







## **DEBRA – Das Jahr 2012**

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.



© DEBRA AUSTRIA

## Herzlichen Dank!

DEBRA Austria und DEBRA Südtirol – Alto Adige bedanken sich gemeinsam mit den „Schmetterlingskindern“ bei allen Menschen, die durch persönliches Engagement und großzügige Spenden das Leben von Betroffenen erleichtern. Sie ermöglichen kompetente medizinische Versorgung, Entwicklung von Therapieansätzen und Direkthilfe für Familien, die von Epidermolysis bullosa (EB) betroffen sind.

Besonders wichtig sind langjährige Partner: So unterstützt zum Beispiel die Schweizer Karl Kahane Stiftung unsere Arbeit kontinuierlich seit 2005, indem sie Mittel für den Betrieb des EB-Hauses zur Verfügung stellt. Sehr dankbar sind wir auch für die projektbezogene Unterstützung durch den LR Global Kids Fund, die Beneficentia Stiftung, die Caritatis Stiftung und die C&A, Redevco und COFRA Foundations sowie durch die Aktion „Licht ins Dunkel“. Erst das nachhaltige Engagement vieler großzügiger Förderer ermöglicht eine umfassende „Hilfe für die Schmetterlingskinder“.



<b>Vorwort</b> .....	4
<b>Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung</b> .....	6
<b>DEBRA Austria – Die Hilfsorganisation</b> .....	8
Vereine .....	8
Organisation .....	8
Kuratorium .....	9
Aufgaben und Ziele .....	9
<b>DEBRA Austria – Das Jahr 2012</b> .....	10
Personelles .....	10
Mitglieder berichten .....	12
Eigenveranstaltungen .....	18
Benefizveranstaltungen in Österreich .....	25
Benefizveranstaltungen in Südtirol .....	35
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit .....	37
<b>EB-Haus Austria – Die Spezialklinik</b> .....	40
Vorwort .....	40
Aufgaben und Ziele .....	41
Organisation .....	42
<b>EB-Haus Austria – Das Jahr 2012</b> .....	43
Personelles .....	43
Jahresbericht EB-Ambulanz .....	44
Jahresbericht EB-Forschungslabor .....	48
Jahresbericht EB-Akademie .....	62
Chronik .....	67
Publikationen .....	69
<b>EB-Forschung international – Das Jahr 2012</b> .....	71
Vorwort .....	71
Peer-Review als Begutachtungsprozess .....	72
MSAP: Medical and Scientific Advisory Panel .....	72
Forschungsveranstaltungen .....	73
Projektübersicht Internationale Forschungsprojekte .....	76
<b>Ausgewählte Presseartikel</b> .....	90
Österreich .....	90
Südtirol .....	100
<b>Allgemeine Informationen</b> .....	105
Kontakt .....	105
Spendenkonten und Spendengütesiegel .....	105
Spendenverwendung und Spendenabsetzbarkeit .....	106
Impressum .....	106

# Vorwort

**D**er Rückblick auf das Jahr 2012 erfüllt mich mit Freude und Dankbarkeit. Auch im abgelaufenen Jahr ist es gelungen, die medizinische Versorgung und die Betreuung der Betroffenen sicherzustellen. Darüber hinaus machen uns Erfolge in der Forschung zuversichtlich, weil sie den Weg zu Linderung und Heilung von Epidermolysis bullosa (EB) weisen. All das kommt jenen Menschen zugute, für die wir mit großem Engagement arbeiten: Betroffene von EB, besser bekannt als „Schmetterlingskinder“, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

Wesentlich für Betroffene ist eine einfühlsame und kompetente ärztliche Versorgung. Unsere EB-Ärztin Dr. Anja Diem leitet in unserer Spezialklinik, dem EB-Haus Austria, ein medizinisches Team, das nicht nur Behandlung, Beratung und Betreuung der rund 500 österreichischen Betroffenen bestens abwickelt, sondern auch Patienten aus umliegenden Ländern betreut. Mittlerweile zählt dieses Ambulanzteam zu den besten der Welt, auch weil sich die vier Spezialistinnen der Thematik hundertprozentig widmen können. Die Anzahl von Patienten aus ganz Europa sowie die Anfragen per E-Mail und Telefon stiegen weiterhin an. Das ist ein Indiz für den großen Bedarf an medizinischer Expertise und



Dr. Rainer Riedl

© C. FABRY


zeigt auch, dass sich das EB-Haus Austria schrittweise als Expertenzentrum (Center of Expertise) für EB etabliert. Voraussetzung für diese positive Entwicklung sind die enge Vernetzung mit EB-Zentren in aller Welt und die intensive Zusammenarbeit mit Experten aus anderen medizinischen Disziplinen.

Da EB derzeit noch unheilbar ist, gewinnt die EB-Forschung laufend an Bedeutung. Die Ergebnisse des letzten Jahres bestär-

ken uns in der Vision „Heilung ist möglich“. Unter der Leitung von Prof. Dr. Johann Bauer arbeitet im EB-Haus ein hochmotiviertes Team an einer Reihe von viel versprechenden Projekten. Zahlreiche wissenschaftliche Publikationen und Auszeichnungen zeigen die Qualität dieser Forschungsgruppe und machen zuversichtlich, dass Heilung für die „Schmetterlingskinder“ nicht nur eine Vision bleibt. Unser Optimismus wird auch durch das äußerst positive Zeugnis bestärkt, das ein internationales Expertengremium dem Team im EB-Haus im Rahmen einer wissenschaftlichen Evaluierung ausgestellt hat (s. Bericht S. 52).

Ein aus Patientensicht besonders wichtiger Erfolg ist der Beginn einer lokalisierten Gentherapie. Die Vorbereitung zu einem Heilveruch hat bereits begonnen, der Therapieansatz soll im Lauf des Jahres 2013 an einer Patientin getestet werden. Diese erfreulichen Entwicklungen waren nur in enger und internationaler Zusammenarbeit mit anderen exzellenten Forschern möglich.

Ausbildung und Vernetzung von Experten und Patienten sind die Kernkompetenzen der EB-Akademie. Dr. Gabriela Pohla-Gubo sorgt dafür, dass die hauseigene Expertise an Ärzte, Wissenschaftler und Betroffene aus dem In- und Ausland weitergegeben wird. Im Gegenzug profitiert das EB-Haus von der Erfahrung eingeladenen EB-Experten. Dieser lebendige Erfahrungsaustausch war auch Ideengeber für EB-CLINET: Unter dem Motto „Linking clinical expertise in EB“ wurde damit begonnen, ein internationales Netzwerk von EB-Zentren und EB-Experten aufzubauen (s. S. 63 f). Ein erstes kräftiges Lebenszeichen dieses Netzwerks war der erste EB-CLINET Kongress in Salzburg mit über 100 Teilnehmern aus rund 40 Ländern.

Versorgung, Forschung, Ausbildung und die unmittelbare Hilfe für Betroffene und ihre Familien bleiben die wesentlichen Ziele von DEBRA Austria, die nur mit Hilfe vieler großzügiger Spender umsetzbar sind. Im Namen der „Schmetterlingskinder“ bedanke ich mich dafür sehr herzlich bei allen, die unsere vielfältigen Initiativen begleiten und unterstützen!  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria

**2012** war für DEBRA Südtirol ein erfolgreiches Jahr. Wir blicken auf entscheidende Fortschritte in der medizinischen Versorgung für die „Schmetterlingskinder“ in Südtirol und Norditalien zurück. Möglich wurde das durch eine Reihe von gelungenen Benefizveranstaltungen. Sehr erfreulich waren auch die vielen Begegnungen mit Menschen, die trotz oder gerade wegen EB Lebensfreude verbreiten und mit uns die Hoffnung auf eine baldige Linderungs- oder Heilungsmöglichkeit aufrechterhalten.


Bürokratische Hürden finden sich in den meisten Gesundheitssystemen. DEBRA Südtirol sieht sich deshalb auch als Mediator zwischen Menschen mit EB, dem Krankenhauspersonal, den Krankenkassen und der Landesverwaltung der Provinz Bozen. Gemeinsam können wir Probleme bei der medizinischen Versorgung von Betroffenen erkennen und Lösungen erarbeiten. So konnte DEBRA Südtirol beispielsweise eine Veränderung der Landesbestimmungen bei der Kostenübernahme von Zahnsanierungen bei EB erreichen. Das ist ein wichtiger Schritt in der Zusammenarbeit mit der Landesverwaltung, hilft den „Schmetterlingskindern“ und ist auch für Betroffene anderer seltener Erkrankungen ein schöner Erfolg.

Zum Abschluss des Interreg-IV-Projekts „Therapie für Schmetterlingskinder“ fand im April 2012 eine Pressekonzferenz in Bozen statt. Dr. Klaus Eisendle, Leiter der Dermatologie des Landeskrankenhauses Bozen, erläuterte die Auswirkungen von EB und wies auf die Bedeutung einer derartigen Forschungsk Kooperation hin. Prof. Dr. Johann Bauer, Forschungsleiter im EB-Haus in Salzburg, präsentierte die vielversprechenden Ergebnisse der Arbeitsgruppe und unterstrich, dass entscheidende Schritte auf dem Weg zu einer Therapie erzielt werden konnten. Wir wissen, dass der Weg zu einer wirksamen und sicheren Therapie für alle Formen von EB noch weit ist. Trotzdem sind wir sehr dankbar für die erfolgreiche Interreg-IV-Kooperation. Sie ist nicht nur ein Paradebeispiel für eine grenzüberschreitende Zusammenarbeit sondern hat wichtige Ergebnisse und eine gute Ausgangsbasis für weiterfüh-

rende Forschungsprojekte gebracht.

Ein Höhepunkt im abgelaufenen Jahr war die Teilnahme an der ersten EB-CLINET Konferenz in Salzburg (siehe auch S. 63 f). Dieses internationale Treffen eröffnete neue Perspektiven im Hinblick auf die medizinische Versorgung von „Schmetterlingskindern“ in und außerhalb Südtirols. Die Vernetzung von Ärzten, Pflegepersonal und Vertretern von DEBRA-Gruppen ermöglichte einen Vergleich der nationalen Versorgungs- und Gesundheitssysteme für Menschen mit EB. Die intensive Zusammenarbeit der EB-Zentren und Experten wird aber auch zu Verbesserung und Professionalisierung der Versorgung führen.

Eine neue Kooperation konnte DEBRA Südtirol mit der Kinderabteilung der Universitätsklinik De Marchi in Mailand beginnen. Seit gut einem Jahr gibt es dort ein neues EB-Zentrum, in dem unter der Leitung von Prof. Dr. Susanna Esposito ein multidisziplinäres Team für EB-Betroffene arbeitet. Bei einem Besuch vor Ort konnte ich mir ein Bild von der Effizienz und Herzlichkeit dieses Teams machen. DEBRA Südtirol hat sich entschlossen, diese neue Einheit nach Kräften zu unterstützen. So bieten wir Betroffenen im oberitalienischem Raum ein gut gelegenes und kompetentes medizinisches Zentrum. Weitere Details zum EB-Zentrum in Mailand finden Sie auf S. 17.

Von ganzem Herzen danke ich allen Menschen, die DEBRA unterstützen und sich für die „Schmetterlingskinder“ engagieren, und wünsche eine spannende Lektüre des vorliegenden Jahresberichtes.  **Isolde Mayr Faccin**, Präsidentin DEBRA Südtirol – Alto Adige



© FOTO RAPID

Isolde Mayr Faccin

# Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung

**S**chmetterlingskinder – 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 der Flügel eines Schmetterlings. Der Begriff ist einerseits zutreffend, andererseits wird er der Schwere der Erkrankung kaum gerecht. Der Fachbegriff Epidermolysis bullosa hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut. Das klingt etwas holprig, aber damit bekommt man zumindest einen ungefähren Begriff davon, worum es bei dieser Erkrankung geht.

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

fen 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 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 an-



© DEBRA AUSTRIA (8)



dere Veränderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind Veränderungen in 14 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 gentherapeutischen 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 nicht nur auf die Haut, sondern auf den ganzen Menschen schauen, können wir jedem einzelnen Betroffenen die für ihn bestmögliche, individuelle Behandlung und Beratung anbieten. ✨


**Dr. Anja Diem**, leitende Ärztin EB-Ambulanz



# DEBRA Austria – Die Hilfsorganisation

## Vereine

**D**EBRA Austria, **Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa** wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten mit dem Ziel gegründet Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. DEBRA Austria, **Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung** wurde 1999 gegründet, um die Forschung nach Lin-

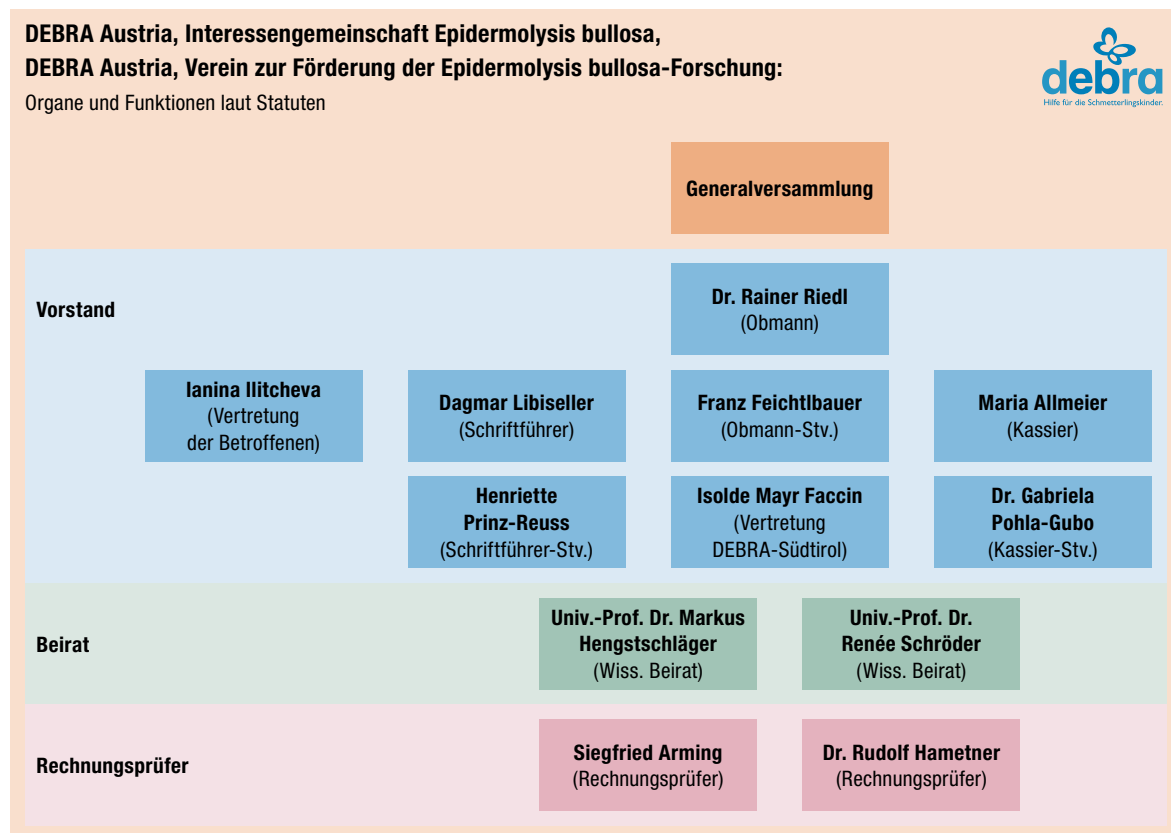
derungs- und Heilungsmöglichkeiten für EB voranzutreiben und die Entwicklung von Therapieansätzen zu fördern. Die Lebensqualität für Betroffene zu verbessern, kompetente medizinische Versorgung bereitzustellen und Hoffnung auf Heilung zu geben, ist die gemeinsame Mission beider Vereine. 

## Organisation

**B**eide Vereine DEBRA Austria sind gemeinnützig und mildtätig aktiv und tragen das österreichische Spendengütesiegel. Derzeit agieren Vorstand, Beiräte und Rechnungsprüfer für beide Vereine in Personalunion.

Neben den Funktionen laut Vereinsstatuten wurden im Berichtszeitraum folgende Aufgaben wahrgenommen: Geschäftsführung für beide Vereine: Dr. Rainer Riedl  
Firmenkooperationen & Kommunikation: Ulla Epler (bis Dez. 2012), MMag. Sandra Eder (ab Jän. 2013)

**DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa,**  
**DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung:**  
Organe und Funktionen laut Statuten



PR & Spenderkommunikation: Patricia Santo-Passo (bis Feb. 2013), Dr. Aisha Bichler (ab Okt. 2012)  
 Kontaktstelle für Betroffene: Dagmar Libiseller  
 Büroorganisation und Korrespondenz: Eva-Maria Herburger und Katrin Randysek  
 Forschungskoordination & Internationale Kommunikation: Mag. Barbara Dissauer  
 In der abgelaufenen Periode hatte in der täglichen Arbeit die Sicherstellung des Betriebs des EB-Hauses Austria (Personal und Sachkosten) sowie die Mittelaufbringung für die EB-Forschung oberste Priorität. Kommunikation, Events und Spendenwerbung gal-



Vorstand (v.l.n.r.): Dagmar Libiseller, Dr. Rainer Riedl, Isolde Mayr Faccin, Maria Allmeier, Ianina Ilitcheva, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Franz Feichtlbauer, Henriette Reuss

ten dem Ziel, die medizinische Versorgung sicherzustellen und Linderungs- und Heilungsmethoden für EB zu erforschen. ☘

## Kuratorium

Das Kuratorium wurde Ende 2004 unter der Leitung von Vita Liebscher ins Leben gerufen und hat sich zur Aufgabe gemacht, den verschiedenen Initiativen und Projekten von DEBRA Austria zum Durchbruch zu verhelfen. Das erste große Vorhaben war die Realisierung des EB-Hauses Austria. Neben der Vorsitzenden des Kuratoriums, Vita Liebscher, engagieren sich Mag. Eva Höfer, Sissy Mayrhofer, Mag. Friederike Müller-Wernhart, BM ad. Maria Rauch Kalat, Ernst Stromberger und MMag. Peter Ulm für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“. DEBRA Austria

ist sehr dankbar für diese wertvolle Unterstützung, die in den letzten acht Jahren viel bewegt hat. ☘



Kuratorium (v.l.n.r.): MMag. Peter Ulm, Mag. Eva Höfer, Vita Liebscher, Sissy Mayrhofer, Ulla Epler (DEBRA Austria), Mag. Friederike Müller-Wernhart, Ernst Stromberger, Dr. Rainer Riedl und Dr. Gabriela Pohla-Gubo (DEBRA Austria)

## Aufgaben und Ziele

Ziel der Vereine DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa und DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung ist es einerseits die medizinische Versorgung der Betroffenen – besser bekannt als „Schmetterlingskinder“ – sicherzustellen und den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen zu fördern. Andererseits soll die Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Grunderkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen etabliert und gefördert werden.

### Ziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige

- Sicherstellung und Verbesserung der medizinischen Versorgung
- Entwicklung von Therapien bzw. Linderungsmöglichkeiten für EB
- Finanzierung des EB-Hauses Austria an den Salzburger Landeskliniken

### Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Hauses
  - kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern
  - engagiertes Forscherteam
  - Aus- und Weiterbildung von Experten und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- unmittelbare Hilfe für Betroffene

# DEBRA Austria – Das Jahr 2012

## Personelles

### Neu im Team

**D**r. **Gabriele-Aisha Bichler.** Ich bin seit Oktober 2012 für die Betreuung von Großspendern und Veranstaltungen sowie Öffentlichkeitsarbeit bei DEBRA Austria zuständig. Auch Social Media, Legate und Pressebetreuung fallen in meinen Verantwortungsbereich. Ich habe Afrikanistik und Ethnopschoanalyse studiert und längere Zeit im Senegal gelebt; hier war ich auch im Wissenschafts- und Forschungsbereich tätig. Nach meinem Studium habe ich bei Fairtrade gearbeitet. Die Organisation war noch im Aufbau und so konnte ich in vielen Bereichen wertvolle Erfahrungen sammeln. Darauf



Dr. Gabriele-Aisha Bichler

© N. BARGAD

folgten knapp zehn Jahre bei Horizont3000 (Österreichische Organisation für Entwicklungszusammenarbeit): Fünf Jahre war ich als Projektverantwortliche für Westafrika im Einsatz, danach in der Öffentlichkeitsarbeit. Nach zehn Jahren (und einem runden Geburtstag...) war es Zeit für eine neue spannende Herausforderung – ich freue mich

sehr, dass ich nun Teil des DEBRA Teams bin! Im Büro bin ich bis zum frühen Nachmittag anzutreffen, die Zeit danach gehört meinen Kindern. Ich mache gerne ausgedehnte Spaziergänge mit Freundinnen, praktiziere in einer netten Gruppe Qi-Gong und lese sehr gerne. ♣

**M**Mag. **Sandra Eder.** Seit Jänner 2013 darf ich das DEBRA Austria Team in Wien verstärken. Ich bin vor allem für Firmenkooperationen, Werbung und Kommunikation zuständig. Ich habe Internationale BWL an der Wirtschaftsuniversität Wien sowie Theoretische und Angewandte Geografie an der Universität Wien studiert. In den letzten Jahren habe ich einen kleinen gemeinnützigen Verein namens Amina – aktiv für Menschen in Not Austria aufgebaut und geleitet. Neben meinem beruflichen Werdegang rührt meine persönliche Motivation für DEBRA Austria zu arbeiten daher, dass es in meiner Familie eine EB-Betroffene gibt, die in der Schweiz lebt. Ich freue mich deshalb umso mehr, mein Wissen und mein Engagement für eine Sache einzusetzen, die mir ganz besonders am Herzen liegt. Privat bin ich sehr gerne in der freien Natur unterwegs, beim Wandern, Radfahren oder Klettern, und praktiziere regelmäßig Yoga. Wenn dann noch Zeit bleibt, verbringe ich diese gerne im Kino bei einem guten Film, oder noch lieber in fernen Ländern, denn Reisen gehört zu meinen größten Leidenschaften. ♣



MMag. Sandra Eder

© N. BARGAD

**M**onica **Müller.** Ich bin gelernte Hotelfachfrau und habe diesen Beruf mit Freude zwanzig Jahre lang in unterschiedlichen Bereichen und Funktionen in der Hotellerie ausgeübt. Durch ein familiäres Schicksal hat sich mein Fokus jedoch verändert und ich suchte eine neue Aufgabe in einer sozial engagierten Organisation. Diese Möglichkeit erhielt ich bei DEBRA Austria. Im Juni 2012 begann ich ehrenamtlich für die „Schmetterlingskinder“ zu arbeiten. Seit Jän-



Monica Müller

© N. BARGAD

ner 2013 bin ich angestellt, für Spenden-Dankbriefe und administrative Tätigkeiten zuständig und an zwei Tagen in der Woche im Büro. Ich freue mich sehr, meine Erfahrungen und Kenntnisse einbringen zu können und das motivierte und engagierte DEBRA Team unterstützen zu dürfen. Es ist schön, Teil einer Organisation zu sein, die sich mit so viel Herz und Enthusiasmus für die Bedürfnisse der Betroffenen der Erkrankung Epidermolysis bullosa und ihrer Angehörigen einsetzt. ♣



**A**нна-Maria Müller. Meine Wurzeln liegen am Weißensee in Kärnten. In der Geborgenheit meiner Familie aufgewachsen, hat es mich im Oktober 2008 nach Wien verschlagen. Bereits 2006 bin ich durch die Dokumentation von Peter Werlberger auf die „Schmetterlingskinder“ aufmerksam geworden, habe prompt gemeinsam mit einem damaligen Lehrer eine Benefizveranstaltung zugunsten der „Schmetterlingskinder“ auf die Beine gestellt und mich im Anschluss auch in meiner Maturaarbeit



Anna-Maria Müller

© PRIVAT

mit dem Thema befasst. In diesen Jahren durfte ich auch Petra Guggenberger (EB-Betroffene) als Person und Freundin kennen- und schätzen lernen. Seit Herbst 2012 unterstütze ich in meiner Freizeit das DEBRA Team in Wien. Es ist ein wundervolles Gefühl und eine Freude, mit so großartigen Menschen gemeinsam etwas Gutes zu tun! „Wenn wir einen Menschen glücklicher und heiterer machen können, so sollten wir es auf jeden Fall tun, mag er uns darum bitten oder nicht.“ (Hermann Hesse) ♣

## Abschied

**U**lla Epler. Als ich mich im Herbst 2007 ehrenamtlich bei DEBRA Austria meldete, wusste ich relativ wenig über die Krankheit der „Schmetterlingskinder“. Nach dem ersten DEBRA Jahrestreffen war ich sehr bestürzt vom großen Leid, das die betroffenen Kinder tragen müssen. Es ist für mich nach wie vor kaum vorstellbar, wie schmerzvoll und einschränkend das Leben der „Schmetterlingskinder“ ist. Deshalb war es ein ganz besonderes Gefühl, sich für Menschen einsetzen und arbeiten zu dürfen, die im Leben mit so vielen Schwierigkeiten zu kämpfen haben. Hoffentlich werden bald Heilmethoden gefunden, die Linderung im täglichen Leben ermöglichen. Das wäre ein schöner Schritt. Es hat mir große Freude gemacht, die „Schmetterlingskinder“ ein Stück des Weges zu begleiten. Ich wünsche allen Betroffenen und ihren Familien viele Momente des Glücks und viel Kraft für ihre Zukunft. ♣



Ulla Epler

© FOTO WEINWURM

**P**atricia Santo-Passo. Im August 2007 bin ich zu DEBRA Austria gekommen. Ich wurde sehr herzlich vom Team, von den betroffenen Familien und vom EB-Haus Team willkommen geheißen. Gleich von Beginn an fühlte ich mich sehr wohl. Ich hatte das starke Gefühl, durch meine Arbeit im Verein Gutes bewirken zu können. In diesen fünf Jahren habe ich zur positiven Entwicklung der Spendenaktionen beigetragen. Ich habe die Anliegen von DEBRA Austria mit großer Freude in der Öffentlichkeit vertreten. Doch nach meinen eigenen Erfahrungen



Patricia Santo-Passo

© PRIVAT

mit einer schweren Krankheit seit Mai 2011 möchte ich jetzt meine Zukunft neu gestalten. Meine Energie ist soweit zurückgekehrt, dass ich meine Kräfte neu bündeln kann. Ich möchte Platz für Neues im meinem Leben schaffen. Daher hab ich mich entschlossen, DEBRA mit Frühjahr 2013 zu verlassen. Ich wünsche dem Büroteam, dem EB-Haus Team und den „Schmetterlingskindern“ alles Gute auf dem weiteren Weg zur Heilung. Ihr macht eine großartige Arbeit und ich bin stolz darauf, dass ich fünf Jahre lang Teil dieser Aufgabe war. ♣

## Mitglieder berichten


**R**adfahren als Therapie: Alois und sein neues E-Trike. Es ist Frühling 2012. Nach einem sehr strengen Winter, mit viel Schnee, will die wieder etwas stärker werdende Sonne den Schnee einfach nicht zerrinnen lassen. Es erscheint mir gerade in diesem Jahr viel zu langsam. Einfach viel, viel zu langsam um mein neues E-Trike (Therapierad) auf schneefreien Straßen oder Wegen endlich einmal ausgiebig ausfahren zu können. Es wartet schließlich schon seit Februar geduldig auf unsere erste Ausfahrt. Immer wieder setze ich mich daheim auf mein Rad, träume davon wie mir der Wind um die Ohren streicht und ich – ohne fremde Hilfe – in die neu errungene Freiheit radeln kann. Gut, es geht nicht ganz ohne fremde Hil-


fe: Ein leises Surren unter meinem Sitz verrät meinen Elektromotor. Dieser bringt mich, auch wenn ich einmal gar nicht mehr treten kann, wieder sicher heim. Da ich ein „Schmetterlingskind“ bin und den ganzen Tag auf meinen Elektrorollstuhl angewiesen bin, habe ich nicht so viele Gelegenheiten für den Beinmuskelaufbau. Daher fehlt mir leider etwas Kraft, und bei uns im Tiroler Oberland geht es ja nur auf und ab. So kann ich nun mit meinem Trike auch die Beinmuskulatur gut dosiert trainieren. Manchmal liegt es nicht nur an der Kraft, dass es mir nicht oder nur unter Schmerzen möglich ist zu treten. Ich habe auf meinen Fußsohlen immer Blasen, die einmal mehr und einmal weniger schmerzen. Mit dem Gasgriff an der rechten Seite des E-Trike kann ich den Elektromotor genau so steuern, dass meine Blasen auf den Fußsohlen entlastet und meine Muskeln trotzdem trainiert werden.



Alois Egger auf seinem neuen Therapierad (E-Trike)

© PRIVAT

Mittlerweile zwingt die Sonne auch noch die letzten Schneereste in die Knie. Endlich ist es soweit. Mit meinem Liegerad sause ich durch das Gurgltal, ins Inntal und sogar auf die Untermarkter Alm (ca. 700 Höhenmeter). Mit meinem vollgefederten Trike ist das möglich. Es geht zwar nicht ganz ohne Blasen – besonders an den Schulterblättern und an der Wirbelsäule – aber die sind mir wirklich schnurzpiepegal.  **Alois Egger**, EB-Betroffener

**L**ena flattert in die weite Welt. Am 16. Oktober 2012 habe ich die letzte Prüfung für die Matura absolviert und bin somit seitdem „reif“. Um eine kleine Pause vom vielen Lernen zu nehmen, habe ich beschlossen ein Jahr auszusetzen. Nun möchte ich die Zeit in vielerlei Hinsicht nutzen. Nicht nur ein Praktikum bei DEBRA Austria habe ich begonnen – bei dem ich hoffe den Mitarbeitern im Büro in Wien eine kleine Hilfe zu sein –, auch den Führerschein habe ich seit Kurzem in der Geldbörse. Nebenbei arbeite ich noch in einem Tanzstudio für lateinamerikanische Tänze an der Rezeption. Ab April 2013 plane ich für zwei Monate nach Chester im Nordwesten von England zu gehen. Dort möchte ich einen Sprachkurs besuchen und einfach mal alleine in die große weite Welt flattern. Ab dem Wintersemester 2013 möchte ich an der Wirtschaftsuniversität Wien BWL studieren.  **Lena Riedl**, EB-Betroffene



Lena Riedl mit ihren stolzen Eltern

© PRIVAT

**E**in wunderschönes Wochenende in Wien. Schon lange hatte Nina den Wunsch einmal nach Wien zu reisen und dort mit Violetta Höhn im Prater Riesenrad zu fahren. Anfang 2012 erfuhren wir, dass das DEBRA Regionaltreffen im Frühjahr in Wien stattfinden würde. Wir beschlossen die Möglichkeit zu nutzen, Wien zu besuchen und uns gleichzeitig mit lieben Bekannten und Freunden zu treffen. Auto und Zug kamen wegen der langen Fahrt nicht in Frage, also buchten wir einen Flug. Christian Blaim half uns bei der Abwicklung und sorgte dafür, dass wir den Rollstuhl mitnehmen konnten.

Endlich kam das ersehnte Wochenende. Auf dem Flughafen in Stuttgart wurde Nina nun doch etwas mulmig als sie das kleine Flugzeug sah und an den Flug dachte: Wie ist das beim Start, was werden meine Ohren machen? Ein Shuttlebus brachte uns zum Flieger und Nina nahm gleich den Fensterplatz ein. Während des Starts hielten wir Händchen, was aber gar nicht nötig gewesen wäre, denn sie war sofort begeistert.

In Wien klappte alles hervorragend. Unser Hotel lag nahe des Schlosses Schönbrunn und direkt an der U-Bahn. Nina entschloss sich am Freitagmittag im Hotel zu bleiben, so konnten Marina und ich alleine Wien etwas erkunden.

Abends trafen wir uns mit den anderen Familien und DEBRA Mitarbeitern zum Regionaltreffen im Marionettentheater Schloss Schönbrunn, das von Werner Hierzer geleitet wird. Die Vorstellung war traumhaft. So schön hatte ich es mir wirklich nicht vorgestellt!

Am Samstagvormittag machten wir bei strahlendem Sonnenschein die Stadt unsicher: Naschmarkt, Innenstadt – und Nina ging sogar auf den Stephansdom hinauf. Am Nachmittag stand der Prater auf dem Pro-

gramm, wo wir uns mit den Familien Höhn und Blaim trafen. Zuerst erkundeten wir das Gelände und stärkten uns bei einem guten Essen im Biergarten. Dann ging es zu den Attraktionen. Nina und Marina wollten unbedingt das hohe Kettenkarussell ausprobieren. Sie kamen mit einem breiten Grinsen zurück. Weiter ging es zum Riesenrad. Wir bekamen dort einen Waggon ganz für uns alleine; das gefiel den Kindern und uns sehr gut. Die Aussicht über ganz Wien – endlich wurde Violettas und Ninas Wunsch wahr. Schließlich musste ich natürlich auch noch etwas Wildes testen. So ging ich mit Elisa Blaim in eine Art Achterbahn, in der wir auf dem Bauch liegend fuhren. Was hat mich da bloß geritten? Es machte auf jeden Fall viel Spaß. Leider wurde dann das Wetter schlecht, so dass wir ins Hotel zurückkehren mussten.



Am Sonntagvormittag gingen wir nochmals zum Schloss Schönbrunn auf einen Kaffee zu Werner und Zina Hierzer und schlenderten gemütlich über den Ostermarkt vor dem Schloss. Dann mussten wir uns leider wieder von Wien verabschieden, das Flugzeug wartete. Nina freute sich diesmal sehr auf den Flug. Es war einfach ein rundum gelungenes Wochenende – danke an alle, die uns dabei geholfen haben! ♡ **Holger Schmid**, Vater einer EB-Betroffenen

Am Sonntagvormittag gingen wir nochmals zum Schloss Schönbrunn auf einen Kaffee zu Werner und Zina Hierzer und schlenderten gemütlich über den Ostermarkt vor dem Schloss. Dann mussten wir uns leider wieder von Wien verabschieden, das Flugzeug wartete. Nina freute sich diesmal sehr auf den Flug. Es war einfach ein rundum gelungenes Wochenende – danke an alle, die uns dabei geholfen haben! ♡ **Holger Schmid**, Vater einer EB-Betroffenen



Die Familien Schmid, Höhn und Blaim im Wiener Prater

© PRIVAT (2)



**R**alf und sein neuer Bollerwagen namens ulfBo. Allzu gerne ist Ralf mit uns draußen in der freien Natur unterwegs. Spazieren oder Ausflüge, allerdings nur so lange bis ihm seine kleinen Füße einen vorzeitigen Boxenstopp verordnen und er sich ausruhen muss. Mittlerweile hat unser Zweijähriger aber eine Größe erreicht, mit der er nicht mehr so recht in den Kinderwagen passt. Zeit für eine Alternative – Stichwort: Bollerwagen.

Bei unserer Recherche stießen wir auf einen Bollerwagen, der alle unsere Erwartungen erfüllte: Der ultra-



leichte-faltbare Bollerwagen, kurz ulfBo ([www.ulfbo.de](http://www.ulfbo.de)). Aus leichtem und zugleich robustem Aluminium, bezogen mit strapazierfähigem, wasserdichtem und outdoortauglichem Gewebe, bietet er außerdem das für uns Allerwichtigste: Er lässt sich werkzeuglos auf ein Minimum zusammenfalten und passt problemlos in unseren nicht gerade üppig dimensionierten Kombi.

Im ulfBo hat unser kleiner Entdecker ausreichend Platz, um gemütlich mit uns durch die Gegend zu kutschieren, auch problemlos über Stock und Stein. Außerdem braucht der kleine Forscher auf keine seiner Utensilien zu verzichten, ist doch für seinen und unseren Krimskrams genügend Stauraum vorhanden. Und wenn einmal einer seiner kleinen Freunde mitkommt, finden auch beide zusammen darin Platz.

Für den ulfBo sind alle wichtigen Ersatzteile und zahl-

reiches Zubehör für Sicherheit oder Komfort erhältlich. Wir haben unseren ulfBo unter anderem mit einem Cabrioverdeck und Kufen ausgestattet. Mit dem Verdeck lässt sich die Fahrt offen genießen. Wenn die Sonne einmal zu heiß vom Himmel scheint oder schlechtes Wetter einen Strich durch die Rechnung machen will, klappt man das Verdeck einfach auf und setzt die durchsichtigen Seitenteile ein. Dann kann es ungeachtet des Wetters weitergehen. Es ist eine Freude, wie leicht sich der Wagen dank kugelgelagerter Räder trotz Beladung ziehen lässt. Auf die Räder lassen sich auch ganz einfach Kufen montieren: ein ech-



Ralf in seinem neuen Bollerwagen

© PRIVAT (2)

ter Spaß bei Fahrten durch den Schnee oder auf dem gefrorenen See.

Wir alle sind froh über unseren ulfBo, der nicht nur praktisch ist, sondern auch große Freude bei unseren Ausflügen bereitet. Das zeigt uns das breite Grinsen, das sich bei jeder Ausfahrt auf Ralfs Gesicht zaubert.

 **Familie Wieland**



Violetta mit ihrem neuen E-Rolli

© PRIVAT

**E**in E-Rolli für Violetta. Zum DEBRA Familienwochenende 2012 kam Nina Feichtlbauer – auch ein „Schmetterlingskind“ – mit ihrem nagelneuen Elektrorollstuhl. Nach einer Probefahrt war unsere Tochter Violetta so begeistert, dass sie auch einen E-Rolli haben wollte.

Violettas Wunsch in die Realität umzusetzen war aber gar nicht so einfach wie wir dachten: Wir brauchten einen soliden Abstellplatz für den Elektrorollstuhl, also beschlossen wir das Kinderholzhaus im Hof umzubauen: ein fester Boden, eine größere Türöffnung und eine bessere Dämmung waren notwendig.

Bei der Firma Bständig sahen wir uns die verschiedenen Modelle an. Nachdem wir einen passenden E-Rolli gefunden hatten, durften wir ihn sogar für ein Wo-



chenende nach Hause nehmen und testen. Da wurde klar: Er passte nicht ins Auto – ein größerer Wagen musste her. Dann stellte sich noch heraus, dass auch das größere Auto einen Umbau brauchen würde. All das sollte sich am besten innerhalb von zehn Wochen bis zu Violettas Geburtstag ausgehen.

Viele bürokratische Hürden, Kostenvoranschläge und Umbauten später hatten wir es endlich geschafft: Violettas Wunsch war erfüllt und 2012 wurde für uns alle zu einem sehr positiven Jahr. Auch weil die Kranken-

kasse – nach zähem Ringen – einen Großteil der Kosten und DEBRA Austria den Restbetrag übernahm.

Violetta hat mit ihrem neuen E-Rolli stark an Mobilität gewonnen. Sie spricht schon davon, dass sie bald alleine in die Schule fahren möchte. Mit Hilfe eines Freundes, Mag. Günter Kasal, fanden wir einen Weg, dass sie das gefahrlos schaffen kann: Er veranlasste zwei Gehsteigabsenkungen, sodass Violetta von nun an selbstständig in die Schule fahren kann. 🌸 **Walter Fritz**, Vater einer EB-Betroffenen

**U**nserer Partnerhündin **Leica**. Vor fast drei Jahren kam ein ganz besonderer Hund in unsere Familie: Leica. Sie ist ein Partnerhund, der für Rollstuhlfahrer ausgebildet wurde und speziell für meine Tochter noch ein paar Kniffe dazulernte.

Wir bewarben uns vor etwa viereinhalb Jahren für einen Hund, nachdem klar geworden war, dass Nina viele Tätigkeiten nicht mehr selbst ausführen kann. Leider lassen bei ihr zunehmend – durch die Verwachsungen an den Fingern – die motorischen Fähigkeiten nach. Auch die Begegnung mit anderen Kindern ist schwierig. Da ist es schön, ständig eine „Freundin“ um sich zu haben.

Zunächst hatten wir ein Bewerbungsgespräch mit der Trainerin in der Hundeschule bei Salzburg. Arzt, Lehrerin und Krankenschwester füllten Beurteilungsbögen über Ninas Fähigkeiten und Einschränkungen aus. Dann galt es Sponsoren für den Hund zu finden. Das war nicht so einfach, aber gemeinsam mit DEBRA Austria fanden wir schließlich Sponsoren, die uns den Hund finanzieren wollten.

Ein Jahr später kam der Anruf, dass eine passende Hündin für uns ausgebildet werde. Es folgte eine zweiwöchige Intensivschulung mit einer praktischen und theoretischen Abschlussprüfung in der Hundeschule. Danach durften wir Leica mitnehmen. Im ersten Jahr mussten wir drei weitere Prüfungen absolvieren; inzwischen hat es sich auf eine pro Jahr reduziert. Die Hundeschule darf den Hund zurückfordern, wenn er nicht artgerecht gehalten bzw. nicht ausreichend mit

ihm gearbeitet wird. Das wird bei den Nachprüfungen kontrolliert.

Natürlich würden wir den Hund nicht mehr weggeben, obwohl er viel zusätzliche Arbeit macht. Denn die Vorteile überwiegen für uns eindeutig: Mit einem Partnerhund als Begleiter verbessern sich Mobilität und Unabhängigkeit, die Integration in die Gesellschaft und die Kommunikation zwischen Behinderten und Nichtbehinderten. Auch die körperliche Fitness, Ausdauer und das Immunsystem werden durch vermehrte Bewegung an der frischen Luft gestärkt. Nina hat durch Leica viel Lebensfreude und Unternehmungslust gewonnen. Der Hund hilft ihr, sich wohlfühlen und in „ihrer Mitte zu sein“. Leica kann Gegenstände aufheben (z. B. Handy, Kuli, Schlüssel, Geldtasche), Türen und Schubladen öffnen und Schalter betätigen. Sie kann auch Satteltaschen für kleine Einkäufe tragen oder als Hilfesignal bellen. Nicht zuletzt bringt sie mit ihrer ausgeglichenen und freundlichen Art viel Ruhe, aber auch Spaß in unsere Familie. 🌸 **Holger Schmid**, Vater einer EB-Betroffenen



Nina mit ihrer Partnerhündin Leica

© PRIVAT

**Z**ahnsanierung von Anna Faccin. Es gehört wohl nicht zu den typischen Gedanken eines jungen Menschen, sich über baldigen Zahnverlust Sorgen machen zu müssen. Als „Schmetterlingskind“ lebe ich allerdings mit sehr empfindlichen Zähnen. Nicht nur Blasen und Wunden im Mund und auf den Mundschleimhäuten, sondern auch das ständig entzündete Zahnfleisch und vor allem der mangelhaft ausgebildete Zahnschmelz erschweren bei vielen EB-Betroffenen eine wirksame Zahnpflege und damit die Erhaltung der Zähne.

Seit meiner Kindheit werden meine Zähne im Abstand von zwei Monaten professionell gereinigt und mit Fluor behandelt. Trotzdem wurde, als ich 21 Jahre alt war, festgestellt, dass viele Zähne bereits in einem sehr schlechten Zustand waren. Die Folge: Ich hätte schon bald einige meiner Zähne ziehen lassen müssen. Die einzige Alternative und Hoffnung stellte eine sofortige und komplette Zahnsanierung dar, bei der künstliche Kronen auf die empfindlichen, aber noch gesun-

den Zahnhäse aufgesetzt werden.


Da bei meinem behandelnden Zahnarzt im Krankenhaus Bruneck (Südtirol) und auch im EB-Haus Austria in Salzburg ein solcher Eingriff bei Erwachsenen nicht vorgenommen werden konnte, wurde ich an die Universitätsklinik Innsbruck überwiesen. Dort entschied sich Dr. Ulrike Beier nach gründlicher Recherche, die große Herausforderung anzunehmen und mich zahnärztlich zu behandeln.

Seit der ersten Zahnbehandlung sind nun knapp zwei Jahre vergangen. Die Umsetzung der 28 Überkronungen war von vielen, vorher kaum kalkulierbaren Schwierigkeiten begleitet und dauerte auch deshalb sehr lange. Die Behandlungen konnten nur im Abstand von zwei bis drei Wochen durchgeführt werden, da mein Mund, die Lippen und die gesamte Mundschleimhaut nach jedem Zahnarzttermin so stark verletzt waren, dass die Wunden erst wieder abheilen mussten bevor wir weitermachen konnten. Trotz aller Probleme, großer Schmerzen und Momenten der Ungewissheit – wenn wieder einmal unklar war wie es weitergehen könnte, ohne Schaden zu verursachen – bemühte sich meine Ärztin immer, auf meine Bedürfnisse und die meiner Haut einzugehen.

Dr. Ulrike Beier und die Universitätsklinik Innsbruck haben sich nach gescheiterten Verhandlungen mit meiner Krankenkasse sogar bereit erklärt, die Zahnbehandlung pro bono, also kostenlos durchzuführen. Zusätzlich konnte die engagierte Zahnärztin bei den zahnärztlichen Firmen einen Rabatt von 40 Prozent für das verwendete Material erwirken.

Die letzten Kronen wurden im Februar 2013 eingesetzt. Damit hat sich meine Lebensqualität entscheidend verbessert, nicht nur in ästhetischer Hinsicht, sondern – und das vor allem – durch einen korrigierten Biss, der mir eine gesunde Kaubewegung ermöglicht.

Mein großer Dank gilt Dr. Ulrike Beier, die mit viel Geduld und großem Können ein wahres Wunder vollbrachte. Ein weiterer Dank geht an unseren Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige, der die verbleibenden Materialkosten für die Zahnsanierung übernommen hat.

 **Anna Faccin**, EB-Betroffene aus Südtirol



© PRIVAT (2)

Vor und nach der Zahnsanierung


**B**esuch im neuen EB-Zentrum in Mailand. Im März 2012 wurde an der Universitätsklinik De Marchi in Mailand ein multidisziplinäres Zentrum mit drei Zimmern für EB-Patienten eröffnet. Seitdem können Betroffene im Day Hospital (Tagesklinik) sowie stationär betreut werden.

Gemeinsam mit der Präsidentin von DEBRA Südtirol, Isolde Mayr Faccin, ihrer Tochter Anna und Franco Esposti, dem Verantwortlichen von W&H Italia (Dentalprodukte), wurde ich eingeladen, das Zentrum zu besuchen. Die kinderärztliche Koordinatorin, Dr. Sophie Guez, führte uns durch die neu eröffneten Räumlichkeiten, in denen eine Reihe von Ärzten zusammenarbeiten, darunter Dermatologen, Zahntechniker, Kinderärzte, Augenärzte, Psychologen, Ernährungsexperten, Physiotherapeuten sowie Sozialbetreuer und Krankenschwestern.


**M**ultidisziplinäres Zentrum für EB. Im Jahr 2012 wurde das EB-Zentrum Mailand an der Universitätsklinik De Marchi gegründet. Zurzeit werden 22 Patienten zwischen 2 und 18 Jahren behandelt und medizinisch begleitet: 15 haben EBD, 1 Patient EBJ, 4 Patienten EBS und 2 Patienten leben mit dem Kinder-Syndrom.

Wenn mehrere Untersuchungen bei den Patienten anstehen, nehmen wir sie in unser Day Hospital (Tagesklinik) auf. Die Kinderärztin übernimmt danach die Koordination der einzelnen Untersuchungen. Der Dermatologe untersucht den Zustand der Haut, nimmt Hautabstriche wo nötig und informiert über verschiedene Wundauflagen, die verwendet werden können. Die Diätologin beurteilt den Ernährungsstatus der Kinder sowie Qualität und Quantität der eingenommenen Nahrung im Hinblick auf die Schwierigkeiten, die aufgrund von EB auftreten können. Sie berät die Patienten und ihre Familien und verschreibt eventuell Nahrungsergänzungsmittel. Die Physiotherapeutin und der Orthopäde beurteilen die Beweglichkeit der „Schmetterlingskinder“ und klären über EB-spezifische Physiotherapie und ergotherapeutische Hilfsmittel auf. Weitere beteiligte Spezialisten sind Zahnärzte, Augenärzte, Chirurgen, Kinderärzte, Psychologen und Sozialhelfer. Hier können auch Blutuntersuchungen mit zusätzlichem Fokus

Sie alle kümmern sich liebevoll um das Wohl der Patienten und erarbeiten gemeinsam die bestmögliche multidisziplinäre Behandlung. Mit Dr. Sophie Guez und der Verantwortlichen des EB-Zentrums, Prof. Dr. Susanna Esposito, erörterten wir die Probleme, mit denen EB-Patienten tagtäglich konfrontiert sind. Bei dieser Gelegenheit bot der Verein DEBRA Südtirol dem Zentrum seine volle Unterstützung bei Projekten bzw. der Erfüllung von Patientenbedürfnissen an.

Wir sind sicher, dass uns diese Zusammenarbeit neue Projekte entwickeln und neue Ziele erreichen lässt, zum Wohle der Patienten, die von dieser seltenen Krankheit betroffen sind. Ein herzliches Dankeschön an das Team der Klinik De Marchi und an DEBRA Südtirol – Alto Adige!  **Antonella Naccarato**, Mutter eines EB-Betroffenen

auf den Ernährungszustand sowie das Vorhandensein möglicher Infektionen und Allergien durchgeführt werden. Intravenöse Infusionen und Röntgenaufnahmen des Verdauungstrakts als Nachuntersuchungen bei Oesophagus-Stenosen werden ebenfalls angeboten.

Unser Bestreben ist es, die anstehenden Untersuchungen direkt in der Tagesklinik durchzuführen. Das heißt, dass Ärzte aus den umliegenden Abteilungen zu den „Schmetterlingskindern“ kommen und sie somit nicht von einem zum anderen Gebäude gehen müssen. Handchirurgische Eingriffe werden in einer benachbarten Spezialklinik in Mailand vorgenommen. Bei schwerwiegenden Infektionen oder anderen EB-bezogenen Komplikationen können die Betroffenen auch stationär aufgenommen werden.  **Prof. Dr. Susanna Esposito**, Verantwortliche des EB-Zentrums Mailand an der Universitätsklinik De Marchi

**Team des EB-Zentrums Mailand ([www.policlinico.mi](http://www.policlinico.mi)):**

**Verantwortliche und Direktorin der Pädiatrischen Abteilung:** Prof. Dr. Susanna Esposito

**Kinderärztliche Koordinatorin:** Dr. Sophie Guez

**Multidisziplinäre Berater:** Dr. Gianluca Tadini (Dermatologe), Dr. Simona Salera (Ernährungsberaterin), Dr. Faustina Lalatta (genetische Beratung), Dr. Francesco Macchini (Chirurg), Dr. Carlo Maiorana, Dr. Giorgio Alessandri, Dr. Silvia Gioventù (Zahnärzte), Dr. Laura Tresoldi (Augenärztin), Dr. Paolo Rebullà (Regenerativmedizin und Stammzelltransplantation), Dr. Enrica Cristini und Dr. Paolo Gozzini (Orthopäden), Dr. Cristiano Gandinni (Schmerztherapie), Dr. Anna Brivio (Physiotherapie), Dr. Santa De Stefano (Psychologin), Dr. Sara Delnegro (Sozialassistentin)

**Koordinatorinnen des Pflegepersonals:** Dr. Veronica Della Torre, Dr. Debora Scremin

**Sekretärin:** Dr. Maria Luisa Favero

## Eigenveranstaltungen

**R**egionaltreffen 2012: Verzaubert im Marionettentheater. Am 23. März wurden wir von Zina und Werner Hierzer zum Regionaltreffen ins Marionettentheater Schönbrunn eingeladen, das Werner leitet. Für uns DEBRA Mitarbeiterinnen begann es ein bisschen wie eine Schnitzeljagd. Treffpunkt war ein Seiteneingang des Schlosses Schönbrunn. Eines der Türschilder lautete geheimnisvoll: „Finsterer Gang“. Unsere Anweisung war: Zina anrufen und warten. Schon durch das Telefon hörten wir hallende Schritte und schließlich öffnete Zina die Tür. Wir begrüßten uns herzlich und be-

Im Hof gab es ein großes und fröhliches Hallo, Händeschütteln und Wangenküssen – der östliche Teil der DEBRA Familie war wieder einmal zusammen gekommen! Während die einen in der Frühlingssonne vor dem Marionettentheater tratschten und lachten, die anderen drinnen durch das kleine Museum spazierten und eine Vorahnung von der Kunst des Puppenspiels bekamen, trugen die dritten Tablets und Warmhaltebehälter hinein, von denen es verlockend duftete. Ich war mir nicht sicher, worauf ich mich mehr freuen sollte: Das Marionettentheater oder das Buffet und Beisammensitzen danach.




Im Marionettentheater Schloss Schönbrunn



© B. JERNITS (2)

Die Vorstellung war einfach nur: bezaubernd. Mozarts Zauberflöte in abgespeckter Fassung, mit ihrer herrlich leichten Musik und gespielt von wunderschön gestalteten und ausgestaffierten

kamen auch gleich den nächsten Hinweis: Folgt dem langen Gang – der machte seinem Namen übrigens alle Ehre – dann kommt am Ende eine kleine Kapelle, dort biegt Ihr links ab, durchquert den Hof und dann seht Ihr auch schon das Marionettentheater Schönbrunn.

Puppen. In einem Augenblick vergaß ich sogar, dass es nur Puppen waren, keine realen Menschen. Danke an Familie Hierzer, die dieses Regionaltreffen zu etwas ganz Besonderem gemacht hat!  **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria

**J**ahrestreffen 2012 – DEBRA Südtirol. Am 31. März traf sich die DEBRA Südtirol Familie nun schon zum achten Mal zur Jahresversammlung in Toblach. Von den insgesamt 150 Mitgliedern konnte Obfrau Isolde Mayr Faccin rund 70 Mitglieder und Freunde bei der Versammlung begrüßen. Dem Verein gehören auch einige Familien aus dem oberitalienischen Raum an. Bei diesem Treffen hießen wir zwei neue Mütter mit ihren betroffenen Kindern willkommen: Elena mit Tochter Maia aus Mantova und Antonella mit ihrem Sohn Mattia aus Cuggiono.

den war, ging es mit einem Vortrag von Prof. Dr. Johann Bauer aus dem EB-Haus in Salzburg weiter. Er

Nachdem die Jahresbilanz einstimmig genehmigt wor-




© PRIVAT

Teilnehmer des 8. Jahrestreffens von DEBRA Südtirol in Toblach



berichtete über den Stand der EB-Forschung und die Fortschritte im Interreg-IV-Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“. Anhand von elektronenmikroskopischen Bildern von Hautbiopsien dreier Südtiroler Patienten erklärte er anschaulich, wo jeweils der genetische Fehler liegt und welche Hoffnungen es für die betreffenden Patienten gibt. Dr. Nadia Bonometti aus Bozen übersetzte die Ausführungen für unsere italienischen Freunde. Schließlich trug Anna Faccin den Tätigkeitsbericht von DEBRA Südtirol auf Deutsch und Italienisch vor: Aktionen, Events, öffentliche Auftritte und Spendenübernahmen.

Der Nachmittag wurde in lockerer und angenehmer Art von unserem Freund Paul Gelmini moderiert, der mit seiner Frau Arabella, unserer Botschafterin für die „Schmetterlingskinder“, und den Kindern Frayo und Felicitas Ludovica angereist war.

Nach dem offiziellen Teil gingen wir zum gemütlichen Beisammensein über, inklusive leckerem Buffet. Es war wieder ein gelungenes und bereicherndes Treffen. Großer Dank gilt unserer Obfrau Isolde Mayr Faccin und ihrem Team.  **Zita Pfeifer**, Mutter eines EB-Betroffenen

**F**amilienwochenende 2012. Von 27. bis 29. April fand das DEBRA Austria Familienwochenende in Anthering bei Salzburg statt. Für uns hieß das sehr früh aufstehen, da wir kurzfristig noch einen Termin zum Nachjustieren von Ninas Handschienen im Landeskrankenhaus Salzburg bekommen hatten. Das hatte aber auch den Vorteil, dass die Autobahn A8 frühmorgens relativ leer war. Alles lief zu unserer vollsten Zufriedenheit.

Nach dem Krankenhaustermin genossen wir das schöne Sommerwetter im Garten von Schloss Mirabell und an der Salzach bevor wir ins Hotel fuhren. Dort war die Freude groß, da schon einige Familien da waren. Allerdings mussten wir noch mit unserer Partnerhündin Leica nach Oberndorf, um dort die jährliche Hundepflichtprüfung für Partnerhunde zu absolvieren.

Im Garten des Hotels tranken wir dann den ersten Kaffee; später gab es ein wundervolles Abendessen, das uns allen sehr schmeckte. Das Service im Hotel war unkompliziert was die Essenswünsche für die Kinder und Vegane anging. Schließlich genossen wir noch den lauen Frühlingsabend im Garten bei Wein, Bier und netten Gesprächen.

Am Samstagvormittag, nach ausgiebigem Frühstück, beschloss ein Teil der Teilnehmer, die Salzburger Käsewelt im nahegelegenen Schleedorf zu besichtigen. Das Navi führte uns durch das wundervolle Salzburger Land. In Schleedorf angekommen, bekamen wir nach einem Einführungsfilm eine ausgiebige Führung durch die Käserei, die allerdings noch nur als Museum betrieben wird. Es wurde uns erklärt, was alles notwendig ist um Bio-Käse zu produzieren, vom Futter bis zur Haltung der Kühe. Die Einblicke in die einzelnen Schritte der Käseproduktion waren sehr aufschlussreich. Natürlich durfte auch eine Verkostung der Produkte nicht fehlen: Weichkäse, Emmentaler, Bergkäse und Parmesan. Gerne hätten wir auch Käse mitgenommen, doch das für April ungewöhnlich sommerliche Wetter ließ das nicht zu. Nach der Kühle in der Käserei traf uns die Hitze draußen – 32 Grad Celsius – wie ein Keulenschlag.

So beschlossen wir schnellstens an den Mattsee zu



Familienausflug in die Salzburger Käsewelt




Sonne und Entspannung in Anthering

fahren. Ein Teil der Gruppe blieb im Schatten am Seeufer, wo es für die Kinder und Hunde angenehmer war. Der Rest machte einen Spaziergang am See entlang, und danach gab es für alle Eis.

Zurück im Hotel wären wir am liebsten sofort in den Pool gesprungen, doch das Schwimmbad nebenan war erst am Tag zuvor gefüllt worden und wäre noch ein wenig zu frisch gewesen. So verbrachten wir den restlichen Nachmittag mit Gesprächen, Lesen und

Entspannen. Am Abend gab es wieder gut zu essen und wir genossen die laue Luft. Die Kinder spielten abends noch Ligretto und hatten dabei großen Spaß.

Nach einem guten Frühstück mussten wir uns am Sonntag auch schon wieder voreinander verabschieden. Vielen Dank an alle, die dieses Familienwochenende ermöglicht haben. Es hat uns allen sehr gut getan und wir freuen uns schon auf das nächste Jahr!  
 **Holger Schmid**, Vater einer EB-Betroffenen


**V**äter-/Männerwochenende in Schladming-Rohrmoos. Bei strahlendem Junisonnenschein traf ich mich mit Stefanie Zaucher-Mimra und Franz Zaucher in Salzburg. Wir tranken noch zusammen einen Kaffee, bevor Franz und ich in bester Stimmung in die Steiermark zum Väter-/Männerwochenende weiterfuhren, das von 15. bis 17. Juni 2012 stattfand. Nach einem kurzen Stopp in Schladming ging es auf den Berg ins Hotel Schütterhof. Wir inspizierten die Zimmer, stürzten uns gleich danach in den kleinen Pool und genossen vom Hotel aus die Aussicht auf die Berge. Bald trafen die anderen Männer – Väter und Partner von EB-Betroffenen – ein, und wir besprachen das Programm, das Christian Blaim für uns vorbereitet hatte. Beim gemütlichen Abendessen hatten wir dann Zeit für Gespräche und Austausch.

Am nächsten Tag ging es gleich morgens mit der Seilbahn auf den Dachstein. Die Sicht war perfekt und wir genossen die Aussicht auf die Berge vom Skywalk aus. Danach sahen wir uns den Eispalast an, der sechs Meter tief im Gletscher ruht. Dort konnten wir verschiedene Skulpturen aus Eis bewundern,

die mit unterschiedlichen Farben beleuchtet wurden. Einen Teil unserer Gruppe trieb der Hunger zu einer Almhütte; der Rest blieb noch auf dem Gipfel und genoss das Wetter, die Aussicht auf die Berge und die Kunststücke der Snowboardfahrer. Zu Mittag machte dann jeder sein eigenes Programm; mich zog es ins Hotel zum Faulenzen und Saunieren. Abends wartete dann ein reichhaltiges Buffet auf uns, das keine Wünsche offen ließ.

Am Sonntag stand leider schon wieder die Abreise an, doch zuvor fuhren wir noch auf die Hochwurzen, um dort Mountain-Gokart zu fahren, was uns natürlich großen Spaß bereitete und das Kind im Manne zum Vorschein brachte. Nach einem gemütlichen Kaffee mussten wir uns schon wieder verabschieden.

Auf der Heimreise war ich noch einmal zu einem Zwischenstopp im herrlichen Garten von Stefanie und Franz eingeladen. Am liebsten wäre ich noch eine Weile dortgeblieben und bekam schon die Hängematte angeboten. Doch es half nichts, ich musste los, es waren ja noch vier Stunden zu fahren.


Wir alle danken DEBRA Austria und Christian Blaim für die Organisation und dafür, dass das Väter-/Männerwochenende überhaupt möglich wurde. Für 2013 wünschen wir uns, noch mehr Männer in unserer Runde begrüßen zu dürfen. Nehmt einfach die Chance wahr; es ist auch eine gute Möglichkeit sich gegenseitig besser kennen zu lernen, Gespräche über unsere Situation zu führen und natürlich einfach Spaß miteinander zu haben.  **Holger Schmid**, Vater einer EB-Betroffenen



Ausflug auf den Dachstein

© PRIVAT

**Mütterwochenende 2012.** Von 29. Juni bis 1. Juli 2012 konnten wir Mütter von „Schmetterlingskindern“ im Hotel Gmachl wieder einmal so richtig ausspannen. Ich freue mich jedes Jahr darauf, weil ich hier Kraft für den herausfordernden Alltag tanken kann. Mit der freundlichen Begrüßung an der Hotelrezeption fällt schon der Druck der täglichen Verantwortung ab. Leichten Fußes betrete ich den Wellnessbereich, wo mich die anderen Mütter herzlich begrüßen. Wir sind Frauen verschiedenen Alters mit unterschiedlichen Berufen und unsere Kinder haben unterschiedliche Formen von EB. Trotzdem ist für jede der Alltag der anderen nachvollziehbar und es entsteht gegenseitiges Verständnis. Die Gemeinsamkeit durch ähnliche Erfahrungen verbindet. Manchmal verstehen wir uns ohne viele Worte, es reichen verständnisvolle Blicke wenn eine etwas aus ihrem Leben erzählt. Wir führen in Ruhe tiefsinnige Gespräche zu zweit. Viele nutzen die Gesprächsangebote der Psychologin, entweder ein Einzelgespräch oder das diesmal spontan organisierte Gruppenseminar. Dass diese besondere Gemeinschaft entstehen konnte und kann, verdanken wir unserem Verein DEBRA Austria, der die Rahmenbedingungen dafür schafft.

Manchmal beschleicht mich ja ein Gedanke wie „Hab ich das überhaupt verdient“ und „Eigentlich sollte das Geld ja für Forschung verwendet werden“, aber bisher hat mir und meinem Kind noch kein Forschungsergebnis den Alltag erleichtert. Was mir unter anderem hilft, ist die Aussicht auf dieses Erholungswochenende und die Gemeinschaft unter uns Müttern, die ich sehr schätze! Ich würde mich auch sehr über ein Kennenlernen von „neuen“ Müttern freuen, die dieses Angebot nutzen möchten.  **Mag. Gabriele Göbntzer**, Mutter eines EB-Betroffenen



Entspannte Teilnehmerinnen beim Mütterwochenende

© PRIVAT

**Jahrestreffen 2012 – DEBRA Austria.** Von 12. bis 14. Oktober 2012 fand das alljährliche Jahrestreffen von DEBRA Austria statt. Zum bereits 17. Mal – aber zum ersten Mal für mich. Ich reiste am Freitag mit meinen Kolleginnen nach Salzburg an, bereits am Nachmittag trafen wir etliche Familien, die zur Generalambulanz ins EB-Haus gekommen waren. Im EB-Haus fand am Nachmittag auch die Vorstandssitzung statt. Nach dem Abendessen im Hotel St. Virgil gab

es ein gemütliches Beisammensein. Für die Jugendlichen standen ein Kaffeehaus- und ein Kinobesuch auf dem Programm, und die Kleinen wurden im haus-eigenen Kindergarten gut betreut.



v.l.n.r.: Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Dr. Anja Diem, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dr. Rudolf Hametner, Mag. Barbara Dissauer, Dagmar Libiseller

© R. HAMETNER

Am Samstag starteten wir mit einem entspannten Frühstück in den Tag, und es war schön zu sehen, dass die Kinder schon morgens so ausgelassen und fröhlich waren! Bei der Generalversammlung und beeindruckenden Präsentationen vom Vorstand und aus dem EB-Haus gab es auch jede Menge Ehrungen. DEBRA Austria bedankte sich herzlich – mit schönen Blumensträußen sowie Schmetterlings-Statuetten – bei Dr. Anja Diem, Dr. Rudolf Hametner und Dagmar Libiseller für ihr langjähriges Engagement. Auch Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW Julia Rebhan und Mag. Barbara Dissauer wurden für ihre hervorragenden Leistungen mit je einem Blumenstrauß bedacht.

Am Nachmittag stand ein Familienausflug ins Freilicht-



museum Großmain auf dem Programm. Viele Betroffene waren dabei und zeigten sich beeindruckt von dieser Entdeckungsreise durch sechs Jahrhunderte Landesgeschichte. Alte Mühlen konnten erkundet, jeder Winkel von Bauernhäusern durfte durchforscht werden, und man staunte über das Kraftwerk aus der Frühzeit der Elektrizitätsgewinnung. Wer müde oder nicht so gut zu Fuß war, konnte mit dem Bummelzug gemütlich durch die schöne Landschaft fahren, aus- und wieder einsteigen, wo es ihr oder ihm gefiel.



Bummelzug im Freilichtmuseum Großmain



Basteln im Kindergarten von St. Virgil




Hanno Rhomberg verblüfft mit seinen Taschenspielertricks

Nach einem gemeinsamen Abendessen überraschte uns der Zauberer Hanno Rhomberg mit seinen unglaublichen Taschenspielertricks. Gebannt verfolgten wir jeden einzelnen Schritt, doch es war einfach nicht möglich, seine Kunststücke zu durchschauen. An diesem Abend brachten wir das Hotel vor Lachen zum Beben.

Am Sonntag fanden Gesprächsrunden für Betroffene bzw. Angehörige statt und einige trafen sich da-

nach zu einer kurzen christlichen Andacht. Ein gemeinsames Mittagessen beschloss das Jahrestreffen.

Ich habe mich sehr gefreut, dass ich von den Betroffenen und ihren Familien so herzlich in die Runde aufgenommen wurde – sozusagen in die DEBRA Familie. Vielen Dank auch für die vielen netten Gespräche. Ich habe mich von der ersten Minute an sehr wohl gefühlt und freue mich schon auf das nächste Jahrestreffen im kommenden Oktober.  **Dr. Gabriele-Aisha Bichler**, DEBRA Austria

© PRIVAT, R. HAMMETNER (3)

**DEBRA International Kongress in Toronto.** Der DEBRA International Kongress 2012 fand vom 13. bis 16. September in Toronto statt. Mit 2,6 Millionen Einwohnern ist Toronto die größte Stadt Kanadas und Hauptstadt der Provinz Ontario. Sie liegt im so genannten Golden Horseshoe, einer Region mit über 8,1 Millionen Einwohnern, die sich halbkreisförmig um das westliche Ende des Ontariosees bis zu den Niagarafällen erstreckt. Die Stadt liegt am nord-

westlichen Ufer des Ontariosees, dem kleinsten der fünf Großen Seen. Toronto ist in den letzten Jahrzehnten dynamisch gewachsen. Das zeigt sich auch an der Vielfalt von Ethnien, die sich hier angesiedelt haben. Die Metropole gilt in dieser Hinsicht als eine der „buntesten“ und interessantesten Städte weltweit.

Der Kongress wurde von DEBRA Canada und dem Hospital for Sick Children organisiert und fand in ei-



nem der ehemals größten Hotels der Welt statt. Das glamouröse Ambiente des Fairmont Royal York Hotel mit seinen zwanzig Stockwerken und über tausend Zimmern gab uns allen eine Vorstellung wie es wohl in den 1930er-Jahren gewesen sein mag, als in diesem Haus noch Staatsbesuche und Filmstars aus aller Welt ein- und ausgingen.

Ziele dieses Kongresses waren der Erfahrungsaustausch und die Vernetzung der rund hundert Teilnehmer, Delegierte von DEBRA Gruppen aus etwa 30 Ländern.

Der erste Tag stand ganz im Zeichen des DEBRA International Projekts „Clinical Practice Guidelines“ (CPG), in dem es um die Entwicklung von einheitlichen medizinischen Versorgungsstandards für EB geht. Es gab drei hochkarätige Präsentationen zum Thema „Wundmanagement“: Jackie Denyer und Liz Pillay, EB-Krankenschwestern aus Großbritannien, Dr. Maya El Hachem, EB-Ärztin aus Italien, und Dr. Elena Pope, EB-Ärztin am lokalen Universitätsklinikum, präsentierten ihre Richtlinien für die Wundversorgung bei EB. Mit der Diskussion über schwierige klinische Fälle klang der erste Tag aus.


Am zweiten Kongresstag gaben prominente Wissenschaftler jeweils aus ihrer Perspektive einen Überblick über den Stand der EB-Forschung. Unter anderem referierten Dr. Gabriela Petrof (UK), Dr. Zurab Siprashvili (USA), Prof. David Woodley (USA), Dr. Sarah At-

© DEBRA AUSTRIA (2)

kinson (UK), Prof. John Wagner und Prof. Jakub Tolar (USA) sowie Prof. Jouni Uitto (USA). Aus Betroffensicht war die gute Nachricht an diesem Tag, dass die Entwicklung einer Proteinersatztherapie, die von der Firma Lotus Tissue Repair\* zur Marktreife gebracht werden soll, gut voran geht.

Workshops für Spezialisten einerseits und die Generalversammlung von DEBRA International andererseits prägten den dritten Kongresstag. Hier wurde auch ein neuer Vorstand gewählt bzw. bestätigte die Generalversammlung bestehende Funktionäre in ihren Ämtern:

<b>Rainer Riedl</b> , Österreich	Obmann
<b>Francis Palisson</b> , Chile	Obmann-Stellvertreter
<b>Michael Fitzpatrick</b> , Australien	Kassier
<b>Gena Brumitt</b> , Kanada	Kassier-Stellvertreter
<b>Jimmy Fearon</b> , Irland	Schriftführer
<b>Vlasta Zmazek</b> , Kroatien	Schriftführer-Stellvertreter
<b>Rick Gallagher</b> , USA	
<b>Robin Hood</b> , Großbritannien	
<b>Evanina Makow</b> , Spanien	
<b>Przemyslaw Sobieszczuk</b> , Polen	

Wie jedes Jahr bot das Treffen eine Reihe von interessanten Anregungen und gab aufs Neue Ansporn, die internationale Zusammenarbeit zu forcieren. 

**Dr. Rainer Riedl**, DEBRA Austria

\* Im Jänner 2013 vom Pharmaunternehmen Shire übernommen



Vorstand von DEBRA International, v.l.n.r., vorne: Jimmy Fearon, Rainer Riedl, Francis Palisson; hinten: Vlasta Zmazek, Gena Brumitt, Michael Fitzpatrick, Evanina Makow, Rick Gallagher, Robin Hood



Kongressteilnehmer in Toronto

**Marsch der seltenen Erkrankungen.** Samstag, 3. März 2012, ein kalter aber sonniger Frühlingstag. Als ich zum Treffpunkt komme, haben sich schon viele Teilnehmer eingefunden. Kleine Gruppen stehen beieinander und repräsentieren jeweils eine seltene Erkrankung. Welche es ist, steht auf den Schildern, die sie hochhalten. Überall sieht man bunte Luftballons und Menschen, die Informationsblätter und Flyer verteilen. Ich suche meinen Vater und finde ihn inmitten der Menschenmenge, im Gespräch mit den anderen Organisatoren des Marsches. Es ist ein großes, positives Gewusel. Auch einige meiner Freunde und Bekannte sind gekommen, alle genauso aufgeregt wie ich.




Marsch durch die Wiener Innenstadt

© DEBRA AUSTRIA

In den nächsten Minuten geht der vierte „Marsch der seltenen Erkrankungen“ los. Wir starten vor der Oper und wandern dann durch die

Kärntnerstraße, über den Graben, den Kohlmarkt, passieren die Hofburg und gehen schließlich zwischen den beiden Museen durch zum Museumsquartier. Ich bekomme einen Packer Flyer in die Hand gedrückt, die ich während des Marsches an Passanten verteilen soll. Viele Kinder laufen mit; auch sie verteilen fleißig ihre Informationsblätter. Neben Mitgliedern von DEBRA Austria nehmen viele Menschen am Marsch teil, die auf andere seltene Erkrankungen aufmerksam machen. Es ist ein buntes, fröhliches Bild: Junge, Alte, Kinder in Rollstühlen, über uns zwei große Banner, einer von Pro Rare Austria und einer mit der Aufschrift „Marsch der seltenen Erkrankungen“. Ein Gewirr von Menschen mit Luftballons, Flyern, Transparenten.

Immer wieder kommt es zu kurzen Gesprächen am Straßenrand. Einige Menschen interessieren sich für unsere Anliegen. Das ist gut so. Wir möchten mit unserem Anliegen auffallen und die Öffentlichkeit aufrütteln. Denn: Seltene Erkrankungen sind selten, Menschen mit seltenen Erkrankungen sind aber häufig. Nächstes Jahr möchte ich wieder dabei sein.  **Lena Riedl**, EB-Betroffene


**Pro Rare Austria – gemeinsam mehr erreichen.** Über ein Jahr gibt es nun mit dem Verein Pro Rare Austria eine Allianz für seltene Erkrankungen. Hauptziel dieses österreichweit agierenden Dachverbandes ist die Verbesserung der Rechte und Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Warum ist das wichtig? Seltene Erkrankungen sind zwar selten, da aber mehr als 6000 solcher Erkrankungen offiziell anerkannt sind, betrifft diese Thematik rund 400 000 Menschen in Österreich. Wenn man die vielen Probleme dieser Patientengruppe kennt, kommt man zu dem Schluss: Hier muss – strukturell und gesundheitspolitisch – noch viel getan werden.

Pro Rare Austria konnte im Jahr 2012 schon einiges umsetzen:

- Branding, Website, Presse- und Öffentlichkeitsarbeit für seltene Erkrankungen
- Organisation des Aktionstages im Zuge des Rare Disease Day (400 Teilnehmer)

- Mitglieder: 25 von etwa 60 potenziellen Vereinen
- Mitgliedschaft bei EURORDIS, der europäischen Dachorganisation für seltene Erkrankungen
- Mitarbeit bei der „Expertengruppe des BM für Gesundheit für seltene Erkrankungen“ um einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen zu erstellen
- Fragebogenaktion, um die wesentlichen Probleme systematisch zu analysieren
- Medizinischer Beirat: Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Prof. DDr. Susanne Kircher, Doz. Dr. Till Voigtländer, Univ.-Prof. Dr. Johannes Zschocke

Auch für 2013 gibt es ehrgeizige Pläne. Umsetzbar sind diese, wenn Pro Rare Austria eine Mitarbeiterin gesponsert bekommt. Unter dem Motto „Gemeinsam mehr erreichen“ arbeiten wir daran.  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria und Obfrau-Stellvertreter Pro Rare Austria

## Benefizveranstaltungen in Österreich

### Die „Schmetterlingskinder“ sagen herzlichen Dank!

Um die medizinische Versorgung sicherzustellen, Therapien für EB zu erforschen und Betroffenen zu helfen, wo das soziale Netz nicht ausreicht,



© DEBRA AUSTRIA

ist DEBRA Austria auf Spenden angewiesen. Es freut uns sehr, dass so viele Menschen unseren Hilferuf gehört haben und sich engagiert einsetzen, sei es mit einmaligen Spenden, Benefizveranstaltungen oder umfangreichen Spendenaktionen. Aus Platzgründen können wir hier – stellvertretend – nur einige dieser großartigen Veranstaltungen anführen. Unser Dank gilt aber allen Menschen, die mit großem Engagement ganz Außergewöhnliches auf die Beine stellen und beherzt helfen. Selbstverständlich möchten wir uns auch bei all jenen bedanken, von deren Leistungen wir hier nicht berichten können. Denn ohne sie wäre die „Hilfe für die Schmetterlingskinder“ undenkbar. Vielen Dank!

✿ **Dr. Gabriele-Aisha Bichler**, DEBRA Austria

**Schmetterlingskinder Golf-Charity 2012.** Unser diesjähriges Golf-Charity-Turnier am 22. September in Himberg war ein Höhepunkt des Jahres. Zum neunten Golfturnier in der Geschichte von DEBRA Austria kamen über 300 Golfspieler und 400 Abendgäste und brachen damit alle bisherigen Rekorde. Den Reinerlös von rund 50.000 Euro verdanken wir unseren Sponsoren und Teilnehmern, die gemeinsam zu diesem schönen Erfolg beigetragen haben. Das Spendenergebnis ist wie in den Jahren zuvor der EB-Forschung gewidmet, um so der Heilung ein Stück näher zu kommen. Durch die Abendveranstaltung – wieder im Stil des Oktoberfestes – führte heuer die Schauspielerin Elke Winkens. Zu einem absoluten Lacherfolg verhalf Michael Niavarani, der Auszüge aus seinem bekannten Kabarettprogramm vortrug. Begeistert schwang er nach seinem Auftritt sogar – gemeinsam mit Elke Winkens – das Tanzbein.

Bei der Vorbereitung des Golfturniers, insbesondere der Tombola, halfen heuer über die Sommermonate drei Praktikantinnen mit. Unsere Glücksfeen Lena und Emmi Riedl sowie ihre beiden Freundinnen Vera und Christi-



Elke Winkens, Michael Niavarani, Ulla Epler (DEBRA)

© FOTO WEINWÜRJM

na unterstützten uns tatkräftig beim Losverkauf. Insgesamt waren 25 ehrenamtliche Helfer vor Ort und begleiteten die Veranstaltung von der Registrierung am Morgen bis zur Verteilung der Lebkuchenherzen zum Abschied spätabends. Eine Großveranstaltung wie diese ist nur mit Unterstützung der Hausherrn des Colony Club, Mag. Eva und DI Hans-Christian Höfer und deren gesamtem Team möglich. An dieser Stelle bedanken wir uns sehr herzlich bei den Teilnehmern, den Spendern und Sponsoren und allen ehrenamtlichen Helfern. ✿ **Ulla Epler**, DEBRA Austria



Golf-Charity Team DEBRA Austria





Leckere Scheckübergabe bei Interspar

© INTERSPAR

**Helfen kann so gut schmecken!** Um nur einen Euro gab es auch 2012 wieder bei allen 57 Interspar Frischbäckern das beliebte Schmetterlingsbrot. Die süße, mit Hagelzucker bestreute Brioche ist der Form eines Schmetterlings nachempfunden. Es schmeckt nicht nur köstlich, sondern soll auch Bewusstsein schaffen für all jene Kinder, die an der seltenen, noch unheilbaren Hautkrankheit EB leiden. Bereits seit sechs Jahren unterstützt Interspar DEBRA Austria tatkräftig. Der Reinerlös aus dem Verkauf im Jahr 2012 in der Höhe von 37.000 Euro kommt den „Schmetterlingskindern“ und der EB-Forschung zugute. Vielen herzlichen Dank an Interspar und seine Kunden! 🍀

## W eihnachtsspende von T-Mobile für die EB-Forschung.

In guter weihnachtlicher Tradition verzichtete T-Mobile zu Weihnachten 2012 auf Geschenke an Kunden und Mitarbeiter und spendete stattdessen 10.000 Euro an DEBRA Austria. Die Spende hilft bei der Entwicklung eines innovativen Therapieansatzes für EB. Im Jahr 2013 soll einer Patientin genetisch „reparierte“ Haut transplantiert werden, damit ihre Haut dann – zumindest teilweise – geheilt ist. T-Mobile betätigt sich mit der Unterstützung dieses Therapieansatzes als eine Art „Sozialer Investor“ (Social Venture): Da für diese Innovation derzeit keine ausreichende Unterstützung aus dem Gesundheitssystem bzw. der öffentlichen Hand kommt, springt T-Mobile ein, um solche Entwicklungen zu ermöglichen. Im

© T-MOBILE AUSTRIA



Übergabe der T-Mobile Weihnachtsspende: Dr. Andreas Bierwirth (T-Mobile) und Dr. Rainer Riedl (DEBRA)

Zuge dieser Aktion tourte erstmals auch ein mobiler Punschstand von T-Mobile durch Österreich, dessen Spendenerlös ebenfalls den „Schmetterlingskindern“ zugutekam. Hier wurde Punsch ausgeschenkt und um eine Spende gebeten. Über diverse Online-Kanäle und die T-Mobile Shops wurde laufend auf die Aktion aufmerksam gemacht. Darüber hinaus lief im letzten Jahr auch das T-Mobile Handy-Recycling weiter:

Retournierte Altgeräte wurden dem Recycling zugeführt. T-Mobile spendete pro Handy 1,50 Euro an DEBRA Austria. Wir bedanken uns herzlich für diese großartigen Aktionen! 🍀

## S ocken kaufen – Schmetterlingskindern helfen.

„spleh helps“ lautet das Motto, und genau so ist der Name entstanden: Das Wort „spleh“ entsteht, wenn man „helps“ rückwärts liest. Ebenso einfach ist auch das spleh-Konzept – pro verkauftes Paar Socken wird ein Euro gespendet. Unter der Devise „Machen wir uns gemeinsam auf die Socken! Ma-

© SPLEH.ORG



Scheckübergabe der Geschäftsführer der spleh OG an Obmann Rainer Riedl, v.l.n.r.: Ing. Mag. René Seedorff, Dr. Rainer Riedl, Markus Holzer

chen wir die Welt ein bisschen besser!“ bietet spleh Qualitätssocken für Damen und Herren, für Sneaker und in verschiedenen Farben an. Beim Aufspüren der idealen Socken wurden keine Kosten und Mühen gescheut. Die besten Socken, die nach umfangreichen Tests gefunden werden konnten, sind solche, die nicht rutschen, ihre perfekte Passform bewahren und dauerhaft Farbe bekennen. Socken, deren hochwertiges Baumwollgemisch für ein fußfreundliches



Klima sorgt und die sich selbst bei vierzig Grad wohl fühlen, also zumindest, wenn es ums Waschen geht. Bei diesem Produkt wird der Wohlgefühlcharakter mit dem Charity-Gedanken perfekt verbunden. spleh unterstützt benachteiligte Kinder und Jugendliche in Österreich über Spenden an ausgewählte Hilfsorganisa-

**E**in Buch das berührt: „herzberühren“. Es gibt sie noch, Engel auf Erden. Geschichten zwischen Himmel und Erde. Fünfeinhalb Jahre hat Otto Georgios Theodosios Trompeter an seinem neuen Buch gearbeitet. Auch jüngste Erlebnisse seiner Radreise nach Griechenland im Sommer 2012 sind eingeflossen. Im Rahmen einer großen Buchpräsentation stellte der Autor sein Buch „herzberühren“ im oberösterreichischen Neuzeug vor. „Mein Buch ist ein Sammelsurium an Erzählungen und Geschichten über Menschen, die mein Leben berührt haben und das immer noch tun“, schildert der Autor. Otto „Jorgos“ Trompeter versteht sich als Geschichtengreißler. Mit seinem Buch will er zum Schmunzeln, Lachen, Glücklichein und Nachdenken anregen. Und er will helfen. Das hat er seiner geliebten Mutter am Totenbett versprochen. „Mit all meiner Liebe widme ich dieses Buch meiner Mutter, die vor zwei Jahren an Bauchspeicheldrüsenkrebs gestorben ist“, sagt Otto Trompeter. Für das Frühjahr 2013 ist eine Abschlussveranstaltung geplant, bei der das letzte Buch mit Unter-

schriften möglichst aller Menschen, die darin vorkommen, versteigert wird. Otto Trompeter hat bereits neue Ziele und Pläne: Nächstes Jahr im Spätsommer will er sein erstes Laufbuch veröffentlichen. Er schreibt daran, seit er mit dem Laufsport begonnen hat. „In dem Buch sind alle meine Erfahrungen aus fünfzehn Jahren Marathonlaufen zusammengefasst. Die guten und die schlechten, die lustigen und die traurigen, die normalsten und die unglaublichsten, die menschlichsten und die unmenschlichsten, die langweiligsten und extremsten“, verrät der Sierninger. Das wunderschön gestaltete Buch „herzberühren“ ist limitiert (350 Stück), vom Autor handnummeriert und handsigniert. Der Reinerlös kommt den „Schmetterlingskindern“ zugute – wir sagen vielen herzlichen Dank für dieses schöne Engagement! ❀

schriften möglichst aller Menschen, die darin vorkommen, versteigert wird. Otto Trompeter hat bereits neue Ziele und Pläne: Nächstes Jahr im Spätsommer will er sein erstes Laufbuch veröffentlichen. Er schreibt daran, seit er mit dem Laufsport begonnen hat. „In dem Buch sind alle meine Erfahrungen aus fünfzehn Jahren Marathonlaufen zusammengefasst. Die guten und die schlechten, die lustigen und die traurigen, die normalsten und die unglaublichsten, die menschlichsten und die unmenschlichsten, die langweiligsten und extremsten“, verrät der Sierninger. Das wunderschön gestaltete Buch „herzberühren“ ist limitiert (350 Stück), vom Autor handnummeriert und handsigniert. Der Reinerlös kommt den „Schmetterlingskindern“ zugute – wir sagen vielen herzlichen Dank für dieses schöne Engagement! ❀



© OTTO TROMPETER

Buchcover „herzberühren“ von Georgios T. Trompeter

**H**ilton Hotels – einmal um die Welt für den guten Zweck. Am 20. Mai 2012 fand bereits zum zweiten Mal die Aktion „Around the World in a Day“ der europäischen Hilton Hotels statt. Ziel war es, gemeinsam den Erdumfang von 40.075,16 Kilometern zwei Mal an einem Tag zu Fuß zurückzulegen. Jeder laufend oder gehend zurückgelegte Kilometer jedes einzelnen Teilnehmers in ganz Europa zählte. Und sie haben es gemeinsam geschafft! Die Veranstaltung fand in Wien rund um das Hilton Vienna Danube statt. Zahlreiche Teilnehmer gingen für den guten Zweck an den Start. Der österreichische Reinerlös des sportlichen Tages ging je zur Hälfte an die „Schmetterlingskinder“ und an den Sterntalerhof. Wir bedanken uns ganz herzlich für die Spendensumme von 6.000 Euro, die

an DEBRA überreicht wurde. Auch die Aktion „Small Change Big Difference“ der Hilton in the Community Foundation war 2012 ein voller Erfolg. Im Zeitraum vom 1. Oktober bis zum 31. Dezember wurde jeder Gast gefragt, ob ein zusätzlicher Euro auf seine Zimmerrechnung gebucht werden darf. Dieser Betrag wurde ebenfalls an die „Schmetterlingskinder“ gespendet. Vielen herzlichen Dank! ❀



© HILTON


Spendenübergabe im Hilton Hotel, v.l.n.r.: Generaldirektor Norbert Lessing (Hilton), Ulla Epler (DEBRA), Harald Jankovits (Sterntalerhof), Daniela Wakefield (Hilton)

**Blue Butterfly Run 2012 – Ironteam Eferding läuft für die Schmetterlingskinder.** Ziel des Ironteams war es, im Zuge eines dreitägigen Etappenlaufes Spenden zugunsten der „Schmetterlingskinder“ zu



© DEBRA AUSTRIA

Blue Butterfly Run: Das Ironteam Eferding wird von Ulla Epler (DEBRA) und BM Rudolf Hundstorfer am Stephansplatz empfangen


sammeln und, mit intensiver Unterstützung durch Kollegen, Sportbegeisterte, Freunde und Bekannte, eine Rekordzeit hinzulegen. Das Laufteam – bestehend aus Karl Seyrkammer, Simon Falk, Claus Jovanovic, Michael Neuhuber und Stephan Ott – startete am 13. September 2012 um 8 Uhr in Eferding und legte schon am ersten Tag 87 km bis nach Grein, am nächsten Tag 83 km nach Mautern und am 15. September die restlichen 81 km nach Wien zurück. Pünktlich um 18 Uhr wurden die Läufer von Freunden und Familien empfangen und konnten stolz im Beisein von Sozialminister Rudolf Hundstorfer einen Spendenscheck über 7.500 Euro an Ulla Epler von DEBRA Austria übergeben. Im Namen der „Schmetterlingskinder“ bedanken wir uns herzlich bei den Läufern für diese sportliche Hochleistung! Lesen Sie mehr unter [www.ironteam.at](http://www.ironteam.at) und <http://blue-butterfly-run.ironteam.at> 

**Biking 4 Butterfly Children erradelt Rekordspendensumme.** Von 30. August bis 2. September 2012 versammelten sich Hobby-Biker aus zwanzig Nationen im Rahmen der „14. World Games of Mountainbiking“ in Saalbach Hinterglemm. Trotz widriger Wetterbedingungen setzte das Team „Biking 4 Butterfly Children“ bei den Mountainbike-Weltmeisterschaften für Hobbysportler gleich zwei Highlights: Einerseits wurde in diesem Jahr eine Rekordspendensumme von 15.200 Euro für die „Schmetterlingskinder“ aufgebracht, andererseits sicherte sich die 265-köpfige Charity-Mannschaft schon zum sechsten Mal in Folge den Preis für das größte Team. Das „Biking 4 Butterfly Children“-Team besteht aus Kunden, Geschäftspartnern, Mitarbeitern und Freunden der un-



© I. BREITFUSS

v.l.n.r.: Wolfgang Breitfuß, Dr. Rainer Riedl, Ulla Epler (DEBRA), Andreas Engelhardt

terstützenden IT-Unternehmen ACP IT Solutions, Adagio, Bechtle, CA Technologies, Cisco Systems, CLS IT Infrastruktur und Distribution, Fujitsu, Imtech, Kapsch BusinessCom, LINBIT Information Technologies, Net-App, NTS, Sitexs Databusiness und Symantec. Die Sponsoren spendeten für jeden Starter einen Fixbetrag von 10 Euro. Erhöht wurde dieser Betrag unter anderem durch die Bike-Patenschaften lokaler Betriebe über den Tourismusverband Saalbach Hinterglemm und durch das Preisgeld für das größte Team der World Games. Dieses wurde vom Tourismusverband in Anerkennung der Leistungen angesichts der diesjährigen „durchwachsenen“ Wetterbedingungen sogar noch verdreifacht. „Die gelungene Kombination aus sportlichem Gemeinschaftserlebnis und dem Charity-Aspekt ermöglicht uns viele Menschen für unsere Aktion zu begeistern“, erklärt Andreas Engelhardt, Erfinder und Organisator des „Biking 4 Butterfly Children“. In den letzten sechs Jahren traten rund 850 verschiedene Teilnehmer für den guten Zweck in die Pedale. So konnten bisher insgesamt rund 116.000 Euro zugunsten der „Schmetterlingskinder“ erradelt werden. Wir danken Andreas Engelhardt und den Teilnehmern vielmals für ihr Engagement und die langjährige, treue Unterstützung! 

**K**ids4kids-Duathlon 2012. Auch 2012 gab es wieder einen „kids4kids“-Duathlon zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Der ATSV Ternitz Sektion Triathlon organisierte bereits zum dritten Mal die



„kids4kids“-Organisator Friedrich Schwarz mit Ulla Epler (DEBRA)

© ATSV TERNITZ

se großartige sportliche Aktion. Mehr als 80 Kinder starteten beim „kids4kids“-Duathlon im September 2012 im Neunkirchner Stadtpark. Mitmachen durften alle Kinder und Jugendlichen im Alter von vier bis fünfzehn Jahren, die die vorgegebene Strecke laufen oder mit dem Rad fahren konnten. Wir freuen uns sehr über die schöne Spende von 1.200 Euro, die sich aus den Nenngeldern, einer Spende der Raiffeisenbank – vertreten durch Direktor Johann Kerschbaum – und weiteren Einzelspenden zusammensetzte. Herzlichen Dank im Namen der „Schmetterlingskinder“ an Friedrich Schwarz vom ATSV Ternitz sowie an alle Teilnehmer und Spender! 🌸

**B**enefizkonzert „Schmetterling flieg“. Auch heuer gab es wieder ein Konzert im Casino Baden unter dem anschaulichen Motto „Schmetterling flieg“. Mitwirkende bei dieser Benefizveranstaltung waren der Gumpoldskirchner Männerchor MACH4 unter der Leitung von Prof. Johannes Dietl, der Radiomoderator, Liedermacher und Autor Peter Meissner sowie der Stötten-Chor und der Stötten-Kinderchor aus Oberösterreich. Neben den musikalischen Darbietungen erwartete die zahlreichen Gäste auch eine Tombola mit tollen Hauptpreisen. Das Herz und die Seele dieser Veranstaltung ist seit Jahren die Lehrerin Karin Zeiler, selbst begeisterte Chorsängerin. Sie gestaltete auch 2012 wieder einen gut besuchten und wunderschönen Abend. Der Reinerlös kommt den „Schmet-

terlingskindern“ zugute – an diesem Abend wurde ganz speziell für das EB-Haus in Salzburg gesammelt. Wir freuen uns sehr über 6.300 Euro und bedanken uns im Namen der „Schmetterlingskinder“ sehr herzlich für das beständige Engagement und den großartigen Einsatz! 🌸



Chorkonzert „Schmetterling flieg“ im Casino Baden

© H. ENZERSBERGER (STÖTTEN-CHOR)

**S**pendenaktion der Wiener Stadtgärten. Bereits zum fünften Mal sammelten die Wiener Stadtgärten gemeinsam mit rund dreißig Firmen, die im Auftrag der Stadt Wien in Wiener Parkanlagen tätig sind,



Lena und Dr. Rainer Riedl (DEBRA), Mag. Ulli Sima und Stadtgardendirektor Ing. Rainer Weisgram bei der traditionellen Scheckübergabe am Rathausplatz

© G. HOUDER

Spenden für die „Schmetterlingskinder“. „Ich bin stolz darauf, dass sich Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter meines Ressorts jedes Jahr aufs Neue und mit tollem Erfolg für so eine wichtige Organisation einsetzen und bedanke mich bei den Wiener Stadtgärtnerinnen und Stadtgärtnern für ihr Engagement“, so Umweltstadträtin Mag. Ulli Sima. Im Dezember überreichte sie gemeinsam mit Stadtgardendirektor Ing. Rainer Weisgram einen symbolischen Scheck über 12.200 Euro an DEBRA Obmann Dr. Rainer Riedl. Insgesamt wurde 2012 sogar eine neue Rekordsumme von über 14.700 Euro erreicht! Im Namen der „Schmetterlingskinder“ ein sehr herzliches Dankeschön für die langjährige und treue Unterstützung! 🌸



**H**oly Haute Couture – Mode zugunsten der Schmetterlingskinder. Im Rahmen ihres Maturaprojekts unterstützten vier engagierte Jugendliche die

„Schmetterlingskinder“. Die Schülerinnen des Zweiges Modemarketing der Modeschule Herbststraße, Judith Brandtner, Angelika Ciesielka, Andrea Bednar-Brandt und Melanie Kriegbaum, veranstalteten in der evangelisch-lutherischen Stadtkirche im 1. Bezirk eine außergewöhnliche Modenschau. Sie präsentierten unter dem Motto „Holy Haute Couture“



Melanie Kriegbaum überreicht die Spende der Modeschule Herbststraße an Dr. Rainer Riedl (DEBRA)

© DEBRA AUSTRIA

zugunsten von DEBRA Austria die aktuelle Mode der Designerin Elke Freytag. Die bekannte Modeschöpferin zeigte die aktuelle Herbst/Winter-Kollektion 2012, die von Architektur inspiriert ist. Da passte der außergewöhnliche Rahmen der barocken Kirche nur allzu gut dazu. Anschließend konnten sich die Gäste im Rahmen einer Ausstellung die Hintergründe dieses Schulprojekts ansehen. Elke Freytag verlor zusätzlich ein Kleidungsstück aus ihrer aktuellen Kollektion – auch dieser Erlös kam den „Schmetterlingskindern“ zugute! Für diese tolle Initiative und die Gesamtspende von 1.312,29 Euro bedanken wir uns im Namen der „Schmetterlingskinder“ sehr herzlich! 🌸



Direktor Wilfried Reichart mit seinen engagierten Schülern

© VS TIESCHEN

**V**olksschule Tieschen sammelte für die Schmetterlingskinder. Was für eine tolle Aktion: 46 Schüler der Volksschule Tieschen in der Steiermark marschierten von Haus zu Haus, um für die „Schmetterlingskinder“ zu sammeln. Motiviert vom Schicksal ihres Schulfreundes Gerald, einem „Schmetterlingskind“, waren die sechs- bis zehnjährigen Steirer mit großem Elan bei der Sache. Jeder einzelne führte vorbildlich Buch, wer wie viel gespendet hatte und legte auch selbst vom Taschengeld dazu. Insgesamt kamen so sensationelle 1.200 Euro zusammen, die die Kinder an DEBRA Austria spendeten. Wir sagen im Namen aller „Schmetterlingskinder“ herzlichen Dank für das großartige Engagement der Schüler und die tatkräftige Unterstützung der Direktion! 🌸

**M**aturaprojekt: Benefiz-Weihnachtsstand am Haager Adventmarkt. Drei engagierte Schüler der HLW Haag führten 2012 ein Maturaprojekt rund um DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“ durch. Das Projekt beinhaltete einen theoretischen und einen praktischen Teil. Der praktische Teil wurde ein Wochenende lang im Dezember im Rahmen des Haager Adventmarktes umgesetzt: Die drei Jugendlichen organisierten einen eigenen Standplatz und verkauften Schmetterlings-Schlüsselanhänger, Punsch, Kekse, Puten-Burger und mehr. Der Theorie teil umfasste eine ausführliche schriftliche Arbeit über Hauterkrankungen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa. Lisa Schoder, Stefanie Stöckler und Mar-

tin Hahn gestalteten ein sehr interessantes Werk mit zahlreichen Abbildungen und detaillierten Informationen über EB und andere Hauterkrankungen. Bei einem Besuch der Schüler in unserem Büro durfte Aisha Bichler Einblick in die schriftliche Arbeit nehmen; auch der Spendenbetrag in der Höhe von 1.300 Euro wurde überreicht. Wir sagen herzlichen Dank für das tolle Engagement von Lisa, Stefanie und Martin! 🌸



Die engagierten Schüler der HLW Haag zu Besuch im DEBRA Büro

© PRIVAT



**S**tricken und Helfen: Aktion Kinderlachen – Handmade Beanies. Der Verein Kinderlachen – Handmade Beanies wurde von sieben engagierten



© AKTION KINDERLACHEN – HANDMADE BEANIES

Frauen aus dem Pongau gegründet, um kranken Kindern zu helfen. Sie stellten selbstgemachte Hauben (Beanies) für alle Altersgruppen her und verkauften

sie dann ab dem ersten Adventwochenende in St. Johann im Pongau auf dem Adventmarkt. Über eine Facebook-Seite wurde die Aktion beworben und binnen kürzester Zeit zu einem Riesenerfolg: Die Mützen waren schon nach wenigen Tagen ausverkauft, und so mussten die sieben Pongauerinnen fleißig nachhäkeln und -stricken. Schön war auch, dass durch diese Initiative viele Menschen auf das Thema EB aufmerksam und motiviert wurden, selbst für die „Schmetterlingskinder“ zu spenden. Die Spendenübergabe von 7.125 Euro fand im Februar 2013 im EB-Haus in Salzburg statt. Wir bedanken uns beim Verein Kinderlachen – Handmade Beanies ganz herzlich für diese wunderbare Aktion! ❀

**S**eniorenheim Taxham höchst aktiv. Seit acht Jahren unterstützt das Seniorenheim Taxham unter dem Motto „Alt hilft Jung“ die „Schmetterlingskinder“. Das ganze Jahr über stellten die rüstigen Bewohner des Heims in Handarbeit Produkte her, die auf ihrem Oster- und Adventmarkt verkauft wurden. Auch das Bewohnercafé brachte einen wertvollen Spendenbetrag. Dr. Gabriela Pohla-Gubo vom EB-Haus Austria, die den Spendenscheck im Seniorenheim entgegennahm, hob die Herzlichkeit und Großzügigkeit der engagierten Senioren hervor. Bei der Scheckübergabe legte der „Eventfotograf“ des Heimes, Franz Huber, als Überraschung noch 1.051 Euro dazu. 2012 konnten damit insgesamt beachtliche 5.551 Euro gesammelt werden – ein schöner Spendenrekord. Wir sagen herzlichen Dank im Namen der „Schmetterlingskinder“ für die langjährige und treue Unterstützung! ❀



Dr. Gabriela Pohla-Gubo (EB-Haus) bei der Scheckübergabe im Seniorenheim Taxham

© J. WULF-GEGENBAUR

**P**unschstand der Mitarbeiter des Casino Wien. In der Sportsbar des Hotel Marriott Wien wurde der beeindruckende Erfolg des Charity-Punschstandes der Mitarbeiter des Casino Wien gefeiert. Peter Fischer organisierte bereits zum vierten Mal den bereits legendären Punschstand am Theodor-Herzl-Platz neben dem Hotel Marriott. Auch dieses Jahr wurden zum Abschluss-Event alle freiwilligen Helfer eingeladen, um



MMag. Sandra Eder, Ulla Epler und Eva-Maria Herburger überreichen die DEBRA Statuette an den langjährigen Unterstützer Peter Fischer

© DEBRA AUSTRIA

gemeinsam auf den tollen Erfolg anzustoßen. Vom 24. November 2012 bis zum 1. Jänner 2013 konnten 7.637,86 Euro für die „Schmetterlingskinder“ gesammelt werden – was für ein großartiges Ergebnis! Wir freuen uns, dass auch für 2013 wieder ein Punschstand geplant ist. Ein herzliches Dankeschön an dieser Stelle an alle beteiligten Casino Wien Mitarbeiter, Sponsoren und Helfer. Besonders schön ist, dass wir dieses Jahr unsere höchste Auszeichnung – die DEBRA Statuette – an den Initiator Peter Fischer für sein langjähriges und großartiges Engagement überreichen durften. Vielen herzlichen Dank im Namen der „Schmetterlingskinder“! ❀



Göriacher „Krapfen-Schnaggler“ unterwegs

© PRIVAT

**G**öriacher Krapfen-Schnaggler: Gelebtes Brauchtum für den guten Zweck. Jedes Jahr zu Allerheiligen wird von den Kindern in Göriach (Tirol) der Brauch „Krapfen-Schnaggler“ gepflegt. Die Kinder gehen maskiert von Haus zu Haus, beten und singen. Diese Tradition geht auf arme Kinder zurück, die früher zu Allerheiligen von Haus zu Haus zogen und bettelten. Sie bekamen meist Krapfen – daher auch der Name. Dabei gedachten sie der Verstorbenen und sprachen einen Segen aus. Statt Krapfen bekommen sie heutzutage Geld und Süßigkeiten. Davon spendet die Kindergruppe der Krapfen-Schnaggler aus Göriach jedes Jahr einen Teil den „Schmetterlingskindern“. Im Jahr 2012 konnten die Kinder 165 Euro sammeln – wir bedanken uns herzlich für dieses schöne Engagement! ❀

## **A**nklöpfeln – wiederbelebt durch fünf junge Tirolerinnen.

Was für eine nette Idee: Fünf Mädchen aus Fieberbrunn im Pillerseetal in Tirol ließen in der Adventzeit einen alten Brauch wieder aufleben, nämlich das sogenannte „Anklöpfeln gehen“. Beim Anklöpfeln zie-



Die fünf Tirolerinnen beim Anklöpfeln

© A. TAXACHER

hen Sänger und Musikanten von Haus zu Haus und verkünden die weihnachtliche Frohbotschaft. Nadine, Anna, Magdalena, Valentina und Selina konnten so insgesamt 260 Euro für die „Schmetterlingskinder“ sammeln. Wir freuen uns sehr über die Wiederbelebung dieses Brauches und sagen den engagierten Anklöpflerinnen ganz herzlich Danke! ❀

**B**enefiz-Punschstand – Langjähriges Engagement einer Kierlinger Familie. Bereits zum sechsten Mal lud die Familie Schandl-Leichtfried Anfang Dezember 2012 zu einem Punschstand zugunsten der „Schmetterlingskinder“ nach Kierling bei Klosterneuburg. Auch dieses Jahr unterstützten viele Menschen aus dem Familien- und Freundeskreis die engagierten Kierlinger; beispielsweise stellten die Schwiegereltern 180 handgemachte Brötchen her, und eine Bäckerei stellte noch mehr Gebäck zur Verfügung. Auch Weinbauern der Region unterstützten tatkräftig mit Sachspenden. Dieses Mal konnten insgesamt 2.410 Euro gesammelt werden. Wir freuen uns sehr über diese schöne vorweihnachtliche Aktion und bedanken uns ganz herzlich im Namen der „Schmetterlingskinder“ bei Familie Schandl-Leichtfried sowie bei allen Unterstützern! ❀



Auch der Klosterneuburger Bürgermeister Mag. Stefan Schmuckenschlager besuchte den Punschstand der Familie Schandl-Leichtfried

© PRIVAT



Repeating Pain-Frontman Bernhard Pfeiffer überreicht Dr. Rainer Riedl (DEBRA) die Spende

© DEBRA AUSTRIA

**W**iener Metalband engagiert sich für DEBRA. Ein Spendenaufruf der außergewöhnlichen Art: Der engagierte Sänger der Wiener Metalband „Repeating Pain“, Bernhard Pfeiffer, ermutigte die Fans bei seiner CD Release Show im Wiener Lokal Aera, für die „Schmetterlingskinder“ zu spenden. Bernhard Pfeiffer über seine Motivation: „Wir wollten Kinder, die tagtäglich einen repeating pain ertragen müssen, unterstützen!“ Ein Teil der Spende kam direkt von den Fans, einen Teil spendete die Band von ihren Einnahmen aus dem Merchandising. Wir sagen vielen herzlichen Dank im Namen der „Schmetterlingskinder“. ❀

**R**ace Around Austria 2012 für die Schmetterlingskinder. Das Radteam „Bodyform Salzburg“ radelte zugunsten der „Schmetterlingskinder“ in 2 Tagen 23 Stunden und 54 Minuten rund um Österreich. Dabei mussten 2200 Kilometer und 28 000 Höhenmeter bewältigt werden. Die anstrengende Fahrt führte knapp drei Tage lang mit dem Rennrad entlang der Staatsgrenze rund um Österreich – das alles nonstop, Tag und Nacht. Stolze 3.451 Euro konnten die vier Sportler Mario Albenberger, Hannes Buchner, Hans Peter Prodingner und Manfred Mandler mit ihrem sportlichen Engagement für die „Schmetterlingskinder“ sammeln. Wir sagen herzlichen Dank für dieses besondere Engagement und Durchhaltevermögen! 🍀



Scheckübergabe im EB-Haus Austria: Mario Albenberger, Hannes Buchner, Hans Peter Prodingner und Manfred Mandler mit Dr. Gabriela Pohla-Gubo (EB-Haus)

© RADTEAM BODYFORM

**G**eschafft: 720 km quer durch Österreich geradelt.

Am 28. Juli 2012 fiel um 9:15 Uhr der Startschuss zum TransAustria-Charity-Versuch. Mit drei Betreuern und Roger Lenherr, Rekordhalter TransAustria – Ost nach West, startete der Extremsportler Gerald Bauer mit seinem Fahrrad vom Ausgangspunkt Feldkirch in Vorarlberg. Es war nicht nur eine Charity-Fahrt für die „Schmetterlingskinder“, sondern auch ein Weltrekordversuch. Trotz mehrerer Unwetter in ganz Österreich hatte Gerald Bauer viel Glück und radelte bei vorwiegend



Extremsportler Gerald Bauer am Ziel seiner Rekordfahrt

© FRAA

trockenem Wetter bis nach Nickelsdorf im Burgenland. Via Livetracker konnte man die Österreichquerung des gebürtigen Osttirolers mitverfolgen. Am nächsten Morgen um 7:28 Uhr erreichte er das Ziel Nickelsdorf und konnte an die „Schmetterlingskinder“ eine Spende von 1.424 Euro überreichen. Während des gesamten Rennens machte Gerald Bauer nur 15 Minuten Pause, inklusive Stehzeiten bei Ampeln. Mit einer Zeit von 22 Stunden und 13 Minuten stellte er damit einen neuen TransAustria-Rekord auf. Wir gratulieren sehr herzlich und danken vielmals für diese großartige Aktion! 🍀

**C**lub 80 – Golfen für den guten Zweck.

Nach mittlerweile sechs erfolgreich durchgeführten Golf-Charity-Turnieren kann man die Mitglieder des Club 80, Christian Sadjak, Claus-Karl Hercog, Manfred Zangl und Friedrich Kletzenbauer, mit Fug und Recht als große Freunde der „Schmetterlingskinder“ bezeichnen. Zum sechsten Mal luden sie ihre Gäste in den Golfclub Almenland bei Passail/Fladnitz, wo am 15. Juni 2012 das nun schon traditionelle Benefizturnier stattfand. Nach einem gesellschaftlich sowie sportlich anregenden Golftag und einem wunderschönen Dinner konnte ein Spendenscheck über 19.500 Euro an Ulla Epler von DEBRA Austria übergeben werden. Für diese nachhaltige Unterstützung bedanken

wir uns beim Club 80, seinen Sponsoren und bei den großzügigen Golfern aufs Herzlichste. Im Sinne der „Schmetterlingskinder“ hoffen wir, dass diese Freundschaft noch lange anhält! 🍀



Spendenübergabe beim sechsten Golf-Charity-Turnier des Club 80

© DEBRA AUSTRIA





Dr. Gabriela Pohla-Gubo (DEBRA) und Michael Sattler (Hinnova) bei der Spendenübergabe

© HINNOVA

**Vitatherm und Schmetterlingskinder.** DEBRA Austria bedankt sich bei der Heating Innovations Austria GmbH (Hinnova)/Vitatherm für die großzügige Spende von 25.000 Euro. Der Betrag wurde für Werbemaßnahmen zweckgewidmet und ermöglichte die Finanzierung unserer Imagekampagne. Mit dieser Unterstützung konnten wir die Anliegen und Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ österreichweit kommunizieren. Vielen herzlichen Dank, denn eine gute mediale Präsenz verhilft in weiterer Folge den EB-Betroffenen zu einem besseren Leben! ❀

**Monster.at vernetzt Jobsucher und Arbeitgeber für einen guten Zweck.** Monster Worldwide Austria unterstützte die „Schmetterlingskinder“ im Jahr 2012 mit einem Spendenscheck von 4.000 Euro. Jeder neu hochgeladene Lebenslauf von Usern der Jobplattform wurde in eine Spende umgewandelt. Die Aktion verhalf uns nicht nur zu einer nachhaltigen finanziellen Unterstützung, sondern war auch eine sehr erfolgreiche PR-Aktion. Wir danken vielmals für das große Engagement! ❀



© S. LEHNER (MONSTER.AT)

Mag. (FH) Barbara Riedl-Wiesinger (Monster.at) und MMag. Sandra Eder (DEBRA)



**Danner Landschaftsbau hat ein Herz für Schmetterlingskinder.** Seit vielen Jahren unterstützt Danner Landschaftsbau unsere Aktivitäten. Statt zu Weihnachten Geschenke an Geschäftspartner zu versenden, spendet die Firma jedes zweite Jahr eine namhafte Summe an DEBRA Austria. Damit trägt Danner dazu bei, die medizinische Versorgung für die „Schmetterlingskinder“ sicherzustellen und ermöglicht Forschung auf der Suche nach Heilung. Zu Weihnachten 2012 durften wir uns über großartige 5.000 Euro freuen, für die wir uns von ganzem Herzen bedanken! ❀

**Accor Hotels – nachhaltige Hilfe für die Schmetterlingskinder.** Mit großer Dankbarkeit für die treue Unterstützung konnte Dr. Rainer Riedl von DEBRA Austria die Jahresspende der Accor Hotels in Höhe von 6.000 Euro übernehmen. Der neue COO der Accor Gruppe Österreich, Philippe Alanou, wies darauf hin, dass das Unternehmen die „Schmetterlingskinder“ bereits seit 2005 laufend unterstützt. Damit ist die Accor Gruppe zu einem der wichtigsten Kooperationspartner von DEBRA Austria geworden. Die großzügige Spende hilft bei der Finanzierung des EB-Hauses Austria und der EB-Forschung. Wir bedanken uns sehr herzlich! ❀



© ACCOR HOTELS

Philippe Alanou (Accor) und Dr. Rainer Riedl (DEBRA)

**Onzoone – großzügige Unterstützung.** Es gibt nichts Schöneres als eine freudige Überraschung. Bereits zum vierten Mal hat uns Andreas Kalchbrenner überrascht: mit einer großzügigen Spende von 5.000 Euro kurz nach Weihnachten. Der Eigentümer der Telekommunikationsfirma Onzoone begleitet unser Hilfsprogramm bereits seit mehreren Jahren. Seine Unterstützung ist zu einem unverzichtbaren Baustein geworden und gibt „Schmetterlingskindern“ Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen und ohne Schmerzen. DEBRA Austria bedankt sich sehr herzlich! ❀



**Diners Club – beeindruckender Erfolg der Beginner's Golf Trophy.** Auch im Jahr 2012 widmete der Diners Club seine „Beginner's Golf Trophy“ den „Schmetterlingskindern“. Von Mai bis September fanden Turniere in verschiedenen Golfclubs statt, u.a. Murtal, Ennstal, St. Oswald-Freistadt, Frühling, Frauenthal, Thalersee, St. Pölten, Süßenbrunn. Das beeindruckende Spendenergebnis von 11.000 Euro ergab sich aus den Erlösen der Tombolas, die unter dem Motto „Golfen und Gutes tun“ im Zuge der Abendveranstaltungen stattfanden. Herzlichen Dank im Namen der „Schmetterlingskinder“, besonders an Julia Horvath und Herbert Brandl, die diese Veranstaltungen seit Jahren organisieren. ❀



© DINERS CLUB

Ulla Epler, Dr. Rainer Riedl (beide DEBRA) und Julia Horvath (Diners Club)



## Benefizveranstaltungen in Südtirol

**S**kiennläufer **Manuela und Manfred Mölgg spenden für Schmetterlingskinder.** Was gibt es Schöneres als das eigene Glück mit anderen Menschen zu teilen? Das ist wohl der Gedanke, der die Südtiroler Geschwister Manuela und Manfred Mölgg immer wieder dazu bewegt, sich nicht nur auf ihren erfolgreichen Skisport zu konzentrieren, sondern auch für die Gesellschaft und für verschiedene Hilfsprojekte in Südtirol zu engagieren.

Umso mehr freut es DEBRA Südtirol – Alto Adige, dass zu Weihnachten 2012 eine großzügige Spende für die „Schmetterlingskinder“ von den Geschwister Mölgg und einem treuen Fan eingegangen ist. Ein Treffen mit Manuela Mölgg in St. Vigil im Gadertal gab uns die Möglichkeit, persönlich mit der Sportlerin zu sprechen und ihr über die Projekte von DEBRA und die Hilfe für die „Schmetterlingskinder“ zu berichten.


 **Anna Faccin**, EB-Betroffene



Schmetterlingskind Anna und ihre Partnerhündin Wolke mit Skirennläuferin Manuela Mölgg

© PRIVAT

**C**ortina Dobbiaco Run 2012. Beim Marathonlauf „Cortina Dobbiaco Run 2012“ waren gleich zwei gemeinnützige Vereine zum Benefizlauf eingeladen: DEBRA Südtirol und der Verein Mamazone, der Frauen mit Brustkrebs unterstützt. Gemeinsam trafen wir die Vorbereitungen für ein gutes Gelingen des Benefizlaufs. Unser großer Dank geht an alle freiwilligen Mitarbeiter und Helfer, ohne die diese Veranstaltung nicht machbar gewesen wäre. Gianni Poli und der Athletik Club 2000 sind die Organisatoren des jährlich stattfindenden „Cortina Dobbiaco Runs“. Sie stellten uns die Medaillen zur Verfügung, lokale Firmen sponserten Gebäck, Wasser und Obst für die Läufer. 450 Teilnehmer aus Italien, Österreich und Deutschland stellten bei dem 8,5 km langen Lauf um den Toblacher See nicht nur ihr sportliches Können unter Beweis, sondern setzten auch ein Zeichen der Solidarität. Der Toblacher Bürgermeister und Vizepräsident von DEBRA Südtirol, Guido Bocher, übergab den Benefizläufern zum Schluss Erinnerungsmedaillen als Dankeschön. Der Erlös dieser Veranstaltung wurde zu gleichen Teilen an DEBRA Südtirol und Mama-

zone gespendet. DEBRA finanziert damit lokale Forschungsprojekte und unterstützt Familien mit EB im Südtiroler und oberitalienischen Raum. Wir bedanken uns herzlich bei den Organisatoren dieser Veranstaltung für die großartige Unterstützung.  **Isolde Mayr Faccin**, Obfrau DEBRA Südtirol – Alto Adige



v.l.n.r.: Zita Pfeifer, Manuela Costantini, Daniel Pfeifer, Erika Laner, Isolde Mayr Faccin

© PRIVAT

## **M**en in the alps: Ein Kalender für den guten Zweck.

Ein herzliches Dankeschön an das gesamte Produktionsteam und alle Models, die auch 2012 den Nettoverkaufserlös des „Men in the alps“-Kalenders an DEBRA Südtirol – Alto Adige, die Münchner Aids Hilfe und den Verein Propositiv Südtirol gespendet haben. Seit dem Jahr 2007 hat DEBRA Südtirol die Ehre, bei diesem sehr erfolgreichen Wohltätigkeitsprojekt dabei zu sein. Die bisherige Spendensumme beträgt bis heute insgesamt 32.210 Euro. Dem gesamten Team, insbesondere Peter Viehweider und Gerhard Zanetti, wünschen wir weiterhin viel Erfolg und Freude. ♣ **Manuela Costantini**, Vorstandsmitglied DEBRA Südtirol – Alto Adige



v.l.n.r.: Luca Piol, Manuela Costantini, Peter Viehweider, Anna Faccin, Gerhard Zanetti, Isolde Mayr Faccin mit dem „Men in the alps“-Kalender 2012

© PRIVAT

## **B**enefizfest in Cuggiono (Mailand) für EB-Forschung.

Im Juni 2012 organisierte Antonella Naccarato in ihrer Heimatgemeinde Cuggiono, in der Nähe von Mailand, ein großes Fest für Jung und Alt. Anto-

nella ist die Mutter von „Schmetterlingskind“ Mattia, einem nun 18-jährigen jungen Mann mit EB. Beide sind vor Kurzem Mitglieder von DEBRA Südtirol geworden. Das Fest in Cuggiono ermöglichte es EB-Familien

aus Südtirol und dem oberitalienischen Raum, bei Musik und vielen Köstlichkeiten aus der Region einen schönen Abend zu verbringen und dabei auf EB aufmerksam zu machen. Dabei wurde viel getanzt und noch mehr gegessen. Der Erfolg der Tombola war sensationell. Gesammelt wurde für eine Forschungskoope-  
ration zwischen Salzburg, Modena und Hamburg („SaMoHa“), die in Folge eines Interreg-IV-Forschungsprojekts (siehe S. 50) zustande gekommen ist. Drei Institute forschen im Rahmen von „SaMoHa“ gemeinsam an einer Therapie für die „Schmetterlingskinder“.

♣ **Alice Faccin**, Schwester

© PRIVAT

einer EB-Betroffenen



v.l.n.r.: Schmetterlingskinder Alessandro, Anna, Mattia und Marianna beim Benefizfest in Cuggiono

**D**EBRA Südtirol freut sich über die großartige Unterstützung und die großzügigen Spenden. Eine besondere Freude bereiten uns die zahlreichen Veranstaltungen, die von engagierten Menschen zugunsten der „Schmetterlingskinder“ organisiert werden. Der Einsatz von so vielen hat viel bewegt und wird auch noch vieles bewirken können. Ganz besonders danken wir auch unserer Botschafterin für die „Schmetterlingskinder“, Arabella von Gelmini Kreutzhof, für ihr langjähriges Engagement. Vielen herzlichen Dank! ♣ **Isolde Mayr Faccin**, Präsidentin DEBRA Südtirol – Alto Adige

# Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

## Mediale Präsenz auf allen Kanälen

**Wir bleiben sichtbar – Imagekampagne 2012.** Dank der fortlaufenden Unterstützung unserer Agenturen Lowe GGK und Mindshare sowie einer erneuten großzügigen Spende im Rahmen unserer Vitatherm Kooperation konnten wir auch dieses Jahr eine frische und breit angelegte Imagekampagne für DEBRA Austria umsetzen. Im Vordergrund standen mit dem „Federpennal“ und dem „Kindersessel“ zwei neue Plakatsujets. Die Kampagne war aber nicht nur im Printbereich sondern auf vielen weiteren Kanälen – z.B. Hörfunk, TV, Kino und online – präsent.

© LOWE GGK (2)



**Plakat.** Das Rückgrat unserer Kampagne waren auch dieses Jahr die vielfach preisgekrönten Plakatsujets unserer Kreativagentur Lowe GGK. 2012 waren die beiden neuen Sujets – „Federpennal“ und „Kindersessel“ – an insgesamt 800 Plätzen im bewährten 24-Bogen-Format zu sehen. Die Plakate waren in ganz Österreich teilweise sogar bis Anfang 2013 sichtbar.

**City-Light.** Darüber hinaus konnten wir erstmalig im Kampagnenzeitraum November 2012 über 175 City-Light-Poster unterbringen.

**Rolling Board.** Mit 200 Stück Rolling Boards waren wir über mehrere Monate an Österreichs Straßen zu sehen.

**Movelight.** Sehr erfreulich war auch das neuerliche Entgegenkommen von Peter Thim. Mit seiner Firma Mo-

velight stellte er uns nun bereits zum vierten Mal eine besonders große, beleuchtete Werbefläche in Wien-Auhof zur Verfügung.

**Print.** Der neuerliche Gewinn des Magazin Awards 2012 in der Kategorie „Soziales“ ermöglichte es auch heuer, in drei besonders auflagenstarken Magazinen der News Gruppe (Woman, News, TV-Media) gratis zu schalten. Darüber hinaus konnten wir unsere neuen Sujets ohne Zusatzkosten in rund zehn weiteren Printmedien unterbringen.

**Hörfunk.** Auf dem Radiosender Antenne Wien wurde im Rahmen von „Thema der Woche“ ein kurzer redaktioneller Beitrag ausgestrahlt. Eine Woche lang war vier Mal täglich ein Trailer zum Thema „Schmetterlingskinder“ zu hören, in dem Obmann Dr. Rainer Riedl sechzig Sekunden lang zu hören war. Hier haben wir eine schöne Möglichkeit gefunden, unser Thema hörbar zu machen. Die neuen Hörfunk-Spots „Guten Abend, gut‘ Nacht“ und „Keine Worte“\* waren von Juli bis November insgesamt über 450 Mal on air. Der Sender Superfly spielte unsere Spots im August zwei Wochen lang zu einem Sozialtarif.

\* Hörfunk-Spots auf der DEBRA Website unter: [www.debra-austria.org/aktuelles/media-center/video-audio.html](http://www.debra-austria.org/aktuelles/media-center/video-audio.html)

**TV.** In enger Zusammenarbeit zwischen Lowe GGK und Sabotage Film waren im Herbst 2011 zwei neue TV-Spots entstanden. Die beiden Filme zeigen – zum einen anhand einer Hängematte aus Stacheldraht, zum anderen anhand eines zerplatzenden Luftballons – wie sich das Leben für ein „Schmetterlingskind“ anfühlt. Diese TV-Spots wurden von den Sendern ORF, RTL, SAT.1, Servus TV, VOX, Pro7 und weiteren Privatsendern im Zeitraum Juli bis Oktober 2012 insgesamt rund 663 Mal ausgestrahlt.



© P. THIM



**Infoscreen.** Die beiden TV-Spots wurden außerdem zwei Wochen lang österreichweit auf Infoscreens in Bussen, Zügen und den Wiener Straßenbahnen ausgestrahlt.

**Kino.** Die Spots „Ballon“ und „Hängematte“ wurden in verschiedenen Kinos der UNA-Gruppe gezeigt. Somit konnten wir uns über rund 1680 kostenlose Ausstrahlungen unserer Filme freuen.

**Videoplakat.** Neben klassischen Plakat- und Videoflächen wurden auch spezielle Werbeflächen genutzt. Vor allem waren das Videoplakate in der BahnhofCity Westbahnhof Wien – bestehend aus einer Media Wall (2,30 m Bildschirmdiagonale), mehreren Video-Plakaten und Info-Points – sowie LED-Outdoorflächen am Wiener Westbahnhof und an Bahnhöfen in Vorarlberg und Tirol.

**Online.** Auch online konnten wir unsere Präsenz steigern. Bemerkenswerte 3 425 000 Ad Impressions, also Aufrufe unserer Sujets im Internet – das sind rund 840 500 Plätze mehr als im Vorjahr – wurden uns 2012 gratis zur Verfügung gestellt. Dabei zählten wir auf die Unterstützung von zwölf Medienpartnern bzw. Online-

Plattformen, u.a. ORF, Die Presse, Kurier, Krone, willhaben.at.

**ÖBB-Zugpatronanz 2011/2012.** Über Vermittlung von Mag. Friederike Müller-Wernhart, der Geschäftsführerin von Mindshare, boten uns die ÖBB eine für DEBRA Austria kostenlose Zugpatronanz an. Der Intercity-Zug 961 trug von Dezember 2011 bis Dezember 2012 den Namen „IC 961 Schmetterlingskinder“. Diese neue Kooperation gab uns die Möglichkeit, unsere Anliegen nun auch den Fahrgästen einer stark frequentierten Bahnstrecke näher zu bringen. Der Zug



© ÖBB  
verkehrte täglich zwischen Bregenz und Wien, an 25 Haltebahnhöfen wurde der Name „IC 961 Schmetterlingskinder“ über die Lautsprecher angekündigt. Zusätzlich waren das DEBRA Logo und unsere Sujets auf den elektronischen Anzeigetafeln und im gedruckten Fahrplan („Zugbegleiter“) präsent. 🦋

**Preise.** Über folgende Kreativpreise durften wir uns im Jahr 2012 freuen:

- **Magazin Award:** Gold
- **Creativ Club Austria (CCA) Award:** Gold
- **Fundraising Award:** 1. Platz, bestes Plakat
- **Golden Drum (Int. Advertising Festival):** Silber

An dieser Stelle bedanken wir uns sehr herzlich bei unseren Partnern: Bei Lowe GGK für die großartige Kreativleistung und bei Mindshare für das Organisieren einer großen Anzahl von Gratisplätzen, die dafür sorgen, dass die vielfach preisgekrönten Sujets, Hörfunk- und TV-Spots sowie Online-Sujets auch eine große Öffentlichkeit erreichen. Herzlichen Dank speziell an:

- Lowe GGK Werbeagentur GmbH:** Rudi Kobza, Michael Kapfer, Dieter Pivrnec, Nikolaus Leischko, Daniel Senitschnig, Talin Seifert, Astrid Bittermann, Susanne Lenhardt, Julia Hengstberger,
- Foto:** Andreas Franke, **Lithografie:** Blaupapier
- Sabotage Filmproduktion GmbH:** Thomas Brunner
- Tonstudio MG Sound:** Eva Böhm
- Mindshare GmbH & Co KG:** Mag. Friederike Müller-Wernhart, Angela Heinicke, Chiara Strobl, Michaela Wacula, Nina Zlamalik, Mag. Sabrina Schiffrer
- Movelight Thim Lichttechnik:** Peter Thim
- ORF:** Sissy Mayerhoffer
- ADMG (Adfinance Media Group):** Thomas Sundt 🦋



Magazin Award: Dr. Christian Rainer, Dr. Franz Küberl, Dieter Pivrnec, Michael Kapfer, Ulla Epler, Dr. Rainer Riedl, Talin Seifert, Rudi Kobza

© VERLAGSGRUPPE NEWS



**N**euere Online-Auftritt für DEBRA Austria. Ein großes Vorhaben im Jahr 2012 war die Aktualisierung unserer Websites. Vor allem sollten die EB-Haus Website und die DEBRA Austria Website ein frisches Layout bekommen und in einem gemeinsamen Content Management System verwaltet werden können, um Aufwand und Kosten bei der laufenden Websitepflege zu sparen. Aber auch zwei gänzlich neue Seiten – ein EB-Online-Handbuch und eine Website für die Initiative EB-CLINET (siehe S. 63f) – sowie die DEBRA International Website sollten im gleichen neuen Layout und Typo3-System gelauncht werden.

Nach längerer Suche stand schließlich unser neuer Online-Partner fest: Das Unternehmen Developer.at bot alles aus einer Hand – Hosting, Programmierung und, mit Unterstützung des Subunternehmens k25, Design und Layout.

Die ersten Besprechungen fanden schon im Herbst und Winter 2011 statt. Dann folgte die Auftragsvergabe, es wurden Layout-Vorschläge abgestimmt, die ersten Seiten programmiert, und Anfang 2012 fand ein Typo3-Intensivworkshop in Wien statt. Im Frühjahr 2012 ging es dann für die Redakteurinnen bei DEBRA und im EB-Haus so richtig los. Mit Unterstützung von Barbara und Andreas Dolleschal, den Geschäftsführern und Projektbetreuern von Developer.at wurden Texte, Bilder und Videos Stück für Stück online gestellt, alles im Hintergrund, während die alten Seiten für die Besucher natürlich noch aktiv waren.

Während der Befüllung der neuen Seiten feilten wir am Erscheinungsbild von Tabellen, Boxen sowie Grafiken

und passten jedes Detail an unsere Bedürfnisse an. Am 17. September war es dann soweit: Vier der fünf neuen Seiten gingen gleichzeitig online (das EB-Online-Handbuch startet erst 2013) – und unser Adrenalinspiegel in die Höhe.

Das Ergebnis kann sich sehen lassen: Mit dem frischen Layout, übersichtlichen Text- und Grafikelementen erfüllen die neuen Websites alle Erwartungen, sowohl unsere eigenen als auch die der User, wie die erste Google Analytics Auswertung im Herbst zeigte. Auch die Kampagnensujets sind wie bei den früheren Seiten gut integriert und verbreiten die Botschaft der „Schmetterlingskinder“ eindrucksvoll.

Ganz besonders erfreulich ist, dass die technische Zusammenführung der verschiedenen Seiten so gut funktionierte und nun tatsächlich die Wartung wesentlich erleichtert. Zum Beispiel können News-Beiträge oder Bilder – einmal auf der DEBRA Austria Website eingepflegt – auch gleich auf der EB-Haus Website abgebildet werden. Oder umgekehrt. Auch die DEBRA International Website und die neue EB-CLINET Website können viele Synergien nutzen.

Wir danken unseren engagierten Partnern von Developer.at für die professionelle Projektabwicklung und das finanzielle Entgegenkommen. Es freut uns sehr, dass wir mit unseren neuen Websites EB-Betroffenen und ihren Familien die Suche nach hilfreichen Informationen noch weiter erleichtern, eine nutzerfreundliche Online-Spendenplattform geschaffen haben und nicht zuletzt die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ so gelungen in der Online-Welt verbreiten können. ♡ **Mag. Barbara Dissauer, DEBRA Austria**



Websites neu: DEBRA Austria, EB-Haus Austria, DEBRA International, EB-CLINET

© DEBRA AUSTRIA

# EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

## Vorwort

In einem Jahr geht es mit kleinen, im anderen Jahr wieder mit großen Schritten vorwärts. 2012 war ein Jahr der Riesenschritte! Dies vor allem aus zwei Gründen:

Einmal sind es der unermüdliche Einsatz und der Fleiß aller, die sich für die Betroffenen der noch unheilbaren



Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner

© R. HAMETNER

Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) einsetzen, zum anderen die großartige finanzielle Unterstützung durch DEBRA Austria und DEBRA Südtirol – Alto Adige. Danke dafür! Dabei können wir ja bereits mit Stolz auf die Meilensteine in den vergangenen Jahren zurückblicken: Die Errichtung des EB-Hauses Austria und dessen Entwicklung zu einem europäischen Expertenzentrum (Center


of Expertise), das den in Entstehung befindlichen EU-Richtlinien entspricht.

Zu den großen Schritten im Jahr 2012 gehört der Abschluss der letzten Vorbereitungen für eine ex-vivo-Gentherapie im Rahmen des Interreg-IV-Projekts „Therapie für Schmetterlingskinder“, das übrigens erfreulicherweise um ein Jahr verlängert wurde. Prof. Dr. Johann Bauer, Leiter unserer Forschungseinheit im EB-Haus, kann nun die Therapie im Lauf des Jahres 2013 gemeinsam mit unseren Partnern in Modena (Italien) bei einer österreichischen Patientin durchführen.

Der Aufbau eines klinischen Netzwerkes von EB-Zentren und EB-Spezialisten in fast allen europäischen Mitgliedsstaaten war ein weiterer Meilenstein. Die Initiative EB-CLINET (Clinical network of EB centres and

experts) wird von der Akademie im EB-Haus (Leiterin Dr. Gabriela Pohla-Gubo) betreut und hat mittlerweile auch eine wachsende Zahl von internationalen – europäischen und außereuropäischen – Partnern.

Getragen sind diese Highlights von der perfekten Versorgung der „Schmetterlingskinder“ durch unser klinisches Team in der EB-Ambulanz, die von Dr. Anja Diem geleitet wird. Ihre langjährigen Erfahrungen in der Behandlung von EB-Betroffenen fließen nun endlich in ein Online-Handbuch für Betroffene und Angehörige ein, das schon mit großer Spannung erwartet wird.

Mit einem freudigen „Vivat, crescat, floreat“ freue ich mich nun auf die kommenden Themen: Ein internationaler Workshop zum Thema „EB-Register“, der gerade im Rahmen des EB-CLINET Netzwerks vorbereitet wird. Dabei sollen verschiedene bereits bestehende Register verglichen, Bedürfnisse ausgelotet und die Basis für ein gemeinsames, auch für klinische Studien verwendbares Register geschaffen werden. Und im kommenden Jahr folgt dann die bereits zweite Konferenz von EB-CLINET, die wieder in Salzburg stattfinden wird.  **Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner**, Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie (SALK) und Ehrenpräsident von DEBRA Austria



Das Team des EB-Hauses Austria

© R. HAMETNER

## Aufgaben und Ziele

**H**elfen – Heilen – Lernen: diese Begriffe sprechen für sich und beschreiben dabei am einfachsten die verschiedenen Einheiten und Schwerpunkte des EB-Hauses.

In der **EB-Ambulanz** werden Betroffene umfassend und nach einem ganzheitlichen Prinzip medizinisch behandelt. Mit Rat und Tat leistet das Ambulanz-Team ihnen und ihren Familien Lebenshilfe für den Alltag mit der Krankheit. Dr. Anja Diem und ihre EB-Spezialisten stimmen dabei die Behandlung der Betroffenen individuell auf die jeweiligen Bedürfnisse ab. Die enge Zusammenarbeit mit anderen Universitätskliniken im Landeskrankenhaus Salzburg garantiert die bestmögliche Versorgung in allen Bereichen: Von Wundmanagement und Schmerztherapie bis hin zu Ernährungsberatung und psychologischer Betreuung.

Den Traum vieler EB-Betroffener, die Heilung ihrer Krankheit, teilen auch Prof. Dr. Johann Bauer und seine Wissenschaftler im **EB-Forschungslabor**. In verschiedenen Forschungsprojekten arbeiten sie unter anderem daran, mit Hilfe der sogenannten „Genschere“ eine Methode zur Heilung von EB zu finden. Dabei sind ihnen schon beachtliche Erfolge gelungen, die große Hoffnung machen. Solange eine Heilung jedoch noch nicht Realität ist, gehört auch die Suche nach Linderungsansätzen für die Symptome und den Krankheitsverlauf zu ihren Hauptanliegen. Durch die Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Spitzenforschern werden laufend die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse über EB in die Arbeit einbezogen.


Über die Jahre haben die Experten im EB-Haus enormes Wissen und wertvolle Erfahrungen über EB ge-



© R. HAMETNER (9)


v.l.n.r.: Rezeption, Eingang, Spielecke (oben). EB-Ambulanz, EB-Forschungslabor, EB-Akademie (Mitte und unten)

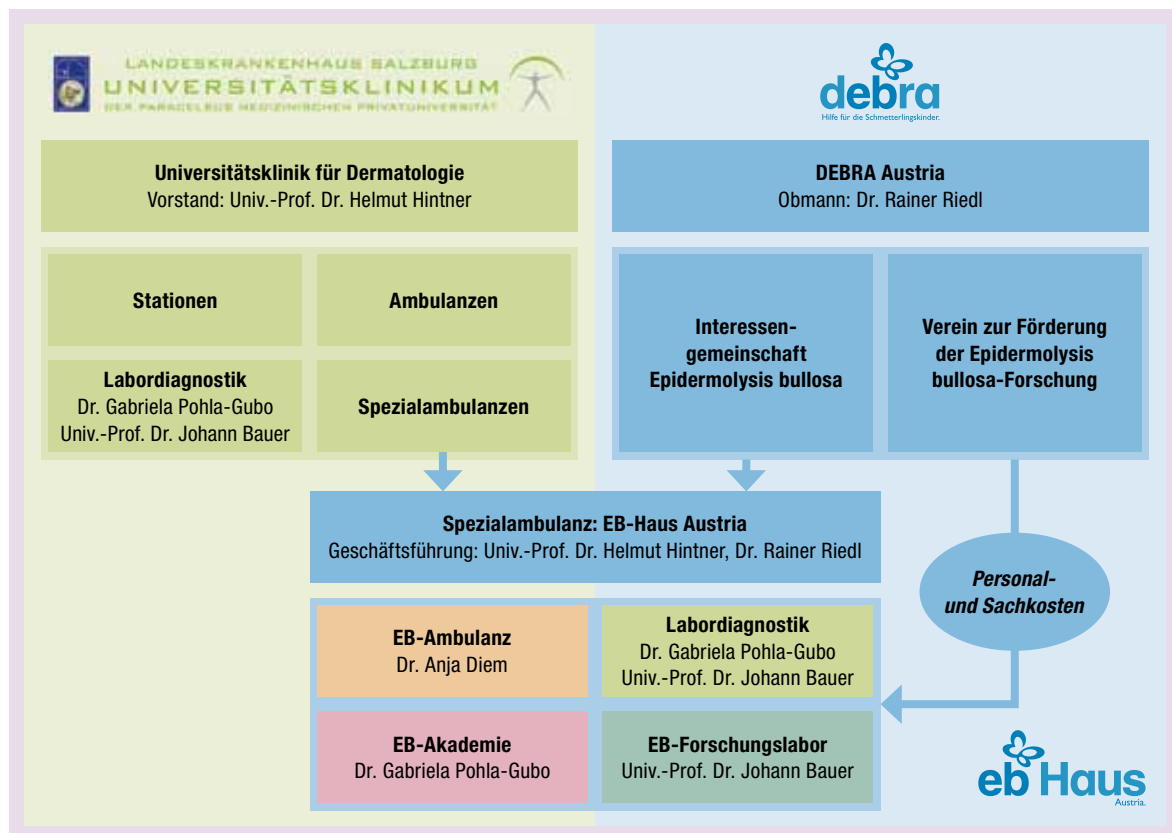
sammelt. Diese Informationen an Betroffene und ihre Angehörigen, Therapeuten, Diagnostiker und Wissenschaftler weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie** und deren Leiterin Dr. Gabriela Pohla-Gubo. Auch die – gerade bei einer seltenen Krankheit wie EB – so wichtige Vernetzung aller Beteiligten ist ein Anliegen der Akademie. Hier werden Beziehungen zu vielen EB-Spezialisten in der ganzen Welt gepflegt und

der Austausch gefördert. Dies garantiert, dass auch jene Patienten von der Arbeit im EB-Haus profitieren, die nicht hierher kommen können. Die Kommunikation über das EB-Haus und dessen Auftritt in der Öffentlichkeit ist ein weiterer Schwerpunkt der EB-Akademie. Betroffene und Interessenten finden hier immer ein offenes Ohr für all ihre Fragen.  **Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan**, Assistentin EB-Akademie

## Organisation

Im Kooperationsvertrag, abgeschlossen zwischen der Gemeinnützigen Salzburger Landeskliniken Betriebsgesellschaft mbH (SALK) und DEBRA Austria, sind Betrieb und Verantwortlichkeiten für das EB-Haus Austria festgehalten. Demnach ist dieses Spezialzentrum für EB als Anstaltsambulatorium der Universitätsklinik für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) sanitätsbehördlich bewilligt. Die Geschäftsführung wird gemeinsam vom

jeweiligen Leiter der Universitätsklinik für Dermatologie der PMU und dem jeweiligen Obmann von DEBRA Austria wahrgenommen. Die Spenden und Fördergelder von DEBRA Austria werden für die Personalkosten und zur Verlustabdeckung bei den tatsächlich entstandenen Materialkosten verwendet. Die Kosten der Instandhaltung sowie die Betriebskosten für das Gebäude werden durch die SALK getragen. 





# EB-Haus Austria – Das Jahr 2012

## Personelles

### Karenzen

**W**ir bekommen Forschernachwuchs! Im Frühling 2013 erwarten sowohl Dr. Pamina Schlager (Forschungskoordination) als auch Dr. Christina Gruber (Krebstherapie) ein Kind. Wir freuen uns sehr für die zwei und gratulieren recht herzlich. Die Aufgaben von Dr. Pamina Schlager wird Dr. Elisabeth Mayr übernehmen, die von der Kollagen-7-Gentherapie in die Administration gewechselt ist. Für Dr. Christina Gruber wird derzeit eine passende Vertretung gesucht. ❀



Dr. Pamina Schlager



Dr. Christina Gruber

© P. HAMETNER (2)

### Neu im Team

**Dr. Katharina Medek.** Nach Abschluss des Gymnasiums in Salzburg zog es mich nach Innsbruck, wo ich 2006 mit dem Medizinstudium begann. Während dieser Zeit machte ich tolle Erfahrungen, profitierte von Famulaturen in verschiedenen Städten und Kliniken und konnte zum ersten Mal im Rahmen meiner Diplomarbeit in den wissenschaftlichen



Dr. Katharina Medek

© PRIVAT

Bereich hineinschnuppern. Im Juni 2012 beendete ich mein Studium und kehrte mit Sack, Pack und Dokortitel in der Tasche wieder zurück in die Heimat. Seit Oktober 2012 bin ich als PhD-Studentin im EB-Forschungslabor tätig, beschäftige mich mit dem Thema *Revertante Mosaizismen bei Hauterkrankungen* (siehe Projektübersicht auf Seite 58f) und bin sehr glücklich, nun ein Teil des EB-Haus Teams zu sein. ❀

**Dr. Victoria Reichl.** Geboren und aufgewachsen bin ich in Wien. Nach der Matura ging ich – was ja eher unüblich ist – nach Salzburg, um hier an der „Nawi“ Genetik zu studieren. Nach Abschluss meiner Diplomarbeit am AKH Linz beschloss ich, für das Doktoratsstudium der medizinischen Wissenschaft wieder nach Wien zurückzukehren, wo ich acht Jahre als wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Immunologie tätig



Dr. Victoria Reichl

© PRIVAT

war. Da ich dann aber nach Salzburg heiratete und meinen Lebensmittelpunkt komplett hierher verlagern wollte, passte es einfach perfekt, als Verstärkung im EB-Labor gesucht wurde – noch dazu für das Immunologie-Projekt! ❀

## Jahresbericht EB-Ambulanz

Zahlreiche und natürlich sehr individuelle Patientenfragen aus aller Welt waren auch 2012 wieder eine große und verantwortungsvolle Aufgabe für die EB-Ambulanz. Neben österreichischen Familien, die wir nun schon viele Jahre begleiten, suchen auch Familien aus vielen Ländern Europas (und manchmal sogar darüber hinaus) nach Unterstützung für ihre Angehörigen, die mit EB geboren wurden. Durch den einfacheren Zugang zu den neuen Medi-

en ist es möglich, weltweit nach Behandlungsmöglichkeiten zu suchen, und so ist die Ambulanz im EB-Haus auch international zu einer zentralen Wissensplattform und Anlaufstelle für EB-Betroffene geworden.

Zunächst geben wir Grundinformationen über die Behandlung von EB weiter und versuchen die Betroffenen an Ärzte oder Organisationen (meistens DEB-

RA Gruppen) in ihrem Heimatland zu vermitteln. Manches kann auf telefonischem Weg oder per E-Mail geklärt bzw. in die Wege geleitet werden. Bei speziellen Fragen sind oft auch eine Beratung und eine Untersuchung notwendig. Dann müssen Termine organisiert, zeitliche Abläufe geplant und immer wieder auch Versicherungs- und Kostenfragen geklärt werden.

Weiterhin arbeiten wir intensiv am Ausbau unserer internationalen Kontakte und dem Erfahrungsaustausch rund um EB. Dies geschieht zum Beispiel durch regen E-Mailverkehr, aber auch durch Besuche von internationalen Experten im EB-Haus. So besuchten uns in diesem Jahr z.B. Dr. Raghavendra Rao vom Kasturba Medical College Manipal, Indien, und Dr. A. Aziz Kholood vom King Fahad Hospital in Saudi-Arabien. Ein reger Austausch findet natürlich auch auf Veranstaltungen statt, wie der EB-CLINET Konferenz, dem Europäischen Wundmanagement Kongress und vielen anderen. Diese Vernetzung wird auch in Zukunft

helfen, die Zusammenarbeit von EB-Ärzten und Therapeuten mit DEBRA Gruppen weltweit sicherzustellen und laufend zu verbessern. Wir halten uns an das Motto „Die Expertise soll reisen, nicht der Patient“.

Auch im Jahr 2012 haben wir einige neue und zum Teil schwere Schicksale von EB-Betroffenen kennengelernt. Einmal mehr mussten wir feststellen, wie wichtig und notwendig regelmäßige Kontrollen bei EB sind. Durch die hervorragende Zusammenarbeit in unserem Team, in den Salzburger Landeskliniken und mit Fachleuten in anderen Ländern war es dann doch meist möglich, auch komplexe Probleme anzupacken, zu lösen oder zumindest zu einer Linderung beizutragen.

Im Zeitraum von 1. Jänner bis 31. Dezember 2012 fanden 191 ambulante Untersuchungen statt, davon 115 in der EB-Ambulanz und 76 interdisziplinäre Untersuchungen. Zusätzlich waren 15 stationäre Aufnahmen mit insgesamt 89 stationären Tagen zu verzeichnen. Nicht nur Betroffene aus Österreich sondern auch Patienten aus vielen anderen Ländern wurden behandelt. Im letzten Jahr haben wir 22 neue Patienten kennengelernt.

Die Anzahl der ambulanten Untersuchungen war ähnlich wie im Vorjahr. Geringer fiel die Zahl der stationären Aufenthalte aus, doch waren die Operationen meistens komplexer (Hautkrebs, Handoperationen). Besonders auffallend ist der Anstieg bei den Erstuntersuchungen. Der Zuwachs kommt auch dadurch zustande, dass das EB-Haus über die Grenzen Österreichs hinaus bekannter wird. Die steigende Zahl an Erstuntersuchungen bei neu betroffenen Familien bedeutet für die Ambulanz im EB-Haus eine höhere Intensität in der Beratung und Betreuung. Ebenso bringt die Zunahme an ausländischen Patienten für das Ambulanz-Team noch eine weitere Herausforderung: die Verständigung. Damit die Kommunikation gelingen kann, sind häufig Dolmetscher notwendig. Doch nicht jeder Dolmetscher kann medizinische Informationen auch einfühlsam überbringen. Wenn aufgrund sprachlicher Barrieren eine Kommunikation nur eingeschränkt möglich ist, mindert das unter Umständen auch die Qualität des



Dr. Anja Diem

© R. HAMETNER

Austausches und das Befinden der Betroffenen. Hier suchen wir weiterhin nach einer guten Lösung.

Was die oben angeführten Zahlen nicht widerspiegeln, ist die Vielzahl der Kontakte über E-Mail und Telefon mit Patienten und Medizinern aus Österreich und vielen anderen Ländern. Dies hat auch damit zu tun, dass zunehmend Untersuchungen und Operationen in den Heimatorten der Patienten durchgeführt werden, wobei die EB-Ambulanz oft eine beratende Rolle innehat. Auch mit Fragen zur Nachversorgung wenden sich Fachleute an uns.

Neben der Patientenbetreuung bzw. -versorgung und Angehörigenberatung haben wir dieses Jahr intensiv am sogenannten EB-Handbuch gearbeitet. Das EB-Handbuch wird ein digitaler Praxisleitfaden für das Leben mit EB, der sich an Patienten und Angehörige richtet. EB-relevante Inhalte werden nach Subtypen bzw. Themen gegliedert. Damit können wir nun unsere Erfahrungen in der Versorgung von EB-Patienten möglichst vielen Betroffenen zugänglich machen. Eine eigene Website wurde dazu konzipiert und erstellt. Das EB-Handbuch geht Mitte 2013 online.

Neben unserer Hauptverantwortung – die bestmögliche Versorgung und Beratung von EB-Betroffenen zu gewährleisten – erfüllen wir weitere vielfältige Aufgaben: Mitarbeit an Studien, Beschaffung und Auswahl neuer Produkte, Vorträge bei Veranstaltungen im EB-Haus, Austausch mit EB-Fachleuten aus anderen Ländern, Teilnahme an Fortbildungen, Erhalt und Ausbau unseres Therapeuten-Netzwerks innerhalb der SALK, Abklärung finanzieller bzw. versicherungstechnischer Fragen, Organisation von Dolmetschern, Interviews, Unterstützung von Schülern und Studenten bei der Erstellung von Diplom- und Fachbereichsarbeiten zum Thema EB, etc.

**Ausblick 2013.** Für 2013 haben wir uns zum Ziel gesetzt, die Vorsorgeuntersuchungen für Patienten auszuweiten. Ein weiteres Anliegen ist eine Verbesserung der Behandlung von Begleitscheinungen wie z.B. Nierenproblemen, Blutarmut oder Augenproblemen. Besonderes Augenmerk möchten wir im kommenden Jahr auch auf noch unklare Diagnosen legen. Um Behandlungsansätze zu optimieren, ist die Durchführung klinischer Studien notwendig. Hier unterstützt die EB-Ambulanz mit ihren Patienten die Forscher im EB-Labor, die verschiedene Ansätze für eine verbesserte Wundheilung untersuchen.

Als weiteres Projekt soll nach Fertigstellung der deutschsprachigen Fassung des EB-Handbuchs auch eine Version in englischer Sprache erscheinen. Der Ausbau unseres nationalen und internationalen Netzwerks sowie der Wissenstransfer und Erfahrungsaustausch mit EB-Therapeuten werden laufend fortgesetzt, z.B. durch die Teilnahme am „World Congress of Pediatric Dermatology“ im September 2013.

Im April 2013 wird Dr. Katharina Ude-Schoder, derzeit in Karenz, wieder in die EB-Ambulanz zurückkehren. Unser Ambulanz-Team sieht durch die engagierte Zusammenarbeit mit vielen Ärzten und Therapeuten an den Salzburger Landeskliniken, sowie dank der großartigen Unterstützung unserer Förderer und Sponsoren, den Herausforderungen und Entwicklungen im nächsten Jahr mit großer Zuversicht entgegen!

 **Dr. Anja Diem**, Leitende Ärztin EB-Ambulanz

#### Das Team der EB-Ambulanz

Dr. Anja Diem	Leitende Ärztin der EB-Ambulanz	25 h
Dr. Nóra Eiler	Ärztin, Karenzvertretung von Dr. Katharina Ude-Schoder	20 h
DGKS Manuela Langthaler	EB-Krankenschwester	25 h
DGKS Alexandra Waldhör	EB-Krankenschwester	15 h
Mag. Brigitte Sailer, BA	Projektmitarbeiterin	25 h
Lydia Stremnitzer	Sekretariat	25 h
Sebastian Frank	Praktikant	1 Tag/Woche
Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer	Arzt und Leiter des EB-Forschungslabors; steht ggf. für genetische Beratungen und Hautbefundungen zur Verfügung	bei Bedarf
Dr. Rudolf Hametner	Fotodokumentation	bei Bedarf


**B-Training, Birmingham.** Von 8. bis 9. März 2012 besuchten wir im Children's Hospital in Birmingham einen Grundkurs rund um EB. Ein praktisch orientierter, umfassender Überblick über viele




v.l.n.r.: Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Lydia Stremnitzer, Dr. Nóra Eiler

© PRIVAT

EB betreffende medizinische Themen wie Zähne, Ernährung, Psychologie, Pflege, Genetik und Register wurde geboten. Besonders interessant war die Vorstellung der sogenannten Spieltherapie. Dabei begleiten speziell ausgebildete Spieltherapeuten die Kinder bei Behandlungen und Verbandswechseln, um ih-

nen die Angst zu nehmen bzw. sie darauf vorzubereiten was auf sie zukommt. Die Therapeuten arbeiten mit einfachen Mitteln und kreativen Strategien – die Wirkung ist beeindruckend. Es wurden auch Verbands- und Pflegematerialien und ein Care-Paket für Neugeborene präsentiert sowie Anregungen für Broschüren und Anleitungen für Eltern, Kindergarten und Schule gegeben. Im Vordergrund der zwei Trainingstage standen immer der Mensch und das Umfeld des Patienten – von der Familie, über Freunde bis hin zum Pflegepersonal. Es war sehr anregend, den Austausch zwischen den unterschiedlichen Berufsgruppen zu erleben und das Gefühl zu teilen, gemeinsam am gleichen Strang zu ziehen. Die Veranstaltung brachte ein Update rund um EB und förderte den Erfahrungsaustausch sowie den kollegialen Diskurs.  **Dr. Nóra Eiler, Lydia Stremnitzer**, EB-Ambulanz und **Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan**, EB-Akademie

**EWMA-Kongress, Wien.** Im Austria Center in Wien fand von 23. bis 25. Mai 2012 der „22. Europäische Wundmanagement (EWMA)-Kongress“ statt. Dieser wurde in Zusammenarbeit mit der Österreichischen Gesellschaft für Wundbehandlung (AWA, Austrian Wound Association) organisiert. Das Kongressthema lautete: „Wundheilung – unterschiedliche Perspektiven, ein Ziel“. Die Bedeutung verschiedener Sichtweisen – die Sicht des Patienten und die Sicht des medizinischen Fachpersonals im Rahmen der Wundversorgung – war das zentrale Anliegen dieses

EWMA-Kongresses. Mit dabei waren mehr als 2900 Teilnehmer, Aussteller aus 67 Ländern und 42 nationale Vertreter der Wundversorgung. Der Kongress bot wissenschaftliche Vorträge, Workshops und Poster-Präsentationen über die neuesten Entwicklungen zum Thema Wundheilung. Es gab natürlich auch zahlreiche Möglichkeiten für Networking und Erfahrungsaustausch. Mit 788 Präsentationen war der Kongress sowohl klinisch als auch wissenschaftlich ein großer Erfolg. DEBRA Austria war ebenso wie das EB-Haus präsent.  **Dr. Anja Diem**, Leitende Ärztin EB-Ambulanz



v.l.n.r.: Ulla Epler (DEBRA), Dr. Anja Diem (EB-Haus), Eva-Maria Herburger (DEBRA) beim DEBRA International Stand auf der EWMA 2012.

© DEBRA AUSTRIA



Dr. Anja Diem bei der Posterpräsentation

© PRIVAT



**Internationale Wundtage, Salzburg.** In Salzburg fanden vom 4. bis 5. Oktober 2012 die „Internationalen Wundtage“ statt, an denen wir teilnahmen. Die Themenbereiche umfassten schwerpunktmäßig Venen, Ulcera und Unterdrucktherapie. Dieser Fokus dient zwar nicht direkt unseren Patienten, die Tagung konnte jedoch dafür genutzt werden, einem der wichtigsten Ziele für 2013 ein Stück näher zu kommen: Wir hatten die Möglichkeit, verschiedene Ideen und Projekte mit Vertretern von Pharmafirmen zu besprechen. Unser Ziel ist es, dass diverse Wundpflegeprodukte einfacher erhältlich sind und dass direkte Ansprechpartner für Probleme, Anregungen und Wünsche zur Verfügung stehen. Schon eine Woche später bot sich die Gelegenheit, diesen Plan in die Praxis umzuset-

zen. Erstmals stand zur Generalambulanz und beim Jahrestreffen im Hotel St. Virgil ein Spezialist für Verbandsmaterial zur Verfügung, der sich persönlich der Bedürfnisse unserer Betroffenen annahm. In der EB-Ambulanz haben wir seitdem nur positive Rückmeldungen bekommen – beide Seiten profitierten offensichtlich enorm von diesem Austausch. Wir wollen in Zukunft den persönlichen Kontakt zwischen Firmen und Betroffenen aktiv beleben, da es über die direkte Schiene einfach schneller und effizienter zu Verbesserungen kommen kann. Auch hoffen wir beim Jahrestreffen 2013 zwei bis drei weitere Firmen persönlich vorstellen zu können, z.B. zu den Themen Verbandstoffe, Ernährung und Pflegeprodukte. ✨ **DGKS Alexandra Waldhör, DGKS Manuela Langthaler, EB-Ambulanz**

**Eltern in Krisen begleiten.** Am 26. November 2012 nahm das gesamte Ambulanz-Team an der hausinternen Fortbildung „Eltern in Krisen begleiten“ teil. Als Referent konnte Dr. Claus Brüstle gewonnen werden, der Berater, Vortragender und selbst Vater einer inzwischen verstorbenen geistig und körperlich schwer behinderten Tochter ist. Zentrale Anliegen waren die Selbstreflexion unserer bisherigen Begleitung von EB-Betroffenen und deren Angehörigen sowie die Klärung offener Fragen wie z.B. die Betreuung bei unklaren Diagnosen oder der Umgang mit Eltern eines sterbenden Kindes.



Dr. Claus Brüstle

© PRIVAT

Eltern zu werden bedeutet immer eine enorme Veränderung. Ein Kind mit der unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) zu bekommen, kann bei Eltern eine Krise auslösen. Eltern eines kranken Kindes zu sein verlangt noch mehr an Kontinuität und Mut und bietet gleichzeitig die Chance, der eigenen Biografie Sinn zu verleihen. EB-Betroffene, Angehörige, Freunde und Behandler werden möglicherweise von Ängsten erfasst und suchen nach Bewältigungsformen bzw. neuen Wegen. Schmerz, Wut und Trauer lassen sich oft nur schwer in Worte fassen und sind für Außenstehende manchmal nicht zu verstehen. Für einige betroffene Eltern ergibt sich daraus der Weg in die Isolation, in das „Nicht-Verstanden-Werden“. Doch es besteht ein großes und ständig wiederkehrendes Bedürfnis darüber zu reden.

Die Auseinandersetzung mit der eigenen Krise sowie die Unterstützung von außen sollen allen Beteiligten helfen, sich der neuen Herausforderung gewachsen zu fühlen. Für Betroffene gilt es Wege einer sinnvollen Lebensgestaltung zu finden. Freunde können Unterstützung geben, indem sie einfach da sind. Behandler können den Eltern nützliche Anregungen geben. Ein Kind mit EB zu haben, verändert das Leben total und bringt völlig neue Erfahrungen und Bedürfnisse mit sich. In der EB-Ambulanz bemühen wir uns, im geschützten Rahmen Unterstützung und Begleitung durch Gespräche sowie Impulse zu geben. Wir wissen auch, dass es Mut braucht, von sich zu erzählen, sich auszutauschen, zuzuhören, Wut zu erleben, sich selbst zu erfahren, nach Lösungen zu suchen, neue Wege zu gehen, Alleinsein zu akzeptieren, Trauer zuzulassen, Schuldgefühle zu verlieren, Veränderungen zu spüren, Freunde zu finden. Dies alles braucht Zeit. ✨ **Mag. Brigitte Sailer, BA, EB-Ambulanz**

**Projekte.** Im Jahr 2012 unterstützte die EB-Ambulanz gemeinsam mit ihren Patienten die Forscher im EB-Haus, die unter anderem verschiedene Ansätze für eine verbesserte Wundheilung untersuchen. ✨

# Jahresbericht EB-Forschungslabor

Das Jahr 2012 war für das EB-Forschungslabor ein Jahr der Rekorde. Das Forschungsteam konnte 19 wissenschaftliche Arbeiten publizieren. Diese Arbeiten bilden eine wesentliche Grundlage für die Entwicklung von sicheren und effektiven Therapien für EB-Patienten. Das trifft auch für einen wichtigen Meilenstein in der Kommunikation mit



Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer

© R. HAMETNER

den Behörden zu: Wir bekamen nun endlich die Genehmigung, die ex-vivo somatische Gen-Zelltherapie in Österreich durchzuführen. Damit steht der Anwendung am Patienten im Jahr 2013 nichts mehr im Weg. Zwei wichtige Grundlagenarbeiten aus dem Bereich Immunologie, in denen es um die Verhinderung von Abstoßungsreaktionen von Transplantaten geht, rundeten un-

sere Bemühungen zu einer umfassenden therapeutischen Behandlung ab.


Auch Erkenntnisse aus der Grundlagenforschung sind direkt für eine therapeutische Anwendung nutzbar. Das konnten wir mit unseren Arbeiten zur Behandlung von EB simplex (EBS) zeigen. In rekordverdächtigen drei Jahren haben wir, beginnend mit Grundlagenforschung bei EBS, eine Basis geschaffen, die 2012 zu einer ersten klinischen Studie bei EBS-Patienten führte. Diese zeigte, dass der Wirkstoff Diacerein, den die Patienten in Form einer Salbe anwenden, zu einer Verbesserung des Hautbildes beiträgt. Im Jahr 2013 wird das Medikament in einer europaweiten Studie weiter evaluiert.

Diese neuen therapeutischen Ansätze und Daten konnten auf internationalen Kongressen, wie z.B. beim Jahrestreffen der European Society for Dermatological Research (ESDR) oder bei der EB 2012, der EB-Forschungskonferenz von DEBRA International, präsentiert werden. Die Projekte des EB-Forschungslabors werden nun vermehrt auch von öffentlichen Fördergebern un-

terstützt. Insbesondere vom österreichischen Wissenschaftsfonds FWF und der EU konnten größere Projektförderungen für die Forschung lukriert werden. Auch bei der Prämierung unserer wissenschaftlichen Arbeiten mit Forschungspreisen zeigten wir im Jahr 2012 rekordverdächtiges Niveau – mehr dazu auf Seite 53.

Im Personalbereich haben wir die internationale Ausbildung unserer Forscher weiter gefördert und nach Dr. Iris Gratz (bis Ende 2013 in San Francisco) nun auch Dr. Eva Murauer zu einem Forschungsaufenthalt (bis Mitte 2013 in Montpellier) entsendet. Sie wird dem EB-Labor ihre neu erworbenen Techniken ab September 2013 zur Verfügung stellen. Dr. Victoria Reichl verstärkt seit Februar 2012 das Immunologie-Team und betreut das Thema gemeinsam mit Sophie Kitzmüller. Ein sich rasch ausbreitendes „Virus“ befiel im Herbst Dr. Pamina Schlager und Dr. Christina Gruber, die 2013 in Karenz gehen. Die erfreulichen „Ergebnisse“ werden sich im Februar und Mai 2013 zeigen.

Zur Verbesserung der internen Kommunikation und Vorbereitung auf eine Evaluierung des Labors durch den FWF führten wir im November ein sogenanntes Lab-Retreat (Teamklausur) durch. Dabei konnten wir in uns angenehmer, wissenschaftsfördernder Atmosphäre erfolgreich auf die bevorstehenden Aufgaben vorbereiten – siehe Beitrag auf Seite 50.

Die sechs Monate laufende Evaluierung durch den FWF war ein Höhepunkt des Jahres 2012. Sie startete mit der Abgabe eines Eigenberichts (scientific self report) Ende Juli. Dieser wurde zunächst von sechs internationalen Professoren begutachtet, die dann im Dezember 2012 ihre schriftliche Einschätzung abgaben. Anfang 2013 fand im EB-Haus ein persönliches Hearing mit diesen Experten statt, dessen Ergebnisse sehr erfreulich waren. Die Arbeit der letzten sechs Jahre wurde als beeindruckend im Sinne der wissenschaftlichen Qualität und Produktivität bezeichnet. Das bestärkt uns darin, diesen Weg in den nächsten Jahren weiter zu gehen. Mehr dazu auf Seite 52.  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA**, Leiter des Forschungslabors im EB-Haus

## **F**orschungsaufenthalt in Montpellier, Frankreich.

Wieder hat es mich ins Ausland verschlagen, um neue Forschungsluft zu schnuppern, und wieder werde ich schon bald ins EB-Haus nach Salzburg zurückkehren. Anfang 2012 reichte ich einen Finanzierungsantrag für ein EB-Forschungsprojekt beim EU-Forschungsförderungsnetzwerk ERA-Net E-Rare ein (siehe Beitrag „EU-Forschungsprojekt im Rahmen von E-Rare genehmigt“ auf S. 51). Da ich wusste, dass dieses Projekt im Falle einer Genehmigung erst Mitte 2013 starten würde, wollte ich die Zeit nutzen, um meinen Forschungshorizont noch einmal zu erwei-



Hauptplatz in Montpellier: Place de la Comédie mit Oper bei Nacht

tern. Bei meiner Suche nach interessanten Projekten in internationalen Labors habe ich ein wenig über den Tellerrand geschaut und bin auf ein Forschungsprojekt auf dem Gebiet der Muskeldystrophie im Labor für Genetik und Seltene Erkrankungen in Montpellier (Frankreich) gestoßen. Sowohl die Projektbeschreibung als auch die Stadt in Südfrankreich (die angeblich 300 Sonnentage pro Jahr hat) haben bei mir sofort Begeisterung ausgelöst. Bei einem persönlichen Vorstellungsgespräch konnte ich zwei Tage lang Einblick in die dortigen Forschungsaktivitäten gewinnen und meine eigene Arbeit aus dem EB-Haus dem gesamten Laborteam präsentieren.

Hier bin ich nun und forsche unter der Leitung von Dr. Sylvie Tuffery-Giraud an der sogenannten Duchenne-Muskeldystrophie, einer seltenen, erblich bedingten Muskelerkrankung, die zu einem fortschreitenden Schwund von Muskelgewebe führt. Ausgelöst wird dieser Schwund dadurch, dass das für den Muskelaufbau wichtige Protein namens Dystrophin gar nicht oder nicht ausreichend vorhanden ist. Dadurch bricht die betroffene Muskelzelle zusammen und wird

vom Körper abgebaut. Ursache für das Fehlen des Dystrophin-Proteins in Muskelzellen sind Mutationen im Dystrophin-Gen, das auf dem X-Chromosom liegt. Daher sind fast nur Buben betroffen: Buben haben bekanntlich ein X- und ein Y-Chromosom. Ist das X-Chromosom defekt, so bricht die Krankheit aus. Mädchen haben zwei X-Chromosomen. Ist eines defekt, wird das gesunde aktiv.

Ein Gen ist ein Stück DNA, das alle Bausteine zur Herstellung eines Proteins enthält. Allerdings enthält jedes Gen viele Zwischenbausteine (= DNA-Abschnitte), die für die Produktion des Proteins nicht notwendig sind und vorher entfernt werden müssen. Es wird eine sogenannte Abschrift des Gens hergestellt, bei der die unwichtigen Abschnitte herausgeschnitten und die wichtigen punktgenau aneinandergesetzt werden. Diesen Prozess nennt man Spleißen (engl.: Splicing). Mutationen, die Krankheiten auslösen, liegen immer in den wichtigen DNA-Abschnitten. Bei manchen Muskeldystrophie-Patienten wird allerdings der Abschnitt des Dystrophin-Gens, der die Mutation trägt, ebenfalls herausgeschnitten, sodass ein zwar verkürztes aber trotzdem funktionstüchtiges Dystrophin-Protein entsteht und die Krankheit milder verläuft. Der Mechanismus für diese natürliche Therapie ist bisher nicht genau bekannt. Unser Ziel im Labor in Montpellier ist es, die Faktoren, die hierbei in den Muskelzellen eine Rolle spielen, genauer zu erforschen, um langfristig spezifische Therapien für alle Muskeldystrophie-Patienten entwickeln zu können.

Die von EB-Haus Forschern entwickelte Gentherapie-Methode für EB, die „Genschere“, greift ebenfalls



Team der Forschungsgruppe Muskeldystrophie am Universitätsinstitut für Klinische Forschung in Montpellier, v.l.n.r.: Gruppenleiterin Dr. Sylvie Tuffery-Giraud, Julie Miro, Yasmina Abden, Thomas Mercier, Dr. Eva Murauer

in den Mechanismus des Spleißens ein, um den fehlerhaften Genabschnitt in den Hautzellen punktgenau durch einen gesunden zu ersetzen. Daher werden die Erkenntnisse, die ich mir in meinem Forschungsjahr in Montpellier aneigne, auch für die EB-Forschung und für die weitere Optimierung der „Genschere“-Methode sehr nützlich sein.

**Lab-Retreat im Hotel Döllerer, Golling.** Am 9. und 10. November 2012 fand sich das gesamte Laborteam zu einem sogenannten Lab-Retreat, einer Teamklausur zusammen. Ein Schwerpunkt dieses Treffens war, unsere Vorträge für die bevorstehende FWF-Evaluierung (im Jänner 2013) zu perfektionieren. Die Projekte wurden vorgestellt, aktuelle Daten präsentiert und es wurde auf deren Darstellung, Gliederung und Interpretation sowie eventuell auftretende



Das Forschungsteam beim Lab-Retreat

© PRIVAT

Nur wenige Wochen nachdem ich meine Stelle in Montpellier angetreten hatte, erfuhr ich, dass das EU-Projekt genehmigt wurde und wir ab Mitte 2013 in Salzburg starten werden. Ein guter Grund nach Hause zu kommen, auch wenn mir der Abschied hier nicht leicht fallen wird. ✨ **Dr. Eva Muraier**, Forschungslabor im EB-Haus Austria

Fragen eingegangen. Einige Diskussionen über Daten und weiterführende Experimente zur Untermauerung von Hypothesen führten wir auch noch beim gemeinsamen Abendessen weiter.

Samstags referierte Prof. Ludwig Aigner (Neurowissenschaftler und Stammzellenforscher) über die Eigenschaften und den Nutzen neuronaler Stammzellen sowie aktuelle Forschungsergebnisse zu dem Thema. Es ergaben sich angeregte Diskussionen über Daten und Querverbindungen zur Dermatologie.

Bei den darauffolgenden Diskussionen in Kleingruppen über die aktuellen Fortschritte in den einzelnen Forschungsfeldern (Gentherapie, Krebstherapie, Small Molecules, etc.) kamen neue Ansätze und Fragestellungen auf, die wiederum Anstoß zu neuen Versuchen lieferten. Diese beiden Tage waren für unsere wissenschaftliche Arbeit von großem Nutzen und ließen das Team in ein paar gemütlichen Abendstunden wieder näher zusammen rücken. ✨ **Sophie Kitzmüller, MSc**, Forschungslabor im EB-Haus Austria

**Verlängerung des Interreg-IV-Projekts.** Das Interreg-IV-Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“ konnte um ein Jahr bis Ende Juli 2013 verlängert und finanziell gesichert werden. Das Projekt befasst sich mit der Vorbereitung der autologen somatischen ex-vivo-Gentherapie für EB-Patienten.



Durch die Verlängerung ergibt sich die großartige Chance, die Zusammenarbeit mit unserer Partnerinstitution in Bozen, der Dermatologie des Südtiroler Sanitätsbetriebes sowie mit dem Zentrum für Regenerative Medi-

zin in Modena fortzusetzen und die bisher erzielten Ergebnisse und Erfolge weiterzuführen.

Davon profitieren nicht nur Südtiroler „Schmetterlingskinder“, deren Versorgung und Diagnosefindung durch die Zusammenarbeit auch über das Projektende hinaus verbessert wird, sondern alle EB-Patienten, da die Anwendung der Therapie immer näher rückt. Zusätzlich kann sich das EB-Haus Austria in Salzburg als innovativer Standort für neuartige Therapien (autologe somatische ex-vivo-Gentherapie) weiter etablieren. ✨ **Dr. Pamina Schlager** und **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungslabor im EB-Haus Austria



**E**U-Forschungsprojekt im Rahmen von E-Rare genehmigt. Ende 2012 wurde erfreulicherweise ein dreijähriges Forschungsprojekt genehmigt, das ich beim EU-Forschungsförderungsnetzwerk ERA-Net E-Rare eingereicht hatte. Dabei geht es um insgesamt 247.905 Euro, die wir als Forschungsförderung ins EB-Haus holen. Die Projektausschreibung richtete sich an junge Forscher im Bereich der seltenen Erkrankungen, mit dem Ziel neue grenzüberschreitende Kooperationen zwischen mindestens drei Forschungsgruppen aus mindestens drei verschiedenen Ländern aufzubauen.



Gemeinsam mit unseren Kooperationspartnern aus den Niederlanden (Dr. Marjon Pasmooij, Groningen; Dr. Anemieke Aartsma-Rus, Leiden) und Deutschland (Dr. Alexander Nyström, Freiburg) wollen wir sichere, effizien-

te und langanhaltende Gentherapie-Ansätze für REBD entwickeln. Der Salzburger Projektanteil befasst sich mit der Austestung der in unserem Labor entwickelten Genkorrektur-Methode („Genschere“) in Mausmodellen. Die Kollagen-7-Genkorrektur in REBD-Hautzellen führt



zur Produktion eines funktionstüchtigen Kollagen-7-Proteins, das den Zusammenhalt der Hautschichten verbessern soll. Das Hauptaugenmerk liegt auf der Beantwortung von Sicherheitsfragen sowie Fragen der Durchführbarkeit und Wirksamkeit der Methode im Hinblick auf eine zukünftige klinische Anwendung bei REBD-Betroffenen. Das Projekt wird im April 2013 starten, wobei ich es zunächst von Montpellier aus leiten werde. Bis zu meiner Rückkehr im September wird mich Dr. Ulrich Koller tatkräftig bei der Umsetzung unterstützen. **Dr. Eva Muraier**, Forschungslabor im EB-Haus Austria

**E**rfolgreiche Zertifizierung als Gewebeentnahmeeinrichtung. Eine Zertifizierung als Gewebeentnahmeeinrichtung ist ein wesentlicher Schritt in Richtung Durchführung der ersten autologen somatischen ex-vivo-Gentherapie im EB-Haus Austria. Nur mit einer solchen Bewilligung darf EB-Patienten eine für das weitere Prozedere – Stammzellisolation, genetische Korrektur, Züchtung eines Transplantats – erforderliche Biopsie entnommen werden. In Österreich wird die ent-



sprechende Prüfung durch die Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit (AGES) vorgenommen. Aufgrund der erfolgreichen AGES-Inspektion im Oktober 2012, haben wir nun, nachdem einige kleine Mängel nachgebessert wurden, das Zertifikat vom Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen erhalten, das uns dazu berechtigt, die für die Gentherapie erforderlichen Biopsien zu entnehmen. **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungslabor im EB-Haus Austria

**E**SDR-Jahrestagung. Bereits zum 42. Mal organisierte die Europäische Gesellschaft für dermatologische Forschung (European Society for Dermatological Research, ESDR) eine Jahrestagung, die diesmal von 19. bis 22. September 2012 in Venedig stattfand. Das Organisationskomitee bot den internationalen Teilnehmern ein überaus interessantes wissenschaftliches Programm, das die aktuellen Entwicklungen und Erkenntnisse der klinischen und experimentellen Dermatologie abdeckte. Aus aller Herren Länder waren Forscher angereist, um ihre Projekte zu präsentieren, Resultate zu erörtern und die Gelegenheit zu nutzen, mit den zahlreich vertretenen, international renommierten Wissenschaftlern zu diskutieren sowie neue Ideen und Anregungen zu gewinnen.

Die zentralen Themen des diesjährigen Treffens waren Immunologie, Krebsentstehung, genetische Erkrankungen und Gentherapie.

Acht Forschern vom EB-Haus Austria wurde die Möglichkeit geboten, an diesem Kongress teilzunehmen und anhand von Postern und Vorträgen dem kritischen und hochqualifizierten Publikum die verschiedenen Forschungsprojekte zu präsentieren. **Dr. Birgit Tockner**, Forschungslabor im EB-Haus Austria



© PRIVAT

Mitarbeiter des EB-Forschungslabors bei der ESDR-Jahrestagung 2012 in Venedig

**F**WF evaluierte Forschung im EB-Haus. Im Jahr 2012 wurde der österreichische Wissenschaftsfonds (FWF) beauftragt, die Forschungsaktivitäten im EB-Haus Austria wissenschaftlich zu evaluieren.

Seit sechs Jahren forscht das Team des EB-Labors gemeinsam mit assoziierten Wissenschaftlern an den Ursachen von EB und möglichen Behandlungen. Jährlich fließen Spendengelder in die Forschung im EB-



© DEBRA AUSTRIA

Expertengremium und EB-Haus Forschungsteam

Haus. Daher schien es an der Zeit, die bisherigen Ergebnisse und die Richtung dieser Forschungsaktivitäten von unabhängigen Experten bewerten zu lassen.

Eine solche Evaluierung erfolgte von Juli 2012 bis Jänner 2013. Zunächst erstellte das Forschungsteam einen wissenschaftlichen Eigenbericht (scientific self report) über die Leistungen der letzten sechs Jahre. Dieser Bericht wurde im Herbst von sechs internationalen Gutachtern (USA, Singapur, Israel, Großbritannien und Deutschland), die vom FWF ausgesucht worden waren, zunächst schriftlich evaluiert. Am 10. Jänner 2013 fand dann ein Hearing des Expertengremiums vor Ort im EB-Haus statt.




Hearing des internationalen Expertengremiums im EB-Haus Austria

© DEBRA AUSTRIA

Das Professorenteam zeigte sich sowohl beim Hearing als auch im schriftlichen Abschlussbericht sehr beeindruckt. Wesentliche Beurteilungen und Empfehlungen waren:

- Die Anwendung der „Genschere“-Methode (Trans-Splicing) wurde als sehr innovativ bezeichnet.
- Die Ursachenforschung und Therapieansätze außerhalb der Gentherapie sollen verstärkt werden.
- Das Thema Immunologie soll ausgebaut werden, insbesondere die Untersuchung von möglichen Abstoßungsreaktionen von Gentherapie-Transplantaten.
- Der Austausch mit internationalen Wissenschaftlern auf Studenten- und Professorebene soll verstärkt und gefördert werden.
- Die Laborräumlichkeiten und die Geräte-Ausstattung müssen ausgebaut werden.

Die letzten Sätze des Berichtes lauten (übersetzt): „Wir waren von der Arbeit und den Leistungen der Forscher im EB-Haus Austria sehr beeindruckt. Wir empfehlen unbedingt, die Forschung weiter zu unterstützen.“

Das Forschungsteam im EB-Haus Austria wird versuchen, die Empfehlungen der internationalen Experten in den nächsten Jahren umzusetzen, um noch schneller zu sicheren und effektiven Therapiemöglichkeiten für EB zu kommen.  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA**, Leiter des Forschungslabors im EB-Haus

## **P**reise für das Forschungslabor im EB-Haus 2012.

Auch 2012 wurden die Forschungserfolge der Mitarbeiter des EB-Labors mit zahlreichen Preisen belohnt. So erhielt Dr. Eva Murauer den Preis der Sanofi-Aventis-Stiftung zur Förderung der medizinischen Forschung in Österreich für ihre Arbeit *Func-*

*ional Correction of Type VII Collagen Expression in Dys-trophic Epidermolysis Bullosa*. Außerdem wurde bei der Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) 2012 in Linz der Ferdinand von Hebra-Preis an Prof. Dr. Johann Bauer für 19 Arbeiten aus dem Gebiet Mole-

kulare Therapie in der Dermatologie (die sich vor allem mit der Pathogenese, Diagnose und Therapie von EB befassen) verliehen. Ich selbst durfte mich über den Isidor Neumann-Posterpreis der ÖGDV für mein Poster *Gene expression studies on the mechanisms of impaired wound healing in recessive dystrophic epidermolysis bullosa* freuen. Eine Übersicht über alle Preise und Auszeichnungen im Jahr 2012 finden Sie auf Seite 68.

**Mag. Jenny Breitenbach**,  
Forschungslabor im EB-Haus Austria.



Verleihung des Ferdinand von Hebra-Preises, v.l.n.r.: Univ.-Prof. Dr. Josef Auböck (ÖGDV), Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner (beide Univ.-Klinik für Dermatologie Salzburg), Mag. Günter Schaden (Fa. Almirall), Prim. Dr. Werner Saxinger (ÖGDV)

© W. KUNASZ-HERZIG

## **A**dventstand 2012 für die Schmetterlingskinder.

Auch dieses Jahr war der traditionelle Adventstand des EB-Hauses zugunsten der „Schmetterlingskinder“, der von 13. bis 16. Dezember 2012 am Alten Markt in Salzburg Stadt stattfand, ein großer Erfolg.

Mit der Organisation des Standes war ich betraut. Jeweils zwei Mitarbeiter waren in der Nachmittags- und in der Abendschicht eingeteilt. Köstliche selbstgebackene Kekse auf schönen selbstgedrehten Holztellern, Schmalz- und Liptauerbrote, Schmetterlingsbrote von Interspar und sogar selbstgestrickte Socken gehörten dieses Jahr zum Angebot. Auch eine Schulklasse legte sich ins Zeug und unterstützte uns mit köstlichen Keksen. Der Glühwein floss in Strömen, der Regen am letzten Tag leider auch.

Dennoch ist es uns wieder gelungen, ein beträchtliches Spendenergebnis zu erzielen. Da uns auch die

Firma Porsche mit 300 Euro für den Einkauf unterstützte, konnte ich letztendlich stolze 2.830 Euro an DEBRA Austria übergeben. Großer Dank gebührt allen Labormitarbeitern, die mit ihrem Einsatz wieder zum Gelingen des Adventstandes beigetragen haben! **Mag. Alfred Klausegger**, Forschungslabor im EB-Haus Austria



Großes Engagement der Mitarbeiter des EB-Forschungslabors beim Adventstand 2012

© PRIVAT

### Projektbeschreibung und Ziele

#### THERAPEUTISCHE MOLEKÜLE

##### **Small Molecules-Therapien für EBS-Dowling-Meara**

Bei diesem Projekt geht es darum, bereits bekannte und für andere Erkrankungen zugelassene Wirkstoffe zu finden bzw. zu untersuchen, die bei EBS-DM eine positive Wirkung haben. Dafür ist es notwendig, die genauen molekularen Vorgänge in EBS-DM-Hautzellen genau zu kennen, um herauszufinden wo eingegriffen werden kann. Das Molekül, das hierbei aufgefallen ist, heißt Interleukin-1 beta (IL-1 $\beta$ ) und spielt eine wichtige Rolle bei entzündlichen Prozessen. Bei EBS-DM scheint es allerdings zu aktiv zu sein und dadurch das Krankheitsbild zu verschlechtern.

##### **Therapeutische Targets bei EBS-Dowling-Meara**

Veränderungen im Keratin-14-Gen machen die Hautzellen von Betroffenen anfällig für Blasenbildung. Diese Blasenbildung ist von der Regulierung einer Vielzahl von Genen abhängig. In diesem Projekt wird untersucht, welche Gene bei der Blasenbildung eine Rolle spielen. Diese Gene bezeichnet man als „Therapeutische Targets“. Genauere Kenntnisse darüber wie es zur Blasenbildung kommt, werden es ermöglichen, gezielt Wirkstoffe zu suchen, die in die blasenbildenden Prozesse korrigierend eingreifen. Diese Wirkstoffe sollen für Dowling-Meara-Betroffene möglichst einfach und vorbeugend anwendbar sein, zum Beispiel in Form einer Salbe. Dadurch wird eine merkliche Verbesserung der Lebensqualität erwartet.

##### **Small Molecules – Drug Design & Entwicklung**

Es wird die veränderte Genaktivität in EBS-Patientenzellen im Vergleich zu gesunden Zellen untersucht, um die Mechanismen zu verstehen, die zum Krankheitsbild führen. Daneben werden Veränderungen in den zellulären Signalwegen analysiert, damit positive Einflüsse aber auch Risiken künftiger Therapieansätze besser abschätzbar sind. Auf Basis dieser Erkenntnisse werden niedermolekulare Wirkstoffkandidaten entworfen, um neue einnehmbare Medikamente zur Behandlung von EBS zu entwickeln. Im Keratinozyten-Zellkulturmodell sollen jene Gene identifiziert werden, die wesentlich zum Krankheitsbild von EBS beitragen. Dann wird getestet inwieweit deren Manipulation mit verschiedenen Wirkstoffen zur Abschwächung der Symptome führt.



Fortschritt 2012	Ausblick	Eckdaten
<p>2012 wurden Versuche in der Zellkultur, bei denen in EBS-DM-Zellen IL-1<math>\beta</math> mit dem Wirkstoff Diacerein blockiert wurde, weitgehend abgeschlossen. Basierend auf den positiven Daten wurde eine klinische Pilotstudie durchgeführt, in der Diacerein als Salbe getestet wurde. Das Ergebnis ist vielversprechend, die Studie muss aber noch ausgeweitet werden, um wirklich verlässliche Daten zu erhalten.</p>	<p>Im Jahr 2013 soll eine weiterführende klinische Studie mit Diacerein begonnen werden, bei der Patienten aus verschiedenen Teilen Europas eingeschlossen werden. Das ist notwendig, um ausreichend Daten zu erhalten, die als Grundlage für die Zulassung eines neuen Medikaments notwendig sind.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Verena Wally <b>Laufzeit:</b> seit 2010 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria <b>Kooperationspartner:</b> Prof. F. Lagler, Clinical Research Center Salzburg, Mag. W. Hitzl (Statistiker), Dr. P. Hofbauer (Apotheker)</p>
<p>Das Hauptaugenmerk lag darin, die klinische Relevanz der in Zellkulturen entdeckten Therapeutischen Targets genauer zu bestimmen. Zu diesem Zweck wurde von EB-Betroffenen Blasenflüssigkeit entnommen und im Labor analysiert. Es zeigte sich, dass zwei der Faktoren, die in den Zellkulturen als Targets identifiziert worden waren, auch vermehrt in der Blasenflüssigkeit der Betroffenen vorhanden sind.</p>	<p>Die Tatsache, dass die entdeckten Targets nicht nur in den Zellkulturen sondern auch direkt bei EB-Betroffenen nachgewiesen werden konnten, unterstützt unsere Hypothese über die blasenbildenden Prozesse. In weiterer Folge werden nun in Zellkulturen Substanzen getestet, die regulierend auf diese Targets einwirken. Die Hoffnung ist, dadurch die Blasenbildung reduzieren zu können.</p>	<p><b>Forscher:</b> Thomas Lettner, MA rer. nat. <b>Laufzeit:</b> 2010 – 2013 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria</p>
<p>Es stellte sich heraus, dass EBS-Zellen eine verminderte Reaktion auf Vitamin D, ein Hormon welches das Wachstum und die Entwicklung von Keratinozyten und damit die Stabilität der Haut stark beeinflusst, zeigen. EBS-Zellen produzieren im Vergleich zu gesunden Keratinozyten nur sehr wenige Rezeptoren für Vitamin D.</p>	<p>Mit Hilfe von Genlisten werden die verschiedenen Signalwege genauer untersucht. Kleinste Blockaden darin können dazu führen, dass Zellen nicht mehr richtig funktionieren. Auf Basis der Ergebnisse sollen dann Wirkstoffe gesucht werden, die genau diese Blockaden aufheben und damit zu einer Verbesserung des Krankheitsbildes führen können.</p>	<p><b>Forscher:</b> Julia Herzog, MSc, Dr. Kamil Önder <b>Laufzeit:</b> seit 2007 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria</p>

### Projektbeschreibung und Ziele

**GENTHERAPIE:** Es wird eine spezielle Form der Gentherapie verwendet, um gezielt defekte Genabschnitte auszutauschen. Diese Technik wird häufig als „Genschere“-Methode bezeichnet, der wissenschaftliche Name ist Trans-Splicing oder auch SMaRT-Technologie.

#### **Trans-Splicing-Optimierung für Keratin 14**

Ziel dieses Projekts ist die Optimierung eines Trans-Splicing-Moleküls, das für die Korrektur von Mutationen im Keratin-14-Gen, die zu EB simplex führen, konstruiert wurde. Um Nebenwirkungen bei einer späteren Anwendung im Patienten auszuschließen, ist auf höchste Sicherheit zu achten. Das Molekül muss streng kontrolliert in den Zellen hergestellt werden. Um zu gewährleisten, dass das Molekül ausschließlich in Hautzellen produziert wird und dass nur so viel hergestellt wird wie benötigt, sind noch einige Modifikationen des Korrekturmoleküls notwendig.

#### **Entwicklung einer Gentherapie für EBD-Patienten mit Mutationen im vorderen Teil von Kollagen 7**

Das Projekt befasst sich mit der Korrektur von Mutationen im vorderen Bereich des Kollagen-7-Gens. Somit soll die Korrektur von sämtlichen Mutationen, die zu EBD führen, möglich werden. Mithilfe der „Genschere“ soll funktionelles Kollagen-7-Protein produziert und so der Zusammenhalt der Hautschichten wieder hergestellt werden. Parallel zur Korrektur von humanem Kollagen 7 wird auch in Hautzellen von Mäusen an der Korrektur von murinem Kollagen 7 gearbeitet, um Experimente in der Maus vorzubereiten.

#### **Entwicklung einer ex-vivo-Gentherapie für EBD-Patienten mit Mutationen im hinteren Teil von Kollagen 7**

Mithilfe der Trans-Splicing-Technologie (= „Genschere“) wird gezielt der defekte Gen-Abschnitt durch einen korrekten ausgetauscht. Hierfür wurde speziell für den hinteren Teil des Kollagen-7-Gens ein Reparaturmolekül konstruiert. Dieses Reparaturmolekül wurde bereits erfolgreich in Hautzellen, die von EBD-Betroffenen stammen, eingeschleust. Ziel ist es, das bereits in der Zellkultur erfolgreich getestete Molekül zur Reparatur der hinteren Hälfte des Kollagen-7-Genes für die klinische Anwendung an EBD-Patienten vorzubereiten.

Fortschritt 2012	Ausblick	Eckdaten
<p>Es wurde jener Promoter, der für die Herstellung des Trans-Splicing-Moleküls in der Zelle verantwortlich ist, durch einen solchen ausgetauscht, der nur in Hautzellen funktioniert. Außerdem wurden jene Sequenzen, die dazu führen könnten, dass das Molekül im Überschuss produziert wird und nicht mehr abgebaut werden kann, verändert, wodurch die Funktionalität erhöht wurde.</p>	<p>Der nächste wichtige Schritt in Richtung einer Gentherapie für EB simplex ist nun aus korrigierten Patientenzellen künstliche Haut herzustellen. Diese Haut soll anschließend auf Mäuse transplantiert werden, damit am lebenden Organismus festgestellt werden kann, ob sie auch funktionell und fest ist.</p>	<p><b>Forscher:</b> Patricia Peking, BSc <b>Laufzeit:</b> 2012 – 2013 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria – DEBRA International</p>
<p>2012 konnte gezeigt werden, dass das Kollagen-7-Protein in REBD-Zellen nach einer Behandlung mit Reparaturmolekülen nicht nur wieder vorhanden ist, sondern auch in künstlich hergestellter Haut an der richtigen Stelle eingebaut wird. Auch im Experiment mit den Mauszellen weisen erste positive Ergebnisse auf eine korrekte Lokalisation des wiederhergestellten Proteins hin.</p>	<p>Als nächstes sollen die funktionellen Reparaturmoleküle mithilfe verschiedener Tests auf ihre Sicherheit bei einer Anwendung im Patienten überprüft werden. Falls Mängel, die eventuell Komplikationen verursachen könnten, gefunden werden, müssen diese noch korrigiert werden, um das Risiko bei einer Gentherapie zu minimieren.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Elisabeth Mayr, Stefan Hainzl, MSc <b>Laufzeit:</b> seit 2009 <b>Fördergeber:</b> FWF, DEBRA Südtirol – Alto Adige, PMU FFF <b>Kooperationspartner:</b> Prof. L. Bruckner-Tuderman, Universitäts-Hautklinik Freiburg (D)</p>
<p>Mithilfe eines Screening-Systems wurde die Effizienz von neuen Reparaturmolekülen getestet und mit den bereits verwendeten verglichen. So konnten einige grundlegende Regeln für die Konstruktion von Reparaturmolekülen bestimmt werden. Im Zuge der Studie wurden auch Mängel in den Reparaturmolekülen entdeckt und beseitigt. Die Ergebnisse werden 2013 publiziert.</p>	<p>Im Rahmen eines EU-Projekts wird nun gemeinsam mit Kooperationspartnern das verbesserte Kollagen-7-Reparaturmolekül getestet. Die Genkorrektur wird in REBD-Hautzellen und in transplantierten Mäusen analysiert. Dabei sollen Fragen zur Sicherheit (z.B. Veränderung der Zellen), sowie zur Wirksamkeit (z.B. Zusammenhalt der Hautschichten über einen langen Zeitraum) beantwortet werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Eva Muraier <b>Laufzeit:</b> seit 2005 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria, FWF <b>Kooperationspartner:</b> Dr. M. Pasmooij, Med. Universitätszentrum Groningen (NL), Dr. A. Nyström, Med. Universitätszentrum Freiburg (D), Dr. M. Garcia, Ciemat-Ciberer, Madrid (E), Prof. C. Baum, Med. Hochschule Hannover (D)</p>

### Projektbeschreibung und Ziele

#### **Optimierung der Trans-Splicing-Technologie für die Korrektur des Kollagen-7-Gens**

Ausgehend von den in den letzten Jahren erlangten Erkenntnissen über die Anwendung der SMaRT-Technologie ist das Ziel dieses Projekts die Etablierung und Optimierung eines effizienten Reparatursystems. Der Fokus liegt dabei auf der Entwicklung von neuen und verbesserten Reparaturmolekülen. Auch in diesem Projekt sollen Veränderungen im hinteren Abschnitt des Kollagen-7-Gens korrigiert werden. Es soll jedoch ein noch größerer Abschnitt des Gens, und zwar genau die Hälfte, ausgetauscht werden. Dadurch können mit nur einem Reparaturmolekül alle Mutationen, die auf der zweiten Hälfte des Kollagen-7-Gens liegen, korrigiert werden.

#### **Optimierung der SMaRT-Technologie für die Korrektur des Kollagen-7-Gens**

Bislang war es bereits möglich, vordere, hintere und interne Genregionen diverser in EB involvierter Gene zu korrigieren. Mit Hilfe eines im Labor entwickelten Reparatursystems soll die Effizienz entscheidend verbessert werden. Dabei liegt der Fokus auf dem Austausch von hinteren und internen Genregionen von Kollagen 7. Die Identifizierung von optimalen Binderegionen für die Reparaturmoleküle innerhalb des Gens soll die Spezifität und Effizienz der Methode weiter verbessern und auf einen Einsatz der Reparaturmoleküle in Patientenzellen vorbereiten. Über molekularbiologische Techniken soll dann die Reparaturreffizienz in den Patientenzellen ermittelt werden.

### REVERTANTE MOSAIZISMEN

#### **Revertante Mosaizismen bei EBJ**

Revertante Mosaizismen sind ein Phänomen, das man als natürliche Gentherapie bezeichnen könnte. Es handelt sich um eine Art Selbstregeneration der menschlichen Haut. Dabei erfahren einige der ursprünglich im Kollagen-17-Gen (COL17A1) mutierten Zellen, die für das Krankheitsbild EBJ verantwortlich sind, eine weitere spontane Mutation. Diese führt zu einer Korrektur der ursprünglichen Mutation und resultiert in gesunden Hautarealen ohne Blasenbildung und Wundheilungsstörungen. Ziel des Projekts ist es, solche Rückmutationen zu entdecken und diese hinsichtlich Ursachen, Mutationsart und klinischen Auswirkungen zu untersuchen. Ein weiterer Schritt in Richtung einer Gen- und Zelltherapie für EB-Patienten.

### KREBSTHERAPIE UND WUNDHEILUNG

#### **Krebstherapie für REBD**

Ziel dieses Projekts ist die Entwicklung einer Krebstherapie für Patienten mit REBD, die ein erhöhtes Risiko aufweisen, bereits in jungen Jahren Hauttumore zu entwickeln. Mit Hilfe der SMaRT-Technologie (= Trans-Splicing) wird ein spezielles Krebs-Gen – also ein Gen, das nur von den Krebszellen produziert wird, jedoch nicht von gesunden Zellen – durch ein Gift in der Zelle ersetzt, das in weiterer Folge die Krebszelle zerstört. Gesunde Zellen werden durch diesen Ansatz verschont, was einen großen Vorteil gegenüber konventionellen Therapien, wie Chemo- oder Strahlentherapie, darstellt.



	<b>Fortschritt 2012</b>	<b>Ausblick</b>	<b>Eckdaten</b>
	<p>Die Reparaturmoleküle wurden konstruiert und optimiert, um eine noch effizientere Korrektur der Proteinproduktion zu erreichen. Durch Verwendung einer speziellen Screening-Technologie wurden effiziente Reparaturmoleküle aus einem zufällig generierten Pool identifiziert. Die Funktionalität dieser Moleküle wurde in Zellkulturexperimenten überprüft.</p>	<p>Nun wird analysiert, ob die Reparaturmoleküle in Kollagen-7-defizienten Patientenzellen eine Genkorrektur bewirken. Die Entwicklung eines stabilen Systems zur permanenten Integration von korrigierten Molekülen ins Zellgenom soll abgeschlossen werden, um eine exaktere Analyse der Effizienz der Reparaturmoleküle zu ermöglichen.</p>	<p><b>Forscher:</b> Mag. Birgit Tockner <b>Laufzeit:</b> seit 2010 <b>Fördergeber:</b> Interreg IV, DEBRA Austria</p>
	<p>2012 konnte der Austausch einer internen Genregion von Kollagen 7 erfolgreich simuliert werden. Der Austausch einer hinteren Genregion von Kollagen 7 konnte durch den Einsatz von im Labor entwickelten Antisense-Molekülen verstärkt werden. Diese Antisense-Moleküle binden an das Kollagen-7-Gen und verstärken dadurch die Reparaturreffizienz.</p>	<p>In Folgeversuchen soll die Reparaturreffizienz von internen Kollagen-7-Genabschnitten weiter verbessert werden. Ziel ist der Nachweis der Funktionalität dieser Methode in Patientenzellen, die Defekte im Kollagen-7-Gen aufweisen. Die Fähigkeit der Antisense-Moleküle, die Reparaturreffizienz zu erhöhen, soll in Patientenzellen überprüft werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Ulrich Koller, Stefan Hainzl, MSc <b>Laufzeit:</b> seit 2009 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria</p>
	<p>Es wurden Primer (kleine DNA-Stücke, die zum Kopieren von DNA nötig sind) optimiert und Antikörper für die Immunfluoreszenz-Färbungen der Hautschnitte getestet. Am Laser-Dissection-Mikroskop konnte eine solche Mutation bei einer Patientin im EB-Haus identifiziert werden.</p>	<p>2013 werden weitere Patienten, die aufgrund ihres klinischen Bildes und der Histologie ihrer Hautbiopsien Rückmutationen aufweisen könnten, untersucht und genetisch analysiert. Je mehr Beispiele für revertante Mosaizismen gefunden werden, desto besser kann das Phänomen verstanden werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Katharina Medek, Mag. Alfred Klausegger <b>Laufzeit:</b> seit 2012 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria, DEBRA Südtirol – Alto Adige, UK für Dermatologie der PMU</p>
	<p>Im Jahr 2012 lag das Hauptaugenmerk darauf, das optimale Krebs-Gen in den REBD-Krebszellen zu identifizieren. Dann wurden spezielle Trans-Splicing-Moleküle konstruiert, die dieses Gen erkennen und den Austausch mit einem Zellgift herbeiführen. Die Moleküle wurden dann optimiert, um die Spezifität der Austauschreaktion zu erhöhen.</p>	<p>In den nächsten Versuchen soll nachgewiesen werden, dass die Trans-Splicing-Moleküle den Austausch des Krebs-Gens durch das Zellgift auch in einem Tiermodell herbeiführen können. Danach soll die bereits bekannte wachstumshemmende Wirkung der Trans-Splicing-Moleküle auf den Tumor selbst untersucht werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Christina Gruber, Dr. Ulrich Koller <b>Laufzeit:</b> seit 2006 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria <b>Kooperationspartner:</b> Dr. A. South, University of Dundee (UK), Dr. L. Weiss, UK für Innere Med. III, SALK</p>

### Projektbeschreibung und Ziele

#### Wundheilung bei REBD

Dieses Projekt beschäftigt sich mit der Erforschung des Wundheilungsprozesses bei REBD-Patienten, der durch bei REBD fehlerhafte Gene beeinträchtigt ist. Die Genaktivität in vernarbter und nicht vernarbter Haut von REBD-Patienten und gesunden Personen wird verglichen, um neue Gene zu identifizieren, die am Wundheilungsprozess REBD-Betroffener beteiligt sind. Die so gewonnene Information über REBD-relevante Gene wird anschließend für die Erprobung von Substanzen verwendet, die eine schnellere Wundheilung begünstigen.

#### Wundheilung: Antimikrobielle Peptide

Die Wundheilung ist bei vielen EB-Formen beeinträchtigt. Durch bakterielle Infektionen der offenen Stellen kann die Heilung zusätzlich erschwert werden, was die Lebensqualität der Patienten noch vermindert. In diesem Zusammenhang wird in diesem Projekt die Wirkung von sogenannten antimikrobiellen Peptiden (AMPs) untersucht. Diese natürlich vorkommenden Antibiotika werden vom Körper selbst produziert und dienen als erste Abwehr gegen Krankheitserreger. Vorversuche zeigten, dass REBD-Patienten eine reduzierte Ausschüttung des AMP Cathelicidin aufweisen. Ziel ist es daher, mit Hilfe von Vitamin D3 die Produktion von Cathelicidin in der Haut zu erhöhen und somit die Wundheilung zu verbessern.

### IMMUNOLOGIE

#### Induktion von immunologischer Toleranz für ex-vivo-Gentherapie

Auf Grund von Genmutationen können manche EB-Betroffene gewisse Strukturproteine der Haut nicht herstellen. Um zu verhindern, dass der Körper das durch Gentherapie neu eingebrachte Protein angreift, ist es nötig, ihn darauf vorzubereiten. In diesem Projekt wird mit einem Mausmodell gearbeitet, das eine ex-vivo-Gentherapie beim Menschen nachahmt. Die Empfängertiere werden vor der Hauttransplantation einmalig mittels einer speziellen „Impfung“ vorbehandelt, wodurch Abstoßungsreaktionen gegenüber Kollagen 17 vermindert werden. Um die Wirkweise dieser Impfung nachvollziehen zu können, ist zunächst eine Aufklärung der Abstoßungsreaktion unter Normalbedingungen nötig.

Fortschritt 2012	Ausblick	Eckdaten
<p>Es zeigte sich, dass bei REBD-Patienten vor allem die Aktivität von Entzündungsgenen verändert ist. Die Regulation einiger dieser Gene konnte bei weiteren Patienten bestätigt werden. Zudem wurde untersucht, an welchen Signalwegen die regulierten Gene beteiligt sind. Z.B. wurde in REBD-Narben eine Regulation des PDGF-Signalweges festgestellt, der bei der Wundheilung eine wichtige Rolle spielt.</p>	<p>Die Rolle von Synoviozyten (= bestimmte Gelenkszellen) bei der Entwicklung von Fingerkontrakturen und die Wirkung von Hautalterungsgenen sollen in Bezug auf REBD untersucht werden. Das soll bei der Identifizierung von Zielgenen und Substanzen helfen, die REBD-Symptome lindern könnten, etwa durch schnellere Wundheilung. Dafür soll REBD-Haut künstlich hergestellt und mit diesen behandelt werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Mag. Jenny Breitenbach <b>Laufzeit:</b> 2008 – 2013 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria <b>Geplante Kooperationspartner:</b> Dr. A. Studnicka-Benke, Dr. M. Rinnerthaler, Prof. M. Breitenbach, Naturwissenschaftliche Fakultät, Abteilung für Genetik, Universität Salzburg</p>
<p>Die reduzierte Ausschüttung von Cathelicidin wurde in verschiedenen REBD-Patientenzellen bestätigt. Durch die Behandlung dieser Zellen mit Vitamin D3 konnte die Produktion von Cathelicidin deutlich gesteigert werden. Darüber hinaus wurde ein erhöhtes Hautzellwachstum festgestellt, das für einen raschen Wundschluss von großer Bedeutung ist.</p>	<p>Das Vitamin-D3-Analog Calcipotriol wird bereits in Form einer Salbe in der Klinik für die Behandlung von Schuppenflechte (Psoriasis) verwendet. Im nächsten Schritt soll nun genau geprüft werden, ob die Anwendung dieser oder ähnlicher Salben auch bei REBD-Patienten zu einer Verbesserung der Wundheilung führt.</p>	<p><b>Forscher:</b> Clemens Hüttner, BSc <b>Laufzeit:</b> 2011 – 2012 <b>Fördergeber:</b> PMU, Salzburg <b>Kooperationspartner:</b> PD Dr. R. Lang, UK für Dermatologie, LKH Salzburg</p>
<p>Bei der genaueren Charakterisierung der Immunantwort gegen Kollagen 17 zeigte sich, dass die Blockierung von IL-4 (= körpereigener Botenstoff von Immunzellen), einen positiven Effekt auf die Akzeptanz von Transplantaten hat. Weiters deuten bisherige Ergebnisse darauf hin, dass spezielle Immunzellen (TH17-Zellen) ebenfalls eine wichtige Rolle in der Immunreaktion gegen ein Transplantat spielen.</p>	<p>Weitere Versuche sollen die positive Wirkung der Blockierung von IL-4 sowie die Rolle von TH17-Zellen bei der Akzeptanz von Transplantaten verifizieren. Außerdem soll die Wirkweise einer „Impfung“ mit einem Kollagen-17-Fragment durch Fluoreszenztomografie (in-vivo-imaging) aufgeklärt werden. Dabei wird der Weg des Impfstoffes von der Haut bis zu den lymphatischen Organen nachverfolgt.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Victoria Reichl, Sophie Kitzmüller, MSc <b>Laufzeit:</b> seit 2006 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria <b>Kooperationspartner:</b> Prof. Dr. J. Thalhamer, Naturwissenschaftliche Fakultät, Universität Salzburg</p>

# Jahresbericht EB-Akademie

Die EB-Akademie hat sich 2012 zu einem Umschlagplatz internationaler Aktivitäten entwickelt. Mit großer Freude konnten wir erleben, wie EB-Interessierte aus aller Welt mit viel Enthusiasmus auf unsere Initiative EB-CLINET reagiert haben. Einer der Höhepunkte dieses Projekts war die erste EB-CLINET Konferenz im Oktober in Salzburg, an der

über 100 Spezialisten aus 33 Ländern teilnahmen.

Die weltweite Vernetzung von EB-Klinikern – eines der Ziele von EB-CLINET – bringt viele Vorteile. Zum Beispiel haben die Forschungsinitiativen der letzten Jahre erfreulicherweise dazu geführt, dass Therapien in Aussicht sind, die allerdings erst in klinischen Studien getestet werden

müssen. Dafür ist wiederum eine ausreichende Zahl an Patienten notwendig, die auf Grund der Seltenheit der Erkrankung nur international rekrutiert werden können. Der weltweite Erfahrungsaustausch mit EB-Experten wird auch neue Erkenntnisse für die Behandlung unserer österreichischen EB-Betroffenen bringen. Oberstes Ziel ist es, voneinander zu lernen und alle verfügbaren Ressourcen zu nutzen um die Lebensqualität der „Schmetterlingskinder“ verbessern zu können.


Neben EB-CLINET haben wir uns auch um unsere angestammten Aufgaben in der EB-Akademie gekümmert. Besonders nette Momente hatten wir bei der Betreuung von Gästen des EB-Hauses. Spender, Interessenten, Gastärzte – kurz: Menschen, die sich für EB interessieren – sind im EB-Haus immer herzlich willkommen. Wir freuen uns, wenn sie unser Haus um ein Stück Erfahrung reicher verlassen.

Personell hat die Akademie mit Dipl.-BW Julia Rebhan eine äußerst wertvolle und besonders engagierte Mitarbeiterin gefunden. Als Webmasterin gestaltete sie maßgeblich den Neuauftritt der EB-Haus Website und baute darüber hinaus die EB-CLINET Website gänzlich neu auf. Letztere dient insbesondere als Plattform für den wachsenden Kreis internationaler Kooperationspartner. Auch bei der Vorbereitung und Abwicklung der EB-CLINET Konferenz bewies Julia Rebhan mit strukturierten und wohl durchdachten Arbeitsabläufen großes Organisationstalent. Sie trug wesentlich dazu bei, dass alles wie am Schnürchen lief und wir am Ende von unseren Gästen mit geradezu euphorischen Rückmeldungen bedankt wurden („I have been to many EB meetings (...) and can honestly say that this was the most successful“).

Bedanken möchte ich mich bei unserer Praktikantin Maria Auer, deren Unterstützung wir im Vorfeld und während der Konferenz als besonders hilfreich erlebt haben. Und weil eine solche Großveranstaltung naturgemäß noch viele weitere Helfer und Unterstützer braucht, möchten wir uns auch bei allen Mitarbeitern des EB-Hauses, bei Interspar für die wunderbaren Schmetterlingsbrote und Getränke, und bei den Technikern und Platzmeistern der SALK herzlich bedanken! Natürlich würden wir uns freuen, wenn wir im kommenden Jahr – anlässlich der 2. EB-CLINET Konferenz im September 2013 in Salzburg – wieder auf ihre Hilfe zählen können.

Im Jahr 2013 werden wir uns ganz besonders den Teilprojekten von EB-CLINET widmen, wie etwa einheitlichen Behandlungsrichtlinien oder den Themen EB-Register und Expertentrainings. Bei der kommenden

Konferenz möchten wir dann erste Resultate präsentieren und die weiteren Schritte festlegen.

Somit verspricht auch das nächste Jahr spannend zu werden – wir freuen uns darauf!  **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie



Dr. Gabriela Pohla-Gubo

© R. HAMETNER



Ankündigung zur 2. EB-CLINET Konferenz

© LOWEGGK



**E B-CLINET – Internationale Vernetzung.** Die bereits im Jahr 2011 gestarteten Aktivitäten im Rahmen der Initiative EB-CLINET wurden 2012 fortgeführt und ausgeweitet.



Immer noch ist der Zugang von EB-Betroffenen zu medizinischer Versorgung in Europa sehr unterschiedlich. Viele kommen deshalb aus mittlerweile 20 verschiedenen Ländern ins EB-Haus Austria. Sie erhalten hier hervorragende medizinische Betreuung und Unterstützung.

Unter dem Leitspruch „Linking Clinical Expertise in EB“ möchten die Mitarbeiter des EB-Hauses ihre umfangreiche Expertise in die Welt hinaustragen und sicherstellen, dass Patienten in Zukunft auch in ihren Heimatländern fachgerecht behandelt werden. Sie sollen vor Ort auf hohem medizinischem Niveau versorgt und ohne aufreibende Reisen, Sprachschwierigkeiten oder finanzielle Hürden auf ihrem Weg begleitet werden.

#### Ziele von EB-CLINET

- Netzwerk von EB-Zentren und EB-Experten in Europa und darüber hinaus aufbauen
- Austausch von Wissen und Erfahrungen über EB fördern
- fachgerechte medizinisch-therapeutische Behandlung für Betroffene sicherstellen
- Vereinfachung der grenzüberschreitenden Versorgung bewirken
- Basis für künftige klinische Studien zum Zweck einer Linderung oder ursächlichen Heilung schaffen

Für den Aufbau des Netzwerks wurden Fragebögen an bestehende Kontakte ausgesendet. Dadurch konnten wir erstens wichtige Informationen über therapeutische und diagnostische Aktivitäten in anderen Ländern gewinnen. Zweitens kennen wir nun die Erstansprechpartner für EB-Betroffene in 40 Ländern weltweit und haben somit eine sehr gute Basis für die weitere Zusammenarbeit.



EB-CLINET Partner weltweit (Stand: Dez. 2012)

© R. HAMETNER

Mittlerweile zählt das EB-CLINET Netzwerk 48 Partner aus 40 Ländern, davon 30 in Europa. Damit hat sich die Zahl der Partner im Jahr 2012 fast verdoppelt. Viele Experten konnten wir auch im Oktober bei der 1. EB-CLINET Konferenz in Salzburg begrüßen. Über 100 Teilnehmer aus 33 Ländern kamen hier zusammen, um sich über EB auszutauschen, Kontakte zu knüpfen und Kooperationsmöglichkeiten auszuloten.

Mit den Ergebnissen und Rückmeldungen aus dieser Konferenz wurden dann die Schwerpunkte der Initiative für die nahe Zukunft definiert. So werden derzeit neben dem weltweiten Ausbau des Netzwerks noch weitere vier Projekte in Kooperation mit internationalen Partnern bearbeitet.



Teilnehmer der 1. EB-CLINET Konferenz im Oktober 2012 in Salzburg

© R. HAMETNER

- Ausarbeitung und Verbreitung von international einheitlichen und von Experten abgestimmten Behandlungsrichtlinien (Clinical Practice Guidelines, CPG) für EB
- Etablierung eines Ausbildungsprogramms für Ärzte und Therapeuten zwecks Erfahrungsaustausch und Weitergabe von Expertenwissen
- Erstellung eines weltweiten EB-Registers, das die Interessen der verschiedenen Nutzer berücksichtigt und vereint
- Auflistung aller EB-Zentren nach definierten EU-Kriterien (Kontaktdaten der Erstan-sprechpartner, diagnostische und therapeutische Möglichkeiten, etc.)

Erste Resultate aus diesen Projekten werden bei der 2. EB-CLINET Konferenz präsentiert und diskutiert. Die Vorbereitungen für den Kon-

gress, der von 17. bis 18. September 2013 erneut in Salzburg stattfinden wird, sind bereits in vollem Gange.

🌀 **Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan**, Assistentin EB-Akademie



© EB-HAUS AUSTRIA

**V**eranstaltungen – Ausbildung – Kooperationen. Das Leitmotiv der EB-Akademie ist der Erfahrungsaustausch. Durch die enge Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Partnern kommen Kooperationen und Veranstaltungen zustande, die letztlich direkt oder indirekt den EB-Betroffenen zugutekommen.

Im Februar 2012 fand ein Workshop mit Vertretern von DEBRA Deutschland, Round Table Deutschland und des Vereins DermaKIDS e.V. statt, um die Situation und Versorgungsmöglichkeiten für EB-Betroffene in unserem Nachbarland zu diskutieren.



© R. HAMETNER

v.l.n.r.: Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Gastarzt Dr. Raghavendra Rao (Indien), Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner

Ärzte und Therapeuten aus aller Welt nutzen die Gelegenheit, bei einem Besuch im EB-Haus ihr Wissen über EB zu erweitern. Im vergangenen Jahr durften Dr. Raghavendra Rao aus Indien, Dr. A. Aziz Kholood aus Saudi-Arabien und Dr. Jelena Peric aus Serbien als Gastärzte die tägliche Arbeit im EB-Haus beobachten. Dank der Schulung durch unsere Experten, die jahrelange Erfahrung in der Behandlung und Diagnose von EB haben, konnten sie viele Informationen mit in ihre Heimatländer nehmen. Dieser internationale Austausch erweitert auch unseren eigenen Horizont und trägt insgesamt zur Verbesserung der Versorgung EB-Betroffener bei.

In Folge solcher Treffen entstehen wichtige Kooperationen. Beispielsweise werden, in Ermangelung diagnostischer Möglichkeiten in einigen Ländern, Haut- oder Blutproben zur Diagnosestellung an das Labor der Universitätsklinik für Dermatologie (Leitung: Dr. Gabriela Pohla-Gubo) geschickt.

Somit gewinnen wir an Erfahrung und Vergleichsmöglichkeiten und profitieren gegenseitig von der bestehenden Expertise. 🌀 **Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan**, Assistentin EB-Akademie




**Fundraising und Spenderbetreuung.** Die Betreuung zahlreicher Spender und vieler Menschen, die sich für das Thema EB interessieren, ist ein Herzensanliegen des Akademieteam. Sie macht uns nicht nur besondere Freude und bringt viele nette Begegnungen mit sich, sondern ist auch sehr wichtig, um den finanziellen Fortbestand des EB-Hauses Austria zu sichern.

Meist nutzen wir diese Gelegenheit, um den Besuchern die Erkrankung EB und ihre Auswirkungen zu erklären. Auch ein Rundgang durch das EB-Haus und eine Präsentation der Organisationsstruktur werden sehr gerne in Anspruch genommen.

Durch gezielte Information über die „Schmetterlingskinder“ und das EB-Haus gelingt es uns, treue Unter-

stützer zu finden, viel zur Aufklärung über diese seltene und schwerwiegende Erkrankung beizutragen und auch bei der jungen Generation den Grundstein für soziales Denken zu legen. Häufig erleben wir, dass die Menschen dadurch motiviert werden, zur Verbesserung der Lebensqualität für EB-Betroffene und zur Forschung beizutragen.

Von der Familie, die auf einer privaten Feier Spenden sammelt, über die Veranstalter von Benefizaktionen, von Schulklassen bis hin zu Unternehmern: nur das beeindruckende und kontinuierliche Engagement vieler Menschen ermöglicht den Betrieb dieses Hauses. Dafür sagen wir von Herzen Danke! Hier können wir nur eine kleine Auswahl unserer Spender abbilden.  **Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Assistentin EB-Akademie**



Interspar\*



Radteam Bodyform Salzburg



Kinderkleidermarkt Seekirchen



Lebensfreude Abtenau



Game4Life



WKS Lebensmittelgewerbe



Botschnicka



Blue Butterfly Run



Seniorenheim Taxham



BurgerKing/Round Table 30



Seebühne Seeham



Stötten-Chor

VL.N.R.: © INTERSPAR, R. HAMETNER, S. MOSER, R. HAMETNER, FMT PICTURES, R. HAMETNER (2), G. POHLA-GUBO, J. WULFF-GEGENBAUR, RT30, H. ZILLER, R. HAMETNER

\* Die Interspar-Spendenübergabe fand 2012 statt, die Spenden wurden jedoch schon im Jahr 2011 gesammelt.

**E B-Register Austria.** Register sind ein wichtiges Instrument für das wachsende Wissen über seltene Erkrankungen. Sie konzentrieren Daten, um ausreichende Fallzahlen für epidemiologische oder klinische Studien zu haben.

Mit Ende 2012 waren 373 Patienten aus insgesamt 20 Ländern im EB-Register Austria vermerkt (siehe Abb. A). In das österreichische EB-Register werden alle Patienten, die bisher im EB-Haus diagnostisch bzw. medizinisch versorgt wurden, aufgenommen. Neben den Stammdaten der Patienten werden insbesondere auch diagnostische Daten erfasst.

So werden die Ergebnisse der Primärdiagnostik (Antigen Mapping) festgehalten, die dann wieder Grundlage für weiterführende Untersuchungen (Sekundärdiagnostik), etwa Mutationsanalysen, sind. Letztere können aufgrund der hohen Kosten und einer oft langwierigen Suche nicht bei allen Patienten durchgeführt werden. Für zukünftige klinische Studien für EB-Therapien sind sie jedoch eine unabdingbare Voraussetzung.

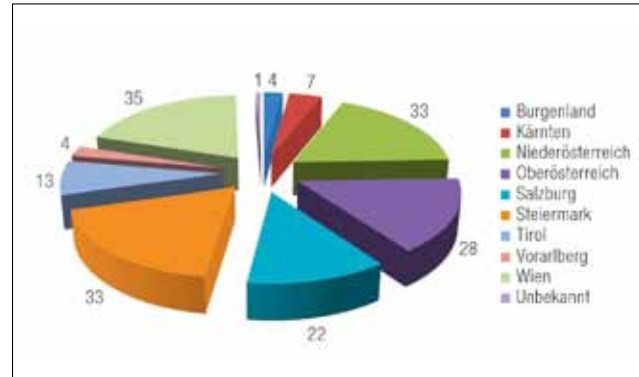
Österreich .....	180	Mexiko .....	45
Bosnien-Herzegowina .....	2	Malaysia.....	1
Bulgarien.....	4	Polen .....	13
Brasilien.....	2	Rumänien.....	5
Schweiz .....	5	Serbien .....	3
Chile .....	3	Türkei.....	1
Deutschland .....	72	Ukraine .....	6
Kroatien .....	9	Ver. Arab. Emirate .....	2
Ungarn.....	2	Südafrika.....	1
Italien.....	15		
Mazedonien.....	2	<b>Gesamt .....</b>	<b>373</b>

Von den insgesamt 373 im EB-Register vermerkten Patienten aus 20 Ländern kommen 180 aus Österreich\*. In Abbildung A ist die Verteilung der österreichischen Patienten auf die Bundesländer dargestellt.

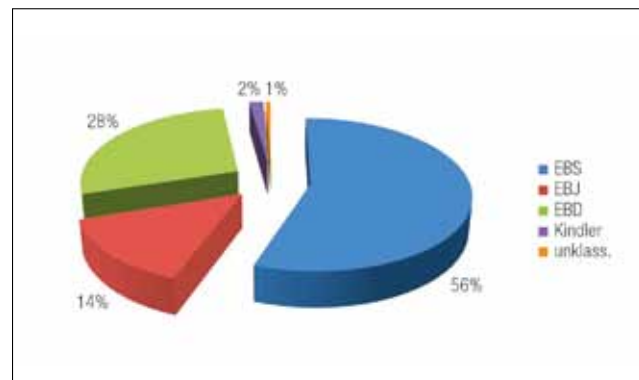
Ein Vergleich der einzelnen EB-Subtypen bezogen auf österreichische Betroffene (n = 180) bzw. EB-Patienten aus anderen Ländern (n = 193) zeigt wesentliche Unterschiede: Während in Österreich auch Patienten mit mildereren EB-Formen vorstellig werden (EBS: 56%), suchen ausländische Betroffene überwiegend bei Vorliegen schwerer EB-Formen (EBD: 65%) den

Kontakt zum EB-Haus Austria (Abbildungen B und C).  
 **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

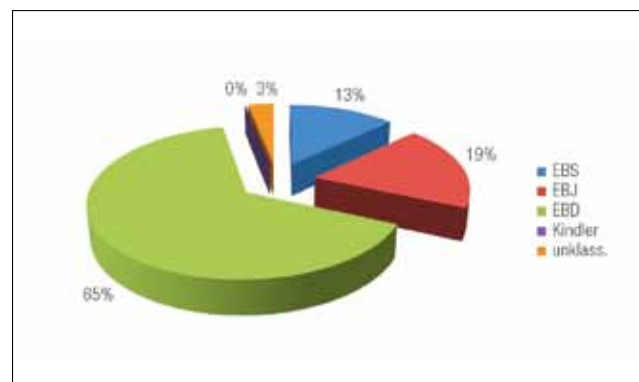
\* In Österreich rechnet man in Summe mit rund 500 EB-Betroffenen.



A) Anzahl der registrierten EB-Patienten in Österreich, dargestellt nach Bundesländern (n = 180)



B) Verteilung der Subtypen von EB-Betroffenen aus Österreich die im EB-Haus waren (% , n = 180)



C) Verteilung der Subtypen von EB-Betroffenen aus dem Ausland, die im EB-Haus waren (% , n = 193)



# Chronik

## Aus- und Weiterbildungsaktivitäten

Im Jahr 2012 wurden folgende Aus- und Weiterbildungsveranstaltungen von Mitarbeitern des EB-Hauses Austria wahrgenommen:

Datum	Veranstaltung	Ort
22.–24.02.2012	International Meeting on Rare Diseases: „Mechanisms and New Therapeutic Approaches“	Freiburg (D)
29.02.2012	Tag der Seltenen Erkrankungen (Rare Disease Day) 2012	Salzburg (A)
29.02.–02.03.2012	International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases	Basel (CH)
08.–09.03.2012	Training: „Practical Paediatric EB for Professionals“	Birmingham (UK)
14.03.2012	Vortrag: „Report on the Department of Dermatology, Kasturba Medical College Manipal (India)“, Dr. Raghavendra Rao	Salzburg (A)
18.–21.03.2012	World Immune Regulation Meeting	Davos (CH)
21.03.2012	Vortrag: „Regulatory memory in tissues“, Dr. Iris Gratz, Institute of Pathology, University of California, San Francisco	Salzburg (A)
27.–28.04.2012	Jahrestreffen 2012, Interreg-IV-Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder/Therapia per i bambini farfalla“	Salzburg (A)
16.05.2012	Resident's Forum, Österreichische Akademie für Dermatologische Fortbildung (OEADF)	St. Wolfgang (A)
17.–19.05.2012	Fortbildungstage, Österreichische Akademie für Dermatologische Fortbildung (OEADF)	St. Wolfgang (A)
23.–25.05.2012	22 <sup>nd</sup> Conference of the European Wound Management Association (EWMA): „Wound healing – different perspectives, one goal“	Wien (A)
23.–25.05.2012	6 <sup>th</sup> European Conference on Rare Diseases & Orphan Products	Brüssel (B)
21.–23.06.2012	1 <sup>st</sup> Eurasian Conference on Rare Diseases & Orphan Products and 3 <sup>rd</sup> All-Russian Conference for Rare Diseases and Rare Used Medical Technologies: „Lifeline“	Moskau (RU)
09.–11.07.2012	Summer School, National Center for Rare Diseases: „Clinical practice guidelines on rare diseases“	Rom (I)
13.–16.09.2012	DEBRA International Annual Congress 2012	Toronto (CA)
19.–22.09.2012	42 <sup>nd</sup> Annual ESDR Meeting (European Society for Dermatological Research)	Venedig (I)
25.–26.09.2012	Workshop on European Reference Networks (ERN), EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases)	Newcastle (UK)

<b>Datum</b>	<b>Veranstaltung</b>	<b>Ort</b>
04.–05. 10. 2012	Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten, Zentrum für seltene Krankheiten Salzburg	Salzburg (A)
04.–05. 10. 2012	Internationale Salzburger Wundtage, Österreichische Gesellschaft für Lymphologie	Salzburg (A)
05.–07. 10. 2012	1 <sup>st</sup> Conference of EB-CLINET (Clinical network of EB centres and experts), EB-Haus Austria	Salzburg (A)
08.–10. 10. 2012	Days of Molecular Medicine 2012: „The Translational Science of Rare Diseases: From Rare to Care“, American Association for the Advancement of Science (AAAS) und Institut für Molekulare Biotechnologie (IMBA)	Wien (A)
05.–07. 11. 2012	EB 2012, DEBRA International EB Research Conference	Marbella (E)

## Auszeichnungen und Ehrungen

Folgende Auszeichnungen und Ehrungen wurden Mitarbeitern des EB-Hauses im Jahr 2012 zuteil:

<b>Name</b> (alphabetisch)	<b>Auszeichnung</b>
Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer	Ferdinand von Hebra-Preis Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)
Mag. Jenny Breitenbach	Isidor Neumann Posterpreis Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)
Dr. Monika Ettinger	Bronzener Wissenschaftspreis Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Mag. Alfred Klausegger	Goldener Wissenschaftspreis Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Dr. Ulrich Koller	Bronzener Wissenschaftspreis Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Dr. Eva Murauer	Sanofi Aventis Preis Sanofi Stiftung zur Förderung der medizinischen Forschung in Österreich

# Publikationen

## Originalarbeiten

1. Shaiq PA, Klausegger A, Muzaffar F, Bauer JW, Khan MI, Khanum A, Qamar R, Raja GK: *Founder mutation c.676insC in three unrelated Kindler syndrome families belonging to a particular clan from Pakistan*. J Dermatol. Jul;39(7):640-1 (2012)
2. Shaiq PA, Klausegger A, Bauer JW, Azam M, Raja GK, Qamar R: *Compound heterozygous mutations p.Q1530X and 6103delG in COL7A1 causing recessive dystrophic epidermolysis bullosa in a Pakistani family*. J Dermatol. May;39(5):472-4 (2012)
3. Klausegger A, Wiednig M, Urban C, Reiter H, Bauer JW, Aberer W: *Successful allogeneic cord blood transplantation in a patient with Evans syndrome leads to correction of hereditary angioedema type I as secondary effect*. Bone Marrow Transplant, doi: 10.1038/bmt.2012.7 (2012)
4. Wagner M, Hintner H, Bauer JW, Oender K: *Gene expression – analysis of an epidermolysis bullosa simplex keratinocyte cell line by subtractive hybridization reveals impacts on cellular differentiation, migration and wound healing*. Exp Dermatol 21 (2): 111-117 (2012)
5. Wertheim-Tysarowska K, Sobczyńska-Tomaszewska A, Kowalewski C, Kutkowska-Kaźmierczak A, Woźniak K, Niepokój K, Klausegger A, Sypniewska-Jutkiewicz J, Stępień A, Bal J: *Novel and recurrent COL7A1 mutation in a Polish population*. Eur J Dermatol 22: 23-28 (2012)
6. Ettinger M, Peckl-Schmid D, Gruber C, Johnson TS, Mahnke K, Thalhamer J, Hintner H, Gratz IK, Bauer JW: *Targeting of the NC 16A collagen domain to dendritic cells induces tolerance to human type XVII collagen*. Exp Dermatol [Epub ahead of print] (2012)
7. Ettinger M, Peckl-Schmid D, Gruber C, Laimer M, K, Thalhamer J, Hintner H, Gratz IK and Bauer JW: *Transcutaneous gene gun delivery of hNC16A induces BPAG2-specific tolerance*. J Invest Dermat 132: 1665-1671 (2012)
8. Knaup J, Verwanger T, Gruber C, Ziegler V, Bauer JW, Krammer B: *Epidermolysis bullosa – a group of skin diseases with different causes but commonalities in gene expression*. Exp Dermatol 21(7):526-30 (2012)

## Übersichtsarbeiten, Reviews

1. Wally V, Murauer EM, Bauer JW: *Spliceosome-mediated trans-splicing: the therapeutic cut and paste*. J Invest Dermatol doi:10.1038/jid.2012.101 (2012)

## Vorträge, Abstracts

1. Bauer J, Hintner H, Brandl C, Breitenbach M, Breitenbach-Koller H: *Proteomic characterization of autism subtypes*. 9<sup>th</sup> International life science meeting, IMC FH Krems, Austria (2012)
2. Wally V, Lettner T, Peckl-Schmid D, Klausegger A, Murauer EM, Hintner H, Bauer JW: *IL-1beta as a therapeutic target in Epidermolysis bullosa simplex*. Annual Meeting of „European Society of Dermatological Research“, Venice, Italy (2012)

## Vorträge, Abstracts

1. Brandl C, Weber M, Giller M, Wimmer B, Amring M, Angerer T, Haslinger D, Karl T, Breitenbach M, Bauer J, Hintner H, Breitenbach-Koller H: *Differential protein expression of disease associated genes in Epidermolysis bullosa*. 40<sup>th</sup> Annual conference on yeasts, Smolenice, Slovakia, (77) (2012)
2. Lettner T, Klausegger A, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW, Wally V: *Molecular pathomechanisms in Dowling-Meara type epidermolysis bullosa simplex cell lines*. Exp. Dermatol 21(3);e7 (2012)

3. Wally V, Lettner T, Peckl-Schmid D, Klausegger A, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW: *IL-1beta as a therapeutic target in Epidermolysis bullosa simplex*. Exp. Dermatol 21(3);e7 (2012)
4. Murauer EM, Koller U, Hainzl S, Gruber C, Mayr E, Wally V, Bauer JW: *Reporter-based pre-evaluation of trans-splicing molecules improves endogenous COL7A1 mRNA repair*. EB 2012, Marbella, Spain (2012)
5. Gruber C, Koller U, Murauer EM, Hainzl S, Huettner C, South AP, Hintner H, Bauer JW: *Sequence optimization of RNA trans-splicing molecules increases the specificity of toxin induced cell death in a cancer gene therapy approach in vitro*. EB 2012, Marbella, Spain (2012)
6. Mayr E, Koller U, Murauer EM, Gruber C, Klausegger A, Bruckner-Tuderman L, Hintner H, Bauer JW: *Functional correction of mutations in murine and human COL7A1 by 5' trans-splicing*. EB 2012, Marbella, Spain (2012)
7. Koller U, Hainzl S, Klausegger A, Wally V, Murauer EM, Mayr E, Gruber C, Mitchell LG, Hintner H, Bauer JW: *Double RNA trans-splicing induced gene correction in epidermolysis bullosa*. EB 2012, Marbella, Spain (2012)
8. Breitenbach JS, Gruber C, Trost A, Bogner B, Hintner H, Bauer JW: *Gene expression studies on the mechanisms of impaired wound healing in recessive dystrophic epidermolysis bullosa*. Annual meeting of the Austrian Society for Dermatology and Venerology, P 49. (2012)
9. Koller U, Hainzl S, Klausegger A, Wally V, Murauer EM, Mayr E, Gruber C, Mitchell LG, Hintner H, Bauer JW: *Double RNA trans-splicing induced gene correction in epidermolysis bullosa*. J Invest Dermatol; 132(2); 93. (2012)
10. Huettner C, Gruber C, Lang R, Breitenbach J, Hintner H, Bauer JW: *Expression and regulation of cathelicidin in keratinocytes from patients with epidermolysis bullosa*. J Invest Dermatol 132(2);10 (2012)
11. Hainzl S, Koller U, Murauer EM, Tockner B, Wally V, Hintner H, Bauer JW: *Optimized high throughput screening system for RNA trans-splicing molecules for gene correction in epidermolysis bullosa*. J Invest Dermatol 132(2); 94. (2012)
12. Wally V, Lettner T, Klausegger A, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW: *IL-1beta as a therapeutic target in Epidermolysis bullosa simplex*. J Invest Dermatol 132(2); 50. (2012)
13. Tockner B, Murauer EM, Mayr E, Wally V, Koller U, Hainzl S, Hintner H, Bauer JW: *Screening for highly efficient RTMs to improve 3' trans-splicing for COL7A1 gene*. J Invest Dermatol 132(2); 95. (2012)
14. Mayr E, Koller U, Murauer EM, Gruber C, Klausegger A, Kaiser M, Hintner H, Bauer JW: *Functional correction of mutations in COL7A1 in a RDEB patient cellline via 5' trans-splicing*. J Invest Dermatol 132(2); 92. (2012)
15. Kitzmüller S, Ettinger M, Peckl-Schmid D, Bauer JW: *Characterization of T-cell subset and cytokine profiles in rejected skin grafts in an Epidermolysis Bullosa model system*. J Invest Dermatol 132(2); 4. (2012)
16. Klausegger A, Cox K, Grasern N, Wacha F, Murrell DF, Bauer JW: *Technical loss of heterozygosity (TLOH) in mutation analysis by a SNP located in the primer binding site in two cases of epidermolysis bullosa (eb)*. J Invest Dermatol 132(2); 98. (2012)
17. Kitzmüller S, Leb-Reichl VM, Ettinger M, Bauer JW: *Characterization of T-cell subsets and cytokine profiles in rejected skin grafts in an Epidermolysis Bullosa Model system*. ÖGAI Symposium 67. (2012)



# EB-Forschung international – Das Jahr 2012

## Vorwort

**Nur gemeinsam kommen wir weiter.** Bei einer seltenen Erkrankung wie EB ist internationale Vernetzung das Um und Auf. Vielleicht legt eine Forschergruppe in Stanford den Grundstein für eine Therapie, weil sie einen wichtigen Mechanismus entschlüsselt hat. Vielleicht führt ein Team in Singapur den Gedanken weiter und entwickelt daraus einen konkreten Therapieansatz, der in einem Modellsystem getestet wird. Vielleicht wendet sich dann jemand von dort an das EB-Haus Austria in Salzburg und an das Great Ormond Street Hospital in London, weil beides Spezialkliniken für „Schmetterlingskinder“ sind. Und vielleicht findet schließlich in diesen beiden Zentren eine gemeinsame Patientenstudie statt, durch die diese Therapie erstmals – unter strenger Kontrolle – die Patienten erreicht. Nur durch den kontinuierlichen Austausch und die intensive Zusammenarbeit von EB-Forschern weltweit kommen wir dem Ziel – Linderung und Heilung für EB – näher.

**EB 2012: Internationale EB-Forschungskonferenz.** Das wichtigste Ereignis im Bereich der EB-Forschung war die EB 2012, die internationale EB-Forschungskonferenz, die diesmal in Marbella (Spanien) stattfand. Alle drei Jahre kommen die weltweit wichtigsten Forschergruppen zusammen, um sich über die Krankheitsmechanismen, vor allem aber über Therapieansätze auszutauschen.

Die zentrale Frage eines solchen wissenschaftlichen Austausches: Welche Fortschritte hat es gegeben,

welche Möglichkeiten für die Zukunft ergeben sich daraus? Mehr über die EB 2012 und die Höhepunkte der letzten drei Jahre EB-Forschung



© R. HÄMETNER

lesen Sie auf S. 73f. Die Schwerpunkte der internationalen EB-Forschung werden in den kommenden Jahren sinnvollerweise in der Weiterführung dieser spannenden Entwicklungen liegen. Wie es Dr. Clare Robinson, DEBRA International Research Manager, ausdrückt: „Wir hoffen alle sehr, dass zum Zeitpunkt der nächsten EB-Forschungskonferenz, EB 2015, sich bereits einige dieser Forschungsfelder noch weiter in Richtung Anwendung am Patienten entwickelt haben.“




© N. BARGAL

Mag. Barbara Dissauer

**Vom Labor in die Klinik.** Das Thema Translation – also die Umsetzung von Laborergebnissen in Therapien – wird in der internationalen EB-Forschung immer wichtiger und hatte 2012 ganz besonderes Gewicht. Erstmals schrieb DEBRA Austria als Forschungsförderer für DEBRA International einen Fördertopf für kollaborative Forschungsprojekte aus, bei denen sich eine klinische Anwendung bereits deutlich abzeichnet. Mehr dazu finden Sie auf S. 75.

Forschung ist ein wenig wie ein Puzzle. An einer Ecke der Welt wird eine Entdeckung gemacht und in einem wissenschaftlichen Journal veröffentlicht. Eine Forscherin am anderen Ende des Erdballs liest davon, greift sie auf, und siehe da: Die Entdeckung ist genau das Puzzleteil das noch gefehlt hat.


Wir als DEBRA werden weiterhin ganz gezielt die Besten in der EB-Forschung fördern, damit die Puzzleteile sich letztlich zu einem Ganzen – Linderung bzw. Heilung für EB – zusammenfügen.  **Mag. Barbara Dissauer**, Forschungskordinatorin DEBRA Austria

## Peer-Review als Begutachtungsprozess

**Wer sind die Besten?** Hochwertige Forschung wird weltweit in der gleichen Art begutachtet: In einem sogenannten Peer-Review-Verfahren. Die Erfahrung hat gezeigt, dass man auf diese Weise die besten Projekte aus einer Vielzahl herausfiltert:

- **Ausschreibung:** Der Fördergeber schreibt öffentlich aus, welche Art von Projekten gefördert werden sollen (Forschungsgebiet, Anzahl der Projektpartner, Art der Institution, Laufzeit der Projekte, Förderhöhe); meist gibt es einen Einreichtermin.
- **Einreichungen:** Entweder sind sofort Vollanträge gefordert (= einstufiges Einreichverfahren) oder zunächst ein Kurzantrag (Projektskizze) und später –

bei den aussichtsreichsten Kandidaten – ein Vollantrag (= zweistufiges Einreichverfahren).

- **Begutachtung:** Ein Expertengremium aus dem Fachgebiet beurteilt die Projekte nach vorgegebenen Kriterien. Sie bewerten zunächst schriftlich die Anträge; die Endauswahl erfolgt dann im Rahmen einer Jurysitzung, bei der die Einzelbewertungen zusammengeführt werden und eine endgültige Reihung festgelegt wird.
- **Förderzusage:** Die erfolgreichen Antragsteller erhalten – entsprechend der verfügbaren Mittel im Fördertop – ein Angebot des Fördergebers, dieses Projekt zu finanzieren. Die Förderzusage kann auch Bedingungen enthalten (z.B. den Fokus auf ein bestimmtes Projektziel oder die Kürzung der veranschlagten Kosten). 

## MSAP: Medical and Scientific Advisory Panel

**Peer Review für DEBRA International.** DEBRA International wird von einem Expertengremium aus erstklassigen EB-Wissenschaftlern und -Klinikern beraten. Das sogenannte MSAP tritt üblicherweise zwei Mal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsprojekte zu begutachten und nach einem Punktesystem zu bewerten. Die Kriterien dabei sind:

- wissenschaftliche Qualität und Originalität
- Machbarkeit bezüglich Zeitrahmen und Projektressourcen
- Relevanz für EB (Potenzial für Diagnose und Therapie)

So wird gewährleistet, dass nicht die Meinung einzelner zur Auswahl von geförderten Projekten führt, sondern der strukturierte Austausch von einschlägigen Experten. Das Peer-Review-Verfahren ist ein wichtiges Instrument zur Qualitätssicherung in der Forschung.

### Mitglieder des MSAP

**Prof. Leena Bruckner-Tuderman** (Deutschland), Vorsitzende  
**Prof. Giovanna Zambruno** (Italien), Stellvertretende Vorsitzende  
**Prof. Robin Eady** (Großbritannien)

**Dr. Adrian Heagerty** (Großbritannien)

**Prof. Helmut Hintner** (Österreich)

**Prof. Peter Humphries** (Irland)

**Prof. Irene Leigh** (Großbritannien)

**Prof. Thomas Magin** (Deutschland)

**Dr. John Marshall** (Großbritannien)

**Dr. Jemima Mellerio** (Großbritannien)

**Prof. Lydia Sorokin** (Deutschland)

**Prof. Jouni Uitto** (USA) 



© DEBRA AUSTRIA

MSAP, v.l.n.r.: T. Magin, J. Mellerio, A. Heagerty, R. Eady, I. Leigh, J. Marshall, J. Uitto, H. Hintner, L. Bruckner-Tuderman, G. Meneguzzi, G. Zambruno, L. Sorokin

## Forschungsveranstaltungen

### Internationale EB-Forschungskonferenz in Marbella.

Alle drei Jahre organisiert DEBRA International eine EB-Forschungskonferenz. Die wichtigsten Ziele sind der wissenschaftliche Austausch über aktuelle Entwicklungen und die Herausforderungen der kommenden Jahre sowie die Definition von zukünftigen Schwerpunktthemen. Die EB 2012 fand von 5. bis 7. November in Marbella (Spanien) statt. Hier tauschten sich rund 120 Teilnehmer – weltweit führende EB-Wissenschaftler, Kliniker und Pharmaexperten – zu folgenden Forschungsfeldern aus:

**Proteintherapien:** Mehrere Forschergruppen, insbesondere in den USA, arbeiten an der Entwicklung von sogenannten Proteinersatztherapien. Das fehlende Protein wird z.B. mit Hilfe von Injektionen verabreicht und soll sich dann – an der richtigen Stelle – in der Haut ansiedeln. Manche Labors stehen kurz vor den ersten klinischen Studien. Auch die Pharmaindustrie ist bereits an der Entwicklung einer solchen Therapie für REBD beteiligt.

**Gentherapien:** Den ersten Machbarkeitsbeweis (Proof-of-Principle) für eine Gentherapie bei EB lieferte Prof.

Michele De Luca in Italien im Jahr 2006. Die Hautzellen eines JEB-Patienten waren im Labor korrigiert worden; daraus wurde dann Haut hergestellt und auf den Patienten transplantiert. Seitdem arbeiten verschiedene Gruppen an Gentherapien für verschiedene EB-Formen. Die regulativen Voraussetzungen sind zwar inzwischen restriktiver; allerdings bekam 2012 erstmalig eine Gentherapie eine Marktzulassung.

**Zelltherapien:** Knochenmarkstransplantation, mesenchymale Stammzellen (MSC), Fibroblasten und induzierte pluripotente Stammzellen (iPSC)

Die Erwartungen, die seit 2009 auf Zelltherapien ruhen, wurden nicht enttäuscht. Es finden bereits vielversprechende klinische Studien statt, bei denen Zellen (z.B. Fibroblasten oder MSC – die beide eine entzündungshemmende und wundheilungsfördernde Wirkung haben) verabreicht werden. Knochenmarkstransplantationen sind generell sehr riskant, können aber bei schweren EB-Formen zu einer Linderung der Erkrankung führen. Auch die Möglichkeiten von iPSC für EB werden getestet. Dieser Ansatz verspricht eine systemische Heilung, ist aber noch relativ weit von einer klinischen Anwendung entfernt.



Teilnehmer der EB 2012, Marbella

© DEBRA AUSTRIA

**Wundheilung und Hautkrebs:** Bei REBD sind Plattenepithelkarzinome – ein aggressiver Hautkrebs – die häufigste Todesursache. Daher untersuchen viele Gruppen die Ursachen und warum diese Krebsart bei EB so viel aggressiver ist als sonst. Es zeigte sich, dass die Mikroumgebung der REBD-Haut die Patienten besonders anfällig macht und die Tumore invasiver und metastasierender sind. Andere Gene scheinen hierbei eine verstärkende Rolle zu spielen, und auch die Signalwege zwischen den Zellen. Nun wird im Labor versucht, in diese Prozesse therapeutisch einzugreifen.

**Molekulare Therapien:** Unter bereits bekannten Wirkstoffen (Small Molecules) werden gezielt solche gesucht, die bei EB lindernd wirken könnten. Insbesondere konzentrieren sich derzeit einige Forscher auf Substanzen, die den kontinuierlichen Stresszustand, in dem sich EBS-Zellen befinden, reduzieren. Die Wirkstoffe könnten non-invasiv – etwa in Form von Cremes – verabreicht werden und Tausenden von EBS-Patienten helfen.

In den letzten drei Jahren erlebte die EB-Forschung einige Höhepunkte:

- Entdeckung neuer Gene, die für EB (mit)verantwortlich sind
- besseres Verständnis der sogenannten „Modifizier-Gene“, die eine große Rolle dabei spielen, wie schwer die Symptome ausgeprägt sind
- neue Technologien, die für die EB-Therapieentwicklung nützlich sein könnten (TALENS; Zinkfinger-nukleasen)
- Fortschritte bei der Entwicklung von Genkorrektur- und Proteintherapien
- Start von klinischen Studien im Bereich Zelltherapien

Die Beteiligung und das Interesse von Pharmavertretern bei der EB 2012 machen uns sehr zuversichtlich, dass sich bis zur EB 2015 einige dieser Forschungsfelder weiter in Richtung Anwendung am Patienten entwickeln und manche dann schon direkt zu einer Linderung für die Betroffenen beitragen. 🌸 **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria

**B**ei der EB 2012 in Marbella. DEBRA International lud im November zum EB-Forschungskongress nach Marbella ein – eine Stadt an der Costa del Sol, die bekannt ist für ihre herrlichen Strände und schönes Wetter. Wir dürften jedoch das Wetter aus Salzburg mitgenommen haben, denn an den drei Kongresstagen schüttete es wie aus Eimern.

Das Forschungsteam aus dem EB-Haus war durch Prof. Dr. Johann Bauer, Dr. Christina Gruber, Dr. Ulrich Koller, Dr. Eva Murauer und Dr. Elisabeth Mayr vertreten. Die Salzburger Delegation wurde noch von Prof. Dr. Helmut Hintner und Dr. Gabriela Pohla-Gubo verstärkt.

Der Kongress war in einzelne Themenschwerpunkte unterteilt, in denen hochkarätige Vertreter der EB-Forschung die aktuellen Entwicklungen aus den Berei-

chen Zell-, Protein-, Molekulartherapien sowie Wundheilung und Hautkrebs vorstellten. Hier referierte, um nur ein Beispiel zu nennen, Prof. David Woodley (University of Southern California) über eine Kolla-



Dr. Ulrich Koller, Dr. Christina Gruber (beide EB-Haus Austria) und Dr. Julio Salas (Mexico) beim Abendprogramm

© PRIVAT




gen-7-Proteintherapie, die bald auch in klinischen Studien am Patienten durchgeführt werden soll. Auch die Forschung im EB-Haus wurde durch Prof. Dr. Johann Bauers Vortrag über therapeutische Moleküle (Small Molecules) für die EBS-Therapie und anhand von Postern präsentiert.

Für uns Mitarbeiter des EB-Forschungslabors war dieses Meeting ein Highlight, da nur Themen rund um EB behandelt wurden und der Austausch mit anderen Forschungsgruppen intensiviert werden konnte. Es ergaben sich zahlreiche interessante Gespräche, die neuen Input für unsere eigene Arbeit lieferten und zu neuen Kooperationen führten. Die EB 2012 war für uns alle



© PRIVAT

sehr motivierend und gab neuen Ansporn, die Forschung und die Entwicklung von Therapien für EB-Patienten weiter voranzutreiben.  **Dr. Christina Gruber**, Forschungslabor im EB-Haus Austria

**Fördertopf für Therapieentwicklung: Expertensitzung in Wien.** Erstmals wurde 2012 ein DEBRA Fördertopf für Forschungsprojekte ausgeschrieben, bei denen sich eine klinische Anwendung bereits deutlich abzeichnet.

Die Entwicklung von Therapien ist sehr teuer und dauert wesentlich länger als ein Projekt in der Grundlagenforschung. Außerdem sollte bei dieser Ausschrei-

bung mindestens ein weiterer akademischer, klinischer oder pharmazeutischer Partner beteiligt sein, der zusätzliche Expertise einbringt – z.B. wie man ein Medikament durch den Zulassungsprozess führt.

Von den rund zwanzig eingereichten Projekten schafften es neun in die Endauswahl. Bei der Jurysitzung, die im März 2012 in Wien stattfand, wurden davon fünf zur Förderung empfohlen.



© DEBRA AUSTRIA

Expertensitzung in Wien, März 2012

Allerdings merkte die internationale Expertenjury an, dass noch keines der Projekte die erwartete Klinikreife aufweist. Es wurde daher empfohlen, jeweils nur Teile der fünf vielversprechendsten Projekte zu fördern, damit sich diese noch weiter in Richtung Klinik entwickeln können. Der Fördertopf wird also diesmal nicht ganz ausgeschöpft, was durchaus sinnvoll ist: Eine Folgeausschreibung ist in etwa drei bis fünf Jahren geplant.  **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria

# Projektübersicht

## Projektbeschreibung

### **Inhibitoren der plasminogen Kaskade: Mögliche Behandlung des epithelialen Adhäsionsdefekts und der Tumorbildung bei EBJ-Patienten**

**Originaltitel: Inhibitors of the plasminogen cascade: a possible treatment for the epithelial adhesion defect and tumor formation in JEB patients**

Der Zusammenbruch der Hautstruktur (extrazelluläre Matrix) führt zu Zellabbau, -migration und Tumorentwicklung. Durch das Fehlen des Proteins Laminin-332 bei EBJ ist die Einlagerung eines weiteren Moleküls namens Perlecan behindert. Dadurch wird die Produktion des Enzyms uPA angekurbelt und der Abbau der extrazellulären Matrix begünstigt.

Die Mechanismen, die die uPA-Aktivität regulieren, wurden erfolgreich entschlüsselt. Es zeigte sich, dass die Bildung von interzellulären Verbindungen (Multiproteinkomplexe, die Zellen innerhalb von Geweben zusammenhalten) notwendig ist, um die Einlagerung von Perlecan zu fördern und die uPA-Aktivität zu hemmen. Es wurde auch gezeigt, dass Krebs-

### **Entwicklung und genetische Reparatur von induzierten pluripotenten Stammzellen bei REBD**

**Originaltitel: Development and genetic repair of induced pluripotent stem cells in RDEB**

Forscherguppen in Japan und den USA haben gezeigt, dass normale Hautzellen in einen stammzellähnlichen Zustand zurückverwandelt werden können. Diese rückprogrammierten Zellen nennt man induzierte pluripotente Stammzellen (iPSC). Diese sind patientenspezifisch (provozieren daher keine Immunabwehrreaktion), verhalten sich wie embryonale Stammzellen und können in fast jedes Gewebe des Körpers, z.B. in Hautzellen, ausdifferenziert werden. Ziel ist es, die Anwendungsmöglichkeiten

der iPSC-Technologie für EB zu erforschen. Im Rahmen des Projekts konnten aus den Fibroblasten eines REBD-Patienten sowie von Mäusen, die ein EB-artiges Krankheitsbild aufwiesen, erfolgreich iPSC hergestellt werden. Die Methoden der Rückprogrammierung müssen allerdings noch verfeinert werden. Für die genetische Reparatur wurde zunächst die Technik der homologen Rekombination angewandt. Nun soll eine noch gezieltere und hocheffiziente neue Technologie, genannt TALEN,

### **Transplantation von Hautzellen aus Haarfollikeln als therapeutischer Ansatz für REBD**

**Originaltitel: Transplantation of Hair Follicle Dermal Cells as a Therapeutic Approach for RDEB**

Mehrere Patientenstudien haben bestätigt, dass Zelltherapien sehr vielversprechend für die Behandlung von REBD sind. Es wurde gezeigt, dass Knochenmarkszellen von gesunden Individuen nach Injektion in REBD-Patienten zur Haut wandern und dort das fehlende Kollagen-7-Protein erzeugen. Die zelltherapeutische Behandlung führte zu einer signifikanten Verbesserung des Hautbildes. Ziel des Projekts ist es zu untersuchen, ob Zellen verschiedener Körperregionen effizienter zum sel-

ben Ergebnis führen. Insbesondere könnten sich Hautzellen aus Haarfollikeln, die aus der Haut entstehen und die Fähigkeit zur natürlichen Wundheilung sowie stammzellähnliche Eigenschaften besitzen, besonders gut für diese Therapieform eignen. Bevor das am Patienten getestet werden kann, muss die Hypothese in Tiermodellen überprüft werden. Zuerst wird getestet, ob aus Haarfollikeln stammende Hautzellen nach der Injektion gezielt zur Wunde wandern und zur Wundheilung bei-

### Eckdaten

zellen kein Perlecan einlagern und ebenfalls eine erhöhte uPA-Aktivität aufweisen, was die Invasion der Tumorzellen begünstigt.

Durch Unterbrechung dieser Enzymaktivität (= plasminogene Kaskade) durch uPA-Hemmstoffe kann die Invasion der Krebszellen signifikant reduziert werden – ein vielversprechender Ansatz für die Behandlung von EB-Tumoren. Außerdem könnten uPA-Hemmstoffe bei non-Herlitz EBJ den epithelialen Adhäsionsdefekt korrigieren.

**Stand:** Endbericht, März 2013

**Forscher:** Dr. Laurent Gagnoux-Palacios

**Standort:** A.D.S.M. Association pour le Développement des Sciences Médicales, Faculté de Médecine, Nizza, Frankreich

**Laufzeit:** 3 Jahre (Nov 2009 – Feb 2013)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

eingesetzt werden, um den genetischen Defekt zu korrigieren. Die Durchführbarkeit wird zunächst in einem EB-Mausmodell getestet: Dafür werden iPS-Zellen hergestellt, der Gendefekt wird repariert, und aus diesen korrigierten Stammzellen werden wieder spezifische Zellen, z.B. Hautzellen, hergestellt. Danach werden verschiedene Behandlungsweisen getestet: z.B. die in-vitro-Herstellung von gesunder Haut, die später transplantiert wird, oder die lokale bzw. systemische Injektion von Progenitorzellen (= Vorläuferzellen).

**Stand:** Endbericht, Oktober 2012

**Forscher:** Dr. Josef Penninger

**Standort:** IMBA Institut für Molekulare Biotechnologie, Wien, Österreich

**Laufzeit:** 2 Jahre (Nov 2009 – Okt 2011) und 6 Monate Interimsförderung (Grant extension) (Feb – Jul 2012)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

tragen. Danach wird geprüft, ob sie in einem REBD-Mausmodell Kollagen 7 produzieren und die normalen Hautfunktionen regenerieren können. Zuletzt soll am kultivierten Hautmodell untersucht werden, ob Haarfollikel-Hautzellen den Zusammenhalt und das Wachstum der Zellen der oberen Hautschicht (Epidermis) bei REBD-Patienten unterstützen. Dies würde künftig neue therapeutische Interventionsmöglichkeiten eröffnen.

**Stand:** Zwischenbericht, August 2012

**Forscher:** Prof. Colin Jahoda

**Standort:** Durham University, School of Biological and Biomedical Sciences, Durham, Großbritannien

**Laufzeit:** 2 Jahre (Jun 2011 – Jun 2013)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

## Internationale Forschungsprojekte

### Projektbeschreibung

#### **Pathologische und immunologische Analyse von Plattenepithelkarzinomen bei REBD für die Entwicklung von neuen Biomarkern**

**Originaltitel: Pathological and immunological analysis of RDEB-SCC for the development of novel biomarkers**

REBD-Betroffene haben ein 70-fach erhöhtes Risiko, an Plattenepithelkarzinomen zu erkranken, die bei REBD viel aggressiver, invasiver und metastasierender sind als normalerweise. In der Genexpression besteht zwischen REBD- und nicht-REBD-Plattenepithelkarzinomen nur wenig Unterschied; es muss also eine andere Ursache für die erhöhte Invasivität der Tumore bei REBD geben.

Es ist erwiesen, dass sich die Mikroumgebung des

Tumors zwischen REBD und nicht-REBD-Patienten stark unterscheidet; daher ist es wahrscheinlich, dass sie deren Invasivität beeinflusst. Die Tumormikroumgebung besteht aus Proteinen, Blutzellen, Blutgefäßen und Fibroblasten (= kollagenproduzierende Zellen, die eine wichtige Rolle beim Aufbau der extrazellulären Matrix spielen, die die Zellen zusammenhält).

Im Rahmen des Projekts wurde gezeigt, dass Fib-

#### **Organo-Anion-Transporter 1B3 als therapeutisches Ziel für REBD-assoziierte Plattenepithelkarzinome**

**Originaltitel: Organic anion transporter 1B3 as a therapeutic target of RDEB associated squamous cell carcinoma**

Leider entwickeln insbesondere EBD-Betroffene sehr oft lebensbedrohlichen Hautkrebs, dessen Ursachen immer noch relativ unklar sind. Effiziente Behandlungsmethoden für diese Folgeerscheinung von EBD sind dringend notwendig.

Es wurde ein Protein namens Organo-Anion-Transporter 1B3 (OATP1B3) identifiziert, das sowohl bei EBD als auch bei UV-induziertem Hautkrebs auftritt. OATP1B3 transportiert gelöste organische Stoffe

durch die Blutbahn in die Leber und tritt normalerweise in der Leber auf. Jüngste Forschungsergebnisse zeigten, dass es auch bei Dickdarm-, Lungen- und Brustkrebs auftritt. Da das Protein Wirkstoffe in Zellen einschleusen kann, könnte es für eine Krebstherapie genutzt werden. In diesem Projekt wurde bestätigt, dass OATP1B3 auch bei EBD und UV-induziertem Hautkrebs eine deutlich stärkere Expression aufweist als normalerweise. Diese Ex-

#### **Intelligent-funktionelle Wundabdeckung für die Wundheilung bei REBD**

**Originaltitel: Advanced Smart Functional Dressing for RDEB Wound Repair**

Eine besondere Herausforderung für EB-Betroffene ist das Vorhandensein von hartnäckigen, nicht abheilenden Wunden. Ziel des Projekts war es, ein hochentwickeltes Wundabdecksystem für die Behandlung von REBD-Wunden herzustellen. Eine solche Wundabdeckung sollte nicht nur als Verschlussystem, Schutz und mechanische Barriere fungieren, sondern zusätzlich lokal Kollagen-7-Gen absondern, das Patienten mit REBD fehlt. Außer-

dem sollten lebende Zellen enthalten sein, die entzündungshemmend und wachstumsfördernd wirken. Eine Hydrogel-Abdeckung wurde deshalb gewählt, weil lokal angewandte Therapien von den Patienten üblicherweise gut angenommen werden, Hydrogel-Wundabdeckungen einfach anzuwenden sind und nicht zuletzt, weil sie sich sowohl für kleine als auch große Hautareale eignen.

Im Rahmen dieses Projekts konnte erfolgreich eine



## Eckdaten

roblasten in der Nähe von Tumoren ihr Verhalten ändern und die Krebszellen invasiver machen. Es fanden sich über 100 Proteine in hohen Mengen in der Tumor-Mikroumgebung, die normalerweise weder in Plattenepithelkarzinomen noch in gesunder Haut in signifikanter Menge vorkommen. Es ist wahrscheinlich, dass eines oder mehrere dieser Proteine die Invasivität der REBD-Tumore verursachen. Nun wird getestet, ob und welche Proteine Fibroblasten aus REBD-Plattenepithelkarzinomen in aggressive, krebsfördernde Fibroblasten umwandeln.

**Stand:** Endbericht, März 2013

**Forscher:** Dr. John F. Marshall

**Standort:** Queen Mary University of London, Barts and London Medical School, Institute of Cancer, Centre for Tumour Biology, London, Großbritannien

**Laufzeit:** 2 Jahre (Nov 2010 – Okt 2012)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

pression wird durch COL7A1, das bei EBD mutierte Gen, reguliert, und zwar sowohl in Hauttumoren von EBD-Patienten als auch von nicht-EB-Betroffenen. Es wurde auch nachgewiesen, dass OATP1B3 den Transport von Wirkstoffen und Toxinen in Krebszellen unterstützen kann. Die Ergebnisse müssen vor einer klinischen Nutzbarkeit noch validiert werden, aber – basierend auf den erlangten Erkenntnissen – kann man darauf hoffen, dass OATP1B3 ein therapeutisches Ziel (therapeutic target) bei Hautkrebs sein könnte.

**Stand:** Endbericht, März 2012

**Forscher:** Dr. Andrew P. South

**Standort:** Ninewells Hospital and Medical School, Centre for Oncology and Molecular Medicine, Dundee, Großbritannien

**Laufzeit:** 1 Jahr (Jän 2011 – Jän 2012)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

solche intelligent-funktionelle Hydrogel-Wundabdeckung entwickelt werden, die mindestens eine Woche lang Stammzellen, therapeutische Proteine oder Gene an die Haut abgibt. Es wurde nachgewiesen, dass sie keine zelltoxischen Auswirkungen hat. Bei Raumtemperatur ist die Wundabdeckung flüssig; nach dem Auftragen auf die Wundareale wird sie zu einer gelartigen Schutzhülle, die geformt und angepasst werden kann.

**Stand:** Endbericht, März 2012

**Forscher:** Dr. Wenxin Wang

**Standort:** NUIG National University of Ireland, Galway, Department of Mechanical and Biomedical Engineering, Galway, Ireland

**Laufzeit:** ~ 2 Jahre (Okt 2009 – Dez 2011)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

### Projektbeschreibung

#### **Charakterisierung der chronischen Zell- und Gewebsentzündung bei REBD**

**Originaltitel: Characterization of cellular and tissue chronic inflammation in RDEB**

Zwei Hauptprobleme von REBD-Betroffenen sind Vernarbungen und ein erhöhtes Hautkrebsrisiko als Folge von chronischen Wunden. Bei beiden Entwicklungen besteht ein Zusammenhang mit einer chronischen Entzündung der Haut. Es ist jedoch unklar, wie man diese am besten verhindern kann. Diese Studie soll zum Verständnis des chronischen Entzündungszustandes bei REBD-Patienten beitragen. Es wird untersucht, welche Anzahl und Typen von Entzündungszellen und -molekülen in der Haut und im Blut vorkommen und wie sie die Entzündung und die Nachfolgeprobleme verursachen.

Aus den Rändern von chronischen Wunden wurden Proben entnommen, auf vorhandene Gene und Entzündungszellen untersucht und mit gesunden Hautarealen derselben Person sowie von gesunden Menschen verglichen. Bei den REBD-Hautproben wiesen mehrere Gene eine signifikant erhöhte Aktivität auf – einige davon spielen beim natürlichen Regenerationsprozess von Gewebe eine Rolle, andere bei der Entwicklung von Tumoren. Diese Gene könnten wichtige therapeutische Ziele darstellen. Anhand von Blutproben derselben Testpersonen werden die Aktivitäten von entzündungsassoziierten

#### **Test des therapeutischen Potentials von induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC) bei EBS**

**Originaltitel: Testing the Therapeutic Potential of Induced Pluripotent Stem Cells (iPSC) for EBS**

Eine Stammzell-Gentherapie ist für manche EB-Patienten die einzige Möglichkeit einer permanenten und systemischen Heilung. Die Entdeckung, dass adulte humane Hautzellen in einen stammzellähnlichen Zustand rückprogrammiert – und danach in spezifische Zellen (z.B. Hautzellen) ausdifferenziert – werden können, stellte einen Wendepunkt in der Stammzellbiologie und regenerativen Medizin dar. Das therapeutische Potenzial solcher induzierter pluripotenter Stammzellen (iPSC) für die Reparatur und Regeneration von Gewebe ist enorm.

Ethische Bedenken wie bei der embryonalen Stammzelltechnologie fallen weg; außerdem ist keine Immunabwehrreaktion zu befürchten, die bei embryonalen Stammzellen auftreten könnte. Diese Studie beschäftigt sich mit möglichen Hindernissen und Sicherheitsrisiken, die bei der therapeutischen Nutzung von iPSC auftreten könnten. Folgende Ergebnisse wurden erzielt:

- Da die Rückprogrammierung mit Hilfe von viralen Vektoren als unsicher gilt, wurde eine nicht-genetische Rückprogrammierungsmethode auf der

#### **Identifizierung von Kollagen-7-produzierenden Zellen im menschlichen Knochenmark und Nabelschnurblut**

**Originaltitel: Identification of collagen type VII-producing cells in human bone marrow and cord blood**

Ziel ist es, eine Behandlung zu entwickeln, die EB-Betroffene systemisch heilt. Es konnte gezeigt werden, dass eine normale Knochenmarkstransplantation Zellen zuführt, die Kollagen 7 produzieren, zu den wunden Hautarealen wandern und dort die Wundheilung fördern. Es wurde nachgewiesen,

welche Knochenmarkszellen das Kollagen 7 erzeugen. Außerdem können nun jene Zellen isoliert werden, die besser in der Lage sind, sich in den Wundarealen anzusiedeln als die anderen blutbildenden Zellen im Knochenmark und Nabelschnurblut. Derzeit wird versucht, diese besonderen Zellen

## Eckdaten

ten Molekülen sowie Bewegungsmuster von Entzündungszellen in der Blutbahn untersucht. Ein solches biochemisches Profil des chronischen Entzündungszustandes bei REBD soll den Krankheitsverlauf zu Vernarbungen und erhöhtem Hautkrebsrisiko besser erklären.

Die Hoffnung ist, biologische Marker für die Verlaufskontrolle zu finden, die die Entwicklung von Komplikationen anzeigen bevor sie auftreten. Weiters soll es möglich werden, in die entschlüsselten Prozesse einzugreifen, um den Verlauf von REBD positiv zu beeinflussen.

**Stand:** Zwischenbericht, März 2013

**Forscher:** Prof. John McGrath

**Standort:** King's College London, School of Medicine, St John's Institute of Dermatology, Dermatology Research Laboratories, London, Großbritannien

**Laufzeit:** ~ 2,5 Jahre (Sep 2010 – Jun 2013)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International, Jackson Gabriel Silver Fund (JGS)

Basis von mRNAs (messenger RNA; Boten-RNA) entwickelt.

- Eine effiziente Methode, humane iPSC wieder in Keratinozyten auszdifferenzieren, wurde etabliert.
- Es gelang mit Hilfe von Zinkfinger-nukleasen (ZFN), das mutierte Keratin-14-Gen bei einem EBS-Dowling-Meara-Patienten sicher und effizient zu deaktivieren.

Um die Stabilität und Gewebeverträglichkeit (Histokompatibilität) von aus iPSC gewonnenen Keratinozyten zu testen, werden diese derzeit mit normalen Keratinozyten verglichen.

**Stand:** Zwischenbericht, März 2013

**Forscher:** Prof. Dennis Roop

**Standort:** University of Colorado Denver Anschutz Medical Campus, Department of Dermatology, Aurora, USA

**Laufzeit:** 3 Jahre (Jul 2010 – Jun 2013)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

zu vermehren, um eine klinisch relevante Menge zur Verfügung zu haben.

Das ist ein neuer stammzelltherapeutischer Ansatz, bei dem Zellen von einem Organ (Knochenmark) für die Reparatur eines anderen Organs verwendet werden (Haut). Dieses Modell eröffnet völlig neue Möglichkeiten für die regenerative Medizin.

**Stand:** Endbericht, März 2013

**Forscher:** Dr. Jakub Tolar

**Standort:** University of Minnesota, Department of Pediatric Hematology – Oncology / Blood and Bone Marrow Transplantation, Minneapolis, USA

**Laufzeit:** 2,5 Jahre (Jul 2010 – Dez 2012)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International, Jackson Gabriel Silver Fund (JGS)

### Projektbeschreibung

#### **Molekulare Therapie für REBD-assoziiertes Plattenepithelkarzinom**

**Originaltitel: Molecular therapy for RDEB-associated squamous cell carcinoma**

Ziel dieser vorklinischen Studie war es, die Rolle von Lamininen und deren Rezeptoren in der Haut bei der Entwicklung von Plattenepithelkarzinomen (einer aggressiven Form von Hautkrebs) bei REBD zu untersuchen. Die Grundannahme war, dass die Lamini-ne und deren Rezeptoren entscheidende Funktionen bei der Interaktion zwischen Epithelzellen und der außerzellulären Umgebung haben. Beispielsweise rufen bestimmte Signale von Laminin-332 Veränderungen in den Krebszellen hervor, die zu Invasion

und Metastasenbildung führen. Hauptverantwortlich für die Weiterleitung des Signals in die Zellen ist der Rezeptor  $\beta 4$  Integrin. In diese Signalwege kann therapeutisch eingegriffen werden.

Außerdem wurden die Effekte von monoklonalen Antikörpern auf die Hauptdomänen des Laminin-332-Moleküls untersucht. Diese Domänen (= funktionelle Untereinheiten von Genen) sind in normalem Gewebe nicht vorhanden, in invasiven Plattenepithelkarzinomen und REBD-Tumoren jedoch schon.

#### **Entwicklung von Gentransfer-Vektoren für REBD**

**Originaltitel: Development of gene transfer vectors for recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB)**

Ziel des Projekts ist es, eine Gentherapie für REBD zu entwickeln, bei der zunächst epidermale Stammzellen aus der Haut des Patienten entnommen und mit Hilfe von Vektoren (= Transportvehikel, die genetisches Material in Zielzellen einschleusen) genetisch modifiziert werden. Danach kann aus den korrigierten Zellen im Labor gesunde Haut kultiviert und dem Patienten transplantiert werden.

Bisher basierte dieser Ansatz auf dem Einsatz von Retroviren für die Genkorrektur. Die Sicherheit von Retroviren gilt jedoch mittlerweile als sehr bedenk-

lich, weil das therapeutische Gen unkontrolliert in das Genom eingebracht wird.

Im Rahmen des Projekts soll daher eine sichere, non-virale Methode entwickelt werden, bei der das defekte, krankheitsverursachende Gen direkt korrigiert wird. Mit Hilfe einer Technologie namens „Sleeping Beauty Transposition System (SBTS)“, die sogenannte Transposons („springende Gene“) nutzt, soll das therapeutische Gen sicher in das Genom eingebracht werden.

Ein solcher non-viraler SBTS-Vektor wurde erfolg-

#### **Entwicklung von optimierten Trans-Splicing-Molekülen für die Hauptformen von EB**

**Originaltitel: Development of improved trans-splicing molecules for major types of epidermolysis bullosa**

Mit Hilfe der sogenannten SMaRT-Technologie (= Trans-Splicing oder „Genschere“) kann der mutierte Genabschnitt in den Hautzellen gezielt durch einen korrekten ausgetauscht werden. Um ein bestimmtes Gen zu reparieren, muss zunächst ein Reparaturmolekül (genannt PTM) entwickelt werden, das den korrekten Genabschnitt in die Zelle einbringt. Sehr wichtig bei den Reparaturmolekülen

ist eine Erkennungsdomäne, die das Ziel-Gen sehr spezifisch erkennt und an sich bindet, um den Austausch des Fragments zu ermöglichen. Da es nicht möglich ist, die perfekte Erkennungsdomäne vorab zu definieren, wurde eine Methode entwickelt, die es erlaubt, aus einer Vielzahl von Erkennungsdomänen die effizientesten herauszufinden. Die Screeningmethode basiert auf fluoreszierenden Pro-



## Eckdaten

Wenn man sie mit einem nicht-toxischen Wirkstoff blockiert, werden auch die Zellwanderung und Zellinvasion gehemmt. Auch hier scheint großes therapeutisches Potenzial für eine Reduktion der Tumorprogression gegeben zu sein.

In einem nächsten Schritt soll eine größere Menge von REBD-Tumorproben von unterschiedlichen Patienten untersucht werden. In gemeinsamen Studien mit zwei neuen Partnern – Bristol-Meyers-Squibb (BMS) und Cephalon Corporation – werden die Ergebnisse weiter in Richtung klinische Anwendung geführt.

**Stand:** Endbericht, Juni 2012

**Forscher:** Prof. Peter Marinkovich

**Standort:** Stanford University School of Medicine, Stanford, California, USA

**Laufzeit:** 1 Jahr (Jän 2011 – Dez 2011)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

reich konstruiert: Er ist in der Lage, ein korrigiertes Kollagen-7-Gen in das Genom zu transportieren und dort stabil zu integrieren. Das korrigierte Gen produzierte eine normale Menge des Kollagen-7-Proteins. Parallel dazu wurde noch eine Reihe von weiteren non-viralen Vektoren entwickelt, die sich speziell für die Integration von besonders großen Genen wie das Kollagen-7-Gen eignen.

Im nächsten Schritt muss nun die Effizienz der verschiedenen Vektoren verglichen und optimiert werden. Danach werden sie im Mausmodell getestet.

**Stand:** Zwischenbericht, März 2013

**Forscher:** Dr. Alessandra Recchia

**Standort:** Centre for Regenerative Medicine, University of Modena and Reggio Emilia, Modena, Italien

**Laufzeit:** 2,5 Jahre (Feb 2011 – Jul 2013)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

teinen, die dann leuchten, wenn ein PTM eine hohe Funktionalität aufweist. Mit Hilfe dieses Screenings konnten nun die optimalen Reparaturmoleküle für vier EB-Hauptgene (Kollagen 7, Kollagen 17, Keratin 5 und Plektin) selektiert werden.

**Stand:** Zwischenbericht, Februar 2013

**Forscher:** Prof. Johann Bauer

**Standort:** Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg, Univ.-Klinik für Dermatologie und EB-Haus Austria, Salzburg, Österreich

**Laufzeit:** 3 Jahre (Mär 2012 – Feb 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

### Projektbeschreibung

#### **Mutationsunabhängige therapeutische Ziele für die Behandlung von EBS**

##### **Originaltitel: Mutation-independent therapeutic targets for treatment of EBS**

Betroffene der schwerwiegenden EBS-Form Dowling-Meara (EBS-DM) entwickeln besonders bei mechanischer Belastung, die für den Körper Stresswirkung bedeutet, Blasen. Bei Stressprüfungen an Zelllinien und -kulturen zeigte sich, dass EBS-DM-Zellen neben der krankheitsverursachenden Keratin-Mutation auch ohne mechanische Einwirkung einen

kontinuierlichen Stresszustand aufweisen. In Pilotstudien gelang es durch Blockierung der ständig aktiven Stresssignale, dass die Hautzellen wieder normale Keratinfilamente (= fadenförmige Zellstrukturen) bildeten und besser aneinander hafteten. Auf Basis dieser Erkenntnisse wurden einige Wirkstoffkandidaten identifiziert, die die Blasenbildung bei

#### **Therapeutisches Potential von Stammzellen aus humanem Nabelschnurblut in REBD-Tiermodellen**

##### **Originaltitel: Therapeutic Potential of Human Umbilical Cord Blood-Derived Stem Cells in RDEB Animal Models**

Allogene (= von Fremdspendern) Stammzelltransplantationen bei sieben Kindern mit REBD führten zu einer Verbesserung des klinischen Erscheinungsbildes. Obwohl sich nach der Transplantation Kollagen 7 in der Haut der Patienten nachweisen ließ, konnten nur wenige Ankerfibrillen – die zum Großteil aus Kollagen 7 bestehen und für die Verankerung der Hautschichten verantwortlich sind – gefunden werden.

Bis dato gibt es noch einige ungeklärte Fragen, be-

vor eine effektive Stammzelltherapie für REBD etabliert werden kann. Eine der Hauptfragen ist, welche die tatsächlich wirksamen Zellen im Nabelschnurblut sind und ob diese isoliert, expandiert und mit Blut oder Knochenmark mitverabreicht werden können. Andere zentrale Fragen betreffen die Aktivitäten der Spenderzellen innerhalb des Empfängers nach der Transplantation: Ob sie vermehrt absterben, überleben oder sich teilen, wohin sie nach der Injektion wandern und ob sie sich in anderen Or-

#### **Fibrotische Mechanismen und ihre Prävention mit Losartan bei REBD in vivo**

##### **Originaltitel: Recessive dystrophic EB, Mechanisms of fibrosis and its prevention with losartan in vivo**

Ziel ist es, die Narbenbildung und Fibrose bei REBD zu vermindern. Fibrose ist eine krankhafte Vermehrung des Bindegewebes, was zu Vernarbung und Verhärtung des Gewebes führt und meist eine Funktionsstörung zur Folge hat. Es sollen Small Molecules\* identifiziert und getestet werden, die antifibrotisch wirken und so die progressive Narbenbildung verhindern. Die Hoffnung ist, dass weichere und weniger vernarbte Haut auch weniger anfällig für die Bildung von Plattenepithelkarzinomen ist.

In experimentellen und vorklinischen Studien am Mausmodell und in Hautzellen wird zunächst untersucht, wie das Fibrose-fördernde Molekül TGF- $\beta$  in der Haut von REBD-Betroffenen wirkt. Es ist bekannt, dass TGF- $\beta$  bei vielen Erkrankungen eine profibrotische Rolle spielt, allerdings ist der Einfluss immer krankheits- und gewebspezifisch. Daher muss die genaue Wirkungsweise bei REBD entschlüsselt werden, bevor entsprechende Hemmstoffe (Inhibitoren) getestet werden. Besonders inte-

\* Small Molecules sind bereits bekannte pharmakologische Wirkstoffe, die durch ihre geringe Größe in Zellen eindringen und dort ihre Wirkung entfalten können.

## Eckdaten

EBS vermindern oder sogar verhindern könnten. Um die Hypothese zu testen, wurden die Pilotexperimente mit Hilfe von Zellen, in denen das mutierte Keratin-14-Protein fluoresziert, wiederholt und bestätigt. Es konnten noch drei zusätzliche Wirkstoffkandidaten identifiziert werden.

Die Auswahl von Wirkstoffkandidaten wird nun im Hinblick auf ihre Effekte auf das Hautbild und ihre potenziellen Nebenwirkungen weiter optimiert.

**Stand:** Zwischenbericht, März 2013

**Forscher:** Prof. Ellen Birgitte Lane

**Standort:** Institute of Medical Biology, Singapur

**Laufzeit:** 3 Jahre (Apr 2012 – Mär 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

genen anreichern. Diese Mechanismen müssen entschlüsselt werden, um eine wirksame allogene Stammzelltherapie entwickeln zu können.

Im Rahmen des Projekts werden zwei neue Stammzelltypen aus humanem Nabelschnurblut in einem transgenen (= genetisch modifizierten) REBD-Tiermodell und einem humanen kultivierten REBD-Hautmodell getestet. Sie werden auf ihre Fähigkeit untersucht, das Krankheitsbild zu korrigieren. Die Aktivitäten der Stammzellen innerhalb des Empfängertieres werden mittels Echtzeit- und 3D-Imaging verfolgt.

**Stand:** Antrag, September 2011

**Forscher:** Prof. Mitchell S. Cairo

**Standort:** New York Medical College, Cairo Laboratory, New York, USA

**Laufzeit:** 2 Jahre (Jul 2012 – Jun 2014)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

ressant ist Losartan, ein bereits zugelassenes blutdrucksenkendes Mittel: Es hat neben seiner blutdrucksenkenden auch eine antifibrotische Wirkung und wurde schon bei anderen Erbkrankheiten erfolgreich angewendet, um fibrotische Veränderungen zu verhindern.

In ersten Experimenten wurden REBD-Mäuse mit Losartan behandelt. Innerhalb des Behandlungszeitraums von zwei Monaten war ein gewisser positiver Effekt festzustellen, z.B. verzögerte sich die Verwachsung der Finger. Nun sollen verschiedene Dosen und Behandlungszeiträume getestet werden.

**Stand:** Zwischenbericht, März 2013

**Forscher:** Prof. Leena Bruckner-Tuderman

**Standort:** Universitätsklinikum Freiburg, Universitäts-Hautklinik, Freiburg, Deutschland

**Laufzeit:** 3 Jahre (Apr 2012 – Mär 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

## Internationale Forschungsprojekte

### Projektbeschreibung

#### **Mesenchymale Stammzelltherapie für rezessiv-dystrophe EB (REBD)**

##### **Originaltitel: Mesenchymal Stromal Cell Therapy for Recessive Dystrophic EB (RDEB)**

Das Fehlen von Kollagen 7 führt zu Blasenbildung und behindert die Wundheilung. Mesenchymale Stammzellen (MSC) sind in der Lage, Kollagen 7 herzustellen. Sie können aus dem Knochenmark eines Eltern- oder Geschwisterteils isoliert, im Labor vermehrt und dem Empfänger intravenös oder intradermal per Injektion verabreicht werden. Sie weisen eine hohe Verträglichkeit auf.

Die intravenösen und intradermalen Injektionen sollen in einer zweijährigen vorklinischen Studie getestet werden. Dabei werden MSC von nicht-verwandten Spendern im Mausmodell bei mittleren bis schweren REBD-Formen verabreicht. Die Effizienz der Behandlung mit humanen MSC, die GMP\*-Qualität haben, wird getestet und evaluiert. So soll die optimale Dosis für die Behandlung festgelegt werden. Danach

#### **Kollagen-7-Gen-Zelltherapie für REBD mit durch Lentiviren genmodifizierten Zellen**

##### **Originaltitel: Lentiviral-mediated COL7A1 gene-modified cell therapy for RDEB**

Verschiedene Gruppen arbeiten an Therapien für REBD, die durch ex-vivo-Genkorrektur die Produktion von Kollagen 7 in den Hautzellen wiederherzustellen versuchen. Mit Hilfe von viralen Vektoren (= Transportviren), kann eine korrigierte Kopie des Kollagen-Gens permanent in Zellen eingebracht werden. Im Rahmen dieses Projekts wird eine klinische Studie für eine REBD-Gen-Zelltherapie vorbereitet. Es wurde ein neuartiger viraler Vektor mit Lentiviren

entwickelt, der sich selbst deaktivieren kann und daher besonders sicher ist. Das Lentivirus ist modifiziert und trägt eine korrekte Kopie des Kollagen-7-Gens. Wenn man dieses Gen mit Hilfe des lentiviralen Vektors in REBD-Hautzellen (Keratinocyten oder Fibroblasten) einbringt, produzieren die Zellen wieder selbst Kollagen.

In einer klinischen Studie soll dieser Ansatz am Patienten getestet werden: Die genmodifizierten Zellen

#### **Modifier-Gene bei Epidermolysis bullosa junctionalis**

##### **Originaltitel: Genetic Modifiers of Junctional Epidermolysis Bullosa**

Dieses Projekt befasste sich mit der sehr hohen Variabilität von EB. Die Erkrankung entsteht dadurch, dass ein fehlerhaftes Protein nicht in der Lage ist, Hautschichten miteinander zu „verkleben“. Der dazu benötigte „Klebstoff“ besteht aus mindestens zehn verketteten Proteinen; wenn nur eines fehlerhaft ist, kann das zu fragiler Haut, Blasen- und Geschwürbildung führen. Nach derzeitigem Dogma ist eine genetische Mutation dafür verantwortlich, dass der Protein-Klebstoff nicht richtig funktioniert. Es wurde ein Mausmodell entwickelt, das einen

Krankheitstyp aufweist, der große Ähnlichkeit mit humaner EBJ hat. Hier zeigte sich, dass nicht nur die genetische Mutation für den Krankheitsverlauf verantwortlich ist, sondern auch die unterschiedlichen Ausprägungen anderer Gene – eine normale Bandbreite zwischen Individuen. Diesen sogenannten „Modifier-Genen“ scheint eine größere Bedeutung zuzukommen als bisher angenommen. Im Mausmodell kann man die relevanten Gene gezielt suchen: Die Genome der Mäuse werden entschlüsselt und im Hinblick auf den Krankheitsverlauf

\* GMP = Good Manufacturing Practice; Richtlinien zur Qualitätssicherung bei der Herstellung von pharmazeutischen Produkten



## Eckdaten

folgt eine 12-wöchige Nachuntersuchung, in der die Toleranz des Körpers auf die MSC sowie deren Wanderbewegungen und Lebensdauer überprüft werden. Außerdem wird die Menge von Kollagen 7 und Ankerfibrillen in der dermal-epidermalen Übergangszone untersucht und die Resistenz der Haut gegenüber mechanischer Belastung getestet. Auch die Wundoberflächen sowie entzündliche und immunologische Reaktionen werden genau beobachtet.

**Stand:** überarbeiteter Antrag, Oktober 2012

**Forscher:** Prof. Leena Bruckner-Tuderman, Prof. Rupert Handgretinger

**Standort:** Universitätsklinikum Freiburg, Universitäts-Hautklinik, Freiburg, Deutschland

**Laufzeit:** 2 Jahre (Start 2013)

**Projektstatus:** positiv evaluiert

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

sollen in die Haut injiziert werden, dort wieder Kollagen produzieren und Blasenbildung verhindern. Dafür sind vorbereitende Schritte notwendig:

- Weiterentwicklung des lentiviralen Vektors, um die Stabilität des Kollagen-7-Gens zu erhöhen
- Produktion von genmodifizierten Fibroblasten unter GMP\*-Bedingungen
- Überprüfung der Sicherheit der genmodifizierten Fibroblasten

Danach werden die ethischen und regulatorischen Genehmigungen für eine klinische Studie angesucht.

**Stand:** überarbeiteter Antrag, Juni 2012

**Forscher:** Dr. Waseem Qasim

**Standort:** Molecular Immunology Unit, UCL Institute of Child Health, London, Großbritannien  
Laufzeit: 3 Jahre (Aug 2012 – Jul 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

verglichen. So können die positiv oder negativ modifizierenden Gene zugeordnet und eingegrenzt werden. In Zukunft soll das zu einer Screening-Methode führen, mit deren Hilfe man bei Neugeborenen nicht nur sagen kann, welcher primäre Gendefekt (und damit welcher EB-Typ) vorliegt, sondern auch, wie die Modifier-Gene ausgeprägt sind und welcher Krankheitsverlauf dadurch zu erwarten ist.

Nicht zuletzt könnten die Modifier-Gene anstelle des mutierten Gens wichtige Therapieziele sein – das würde völlig neue Therapieansätze ermöglichen.

**Stand:** Endbericht, März 2013

**Forscher:** Dr. Derry C Roopenian, Dr. John Sundberg

**Standort:** The Jackson Laboratory, Bar Harbour, Maine, USA

**Laufzeit:** 1 Jahr (Feb 2012 – Jan 2013)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

## Internationale Forschungsprojekte (MSAP)

### Projektbeschreibung

#### Proteintherapie für Epidermolysis bullosa

##### Originaltitel: Protein therapy for epidermolysis bullosa

Eine Kollagen-7-Proteinersatztherapie ist ein vielversprechender Ansatz für REBD, allerdings erfordert eine solche Behandlung wiederholte Injektionen. Deren Häufigkeit hängt von der Stabilität der verabreichten Kollagen-Moleküle ab. Rekombinantes (= biotechnologisch hergestelltes) Kollagen 7 kann in wesentlich größeren Mengen produziert werden als normalerweise in der Haut. Diese hohe Produktionsmenge führt jedoch dazu, dass die Moleküle weni-

ger stabil sind und leichter abgebaut werden. Grund dafür ist das Fehlen einer entsprechenden Menge des Enzyms Prolyl-4-Hydroxylase.

Um die Stabilität des rekombinanten Kollagen-7-Moleküls und damit die Nachhaltigkeit der Injektionen zu erhöhen, soll daher zusätzlich eine größere Menge Prolyl-4-Hydroxylase verabreicht werden. Kollagen 7 ist ursprünglich ein lösliches Protein, das jedoch Prozesse durchmacht, durch die es sich in

#### Stammzelltherapien für Epidermolysis Bullosa

##### Originaltitel: Stem Cell-based Therapies for Epidermolysis Bullosa

Die Behandlung von EB-Patienten ist bislang in erster Linie auf Wundmanagement beschränkt. Mit dem Ziel, EB systemisch zu behandeln, führte Dr. Jakub Tolar, ein Partner in diesem Projekt, Knochenmarkstransplantationen bei REBD-Patienten durch (s. S. 80/81). Obwohl die Ergebnisse sehr vielversprechend waren, gibt es starke Sicherheitsbedenken bei allogenen (= von Fremd Spendern) Transplantationen, etwa die Auswirkungen der Chemotherapie, die vor der Transplan-

tation erforderlich ist. Auch die Infektionsanfälligkeit wegen der notwendigen Immunsuppressionstherapie – damit das Fremdspender-Transplantat nicht abgestoßen wird – stellt ein großes Risiko dar. Die Sterberate auf Grund solcher Komplikationen ist dementsprechend hoch.

Um die Komplikationen bei allogenen Transplantationen zu vermeiden, sollen sogenannte induzierte pluripotente Stammzellen (iPSC) zum Einsatz kommen.

#### Eingreifen in die Signalwege als Therapie für EBS-Dowling-Meara

##### Originaltitel: Pathway intervention therapy for EBS-Dowling-Meara

Die Haut von EBS-Patienten reagiert auf minimale mechanische Belastung (Stress) wie Kratzen oder Reibung mit Blasenbildung. Diesem Projekt liegt die Annahme zugrunde, dass eine Blockierung der Stress-Signalwege zwischen den Zellen den Hautzustand verbessern kann, ohne das mutierte Kera-tin-Gen zu entfernen bzw. zu korrigieren.

EBS-Hautzellen zeigen einen erhöhten Stresszustand. Verschiedene Wirkstoffe, die für ihre hemmende Wirkung auf Stresssignale bekannt sind, sollen getestet werden, um Wirkstoffkandidaten

für eine äußerliche Anwendung (z.B. in Form einer Creme) zu identifizieren.

Dieses Projekt ist mit dem Projekt „Mutationsunabhängige therapeutische Ziele für die Behandlung von EBS“ (s. S. 84/85) eng verknüpft. Folgende Schritte sollen durchgeführt werden:

- Weiterentwicklung der derzeit verwendeten Proben und Zelllinien, um sie für großangelegte Screenings nutzbar zu machen (für spätere Kooperationen mit pharmazeutischen Partnern)
- Identifikation von ein bis zwei Wirkstoffkomplexen,

## Eckdaten

der Basalmembran sammelt und Ankerfibrillen produziert. Wie dieser Prozess die Effizienz der Kollagen-7-Produktion bzw. der Formation von Ankerfibrillen beeinflusst, wurde noch nicht ausreichend untersucht. Zu diesem Zweck soll gezielt das Enzym ausgeschaltet (Knock-out) bzw. vermehrt produziert werden (Überexpression). Danach werden die Auswirkungen auf den Kollagen-7-Ertrag in der Zellkultur sowie die Kollagen-7-Einlagerung nach einer Injektion in die Haut überprüft.

**Stand:** überarbeiteter Antrag, September 2012

**Forscher:** Prof. Peter Marinkovich

**Standort:** Stanford University School of Medicine, Stanford, California, USA

**Laufzeit:** 3 Jahre (Start 2013)

**Projektstatus:** positiv evaluiert

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

Einige EBJ-Patienten weisen kleine gesunde Hautstellen auf, an denen das ursprünglich mutierte Gen ein zweites Mal mutiert ist und sich damit selbst korrigiert hat (= revertante Mosaizismen). An diesen Stellen sollen gesunde Hautzellen entnommen und in iPSC rückprogrammiert werden. Aus diesen patienteneigenen selbstkorrigierten iPSC werden dann Keratinozyten und mesenchymale Stammzellen (MSC) ausdifferenziert. Die Keratinozyten sollen in Form eines Gewebetransplantats äußere Wunden heilen; die MSC sollen injiziert werden und systemisch die Schleimhäute heilen.

**Stand:** überarbeiteter Antrag, August 2012

**Forscher:** Prof. Dennis Roop

**Standort:** University of Colorado Denver Anschutz Medical Campus, Department of Dermatology, Aurora, USA

**Laufzeit:** 3 Jahre (Start 2013)

**Projektstatus:** positiv evaluiert

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

die das Stressverhalten in EBS-Hautzellen zumindest teilweise normalisieren und nähere Untersuchung dieser Wirkstoffkandidaten für eine Medikamentenentwicklung

- Schwerpunkt auf jene Wirkstoffe, die bereits eine Marktzulassung haben, da die Zulassung für eine weitere Anwendung wesentlich schneller geht
- Machbarkeitsbeweis (Proof-of-concept) in einem Mausmodell
- Voruntersuchungen zur Gabe des Wirkstoffes über die Haut

**Stand:** überarbeiteter Antrag, November 2012

**Forscher:** Prof. E. Birgitte Lane

**Standort:** Epithelial Biology Lab, Institute of Medical Biology, Singapur

**Laufzeit:** 2 Jahre (Start 2013)

**Projektstatus:** positiv evaluiert

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International





Die Haut von JENNIFER PAULI, 13, rissst schon bei der kleinsten Berührung. Sie leidet an einer seltenen Krankheit. Nur zwölf Menschen in der Schweiz haben dasselbe Schicksal. Eine Geschichte, die unter der Haut geht.

Von MARCEL HUYFLER  
Foto RIKO KÄNEL

Jennifer wird sich nie die Finger nagel lockern können. Weil sie schon lange keine mehr hat. Ihre Hände sind zerkratzt, verkratzt, vermischt, erreicht, bei jedem Druck schaut sich die Haut, wie bei einem Frensch, schneid und klobetert. Bei Finger werden gegeneinander zusammengepresst und schliesslich verflungen. Jenseits Körper ist mit Narben und Narben übersät, als wäre sie verkratzt. Lyrisches Leid und bittere Worte spielen, so würde man meinen, nicht zusammen, tun sich gar gegeneinander. Die Krankheit heisst (medizinisch korrekt) Epidermolysis bullosa, kurz EB, ist (wissenschaftlich korrekt) eine angeborene mechanische Hautkrankheit und wird (medizinisch korrekt) in der hauptsächlichsten Vererbung 2020/2021 über Geburtenrate auf der IV-Liste ab Nummer 105 aufgeführt. Die Bedeutung soll hier nicht sein – als Verbindung von einem Pathogen und Mechanismus – einen positiven Namen; die sind die Schwesterkrankheiten.

**Die Geschichte von Jennifer Pauli, 13.** Jennifer, weil ihr Körper nur loslassen lernt, werden ihr Schicksal bis Klammern Druck auf ihre Haut nicht zu tragen haben sich Narben, Blasen, offene Wunden, und die Haut reist. Diese ist so zerkratzt – das ist der korrekte Name – wie der Finger eines Schmetterlings. Nur zwölf Menschen in der Schweiz sind Schmetterlingskinder, die an dieser schweren Form leiden. Ihre Haut löst wegen eines Gendefektes ein Bakterien, der kein spürt, der die Hautschichten zusammenhält. Jennifer kommt von keltischen Wurzeln und Füssen nur Rock. Die Arme sind verkratzt, rot, die Hände sind verkratzt, rot. Ihre Mutter Tanja Pauli ist jenseits davon, als wolle sie etwas erreichen und also erfahren. Art – irgendwas, er habe keine Abkling, was mit dem Kind ist sei. Mehrere Wunden behält nun Jennifer im Spital. EB ist so selten, selbst die Mediziner müssen erst lesen, was was mit der Krankheit heisst.



Jennifer schmeckt sich in. Bisher: Auch sie Gesichts ist von der Krankheit EB betroffen. Mit Schokolade lässt sich das eventuelle kribbeln.

# Das Schmetterlingskind

**Reifen Dier,** die Familienhand, beginnt alle Gruppen, nur so Jennifer springt er nicht hoch, als wenn der Tag, wie schmerzhaft das für die 13-Jährige ist.

Am späten sind Steuer. Weil sich Jennifer keine Handflächen entsteht mit den Händen abstrakt, werden diese oft los verkratzt, in kleinsten Fällen schaut sich die Haut an einem Stück ab, als wäre ein Haarschnitt. Tod für einen Stück, nicht Gewicht? Mutter Tanja Pauli, 38, mag das nicht hochziehen, fragt stattdessen, wie sie man das Gesicht des Hauptanführers ist – The Phantom of the Opera. Jennifer kramert einen gut produzierten AFD. Es gibt in Wolken in Help III keine Tiere, werdet, als deren sich Jennifer die Füsse schreimen können, sind schwarzhäutige Schmetterlinge sind Stoffblätter streifen, Kralle, Blasen, Blasen, Plättchen und Kopfblätter kann Jennifer nicht öffnen, Glas nicht umklammern. Selbst beim Zähneputzen oder beim Handwaschen ist ein kniffliger Hand Druck ist so schmerzhaft. Diese Hand lockert eben auch Schmetterling und Blasen. Wenn stremt ist das Kind im Magen Hand erwartet, weil die Haut fast drei Augen verkratzt war.

Auch die Haut ihrer Geschwister ist von EB betroffen. Schicksal fällt dem Mädchen schwer. Eine Schwester erregt sie, wenn sie einen freigesetzten Spielplatz und sich verkrampfte Spielplatz nebenbei erregt werden. Die gruppige Nutzung zu erhalten, wird Jennifer über einen Hutten oberhalb des Hausbaus kribbeln erregt. Fast nebenbei täglich müssen ihre Wunden versorgt werden. Blasen aufblasen, Wunden heilen und Blut ablassen lassen, waschen, salben, verkratzen. Regen.

**«Beängstigend, wenn selbst erfahrene Ärzte sagen, sie wüssten nicht, was das Kind habe»**  
MUTTER TANJA PAULI



**Wundpflege** Tanja Pauli kümmert sich um die Wunden an Jennifer's Füssen. Diese sind so zerkratzt, dass sie nicht abheben, an waschen erregt.



**Die Partnerfamilie** spielt Würfeln. Tanja Pauli, Partner Bernhard und Jennifer's Schwester Sophia (13).

▶ Ich bin ein Klaviermann, vollgepackt mit Schreierfingern. Ich spiele und Mechanik, hat Jennifer mit Füssen ihren Lieblingsinstrument kribbeln. Und Lisa lässt mich wirklich stolz an. Diese Hände sind wirklich prima an. Justin Roberts' Love Me, sagt das «Hallo»-Hilf. Sammlung und dominiert sie schliesslich doch einzeln, für sie ist ein schillerndes Spiel – mit Viktorien vor dem Partner. Das Schmetterlingskind hat viele Beziehungen. (Blau-Blau) Jennifer, die interessiert sich für das Kind und kann nicht abheben – auch ich in der Tat – einen Schmetterling, der von Blasen in Blasen gesickert.

Jennifer wirkt jünger als 13, und sie ist sogar grösser als Olivia, 7, die Tochter von Tanja Partner Bernhard ist. Die Wundpflege kribbeln und

Energie, die dann beim Wachen hell. Es schmeckt schon in der Seele. Jennifer, wenn sie die «Hallo»-Hilf, Jennifer, wenn sie die «Hallo»-Hilf, Jennifer, wenn sie die «Hallo»-Hilf. Jennifer, wenn sie die «Hallo»-Hilf. Jennifer, wenn sie die «Hallo»-Hilf. Jennifer, wenn sie die «Hallo»-Hilf.

Enghilft in der Schweiz ist 43. Tanja Pauli ist Präsidentin der DEBRA-CH, einer Hilfsgesellschaft für EB-Betroffene und deren Angehörige. Tanja Pauli weiss, dass EB nicht nur körperliche Schmerzen bereitet. «Was ich meiner Tochter am meisten wünsche, ist Glück in der Partnerschaft mit der Partnerin. Jennifer hat einen schillernden Partner. Jennifer hat einen schillernden Partner. Jennifer hat einen schillernden Partner. Jennifer hat einen schillernden Partner.

**Zwei Welten in** Jennifer's Welt. Sie spielt sich ihre Musikern und die Welt. An der Tür hängt ein Luca-Häuse-Pommes.

Seite 24 DEBRA-CH  
[www.schmetterlingskinder.ch](http://www.schmetterlingskinder.ch)

# Wenn Berührungen zur Qual werden



Sie gehören zum wohl schönsten, was die Natur je hervorgebracht hat und wirken gleichzeitig so zerbrechlich wie kaum ein anderes Lebewesen. Schmetterlinge. Ohne ihre Gegenwart wäre eine Welt nicht so faszinierend, ihre Eleganz lässt verbenauben. Wer als Kind einmal ein Toppfauenauge hatte, eingefangen hat, wird sich vielleicht an ein solches Tier auf Berührungen reagieren. Die bestehen, die Fragilität einer solchen Schönheit sie uns Menschen ganz nahe kommt.

In der Medizin bringt man Schmetterlinge mit einer Krankheit in Verbindung, die für Betroffene Schmerzen und Qual bedeutet – der Epidermolysis bullosa (kurz EB genannt) erkrankten Patienten werden „Schmetterlingskinder“ genannt, da ihre Haut so empfindlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Wörtlich übersetzt bedeutet EB „Blasenbildende Auflösung der Oberhaut“, der eine mangelhafte Verankerung von Hautschichten zugrunde liegt. „Ein „Schmetterlingskind“ bekommt bereits nach geringsten Belastungen der Haut (Stöße, Reiben, Druck) Blasen und Wunden. Diese treten an der Haut, bei schweren Formen der Erkrankung auch an den Schleimhäuten, d.h. in den Augen, im Mund und im Verdauungstrakt auf.“, so Ulla Epler von der Selbsthilfegruppe DEBRA Austria. Eltern, deren Kinder von dieser Krankheit betroffen sind, dürfen ihre Kleinen nicht unter den Armen hochheben, da sonst Blasen unter den Achseln entstehen können. „Schmetterlingskinder“ sind ebenso liebebedürftig wie gesunde Kinder, müssen jedoch mit äußerster Vorsicht angefasst, gepflegt und liebtest werden. „Im Alltag bedeutet das mehrmals täglich Blasen versorgen, Wunden verbinden und die damit einhergehenden, teilweise quälenden Schmerzen lindern. Eltern von „Schmetterlingskindern“ sind den ganzen Tag über

gefordert: Verletzungen verhindern, Blasen versorgen, Heißbäder vor einem Verbandwechsel, Kinder trösten – üblicherweise eine stundenlange Tortur für Jung und Alt.“, erklärt Ulla Epler. Wer ein gesundes Kind hat, wird sich vermutlich nur schwer vorstellen können, wie das Leben mit einem an EB erkrankten

Sprössling aussieht. Eltern müssen ihre kranken Schützlinge vor Gefahren des Alltags bewahren, die für andere Kinder keinerlei Probleme darstellen. Des Weiteren reagiert das Umfeld nicht immer mit Verständnis auf von Epidermolysis bullosa gezeichnete Kinder. Ulla Epler erklärt: „Die Haut ist das Kontaktorgan Nummer eins. Wunden, Blasen und Verbände sehen nicht gerade einladend aus und stehen damit einem unmittelbaren, vorurteilslosen Kontakt im Weg.“ Auch unzureichend aufgeklärte Ärzte erschweren nicht selten den Zugang zu Bewilligungen lebensnotwendiger Verbandsmaterialien.

In Österreich sind etwa 500 Menschen von EB betroffen, die Krankheit zählt zu den Rare Diseases, den seltenen Erkrankungen. Vor einigen Jahren wurde in Salzburg die weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ errichtet, das EB-Haus

(bestehend aus der EB-Ambulanz, dem EB-Forschungslabor und der EB-Akademie), wo Betroffene und Angehörige von Fachleuten betreut und versorgt werden. „Schmetterlingskinder“ leiden an einer Erkrankung, die noch nicht heilbar ist. Wer durch Unwissen dem Vorurteil erliegt, man könne sich anstecken, irrt gewaltig.

**In Österreich sind etwa 500 Menschen von Epidermolysis bullosa (EB) betroffen, die Krankheit zählt zu den Rare Diseases, den seltenen Erkrankungen.**

Betroffene möchten nicht als Kranke wahrgenommen werden, sondern ein möglichst normales Leben führen können, soweit EB es ihnen erlaubt. „Ein „Schmetterlingskind“ lebt – trotz der permanenten Verbände am ganzen Körper – im Bewusstsein, dass EB ein Teil seiner Identität ist. Krank ist es, wenn es beispielsweise einen Schraupfen hat.“, erläutert Ulla Epler. Doch nicht nur Kinder, auch Eltern und Angehörige brauchen Verständnis, da Epidermolysis bullosa ihren Alltag bestimmt und viel von allen forciert.

Die Haut ist unser größtes Organ, sie benötigt schon im gesunden Zustand viel Pflege und Schutz. Vielleicht gelingt es ja in naher Zukunft, EB zu heilen und Betroffene mit einem für Gesunde selbstverständlichen Gefühl das Leben genießen zu lassen – sich in der eigenen Haut wohlfühlen.

DEBRA Austria ist die Selbsthilfegruppe für Betroffene. DEBRA Austria hat das Ziel, kompetente medizinische Versorgung zu ermöglichen und die Chance auf Heilung durch gezielte und erstklassige Forschung zu erhöhen. Mittlerweile setzen sich bei DEBRA Austria Ärzte, Wissenschaftler, Betroffene, Eltern und Freunde dafür ein, Heilung oder zumindest Linderung für das mühsame und schmerzvolle Leben von Betroffenen zu ermöglichen.

#### Ziele von DEBRA Austria:

- medizinische Versorgung für Betroffene
- Entwicklung einer Heilungsmethode bzw. Linderungsmöglichkeiten für EB
- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige
- Finanzierung des EB-Haus Austria an den Salzburger Landeskliniken

#### Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Hauses
- kompetente Ärztinnen und Krankenschwestern
- engagiertes Forscherteam
- Aus- und Weiterbildung von Experten und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die Unterstützung von Betroffenen in Not Situationen

#### HILFE UND INFORMATIONEN:

[www.debra-austria.org](http://www.debra-austria.org)  
[www.eb-haus.eu](http://www.eb-haus.eu)

Spendenkonto: PSK 90.000.096

BABY EXPRESS, WIEN, 22. 03. 2012



Interview Dr. Anja Diem:

## „Aufklärung ist das Wichtigste“ – Dr. Anja Diem über die seltene Krankheit Epidermolysis bullosa

Wie wird EB erkannt, wenn ein betroffenenes Baby zur Welt kommt? Ein von Epidermolysis bullosa betroffenes Neugeborenes hat meist sichtbare Hautprobleme, die gleich am Beginn des Lebens den Eindruck vermitteln, dass etwas nicht stimmt. Man sieht also häufig nach der Geburt Blasen an der Haut oder dass irgendwo ein Stück Haut fehlt, wodurch sich bereits ein klinischer Verdacht ergibt, worum es sich handeln könnte.

Handelt sich um eine erbare Krankheit?

Bei EB handelt es sich um eine genetisch bedingte Erkrankung, also eine, die durch Genveränderungen verursacht wird.

Müssen diese Gene von beiden Eltern weitergegeben werden oder genügt es, wenn einer dieser Gene in sich trägt?

Es gibt verschiedene Vererbungsmuster, bei EB ist beides möglich. Bei schwereren Formen sind meist beide Eltern gesunde Träger, wissen aber normalerweise nichts davon und geben – schicksalhaft – das veränderte Gen an ihr Kind weiter. In der Regel sind die Eltern bei schweren Formen beide Träger dieses Gens, bei den etwas milderen Formen kann es auch sein, dass nur ein Gen verändert ist.

Wann und wo trat diese Krankheit zum ersten Mal auf?

Das lässt sich nicht feststellen. Man vermutet, dass es sie, so wie die meisten anderen genetisch bedingten Erkrankungen, schon sehr sehr lange Zeit oder schon immer gibt. Es existieren nur wenige Beschreibungen dieser Erkrankung aus früheren Zeiten – die Ältesten stammen wahrscheinlich aus dem Anfang des 20. Jahrhunderts, wo EB als eigenständige Erkrankung beschrieben wurde. Das legt vermutlich daran, dass in früheren Zeiten die Kindersterblichkeit insgesamt viel höher war und es auch wenig gegeben hat, womit man Hautinfektionen, also schwerere Infektionen, verhindern konnte und die Kinder schon sehr sehr früh gestorben sind.



Dr. med. univ. Anja Diem absolvierte ihr Medizinstudium an der Universität Innsbruck und ist seit 2005 an der Abteilung der Dermatologie für Dermatologie tätig. Sie gehört zum Medizinischen EB-Team, die sich mit erblichen Hauterkrankungen beschäftigt. Seit 2005 ist sie als EB-Expertin tätig.

Kann man sagen, dass die Haut von EB-Erkrankten weniger elastisch ist? Ja, es sieht manchmal so ähnlich aus, ist aber etwas ganz Anderes. Das hat auch schon zu Verwechslungen geführt. Man muss sich vorstellen: Die Haut ist aus verschiedenen Schichten zusammengesetzt und diese Schichten müssen ja irgendwie miteinander verknüpft und verankert sein. Bei EB fehlen bestimmte Verankerungsmoleküle, weshalb die Haftung der einzelnen Hautschichten fehlerhaft ist. Durch mechanische Reize, vor allem durch Scherkräfte, manchmal auch schon einfache Berührung, kommt es zur Abhebung der oberen Hautschicht in Form von Blasen, die dann zu Wunden werden. Es gibt ca. 30 Unterformen dieser Erkrankung, und ob die EB-Form schwerer oder leichter ist, hängt davon ab, welches von diesen Verankerungsmolekülen fehlt oder reduziert ist.

Wie genau wirkt sich diese Krankheit auf die körperliche Entwicklung eines Kindes aus?

Das ist wieder sehr abhängig von der Form. Schmetterlingskinder müssen sich natürlich körperlich schonen bzw. können viele Dinge nicht tun, weil das Verletzungsrisiko relativ groß ist. Das kann sich auch auf die motorische Entwicklung auswirken. Wenn Bewegung auf Grund von Wunden an der Haut schmerzhaft ist, entstehen Schonhaltungen, die auch zu

faulen Bewegungsmustern führen können. Viele Schmetterlingskinder lernen das Sitzen und Gehen erst mit Verzögerung. Es handelt sich also nicht um eine Entwicklungsstörung im eigentlichen Sinn, sondern um eine Folge der Erkrankung. Häufig ist auch die Schleimhaut im Mund betroffen, weshalb die (betroffenen) Patienten nur langsam und auch weniger essen können, so dass auch eine Unterernährung die Folge sein kann. Durch Zusatznahrung, Bewegungstraining, physikalische Therapie, Ergotherapie etc. versuchen wir, Schmetterlingskinder in ihrer körperlichen Entwicklung zu unterstützen.

Wenn ein Baby mit dieser Erkrankung geboren wird, was raten Sie Eltern, wie die mit dem Kind umgehen sollen?

Nachdem die Diagnose gestellt wurde, besteht unsere Hauptaufgabe darin, die Eltern in den ersten Lebensmonaten genau über die Diagnose zu informieren, aufzuklären und ihnen zu zeigen, wie sie mit ihrem Kind umgehen sollen. Des Weiteren ist es wichtig, Eltern zu vermitteln, wie wesentlich es ist, auch einem Schmetterlingskind die Zuwendung zuteil werden zu lassen, die jedes Kind braucht. Wir versuchen, ihnen die Angst davor zu nehmen, ihr Baby zu verletzen. Wir sind jederzeit Ansprechpartner, für die vielen Fragen, die am Anfang des Lebens auftreten.

FORTSETZUNG BABY EXPRESS, WIEN, 22. 03. 2012

LOKAL

Mittwoch, 22. Februar 2012



### Am Tag der seltenen Krankheiten offene Tür in der EB-Ambulanz

SALZBURG – Anlässlich des Internationalen Tages der Seltene Krankheiten (Rare Disease Day) am 29. Februar lädt das EB-Haus Austria der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg zum Tag der Offenen Tür. Im Mittelpunkt steht dabei das Informieren der Bevölkerung über Seltene Krankheiten (SK) und deren Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen. Als selten gilt in Europa eine Krankheit, von der nicht mehr als einer von 2000 Menschen betroffen ist. Meist handelt es sich um genetisch bedingte,

chronische und die Lebensqualität schwer beeinträchtigende Veränderungen, die viele Organe betreffen können. Zu den Betroffenen zählen auch „Schmetterlingskinder“, das heißt Patienten der Krankheit Epidermolysis bullosa (EB). Seit 2005 werden im EB-Haus Austria Schmetterlingskinder aus vielen Ländern versorgt. Die Universitätsklinik Salzburg beschäftigt sich seit einiger Zeit mit der Erforschung, Diagnose und Therapie von SK. Besonders die Kliniken für Dermatologie, Kinder- und

Jugendheilkunde, Neurologie, Innere Medizin I und das Institut der PMU für erbliche Stoffwechselerkrankungen setzen sich für diese Erkrankungen ein. Das Salzburger Zentrum für Seltene Krankheiten steht auf Betreiben von Univ.-Prof. Johann Bauer kurz vor der Fertigstellung. Ein Teil ist die Spezialambulanz für Genodermatosen, mit Ende 2011 wurde auch ein Board für Seltene Krankheiten, wo die Erkrankungen von der Diagnose bis zur Therapie diskutiert werden, eingerichtet.

Foto: SALK

SALZBURGER VOLKSZEITUNG, 22. 02. 2012

# „Heilung ist möglich“

Das Traditions-Charity-Golfturnier für die „Schmetterlingskinder“ im Colony Club Gutenhof brachte rund 50.000 Euro Reinerlös für die EB-Forschung.



O'zapft is'! H.C. Höfer, E. Winkens, E.M. Höfer, U. Epler und R. Riedl (v.l.).



Die „Schmetterlingskinder“ freuen sich über die tolle finanzielle Unterstützung.

VON MARKUS J. SCHECK

www.golfweek-wien.com  
golfweek.bskf.at

WIEN. Bereits zum neunten Mal ging in diesem Jahr die Schmetterlingskinder Golf-Charity zugunsten von Betroffenen der folgenschweren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) über die Bühne.

Auf den beiden Kursen des Colony Clubs Gutenhof in Himberg bei Wien fanden sich bei gutem Golfwetter über 300 Spieler zu einem Texas-Scramble- und einem Handicap-wirksamen Stableford-Turnier ein. Die schwungvolle Abendveranstaltung stand unter dem nun schon traditionellen Motto „Oktoberfest in Himberg“ und begeisterte fast 400 Gäste.

O'zapft is'!

Neben den sportlichen Herausforderungen am Golfplatz ist das Oktoberfest mittlerweile fixer Bestandteil der Schmetterlingskinder Golf-Charity: Vom Anzapfen des Bierfasses bis zur schwungvollen Polka wurde den Gästen – in Dirndl und Lederhose – ein abwechslungsreiches Abendprogramm geboten. Das Highlight des Abends im prächtig geschmückten Festzelt war der Auftritt des Kabarettisten Michael Nivaranl, der Ausschnitte aus seinen bekanntesten Programmen darbot und für Lachstürme sorgte. Aus Sicht der „Schmetterlingskinder“ war insbesondere die Tombola ein Höhepunkt des großartigen Golfestes, weil sich die Gäste über schöne Preise und DEBRA Austria über ein

beeindruckendes Spendenergebnis freuen konnten. Rainer Riedl und Ulla Epler von DEBRA Austria sowie Eva-Maria und Hans Christian Höfer, Hausherrn und großzügige Gastgeber, freuten sich über folgenden prominenten Besuch: Manfred und Miriam Ainedter, Johannes Bauer (Szabo-Scandic), Anton Bondi de Antonl (Bondi Consult), Peter Eblinger (Eblinger & Partner), Christoph Kunath (UNIQA), Ex-Ministerin Maria Rauch-Kallat u.v.m.

Tolles Ergebnis

Dank vieler spendenfreudiger Turnierteilnehmer und großzügiger Sponsoren konnte ein Reinerlös von rund 50.000 Euro eingespielt werden. Dieser Betrag wird der EB-Forschung zugutekommen

und dient dazu, die Entwicklung von Linderungs- und Heilungsmethoden weiterzuführen. Erste Therapieansätze aus dem Labor werden in Kürze für die „Schmetterlingskinder“ relevant. „Wir sind zuversichtlich, im EB-Haus Austria noch im heurigen Jahr mit einem Heilversuch an einem Patienten starten und in wenigen Jahren verlässliche Therapien anbieten zu können“, erläutert Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria. „Ich bin fest davon überzeugt, dass Heilung möglich ist. Die Schmetterlingskinder Golf-Charity in Himberg ist mittlerweile unverzichtbar für die Finanzierung der EB-Forschung geworden, da wir hier zur Gänze auf Spenden angewiesen sind.“

www.schmetterlingskinder.at

GOLF WEEK, WIEN, 28. 09. 2012

DIE PRESSE, 27. 09. 2012

Anzeige

DEBRA AUSTRIA

## Tolles Ergebnis beim Traditionsturnier

SCHMETTERLINGSKINDER GOLF-CHARITY. Rund 50.000 Euro wurden für die EB-Forschung eingespielt.

Über 300 Golfer und rund 390 Abendgäste folgten der Einladung von Debra Austria zur „Schmetterlingskinder Golf-Charity“ in den exklusiven Colony Club Gutenhof nach Himberg. Die Charity-Veranstaltung ging am 22. September bereits zum neunten Mal über die Bühne. Auf den beiden Kursen fanden sich die Spieler bei gutem Golfwetter zu jeweils einem Texas-Scramble- und einem Stableford-Turnier ein. Das traditionelle Motto „Oktoberfest in Himberg“ begeisterte die Teilnehmer noch heute. Nach den sportlichen Höhepunkten des Handicap-wirksamen Turniers stützten sich die Spieler – nun in Dirndl und Lederhose – mit Blez-



Dr. Hans Christian Höfer (Colony Club Gutenhof), E. Winkens, Mag. Eva-Maria Höfer (Colony Club Gutenhof), Ulla Epler (Debra Austria), Rainer Riedl (Debra Austria).

Brezeln und Weißwürsten. Im Zuge der Abendveranstaltung sorgte Kabarettist Michael Nivaranl für ein weiteres Highlight.

Auch heute stand das Benefizturnier ganz im Zeichen der Forschung auf dem Weg zur Heilung für Epidermolysis bullosa (EB), wie die Erkrankung der „Schmetterlingskinder“ heißt. Derzeit ist die Entwicklung von Therapieansätzen – aufgrund der Seltenheit dieser Erkrankung – nur mit Spenden möglich. Die bisherigen Erfolge in der EB-Forschung machen zuversichtlich, dass in absehbarer Zukunft verlässliche Therapien verfügbar sein werden.

„Schmetterlingskinder“ werden die jüngsten Betroffenen genannt,

weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Die erblich bedingte und derzeit noch unheilbare Krankheit betrifft rund 500 Menschen in Österreich und etwa 30.000 im europäischen Raum. Für die medizinische Versorgung und die Forschung ist Debra Austria nach wie vor auf Spenden angewiesen.

Weitere Details: www.schmetterlingskinder.at

**debra**  
Hilft für die Schmetterlingskinder



Vereine, die helfen

# Verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings

Schmetterlingskinder nennt man die jüngsten Betroffenen der Krankheit Epidermolysis bullosa (EB).

Wien – DEBRA Austria wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Eltern betroffener Kinder und Ärzten gegründet. Heute bietet der gemeinnützige Verein betroffenen Menschen in ganz Österreich (und aus benachbarten Ländern) Hilfe, Unterstützung, Beratung und Information.

Schmetterlingskinder werden die jüngsten Betroffenen von Epidermolysis bullosa genannt, weil ihre Haut so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings ist. Diese Krankheit, kurz EB genannt, betrifft in

Österreich rund 500 Menschen und im europäischen Raum in etwa 30.000. EB ist erblich bedingt und derzeit noch unheilbar. Bereits bei sehr geringen Belastungen der Haut kommt es zu Blasen- und Wundbildung am ganzen Körper.

Blasen, Wunden und Narben sind aber nicht nur auf die äußere Haut beschränkt, sie treten an den Schleimhäuten der Augen, im Mund, in der Speiseröhre, im Magen-Darm-Trakt, in den Atemwegen oder der Lunge auf. Zu den Begleitumständen der EB zählen

Schmerz durch offene Wunden, quillender Juckreiz, Narbenbildung, Verwachsungen der Finger und Zehen und vieles mehr.

Um die beste medizinische Versorgung und Forschung zu gewährleisten, wurde in Salzburg das EB-Haus Austria gegründet, das weltweit erste Zentrum dieser Art, zugehörig der Uni-Klinik für Dermatologie LKH Salzburg.

Infos: DEBRA Austria, Am Heumarkt 27/3, 1030 Wien, office@debra-austria.org, www.schmetterlingskinder.at. (mp)



Menschen, die an Epidermolysis bullosa (EB) leiden, haben ein schweres und schmerzhaftes Leben. Bereits bei geringen Belastungen kommt es zu Blasen- und Wundbildung.

TIROLER TAGESZEITUNG, 30. 06. 2012

KRONEN ZEITUNG SALZBURG, 04. 10. 2012

## Die erste Konferenz des klinischen Netzwerks EB-Experten tagen in Salzburg: 100 Mediziner aus 35 Ländern

Die in Salzburg forcierte Hilfe für Schmetterlingskinder ist mit der Initiative EB-Clinet für den European Health Award nominiert - und rund 100 Experten aus 35 Ländern kommen zur ersten Konferenz des klinischen Netzwerks nach Salzburg.



Pohla-Gubo & Hintner

Salzburgs Epidermolysis bullosa-Haus ist ein Paradebeispiel für die Versorgung von Patienten, die von dieser genetisch bedingten Hautkrankheit betroffen sind. Vom 5. bis 7. Oktober findet nun im Univer-

sitätsklinikum die erste EB-Clinet-Konferenz statt. Als Salzburger Pioniere gelten Haut-Primar Prof. Helmut Hintner, EB-Akademie-Chefin Dr. Gabriela Pohla-Gubo und DEBRA-Obmann Dr. Rainer Riedl. Neben dem Wissensaustausch soll bei der Konferenz auch der Startschuss für die internationale Ausbildung von Experten erfolgen.



## SC Neustadt kann wieder siegen

Peter Hlilka (rechts) brauchte ein bisschen, bis er Manuel Wallner einhobte. Der krönte seine Freude über den Ausgleich gegen die Admira heraus, Rakawitz sorgte für den 2:1-Siegtreffer. Wiener Neustadt gelang damit der erste Bundesliga-Heimserfolg seit November 2011. Mehr auf den Seiten 88 und 89. Foto: Schranz

NÖN WR. NEUSTÄDTER, 22. 10. 2012

CLINICUM, WIEN, MÄRZ 2012

### Epidermolysis bullosa



## Ex-vivo-Gentherapie bei EB greifbar

„Rare but strong together“ lautete das Motto des diesjährigen Rare Disease Day am 29. Februar. Ins Leben gerufen wurde dieser Tag vor vier Jahren mit dem Ziel, die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Ein Beispiel für die professionelle Versorgung von Patienten mit der seltenen Krankheit Epidermolysis bullosa (EB) ist das EB-Haus in Salzburg. Hier werden in der Ambulanz „Schmetterlingskinder“ (EB-Betroffene) aus Österreich und auch aus anderen Ländern betreut. Hier wird aber auch zum Thema EB geforscht und gelehrt. Derzeit arbeiten unter Leitung von Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer 15 Mitarbeiter an der Erforschung neuer Heilmethoden bei EB. Seit vier Jahren wird in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Regenerative Medizin in Modena, Italien, die dauerhafte Heilungsmöglichkeit durch Ex-vivo-Gentherapie mit

Stammzelltransplantation vorbereitet. Nach einer zweijährigen Diskussionsphase mit dem Bundesministerium für Gesundheit wurden Ende letzten Jahres alle Vorbereitungen abgeschlossen. Nun werden die ersten Hautproben einer Patientin mit EB entnommen, auf ihren Stammzellgehalt getestet und damit die weltweit zweite somatische Ex-vivo-Gentherapie bei einem Patienten mit EB eingeleitet. Sollten die ersten Behandlungsschritte erfolgreich sein, kann diese Möglichkeit noch deutlich ausgebaut und weltweit für EB-Patienten angeboten werden. Ab 2014 soll diese Stammzelltherapie dann auch an der Salzburger Universitätsklinik für Dermatologie durchgeführt werden. Anfang Oktober wird Salzburg übrigens Veranstaltungsort der 1. Conference of EB-Clinical Network of EB centres and experts sein (www.eb-haus.eu).





Prof. Johann Bauer (m.), Leiter der experimentellen Dermatologie, mit Dr. Verena Wally, Wissenschaftlerin im EB-Haus, und Mag. Alfred Klausogger. Dieses Trio bildet auch die nachkommende Generation der rare-disease-Wissenschaftler aus.



Innsbruck sehr gut zusammen", sagt der Salzburger Chef, der zuvor Pionierarbeit in Tirol geleistet hatte. Hintner ist auch Österreichs Vertreter im EUCERD, dem Europäischen Komitee für seltene Krankheiten – und das nicht zufällig: „Inwischen sind wir mit unserem EB-Haus, dem ersten weltweit, sicher die führende internationale Adresse.“ Und die liegt dem Primar so am Herzen, dass er

Nicht die Patienten, sondern die Experten sollen reisen", sagt der Chef der Hautabteilung an Salzburgs Landeskliniken, Prof. Helmut Hintner. Und damit sich diese Vorstellung in einem ganz spezifischen Krankheitsbereich verwirklichen lässt, entwickelt sich Salzburg schrittweise zu einem Expertenzentrum für rare diseases, also seltene Krankheiten. „Wir bilden vor allem im Bereich der Schmetterlingskinder, also den Opfern dieser seltenen Hauterkrankung, Spezialisten aus ganz Europas, manchmal auch aus Übersee und Asien aus“, sagt die Biologin & EB-Akademieleiterin Gabriela Pohl-Gubo, Mitbegründerin des Zentrums für die Erbkrankheit, bei der schon zarteste Berührungen zur Qual werden können. Die Umgebungswelt ist für die Patienten sozu-

# Experten für

## Salzburg wird mit dem EB-Haus zu einem Zentrum internationaler Forschung bei den „rare diseases“

sagen ein permanentes Reibebren. Um mehr Öffentlichkeit von dieser Thematik und auch anderen nicht alltäglichen Krankheitsformen zu informieren, gibt es an einem besonderen Datum, dem 29. Februar, den Tag der offenen Tür im EB-Haus Austria. „Wobei die offiziellen Schätzungen dahin gehen, dass fünf bis acht Prozent der gesamten Bevölkerung an einer seltenen Krankheit leiden, es gibt tausende Formen“, unter-

klipp und klar sagt: „Ich werde zwar in zwei Jahren meinen Nachfolger nicht bestimmen können – aber auf eines lege ich sehr viel Wert: Die Arbeit im EB-Haus, das sich im übrigen fast ausschließlich aus Spendengeldern erhält, muss auch nach mir gesichert sein und unbedingt weiter gehen.“



Dr. Anja Diem mit einem Schmetterlingskind, zum Generalthema findet am heutigen Sonntag eine Info-Veranstaltung von Selbsthilfegruppen im SALK-Bildungsraum (10 Uhr) mit Landesrätin Cornelia Schmidt/Jöll statt.

Wir haben uns als erstes EB-Haus weltweit als internationale Adresse etabliert ...

Prof. Helmut Hintner

KRONEN ZEITUNG SALZBURG, 26. 02. 2012



4 Primar Helmut Hintner und Dr. Gabriela Pohl-Gubo vor einem Plakat, das eine Heilensperre zeigt und damit verständlichlich, wie sich Menschen mit einer so empfindlichen Haut wie Schmetterlingsfüßler fühlen.

Pohl-Gubo ist Pionierin der Salzburger EB (Epidermolysis bullosa)-Forschung und bemüht sich um die weltweite Vernetzung: „Vor allem in der Lebensqualität der Patienten haben wir in den letzten Jahren viel erreicht.“

# das Seltene

Was hat sich in den Jahren der Forschung für die Schmetterlingskinder geändert? „Revolutionäres ist noch nicht passiert, aber wir haben die Therapien stark verbessert, Lebensqualität und Lebensdauer der Betroffenen erhöht“, sagt Pohl-Gubo, die im steten Kontakt mit den Partnern in Modena (Zentrum für regenerative Medizin) steht. Und mit neuen Ansätzen in der Stammzellentherapie und Transplantation ist es schon gelungen, befallene Hautstellen völlig gesunden zu lassen. „Ein sehr aufwändiges Verfahren, aber natürlich ein Fortschritt.“ Aufwändig ist auch die konventionelle Behandlung, allein die Kosten für das Verbandmaterial betragen bis zu 6000 Euro im Monat. Die überwiegende Zahl der seltenen Krankheiten ist genetisch bedingt, vorrangig sind es Haut- oder Stoffwechselerkrankungen. „Im Prinzip sind es Erkrankungen, die keinerlei Umwelteinflüssen

unterliegen. Es hat sie immer schon gegeben, nur wurden sie nicht erkannt“, erklärt Hintner. Wichtig und zielführend im Sinn der Behandlungsfortschritte ist die multidisziplinäre Zusammenarbeit der Abteilungen, in Salzburg sind das neben der Dermatologie die Kinderabteilung, Neurologie und Erste Medizin. Das Zentrum für seltene Krankheiten unter Leitung von Prof. Johann Bauer steht kurz vor der Fertigstellung. Vielversprechend ist auch das PMU-Projekt zur Geweberegeneration, das ab 2014 Speziallabors zur Verfügung haben wird.



## Daten & Fakten

→ Neben EB gibt es noch Schätzungen fünf- bis achttausend Formen seltener Krankheiten. Die Definition: Wenn ein Mensch von 2000 betroffen ist. Überwiegend sind es genetische Erkrankungen

im Stoffwechselfeld, Autoimmundefekte und Tumoren. → Detailinformationen sind an den SALK wochentags zu erhalten unter ☎ 0662/4482/57158, (Dr. Anja Diem, Dr. Barbara Vollmar), ☎ 0662/4482/3115 (Prof. Dr. Johann Bauer) und ☎ 0662/4482/3950 (EB-Haus).

ROLAND RUESS



# „Eine Haut, so dünn wie Schmetterlingsflügel“

Eva Murauer aus St. Johann sagt im Forschungslabor dem Gendefekt bei Epidermolysis bullosa den Kampf an

Von Brigitte Fekhtenschläger

**SANKT JOHANN/SALZBURG.** Sandalen mit einem Fußbett aus Reißnägeln oder ein Gitterbett mit Stäben aus Dornen – abgebildet mit dem Titel „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“. Österreicherweit leiden etwa 500 Menschen an der unheilbaren Krankheit, die durch einen Gendefekt verursacht wird.

Eva Murauer aus St. Johann forscht seit 2005 beinahe täglich im Labor des EB-Hauses (steht für Epidermolysis bullosa, Anm. der Red.) in Salzburg an dieser seltenen Hautkrankheit. Die 34-jährige Wahl-Salzbürgerin hat sich zum Ziel gesetzt, eine Heilung und Therapie für die Schmetterlingskinder zu finden.

**Warte: Wie sind Sie auf den Berufswunsch Molekularbiologin gestoßen?**

Eva Murauer: Ich habe in der HAK in Biologie im Fachbereich Genetik maturiert und überlegt, Französisch oder Molekularbiologie zu studieren. Da Sprachen eher eine brotlose Kunst sind, ist meine Wahl auf Genetik gefallen.

**Wie sind Sie ins EB-Haus gekommen?**

Während ich meine Diplomarbeit auf der Uni in Salzburg schrieb, fiel mir die Postkarte von den Schmetterlingskindern in die Hände. Zuvor hatte ich von ihnen überhaupt



„Schmetterlingskind“

nicht gewusst. Ich habe mich auf ihrer Homepage genauer erkundigt und bin darauf gekommen, dass es in Salzburg ein Zentrum gibt, die daran forschen.

**Die Krankheit ist im Moment noch unheilbar?**

Genau. Es ist ein genetischer, vererbter Defekt und wir versuchen, diesen irgendwie zu korrigieren. Das EB-Haus ist ein Zentrum mit einem Forschungslabor und ein Ambulanzbetrieb mit zwei Krankenschwestern und zwei eigenen Ärztinnen. Zur Zeit gibt es keine Heilung, sondern nur Schmerz- und Symptombehandlung sowie Verbände, usw. Wir forschen an einer heilenden Gentherapie.

**„Wir entnehmen Hautzellen von Patienten, korrigieren und vervielfältigen sie, dann lassen wir sie zu einer Hautschicht zusammenwachsen.“**



Eva Murauer  
Molekularbiologin

**Das beinhaltet auch sicher einiges an Bürokratie ...**

Wir haben auch viel Schreibarbeit, wie Anträge ausfüllen, um Geld aufzutreiben. Ein großer Teil ist das Erfassen von wissenschaftlichen Arbeiten, wo die Ergebnisse zusammengefasst werden. Sonst ist es, wie man es sich vorstellt: mit Zellen im Labor von Patienten, die den Gendefekt haben. Wir schießen unsere Reparaturbausteine in die Zellen ein und überprüfen, ob es funktioniert hat.

**Können nur Kinder daran erkranken?**

Auch Erwachsene leiden an der Schmetterlingskrankheit. Es gibt schwere Formen, wo die Betroffenen nicht älter als ein Jahr werden. Manche sterben mit etwa dreißig, weil sich ein aggressiver Hauttumor bilden kann und es gibt auch mildere Formen, die eine ganz normale Lebenserwartung bieten. Wir haben in Salzburg Patienten, die haben selber eine Familie ge-



Eva Murauer schließt Reparaturbausteine in erkrankte Zellen, um Schmetterlingskindern zu helfen. Foto: privat, foto, steiermark

gründet. Der Verlauf der Krankheit ist ganz unterschiedlich.

**Wie erfolgt die internationale Zusammenarbeit?**

Unser Ziel ist, dass wir international mit Forschungsgruppen zusammenarbeiten, weil man alleine nicht so viel erreicht. Es werden weltweit Konferenzen abgehalten, wo man sich trifft, Wissen austauscht und eigene Forschungsergebnisse präsentiert.

**Sie gehen nach Frankreich – aus beruflichen Gründen?**

Ja, dort beschäftige ich mich mit Muskelschwund, das ist auch eine seltene vererbte Erkrankung. Man kann auf alle Fälle neue Methoden, andere Sichtweisen und Zugänge zu Forschungsmethoden gewinnen und diese für die EB-Forschung verwenden. Ich komme ja nach ein bis zwei Jahren zurück.

**Macht Forschen Spaß?**

Das Forschen schon, es kann aber auch frustrierend sein, weil man eine Idee hat und denkt, so funktioniert's und dann läuft es nicht so, wie man es sich erhofft. Es gibt

viele frustrierende Momente, aber auch interessante. Der Vorteil in Salzburg ist, dass wir die Klinik dabei haben und mit Patienten in Kontakt treten können – mit ihnen reden und sehen, welche Symptome sie haben. Es führt einem doch ein bisschen vor Augen, wofür man die ganze Forschung macht.

**Ist man dabei nicht auch psychisch gefordert?**

Was einen fordert ist, dass sich Patienten erwarten, dass man ehend auf eine Therapie stößt. Verständlich, denn wir forschen schon lange Zeit und es fließen viele Spendengelder ein. Unser Ziel ist die Ex-Vivo-Gentherapie, das heißt, dass wir Hautzellen von den Patienten entnehmen, korrigieren und dann im Labor vervielfältigen und wachsen lassen zu einer dünnen Hautschicht von etwa fünf mal fünf Zentimetern, die wir dann auf stark beanspruchte Stellen, also auf Wunde, transplantieren. Das funktioniert super.

**Gibt es bereits Publikationen von Ihnen?**

Ja, es sind Forschungsergebnisse.

Wir waren erfolgreich in der Korrektur von einem bestimmten Gen. Es gibt ja 15 verschiedene Gene, die an der Krankheit betroffen sein können und ich arbeite nur an einem Gen. Dieses haben wir korrigiert und eine künstliche Haut gezüchtet, die wir beobachtet haben. Und es ist gelungen, dass dieses Eiweiß wieder produziert werden ist, was normalerweise bei den Schmetterlingskindern fehlt.

**Wieso nennt man sie Schmetterlingskinder?**

Der Name wurde eigentlich für das Marketing verwendet, weil man mit Epidermolysis bullosa keine Werbung machen kann. Soweit ich weiß, ist er sogar in Österreich entstanden und hat sich als „Butterfly-children“ international durchgesetzt. Der Name soll zeigen, dass diese Haut verletzlich wie bei Schmetterlingsflügeln ist.

Weitere Infos auf [www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at), [www.eb-haus.eu](http://www.eb-haus.eu), [office@debra-austria.org](mailto:office@debra-austria.org). Telefonnummer 01/876 40 30. Spendenkonto: PSK 90.000.096.



# „Ich will mein Institut zum FC Barcelona der Biotechnologie machen“

Genial, unkompliziert, zukunftsorientiert – der Wissenschaftler Josef Penninger aus Gurten

von Hanka Eichinger

**GURTEN, SCHÄRDING.** „Ist es wahrscheinlich, dass es in zehn Jahren Medikamente gegen Alzheimer gibt?“, „Wo kommen all die Fliegen in Ihrem Labor her?“, „Wann wird Parkinson heilbar sein?“, „Wie gefährlich sind genetisch veränderte Lebensmittel?“ Fragen aus dem Publikum beantwortet Professor Dr. Josef Penninger im Schäringer Kubinsaal. „Ich will keine falschen Hoffnungen machen. Der Fortschritt im Bereich der modernen Genforschung ist enorm. Was wir in den letzten zehn Jahren erreicht haben, ist wirklich unglaublich. Dass es in zehn Jahren bereits ein Medikament gegen Alzheimer geben wird, ist aber sehr unwahrscheinlich. Dasselbe gilt für Parkinson“, sagt Penninger. Die Millionen von Fliegen für die Experimente werden im Labor gezüchtet. „Ich werde oft auf genetisch veränderte Lebensmittel angesprochen. Das ist aber nicht mein Fachgebiet. Ich sage nur so viel, die Wissenschaft hat immer zwei Seiten. Es wird aber niemand sterben, nur weil er ein genetisch verändertes Schnitzel isst“, sagt der vielfach ausgezeichnete Wissenschaftler.

## Hilfe für Schmetterlingskinder

Im Mittelpunkt des Benefizabends des Rotary-Clubs Schärding stand die Krankheit Epidermolysis bullosa (EB). Debra Austria heißt die Hilfsorganisation für Schmetterlingskinder. Eine große Hoffnung ist die Zusammenarbeit mit Josef Penninger, mit dem Debra ein Stammzellenprojekt in seinem Institute of Molecular Biotechnology (IMBA) starten will. „Epidermolysis bullosa ist eine furchtbare Krankheit. Angst, Schmerz und Ausgrenzung sind die ständigen Begleiter der Betroffenen. Der Grund für die Erkrankung ist ein fehlendes Protein“, sagt Penninger. Circa 500 Menschen in Österreich leiden an EB. „Ich mache solche Vorträge sonst nie, aber für Debra mache ich eine Ausnahme, weil es eine fantastische Organisation ist. Durch den Willen von ein paar Menschen ist etwas Fantastisches entstanden. Debra ist es wert, dass man es unterstützt“, sagt der 48-Jährige, der diesen Abend kostenlos referierte.

## Der Mensch Josef Penninger

Bevor der Wissenschaftler mit seinem Vortrag beginnt, steht erst der Mensch Josef Penninger im Vordergrund. „Jeder Mensch, vor allem all jene, die so viel unterwegs sind wie ich, brauchen einen Ort, wo er jeden Baum kennt. Für mich



Josef Penninger stand im Schäringer Kubinsaal Rede und Antwort. Fotos: IMBA

ist das Gurten“, sagt Penninger. Sein Vater, der beim Vortrag im Kubinsaal in der ersten Reihe saß, und sein Bruder Max leben noch am „Gast-Gül“ in Gurten. „In Mathematik war ich immer gut in der Schule. Deutsch kann ich dafür bis

heute nicht. Meine Lehrer im Gymnasium in Ried meinten, dass ich mit meinen langen Haaren nicht zur Matura antreten darf. Ich dachte mir, dann maturiere ich halt nicht. Ich durfte dann aber doch“, erzählt Penninger von sei-

ner Schulzeit. Seine Lehrer beschrieben ihn als genialen Kopf, einen Querdenker, der aber kein einfacher Schüler war. „Er war kein Gestriegelter, sondern ein Struppiger“, sagt ein Lehrer über ihn. Das ist auch heute noch so. „Einen Kamm habe ich schon lange nicht mehr benutzt“, sagt Penninger. In Amerika hätte ihn ein Professor mit dem „Warum-Virus“ infiziert. „Seither hinterfrage ich alles und das ist gut so. Kinder sollten bereits in der Schule mit dem Warum-Virus infiziert werden.“

„Als ich gefragt wurde, das IMBA aufzubauen, war ich noch jung und naiv genug, ja zu sagen. Ich dachte mir, ich trete an, um ein Forschungsinstitut von Weltruf aufzubauen. Mein Ziel war von Anfang an – und ist es noch immer – mein Institut zum FC Barcelona der Biotechnologie zu machen. Ich möchte, dass hier die Besten der Welt zusammenarbeiten“, sagt Penninger. Seine Idee war es auch, dass erste „Offene Labor“ zu gründen. Hunderte Schüler haben bereits die Möglichkeit genutzt, einen Blick hinter die Kulissen zu werfen. „Als ich in Ried maturierte, hatte ich keine Ahnung, dass Wissenschaftler überhaupt ein Beruf ist. Das will ich ändern und deshalb nehme ich mir immer Zeit für potentiellen Nachwuchs.“

„Als Forscher ist Josef Penninger sensationell. Als Mensch mindestens ebenso“, brachte es Penninger-Präsentator Gottfried Gansinger als Resümee des Abends auf den Punkt.

## DEBRA AUSTRIA

### Epidermolysis bullosa (EB)

DEBRA Austria ist eine Selbsthilfeorganisation, die sich um die Anliegen der Menschen annimmt, die unter Epidermolysis bullosa (kurz EB) leiden. EB ist eine angeborene, folgeschwere und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung. EB bewirkt, dass die Haut bei geringster mechanischer Belastung Blasen bildet oder reißt. Kontakt: DEBRA Austria, Wien, [www.debra-austria.org](http://www.debra-austria.org); Spendenkonto: PSK 90.000.096  
IMBA – Institute of Molecular Biotechnology GmbH in Wien: Unter der wissenschaftlichen Leitung des Genetiklers Josef Penninger arbeiten unabhängige Arbeitsgruppen an biologischen Fragestellungen aus den Themenbereichen Zellteilung, Zellbewegung, RNA-Interferenz und Epigenetik.

„Wären wir doch 20 Jahre später geboren, dann könnten sie uns runderneuern.“

Ein Gast des Benefizabends beim Verlassen des Kubinsaaals.

„In Mathematik war ich in der Schule immer gut. Deutsch kann ich dafür bis heute noch nicht.“

Josef Penninger, wurde von seinen Lehrern bereits in der Volksschule als Querdenker und alles andere als einfacher jugendlicher beschrieben.



„Ich will, dass die Besten der Welt in meinem Institut zusammenarbeiten.“

Josef Penninger, wissenschaftlicher Leiter des IMBA.



# Neuer Therapieansatz für Schmetterlingskinder

Im Rahmen einer Kooperation mit der Patientenorganisation DEBRA Austria wird am IMBA - Institut für Molekulare Biotechnologie der ÖAW ein neuer Therapieansatz für die genetisch bedingte Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) erforscht.

Für ein Epidermolysis bullosa Erkrankte kann jede Berührung zur Qual werden. Ihre Haut ist so empfindlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Deswegen werden die jüngsten Betroffenen auch „Schmetterlingskinder“ genannt. Bei der ständigen Belastung der Haut entstehen schmerzhaft Blasen und Wunden. Aber nicht nur die äußere Haut ist betroffen, sondern auch die Schleimhäute im Mund, in der Speiseröhre, im Magen-Darm-Trakt oder in der Lunge.

Epidermolysis bullosa ist eine genetisch bedingte Hautkrankheit, bei der die Bildung jener Keratine, die Ober- und Lederhaut zusammenhalten, gestört ist. Das hat zur Folge, dass die Hautschichten nicht ausreichend aneinander haften.

Rund 500 Betroffene gibt es in Österreich, europaweit sind es etwa 30.000. Sie leben täglich mit starken Schmerzen, quälendem Juckreiz und den Folgeerscheinungen der Krankheit wie verstärkter Narbenbildung, Verwachsungen von Fingern und Zehen, schweren Zahnerkrankungen, Problemen beim Essen und der Verdauung bis hin zu bläulichen Hautlähnen.

Bis heute ist die Krankheit unheilbar. Die Therapie beschränkt sich auf die Versorgung der Wunden, die Linderung

der Schmerzen sowie Strategien zur Vermeidung potenzieller Verletzungsquellen, was besonders für die jüngsten Betroffenen eine große Belastung ist. Im Rahmen einer Kooperation mit der Patientenorganisation DEBRA Austria will das Team um Molekularbiologin Arabella Meisner vom IMBA - Institut für Molekulare Biotechnologie der ÖAW - unter der Leitung von Josef Penninger mit Hilfe der Stammzellforschung die seltene Hautkrankheit besser verstehen und einen völlig neuen Therapieansatz initiieren.

### Das Potenzial von „Multistamm-Zellen“ nutzen

Ihr Interesse gilt den so genannten „induzierten pluripotenten Stammzellen“, kurz iPES-Zellen. Diese „Multistamm-Zellen“ bergen ein enormes Potenzial für die Humanmedizin, da sie aus Körperzellen, zum Beispiel aus Hautzellen, gewonnen und genetischen Veränderungen zu pluripotenten Stammzellen „rückprogrammiert“ werden können. Pluripotente Stammzellen können sich zu jeder beliebigen Zelle eines Organismus ausdifferenzieren. „Wir wollen anhand patientenspezifischer iPES-Zellen den Krankheitsmechanismus von Epidermolysis bullosa und das

komplexe Zusammenspiel von Genen und Proteinen verstehen, um in einem nächsten Schritt versuchen, genetische Defekte in iPES-Zellen durch Rekombination der Gene zu reparieren“, erklärt Meisner den geplanten Projektablauf. Die Umprogrammierung von humanen und Maus-Fibroblasten in iPES-Zellen konnte bereits erfolgreich etabliert werden.

Nach befindet sich die Forschung zu dieser schweren genetischen Erkrankung am Anfang. Eine Therapie lässt sich in diesem Stadium noch nicht ableiten. Meisner: „Dazu wäre es in weiteren Schritten notwendig herauszufinden, wie sich die reparierten iPES-Zellen gezielt in Haut- und Schleimhaut-Zellen differenzieren“. Es bedarf also noch vieler Jahre Forschungsarbeit.

„Der Forschungsansatz der genetischen Reprogrammierung von Stammzellen gehört zu den derzeit vielversprechendsten Ansätzen für eine ursächliche Therapie von Epidermolysis bullosa“, ist Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria und betroffener Vater, von der Bedeutung des Projekts überzeugt.

Finanziert wird das Projekt ausschließlich mit Spendengeldern. Für die IMBA-Forschungsleiter ist dieses in sie gesetzte Vertrauen ein beson-

derer Ansporn, das Forschungs- verfahren erfolgreich umzusetzen. „Auch vor dem Hintergrund des enormen medizinischen Potenzials von iPES-Zellen ist das Fördereingemittelt von DEBRA Austria von besonderer Bedeutung“, betont IMBA-Direktor Josef Penninger, „nicht nur für die EB-Forschung, sondern insgesamt für die Entwicklung der internationalen Vergleich ja noch in den Kinderschuhen steckenden Stammzellforschung in Österreich“.



V. l. n. R.: Josef Penninger (IMBA), Arabella Meisner (IMBA), Rainer Riedl (DEBRA Austria). Foto: IMBA/DEBRA Österreich

### DEBRA Austria

DEBRA Austria (www.schmetterlingskinder.at) wurde 1995 von betroffenen Eltern betroffener Kinder und Ärzten gegründet. Der gemeinnützige Verein wird ausschließlich durch Spenden

finanziert. Mit dem EB-Netz Austria betreibt DEBRA Austria eine weit- weiträumige Spezialklinik, in der Betroffene aus ganz Österreich Rat und Hilfe von Ärzten, Therapeuten, Psychologen und Wissenschaftlern

finden und nach dem neuesten Stand der Erkenntnisse medizinisch versorgt werden. Darüber hinaus fördert DEBRA Austria Forschungsprojekte zur Entwicklung neuer Therapieansätze.

### IMBA - Institut für Molekulare Biotechnologie GmbH der ÖAW

Das IMBA - Institut für Molekulare Biotechnologie GmbH der ÖAW fördert Grundlagen- und angewandte Forschung auf dem Gebiet der Biomedizin, bi-

otechnologische, zusammengefasste Forschungsgruppen bearbeiten fachübergreifende Fragen, besonders in Zusammenarbeit mit der Krankheitsentstehung. Ziel ist es,

das erworbene Wissen in die Entwicklung innovativer Ansätze zur Prävention, Diagnose und Therapie von Krankheiten einzubringen.

THEMA FORSCHUNG (ÖAW), 8/2012

KLINIK, 1/2012

## ORPHAN DISEASES

### Pro Rare Austria

# Eine starke Stimme für Betroffene

Patienten nehmen ihr Schicksal nun aktiv in Hand: Im Dezember 2011 wurde mit Pro Rare Austria eine Allianz für seltene Erkrankungen gegründet. Um auf ihre dringenden Anliegen aufmerksam zu machen, marschierten Betroffene am Rare Disease Day durch die Wiener Innenstadt.

Dr. Rainer Riedl, Obmann/Steuerleiter von Pro Rare Austria



Es gibt Massenerkrankungen und seltene Erkrankungen – so viel, macht das einen Unterschied? Die Ausbildung von Ärzten und Therapeuten ist doch auf höchstem Niveau, die medizinische Versorgung außerordentlich und das Krankheitsmanagement gut. Nicht zuletzt hat jeder Patient das Recht auf adäquate Behandlung, Betreuung und Beratung.

Das sagt die Theorie – die Lebensqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht komplett anders aus: Es beginnt damit, dass vielen Ärzten schon die Bezeichnung der Erkrankungen, um die es hier geht, nicht geläufig ist. Im Normalfall sind ihnen auch zu erwartende Komplikationsfälle, verfügbare Medikamente oder mögliche Therapieangebote unbekannt. Das ist nicht weiter verwunderlich, denn bei manchen „Rare Diseases“ gibt es in ganz Österreich nur eine Handvoll Patienten. Dazu kommt, dass Heilmittel, Medikamente oder Therapien nur für eine Minderzahl dieser Erkrankungen verfügbar sind. Für Betroffene besonders erschwerend ist die Tatsache, dass viele dieser Erkrankungen als angeborene gelten, lebensbedrohlich sind oder die Lebenserwartung eingeschränkt ist. Die Lebensqualität ist in den meisten Fällen erheblich reduziert.

ten, muss man einer Unwissenheit mehrere hundert Kilometer in Kauf nehmen, um eine Fachklinik zu erreichen. Dort ist man dann häufiglich in guten Händen. Denn nur manchmal wurde schon – mehr oder weniger zufällig – als Hypochondrie bezeichnet. „Man sieht Ihnen ja nichts an!“ war die Erklärung.

Geld stellt einen weiteren kritischen Engpass dar. Die Entwicklung von Medikamenten oder Therapien für seltene Erkrankungen – in einem sehr überschaubaren Markt – verspricht kein lukratives Geschäft. Somit stehen nur begrenzte finanzielle Mittel für Grundlagenforschung oder Medikamenten- bzw. Therapieentwicklung zur Verfügung. Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, sehen sich mit diesen erschwerenden Tatsachen täglich konfrontiert. Manche haben resigniert, andere finden einen Weg, damit umzugehen. Letztendlich eine große Anzahl von Betroffenen ist Schicksal aktiv in die Hand, man spürt so etwas wie Aufbruchsbetonung. Denn über einen herrscht generell Einigkeit: Seltene Erkrankungen erfordern aber viele Strategien andere Strategien als Massenerkrankungen und es muss – speziell in Österreich – noch viel mehr getan werden.

### Weiskinder der Medizin?

Im Orphanet, der öffentlich anerkannten Rare-Disease-Datenbank (www.orphanet.net), werden mittlerweile an die 8.000 seltene Erkrankungen gelistet. Auf die Bevölkerung von Österreich umgerechnet bedeutet das, dass etwa 400.000 Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Auch wenn diese Zahlen die Bezeichnung „Waiskinder“ relativieren, sind jeder Einzelne vor ähnlichen Herausforderungen. In Österreich existieren im Bereich der seltenen Erkrankungen etwa 60 mehr oder weniger gut organisierte Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen, die sich mit großem Engagement – oft bis an die physische Belastungsgrenze der Akteure – um ihre Anliegen und Mitglieder küm-

### Dachverband – eine starke Stimme

Es ist gut wie allen europäischen Ländern inklusive Deutschland und der Schweiz gibt es eigene Dachverbände für seltene Erkrankungen. In Ländern wie Italien oder Frankreich haben diese Verbände zumeist rechtlichen Sonderstatus für Betroffene erlangt. So etwas macht den Alltag erträglicher, zum Beispiel wenn man nicht mehr jedes Quartal zum Chirurgen gehen und darum bitten muss, Bewilligungen für Medikamente oder Heilbehelfe zu bekommen. Oft genügt es, ein kleines Schreiben zu drehen, um das Leben von Betroffenen erheblich zu erleichtern. Genauso das soll Ziel der neuen Initiative sein.

Am 3.12.2011 war es auch in Österreich so weit: Mit dem Verein Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen wurde ein nationaler Dachverband gegründet, der sich vielfältigen Herausforderungen stellen und vor allem für eine Verbesserung der Patientenversorgung und der Lebensbedingungen von Betroffenen einsetzen wird. Die wesentlichen Ziele der Allianz sind das Vertreten der Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen, die Vernetzung von Betroffenen und die Vergrößerung der Wissensbasis. Der neue Dachverband möchte die verfügbare Hilfe bündeln, Synergien nutzen und – auch im Sinne des gerade in Entwicklung befindlichen Nationalen Aktionsplanes für seltene Erkrankungen – folgendes durchsetzen:

- Anerkennung definierter seltener Erkrankungen;
- offizieller Status für alle Patienten, die an seltenen Erkrankungen leiden und damit verbunden
- Sicherstellung der Behandlung von Ge-

- höherer, Behandlungs- und Medikamentenkosten, die in Zusammenhang mit der seltenen Erkrankung stehen;
- freier Zugang zu medizinischen Untersuchungen – international und falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit;
- freier Zugang zu medizinischen und anderen therapeutischen Behandlungen – international und falls nicht entsprechend vorhanden, EU-weit;
- international einheitliche Sonderregelungen in Bezug auf die Pflege, Pflegeunterstützung und Kinderbetreuung;
- Verbesserung der medizinischen Versorgung durch Erleichterung bzw. An-

reiferen und der sichere Rare Disease Day als internationaler Aktionstag verbreitet werden (2.3.2013).

### Rare Disease Day – ein besonderer Tag

Dieser von EURORDIS, dem europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen, am 29.2.2008 erstmals ausgerollte, internationale Tag bietet die Chance – im kinderübergreifenden Gedächtnis – auf Aufmerksamkeit und Chancen hinsichtlich der des neuen Dachverband Pro Rare Austria, aus Anlass des heutigen Tages



Kontakt: Pro Rare Austria, Rara Mail, +43 664 326 67 37, cell@prorareaustria.org, www.prorareaustria.org

zahl von regionalen und/oder nationalen Referenzkliniken bzw. Referenzzentren;

- Förderung der wissenschaftlichen Forschung mit dem Ziel der Therapieentwicklung.

Bei der Gründungsvorversammlung in Wien AKH wurde der erste Vorstandsrat gewählt (siehe Kasten). Alle Mitglieder im Führungsrat von Pro Rare Austria sind entweder Eltern von Kindern mit einer seltenen Erkrankung oder selbst betroffen. Bereits in den ersten Wochen nach der Gründung konnte einiges umgesetzt werden. So wurden ein ansprechendes Logo, Informationsblätter und Anklebeplakate für den Rare Disease Day entwickelt sowie eine erste Website in Betrieb genommen. Das große Ziel, Arbeit sofort allerdings auch auf der kleinen, engagierten Team. Patientenorganisationen müssen informiert und zum Bewusstsein, Kooperationspartner sowie Förder-

am 3. März 2012 einen Aktionstag und einen Tag der seltenen Erkrankungen zu organisieren.

Unter dem Ehrenschutz von Nationalratspräsidentin Barbara Prammer und Gesundheitsministerin Alois Stöger folgten mehrere hunderte Betroffene und Angehörige dem Aufruf zum Aktionstag. Bei prädirektem Wetter marschierte die bunte Gruppe, mit Schirmen und Transparenten ausgerüstet, durch die Wiener Innenstadt, erreichten entsprechendes Aufsehen bei den Passanten und fanden sich schließlich zur Informationsveranstaltung im Museumsquartier ein.

Der Aufruf ist eine gute und wichtige Protestinitiative vor geläufig. Nun gilt es, alle positiven Kräfte zu bündeln und schrittweise den Lebensalltag von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

### Schweres Schicksal

Häufig müssen Patienten daher um die generelle Akzeptanz ihres Leidens, eine kompetente medizinische Versorgung und oft auch um die soziale Absicherung kämpfen. Manchmal auch deswegen, weil die Erkrankung nicht ausreichend diagnostiziert werden konnte. Diagnosen bei seltenen Erkrankungen muss nicht zu Wochen oder Monaten. Manche Patienten wachen Jahre, bis sie genau wissen, warum welcher Erkrankung sie leiden. Was das für Betroffene und Angehörige bedeutet, lässt sich gut nachvollziehen. Gibt es kompetente Ärzte oder Therapie-

## pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen

**Der Vorstand von Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen**

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Karin Meißl (SPÖ)</li> <li>• Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria)</li> <li>• Zögner Christa (Aktionstag Wien)</li> <li>• Fritzer Baran (OGAT)</li> <li>• Marlene Wenzl (Gesellschaft für MPD)</li> <li>• Ulrike Wenzl (OG Austria)</li> <li>• Wolfgang Wagner (Hörbehind.)</li> <li>• Ulrike Müller (Krankheitsmanagement)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Grottel</li> <li>• Othmar</li> <li>• Rainer</li> <li>• Rainer OB</li> <li>• Rainer OB</li> <li>• Rainer OB</li> <li>• Rainer OB</li> <li>• Rainer OB</li> </ul>
--	--





Schon bei geringster mechanischer Belastung bildet die Haut von Anna Blasen oder reißt. Nicht nur außen, sondern auch im Mund, an Schleimhäuten, in den Augen und im Verdauungstrakt. Ursache dafür ist die mangelhafte Verankerung von Hautschichten. Von der Krankheit betroffen sind an die 300 Menschen in Österreich, in Südtirol an die 30. Das Leben von Anna ist geprägt von Blasen und Wunden, täglicher Wundversorgung, häufigen Schmerzen, quälendem Juckreiz, Entzündungen, Verwachsungen, einer großen psychischen Belastung. Ihre Blasen verteilen sich vor allem



Anna Faccin hat als „Schmetterlingskind“ viele Probleme zu bewältigen. Im Bild mit ihrem Partnerhund.

ist sie seelisch gestärkt, mag Mitgefühl, aber kein Mitleid. „Die Menschen können mich ruhig auf mein Aussehen anreden. Ich erkläre es ihnen gerne.“ Schon als Achtjährige ging sie mit ihrer Mutter ins Fernsehen. „Um der Umgebung mitzuteilen, warum ich so ausschaue. Auch meine Mitschüler sehen den Beitrag. Dann war Gott sei Dank Schluss mit den Gemeinheiten.“ Obwohl Anna schon vor Jahren ihre Krankheit akzeptiert hat, fragt sie sich doch immer wieder, warum gerade sie ein „Schmetterlingskind“ sein muss. „Ich verspüre dann immer einen gewaltigen Hass auf meine Krankheit. Besonders, wenn die Schmerzen sehr heftig sind. Das ist drei- bis viermal in der Woche der Fall.“ Wenn es gar nicht mehr geht (zwei- bis dreimal im Monat) dann nimmt sie Schmerzmittel.

**Trotzdem positiv**

Dennoch ist Anna ein sehr positiv denkender Mensch. „Man muss letztendlich das Beste draus machen.“ Ihre

allerdings Hoffnung auf eine Verbesserung des Hautbildes. Man entwickelte eine aufwendige Stammzellentherapie weiter, um sie für Betroffene anwendbar zu machen. „Dabei werden bei den Patienten Hautzellen entnommen, in die man im Labor ein künstliches Gen einsetzt. Die korrigierten Hautzellen werden im Labor vermehrt und anschließend auf wunde Hautstellen des Patienten transplantiert.“

**Eigene Familie**

Anna will selbst einmal Familie haben. „Kinder zu bekommen, wäre für mich kein Problem, sofern der Vater der Kinder nicht gesunder Träger meiner Krankheit ist, was sehr unwahrscheinlich ist. Wenn doch, dann würde das Kind zu 75 Prozent ein „Schmetterlingskind“ sein.“ Annas Eltern waren beide gesunde Träger. „Ein unglaublicher Zufall“, so Anna. Sie ist jedenfalls ein Mensch geworden, der es mag, „unterwegs“ zu sein. Mittlerweile studiert sie in Innsbruck

# „Ich mag Mitgefühl, aber kein Mitleid“

auf den Händen, auf den Füßchen, im Gesicht, auf den Armen und bis über die Knie. Ihre Füße sind immer verbunden. Mutter Isolde, eine selbstständige Hausverwalterin, wusste während der Schwangerschaft noch nicht, dass sie Anna als völlig „verwundetes“ Baby zur Welt bringen wird.

Anna Faccin (22) ist ein „Schmetterlingskind“ aus Toblach: Sie leidet an der seltenen Erbkrankheit „Epidermolysis bullosa“. Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings, genetisch bedingt.

**Viele Hänseleien**

Anna hat schon lange keine Angst mehr vor den Blicken anderer. „Ja, früher natürlich,

da gab es viele Hänseleien in der Schule. Ich mochte deshalb ganz und gar nicht, wenn mich die Leute anschauten.“ Heute

Einstellung hat sie von Mutter Isolde übernommen. Trotzdem, dass sie auch beim Gehen sehr schnell müde wird. „Nach 200 bis 300 Metern ist es vorbei, dann brauche ich einen Rollstuhl“, so Anna, die etliche Tricks parat hat, um die „alltäglichen“ Dinge im Leben dennoch alleine bewältigen zu können. Wie das Aufsperren von

Soziologie und Politikwissenschaften. Auch den Führerschein hat sie in der Tasche. „Und ich kann das Auto lenken, ohne dass wir es umbauen mussten. Der Führerschein gibt mir ein riesengroßes Stück Freiheit.“ In Innsbruck lebt sie in einer Wohnung und hat Betreuerinnen von „Selbstbestimmt leben“ an ihrer Seite. Ein Partnerhund begleitet Anna ebenfalls.

**Von Martina Holzer**

Türen, das Zubinden von Schuhen oder das Benützen von Reißverschlüssen. So wendet sie etwa bei Ersterem das Hebelprinzip an. Wenn sie etwas ziehen muss, setzt sie dafür die Arme und nicht die Hände ein, ihre Schuhe sind immer locker vorgeknüpft, damit sie nur mehr reinschlüpfen muss.

**Hoffnung auf Heilung**

Doch Anna ist überzeugt: „Meine Krankheit wird eines Tages heilbar werden.“ Bislang gibt es keine befriedigende Behandlung für „Schmetterlingskinder“. Die einzigen „Hilfsmittel“ sind Verbände, Salben, Antibiotika gegen Entzündungen und Schmerzmittel. Ein Interreg-IV-Österreich-Italien-Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“ gibt nun

OSTTIROLER BOTE, 21. 06. 2012  
(AUTORIN: MARTINA HOLZER)



▲ Anna mit ihren Eltern Isolde und Maurizio sowie Schwester Alice.

◀ Das Verbinden gehört zum Alltag von Anna.

Auch „Schmetterlingskind“ Anna Faccin aus Toblach setzt auf die neue Methode.



„Schmetterlingskinder“:

PUSTERTALER VOLLTREFFER, MAI 2012  
(AUTORIN: MARTINA HOLZER)

## Neue Therapie gibt Hoffnung auf Heilung

Nun wurde eine Basis für eine sichere Behandlungstherapie von „Schmetterlingskindern“ gelegt. Dafür sorgte ein dreijähriges Forschungsprojekt der Universitätsklinik Salzburg, der Südtiroler Landesabteilung Gesundheitswesen und des Krankenhauses Bozen.

Epidermolysis bullosa (EB) ist eine sehr seltene erblich bedingte Hautkrankheit: Betroffen davon sind rund 30 Personen in Südtirol, 300 in Österreich und 1.200 in Italien. Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Fehlende oder mangelhaft ausgebildete Eiweißmoleküle führen bei dieser Hautkrankheit dazu, dass die verschiedenen Hautschichten nicht genügend aneinander haften. So kommt es selbst bei geringsten Belastungen zu Blasen- und Wundbildung, sowohl auf der äußeren Haut als auch an den Schleimhäuten in Augen, Mund, Speiseröhre und den inneren Organen. Das Leben der „Schmetterlingskinder“ ist ge-

prägt von Blasen, Entzündungen, offenen Wunden, quälendem Juckreiz, Verwachsungen und einer großen psychischen Belastung.

### Interreg-Projekt

Bisher gab es für Schmetterlingskinder keine befriedigende Behandlung. Die Therapie war auf die Versorgung der Wunden, operative Eingriffe bei Narben und Verwachsungen, die Verbesserung der Ernährung und Verdauung sowie psychologische Hilfe beschränkt. Das Interreg-IV Italien Österreich Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“, das im Herbst 2009 gestartet wurde und im Mai 2012 ausläuft, eröffnet

nun erstmals eine Chance auf Heilung für die Betroffenen. Man entwickelte eine aufwendige Stammzellentherapie weiter, um sie für Betroffene anwendbar zu machen. „Nun besteht Aussicht auf Heilung, das heißt auf eine nachhaltige Verbesserung des Hautbildes“, erklärt Klaus Eisendle, Primar der Abteilung Dermatologie im Krankenhaus Bozen.

Den Patienten werden Hautzellen entnommen, in die im Labor ein künstliches Gen eingesetzt wird. Die korrigierten Hautzellen werden im Labor vermehrt und anschließend auf wunde Hautstellen des Patienten transplantiert. Damit ist eine dauerhafte Korrektur der äußeren

Haut möglich. „Die Untersuchungen sind nun soweit fortgeschritten, dass wir startbereit für Transplantationen sind“, sagt Universitätsprofessor Johann Bauer, Forschungsleiter für Dermatologie an der Universitätsklinik Salzburg.

### Lichtblick

Auch für „Schmetterlingskind“ Anna Faccin aus Toblach ist die neue Methode ein großer Lichtblick. „Sie gibt mir Hoffnung auf ein schmerzfreieres Leben.“ Annas Blasen verteilen sich vor allem auf den Händen, auf den Fußsohlen, im Gesicht, auf den Armen und bis über die Knie. Ihre Füße sind immer verbunden. Zumindest einmal am Tag muss sie den Verband wechseln. Die einzigen „Hilfsmittel“ für Anna: Verbände, Salben, Antibiotika gegen Entzündungen und Schmerzmittel. „Obwohl ich meine Krankheit schon vor vielen Jahren akzeptiert habe, frage ich mich doch ein paar Mal im Jahr: „Warum ich? Warum hat es gerade mich erwischt?“ Und ich verspüre dann immer einen gewaltigen Hass auf die Krankheit.“ Besonders, wenn die Schmerzen sehr heftig sind. Das ist drei bis vier Mal in der Woche der Fall. „Ich versuche die Schmerzen so lange wie möglich auszuhalten. Wenn es gar nicht mehr geht (zwei bis drei Mal im Monat), nehme ich Schmerzmittel“, so Anna, die aber seit jeher überzeugt war und ist: „Jemandwann wird es Heilung für diese Krankheit geben.“



Gemeinsam in Sachen „Schmetterlingskinder“ (v. l.): Klaus Eisendle, Primar für Dermatologie am KH Bozen, Landeshauptmann LUIS DURNWALDER, LR Richard Theiner und Anna Faccin aus Toblach.  
Foto: LPN/Pertl



# Hoffnung für „Schmetterlingskinder“

BOZEN. Derzeit können nur ihre vielen Wunden, Entzündungen und Blasen versorgt werden. Doch jetzt gibt es Hoffnung für die „Schmetterlingskinder“, die an einer extrem verletzlichen Haut leiden. Uniklinik Salzburg, Landesabteilung Gesundheitswesen und Krankenhaus Bozen entwickeln in einem gemeinsamen Forschungsprojekt eine aussichtsreiche Behandlungsmöglichkeit auf der Basis der Gentherapie. Dabei werden im Labor „korigierte“ Hautzellen auf die Patienten übertragen.

► Bericht Seite 14



Anna Faccin's Hände und Arme müssen täglich neu verbunden werden, sie hat wegen der Blasen und Wunden immerzu Schmerzen.

© DOLOMITEN

DOLOMITEN – TAGBLATT, 06. 04. 2012

## Neue Therapie gibt Hoffnung

SCHMETTERLINGSKINDER: Dreijähriges Forschungsprojekt abgeschlossen – Dauerhafte Korrektur der äußeren Haut möglich

BOZEN (hof/LPA). Epidermolysis bullosa (EB) ist eine sehr seltene, erblich bedingte Hautkrankheit: Betroffen davon sind 30 Menschen in Südtirol. Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings, deshalb nennt man sie Schmetterlingskinder. Durch eine neue Therapie sollen die Lebensbedingungen der Patienten deutlich verbessert werden.

Ein dreijähriges Forschungsprojekt der Uniklinik Salzburg, der Landesabteilung Gesundheitswesen und des Krankenhauses Bozen ist nun abgeschlossen. Es hat den Grundstein für eine sichere Behandlungstherapie für „Schmetterlingskinder“ gelegt.

Drei Südtiroler Schmetterlingskinder haben am Projekt teilgenommen, darunter auch Anna Faccin (siehe Interview). Fehlende oder mangelhaft ausgebildete Eiweißmoleküle führen bei dieser Hautkrankheit dazu, dass die Hautschichten nicht genügend aneinander haften. So kommt es selbst bei geringsten Belastungen zu Blasen und Wundbildung, sowohl auf der äußeren Haut als auch an den Schleimhäuten in Augen, Mund, Speiseröhre und den inneren Organen. Das Leben der Schmetterlingskinder ist geprägt von Blasen, Entzündungen, offenen Wunden, quälendem Juckreiz, Verwachsungen und einer großen psychischen Belastung. Bisher gab es für Schmetterlingskinder keine befriedigende Behandlung. Die Therapie war auf die Versorgung der Wunden

beschränkt, auf operative Eingriffe bei Narben und Verwachsungen. Das Interreg-IV Italien Österreich Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“, das im Herbst 2009 gestartet wurde und im Mai 2012 ausläuft, eröffnete erstmals eine Chance auf Heilung für die Betroffenen. Im Rahmen des Projekts entwickelte die Uniklinik Salzburg gemeinsam mit der Abteilung Gesundheitswesen und dem Krankenhaus Bozen eine aufwändige Stammzellentherapie, wobei um sie die Betroffene anwendbar zu machen. Nun sind die Arbeiten erfolgreich abgeschlossen worden. Auch wenn es sich um eine seltene Krankheit handelt, muss den Betroffenen geholfen werden, heißt Landesgesundungsminister Durnwaller hervor. „Dieses Projekt unterstreicht die Bemühungen des Landes, angewandte klinische

Forschung zu fördern und zu unterstützen“, meint Landesrat Richard Theiner. Die Kosten für das Interreg-Projekt belaufen sich auf knapp eine Million Euro, wobei Bozen mit einem Betrag von einer halben Million Euro beteiligt ist. Etwas mehr als 100.000 Euro sind Eigenmittel der Landesabteilung Gesundheit aus dem Landeshaushalt, 400.000 Euro sind Fördermittel aus Brüssel und Rom.

2006 wurden bei einem Patienten in Italien erstmals Hautareale mittels einer Gentherapie behandelt. „Durch die Weiterentwicklung dieser Gentherapie besteht nun Aussicht auf Heilung, das heißt auf eine nachhaltige Verbesserung des Hautbildes“, erklärt Klaus Isenhardt, Primar der Abteilung Dermatologie im Krankenhaus Bozen. Dabei werden bei den Patienten Haut-

zellen entnommen, in die im Labor ein künstliches Gen eingesetzt wird. Die korrigierten Hautzellen werden im Labor vermehrt und anschließend auf gesunde Hautstellen des Patienten transplantiert. Damit ist eine dauerhafte Korrektur der äußeren Haut möglich.

### Startbereit für die Transplantation

„Die Untersuchungen sind nun soweit fortgeschritten, dass wir startbereit für Transplantationen sind“, sagt Univ.-Prof. Johann Baxaz, Forschungsdirektor für Dermatologie an der Uniklinik Salzburg. Für Guido Bocher, Vizepräsident des Selbsthilfereines Debra soll dieses Projekt ermutigend sein für andere Patienten mit seltenen Krankheiten, nie aufzugeben.

## „So nahe war die Heilung noch nie“

SCHMETTERLINGSKINDER: Für Patientin Anna Faccin könnte die Hauttransplantation das Ende ihres körperlichen Golgotha bedeuten

BOZEN (hof). „Wenn ich dusche, dann ist es, als ob Niesel auf mich fallen würde“, erzählt Anna Faccin. Schmerzen gehören für sie zum Alltag: Gehen tut weh, 100 oder 200 Meter schafft sie, bei längeren Strecken würde sie aber Blasen bekommen, deshalb braucht sie dafür den Rollstuhl. Auch Sitzen schmerzt, ein Händedruck und Essen ebenso. Willig gebeut wird sie durch die neue Therapie nicht, „aber es ist eine große Linderung“, sagt die 22-jährige Toblacherin.

Die neue Therapie könnte die Wende in ihrem Leben sein. „Die Therapie gibt uns Anlass zur Hoffnung. Wir müssen warten, aber es ist großartig. Es ist wichtig im Leben, ein Ziel zu haben“, erzählt Faccin. Als Schmetterlingskind muss sie mit Schmerzen leben, die sich wie Verbrennungen drüben oder vierten Grades anfühlen. „Man lebt von Schmerzmitteln und Juckreiz-Tabletten“, berichtet die Toblacherin. Die Haare sind für ausgefallen, des-



Für Schmetterlingskind Anna Faccin ist die Therapie weit mehr als nur ein Lichtblick.

halb trägt sie eine Perücke. „Auch meine Zähne und Nägel fallen aus.“ Nachts verkleben ihre Augen. Faccin muss sich täglich drei bis vier Stunden lang verbinden – diese Zeit würde durch eine Transplantation der Haut kürzer. Wann diese Transplantation vorgenommen wird, ist offen. Geht es nach Faccin, dann soll als Erstes die Haut an ihren Füßen transplantiert werden, damit sie endlich schmerzfrei gehen kann. Dies ist zurzeit nicht möglich. „Beim Gehen fühlt es sich für mich an, als ob ich Reifnägel in den Schuhen hätte. Ich kann auch nicht zu lange stehen und auch keine Beepoche tragen.“ Faccin studiert an der Uni Innsbruck Politikwissenschaften. Sie schreibt ihre Bachelor-Arbeit über die Schmetterlingskinder in den Medien und nimmt dabei eine Medienanalyse vor. „Studieren war für mich schwierig. Ich bin sehr von meinem Eltern abhängig. Ich kann keine Dosen und keine Flaschen aufmachen, denn dabei

dreht sich die Haut mit und es reißt eine Blase. Ich kann zu dem keinen Wasserhahn aufdrehen und Knöpfe der Kleidung nicht öffnen und die Tür kann ich auch nicht aufperren. Auch die

„Gehen fühlt sich für mich an, als hätte ich Reifnägel in den Schuhen.“

Anna Faccin

Schnürsenkel kann ich nicht selbst knüpfen. Zähne putzen ist für mich ebenfalls nicht möglich, denn dabei bekomme ich Blasen auf dem Zahnefleisch.“ Beim Essen muss Faccin aufpassen: „Wenn ich etwas Hartes schlucke, dann entsteht eine Blase im Hals und der Hals wird aufgekratzt.“ Weil Duschen sich anfühlt, als ob Niesel auf sie fallen würden, gibt Faccin Baden.

Durch die Therapie sollen viele Beschwerden wegbleiben und sie könnte ein fast normales Leben führen – endlich.



# Große Kiwani Herzen



v.l.n.z. Klaus Egger, Arabella von Gelmini-Kreutzhof, Kiwanismitglied Arnold Thaler und Alfred Aichner: Eine köstliche Runde für einen erhablichen Zweck

Den humanen und geistigen Werten Vorrang vor den materiellen Werten geben und Freundschaften gewinnen – dies sind nur zwei der Grundsätze der Kiwanis Freunde, und nach diesem Motto unter-

stützt der Kiwanis Club Bozen die Südtiroler Schmetterlingskinder.

Gestern wurde von Steuerexperte und Kiwanis-Präsident Alfred Aichner und von Kommunikationsberater Klaus Egger an die Kindersuchautorin und Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder Arabella von Gelmini-Kreutzhof ein Spendenscheck in der Höhe von 2.000 Euro überreicht.

Wir alle wollen dazu beitragen, die Lebensqualität der leidgeprüften Patienten mit der genetisch bedingten, schmerzvollen Hautkrankheit epidermolysis bullosa durch konkrete Hilfe zu erleichtern und zu verbessern, sagt Arabella von Gelmini-Kreutzhof und erzählt über die Verwendung der Spende.

Das fünfjährige Schmetterlingskind Maya und ihre Mutter freuen sich über ein neues medizinisches Bett mit verstellbarer Rückenlehne, welches die tägliche stundenlange Wundversorgung enorm erleichtert, und der Restbetrag wird für eine Hautbiopsie an einem Schmetterlingskind in der dafür spezialisierten Klinik in Salzburg verwendet.

## Aktuelles

### Kinder helfen „Schmetterlingskindern“

**Göflan – Können Sie sich vorstellen, wie es ist, Tag und Nacht mit schmerzhaften Blasen und Wunden am ganzen Körper zu leben?**

Wer das aus eigener Erfahrung ganz genau weiß, sind die sogenannten Schmetterlingskinder. Der Name rührt von der Tatsache her, dass ihre Haut so verletzlich ist, wie die Flügel eines Schmetterlings. Der wissenschaftliche Name dieser angeborenen Hauterkrankung heißt „Epidermolysis bullosa“, kurz EB. Mit welchen Einschränkungen „Schmetterlingskinder“ von Geburt an leben müssen, wie sie es schaffen, im Alltag zurechtzukommen und welche Hoffnungen sie auf die Solidarität der Mitmenschen und auf die Forschung setzen, erfahren die Kinder der 3., 4. und 5. Klasse der Grundschule Göflan am vergangenen Samstag.

Die Schülerinnen und Schüler der 5. Klasse hatten bereits vor einiger Zeit zusammen mit den Lehrern beschlossen, am zweiten Elternsprechtag, der unlängst stattgefunden hat, mit Unterstützung der Eltern Kuchen und Getränke anzubieten und den Erlös der Vereinigung „DEBRA Südtirol – Alto Adige“ zukommen zu lassen. Es handelt sich um eine 2004 gegründete Selbsthilfegruppe für EB-betroffene Menschen und Eltern betroffener Kinder.

Am Samstag wurde den Grundschulern und Eltern dieser gemeinnützige Verein vom „Schmetterlingskind“ Anna Faccin aus dem Pustertal, deren Mutter Isolde Mayr Faccin – sie ist die Präsidentin des Vereins sowie von Zita Pfeifer aus Stills, der Mutter des 18-jährigen „Schmetterlingskindes“ Martin, vorgestellt.

Die Grundschul Kinder hatten sich bereits im Unterricht mit der selteneren Hauterkrankung befasst und überraschten Anna, die an der Uni Innsbruck Politikwissenschaften studiert, mit vielen konkreten Fragen: Kannst du Fahrrad fahren oder auf Pferden reiten? Hast du auch nachts



Die Kinder der 3., 4. und 5. Klasse der Grundschule Göflan mit dem „Schmetterlingskind“ Anna.

Schmerzen? Wer hilft dir beim täglichen Verbinden? Kannst du mit Freunden ausgehen und tanzen? Ist diese Krankheit unheilbar? Ist sie ansteckend? Welche Wünsche hast du? Anna gab sich sehr offen und ehrlich: „Viele Dinge kann ich leider nicht machen, weil sie mir Schmerzen verursachen. Manchmal aber tue ich sie trotzdem, weil sie so schön sind und es sich auszahlt, auch wenn es nachher weh tut.“

„Es zahlt sich aus, manche Dinge zu tun, auch wenn es nachher weh tut“

Besonders belastend sei das tägliche Verbinden, das in der Regel Stunden dauere. In Südtirol gebe

es 9 Personen, die an EB leiden, wobei die Schwere der Krankheit unterschiedlich ist. Ansteckend ist EB nicht.

Anna: „Man lernt, mit der Krankheit umzugehen.“ Sie wünscht sich, ein möglichst normales Leben führen zu können und hofft, dass dank der Forschung eine Linderung der Krankheit erzielt werden kann. Schon seit einiger Zeit versuchen Ärzte, Wissenschaftler, betroffene Menschen, deren Eltern und Freunde eine Heilung oder zumindest Linderung für das schmerzvolle Leben von „Schmetterlingskindern“ zu finden.

Bei EB kommt es bereits nach geringsten Belastungen der

Haut zu Blasen- und Wundbildung am gesamten Körper. Wunden und Narben treten auch an den Schleimhäuten der Augen, im Mund, in der Speiseröhre, im Magen-Darm-Trakt, Urogenitaltrakt, in den Atemwegen oder der Lunge auf.

Für die Unterstützung der Südtiroler „Schmetterlingskinder“ und für die Forschung ist auch die Spende bestimmt, die Julian Gurschler und Greta Folie, die Klassensprecher der 5. Klasse, dem Verein DEBRA überreichten. Anna bedankte sich von Herzen: „Ich habe bisher noch nie vor so gut vorbereiteten Schulklassen gesprochen.“

Unter den Zuhörern konnte die Religionslehrerin Barbara Gatta auch den Schuldirektor Reinhard Karl Zangerle begrüßen, der die Initiative der Grundschule Göflan lobte. Es gehöre an dieser Schule bereits zur Tradition, die Kinder zur Solidarität zu erziehen.

Beeindruckt haben auch die Ausführungen von Zita Pfeifer. Nie vergessen werde sie, wie ihr Sohn Martin im Grundschulalter einmal gesagt hat: „Gott sei Dank bin ich es, der diese Krankheit hat, weil ein anderer würde das Ganze nicht aushalten.“ (sepp)



Julian Gurschler, Anna Faccin und Greta Folie (von links) bei der Spendenübergabe.



# Golfen für die „Schmetterlinge“

**BENEFITURNIER:** Arabella von Gelmini strahlt für ihre Schützlinge

SÜDTIROL. Golf spielen und Gutes tun lautete auch dieses Jahr wieder das Motto der Initiatoren des erlesenen Golfturniers, des legendären Essex Open im Golfclub Passeier. Zahlreiche Golfspieler bewarben sich um die begehrten Preise. Gefeierte wurde nach packenden Wettkämpfen bei einem exklusiven Vier-Gang Galadinner im Golfclubhaus.

Nach der Siegerehrung führte Hotelier Axel Dilitz schwungvoll durch die bekannte „Essex-Lotterie“, deren Erlös jedes Jahr einem Sozialverein zur Verfügung gestellt wird. Dank der großzügigen Bereitschaft der vielen Sponsoren und der vielen Golf-sportfreunde und Gästen, wurden stolze 6000 Euro für die Südtiroler Schmetterlingskinder gesammelt.



Da freut sich Arabella von Gelmini Kreutzhof, Südtirols Botschafterin der Schmetterlingskinder. Der Erlös aus dem von Axel Dilitz (rechts im Bild) mitgetragenen Golfturnier fließt den Schmetterlingskindern zu.

Überreicht wurde der Spendenscheck vom Essex Team an die Botschafterin der Schmetterlingskinder, **Arabella von Gelmini-Kreutzhof**. „Ich kann im Namen der Schmetterlingskinder nur herzlich danken“, sagte Ara-

bella von Gelmini. Die Anerkennung der Schmetterlingskinder auch durch die Golfer geht weit über die Spenden hinaus. Ihr Schicksal ist vielen Menschen im Lande ein ehrliches Anliegen.

© DOLOMITEN



## Als „Botschafterin“ ein bisschen Glück schenken

SÜDTIROL. Als Mutter von Frayo und Ludovica Felizitas, zwei gesunden Kindern, fühlt sich **Arabella von Gelmini Kreutzhof** reich beschert. Sie weiß, dass das Leben nicht für jeden dieses großzügige und wertvolle Geschenk bereithält. Deshalb will sie einen Teil dieses Glücks weitergeben - in Form von Engagement, Zeit, Einsatz, Hilfe und Unterstützung. Seit sechs Jahren ist sie Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder, jener Menschen, deren Haut aufgrund einer genetisch bedingten Erkrankung so verletzlich ist, wie der Flügel eines Schmetterlings. Noch vor wenigen Jahren wusste Arabella von Gelmini Kreutzhof noch selbst nichts über die Krankheit Epidermolysis bullosa. Wie sie zur Botschafterin der Südtiroler Schmetterlingskinder wurde, wie sie Freunde und Mitmenschen begeistern will, wie sie ihre „Aufgabe“ ausübt, ist in der aktuellen Ausgabe der Zeitschrift „Die Südtiroler Frau“ nachzulesen. Im Bild Arabella von Gelmini Kreutzhof (links) mit Schmetterlingskind Anna Faccin.

SÜDTIROLER FRAU, 2012

Die Südtiroler **Frau**

DOLOMITEN - TAGBLATT, 06. 04. 2012

© DOLOMITEN

DIE NEUE SÜDTIROLER TAGESZEITUNG, 2012



# Weihnacht der Schmetterlinge

Es war wieder ein bewegendes Fest, der Benefizflügelwein der Schmetterlingskinder, der auch heuer wieder von der tüchtigen Botschafterin der Schmetterlingskinder, **Arabella von Gelmini-Kreutzhof**, ihrem Gatten Paul und der Präsidentin der Vereinigung **Debra, Isolde Faccini** beim ALHIT-Stand beim Christkindmarkt organisiert wurde. Den Ehrenschutz hat-

te wie immer **Landeshauptmann Luis Durnwalder** übernommen, der in bewegten Worten den Schmetterlingskindern seine Unterstützung sagte.

Für die richtige Atmosphäre sorgte wieder **Robert Hager** von **Strobele**, der mit seiner sanften Stimme den Abend verzauberte. Paul von Gelmini-Kreutzhof leitete gekonnt die Auktion, **Franjo von Gelmini**, der Sohn, hatte im Nu alle Lose

mit schönen Preisen verkauft. Viele bekannte Gesichter waren dabei, von **Elmar Pichler Rolte**, **Arnold Thaler**, **Francesca Witzmann**, **Peter Linser** mit Gattin **Alexandra Stelzer**. Wer nicht dabei sein konnte, kann seine Spende für die Forschung auf folgendes Konto überweisen: **DEBRA Südtirol - Alto Adige** BIC: **BPAAIT2015** IBAN: **IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341**



# Allgemeine Informationen

## Kontakt

### DEBRA Austria

Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien  
Tel: +43 1 876 40 30  
office@debra-austria.org  
www.schmetterlingskinder.at



### DEBRA Südtirol – Alto Adige

Rienzweg 12/d, 39034 Toblach  
Tel: +35 0474 854 606  
info@debra.it  
www.debra.it



### EB-Haus Austria

Universitätsklinik für Dermatologie  
Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)  
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)  
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg  
Tel: +43 662 4482 - 3110  
info@eb-haus.org  
www.eb-haus.org



## Spendenkonten und Spendengütesiegel



**DEBRA Austria,**  
Interessengemeinschaft  
Epidermolysis bullosa  
Spenden: PSK 90.000.096  
BLZ 60.000



**DEBRA Austria,**  
Verein zur Förderung der  
Epidermolysis bullosa-Forschung  
Spenden: PSK 90.033.300  
BLZ 60.000



**DEBRA Südtirol – Alto Adige**  
Spenden: Südtiroler Volksbank, Filiale Toblach  
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341  
BIC: BPAAIT2B015

Nähere Informationen zu Spendengütesiegel und Sicher Spenden-Siegel siehe Seite 106 und [www.osgs.at](http://www.osgs.at) bzw. [www.spenden.bz.it](http://www.spenden.bz.it).


## Spendenverwendung

**D**EBRA 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 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 wich-

tig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und schmerzverzehrt darzustellen, sondern zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Schicksal machen können.

Um Ihnen die Sicherheit zu geben, dass Ihre finanziellen Zuwendungen nach diesen Grundsätzen verwendet werden, unterzieht sich DEBRA Austria jedes Jahr freiwillig der strengen Kontrolle durch die unabhängige Kammer der Wirtschaftstreuhänder und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel\*. Auch DEBRA Südtirol – Alto Adige wird seit 2010 laufend mit dem Sicher Spenden-Siegel zertifiziert und weist so die korrekte Spendenverwendung nach.  **Dr. Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria

\*Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhänder verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungs- und widmungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt!

## Spendenabsetzbarkeit

Spenden an den Verein DEBRA Austria Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa (SO 1255) bzw. an DEBRA Austria, Verein zur Förderung der EB-Forschung (FW 1944) sind gemäß § 4a Z. 3 und 4 EStG steuerlich absetzbar.

## Impressum

**DEBRA Austria**, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien, Tel: +43 1 876 40 30, [www.schmetterlingskinder.at](http://www.schmetterlingskinder.at)  
Für den Inhalt verantwortlich: DEBRA Austria, DEBRA Südtirol; Redaktion: Dr. Rainer Riedl, Dagmar Libiseller, Mag. Barbara Dissauer, Isolde Faccin, Anna Faccin, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Mag. Brigitte Sailer, BA, Dr. Elisabeth Mayr; Layout: Peter Fleischhacker, Josef-Frank-Gasse 4/22, 1220 Wien; Druck: Paul Gerin GmbH & Co KG, Wienerfeldstraße 9, 2120 Wolkersdorf. Wir danken der Druckerei Paul Gerin für die kostengünstige Produktion.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die geschlechterspezifische Differenzierung verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung grundsätzlich für beide Geschlechter.





## Ein Herz für Schmetterlingskinder

Seit 2005 unterstützen die Accor Hotels in Österreich das EB-Haus.

Als weltweit führender Hotelbetreiber hat Accor eine große gesellschaftliche Verantwortung. In Österreich ist es uns seit Jahren eine Herzensangelegenheit, den Verein DEBRA Austria und die „Schmetterlingskinder“ zu unterstützen. So verzichten wir etwa auf das Verschicken von Weihnachtspräsenten und schenken lieber betroffenen Kindern ihr Lächeln zurück. Mehr über uns und unser Engagement: [www.accor.com](http://www.accor.com).

Accor ist seit nunmehr 35 Jahren in Österreich präsent. In 30 Hotels sorgen rund 900 MitarbeiterInnen für einen rundum gelungenen Aufenthalt. Vom Economy- bis zum Luxus-hotel findet so jeder ein passendes Angebot. Weltweit ist Accor in 92 Ländern mit mehr als 3.500 Hotels vertreten. Für Informationen und Reservierungen: [www.accorhotels.com](http://www.accorhotels.com)





[interspar.at/daHoam](https://interspar.at/daHoam)

OBST, GANZ  
AUS DER NÄHE

Produkte aus Ihrer Nachbarschaft

**INTERSPAR** 





# 3 von 4\* wollen Gesundheits-Vorsorge von **UNIQA** bis Z.

Gewählt zur vertrauenswürdigsten Versicherung Österreichs.



„S“ wie Sonderklasse  
Select PLUS.  
Topmedizin im Spital und beim Arzt.



**UNIQA**



[www.facebook.com/uniqa.at](http://www.facebook.com/uniqa.at)  
[www.uniqa.at](http://www.uniqa.at)

\*Quelle: Gallup Insurance Ad Tracking 2012

# WÄRME DIE HILFT

OMV Vitatherm & Hansi Hinterseer freuen sich auch 2013 auf eine bährige Partnerschaft mit Debra Austria und den „Schmetterlingskindern“.







© Österreichische Lotterien / Achim Biettek

Dr. Rainer Riedl / Obmann & Geschäftsführer Debra  
DI Friedrich Stickler und Mag. Bettina Glatz-Kremsner / Vorstandsdirektor/in Österreichische Lotterien  
Dr. Josef Penninger / Wissenschaftlicher Direktor am IMBA

# Ein Gewinn für die Schmetterlingskinder!

**Tapfer, stark und hoffnungsvoll** und zugleich so zart und verletzlich. Das sind Kinder, die Tag für Tag ihr Leben mit der bislang nicht heilbaren Krankheit Epidermolysis bullosa meistern. Die Österreichischen Lotterien sind ein zuverlässiger Partner, wenn es um Unterstützung bei der Erforschung von Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten geht.

**Gut für Österreich.**



österreichische  
**LOTTERIEN**



# Für jede Spende gibt's zwei Lächeln. Erst beim Empfänger, dann beim Spender.

Ein Service des Finanzministeriums.

**Ihre Spende macht zweimal glücklich!** Den Empfänger durch die dringend benötigte Hilfe – und Sie als Spenderin oder Spender mit dem schönen Gefühl, etwas Gutes getan zu haben. Ihr gutes Gefühl wollen wir noch verstärken: durch die steuerliche Absetzbarkeit Ihrer Spende bei der Arbeitnehmer/innenveranlagung für 2012! So zaubern Sie mit jeder Spende ein Lächeln in zwei Gesichter.

Alle spendenbegünstigten Organisationen finden Sie unter  
[www.bmf.gv.at/spendenservice](http://www.bmf.gv.at/spendenservice)



Alle spendenbegünstigten Organisationen und weitere Informationen  
finden Sie unter [www.bmf.gv.at/spendenservice](http://www.bmf.gv.at/spendenservice)  
sowie unter [www.facebook.com/finanzministerium](https://www.facebook.com/finanzministerium)





Vergissmeinnicht.at  
Es gibt ein Leben nach dem Leben



## Mein letzter Wille ist nicht meine letzte gute Tat.

„Ich interessiere mich für viele Dinge im Leben: Musik, Literatur, Kunst. Ganz besonders wichtig war mir aber immer die Forschung, in erster Linie Fortschritte in der Medizin. Deswegen habe ich mir vorgenommen, hier unterstützend zu wirken. Ich weiß noch nicht welche, aber ich denke darüber nach, später einmal eine Organisation in meinem Testament zu bedenken.“



Die Initiative für das gute Testament







  
**debra**  
Hilfe für die Schmetterlingskinder.

  
**debra**  
Südtirol, Alto Adige.