













DEBRA Austria - Das Jahr 2018

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.



DEBRA Austria – Hilfe für die Schmetterlingskinder	4	
Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung	6	
2018 – Ein bewegtes und bewegendes Jahr	10	
Spendenaktionen und Kooperationen	12	
Mitgliederhilfe – Auffangnetz für Betroffene	16	
EB-Haus Austria – Die Spezialklinik	18	
EB-Ambulanz: Kompetente und einfühlsame Versorgung	20	
EB-Akademie: Erfahrungen teilen – Partnerschaften stärken	22	
EB-Forschungseinheit: Engagiert für die Heilung	24	
EB-Studienzentrum: Auf dem Weg zur Zulassung	26	
Internationale EB-Forschung – Eine weltweite Mission	28	
Finanzbericht 2018	31	
Ausgewählte Presseartikel	33	
Kontakte und Spenderinformation	37	
		

DEBRA Austria – Hilfe für die Schmetterlingskinder

Über uns

Unsere Mission lautet: Die Lebensqualität für Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) verbessern, kompetente medizinische Versorgung sicherstellen und durch 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				Generalversammlung		
Organe und Funktionen laut Statuten						
Vorstand				Dr. Rainer Riedl (Obmann)		
	Dr. Gabriela Pöhla-Gubo (Schriftführer)		Franz Feichtlbauer (Obmann-Stv., Kassier)		Maria Allmeier (Kassier-Stv.)	
	Mag. Gabriele Göbnitzer-Gharabaghi (Schriftführer-Stv.)		Lena Riedl (Vertretung der Betroffenen)		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. 🌸



© E. EGGER

Vorstand (v.l.n.r.): Franz Feichtlbauer, Isolde Mayr Faccin, Maria Allmeier, Lena Riedl, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dr. Rainer Riedl. Nicht im Bild: Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi

Team und Verantwortung

Um die hochgesteckten Ziele von DEBRA Austria zu erreichen, braucht es ein kompetentes und motiviertes Team. Da wir praktisch keine Förderung der öffentlichen Hand erhalten, sind hierzu vielfältige Maßnahmen erforderlich: Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, Benefizveranstaltungen und Spendenwerbung, aber auch Betreuung unserer EB-Familien und Management der von uns initiierten Forschungsprojekte. Der Großteil unseres Teams arbeitet Teilzeit: Dr. Rainer Riedl (Geschäftsführung), Sabine Schmid (Strategie, Kommunikation und Fundraising), Mag. Britta Schwarz (Spendenaktionen und Online-Kommunikation), MMag. Kathrin Siegl (Firmenkooperationen und Werbung), Eva-Maria Halmer und Mag.

Katrin Randysek (Office Management, Spenderbetreuung und Forschungsadministration), Dagmar Libiseller, Carina Tanczos, Lena Riedl (Assistenz im Bereich Office und Spendenkommunikation), DSA Sabine Wittmann (Mitgliederbetreuung und Sozialberatung), Dr. Gaston Sendin und MMag. Sandra Eder (Forschungsmanagement), Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi (psychologische Unterstützung).

Verantwortlich für die Verwendung der Spenden: Vorstand
Spendenwerbung: Dr. Rainer Riedl
Datenschutz: Dr. Rainer Riedl 🌸

Aufgaben und Ziele

Ziel von DEBRA Austria ist es, sich auf verschiedenen Ebenen für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ einzusetzen. Das bedeutet erstens die medizinische Versorgung sicherzustellen, zweitens die Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen zu ermöglichen. Drittens soll der Erfahrungsaustausch zwischen EB-Betroffenen gefördert und EB-Familien in Notsituationen geholfen werden, das Leben mit EB zu meistern.

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
 - Grundlagenforschung und klinische Studien
 - Ausbildung und Vernetzung von Experten und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Notsituationen 🌸

Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung

Schmetterlingskinder – diese Bezeichnung hat sich 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 umständlich, gibt einem dafür einen ungefähren Begriff, 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



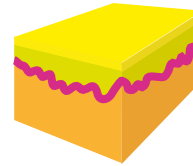
Was ist EB?



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

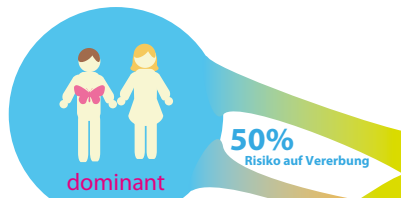
Warum?

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 **Epidermolysis bullosa** Ablösung blasenförmig

SELTEN

1:17.000

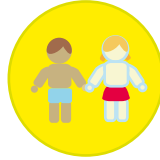
Eines von 17.000 Neugeborenen ist betroffen.

GENETISCH



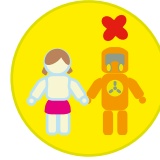
Vererbbar, aber Eltern wissen möglicherweise nicht, dass sie EB-Träger sind.

JEDER



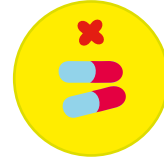
Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

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.



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

2018 – Ein bewegtes und bewegendes Jahr



© PRIVAT

Das Vätertreffen. Ein Fixpunkt im DEBRA-Jahresprogramm.

Mütter- und Väterwochenende. Das Müttertreffen im Mai und das Vätertreffen im Juni stellen für viele Eltern einen Höhepunkt im DEBRA-Jahr dar. Die jährlichen Treffen geben Müttern und Vätern von EB-betroffenen Kindern aber auch Partnern von EB-Betroffenen die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch. Hier treffen ganz unterschiedliche Persönlichkeiten aufeinander – trotzdem lässt die Gemeinsamkeit von ähnlichen Erfahrungen sofort ein vertrauensvolles Verständnis entstehen. Das Wochenende bietet für jeden etwas: entlastende Gespräche, Erfahrungsaustausch, Entspannung und Ausflüge. Auch das Familienwochenende im April war mit 17 teilnehmenden Familien äußerst gut besucht. 🌸



© P. HANJETNER

Der Tag der offenen Tür im EB-Haus bot Interessierten ein abwechslungsreiches Info-Programm.

Tag der offenen Tür im EB-Haus. Im Februar veranstaltete die Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ einen Tag der offenen Tür. Mehr als 200 Interessierte kamen und erhielten Einblicke in die Aufgaben und Tätigkeiten der vier Abteilungen: Ambulanz, Forschung, Akademie und Studienzentrum. Auf spielerische Weise konnten Besucher mehr über Ansätze auf dem Weg zur Heilung erfahren und beispielsweise beim Isolieren von DNA aus Bananen in die Forschungsarbeit hineinschnuppern. In der Ambulanz informierten sich Interessierte über Wundmanagement und neue Verbandsmaterialien für „Schmetterlingskinder“. Präsentationen und Filmvorträge rundeten das spannende Programm ab. 🌸



© PRIVAT

Eine DEBRA Austria Delegation war am DEBRA International Kongress in Zermatt vertreten.

DEBRA International Kongress. Im September trafen sich in Zermatt (Schweiz) über 200 Menschen aus der ganzen Welt zum DEBRA International Kongress. Auch aus Wien und Salzburg war eine Delegation mit dabei. Was die Anwesenden verbindet? DEBRA und das Ziel, EB heilbar zu machen. Neben Neuigkeiten aus der Forschung bot der Kongress viele spannende Anregungen. Dr. Anja Diem, Ärztin aus dem EB-Haus, referierte gemeinsam mit zahlreichen anderen internationalen Experten. DEBRA Gruppen aus Indien, Brasilien, Singapur und Chile verdeutlichten wie wichtig Zusammenarbeit und Austausch in internationalen Netzwerken ist. Die Bühne gehörte nicht nur internationalen Forschern und Klinikern, auch Betroffene und Vertreter von DEBRA Gruppen berührten das Auditorium mit ihren Ausführungen. 🌸



© K. SALVENMOSEER

Das weltgrößte Quadratlogobild für die „Schmetterlingskinder“.

Weltrekord für DEBRA Austria. Zu seinem 80jährigen Firmenjubiläum zeigte das Kufsteiner Familienunternehmen papier+bücher ögg, dass es nicht nur viel Kreativität, sondern auch ein großes Herz besitzt. Vier Monate lang wurden gemeinsam mit hunderten Malbegeisterten aus ganz Österreich unglaubliche 1.024 m² Quadrat-Leinwände bemalt. Zusammengesetzt ergaben diese einen Schmetterling und mit 6,5 × 6,5 Metern auch das weltgrößte Quadrat-Logobild! Damit wurde Weltrekord und eine wertvolle Spende für DEBRA Austria erzielt. Denn im Vorfeld wurde jede Leinwand um 10 Euro an interessierte Maler verkauft. Insgesamt konnte auf diese Art ein großartiger Spendenbetrag aufgebracht werden. 🌸



Das Einhorn sorgte 2018 für große Aufmerksamkeit.



1. Platz beim Spendenbrief Award der Post AG.



Fundraising Award für die beste Partnerschaft des Jahres.



Feierliche Übergabe der Fördersumme im Rahmen der Jahresversammlung des Ordre International des Anysetiars.

Werbekampagne. Auch 2018 durften wir auf die pro bono-Unterstützung unserer Partner GGK Mullenlowe als Kreativ- und Mindshare als Media-Agentur zählen. Mit den Sujets „Einhorn“ und „Kinderschuhe“ fand die Kampagne „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ in gewohnt auf-fälliger und einprägsamer Weise ihre Fortsetzung. Die berührenden und starken Bilder verhelfen DEBRA Austria zu einem beeindruckenden Bekanntheitsgrad in der Bevölkerung. Die Effizienz der Kampagne wurde 2018 mit dem VAMP Award in Bronze ausgezeichnet. Herzlichen Dank an GGK Mullenlowe und Mindshare für dieses großartige – und kostenfreie – Engagement! 🍀

Auszeichnung für Spendenbriefe. Für unsere Weihnachtsausendung an Unterstützer der „Schmetterlingskinder“ durften wir uns beim Spendenbrief Award 2018 über eine ganz besondere Auszeichnung der Post AG freuen: Den 1. Platz für den besten Spendenbrief. DEBRA Austria war zum fünften Mal in Serie unter den Finalisten dieses Awards. Mit dieser Auszeichnung wird jährlich die tag-tägliche wertvolle Arbeit von Hilfsorganisationen gewürdigt. Wir freuen uns ganz besonders über diese nachhaltige Bestätigung unserer Informationsarbeit über die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ und ihren Weg zur Heilung. 🍀

Fundraising Award. Beste Partnerschaft des Jahres. Haut und ihre Gesundheit ist das gemeinsame Thema der Patientenorganisation DEBRA Austria und des Life-Science-Unternehmens Bayer Austria GmbH. Deshalb wurde 2016 die gemeinsame Kampagne „Bepanthen hilft den Schmetterlingskindern“ ins Leben gerufen und fand 2018 bereits zum dritten Mal statt: Für jede in den Monaten November und Dezember verkaufte Bepanthen Wund- und Heilsalbe 100g sowie Bepanthenol SensiDaily 150ml-Tube ging auch 2018 ein Euro an DEBRA Austria, was in Summe zu einer fünfstelligen Spendensumme führte. Diese besondere Partnerschaft zwischen Bayer Austria und DEBRA Austria wurde 2018 mit dem Fundraising Award in der Kategorie „Beste Partnerschaft des Jahres“ ausgezeichnet. 🍀

Heilsame Fasern, weiche Stoffe, sanfte Kleidung. Ziel dieses vom Ordre International des Anysetiars geförderten und über zwei Jahre laufenden Projekts ist das Testen von Fasern, Stoffen und Kleidungsstücken, die hautfreundlich und angenehm zu tragen sind, vor Verletzungen schützen sowie nicht mit den Wunden bzw. Verbänden verkleben und ggf. sogar die Wundheilung fördern. Zunächst wurden Fasern und Stoffe auf ihre Brauchbarkeit für diese Anwendungsbeobachtung analysiert, neben klassischer Wäsche auch „erweitertes Verbandsmaterial“. Die Anwendungsbeobachtung findet nun laufend in der EB-Ambulanz unter der Leitung einer speziell ausgebildeten Krankenschwester statt. Die Ergebnisse werden dem gesamten EB-Betroffenenkreis zur Verfügung gestellt und im EB-Handbuch dokumentiert (www.eb-handbuch.org). 🍀

Spendenaktionen und Kooperationen





Auch 2018 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! Hier einige Fotos, die symbolisch für die Vielzahl an großartigen Aktionen stehen – DANKE! 🦋

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

Hier drucken wir stellvertretend einige Briefe ab:

Ich sage Danke den lieben
Gott das es den Schmetterlings,
Kindern besser geht.
Das wünscht Euch von ganzem
Herzen Katharina B.

Sinn? Soll!

31. 12. 18

Heute möchte ich mich bei Euch bedanken.
Wenn ich bekommen habe, mich eine Spende zu über-
nehmen, weiß ich nicht mehr, aber ich könnte vielen wie
große Freude mit dem, aufsteht, macht, die ich immer
wieder von ihm bekommen habe. Vielen Dank.

Der ich eine Bergbewohner: bin, im höheren Alter, so müde
ist Ihnen alles sehr zu erichte Erfolg für die Zukunft wünsche.

Es grüßt Sie Luise H.

Hg. Herr Dr. Riedl!
Als langjährige bescheidene
Spenderin für die Schmetterlingszürde
möchte ich Ihnen auf diesem Wege
meine besondere Hochachtung und
Bewunderung aussprechen! Ihre
liebevoll verfaßten Briefe (meist mit
„Schall“) freuen mich jedesmal sehr.
Auch die hübschen Aufkleberchen -
wie zuletzt - sind eine Freude.
Besonders freue ich mich jedes Jahr
auf den Schmetterlingskalender!
Wieviel Mühe und Sorge hinter all
Ihren Bemühungen steckt, kann man
nur wahrer - vielen vielen Dank!
Für weiterhin viel Kraft und alles
Gute - mit lieben Grüßen
Ihre Dorothea F.



04.08.2018

Herr Dr. Riedl!
 Falls Sie sich gemindert fühlen,
 kann nun mir 100,-€ für die
 schmerzleidenden Betroffenen
 werden: diese Kinder sind auch
 mir so lieb! Ich habe zu
 meinem 90. Geburtstag auf 50
 Punkte verpflichtet und mit diesen
 Spenden arbeiten. Und so wird
 es auch bei meinem 100. Jubiläum
 sein! Hoff die üblichen Blumen
 werden warm Spenden für diese
 Kinder abgegeben. Meine Tochter
 wird das dann in ihre Hand
 nehmen.
 Ich hoffe, dass die Medizin
 auch für diese kleinen Kinder
 weiterkommt!
 Ich grüße Sie herzlich,
 Ihre Hildegard W.



Sehr geehrte HR. DR. Riedel!

Ich freue mich immer
 ganz besonders, wenn ich Post
 von Ihnen erhalte und Sie mit
 über Ihre Forschungsfortschritte
 und über die Schmelzlingskinder
 berichten



Ihnen allen wünsche ich
 ein frohes Hochschulfest
 und ein erfolgreicher Steuerjahr
 in dem sich viele Hoffnungen erfüllen!!



Liebe Hochschulfest
 schickt Ihnen
 Carsten L.



für das Schmetterlingsheftchen
 mit den vielen Pickeln und den
 sehr schönen Sprüchen, sowie für den
 Schreibblock mit den herrlichen
 mandalaähnlichen Schmetterlingen!

Aug 2018

Sehr geehrter Dr. Riedl!

Ein herzlich Dankeschön
 für Ihre Glückwünsche!



Auch mir ist die tiefe auf Heilung
 ein großes Anliegen! Die Schmetter-
 lingskinder" hoffen so sehr,
 dass die Schmerzen aufhören

sind! -Sie sind tapfer, trotz ihrem
 lebensbedrohlichen Zustand!
 Ich gratuliere, auch gerne kreativ
 und freue mich stets über Ihre bei-
 gelegten Karten, Aufkleber etc.
 Ich wünsche Ihnen, dem Team und
 natürlich den Kindern viel Glück.

**Alles
 Gute!**

Gesundheit und Erfolge in der
 Forschung!
 Meine 20€ Spende ist für die
 verbleibenden Monate dieses
 Jahres 2018 gedacht!

Grüß J. B.

4.10.18

Sehr geliebter Herr Dr. Riedl!
 Ich möchte mich sehr herzlich
 für Ihre lieben Glückwünsche
 zu meinem 50. Geburtstag
 bedanken.

Sie haben mich mit einer so persönlichen
 Gratulation von einer Kiefs-
 organisation bekommen.
 Zeitgleich überweise ich €50,-
 und wünsche weiterhin so viel
 Erfolg für die wirklich wichtige
 Arbeit für die Schmetterlings-
 Kinder.

Kelja G.

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 angeboten. Dazu kommt die unmittelbare Hilfe für Betroffene in Not-situationen und wenn Krankenkassen und Sozialsystem nicht ausreichend unterstützen.

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

Wertschätzung und ein freundschaftliches Klima 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 und einen intensiven Austausch zu ermöglichen. Veranstaltungsort ist das Seminarhotel St. Virgil in Salzburg. Bei traumhaftem Herbstwetter trafen 2018 von 12. bis 14. Oktober rund 140 Betroffene, deren Angehörige sowie Mitarbeiter von DEBRA Austria und dem EB-Haus zusammen.

Ein vielseitiges Programm mit Vorträgen, Workshops, Kinderunterhaltung und Ausflügen erwartete die Teilnehmer. Das Angebot der Generalambulanz in der Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, dem EB-Haus Austria, sowie Ein-



Ein Therapiehund besucht die jüngsten Teilnehmer.

© R. HAMMNER



Workshop zum Thema klinische Studien.

© DEBRA AUSTRIA

Mitgliederbetreuung und Sozialarbeit – Hilfe zur Selbsthilfe.

Ein Leben mit EB ist eine große Herausforderung. Neben sozialen und medizinischen Problemen ist EB für Betroffene vor allem auch in finanzieller Hinsicht eine große Belastung. Das österreichische Sozialsystem bietet zwar einige Unterstützungen und Förderungen an, viele Sozialleistungen, wie z. B. Pflegegeld, Familienbeihilfe, Rezeptgebührenbefreiung, Behindertenausweis, Parkgenehmigung etc. sind dabei aber nicht immer verständlich oder einfach zu beantragen. Für Betroffene stellen sich dann oftmals Fragen wie:

- Wo gibt es verlässliche Informationen zu möglichen (finanziellen) Unterstützungen?

- An wen kann ich mich bei Problemen mit einer Kostenübernahme wenden?
- Ist meine Pflegegeldstufe korrekt und gerecht?
- Wo finde ich psychologische oder psychotherapeutische Begleitung?
- Welche Angebote zur Entlastung im Alltag gibt es?

Als besondere Unterstützungsleistung steht daher Mitgliedern von DEBRA Austria Beratung und Betreuung durch eine ausgebildete Sozialarbeiterin – DSA Sabine Wittmann – zur Verfügung. Neben der Organisation der beliebten Austauschtreffen, wie Familien-, Mütter-, Väter-/Männerwochenende, Regional- und Jahrestreffen, ist sie Teil des Organisationsteams der EB-Seminare und erste Anlaufstelle für EB-Betrof-

zelgespräche mit einer EB-erfahrenen Psychologin wurde von einigen Familien im Rahmen dieses Treffens gerne in Anspruch genommen. Während manche Erwachsene gleich nach einem ersten gemeinsamen Abendessen die Zeit im Clubraum für die seltene Gelegenheit nutzten, Erfahrungen in einer großen Runde auszutauschen, informierten sich andere im Zuge einer kleinen Ausstellung über neue Pflegeprodukte und Verbandsmaterialien. Für die Jugendlichen stand ein Kinobesuch am Programm, die Kinder hatten Spaß beim Karaoke singen und Cocktail mixen.

Bei der gut besuchten Generalversammlung am Samstagvormittag wurde unter anderem aus dem Vereinsleben berichtet. Den anschließenden Vorträgen von Experten aus dem EB-Haus lauschten alle Mitglieder gespannt. Währenddessen erlebten Kinder und Jugendliche die einfache Art des Theaterspiels beim Jeux Dramatique Workshop. Das Leben mit einer chronischen und derzeit noch unheilbaren Erkrankung stellt Betroffene und ihre Angehörigen vor vielfältige Herausforderungen. Daher referierte am



© DEBRA AUSTRIA

Kinder und Jugendliche hatten Spaß beim Theaterspiel.

fene in allen sozialen Belangen. Auf Wunsch berät und informiert Sabine Wittmann Mitglieder persönlich, telefonisch oder per E-mail. Oft werden Themen wie Alltagsbewältigung, Schule, Kindergarten, Tagesstruktur, Freizeitgestaltung, Überforderung, Pflege etc. besprochen. Bei Bedarf stellt die erfahrene Sozialarbeiterin auch den Kontakt zur DEBRA Austria Psychologin her.


Sabine Wittmann klärt öffentliche Fördermöglichkeiten und unterstützt im Bedarfsfall auch aktiv bei der Antragstellung bei Behörden (z. B. Sozialministeriumservice, Krankenkassen, Pensionsversicherungsanstalt usw.). Wenn keine Kostenübernahme durch andere Stellen möglich ist, übernimmt DEBRA Austria oftmals die Kosten für wichtige Therapien,

Nachmittag eine Psychologin zum Thema „Burnout“ und stellte Möglichkeiten der Burnoutprävention und Stressbewältigung durch Achtsamkeit vor. In dieser Zeit wurden die Kleinsten von einem Therapiehund besucht, während die Jugendgruppe das Haus der Natur erkundete.

Der Samstagabend hatte einiges an Unterhaltung für die ganze Familie zu bieten. Beim „heilsamen Singen“ entdeckte so manch einer die Kraft der eigenen Stimme sowie die befreiende und stärkende Wirkung auf den Körper. Beschwingt ging es weiter in die Disco, welche seit vielen Jahren ehrenamtlich von unserem DJ MC gestaltet wird. Bis Mitternacht wurde getanzt, geschwitzt und gelacht.

Nach dem Frühstück am Sonntagvormittag wartete ein weiteres Highlight: In einer regen Diskussion wurden im Anschluss an eine Präsentation viele Fragen zum Thema „Klinische Studien“ von Ärzten und Forschern des EB-Hauses beantwortet. Die Forschungsabteilung des EB-Hauses präsentierte sich danach unter dem Motto „Forschung zum Begreifen II“ mit einer Ausstellung und gab Einblicke in ihre interessante Arbeit. Groß und Klein isolierten fleißig DNA (Erbsubstanz) aus Früchten und zeigten großes Interesse an den Postern und Exponaten sowie an der Möglichkeit lebende Hautzellen im Mikroskop zu betrachten. Die Zeit verging wie im Flug, ein gemeinsames Mittagessen am Sonntag beschloss das Jahrestreffen. Trotz Wehmut überwogen bei der Verabschiedung die positive Energie, der Zusammenhalt, das gegenseitige Bestärken sowie die Vorfreude auf das nächste Jahrestreffen. Und die Mitgliederbetreuung von DEBRA Austria beginnt bereits jetzt wieder freudig mit den Vorbereitungen für das nächste Jahr.

 **DSA Sabine Wittmann**, Mitgliederbetreuung und Sozialberatung

Heilmittel oder Therapieurlaube. Bei besonderen Wünschen, die nicht von DEBRA Austria finanziert werden können, fungiert Sabine Wittmann als Drehscheibe. So ist es manchmal möglich, auch ganz individuelle Wünsche zu erfüllen. Für Nina ging 2018 ein besonderer Herzenswunsch in Erfüllung: Gemeinsam mit ihrer Familie durfte sie das Hahnenkammrennen auf der berühmt-berüchtigten „Streif“ erleben und Marcel Hirscher live sehen. Die Kosten dafür wurden vom Verein Lichtblicke Kitzbühel übernommen. Der Verein unterstützt DEBRA Austria bereits seit vielen Jahren und ermöglicht „Schmetterlingskindern“ die Erfüllung von Herzenswünschen. Das Hahnenkammrennen 2018 wird Nina bestimmt lange in Erinnerung bleiben. 

EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

Aufgaben und Ziele

Helfen – Heilen – Lernen: das sind unsere Ziele und erläutern gleichzeitig die vier Säulen des EB-Hauses Austria – EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit, EB-Akademie und EB-Studienzentrum. 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 Expertisenzentrum 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 und mittels Spenden finanzierten EB-Haus. Unter der Leitung von Dr. Anja Diem sorgen Ärzte, Therapeuten und Krankenschwestern der **EB-Ambulanz** für die



Prim. Prof. Dr. Johann Bauer,
medizinischer Leiter

© R. HAMMETNER

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



v.l.n.r.: Rezeption, Eingang, Spielecke; Teams und Räumlichkeiten von EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit, EB-Akademie sowie EB-Studienzentrum

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

Die große Mission von DEBRA Austria und dem Forschungsteam ist eine ursächliche Heilung der Erkrankung: In enger Zusammenarbeit mit anderen internationalen Forschungsgruppen ist ein langfristiges Ziel, eine sichere und effiziente Gentherapie für die Betroffenen zu entwickeln.

Daneben müssen aber auch die dringenden Bedürfnisse der Patienten berücksichtigt 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 Betroffenen im Hier und Jetzt erleichtern werden.

Eine immer größere Bedeutung kommt dem **EB-Studienzentrum** zu, das von Assoc.-Prof. Dr. Martin Laimer geleitet wird. Die verschiedenen Therapieansätze aus der Grundlagenforschung, aber auch Wirkstoffe, die ursprünglich für

andere Erkrankungen entwickelt wurden, müssen für EB im Zuge klinischer Studien getestet werden. Erst dann kann die behördliche Zulassung beantragt werden.

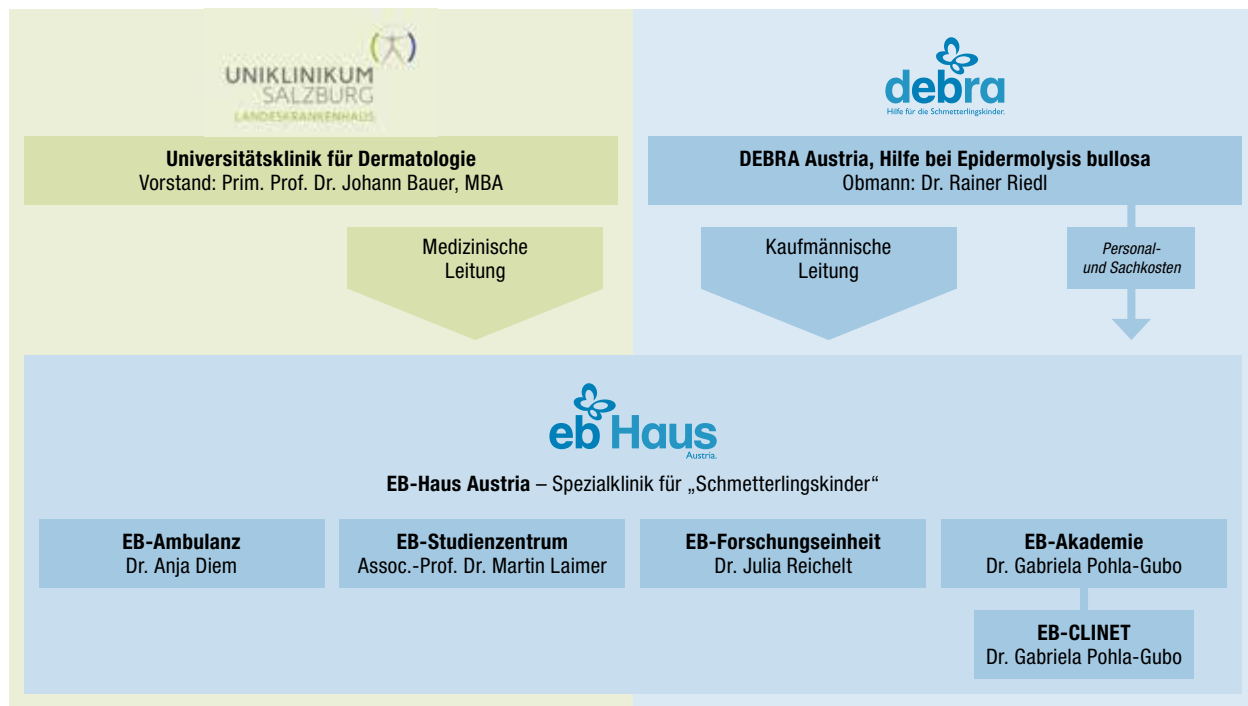
Über die Jahre haben die Experten im EB-Haus viele wertvolle Erfahrungen gesammelt. Dieses Wissen weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie**. Unter der Leitung von Dr. Gabriela Pohla-Gubo wird für die Aus- und Weiterbildung von Betroffenen und medizinischem Personal gesorgt. Zudem ist die EB-Akademie 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 Akademie-Teams 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 fast ausschließlich mit Spenden finanziert. Es ist organisatorisch und strukturell in die Universitätsklinik für Derma-

tologie des Landeskrankenhauses Salzburg eingebettet.

Die Leitung 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: Kompetente und einfühlsame Versorgung

Die Ambulanz im EB-Haus Austria bietet Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB) medizinische Versorgung und Beratung auf höchstem Niveau. Die besonderen Herausforderungen dieser Erkrankungsgruppe machen ein umfassendes therapeutisches Vorgehen notwendig, das sich gleichzeitig durch medizinische und pflegerische Kompetenz auszeichnet sowie einfühlsam und verständnisvoll sein muss.

- **Hauptaufgabengebiete sind die *medizinische und pflegerische Betreuung sowie Beratung* der EB-Betroffenen und Angehörigen. Das EB-Haus bietet ein umfangreiches Leistungsspektrum an, von Diagnostik und Vorsorge-/Kontrolluntersuchungen über Wundversorgungstechniken, Ernährungsberatung, Schmerztherapie bis hin zu genetischen Beratungen.**
- **Die *interdisziplinäre Zusammenarbeit* ist auf Grund der Komplexität dieser Erkrankung ein integraler Bestandteil der Arbeit im EB-Haus. Durch die Kooperation mit den Spezialisten anderer Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums und niedergelassenen Ärzten können neben den Untersuchungen in der EB-Ambulanz auch weitere Untersuchungen und Therapien für EB-Betroffene organisiert werden, z. B. Handoperationen, Physio-/Ergotherapie, Zahnsanierungen und Ernährungsberatung.**
- **Auch die *psychologische Betreuung* sowie die *Sozialberatung* sind ein wesentlicher Teil der ambulanten Betreuung. Beides wird in enger Zusammenarbeit mit DEBRA Austria durchgeführt.**

Einfühlsame medizinische Versorgung. Lange Zeit waren Betroffene der seltenen Erkrankung EB auf sich alleine gestellt. Inzwischen ist die EB-Ambulanz aus dem Leben der „Schmetterlingskinder“ nicht mehr wegzudenken. Hier finden Patienten aller EB-Formen und jeden Alters Behandlung, Betreuung und Beratung. Sie kommen aus allen Teilen Österreichs und reisen oftmals auch aus dem Ausland an. Um Patienten eine umfassende und ganzheitliche Behandlung und Beratung bieten zu können, nimmt sich das Ambulanz-Team besonders viel Zeit. Neben der Wundversorgung, der Linderung und Behandlung von Folge- und Begleitscheinungen, wie Finger- und Zehenverwachsungen, chronischem Juckreiz sowie Ernährungs- und Verdauungsproblemen, werden auch verschiedene Aspekte aus dem Alltagsleben der EB-Betroffenen besprochen. Diese Gespräche drehen sich häufig um Themen wie passende Ernährung, Schmerzreduktion, optimale Kleidung, Zahnhygiene, Möglichkeiten zur sportlichen Betätigung und wesentliche andere Themen des Alltags. Ebenso können zahlreiche Fachärzte mit EB-Erfahrung, wie z. B. Zahn- und Augenarzt, HNO und Gynäkologe im Zuge dieses Ambulanzbesuchs konsultiert werden. Aufgrund der großen Komplexität kann ein solcher Ambulanzbesuch mehrere Stunden in Anspruch nehmen.

Betreuung ein Leben lang. In der EB-Ambulanz finden „Schmetterlingskinder“ und ihre Angehörigen auch Trost, Rat und Unterstützung. Das Ambulanz-Team betreut Patienten häufig ihr Leben lang. Diese intensive und kontinuierliche Begleitung über diesen langen Zeitraum ist für Betroffene und Angehörige besonders wichtig.



© R. HAMETNER (3)



Zusätzlich zur persönlichen Betreuung vor Ort steht das Ambulanz-Team mit vielen Patienten sowie mit deren Ärzten und Betreuungspersonen am Heimatort auch telefonisch in Kontakt und beantwortet alle Fragen, die direkt oder indirekt mit EB zusammenhängen.

Die aktuellen Zahlen sind vor dem Hintergrund der oftmals sehr aufwändigen Betreuung und Beratung zu sehen: Im Jahr 2018 wurden 303 Patientenbesuche verzeichnet – erneut um über 38 % mehr als im Vorjahr. Darunter fallen auch 34 Erstbesuche neuer Patienten, sowie 62 Studienbesuche. Weiters wurden 53 interdisziplinäre Untersuchungen in die Wege geleitet und organisiert. Zusätzlich wurden 26 Patienten für insgesamt 137 Tage stationär z. T. im LKH Salzburg aufgenommen und vom Ambulanz-Team im Zuge von 56 Bettenbesuchen betreut.

Heute und morgen. Um für unsere derzeitigen und zukünftigen Patienten auch weiterhin die bestmögliche Behandlung zu sichern, führt die Ambulanz des EB-Hauses u. a. folgende Projekte durch:

- Zur Feststellung von Wirksamkeit, Verträglichkeit und

Sicherheit neuer Therapieansätze sind klinische Studien unumgänglich. Gemeinsam mit dem EB-Studienzentrum stellt die EB-Ambulanz für Betroffene den Zugang zu innovativen Behandlungsmöglichkeiten sicher und hilft den medizinischen Fortschritt zu gewährleisten.

- Für betroffene Eltern und Angehörige finden mehrmals im Jahr Seminare statt, bei denen nicht nur die Weiterbildung zu verschiedenen EB-relevanten Themen, sondern auch der Austausch untereinander im Vordergrund stehen.
- Ein weiteres wichtiges Anliegen sind Test und Auswahl optimaler Kleidung für EB-Betroffene bzw. der Stoffe, die am besten geeignet sind. Im Zuge dieses Projekts werden laufend Textilien im EB-Haus und bei EB-Patienten zu Hause getestet (siehe Seite 11 – „Anysetiers“).

Das Team der EB-Ambulanz wird auch 2019 allen EB-Betroffenen und ihren Angehörigen mit Rat und Tat, mit Behandlung und Beratung zur Seite stehen und sein Bestmögliches tun, um eine optimale Behandlung für die einzelnen EB-Formen im Allgemeinen und für jeden individuellen Patienten im Speziellen zu finden. ✨ **Dr. Anja Diem,** Leitung EB-Ambulanz

EB-Haus als Expertisezentrum und Mitglied im ERN-Skin.

Nach einem umfangreichen Prüfverfahren wurde das EB-Haus Austria im Mai 2017 als erste österreichische Einrichtung zu einem Expertisezentrum für seltene Erkrankungen (Genodermatosen mit Schwerpunkt EB) ernannt. Diese Designation war

Voraussetzung für die Aufnahme in das europäische Referenznetzwerk (ERN) für seltene Hauterkrankungen, kurz ERN Skin. Neben diesem Netzwerk wurden Anfang 2018 im Auftrag der EU-Kommission 23 weitere ERNs für jeweils andere Gruppen seltener Erkrankungen ins Le-



Europäisches Referenznetzwerk für seltene Hauterkrankungen

© WWW.GENODERMATOSES-NETWORK.ORG

ben gerufen. Im September 2018 wurde im EB-Haus ein Vor-Ort-Audit durchgeführt. Auch dieser wurde von der EU-Kommission in Auftrag gegeben und von der Andalusian Agency for Healthcare Quality (ACSA) durchgeführt. Hierdurch sollte sichergestellt werden, dass – nach der Designation des EB-Hauses – nach wie vor alle Kriterien für ein Expertisezentrum und für ein ERN-Mitglied erfüllt sind. Die Beurteilung ist erwartungsgemäß positiv ausgefallen und stellt dem EB-Haus ein hervorragendes Zeugnis aus – eine Bestätigung, dass wir auf dem richtigen Weg sind! ✨

EB-Akademie: Erfahrungen teilen – Partnerschaften stärken

Zu den Kernaufgaben der EB-Akademie gehören die Aus- und Weiterbildung von EB-Betroffenen, Angehörigen, Ärzten und anderen medizinischen Spezialisten sowie – insbesondere über das Projekt EB-CLINET – die nationale und internationale Vernetzung all jener, die sich mit der Thematik „EB“ befassen. Des Weiteren stehen die Bereiche Presse- und Öffentlichkeitsarbeit, die Betreuung von Interessenten, Förderern und Spendern sowie die Pflege der Websites des EB-Hauses unter der Leitung der EB-Akademie.

EB-Seminar. Es gibt immer wieder Themen im Leben EB-Betroffener, die im Alltag und auch bei den Ambulanzbesuchen im EB-Haus zu kurz kommen, aber dennoch einen hohen Stellenwert einnehmen. Um diesen Fragestellungen einen eigenen Raum zu geben, wurden im



Jahr 2017 gemeinsam mit DEBRA Austria die EB-Seminare – eine neue Fortbildungsreihe – ins Leben gerufen. Bei diesen Tagesseminaren mit einem oder mehreren Referenten haben Betroffene und Angehörige die Möglichkeit, neue Anregungen und Informationen mit auf den Weg zu bekommen sowie sich untereinander auszutauschen. Die Themen

der Seminare basieren auf den Wünschen und Bedürfnissen der Mitglieder von DEBRA Austria, welche regelmäßig in Feedbackformularen sowie bei den Jahrestreffen abgefragt werden. Die ersten beiden Seminare im Jahr 2017 behandelten das Thema „Schmerzen beim Verbandswechsel“. Auch 2018 wurden wiederum zwei Seminare angeboten, dieses Mal zu „Wundversorgung und Verbänden bei dystropher und junktionaler EB (und Kindler Syndrom)“ sowie „Ernährung und Nahrungsmittelergänzung bei EB“.

Wundversorgung und Verbände bei dystropher und junktionaler EB (und Kindler Syndrom).

Dieses erste Seminar im Frühjahr 2018 wurde von den Krankenschwestern des EB-Hauses geleitet und von der mit EB vertrauten Psychologin Mag. Eva-Maria Roth moderiert. Mit 24 Teilnehmenden war das Seminar ausgebucht und bewies damit, dass die Versorgung von Wunden trotz langjähriger Erfahrungen immer wieder eine Herausforderung für Betroffene ist. Es gibt hier keine Standardlösungen, die für alle EB-Betroffenen funktionieren. Je nach Zustand und Beschaffenheit der Wunden gilt es, die passenden Medikamente, Salben und auch Verbandsmaterialien für jeden Einzelnen zu finden. Es ist immer ein individueller Behandlungsmix, der zum Erfolg führt. Die wertvollen Tipps



EB-CLINET ist ein globales Netzwerk von EB-Zentren, hier: Screen-Shots von interaktiven Karten.

und Hinweise der Krankenschwestern, aber auch Zeit und Raum für den Austausch untereinander wurden von allen Teilnehmenden sehr geschätzt.

Ernährung und Nahrungsmittelergänzung bei EB. Als Expertin für das zweite EB-Seminar im November 2018 konnte Frau Mag. Michaela Mandl, Pharmazeutin in der Landesapotheke der SALK, gewonnen werden. Nach einer kurzen Einführung in die Grundlagen ausgewogener Ernährung, erstellten die Teilnehmenden ihre persönlichen Einkaufslisten mit häufig verwendeten Nahrungsmitteln. Anschließend gab es den Gegencheck, wieviel an wichtigen Nährstoffen jeweils darin enthalten waren. Dabei zeigte sich, dass der erhöhte Nährstoffbedarf bei EB oft nicht alleine durch gängige Lebensmittel abgedeckt werden kann. Dann muss Zusatznahrung zum Einsatz kommen, im Falle von „Schmetterlingskindern“ meist Flüssignahrung, die auch bei Schluckbeschwerden und Speiseröhrenproblemen gut verträglich ist. Die Hinweise und Anregungen von Frau Mandl wurden mit Begeisterung aufgenommen.

Insbesondere die praktischen Tipps, die sich ohne allzu großen Aufwand im schon sehr anstrengenden Alltag umsetzen lassen, waren sehr willkommen. Neben fachlichen Inputs und viel Anschauungsmaterial standen auch in diesem Seminar die individuellen Fragen und Bedürfnisse im Mittelpunkt.

Die rege Mitwirkung aller Beteiligten und das positive Feedback motivieren diese Seminarreihe im Jahr 2019 fortzusetzen.  **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leitung EB-Akademie




© DEBRA AUSTRIA

E B-CLINET – Internationale Vernetzung. Eine seltene Erkrankung wie Epidermolysis bullosa erfordert die Bündelung aller bisher gesammelten Erfahrungen in Klinik und Wissenschaft. Gemäß dem Motto „Linking Clinical Expertise in EB“ wurde daher 2011 das Projekt „EB-CLINET – Clinical Network of EB Centres and Experts“ ins Leben gerufen. Ein weltumspannendes, klinisches Netzwerk von EB-Zentren und -Experten für den Austausch von Fachkenntnissen ermöglicht es, neue Einsichten in der Behandlung der EB allen Patienten rasch zukommen zu lassen.

Ziele der Initiative EB-CLINET sind:

- Eine weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und Experten aufzubauen,
- den Austausch von Wissen und Erfahrungen über EB zu fördern,
- eine Vereinfachung der grenzüberschreitenden Versorgung zu gewährleisten,

- eine Basis zur Rekrutierung von EB-Patienten für klinische Studien zu schaffen,
- neue Therapiemöglichkeiten zeitnah allen Patienten anzubieten und so
- eine fachgerechte Behandlung für alle EB-Betroffenen sicherzustellen.

Das Netzwerk. Derzeit sind im Netzwerk von EB-CLINET 101 Partner aus 59 Ländern der Welt registriert. Dazu gehören vor allem Ärzte und anderes medizinisches Personal, Forschungseinrichtungen, Laboratorien, aber auch Mitglieder von DEBRA Patientenorganisationen. Langfristiges Ziel ist es, in jedem Land der Welt zumindest einen Erstansprechpartner für EB-Patienten zu haben, um Betroffene ohne aufreibende Reisen, Sprachschwierigkeiten oder finanzielle Hürden im eigenen Land mit hoher Qualität auf ihrem oftmals beschwerlichen Lebensweg zu begleiten. 

EB-Forschungseinheit: Engagiert für die Heilung



Experten im EB-Haus Austria forschen an Heilung und Linderung von EB.

© DIE ABBILDEREID. SAJOVIC

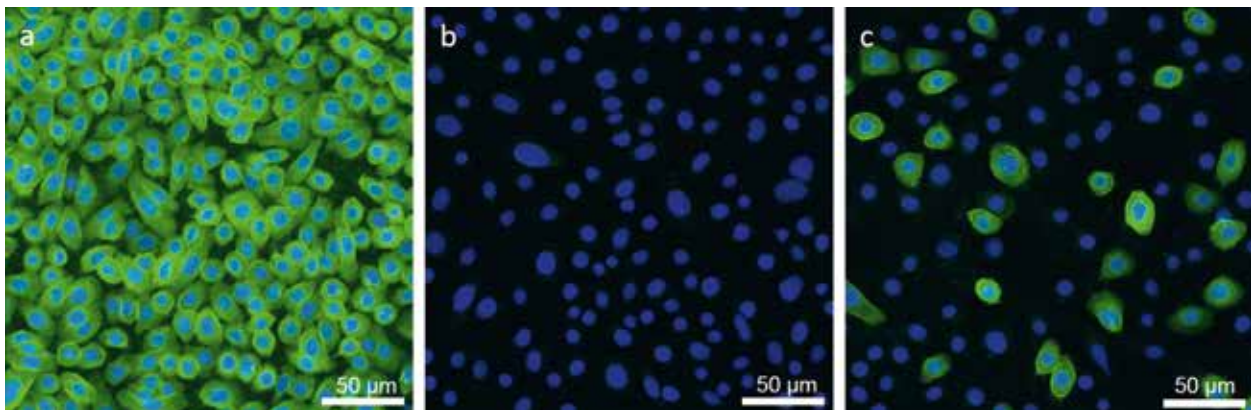
Trotz intensiver Forschung gibt es weltweit noch keine klinisch zugelassene Therapie für Epidermolysis bullosa (EB). Daher hat sich das Team der EB-Forschungseinheit zum Ziel gesetzt, Heilungs- und Linderungsansätze für EB zu entwickeln. Die Erfolge der letzten Jahre zeigen, dass die engagierten Wissenschaftler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

- **Gentherapie:** Behebung der Ursache der Erkrankung. Die Veränderungen im Erbmateriale sollen lokal korrigiert werden, damit die Haut stabil und gesund wird.

- **Immunologie:** Entwicklung einer essentiellen Begleittherapie für die Gentherapie. Das Immunsystem muss auf das neue, ihm unbekanntes – weil zuvor fehlende – Protein vorbereitet werden, um eine Abstoßung der korrigierten Haut zu verhindern.
- **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 eingesetzt werden.

Projekt-Highlights 2018:

Entwicklung einer auf Designer-Nukleasen-basierenden Gentherapie. Neue Technologien können krankheitsverursachende Mutationen direkt im Erbgut und vor allem dauerhaft reparieren. Das birgt großes Heilungspotenzial für EB. Dabei liegt das Hauptaugenmerk auf der Herstellung funktioneller, auf CRISPR-Cas9 basierender Designer-Nu-



Herstellung von Protein nach Korrektur einer Mutation im Kollagen-XVII-Gen

a: Hautzellen von gesunden Spendern stellen das Protein Kollagen-17 her (grün).

b: In Hautzellen von Patienten mit junctionaler EB, bei denen eine Mutation im Kollagen-17-Gen vorliegt, ist kein Protein in den Zellen nachweisbar. In der Abbildung sind nur die blau gefärbten Zellkerne zu erkennen.

c: Nach Behandlung der Patientenzellen mit CRISPR-Cas9 ist die Mutation im Kollagen-17-Gen in einigen Zellen korrigiert. Diese Zellen können nun das entsprechende Protein herstellen (grün).

© EB-HAUS AUSTRIA


kleasen, die in der Nähe einer ganz bestimmten Mutation binden und daher auch fähig sind, deren Korrektur einzuleiten. CRISPR-Cas9 ist eine Methode, um DNA an ganz spezifischen Stellen zu schneiden. Gene können eingefügt, entfernt oder ganz gezielt ausgeschaltet werden. Es konnte nach erfolgter Behandlung in den Patientenzellen die Herstellung von Kollagen-17-Protein nachgewiesen werden, welche aufgrund der Mutation bei junktionaler EB zuvor nicht vorhanden war. Diese Erkenntnisse sind sehr wertvoll und können nun für die Korrektur anderer EB-Gene und somit für die Therapieentwicklung anderer EB-Formen herangezogen werden.

Identifikation von molekularen Netzwerken bei EB zur Generierung neuer Therapieansätze. Heute wissen wir, dass es zahlreiche weitere Bausteine gibt, die Menge und Funktion von Proteinen beeinflussen. Dabei stellt die Entdeckung sogenannter kleiner RNAs (micro(mi)RNAs) einen Durchbruch dar. Diese übernehmen wichtige regulatorische Funktionen der Zellen. Neben ihren Aufgaben in gesunden Zellen, wird den miRNAs auch in Zusammenhang mit Erkrankungen wie Krebs eine große Bedeutung zugeschrieben. Ziel des Projekts ist es, die Rolle von miRNAs bei der Entstehung von Tumoren bei rezessiver dystropher EB zu verstehen. Es sollen Wege für die Tumorphylaxe und -therapie gefunden werden. Mittlerweile konnten einige vielversprechende miRNAs identifiziert werden, die in EB-Tumoren auffällig sind und denen

auch bereits bei anderen Krebsarten eine tumorfördernde Rolle zugeordnet wurde. Deren negative Auswirkung auf EB-Zellen und die Möglichkeit diese mit therapeutischen Molekülen zu unterbinden, wird derzeit getestet. Weiters soll ein tumorspezifischer „miRNA-Fingerabdruck“ abgeleitet werden, der die Früherkennung verbessern soll. Dieser könnte in sogenannten „liquid biopsies“ also in Blut- oder Urinproben nachgewiesen werden.

Verbesserung der Wundheilung und Reduzierung des Krebsrisikos. Tumore wurden historisch als „Wunden, die nicht heilen“ beschrieben. Besonders bei rezessiver dystropher EB (RDEB) ist dieses Paradigma schlagend, denn chronische Wunden entwickeln sich im Laufe der Zeit zu lebensbedrohlichen Tumoren.

Es konnte beobachtet werden, dass das Mikrobiom der RDEB-Haut im Vergleich zur allgemeinen Bevölkerung weniger divers und damit weniger gesund ist. Bei Wunden ist die Reduktion der Mikrobiomvielfalt besonders ausgeprägt und geht mit einem Anstieg infektiöser und krankheitserregender Bakterienarten und einer verzögerten Wundheilung einher. Verschiedene Vorarbeiten legen nahe, dass eine antimikrobielle Wundversorgung das Krebsrisiko bei EB-Patienten senken könnte. Die klinisch bereits zugelassene Vitamin-D-Salbe zur Verbesserung der Wundheilung könnte bei dystropher EB genau das leisten. Eine präklinischen Studie im EB-Haus zeigt,

dass die Behandlung mit einer niedrigen Dosis des Vitamin-D-Analogons Calcipotriol die antimikrobielle Abwehr sowie die Wundheilung bei dystropher EB verbessern kann. Ebenfalls konnte nachgewiesen werden, dass das Wachstum von EB-Tumorzellen gehemmt wurde. Diese Studie wurde sogar mit dem Wissenschaftspreis 2018 der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) ausgezeichnet (siehe nebenstehendes Foto). 

Dr. Julia Reichelt, Leitung EB-Forschungseinheit



© PRIVAT

Dr. Christina Guttman-Gruber und Dr. Josefina Piñón Hofbauer bei der Preisverleihung der ÖGDV.

EB-Studienzentrum: Auf dem Weg zur Zulassung

Das EB-Studienzentrum ist neben der Ambulanz, der Akademie und der Forschung die vierte Säule des EB-Hauses. Diese ging 2018 aus der 2016 gegründeten Einheit für klinische Forschung hervor. Die Hauptaufgabe des EB-Studienzentrums ist es, neue potentielle Wirkstoffe aus dem Labor einer Anwendung an Patienten zuzuführen („from bench to bedside“).



Das Team rund um Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer prüft die Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit neuer Behandlungsmethoden.

© R. HAMETNER

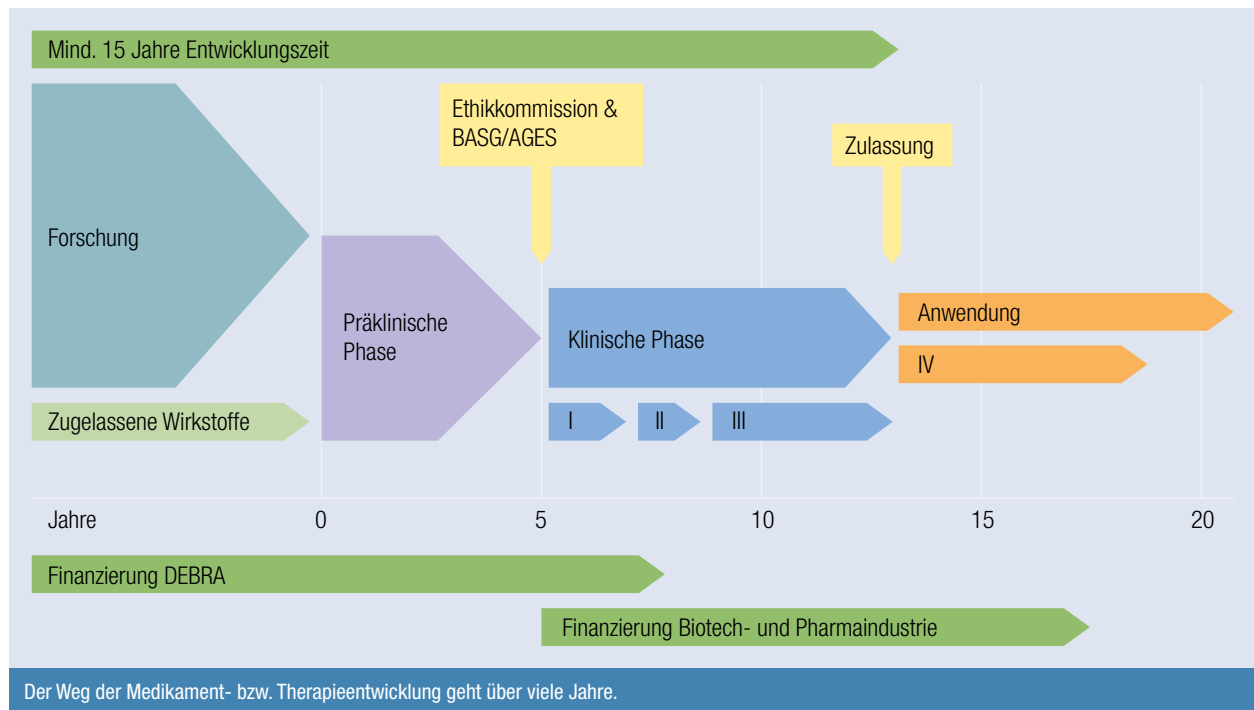
Das Team. Unter der Leitung von Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer arbeiten Dr. Christine Prodinger, Dr. Elisabeth Mayr, Dr. Sophie Kitzmüller, Dr. Pamina Schläger und Dr. Sigrid Arming – eine Studienärztin sowie vier promovierte Molekularbiologinnen. Das Team ist für den gesamten Prozess der Abwicklung klinischer Studien verantwortlich.

Klinische Studien als wesentlicher Teil der Therapieentwicklung.

Der Weg der Medikament- bzw. Therapieent-

wicklung ist ein langer und dauert üblicherweise viele Jahre. Die klinische Phase mit den klinischen Studien (Phase I,II,III) beansprucht für sich alleine meist fünf bis zehn Jahre. Es müssen viele Akteure koordinieren und regulative sowie behördliche Aspekte beachtet werden. Bevor neue Wirkstoffe oder Methoden erstmals in Studien am Patienten angewendet werden können, müssen diese vorab in diversen Versuchsarrangierungen im Labor intensiv überprüft werden, um die Sicherheit bei einer späteren Anwendung beim Menschen hinreichend zu beweisen und um das Risiko für unerwünschte Neben-

wirkungen möglichst gering zu halten. Erst wenn all das erledigt ist, genehmigen die Behörden die Durchführung einer klinischen Studie. Im Rahmen solcher Studien müssen dann diese innovativen Therapieansätze hinsichtlich ihrer Wirksamkeit, Verträglichkeit und vor allem Sicherheit an EB-Patienten getestet werden. Nur dann kann es nach einem positiven Prüfergebnis als Medikament oder



zugelassene Therapie für alle Patienten zugänglich gemacht werden.

Einbezug der EB-Forschungseinheit, der EB-Ambulanz und der Patienten. Das Studienzentrum führt einen intensiven Dialog mit der Forschungseinheit und der Ambulanz im EB-Haus, um die strategische Entwicklung und organisatorisch-inhaltliche Koordination klinischer Forschung des EB-Hauses voranzutreiben. So soll auch zukünftig ein attraktives Forschungsportfolio sichergestellt werden, das den Patientennutzen im Fokus hat. Durch Einbindung der Patienten in die Prozesse der Entwicklung, Auswahl und Prüfung von neuen Therapien sollen klinische Studien bedarfs- und bedürfnisgerechter für und durch Patienten gestaltet werden.


Qualitätsmanagement. Für die Durchführung von klinischen Studien ist aufgrund des hohen regulatorischen und administrativen Aufwands und regelmäßiger behördlicher Kontrollen ein professionelles Qualitätsmanagement (QM) unerlässlich. Das Qualitätsmanagement umfasst alle Maßnahmen zur Planung, Steuerung und Optimierung von Prozessen in Unternehmen. Ziel dieser Maßnahmen ist es, eine bestimmte Qualität eines Produkts oder einer Dienstleistung zu erreichen und demzufolge die Zufrie-

denheit der Kunden – in dem Fall sind das unsere Patienten – sicherzustellen. Die QM-Abteilung des EB-Hauses ist Teil des Studienzentrums, unterstützt aber auch alle anderen Einheiten in ihrer Arbeit, u. a. bei der Umsetzung von gesetzlichen Vorgaben oder bei der Erstellung und Lenkung ihrer Dokumente – wie z. B. Arbeitsanweisungen und Formulare.

Biobank. Für unsere Forschung ist die Analyse von Probenmaterial von Patienten und auch Vergleichsmaterial von Gesunden wesentlich. Da es sich bei EB um eine seltene Erkrankung handelt, ist der Zugang zu und die Verfügbarkeit von Patienten-Probenmaterial stark eingeschränkt. Das EB-Haus verfügt mittlerweile über eine Biobank, in der diverse biologische Proben von EB-Patienten und freiwilligen gesunden Spendern für Forschungszwecke gelagert werden. Meist handelt es sich um Restmaterial von anderweitig notwendigen Untersuchungen oder Behandlungen wie Blutentnahmen, Biopsien oder Operationen, wodurch zusätzliche Belastungen durch Probenentnahmen für Patienten weitestgehend verhindert werden. Es muss nicht immer Blut oder ein Hautstück sein, oft helfen auch schon Hautschuppen, die beim Verbandswechsel anfallen, Urinproben oder nicht invasive Wundabstriche, um Material für Forschungsprojekte zu gewinnen.



In der zur Biobank gehörenden Datenbank sind relevante Daten zum Spender und der Probe wie z. B. Mutationsanalysedaten, Art der Probe, Entnahmestelle etc. hinterlegt, um passende Proben für spezifische Fragestellungen im Rahmen eines Forschungsprojekts verfügbar zu haben. Der Zugang zu Patienteninformationen und -proben ist für die Forscher streng geregelt. Sie haben beispielsweise keine Zugriffsmöglichkeit auf persönliche Daten der Patienten.

Bei Bereitschaft zu einer Spende wird zunächst eine ausdrückliche und schriftliche Einwilligung eingeholt. Die gewonnenen Proben werden entweder für zukünftige Projekte archiviert, direkt analysiert oder es werden Bestandteile daraus isoliert, welche ebenfalls archiviert oder sofort näher untersucht werden (z. B. DNA, Proteine, Zellen). In diesem Zusammenhang bedanken wir uns bei allen, die uns durch ihre Spende in der Forschung unterstützen!  **Dr. Martin Laimer**, Leitung EB-Studienzentrum

Internationale EB-Forschung – Eine weltweite Mission



© DIE ABBILDEREID: SAJOVIC

Weltweit wird an der Linderung bzw. Heilung von EB geforscht.

Nur mit Förderung exzellenter Forschung können wir unserem Ziel – EB heilbar zu machen – näher kommen. DEBRA Austria fördert seit über 10 Jahren Grundlagenforschung, national und international. Die Forschungseinheit im EB-Haus Austria ist dabei eine zentrale und unverzichtbare nationale Einrichtung. Gemeinsam mit DEBRA International, als Dachorganisation aller DEBRA Gruppen, organisiert DEBRA Austria zusätzlich internationale Forschungsförderrunden. So erreichen wir die weltweit besten Forscher mit den aktuell vielversprechendsten EB-Forschungsansätzen. Zusätzlich können Ressourcen bestmöglich gebündelt und mit jeweils anderen DEBRA Gruppen Kofinanzierungen (meist DEBRA UK) koordiniert werden.

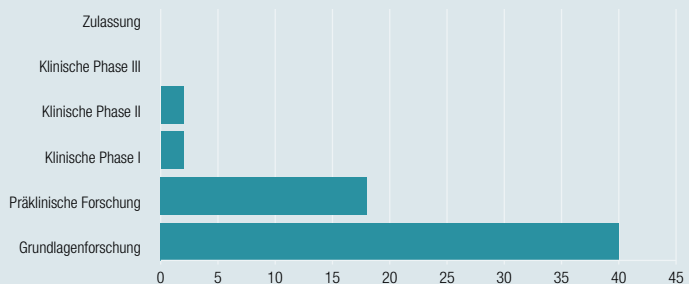
Erfolge und Herausforderungen. Seit 2007 hat DEBRA Austria bereits über 50 internationale EB-Forschungsprojekte finanziert bzw. kofinanziert. Die nebenstehende Grafik verdeutlicht dieses enorme Engagement, das nur mit Spenden möglich war und ist. In den letzten Jahren ist auch ein Anstieg bei den klinischen Studien für EB zu verzeichnen. Diese Studien sind die Vorboten für neue und sichere Therapien, die hoffentlich schon bald am Patienten zum Einsatz kommen. Die Erkenntnisse der von DEBRA Austria finanzierten Grundlagenforschung haben maßgeblich zu dieser Entwicklung beigetragen. Als Patientenorganisation kann DEBRA Austria die Finanzierung von klinischen Studien

aufgrund der hohen Kosten nur in Ausnahmefällen übernehmen. In der Regel benötigt es hier Know how und finanzielle Ressourcen von Biotech- und Pharmafirmen. Daher ist es besonders wichtig, dass sich DEBRA Austria gemeinsam mit DEBRA International auch weiterhin um das Vorantreiben klinischer Studien bemüht und die Kooperation mit der Industrie sucht.

Forschungsschwerpunkte. Unsere Forschungsschwerpunkte leiten sich direkt von den medizinischen Bedürfnissen der Betroffenen ab. Die Forschungsstrategie von DEBRA Austria enthält klare Kriterien zur Auswahl und Evaluierung der Forschungsanträge und definiert Förderschwerpunkte:

- Wissen über EB ausbauen, um daraus neue Therapiekonzepte abzuleiten
- Überführen der Ergebnisse aus der von DEBRA finanzierten Forschung in die klinische Anwendung
- Klinische Versorgung und Symptombekämpfung verbessern
- Heilende bzw. krankheitsmodifizierende Therapien entwickeln
- Wissenschafts-Community aufbauen und erweitern
- Kooperationen und Partnerschaften für Therapie- und Medikamentenentwicklung etablieren

Internationale EB-Forschungsprojekte nach Forschungstyp 2007 – 2018

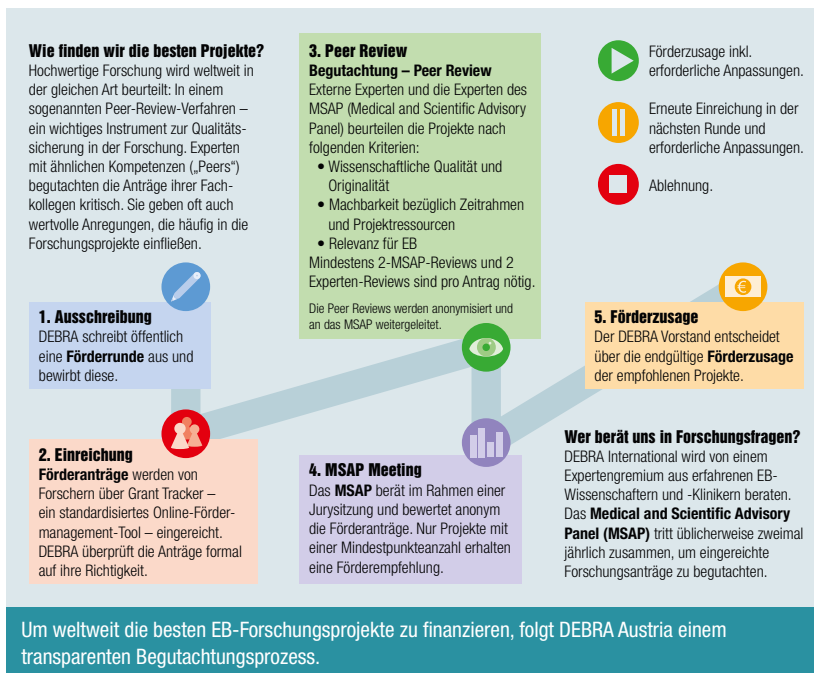


Projekte nach Forschungstyp 2007 – 2018	Grundlagenforschung	Präklinische Forschung	Klinische Phase I	Klinische Phase II	Klinische Phase III	Zulassung
	40	18	2	2	0	0


Einige Projekte lassen sich mehreren Typen zuordnen.

52 internationale EB-Forschungsprojekte wurden seit 2007 von DEBRA Austria und anderen DEBRA Gruppen finanziert.

© DEBRA AUSTRIA



Forschungsförderung 2018 – wie Spenden eingesetzt werden. DEBRA Austria finanziert und administriert aktuell rund 20 internationale Forschungsprojekte. In der nachfolgenden Tabelle sind alle Projekte dargestellt, die

2018 genehmigt und begonnen wurden. 2018 organisierte DEBRA Austria zwei Ausschreibungsrunden. Im Frühling wurde der All Priorities Call (alle Schwerpunkte laut Forschungsstrategie) gestartet. In Summe wurden 16 Projektanträge und zwei überarbeitete Anträge aus früheren Runden eingereicht. Von diesen 18 Anträgen erhielten zwei Projekte eine Förderzusage. Ein weiteres Projekt aus einer Ausschreibung 2017 erhielt ebenfalls eine Förderzusage. Im Herbst organisierte DEBRA International mit DEBRA Austria eine Experten-Jury, um die zweite Ausschreibung mit ihren Schwerpunkten zu definieren. 18 EB-Spezialisten brachten ihre wertvolle Expertise für die Formulierung der „CIF Ausschreibung 2018“ (chronical inflammation and fibrosis) ein. Die Förderentscheidung für die CIF-Runde wird Anfang 2019 getroffen. 14 Projektanträge stehen zur Diskussion. 

MMag. Sandra Eder, Forschungsmanagement

Internationale Forschungsprojekte DEBRA Austria 2018

Ausschreibung	Projektleitung	Forschungseinrichtung	Laufzeit	Forschungsart & -ansatz	EB-Typ
Förderzusagen 2017 – Projektstart 2018					
All Priorities Call 2017	Prof. Christina Has	Universität Freiburg, D	1 Jahr	Grundlagenforschung Genetik	Simplex
All Priorities Call 2017	Dr. Antonia Reimer	Universität Freiburg, D	3 Jahre	Grundlagenforschung Klinische Charakterisierung	Dystroph und Junktional
Innovative Research Grant Call 2017	Prof. Margarita Calvo	Pontificia Universidad Católica de Chile, CHL	1,5 Jahre	Grundlagenforschung Small Molecules und Symptombekämpfung	Dystroph
All Priorities Call 2017	Prof. Daniele Castiglia	IRCCS, Rom, I	3 Jahre	Grundlagenforschung Small Molecules Wundheilung	Dystroph
All Priorities Call 2017	Prof. Thomas Magin	Universität Leipzig, D	3 Jahre	Grundlagenforschung Small Molecules	Simplex
All Priorities Call 2017	Prof. Alain Hovnanian	INSERM, Department of Genetics, Paris, F	2 Jahre	Grundlagenforschung Zell- und Gentherapie	Dystroph
CliniCall 2015	Prof. Peter Marinkovich	Stanford University, USA	3 Jahre	Klinische Phase II Zell- und Gentherapie	Dystroph
Förderzusagen 2018 – Projektstart 2019					
Innovative Research Grant Call 2017	Dr. Cedric Gaggioli	A.D.S.M. Association pour le Développement des Sciences Médicales, Faculté de Médecine, Nizza, F	1 Jahr	Grundlagenforschung Small Molecules	Dystroph
All Priorities Call 2018	Prof. Jouni Uitto	Thomas Jefferson University Philadelphia, USA	2 Jahre	Grundlagenforschung Molekulardiagnostik	Simplex, Dystroph, Junktional
All Priorities Call 2018	Prof. Ganna Bilousova	University of Colorado, USA	3 Jahre	Grundlagenforschung Zell- und Gentherapie	Dystroph


Ergebnisse der letzten Forschungsförderausschreibungen.

Mitglieder des medizinischen und wissenschaftlichen Beratungsgremiums (MSAP) 2018:

1. Reihe v.l.n.r.: Prof. Cristina Has (D), Prof. Fernando Larcher (E), Prof. Veli-Matti Kähäri (FIN), Prof. Eli Sprecher (IL), Prof. Giovanna Zambruno (I)

2. Reihe v.l.n.r.: Prof. Guerrino Meneguzzi (F), Prof. John Marshall (UK), Prof. Jouni Uitto (USA), Prof. Jo-David Fine (USA),

Dr. Adrian Heagerty (UK), Vorsitzender,
Prof. Fulvio Mavilio (F)


Nicht im Bild: Prof. Thomas Magin (D), stellvertretender Vorsitzender, Prof. Gemma Mellerio (UK), Prof. Carien Niessen (D), Prof. Lydia Sorokin (D), Prof. Fiona Watt (UK), Dr. Rainer Riedl, Patientenvertreter (A) 



Mitglieder des medizinischen und wissenschaftlichen Beratungsgremiums (MSAP)

© DEBRA AUSTRIA

Welche Ansätze gibt es, um EB zu lindern? 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 kann zum Beispiel eine Hauttransplantation an besonders beanspruchten Körperstellen oder eine Heilsalbe sein. Forscher beschäftigen sich weltweit mit folgenden Hauptforschungsansätzen: Zell- und Gentherapie, Proteintherapie, Small Molecules (medikamentöse Therapie) und Krebstherapie. 


Prof. Jouni Uitto, ein Pionier der EB-Forschung, erzählt über sein aktuelles DEBRA Projekt:

Seit über drei Jahrzehnten forschen wir an der Thomas Jefferson University (Philadelphia, USA) mit Schwerpunkt auf Molekulargenetik, um die Ursachen von EB zu ermitteln. Meine Kollegen und ich konzentrieren uns auf das Klonen hautspezifischer Gene und die Identifikation von Mutationen in Genen, die für die Proteine Kollagen 7 (assoziiert mit dystropher EB) und Kollagen 17, Laminin 332 und Integrin $\alpha 6\beta 4$ (alle drei bei junctionaler EB Formen) kodieren. In unserem molekularen Diagnostiklabor, welches 1996 gegründet wurde, sind mittlerweile Datensätze von über 1500 Familien aus der ganzen Welt gespeichert – ein ungemeiner Schatz. Nur mit dieser Information können genaue Diagnosen und neue Klassifikationen von EB erstellt werden. Sie helfen den Schweregrad einzuschätzen




Prof. Jouni Uitto, Thomas Jefferson University (Philadelphia, USA)

© THOMAS JEFFERSON UNIVERSITY

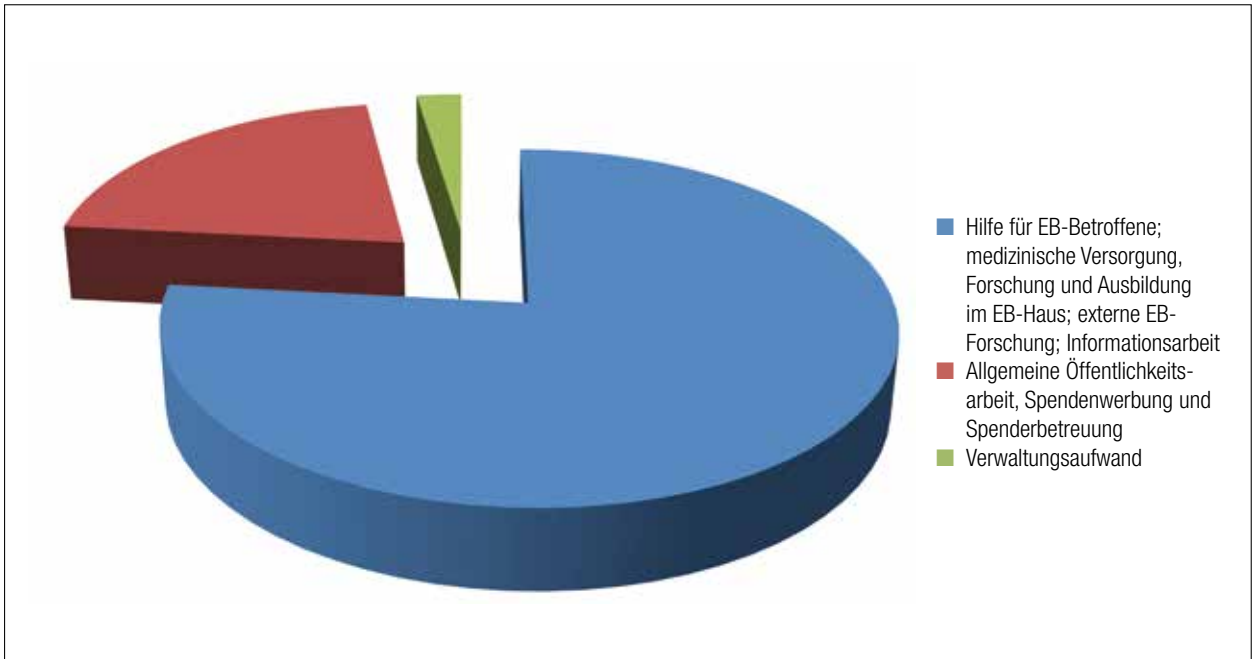
und die Entwicklung der Erkrankung vorherzusagen. Diese Datenbank bildet auch die Grundlage für pränatale Diagnostik bei EB. Meine Kollegen und ich arbeiten aktuell an einer sogenannten „non-invasive, next generation sequencing-based“ pränatalen Diagnostik für EB, welche bereits in der fünften Schwangerschaftswoche zeigt, ob und von welcher Mutation das Ungeborene betroffen ist. Das Neuartige an dieser Methode ist, dass man für die Untersuchung lediglich eine kleine Blutabnahme (non-invasive) der Mutter benötigt. Die Kenntnis der spezifischen Mutationen einer EB-Familie unterstützt außerdem die Erforschung und spätere Anwendung neuartiger Behandlungsmethoden, die genau auf diese spezifischen Mutationen abzielen. 

DEBRA Austria – Finanzbericht 2018

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2018 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2018. 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 2018 (Jahresabschluss 2018), 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			6.808.509,52
Spenden		6.766.380,62	
Mitgliedsbeiträge		6.091,00	
Sonstige Einnahmen		6.000,00	
Erträge Kapitalvermögen		30.037,90	
Mittelverwendung			6.808.509,52
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke		4.810.503,89	
	Hilfe für EB-Betroffene	222.459,41	
	Medizinische Versorgung (EB-Haus: Ambulanz)	364.232,47	
	Forschung (EB-Haus: Forschungseinheit und klinische Forschung)	1.982.539,06	
	Ausbildung und Vernetzung (EB-Haus: Akademie und EB-CLINET)	116.588,46	
	EB-Forschung extern	1.101.899,91	
	Informations- und Öffentlichkeitsarbeit	1.022.784,58	
Spendenwerbung und Spenderbetreuung		1.315.612,71	
	Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit und Spendenwerbung	1.218.832,74	
	Spenderbetreuung	96.779,97	
Verwaltungsaufwand		148.167,33	
Umstellung auf autom. Spendenabsetzbarkeit		20.397,37	
Zuweisung Rücklage		513.828,22	
Jahresergebnis des Vereinsjahres 2018			0,00



Mittelverwendung bei DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa



© R. HAMETNER

8 JAHRE



WÄRME FÜR

SCHMETTERLINGSKINDER.

Wir freuen uns sehr, DEBRA Austria seit mittlerweile 8 Jahren bei der Hilfe für die Schmetterlingskinder unterstützen zu dürfen.



OMV Vitatherm:
Mit TÜV AUSTRIA
geprüften Testergebnissen

www.mein-vitatherm.at



Ausgewählte Presseartikel

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

STADT GOTTES, FEBRUAR 2018

REPORTAGE



Starke Frau mit verletzlicher Haut

„Ich bin ein Schmetterlingskind“

Lena Blied lebt seit ihrer Geburt mit der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa. Wunden und Schmerzen gehören zu ihrem Alltag. Doch Lena hat gelernt, ihre unheilbare Krankheit zu akzeptieren, und gibt anderen Schmetterlingskindern Mut. von Ulrike Maasch

Hier ist die gute Tag!“, sagt Lena Blied. „Aber es gibt auch Tage, an denen einfach nie guter Tag ist, an denen ich keine Freude empfinde.“

Lena Blied ist eine 28-jährige Frau mit einer seltenen Hauterkrankung. Sie hat eine unheilbare Krankheit, die Epidermolysis bullosa (EB) genannt wird. Diese Krankheit führt zu Wunden und Schmerzen, die zu ihrem Alltag gehören. Doch Lena hat gelernt, ihre unheilbare Krankheit zu akzeptieren, und gibt anderen Schmetterlingskindern Mut.





„Ich bin ein Schmetterlingskind“

Lena Blied ist eine 28-jährige Frau mit einer seltenen Hauterkrankung. Sie hat eine unheilbare Krankheit, die Epidermolysis bullosa (EB) genannt wird. Diese Krankheit führt zu Wunden und Schmerzen, die zu ihrem Alltag gehören. Doch Lena hat gelernt, ihre unheilbare Krankheit zu akzeptieren, und gibt anderen Schmetterlingskindern Mut.

DIE PRESSE, 27.01.2019

REPORTAGE



Den ganzen Menschen sehen

Im EB-Haus Austria in Salzburg betreut Anja Diem mit ihrem Team Schmetterlingskinder und ihre Familien, in der Spezialklinik wird auch an der Heilung der Krankheit geforscht. von Ulrike Maasch

Die Patienten werden nicht nur versorgt, wir sind Ansprechpartner für alle Fragen rund um Pflege und Bewältigung des Alltags.“

Im EB-Haus Austria in Salzburg betreut Anja Diem mit ihrem Team Schmetterlingskinder und ihre Familien, in der Spezialklinik wird auch an der Heilung der Krankheit geforscht.

Immunsystem der Haut enträtseln

Die Biologin Iris Gratz beschäftigt sich mit Helferzellen im Immunsystem der Haut. Die Erkenntnisse helfen nicht nur Schmetterlingskindern bei der Wundheilung.

VON CLAUDIA LAGLER

Die Genetik hat es Iris Gratz angetan. Als sie im Biologieunterricht erfuhr, dass es sich um ein Gen handelt, das die Bildung des Immunsystems steuert, hat sie sich für dieses Thema interessiert. Sie hat sich für dieses Thema interessiert, weil sie wissen möchte, wie das Immunsystem funktioniert.

Immunsystem der Haut enträtseln

Die Biologin Iris Gratz beschäftigt sich mit Helferzellen im Immunsystem der Haut. Die Erkenntnisse helfen nicht nur Schmetterlingskindern bei der Wundheilung.

Ausgewählte Presseartikel 35

„Die Krankheit ist wie ein vertrauter Begleiter für mich“

Einmal im Schlaf umdrehen und am Morgen mit Wunden aufwachen.

Lena Riedl wurde als Schmetterlingskind geboren. Mit der unheilbaren Krankheit hat sie sich angefreundet.

SUSANNA BERGER

Es war während ihrer Volksschulzeit, als Lena Riedl bewusst wurde, dass sie anders ist als andere. „Wobei, was heißt anders, schließlich ist jeder ja irgendwie anders. Es gibt keine zwei Menschen, die gleich sind“, meint die heute 24-jährige Wienerin, wenn sie an diese Zeit zurückdenkt. Da waren die Turnstunden, die sie als Zuschauerin auf einer Langbank verbracht hat, während sich die anderen ausstoben. Oder Rangeliegen in der Schlafpause, wo sie lieber einen Sicherheitsabstand zu ihren Mitschülern eingehalten hat. Sich von einer Mitschülerin einfach mal herauf umarmen lassen, das ging auch nicht. Ihr einmal im Spätschicht ein wenig fester auf den Rücken klopfen hatte mitunter schlimme Folgen.

Lena Riedl leidet an einem Gendefekt, der sich in einer unheilbaren Krankheit äußert. Ihre Haut ist so empfindlich wie der Flügel eines Schmetterlings. Darum werden Menschen mit der Diagnose Epidermolysis bullosa (EB) auch Schmetterlingskinder genannt. Ein Gen, das für die Produktion eines bestimmten Proteins zuständig ist, ist mutiert. Dadurch funktioniert die mechanische Verbindung zwischen den einzelnen Hautschichten nur unzureichend. Die Folge: Wunden, Abschürfungen und offene Stellen entstehen auf der überaus empfindlichen Haut im Handumdrehen.

Ein (Schmetterlings-)Kind ist die 24-jährige Wienerin längst nicht mehr. Sie studiert Kommunikationswirtschaft an einer Fachhochschule in Wien. Derzeit aber weiß sie für ein paar Monate im spanischen Marbella, um dort ein Praktikum beim Verein Debra zur Erforschung der Schmetterlingskrankheit zu absolvieren. „Eigentlich wollte ich nur zwei Monate bleiben.“ Inzwischen sind sechs daraus geworden. Die Arbeit in den Bereichen Fundraising und Kommunikation mache viel Spaß. Sie genieße es, in einem fremden Land auf eigenen Beinen zu stehen. In ihrer Stimme schwingen Freude und Abenteuerlust mit, wenn sie davon erzählt.

Mit im Gepäck für den Aufenthalt in Spanien hat die junge Frau neben einer großen Portion Aufbruchstimmung und Abenteuerlust aber auch massenhaft Verbandzeug, Heilsalben und Schmerztabletten. „Es gibt kaum Tage, an denen ich keinen Verband trage, an dem ich nicht irgendwo eine Wunde oder Blasen habe.“ Eigentlich sind es im Jahr nur zwei oder drei Tage ohne Verletzung, meint sie nach einer kurzen Nachdenkpause. Es sind Momente der Unachtsamkeit, die bei Riedl zu diesen Wunden führen. Einmal irgendwo dagegenlaufen und offene Stellen am Schienbein müssen tags, wenn nicht wochenlang versorgt werden. Sich einmal nach der Dusche zu fest mit dem Handtuch abrubbeln, und schon gibt es schmerzhaft Stellen, die einer Behandlung bedürfen. Die Behandlung ihrer Wunden hat Lena Riedl inzwischen im Griff. „Man lernt im Laufe der Jahre damit umzugehen, man weiß, was man sich zumuten kann und was man besser sein lässt.“

In ihrer Kindheit sei das lange nicht der Fall gewesen. Ihr Vater Rainer Riedl, der

ausgebildete Ökonom, steht heute Debra Austria vor, wird den Moment wenige Tage nach ihrer Geburt nie vergessen. „Damals haben sich auf Lenas Nase plötzlich kleine Bläschen gebildet. Als wir erfuhren, dass sie die Schmetterlingskrankheit hat, war das natürlich erst einmal eine Katastrophe.“ Und auch die folgenden Wochen und Monate seien ein ständiger Kampf und eine übergroße Herausforderung für die junge Familie gewesen. Lenas Kindheit sei geprägt gewesen von ständigen Verletzungen, Arztbesuchen und Tränen, bei Lena und bei ihren Eltern. „Als kleines Kind hat sie so viel geweint. Einerseits wegen der ständigen Schmerzen, aber auch, weil sie ja nicht verstehen konnte, was da los ist, warum sie vieles, was ihre Alterskollegen machten, selbst nicht machen durfte.“

Heute, knapp 20 Jahre später, kann man sich das gar nicht vorstellen. Aus dem kleinen Mädchen mit den vielen Verbänden ist eine selbstbewusste junge Frau geworden. Die Einbände sind geblieben, aber in ihrem Blick liegen viel Zuversicht und Sicherheit. Wenn die Wienerin von ihrer Krankheit erzählt, dann wird klar, dass sie damit ihren Frieden gemacht hat.

Und so folgt auf die Frage, was passieren würde, wenn es schon in wenigen Wochen das ersetzte Heilmittel für Schmetterlingskinder geben würde, nicht die erwartete Reaktion. Kein Jubel, kein „Das wäre der Wahnsinn“. Stattdessen nach kurzem Zögern eine wohl überlegte Antwort: „Hätte ich die Wahl, mit oder ohne EB geboren zu werden, würde ich ohne natürlich bevorzugen.“ Nach 24 Jahren mit dem Gendefekt sei dieser zu einem Teil ihres Lebens geworden: „Wäre die Krankheit plötzlich von einem Tag auf den anderen weg, ich glaube, ich würde sie vermissen.“

Wie? Eine unheilbare Krankheit vermissen, Schmerzen, eiternde Wunden? Warum? „Das ist schwer zu erklären.“ Sie sei zwar nicht die Krankheit, aber die Krankheit sei ein großer Teil von ihr. Auch, wenn sie viel Leiden verursacht habe, habe sie ihr auch viel Gutes beschert. „Das klingt abgedroschen, aber sie hat mich zu dem gemacht, was ich heute bin. Sie ist wie ein vertrauter Begleiter für



mich.“ Sie habe viel Kontakt zu Menschen mit EB. Der Austausch mit ihnen, die Arbeit beim Verein Debra, der weltweit vernetzt ist, das sei auch eine Art Familie, die ihr Halt und Sicherheit gebe.

Der Weg zu dieser Sichtweise sei ein verdammt langer gewesen. „Viele Jahre lang konnte ich die Blicke anderer auf meine verletzten Hände ohne Fingernägel nur schwer ertragen.“ Fragte sie jemand danach, dachte sie sich abenteuerliche Geschichten aus. „Ich hab zum Beispiel erzählt, dass die Verletzungen von einem Motorradunfall stammen. Das fanden die Leute interessant.“ Heute braucht sie diese Märchen nicht mehr. Wenn jemand wissen will, was los ist, erzählt sie davon. Inzwischen könnten viele mit EB etwas anfangen und sie müsse nicht mehr so viel erklären. Natürlich gebe es auch schwarze Tage, an denen die pochenden Schmerzen in Armen und Beinen nur schwer zu ertragen seien und sie der Anblick ihrer offenen Beine einfach nur nerve. Dann beherzigt sie einen Rat ihrer jüngeren, gesunden Schwester. „Ich gehe mit erhobenem Haupt und einem Lächeln über den Strand in Marbella, auch wenn es mir schwerfällt.“ Mit jedem Mal, wo sie es schaffe, sich zu überwinden, seien Momente der Selbstsicherheit und der Zufriedenheit ihr Lohn.



Tag der offenen Tür in Spezialklinik Die Schmetterlingskinder brauchen jetzt Ihre Hilfe

Beim Tag der offenen Tür informiert das EB-Haus über neue Forschungsergebnisse.

Salzburg. Epidermolysis bullosa (EB) ist eine seltene, angeborene, folgenschwere und derzeit noch nicht heilbare Hautkrankheit.

Da ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, sind Betroffene als „Schmetterlingskinder“ bekannt geworden.

Das EB-Haus Austria in Salzburg ist die weltweit erste und bislang einzige Spezialklinik, an der auch an Lebens- und Heilungsansätzen geforscht wird.

Sie wollten schon immer einen Einblick in die Arbeit des Experten-Teams des EB-Haus Austria bekommen? Die beste Gelegenheit dazu bietet sich am Tag der offenen Tür. Bis erwartet Sie



EB-Haus lädt Interessierte ein.

ein bunt gemischtes und abwechslungsreiches Programm. Tauchen Sie ein in die Welt der Forschung.

Mittwoch, 28. Februar, 11 bis 16 Uhr, EB-Haus Austria, Mülner Hauptstraße 4K, 5020 Salzburg.

CRISPR/Cas9n Double Nicking

Spezielle CRISPR/Cas9-Technologie zur Therapie von Genodermatosen

Kocher T, Fikrig B, Klüssnager A, Muraoui EM, Holbauer JF, Wally V, Lotner T, Häntel S, Abinger M, Baurer JW, Fischl J, Kohler U, Cut and Paste. Efficient Homology Directed Repair of a Dominant Negative KRT14 Mutation via CRISPR/Cas9 Nickases. Mol Ther 2017; 29(11):2585-96

Autor: Dr. Thomas Kocher (LIFE/EVER-Forscher), EB-Haus Austria, Forschungsprogramm für molekulare Therapie bei Genodermatosen, Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg

Die Erörterung molekularer Werkzeuge, sogenannter Genschere, die in der Lage sind, DNA-Abschnitte im Genom gezielt anzuhaken und zu schneiden, bildet den Grundstein zur Entwicklung von Technologien, die es uns jetzt ermöglichen, Erbkrankheiten punktgenau zu korrigieren. Die Spezifität der CRISPR/Cas9-Technologie beruht auf einer RNA-Sonde (Guide-RNA), die die DNA-Abschnitte der jeweiligen Zielsequenz entwirrt. Diese RNA-Sonde führt die an sie gekoppelte molekulare Genschere (Cas9-Protein) an den Ort im Genom, an dem man einen gezielten DNA-Doppelstrangbruch induzieren will. Anschließend verlässt man sich auf zellinterne Reparaturmechanismen, die die Zelle automatisch abklopfen lässt. Im Regelfall läuft dieser Reparaturprozess ohne externe Beeinträchtigung ab. In der Regel führt dieser Reparaturprozess ohne Beeinträchtigung ab. In der Regel führt dieser Reparaturprozess ohne Beeinträchtigung ab.

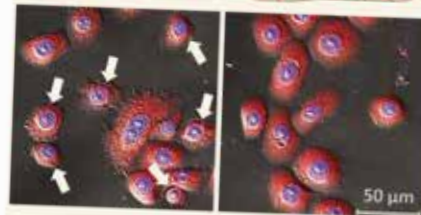
liche Bausteine eingefügt oder entfernt. Dadurch werden Gene unter Umständen unbrauchbar gemacht. Die Zelle verfügt aber auch noch über einen weiteren Reparaturmechanismus, den man für die gezielte Korrektur von Genmutationen einsetzt. Bei der sogenannten homologen Rekombination (homolog recombination) kann die Zelle homologe DNA-Sequenzen gezielt austauschen und so einen mutierten Bereich durch einen nichtmutierten ersetzen.

Genkorrektur bei EBS

In der hier präsentierten Arbeit wurden Effizienz und Spezifität der Genkorrektur in Patientenzellen näher analysiert, mit dem Ziel, diese Therapie – die Transplantation von genkorrigierten Körperzellen Hautzellen – in naher Zukunft an Patienten anwenden zu können. Das Projekt befasst

sich mit der Entwicklung einer gentechnerelevanten Gentherapie (CRISPR/Cas9) für die monogenetische Hauterkrankung Epidermolysis bullosa simplex (EBS), bei der krankheitsauslösende Mutationen im Keratin-14-Gen korrigiert werden sollen. Diese Mutationen wirken meistar dominant und führen zu einer Instabilität der Intermediärfilamente im basalen Keratinozyten der Haut. Bereits bei minimaler Belastung der Haut kommt es dann zur Auflösung der basalen Keratinozyten, welche die für Epidermolysis bullosa typische Blasenbildung zur Folge hat. Gentherapien für Erbkrankungen, die durch dominant-negative Mutationen, wie z. B. Keratin-Mutationen, ausgelöst werden, sind limitiert und können durch herkömmliche Gensatz-Therapien nicht behandelt werden. Dagegen ist die CRISPR/Cas9-vermittelte Genkorrektur ein vielversprechendes Mittel zur Behandlung solcher Mutationen.

Double Nicking: Ein Fortschritt zu herkömmlich benutzten CRISPR-Technologien stellt die in diesem Projekt angewandte Double Nicking-Anwendung dar, mit der man weniger unerwünschte Nebeneffekte (unspezifische Schnitte im Genom, Off-Target-Effekte) verursacht. Hierbei verwendet man ein verändertes Cas9-Protein, in Cas9n, welches in der DNA anstelle eines Doppelstrangbruchs einen Einzelstrangbruch verursacht, der in der Regel spurlos korrigiert wird. In dieser Arbeit konnten CRISPR-Moleküle konstruiert werden, mit denen eine dominante Mutation im Exon 6 (Hot Spot-Region für Mutationen) des Keratin-14-Gens im Genom menschlicher Hautzellen korrigiert werden konnte. Diese durch homologe Rekombination herbeigeführte Korrektur der Mutation resultierte in der Wiederherstellung der normalen Funktion von Keratinozyten *in vitro*. Zusätzlich konnten keine potenziellen Off-Target-Effekte in den korrigierten Zellen detektiert werden.



Keratin-14-immunfluoreszenz-Färbungen der Intermediärfilamente (rot) von Keratinozyten nach der Erkennung von Homologien und anschließender 15-minütiger Endozytose. A: EBS-Patienten-Keratinozyten zeigen das typische Kultivieren der Intermediärfilamente und die Anwesenheit von Keratin-14-Aggregaten, die von Zellkernen als auch im Zytoplasma (weiße Pfeile). B: CRISPR/Cas9n-behandelte und korrigierte EBS-Patienten auf und verhalten sich wie Kontrollzellen eines gesunden Patienten. (Vergrößerung: 20-fach, Maßstab: 50 µm)

Fazit: Mit den publizierten Ergebnissen konnte nicht nur das enorme Potenzial der CRISPR/Cas9-Technologie zur Korrektur monogenetischer Erkrankungen hergezeigt, sondern zusätzlich ein Beitrag zur Entwicklung einer effizienten und sicheren Gentherapie für EBS geleistet werden. Diese vielversprechende Therapie, welche einen alternativen Gentherapieansatz zu bereits bestehenden Gentherapien darstellt, wäre nicht nur für EBS-Patienten anwendbar, sondern könnte auch für andere monogenetische Erkrankungen adaptiert werden.

Abb.: Bildung des CRISPR-Cas9-Komplexes in Patientenzellen

Thomas Kocher arbeitet in der Gen- und Zelltherapiegruppe im EB-Haus Austria in Salzburg (Zentrum EB-Forschung Dr. Julia Reichle, Gruppenleiter Dr. Ulrich Rübli). Der Schwerpunkt seiner Forschung liegt in der Entwicklung einer effizienten und sicheren Gentherapie für Epidermolysis bullosa simplex. Dabei befasst er sich mit neuer wissenschaftlicher Methoden aus dem Bereich der Gentherapie (CRISPR/Cas9-System), um einen Ziel zückerkrankten



Orphan Diseases

Nationale Aktionsplan vorantreiben

Mehrere hundert Besucher nutzen die Möglichkeit, um sich anlässlich des heutigen Tages der seltenen Erkrankungen über das Linienprogramm der weltweit ersten Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ zu informieren. Weitere Expertenzentren zu seltenen Erkrankungen werden dringend benötigt.



DNA-Extraktion im Labor. Der Tag der seltenen Erbkrankheiten ist eine tolle Gelegenheit, um sich über die Forschungsvorhaben im EB-Haus zu informieren.

erweitern. Auch überregionale Netzwerke können über diese Netzwerke deutlich besser abgedeckt werden, weiß Pharmazie-Präsident Mag. Martin Murrer. Würde Österreich stärker repräsentiert sein, hätte das auch entsprechende Impulse für Österreich als Forschungsstandort.

EB-Haus Austria

Danke der bislang einzigen Spezialklinik für Epidermolysis bullosa, dem EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg, zu informieren. Die Gäste erhielten an diesem Tag einen speziellen Einblick in die Aufgaben und Tätigkeiten der vier Abteilungen: EB-Analytik, EB-Forschung, EB-Klinische und klinische Studien.

in Salzburg wird auch im Rahmen eines internationalen Netzwerkes ein innovatives Linien- und Hilfsprogramm geschaffen. Die Forschungsaktivitäten können künftig auch den Patienten des von Dr. Gabriele Pöschl-Göbel, Leiterin der EB-Akademie, organisierten Veranstaltungen. An verschiedenen Stationen kommt man die umfangreichen Forschungsaktivitäten im EB-Haus Austria auch nachvollziehen und auf spezielle Art nachvollziehen.

„Jahres wieder werden wir Fragen von Spendern und Förderern zu unserer Arbeit. Das haben wir zum Anlass genommen, unsere Tüchtigkeit zu zeigen und die vielen spannenden Fragen zu beantworten“, erzählt Pöschl-Göbel. Aufgrund des großen Erfolges heute sind es sich hingegen bereits um die vierte Auflage der Veranstaltung. Dazu zählen unter anderem Fragen zur Zell- und Gentherapie, zu medizinischen Möglichkeiten oder die

Herausforderungen von Wundversorgung und Hautkrebs.

Im Labor gibt es weiterhin die Möglichkeit, sich in die Forschungsvorhaben einzusehen und beispielsweise DNA aus Blut zum Testen. Jeder konnte anhand eines Bauplans Zellen herstellen. In der EB-Analytik informiert sich Interessierte über neue Verfahrenstechniken für „Schmetterlingskinder“.

Gleichlich über den Asthma war auch Dr. Rainer Ködl, Obmann von DEBRA Austria und befreundeter Vater. Wie immer sind über das große Interesse der Besucherinnen und Besucher. Die Gäste konnten sich auch über die neuesten Entwicklungen, dem mit der Hilfe unserer Förderer und Sponsoren wie des Schmetterlingskinder nachbilden. In der 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 zu organisieren. Auf Initiative der Selbsthilfegruppe Austria als Spezialklinik 2006 in Salzburg etabliert. Auch der laufende Betrieb wird mithilfe von Spendengeldern ermöglicht.

Der Verein hat es sich zum Ziel gesetzt, kompetente medizinische Versorgung für die „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen und durch gezielte, maßgebende Hilfe die Chance auf Heilung zu erhöhen. Auf Initiative von DEBRA Austria – am Salzburger Patientenorganisation gegründet. Die Verantwortung für die Finanzierung der Erfüllung mittels Spendengeldern für den laufenden Betrieb, ist dem Herrn Murrer, „Forschungsbefehl“ laufen in Österreich vielfältig. In der DEBRA Austria mit Spenden, Forschungsvorhaben, Forschungsaktivitäten. Dem Ziel die Ermöglichung von Heilungsmöglichkeiten und Therapie für EB ist. (VW/AMA OTD)

Neue Hilfe für verletzte Kinderhaut

Salzburger Forscher schaffen einen weiteren Durchbruch bei der Behandlung von Schmetterlingskindern. Ein Antibiotikum hilft.

ANTON KOPPEL

KOPPEL. Es ist ein altes Medikament, das nun einen weiteren Durchbruch in der Behandlung der sogenannten Schmetterlingskinder gebracht hat. Salzburger Forscher haben nachgewiesen, dass der Einsatz eines Antibiotikums dazu führt, dass der Körper der erkrankten Kinder ein fehlendes Protein wieder produziert. Bei Epidermolysis bullosa (EB) ist die Haut der Patienten so verletzlich wie bei Schmetterlingskindern. Deshalb werden die Kinder auch Schmetterlingskinder genannt. Die Krankheit wird durch eine Mutation in einem verantwortlichen für die Bildung von Proteinen in der Haut verursacht.

In den vergangenen drei Jahren arbeiten die Mediziner des Salzburger EB-Hauses gemeinsam mit Forschern der Universität

of California auszuweisen. Sie konnten nun nachweisen, dass das Antibiotikum dieses fehlende Protein wieder produziert, er nicht jedoch kalium. Diese Entdeckung an Salzburger Dermatologie am Salzburger Universitätsklinikum. „Wir verwenden dieses Medikament eigentlich dazu, um Bakterien zu töten, aber auch zu einer neuen Eigenschaft bei E. coli. Es ist ein entsprechender Bereich wurde nun in einem molekularen Nachweis bestätigt.“

„Lange gab es für die Krankheit keine Behandlungsmöglichkeiten. Forscher des Salzburger EB-Hauses konnten im Vorjahr einen Durchbruch erzielen, indem sie bei Patienten gesunde Haut transplantierten. Mit der Methode können nun aber die Schleimhäute nicht behandelt, sagt Johann Bauer. „Die bisherigen Behandlungsmöglichkeiten basieren auf Transplantationen von gesunden korrigierten Hautstammzellen. Diese Maßnahme kann die äußer-



Johann Bauer, Primar der Dermatologie.

den Anteile der Haut erreichen, nicht jedoch die Schleimhäute. Mit der Antibiotikabehandlung können nun bereits Anteile der Haut gleichzeitig behandelt.“

An Patienten in der Therapie noch nicht erprobt. Der Nachweis der Wirksamkeit wurde im Labor erbracht. An einzelnen Patienten können man das Antibiotikum zwar schon einsetzen. Das ist aber nicht das Ziel der Forscher, wie Bauer. „Wir wollen möglichst bald eine Zulassung für den ersten Einsatz des Medikaments erreichen. Dafür ist allerdings eine weitere klinische Studie nötig.“

„Es ist sich bei EB um eine seltene Erkrankung handelt, wenn für die Studie nur wenige Patienten sind. Trotzdem sei es eine Studie wertvoll, sagt Johann Bauer. „Die meisten sind ein Christenhaus finden, das die Studie finanziert.“ Die neue Nachweise im Labor ist dafür aber der Grundstein gelegt.“

Daten & Fakten

Schmetterlingskinder auf Spenden angewiesen

Für die extrem seltene Krankheit Epidermolysis bullosa werden im großen Stil Spenden gesammelt. Das liegt auch daran, dass Forschung für eine Krankheit mit so wenigen Erkrankten schwer finanzierbar ist. An EB sind in Österreich 100 Patienten erkrankt, in Europa sind 30.000 Menschen betroffen. Die Spendenbereitschaft für die Erkrankung ist mit Glück groß. So konnte etwa die Superspitze Initiative an die Hilfeorganisation Debra, die sich den Schmetterlingskinder annimmt, über 60.000 Euro überweisen. Das Geld wurde mit dem Verkauf von Schmetterlings-Büchchen gesammelt.



Regeneration der gesamten humanen Epidermis mittels transgener Stammzellen

Hirsch T, Rothbart T, Jzig N, Bauer JW, Pelegri G, De Rosa L, Scognone D, Reichert J, Knausgruber A, Kretz G, Romano O, Seccombe Secovelli A, Conlin R, Erni S, Janssen J, Carulli S, Jackson F, Luciani T, Lehmann M, Fischer M, Kuckshaus M, Quadagno D, Mognante M, Becetto S, Bondanza S, De Luca M. **Regeneration of the entire human epidermis using transgenic stem cells.** Nature 2017; 551:327-32

Achsen: Dr. Christine Maria Proding, Priv.-Univ.-Prof. Dr. Johann W. Bauer, OA Assoz., Prof. Dr. Martin Lamm, Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Universitätsklinikum Salzburg

Die junktionale Subtyp-der-Epidermolyse bullosa (JEB) basiert auf Mutationen u. a. im Laminin-332-Gen (LAMB3), das für ein Strukturprotein der dermoepidermalen Junction kodiert. Durch diesen strukturellen Verlust funktionieren Verletzt kommt es zu mechanischer Hyperfragilität mit resultierenden Blasenbildungen an Haut und epithelialisierten Schleimhäuten nach oftmals bereits geringer mechanischer Exposition. Größtenteils, chronische Wunden verursachen u. a. Schmerzen und multilobuläre Narben, unterhalten eine systemisch wirksame Entzündungsreaktion und erhöhen das Risiko für Infektionen und – längerfristig – die Entstehung von Plattenepithelkarzinomen.¹

Methodisch wurden dabei aus zwei circa 4 cm² -harten Biopsien von klinisch asymmetrisch weitgehend nichtblasenloser Haut zunächst primäre Keratinozytenkulturen angelegt. In diesen wurden dann Stammzellen selektiert und diese mit

einem retroviralen Wnt3p-LAMB3-cDNA-tragenden Vektor („molekularer leukaemia-derived retroviral vector“) transduziert. Durch Expansion der generierten Zellen konnten mehrere kohärente epidermale Transplantate (von insgesamt 0,85 m² Fläche) generiert werden, die sequenziell auf intracutane konditionierte (idebrierte) Wunden aufgebracht wurden. Bereits ein Monat nach der Transplantation war eine mechanisch stabile und mikro-/ultra-morphologisch völlig normal regenerierte Epidermis nachweisbar.

Die Regeneration der Epidermis erfolgt durch Stammzellen in Epidermis, Dermis und Haarfollikeln. ² Epidermale Stammzellen bilden in Kultur proliferative Klümpchen, wobei nur undifferenzierte Hoikloke permanent selbsternormende Eigenschaften besitzen, was sie von ihren Tochterzellen (transient amplifizierende Zellen mit begrenzter Teilungskapazität), die in vitro kleinen Mono- und Paraklone bilden, unterscheidet. ^{3,4} Die in-vitro-Expansion epidermaler Zellkulturen, die genügend solcher Hoikloke erhalten, bietet die Möglichkeit, auch große epidermale Defekte permanent zu decken. ^{5,6} Diese Technik wurde von einem Team um Professor Michela DeLuca des Centro für Regenerative Medicine University of Modena und Reggio Emilia für die klinische Anwendung weiterentwickelt und so für kleinen Patienten zur Verfügung gestellt.

Ergebnisse: Im vorliegenden Fall bestätigten weitere in-vivo-Analysen (proviskeles Integrationsmuster, klonales Tracing), dass eine begrenzte Anzahl von Hoikloken die Epidermis durch die Produktion terminal differenzierter Keratinozyten vollständig strukturiert und funktionell regenerieren können. Mit der Behandlung konnten so insgesamt 80 % der gesamten Hautoberfläche des Patienten mit einer Epidermis aus transgenen Keratinozyten ersetzt werden. Die erkrankte Haut blieb auch nach 21 Monaten (was in etwa 20 epidermalen Regenerationszyklen entspricht) stabil und stabil gegenüber mechanischem Stress. Histologische Untersuchungen von nach 4, 8 bzw. 21 Monaten postautorenthorax entnommenen Biopsien bestätigten die nachhaltige Etablierung einer normalhistologischen Mikrostruktur. Erheblicherweise konnten bislang weder Abstoßungsreaktionen, Autoantikörperbildung noch Tumorigenität beobachtet werden.

Fazit
Zusammenfassend ist dies der erste erfolgreiche, durch molekulares Profiling unterlegte Nachweis einer (permanenten) Regeneration der (beinahe) gesamten Epidermis durch transgene, kohärente Stammzellen behaltene Keratinozytenverbände bei einem JEB-Patienten. Obwohl derzeit keine systemische Behandlung, hat diese Therapie insbesondere bei großen, chronischen Wunden das Potenzial, lokale Symptome wie Juckreiz und Schmerzen und möglicherweise auch das Risiko für die Entstehung von Plattenepithelkarzinomen substantiell zu vermindern und damit die Lebensqualität der Betroffenen signifikant zu verbessern.

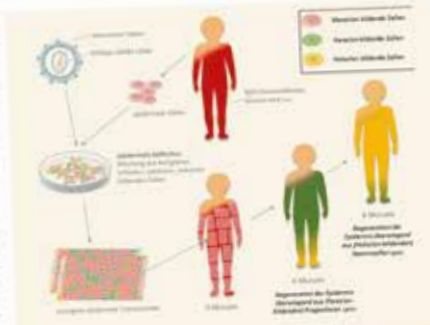


Abb. 1: Schematische Darstellung der regenerierten Epidermis mit verschiedenen Zelltypen und deren Funktionen.

Patient: Im Juni 2015 führte eine Infektion mit Staphylococcus aureus und Pseudomonas aeruginosa als Komplikation bei einem 7-jährigen Patienten mit generalisierter, intermediärer JEB zu einem Verlust von ca. 60 % der Epidermis des gesamten Integuments. Als sich trotz umfangreicher intensivmedizinischer Maßnahmen an der Verbrennungsklinik des Kinderspitals der Ruhr-Universität in Bo-

Christine Maria Proding engagiert sich im Rahmen der Ausbildung als Assistentin für die Betreuung und Patienten in der Ambulanz für Genodermatosen sowie in der Ambulanz für Kinderdermatologie und ist an der Weiterbildung »A. von Diagnostik und Therapie von Genodermatosen, insbesondere der Epidermolyse bullosa, im EB-Haus Austria« beteiligt.



Sinnspendendes Ehrenamt

SERIE ARZTE IM EHRENAMT



Dr. Gabriela Pokla-Gubo führt einen ehrenamtlichen Schmetterlings-Stützpunkt in der Stadt.

durch das „Freiwilligenzentrum Salzburg“ (Caritas Salzburg) im gesamten Bundesland Salzburg koordiniert.

EINE SERVICESTELLE FÜR FREIWILLIGES ENGAGEMENT

Der Verein Freiwilligenzentrum Salzburg versteht sich als Servicestelle für Freiwilligenarbeit im Sozialbereich in Stadt und Land Salzburg. Der Verein Freiwilligenzentrum Salzburg versteht sich als eine Servicestelle für Freiwilligenarbeit im Bundesland Salzburg. Als Kompetenzzentrum berät das Freiwilligenzentrum Einrichtungen und Organisationen die freiwillige Mitarbeiterinnen aufnehmen (möchten) bezüglich der notwendigen Rahmenbedingungen und ist Ansprechpartner für Personen die an Freiwilligenarbeit interessiert sind.

EIN LEBEN FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER

Dr. Gabriela Pokla-Gubo ist Leitende des Ambulanzambulanz & Labor für Immunologie und Allergologie an den Salzburger Landeskrankenhäusern. Als wäre dies nicht genug betätigt sie auch die EB-Akademie ehrenamtlich und ist zusätzlich Vorstandsmitglied der DEBRA Austria und Gründungsgmitglied der DEBRA Austria-Hilfe für Schmetterlingskinder.

Auf die Frage, warum es für sie wichtig sei, sich sozial zu engagieren, weiß immer so viel mehr zurückzukommen, als man gibt“. Das Engagement von Dr. Pokla-Gubo ist deshalb auch so wichtig: „Weil öffentliche Fangnetze für einige Lebensbereiche nicht ausreichen“. Sicher ist sich die erfahrungsbasierte Arbeitern nicht nur gut anfühlt, sondern auch dem eigenen Leben Sinn gibt und einen damit recht glücklich macht. Dr. Pokla-Gubo dazu: „Schließlich motiviert man sich ja zu einem freiwilligen Beitrag nur dann, wenn man überzeugt ist, dass etwas Sinn macht, und wichtig und notwendig ist“.

INFO

Was genau sind Schmetterlingskinder?

Der medizinische Fachbegriff für die Krankheit lautet Epidermolyse bullosa. Sie ist angeboren, folgeschwer und noch nicht heilbar. Da ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, sind Betroffene dieser seltenen Erkrankung als „Schmetterlingskinder“ bekannt geworden.

EB bewirkt, dass die Haut bei geringster mechanischer Belastung Blasen bildet oder reißt. Wunden und Schmerzen sind ständige Begleiter. Blasen, Wunden und Narben sind nicht nur auf die Haut beschränkt, sie treten auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. EB ist – trotz viel versprechender Ansätze in der Forschung – bis heute leider (noch) nicht heilbar. Daher ist kompetente medizinische Versorgung und entsprechende Beratung und Betreuung der Betroffenen besonders wichtig.

Für alle jene, die Gutes tun wollen und dabei auch noch Sport treiben, können wir Folgendes empfehlen:

Beachvolleyball Charity Turniere für die Schmetterlingskinder, am 1. September in Rof bei Hallau.

In diesem Teil der Serie „Arzte im Ehrenamt“ stellen wir Ihnen zum 1. Mal eine Nicht-Arztin vor, trotzdem arbeitet Dr. Gabriela Pokla-Gubo im Salzburger Landeskrankenhauses (nicht nur). Außerdem berichten wir über den 1. Salzburger Freiwilligentag, welcher in Land und Stadt Salzburg am 16. Juni 2018 stattfand.

WAS IST EIN FREIWILLIGENTAG?

Die Idee stammt aus den USA und trägt dort den Namen „Day of Caring“, „Make a Difference Day“ oder „ServiceDay“. Zahlreiche Freiwillige in verschiedenen Projekten arbeiten so an einem bestimmten Tag im Jahr für die gute Sache zusammen. Und zwar unentgeltlich und freiwillig. Am 16. Juni konnten sich freiwillige Helfer/innen für eine gute Sache stark machen und hatten dabei die Wahl aus rund 30 unterschiedlichen gemeinnützigen Projekten. Das Ganze wurde

Die Haut eines Schmetterlings

Schmetterlingskinder* leben mit der Erbkrankheit Epidermolyse bullosa (kurz EB). Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings – daher der Name. Sie bildet bei geringsten mechanischen Belastungen Blasen aus oder reißt gar. Es kommt an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und Magen-Darm-Trakt zu Veränderungen. Ein Leben mit der angeborenen Erkrankung ist für Betroffene und Angehörige eine enorme Herausforderung, Schmerzen ständige Begleiter. In Österreich sind etwa 500 Menschen be-

troffen, in Europa 30.000. Vor 13 Jahren wurde auf Initiative des Vaters einer kleinen Patientin die weltweit erste Spezialklinik in Salzburg eröffnet und damit kompetente medizinische Therapie möglich – auch dank vieler Spenden. Heute ist das „EB-Haus Austria“ ein Paradebeispiel für die professionelle Versorgung und wurde im vergangenen Jahr zum Expertisecentrum für seltene Hauterkrankungen in Österreich ernannt. Spenden benötigt das Zentrum weiterhin.

Karin Podolak
www.debra-austria.org

KRONEN ZEITUNG, 01.12.2018

MEDIUM, JULI 2018

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 7255-8240
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 Austria 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 Familien in Notsituationen sind nur mit Spenden – mit Ihren Spenden – möglich. Für uns ist es oberstes Gebot, diese Spenden nicht nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit, Zweckmäßigkeit, Sparsamkeit und Transparenz zu verwenden, sondern auch dafür zu sorgen, dass die uns überlassenen finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der Vereinsziele eingesetzt werden. In unserer Kommunikation, speziell auch in unseren Spendenaufrufen, legen wir großen Wert darauf, ein wahrheitsgetreues Bild der Anliegen und Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ zu zeichnen und ihr Schicksal ohne Übertreibung darzustellen. Trotz vielfältiger Einschränkungen und Schwierigkeiten, die ein Leben mit EB mit sich bringt, ist

es uns deshalb wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und 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 Wirtschaftstreuhande und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhande 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), Dagmar Libiseller, Sabine Schmid **Autoren:** Dr. Rainer Riedl, Iris Bregulla MSc, Dr. Anja Diem, MMag. Sandra Eder, Dr. Martin Laimer, Dr. Elisabeth Mayr, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW (FH) Rebhan, Dr. Julia Reichelt, Lena Riedl, Sabine Schmid, DSA Sabine Wittmann

Fotocredits in alphabetischer Reihenfolge: Die Abbilderei/Dieter Sajovic, Nadine Bargas, Baumschule Prötznern, Bauzentrum Hannak, Bayer Austria GmbH/APA-Fotoservice/Hörmandinger, Christian Biemann, Uwe Brandl/Werbeagentur/Pressefotograf, Ingo Breittfuss, Michael Dietrich, Egon Egger, Joachim Gamsjäger, FF Großgmain, Fiendish.com, Andreas Fitzthum, Haberkorn, Dr. Rudolf Hametner, Interspar/Franz Neumayr, Thomas Jefferson University, Lukas Jelinek, Kreativkisti, Lam research, Österreichische Post AG/Christian Husar, Quality Austria, Klaus Salvenmoser, Salzburger Kinderkrebshilfe, Andreas Sahlender, Christine Schmid, Gerhard Schneider, Sabine Reitböck, Ludwig Schedl, Wildbild – Herzlichen Dank für die Fotos!

Cover: GGK MullenLOWE, Mariahilferstraße 17, 1060 Wien. Herzlichen Dank für die treue Unterstützung!

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!

IN

INTERSPAR 

EINE SÜSSE SPENDE.

Als langjähriger Partner von DEBRA Austria ist für INTERSPAR die Unterstützung der Schmetterlingskinder eine echte Herzensangelegenheit. Im Mittelpunkt steht dabei der köstliche „Schmetterling“, eine eigens kreierte und von Hand geformte Brioche mit Hagelzucker, dessen gesamter Reinerlös den Schmetterlingskindern zugutekommt. Insgesamt spendete INTERSPAR in den vergangenen elf Jahren 466.500 Euro für die Forschung im EB-Haus.




debra
Hilfe für die Schmetterlingskinder.

So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leiden an einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter schmetterlingskinder.at



GCK MULLENLOWE



Ein Herz für Schmetterlingskinder



SEIT 2005 UNTERSTÜTZT ACCOR ÖSTERREICH DAS EB-HAUS.

Als weltweit führende Unternehmensgruppe für Augmented Hospitality hat Accor eine große gesellschaftliche Verantwortung. In Österreich ist es uns seit Jahren eine Herzensangelegenheit, den Verein DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“ zu unterstützen.

Accor ist in Österreich mit 35 Hotels präsent und bietet einzigartige und besondere Erlebnisse in knapp 4.800 Hotels, Resorts und Apartmentanlagen in 100 Ländern.

Für mehr Informationen und Reservierung: www.accorhotels.com

RAFFLES \ ORIENT EXPRESS \ BANYAN TREE \ DELANO \ SOFITEL LEGEND \ FAIRMONT \ SLS \ SO \ SOFITEL \ THE HOUSE OF ORIGINALS
RIXOS \ ONEFINESTAY \ MANTIS \ MGALLERY \ 21C \ ART SERIES \ MONDRIAN \ PULLMAN \ SWISSÖTEL \ ANGSANA
25HOURS \ HYDE \ MÖVENPICK \ GRAND MERCURE \ PEPPERS \ THE SEBEL \ MANTRA \ NOVOTEL \ MERCURE \ ADAGIO
MAMA SHELTER \ TRIBE \ BREAKFREE \ IBIS \ IBIS STYLES \ IBIS BUDGET \ JO&JOE \ HOTELF1

