2.2016

Schmetterlingskinder

VERLETZLICHE KÖRPER

Erbkrankheit. Für „Schmetterlingskinder“ ist ein normales Leben unmöglich. Um den Betroffenen zu helfen, sind Spenden dringend notwendig. Das Weekend Magazin unterstützt die Hilfsorganisation Debra – tun Sie es uns gleich, damit Betreuung und Forschung gesichert sind!

Verstärkt die Verbin-
de anlernen, kein
Wachern anfragen,
an die Haut nicht zu sehr zu
beschränken, wie selbst
wenn Verkleber über die
Wunden gelegt werden sollen
... Körperregime ist bei
den „Schmetterlingskinder“
und deren Eltern ein sehr
Sache von Stunden. Weil die
Haut empfindlich ist wie
Schmetterlingsflügel. Wunden
und Blasen prägen die
Körper, auch Infektionen
sind nicht selten. Ein nor-
males Leben ist unmöglich.

SPENDENKONTO
DEBRA Austria
1010 bei EB
PSK
IBAN: AT72 0000 3000 0000 0041
BIC: OPASKATW



Das weltweit erste Zentrum
dieser Art. Weil EB aber so-
larer selten ist, sind Spenden
nützlich. „Die Entwicklung
von Medikamenten und
Therapien für so eine kleine
Gruppe war für die Pharma-
industrie bisher nicht rentabil“,
warnt Debra-Chairman
Riedl.

Auswahl. Bei allen Erkrank-
ten ist die Lebensqualität
sehr beeinträchtigt, bei
vielen auch die Lebenser-
wartung. „Ich kam zu im
Alter von 30 bis 40 Jahren zu
dieser Tochter selbst ein
„Schmetterlingskind“ ist.
Nachdem „Wir haben viel
erreicht – aber was müsste
noch und mehr sein?“

Über eines von 17.000 gebo-
renen Kindern leidet daran,
in Österreich sind rund 300
Personen betroffen. Für sie
gibt es seit 2005 das „EB-
Haus“ in Salzburg, in dem
Vernorgung und Unterstüt-
zung angeboten sind auch
die Forschung voranzgetrie-
ben wird. Erreicht wurde es
auf Betreiben von Dr. Rainer
Riedl, Chairman des Betrof-
fenen-Erfolgsorganisation Debra.

Krankheit. Der medizinische
Name dieser Erbkrankheit
heißt „Epidermolysis bullo-
sa totalis“ (EBT),
kurz „EB“.

Die Hilfsorganisation Debra
unterstützt Betroffene, etwa
mit dem „EB-Haus“ in Salzburg.



WEEKEND MAGAZIN SALZBURG,
DAS WOCHENENDMAGAZIN
ÖSTERREICHS, SALZBURG
22.1.2016, NR. 1

Bepanthen hilft den Schmetterlingskindern

Weihnachtskampagne von Bepanthen unterstützt Patientenorganisation DEBRA Austria

- Bepanthen lanciert österreichweite Kampagne zu Gunsten der Schmetterlingskinder
- 50 Cent von jeder bis Jahresende in österreichischen Apotheken verkauften Bepanthen 100g-Tube gehen an DEBRA Austria
- Zweimonatige Kampagne soll auf die bisher unheilbare Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) aufmerksam machen

Schmetterlingskinder leben mit einer unheilbaren, schmerzhaften Hauterkrankung. Um auf die Erkrankung aufmerksam zu machen und Betroffenen zu helfen, startet Bayer Austria mit ihrem Produkt Bepanthen Wund- und Heilpaste eine österreichweite Weihnachtskampagne. Für jede im November und Dezember 2016 in österreichischen Apotheken verkaufte Bepanthen 100g-Tube gehen 50 Cent an die Organisation DEBRA Austria zur Unterstützung der Schmetterlingskinder. Die Kampagne mit dem Titel „Bepanthen hilft den Schmetterlingskindern“ wird in den heimischen Apotheken österreichweit bis Jahresende präsent von Plakaten, Aufstellern, Weihnachtskarten und Geschenkkartengruppen in der besten Öffentlichkeit für das Thema sensibilisieren.

Unterstützung und Aufmerksamkeit für Schmetterlingskinder

Die Patientenorganisation DEBRA Austria wurde 1995 von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten gegründet, um Menschen zu helfen, die mit EB leben. Derzeit sind kompetente medizinische Beratung und Forschung allerdings nur durch finanzielle Unterstützung möglich – DEBRA Austria erhält für die Schmetterlingskinder keinerlei Zuwendungen oder Subventionen der öffentlichen Hand. „Das öffentliche Gesundheitssystem ist auf die besonderen Herausforderungen einer derartigen Erkrankung nicht vorbereitet. Für den Umgang mit einer Multisystemerkrankung wie EB sind spezielles Wissen, langjährige Erfahrung und viel Erfahrungswissen erforderlich“, so Dr. Rainer Riedl. Das 2005 in Salzburg als weltweit erste Spezialklinik für Schmetterlingskinder. Hier wird die medizinische Versorgung von Betroffenen sichergestellt und ein Heilungsplan für EB gefasst. Bepanthen Wund- und Heilpaste wird zur Versorgung von oberflächlichen Wunden, auch von Betroffenen von Epidermolysis bullosa, eingesetzt [1]. „Es ist uns ein besonderes Anliegen mitzuhalten, die Lebenssituation von Schmetterlingskindern zu verbessern. Mit der Weihnachtskampagne wollen wir einen Beitrag leisten, damit die medizinische Versorgung gesichert und Forschungsprojekte für die Entwicklung von EB Heilungsprodukten gefördert werden können“, so Dr. Martin Hagerl, Geschäftsführer von Bayer Austria. Bepanthen ist in Österreich eine führende Marke auf dem Gebiet der Wundheilung. www.schmetterlingskinder.at

Bayer: Science For A Better Life

Bayer ist ein weltweit tätiges Unternehmen mit Marktkompetenzen auf den Life-Science-

Gebieten Gesundheit und Agrarwirtschaft. Mit seinen Produkten und Dienstleistungen will das Unternehmen den Menschen nützen und zur Verbesserung der Lebensqualität beitragen. Gleichzeitig will der Konzern Werte durch Innovation, Wachstum und eine hohe Ertragskraft schaffen. Bayer bekennt sich zu den Prinzipien der Nachhaltigkeit und handelt als „Corporate Citizen“ sozial und ethisch verantwortlich. Im Geschäftsjahr 2015 erzielte der Konzern mit rund 117.000 Beschäftigten einen Umsatz von 46,3 Milliarden Euro. Die Investitionen beliefen sich auf 2,6 Milliarden Euro und die Ausgaben für Forschung und Entwicklung auf 4,3 Milliarden Euro. Diese Zahlen schließen das Geschäft mit hochwertigen Polymer-Werkstoffen ein, das am 6. Oktober 2015 als eigenständige Geschäftseinheit unter dem Namen Covestro an die Börse gebracht wurde. Weitere Informationen sind im Internet zu finden unter www.bayer.de

Über Bayer Austria

Bayer Austria ist eine 100-prozentige Tochtergesellschaft des weltweit tätigen Bayer-Konzerns mit Kernkompetenzen auf den Gebieten Gesundheit und Agrarwirtschaft. Das Life-Science-Unternehmen entwickelt neue Medikamente und trägt mit seinen Produkten und Dienstleistungen dazu bei, die Gesundheit von Mensch, Tier und Pflanze zu verbessern. Bayer Austria beschäftigt in Österreich über 230 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter, steuert seit 2009 die Ländergruppe Südosteuropa und ist verantwortlich für Marketing, Vertrieb, klinische Studien sowie technische und medizinische Beratung für Bayer-Produkte. Zum umfangreichen Produktportfolio gehören weltweit bekannte Marken wie Aspirin®, Bepanthen®, Berocca® und Senexat®.

[1] Bepanthen Wund- und Heilpaste fördert die Heilung von Haut- und Schleimhautwunden, Verbrennungen und Hautirritationen. Die Salbe kann zur Wundheilung bei Epidermolysis bullosa eingesetzt werden, die Krankheit ist eine unheilbare Erbkrankheit.

Immunzellen, die heilen

Gibt es für schlecht heilende Wunden bald Hilfe von der Uni Salzburg?

Verletzungen der Haut heilen normalerweise von selbst, weil unsere Haut ausgeklügelte Mechanismen zur schnellen Wundheilung entwickelt hat. Dass diese Mechanismen aber auch versagen können, wissen ca. 90.000 Menschen in Österreich, die mit chronischen Wunden leben. Schlecht oder gar nicht heilende Wunden verringern die Lebensqualität der Betroffenen und sind zudem kostspielig. Eine mögliche Lösung könnte in den Zellen des Immunsystems stecken. „In den letzten Jahren erkennen wir immer mehr, dass Immunzellen viele weitere Funktionen haben, als uns nur gegen Infektionen zu schützen“, erklärt Assistenzprofessorin

Dr. Iris Gratz von der Universität Salzburg. Es hat sich nämlich gezeigt, dass spezielle Immunzellen, die sogenannten „Helfer-T-Zellen“, Gewebe wie die Haut in ihrer gesunden Funktion unterstützen können. Diese „Hilfe“ möchte die Immunologin mit ihrem Team verstehen und therapeutisch nutzen lernen.

In der Haut kommunizieren die Immunzellen mit Hautzellen und umgekehrt. Chemische Wundsignale – ähnlich einem SOS-Signal – werden von Hautzellen, z. B. nach Verletzungen, ausgesandt, um Immunzel-

len in die Haut zu dirigieren. Als Antwort auf dieses SOS-Signal senden die T-Zellen dann Helfersignale an das Gewebe zurück, um die einzelnen Schritte der Wundheilung zu beschleunigen. Die Folge ist schneller Abheilung der Wunde und besserer Wundverschluss. Das Forschungsziel des

„Hautzellen senden chemische Wundsignale – ähnlich einem SOS-Signal –, um Immunzellen in die Haut zu dirigieren.“
Dr. Iris Gratz

Salzburger Teams ist es, mit Hilfe von Hautzellkulturen und Modellen von menschlicher Haut herauszufinden, welche genaueren chemischen Signale am besten zur Wundheilung beitragen.

Langfristig wird angestrebt, die identifizierten Signale therapeutisch einzusetzen, um chronische Wunden zu schließen. Dazu werden Menschen mit Diabetes, aber auch „Schmetterlingskinder“ (Menschen mit der angeborenen blasenbildenden Hauterkrankung Epidermolysis bullosa, EB) profitieren. Daher wird die Forschungsgruppe nicht nur vom Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung (FFWF) und der Universität Salzburg unterstützt, sondern auch von der EB-Patientenorganisation DEBRA Austria (www.debra-austria.org).

Zur Person

Die Oberärztin Dr. Iris Gratz hat an der Universität Salzburg Biologie studiert und sich nach ihrer Promotion im Jahr 2009 der Erkennung des Immunsystems der Haut zugewandt. Internationale Forschungserfahrung konnte sie an der University of California in San Francisco (UCSF), in der Arbeitsgruppe des international anerkannten Immunologen Prof. Abel Alizadeh, spenden. Im April wurde 2013 mit dem Christian-Doppler-Preis für Mikrobiologie Gratz ebenfalls nach Österreich zurückgeholt und hat ihr Forschungsteam an der Universität Salzburg aufgebaut.

Dr. Iris Gratz ist eine 100-prozentige Tochtergesellschaft des weltweit tätigen Bayer-Konzerns mit Kernkompetenzen auf den Life-Science-

In dieser Serie stellen wir Projekte von Spitzenforschern und -forscherinnen in Österreich vor. Ausgewählt wurden sie von Prof. Dr. Georg Wiskul, dem Leiter des Labors für Autoimmunität an der Medizinischen Universität Innsbruck.



Das Forschungsziel von Dr. Iris Gratz ist es, mit Hilfe von Hautzellkulturen herauszufinden, welche chemischen Signale am besten zur Wundheilung beitragen.

Balsam für die Haut von Schmetterlingskindern

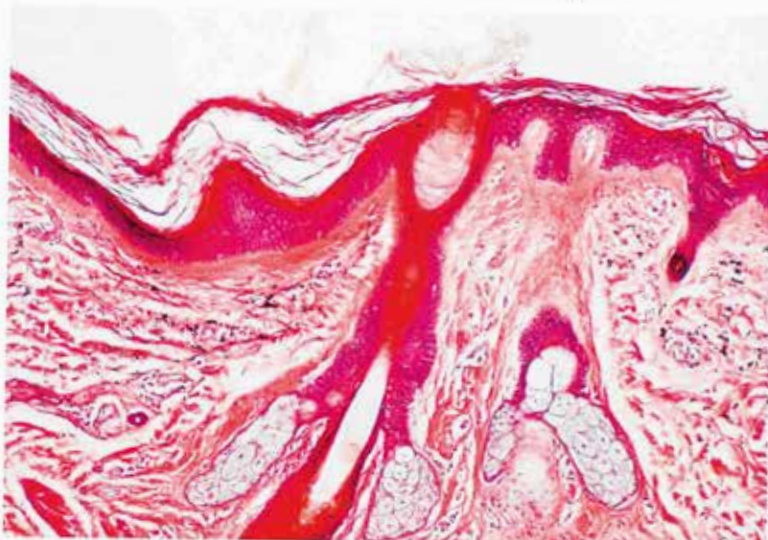
Bisher war die schwere Hautkrankheit der Schmetterlingskinder unheilbar. Salzburger Molekularbiologen arbeiten an einer neuen Gentherapie, die per Hautcreme die defekten Gene reparieren soll.

Marie Meyer

Salzburg – Blumen, Wunden, Schmerzen. Die Haut der sogenannten Schmetterlingskinder ist übersät mit offenen Stellen. Schon bei leichter Reibung bilden sich Blasen. Die Haut ist empfindlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Das liegt daran, dass die oberste Hautschicht mit dem unteren mangelhaft verknüpft sind. Denn bei der Epidermolysis bullosa (EB), wie die seltene, angeborene Erkrankung medizinisch heißt, ist die Funktion bestimmter Strukturproteine, die die Hautschichten zusammenhalten, gestört. Rund 500 Betroffene leben in Österreich, europaweit sind es etwa 30.000.

Momentan kann man den Patienten nicht viel besser helfen, als die Wunden gut zu versorgen. Prinzipiell wäre mit einer Gentherapie eine Heilung der Krankheit möglich, sagt die Molekularbiologin Julia Reichelt. Sie leitet seit August 2015 die Forschungsabteilung des EB-Hauses Austria, eine Spezialklinik, die auf dem Gelände des Universitätsklinikums Salzburg angesiedelt ist.

„Man schleust eine gesunde, im Labor hergestellte Version des jeweiligen Gens in die Körperzellen des Patienten ein, und der Transfer kompensiert die ausgefallene Funktion des fehlerhaften Gens. Tatsächlich ist eine solche klassische Gentherapie schon bei drei EB-Patienten durchgeführt worden. Bei zwei davon mit Salzburger Beteiligung“, sagt Reichelt. Den Patienten wurden Stammzellen der Haut entnommen, diese wurden korrigiert und vermehrt. Daraus wurden Hauttransplantate gezüchtet, welche dann in einer Operation auf nicht heilende Wunden aufgebracht wurden. Einzelne Hautstücke konnten so gehilt werden.



Ein Blick unter die Haut: Bei Schmetterlingskindern funktioniert der Zusammenhalt zwischen oberen und unteren Hautschichten nicht.

Besondere Hoffnungen setzt Reichelt aber in einem neuen, schonendern Gentherapie-Ansatz: die sogenannte SMARIT-Technologie (Spliceosome-mediated mRNA trans-splicing). Dabei wird im Rahmen einer Gentherapie nur der defekte Teil eines Gens ausgetauscht, es wird also nicht ein ganzes Gen in die Zelle eingeschleust, sondern ein speziell zugeschnittenes Reparaturmolekül, das das defekte Gen bindet und dann den fehlenden Teil aussetzt. „Ein Ziel unserer Arbeit ist es, eine Creme mit Reparaturmolekülen zum Auftragen auf die Haut zu entwickeln, um so die veränderten Baupläne für die Strukturproteine in der Oberhaut zu korrigieren.“

Die SMARIT-Technologie setzt an der Messenger-RNA (mRNA) an und nicht an der DNA, dem Erbgut im Zellkern. „Jedes Gen wird in abgeschrieben in Form einer mRNA. Diese mRNA oder Boten-RNA wird dann in Proteine übersetzt. Genau wie im Gen ist auch in der mRNA die betreffende Mutation enthalten. Man kann also auch an der mRNA die Mutation korrigieren. Das geht leichter und ist sicherer.“

Mutationen korrigieren

Sicherer ist die Therapie, weil Korrekturen an der mRNA nicht permanent sind. Damit wäre der Eingriff im Falle von Nebenwirkungen reversibel – ein fundamental Unterschied zur klassischen Gentherapie. Weil Gene ständig neu abgeschrieben werden und daher die Mutationen immer wieder neu in der mRNA auftreten, müssen auf SMARIT basierende Therapien wiederholt werden. Eine „Trans-splicing-Creme“ müsste also immer wieder

aufgetragen werden, um die fehlende RNA zu korrigieren.

Ein weiterer Vorteil der SMARIT-Technologie ist, dass die Reparaturmoleküle nach dem Schlüssel-Schloss-Prinzip wirken – und zwar nur da, wo der Defekt besteht. Die Molekularbiologen nutzen dabei einen natürlichen Vorgang für ihre Zwecke: das Spleißen. Jede RNA wird gespleißt, das heißt zerschneidet, die nichtkodierenden Teile kommen heraus und landen sozusagen im Müll. Die neuen Fäden werden nach klaren Erkennungsmerkmalen verknüpft.

Molekularbiologin greift per SMARIT-Technik in diesem Prozess ein und injiziert quasi die maßgeschneiderten Reparaturmoleküle dem Spleißosom, das den Vor-

gang durchführt, unter. „Die Kunst besteht darin, möglichst gute Reparaturmoleküle herzustellen. Sie müssen exakt an die defekte Stelle binden und perfekt passen. Davon hängt ab, wie viel ausgetauscht wird.“

Gute Reparaturmoleküle sind das eine. Das andere ist: Wie kommen sie in die Zelle hinein? Viren als Vektoren – üblich in der klassischen Gentherapie – haben sich als potenziell problematisch erwiesen. Zuletzt musste ein deutscher Forscher eine Studie abbrechen, weil seine Patienten Leukämie bekommen. Viren können sich nämlich in der Nähe von Krebsgenen integrieren und so Krebs auslösen. Viel Forschungsarbeit von Reichelt und ihrem Team fließt also in



Julia Reichelt erforscht neue Therapieansätze.

sichens und effiziente Vektoren. „Gene Guns“, die wie kleine Pistolen die Reparaturmoleküle in die Haut schießen, haben im Laberversuch bereits sehr gut geklappt. Demnächst werden Mikroneedeln getestet.

Suche nach Transportern

Ein besonderer Hoffnungsträger als Vektor für Reparaturmoleküle sind derzeit Polymere, zum Beispiel Kohlenwasserstoffe. Sie sind völlig ungiftig und werden rückstandslos abgebaut. Gemeinsam mit Experten für Polymerentwicklung am University College in Dublin haben die Salzburger vor kurzem erfolgreichen Tests an Hautzellen abgeschlossen.

„Die Polymere mit den darin verpackten Molekülen werden sehr gut von den EB-Zellen aufgenommen. Wir wollen jetzt in Salzburg die Methode perfektionieren“, sagt Reichelt, räumt aber ein: „So gut die Polymere bei der Haut funktionieren, weil man sie oberflächlich auftragen kann, so wenig geeignet sind sie zum Beispiel bei der Behandlung von Gendefekten der Lunge. Da muss die Suche nach anderen, sicheren Alternativen zu Viren fortgesetzt werden.“

„Doch auch bis die erste „Trans-splicing-Creme“ auf den Markt kommt, ist noch einiges an Forschungsarbeit nötig. In zehn Jahren sei die Anwendung realistisch, schätzt Reichelt.

DER STANDARD, 20. 7. 2016

Unterstützung von Patienten mit seltenen Krankheiten EB-Haus Austria und EB-CLINET – Beispiel eines Expertisezentrums im Europäischen Referenznetzwerk

Seltene Krankheiten (SK) stellen eine besondere Herausforderung dar, da es sich größtenteils um multisystemerkrankungen handelt, die durch einen komplexen und heterogenen, oft mit relevanter Morbidität bzw. Mortalität vergesellschafteten Verlauf gekennzeichnet sind, gleichzeitig aber die dadurch erforderliche multidisziplinäre medizinische Spezialexpertise nur eingeschränkt oder verzögert zugänglich ist. Dies unterstreicht die Bedeutung nationaler und transnationaler Initiativen zur Verbesserung der Versorgungssituation von Betroffenen. Ein Beispiel hierfür ist die Etablierung von speziellen Referenzzentren, wie dem EB-Haus Austria für Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB). Durch deren Vernetzung mit Europäischen Referenznetzwerken (ERN) ist es möglich, Ressourcen und Synergien zu optimieren, einen breiten Wissenstransfer und gemeinsame Forschungsaktivitäten zu fördern sowie standardisierte Prozessabläufe zu etablieren, um einen unmittelbaren therapeutischen Nutzen gemoreter zu können.

Definition und Impact von seltenen Krankheiten

Gemäß der Verordnung (EG) Nr. 1411/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates sind SK durch eine Prävalenz von höch-

stens gleich 1 : 2.000 definiert. Zeit man die derzeit definierten 5.000-8.000 SK in Betracht, so sind kumulativ etwa 6 bis 8 % der europäischen Gesamtbevölkerung von einer SK betroffen (d. h. bis zu 36 Millionen Europäer), was eine enorme gesundheitspolitische Herausforderung darstellt. Die überwiegende Mehrheit der SK (ca. 80 %) hat einen genetischen Ursprung, während (auto-)immunologische, onkologische und kardiologische Ursachen nur in 10 %, 4 % bzw. 3 % (andere: 3 %) zu finden sind.¹

Die Krankheitsverläufe der Betroffenen ist meist betrieblisch und erklärt sich zum Teil durch einen oft chronischen, progressiven Krankheitsverlauf mit einer erheblichen Morbidität oder gar Mortalität. Demgegenüber steht eine meist nur symptomatische Behandlung. Zudem gestaltet sich die Diagnosestellung häufig schwierig, da die Interpretation von klinischer Parameter imföhernd und diffizil sein kann, weil („prototypische“) Symptome vor allem in der frühen Kindheit häufig nur vorübergehend, inkonsistent oder gar nicht vorhanden sind. Aggraviert wird diese Situation durch einen in der Selteneit dieser Erkrankungen begründeten Mangel an



Dr. Christine Prodlinger, Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Dr. Gabriela Pohl-Gube, Dr. Anja Dietz, Univ.-Prof. Dr. Helmut Wirtner, Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer
Universitätsklinik für Dermatologie, Paediatric Medizinische Privatuniversität Salzburg

standardisierten klinischen Daten, aber auch aufgrund einer deutlichen genotypischen Variabilität bei mutationsbasierten Erkrankungen. Konsequenz sind Fehldiagnosen und „Nichtdiagnosen“ verbreitet, was für Patienten eine zusätzliche Belastung darstellt und eine frühzeitige adäquate Betreuung erschwert. Diese Tatsachen wiegen umso schwerer, wenn man bedenkt, dass einige SK bei frühzeitiger Diagnosestellung mit einem weitgehend „normalen Leben“ vereinbar wären. Sozioökonomisch beeinträchtigen SK die Bildungs-, Berufschancen und das soziale Leben gravierend. Zudem sind die zu-

SPECTRUM DERMATOLOGIE,
WIEN, IM MÄRZ 2016, NR. 1
– AUSZUG

Kontakte und Spenderinformation

Kontakt

DEBRA Austria

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



Spendenkonten und -absetzbarkeit

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa


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



Nähere Informationen:
www.osgs.at
www.bmf.gv.at/spenden

Spendenverwendung

DEBRA bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Unterstützung, die den „Schmetterlingskindern“ zuteil wird. Der Betrieb des EB-Hauses Austria, die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Heilung und unmittelbare Hilfe für betroffene, sozial benachteiligte Familien sind nur mit Spenden – mit Ihren Spenden – möglich. Für uns ist es oberstes Gebot, diese Spenden nicht nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit, Zweckmäßigkeit, Sparsamkeit und Transparenz zu verwenden, sondern auch dafür zu sorgen, dass die uns überlassenen finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der Vereinsziele eingesetzt werden. In unserer Kommunikation, speziell auch in unseren Spendenaufrufen, legen wir großen Wert darauf, ein wahrheitsgetreues Bild der Anliegen und Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ zu zeichnen und ihr Schicksal ohne Übertreibung darzustellen. Trotz vielfältiger Einschränkungen und Schwierigkeiten, die ein Leben mit EB mit sich bringt, ist

es uns deshalb wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und schmerzverzehrt darzustellen, sondern zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Schicksal machen können. Um Ihnen die Sicherheit zu geben, dass Ihre finanziellen Zuwendungen nach diesen Grundsätzen verwendet werden, unterzieht sich DEBRA Austria jedes Jahr freiwillig der strengen Kontrolle durch die unabhängige Kammer der Wirtschaftstreuhänder und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhänder verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungs-gemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt!  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria

Impressum

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

Redaktion: Dr. Rainer Riedl (Leitung), Iris Bregulla MSc, Dagmar Libiseller, Dr. Elisabeth Mayr, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Mag. Brigitte Sailer BA, Mag. Britta Schwarz

Fotocredits in alphabetischer Reihenfolge: Autohaus Kandl, Nadine Bargad, Markus Boeck, Uwe Brandl, Ingo Breitfuss, detailsinn.at, Das Hotel Liebling, Frauenchor No-reia, Foto Bergbauer, Gassingers Kreativkistl, Fritz Gotschim, H&S Kabeltechnik, Rudolf Hametner, hotspot-trophy Bogensport, Sasa Ivic, Tom Jones, Christian Kargl, Andreas Kolarik, Tobias Köstl, Klaus Krumböck, Landjugend Utzenraich, Christoph Maderthaner, Marion69, Dennis Marschel, MC Mahawk, Daniel Meier, Fabian Musil, Franz Neumayr, ÖH MedUni Wien, ÖVP Tattendorf, Maria Pirkner, PNMS Gleiß, Leonardo Ramirez Castillo, raw-foto.at, Round Table 30, RWA, salzkammergut-trophy.at, Marion Sampl, Wolfgang Sembach, Signa, Rita Skof-Teschetz, Stadtpolizeikommando Steyr, Triotronik, Gerhard Veidinger, Veigl Fotografie, Karl Voitl, Oliver Weber, wildbild

Herzlichen Dank für die Fotos!

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

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

HIER ARBEITET DER VOLLSTE GESCHMACK.

Kommen Sie in die INTERSPAR-Backstube und
finden Sie heraus, wie gut Brot schmecken kann.



interspar.at/backstube

Exklusiv bei

IN

INTERSPAR



ACCOR HOTELS

Feel Welcome



Ein Herz für Schmetterlingskinder

SEIT 2005 UNTERSTÜTZT ACCORHOTELS ÖSTERREICH DAS EB-HAUS.

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

AccorHotels ist seit mehr als 35 Jahren in Österreich präsent. In 33 Hotels sorgen rund 900 MitarbeiterInnen für einen rundum gelungenen Aufenthalt. Vom Economy- bis zum Luxushotel findet so jeder ein passendes Angebot. Weltweit ist AccorHotels in 95 Ländern mit mehr als 4.000 Hotels vertreten. Für Informationen und Reservierungen: www.accorhotels.com



T...

DAS VERBINDET UNS.

Fair zu allen.



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

