







# **DEBRA – Das Jahr 2013**

Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.



© E. EGGER

## 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 Unicredit Foundation, die COFRA Foundation, die Anna & Erwin Foundation – Anna Netrebko und Erwin Schrott for Kids sowie durch die Aktion „Licht ins Dunkel“. Erst das nachhaltige Engagement vieler großzügiger Förderer ermöglicht eine umfassende „Hilfe für die Schmetterlingskinder“.

**Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die geschlechterspezifische Differenzierung verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung grundsätzlich für beide Geschlechter.**

<b>Vorwort</b> .....	4
<b>Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung</b> .....	6
<b>DEBRA Austria – Die Hilfsorganisation</b> .....	9
Über uns .....	9
Organisation .....	9
Team und Vorstand .....	10
Kuratorium .....	10
Aufgaben und Ziele .....	10
<b>DEBRA Austria – Das Jahr 2013</b> .....	11
Personelles .....	11
Mitglieder berichten .....	12
Eigenveranstaltungen .....	16
Spendenaktionen & Kooperationen in Österreich .....	23
Spendenaktionen & Kooperationen in Südtirol .....	36
Werbung und Öffentlichkeitsarbeit .....	41
<b>EB-Haus Austria – Die Spezialklinik</b> .....	49
Vorwort .....	49
Aufgaben und Ziele .....	50
Organisation .....	51
<b>EB-Haus Austria – Das Jahr 2013</b> .....	52
Personelles .....	52
Jahresbericht EB-Ambulanz .....	55
Jahresbericht EB-Forschungseinheit .....	65
Jahresbericht EB-Akademie .....	78
EB-Register Austria .....	83
Chronik .....	84
Publikationen .....	86
<b>EB-Forschung international – Das Jahr 2013</b> .....	88
EB-Forschung – Hintergrundwissen .....	89
Überblick EB-Therapieansätze .....	91
Projektübersicht Internationale Forschungsprojekte .....	92
<b>Ausgewählte Presseartikel</b> .....	102
Österreich .....	102
Südtirol .....	109
<b>Allgemeine Informationen</b> .....	111
Kontakt .....	111
Impressum .....	111
Spendenverwendung und Spendenabsetzbarkeit .....	112
Spendenkonten und Spendengütesiegel .....	112

# Vorwort

**W**enn ich auf Jahr 2013 zurückblicke, kommt Freude und Dankbarkeit auf. Seit acht Jahren gelingt es einem großartigen Team, die medizinische Versorgung der „Schmetterlingskinder“ nicht nur sicher zu stellen, sondern Jahr für Jahr zu verbessern. Dazu kommen wichtige Forschungserfolge, die uns dem Ziel – Linderung bzw. Heilung von Epidermolysis bullosa (EB) – näher bringen. Der mittlerweile hohe Vernetzungsgrad bringt unser Spezialzentrum, das EB-Haus Austria in Salzburg, und alle, die an diesem Hilfsprojekt mitarbeiten, in einen globalen Kontext. All das kommt jenen Menschen zugute, für die wir mit großem Engagement arbeiten: Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB), besser bekannt als „Schmetterlingskinder“, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

Wesentlich für EB-Betroffene ist eine einfühlsame und kompetente ärztliche Versorgung. Unsere EB-Ärztin Dr. Anja Diem leitet im EB-Haus ein medizinisches Team, das nicht nur Behandlung, Beratung und Betreuung der rund 500 österreichischen Betroffenen bestens abwickelt, sondern auch Patienten aus anderen Ländern betreut. Das ist kein Zufall: Dieses Ambulanzteam zählt mittlerweile zur Weltelite auf ihrem Gebiet.

Die Frequenz von EB-Visiten aus ganz Europa und der Anstieg von Anfragen per E-Mail und Telefon steigen. Dies ist ein Indiz für den großen Bedarf an medizinischer Expertise und zeigt, dass das EB-Haus Austria die Bezeichnung „Center of Expertise“ – Expertenzentrum für EB – verdient. Voraussetzung für diese positive Entwicklung sind eine enge Vernetzung mit EB-Zentren aus aller

Welt und die intensive Zusammenarbeit mit Experten aus anderen medizinischen Disziplinen.

EB ist derzeit noch unheilbar, daher hat die Forschung größte Bedeutung. Die Ergebnisse des letzten Jahres bestärken uns in der Vision „Heilung ist möglich“. Unter der Leitung von Prof. Dr. Johann Bauer arbeitet im EB-Haus ein höchst motiviertes Forschungsteam. Zahlreiche wissenschaftliche Publikationen und Auszeichnungen zeigen die Leistungsfähigkeit dieser Gruppe und machen zuversichtlich, dass Heilung für die „Schmetterlingskinder“ nicht nur ein Traum bleibt. Unser Optimismus wird vor allem durch zwei Highlights bestärkt: Erstens die Entwicklung einer Salbe, nach deren Anwendung in einer Pilotstudie mit EBS-Patienten die Blasenbildung deutlich zurückging. Zweitens wird der Startschuss für eine Gentherapie im ersten Quartal 2014 mit einem Heilveruch an einer Patientin erfolgen. Auch wenn beide Ansätze noch keine komplette Heilung bedeuten und jeweils nur für bestimmte Formen von EB anwendbar sind, weisen sie den Weg zu Linderung und Heilung.

Ausbildung und Vernetzung sind die Kernkompetenz 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 eingeladener Experten. EB-CLINET, das internationale Netzwerk von EB-Zentren und -Experten, ist die Implementierung dieser Idee. Dieses Expertennetzwerk lebt und gedeiht mit bereits über 50 Mitgliedern aus 40 Ländern – mit unserem EB-Haus im Zentrum!

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



Dr. Rainer Riedl

© N. BARGAD

**E**in Jahr ist vergangen, und der Rückblick ist voller Emotionen. Die zahlreichen Veranstaltungen, die für die „Schmetterlingskinder“ organisiert wurden, die vielen Gespräche über EB mit betroffenen und nicht betroffenen Menschen und das starke Medienecho zeigen mir, dass großes Interesse auch an einer seltenen Erkrankung wie EB besteht.

Wir konnten im norditalienischen Raum verstärkt bei Benefizveranstaltungen mitwirken. Das gab uns die Möglichkeit, auch jene Menschen zu erreichen, die noch wenig oder nichts über EB wussten. Solche Veranstaltungen zu begleiten ist mit viel Zeit und Aufwand verbunden. Umso größer ist mein Dank an all jene, die auch im letzten Jahr mit persönlichem Einsatz für die „Schmetterlingskinder“ da waren.

Im April hatten wir unser neuntes Jahrestreffen in Toblach, bei dem wir viele Mitglieder, Freunde und Ärzte – zum ersten Mal auch Prof. Dr. Helmut Hintner aus Salzburg – begrüßen durften. Dieser erzählte in fast perfektem Italienisch von seiner langjährigen Erfahrung mit EB. Die „Schmetterlingskinder“ berühren ihn nicht nur auf medizinischer Ebene – nein – er ist vor allem von der Kraft und dem Mut der Betroffenen und ihrer Familien beeindruckt. Bei der Generalversammlung wurden alle Mitglieder des Vorstands wiedergewählt. Wir bedanken uns für das Vertrauen und werden uns auch weiterhin ehrenamtlich für DEBRA Südtirol einsetzen. Hinzugewählt wurden drei neue Vertreter für die Nachbarprovinzen: Antonella Naccarato, Stefania Bettinelli und Franco Esposti. Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit!

Prof. Michele De Luca aus Modena berichtete über den aktuellen Stand der Forschung. International wurden wichtige Fortschritte in der Gentechnik erzielt; deshalb wird unsere Hoffnung auf eine Therapie für EB immer konkreter.


Ein Höhepunkt des Jahres war das DEBRA International Treffen in Rom. Die hervorragend organisierte Veranstaltung in der ewigen Stadt gab mir Gelegenheit, Einblicke in die Arbeit anderer DEBRA Gruppen zu

bekommen. Überrascht wurden die „Schmetterlingskinder“ und ihre Familien mit einer Audienz beim Heiligen Vater Franziskus – ein sehr berührender Moment für alle. Ein Dankeschön an Dr. Maya El Hachem, die das ermöglicht hat. Cinzia Pilo aus Mailand, selbst Mutter eines Kindes mit EB, wurde neu in den Vorstand von DEBRA International gewählt. Herzlichen Glückwunsch!

DEBRA und die Hilfe für

Menschen mit EB ist ein weltweites Projekt, global vernetzt und doch national autonom. Die Wechselbeziehungen in der Medizin und Forschung, aber auch auf Ebene der Gesundheitspolitik machen eine internationale Zusammenarbeit immer wichtiger. Hilfs- und Forschungsprojekte können so gezielter gefördert werden, was EB-Betroffenen über nationale Grenzen hinweg zu Gute kommt.

DEBRA Südtirol bemüht sich auch weiterhin, die Zusammenarbeit zwischen dem EB-Haus in Salzburg und den medizinischen Zentren in Italien zu koordinieren. Die Vernetzung von Expertise bleibt entscheidend für die Verbesserung der Lebensqualität und der medizinischen Versorgung aller „Schmetterlingskinder“.

Besonderer Dank gilt dem Alt-Landeshauptmann von Südtirol, Dr. Luis Durnwalder, sowie unserer Botschafterin, Arabella Gelmini-Kreutzhof, für ihre langjährige und tatkräftige Unterstützung von DEBRA Südtirol – Alto Adige. Auch all unseren Freunden und Unterstützern ein herzliches Dankeschön, verbunden mit der Bitte, sich auch in Zukunft so aktiv für die „Schmetterlingskinder“ einzusetzen. Nur zusammen können wir auch weiterhin so viel bewegen. Vielen Dank!  **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 die Flügel eines Schmetterlings. Der Begriff ist einerseits zutreffend, andererseits wird er der Schwere der Erkrankung kaum gerecht. Der Fachbegriff Epidermolysis bullosa hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut. Das klingt etwas holprig, aber damit bekommt man zumindest einen ungefähren Begriff davon, worum es bei dieser Erkrankung geht.

Epidermolysis bullosa umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Das ist gut vorstellbar, wenn ein Betroffener beispielsweise stürzt oder von einem Fußball 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 für die Verbindung zwischen der Oberhaut und der darunter liegenden Lederhaut verantwortlich sind. Fehlt ein solches Eiweißmolekül oder funktioniert es nicht richtig, dann ist die Verankerung nicht vollständig und es kommt bei mechanischer Einwirkung zur beschriebenen Blasenbildung. Für jede Form von EB ist eine an-



© DEBRA AUSTRIA (8)



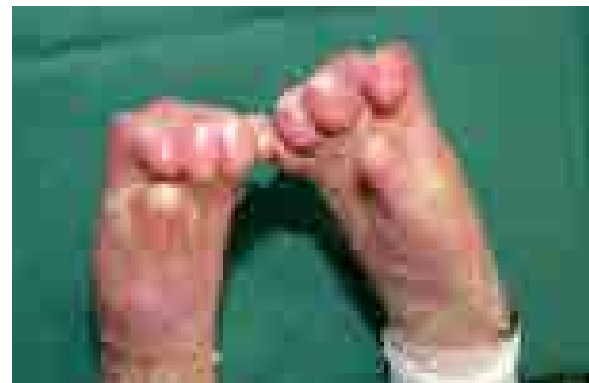
dere Veränderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind Veränderungen in 14 verschiedenen Genen bekannt, welche die jeweiligen EB-Typen verursachen. Die aktuelle Klassifikation umfasst vier Hauptformen mit insgesamt mehr als dreißig Subtypen, wobei Prognose und Verlauf je nach Subtyp 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 unserer Betroffenen die für ihn bestmögliche, individuelle Behandlung und Beratung anbieten. ✨

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



# Was ist EB?

# EB?

# ?

# Haut Auflösung Blase Epidermolysis Bullosa

**SELTEN** **JEDER** **GENETISCH** **NICHT ANSTECKEND** **UNHEILBAR**

**1:17.000**

Eines von 17.000 Neugeborenen ist betroffen.

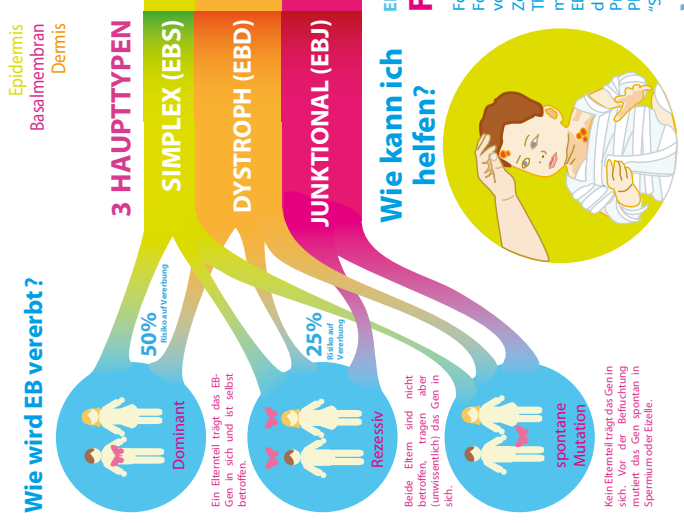
Vereerbbar, aber Eltern wissen möglicherweise nicht, dass sie EB-Träger sind.

Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.

Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.

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

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



## Warum?

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

## Diagnose

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

## Behandlung

Blasen - müssen punktiert, entleert und Wunden verbunden werden, um die Haut vor Reibung und Infektionen zu schützen. In schweren Fällen dauert das tägliche Verbinden Stunden und ist sehr schmerzhaft. **Zahnpflege** - muss sehr sorgfältig erfolgen, weil Schleimhäute verletzlich und die Mundöffnung durch Verwachsungen klein sein kann. Mehr als 30 Subtypen sind bekannt.



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

**Hohes Wahrscheinlichkeit, Plattenepithelkarzinome (aggressiven Hauttreibs) vor dem 35. Lebensjahr zu erkranken.**

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

## Wie kann ich helfen?



## EB bekannt machen FORSCHUNG UNTERSTÜTZEN

Forschung und klinische Studien haben wichtige Fortschritte im Verständnis und der Behandlung von EB gebracht. Heilung könnte durch Stammzell-, Zell-, Gen- oder Proteintherapie möglich werden. Auch Therapieansätze mit molekularen Wirkstoffen (small molecules) sind vielversprechend. EB-Forschung braucht nachhaltige Unterstützung durch uns alle. Seitene Erkrankungen haben keine Priorität in nationalen Gesundheitssystemen und in der Pharmaindustrie, darum ist die Forschung für "Schmetterlingskinder" auf Spenden angewiesen.



Hilfe für Schmetterlingskinder

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

Das ist eine Übersicht über EB, ersetzt aber keine Diagnose und ist nicht als Ersatz für eine ärztliche Beratung im Falle einer Erkrankung. Kontaktieren Sie das EB-Haus Austria in Salzburg, wenn Sie vermuten, dass Ihr Kind EB hat: [www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org).  
Designed by FIENDISH.COM für DEBRA Austria.  
Licensed under creative commons 2013  
Free to print, distribute and display.


# DEBRA Austria – Die Hilfsorganisation

## Über uns


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

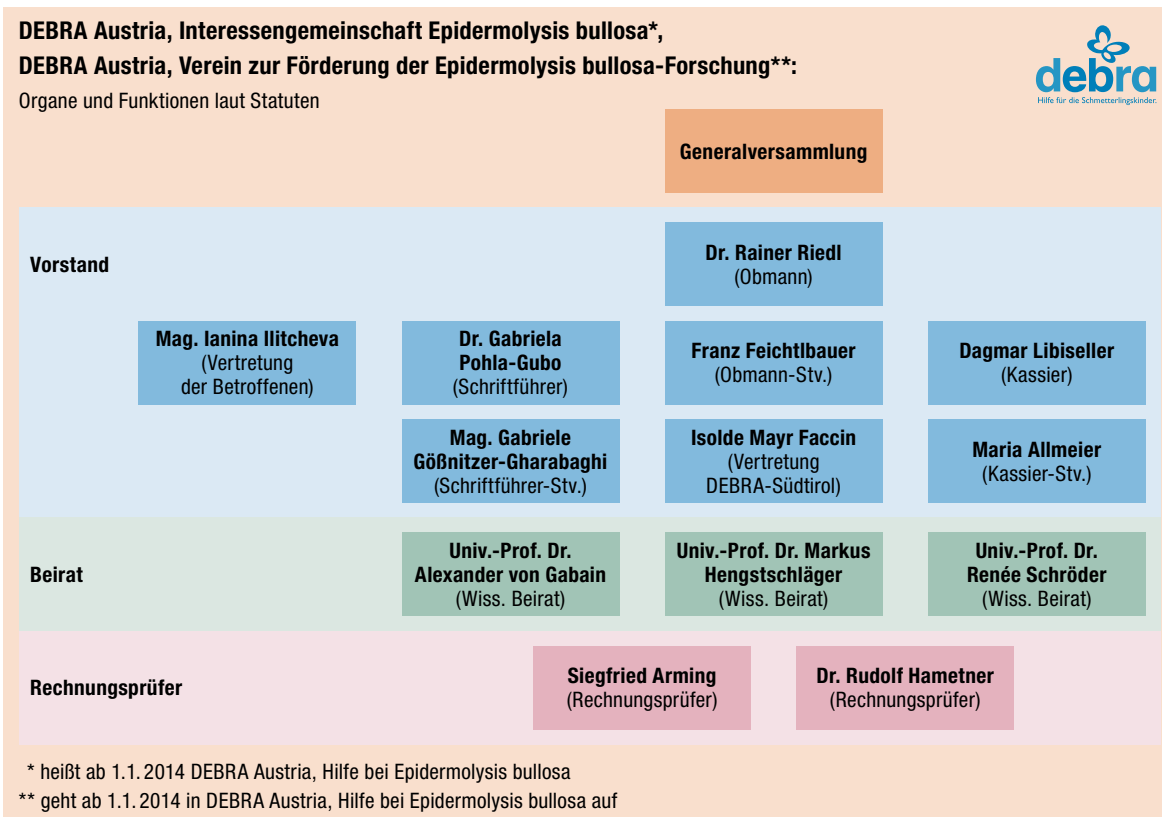
DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten mit dem Ziel gegründet Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. DEBRA Austria, Verein zur Förderung der

Epidermolysis bullosa-Forschung wurde 1999 gegründet, um die Forschung nach Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten für EB voranzutreiben und die Entwicklung von Therapieansätzen zu fördern. In der Generalversammlung im Oktober 2013 beschlossen die Mitglieder, die beiden Vereine unter dem Namen **DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa** zusammenzuführen.

DEBRA Austria ist gemeinnützig und mildtätig aktiv und seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet. 

## Organisation

Bis zur Zusammenlegung der Vereine agierten Vorstand, Beiräte und Rechnungsprüfer für beide Vereine in Personalunion. 



## Team und Vorstand

In unserer täglichen Arbeit haben der Betrieb des EB-Hauses Austria – unseres Spezialzentrums für die „Schmetterlingskinder“ in Salzburg –, die Förderung von EB-Forschung und Direkthilfe für betroffene Familien oberste Priorität. Kommunikation, Events und Spendenwerbung gelten dem Ziel, die medizinische Versorgung sicherzustellen und Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten für EB zu erforschen.

**Geschäftsführung:** Dr. Rainer Riedl

**Firmenkooperationen & Kommunikation:**

MMag. Sandra Eder

**Spendenaktionen & PR:** Dr. Gabriele-Aisha Bichler

**Kontaktstelle für Betroffene:** Dagmar Libiseller



© F. HAMETNER

Vorstand (v.l.n.r.): Isolde Mayr Faccin, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Mag. Janina Ilitcheva, Franz Feichtlbauer, Mag. Gabriele Gößnitzer-Gharabaghi, Dr. Rainer Riedl, Dagmar Libiseller; nicht im Bild: Maria Allmeier


**Spenderbetreuung & Office Management:**

Eva-Maria Herburger und Mag. Katrin Randysek

**Spenderkorrespondenz:**

Monica Müller und Carina Tanczos

**Forschungskoordination & Internationale**

**Kommunikation:** Mag. Barbara Dissauer 


## Kuratorium

Das Kuratorium wurde Ende 2004 unter der Leitung von Vita Liebscher ins Leben gerufen, mit dem Ziel, den verschiedenen Initiativen und Projekten von DEBRA Austria zum Durchbruch zu verhelfen (z. B. die Realisierung des EB-Hauses Austria). Neben der Vorsitzenden Vita Liebscher engagieren sich Mag. Eva Höfer, Sissy Mayrhofer, Mag. Friederike Müller-Wernhart, BM ad. Maria Rauch Kallat, Ernst Stromberger und MMag. Peter Ulm für die Anliegen

© DEBRA AUSTRIA



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

der „Schmetterlingskinder“. Wir danken von Herzen für diese Unterstützung, die in den letzten neun Jahren viel bewegt hat. 

## Aufgaben und Ziele

Ziel von DEBRA Austria ist es, sich auf verschiedenen Ebenen für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ einzusetzen. Das bedeutet erstens die medizinische Versorgung von EB-Betroffenen sicherzustellen, zweitens eine bestmögliche Lebensqualität und den Erfahrungsaustausch zu fördern und drittens Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen zu ermöglichen.


**Vereinsziele von DEBRA Austria**

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige
- Sicherstellung und laufende Optimierung der me-

dizinischen 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 2013

## Personelles

### Neu im Team

**Carina Tanczos.** Seit Sommer 2013 bin ich im Team von DEBRA Austria und hier vor allem für Spenderkorrespondenz und Datenpflege zuständig. Davor war ich viele Jahre in der Hotellerie und im Tourismus tätig, wo ich interessante und wertvolle Erfahrungen in den Bereichen Organisation, Marketing, Medienmanagement und bei der Betreuung von internationalen Gästen, Kunden und Journalisten sammeln konnte. Ich mag es sehr, mit unterschiedlichen Menschen zu tun zu haben, andere Blickwinkel kennenzulernen und mich immer wieder aufs Neue überraschen zu lassen. In meiner Freizeit bin ich oft in und um Wien mit dem Fahrrad unterwegs, gehe gerne Kickboxen, ins Kino, Theater und in Ausstellungen. Ich bin an drei Nachmittagen in der Woche im Büro anzutreffen und freue mich sehr, ein Teil des DEBRA Teams zu sein! ❀

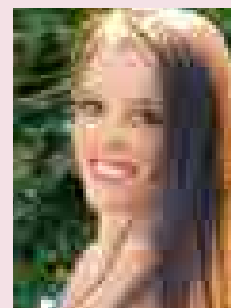


Carina Tanczos, aus der Sicht ihrer Nichte Natascha (11 J.)

© PRIVAT

### Praktikum bei DEBRA

**Lena Riedl.** Nachdem ich im Herbst 2012 die Matura absolviert habe – leider musste ich in Mathematik zweimal antreten – hatte ich den Wunsch eine längere Lernpause einzulegen. Außerdem wollte ich mir klar werden, in welchem Bereich ich später einmal tätig sein möchte. Da ich ins Arbeitsleben hineinschnuppern wollte, habe ich im November angefangen im DEBRA Büro, und einmal die Woche in einem Tanzstudio an der Rezeption, auszuhelfen. Mittlerweile bin ich schon über ein Jahr bei DEBRA und helfe immer wieder gerne mit, sofern es sich bei mir neben dem Studium ausgeht. Zurzeit studiere ich Wirtschaft- und Sozialwissenschaften an der Wirtschaftsuniversität Wien. Wenn ich nicht gerade lerne oder arbeite, treffe ich mich gerne mit meinen Freunden, organisiere Feste, lese und besuche verschiedene Fitnesskurse. Ich wünsche mir, noch lange ein Teil des DEBRA Teams zu sein und freue mich immer, wenn ich helfen kann. ❀



Lena Riedl

© L. SCHMIDT

**Jasmin Weghofer, BA.** Im September 2013 beendete ich erfolgreich mein Studium an der FH St. Pölten (Media- und Kommunikationsberatung). Nach viel Theorie war es Zeit für praktische Erfahrungen. Um Einblick in den Fundraising-Bereich zu erhalten, entschloss ich mich meine Bewerbung an DEBRA Austria zu senden, wo ich schon im Sommer 2012 einmal ein Praktikum im Bereich Eventorganisation absolviert hatte. Ich freute mich sehr über die Zusage für ein weiteres Praktikum von November 2013 bis April 2014. Diesmal durfte ich das DEBRA Austria Team unter anderem bei der Erstellung von News-Beiträgen, beim Onlinestellen von Texten und Bildern auf die Webseite sowie bei der SMS-Spenderbetreuung unterstützen. In der Vorweihnachtszeit konnte ich sogar meine persönliche Bestzeit im Briefe-Kuvertieren und Pakete-Verpacken um einige Minuten verbessern! Es war mir wirklich eine Freude, sechs Monate lang das DEBRA Austria Team begleiten zu dürfen, und ich möchte mich an dieser Stelle ganz herzlich für die tolle und lehrreiche Zeit bedanken! ❀



Jasmin Weghofer, BA

© PRIVAT

## Mitglieder berichten

**R**eize und Distanzen. Vorletztes Jahr begann ich mein Diplomprojekt „183 Tage“. Ich begab mich in soziale Isolation, brach den Kontakt zu allen Freunden und Bekannten ab, benutzte das Internet nicht mehr, ging nicht ans Telefon. Es wurde zu einer Zeit des Lernens, der Selbstwahrnehmung, aber auch Zeit für neue Herausforderungen. Man glaubt, sich vor der Welt verstecken zu können, aber sie findet einen letztlich doch. Das Ergebnis des Projekts ist zu einem Buch geworden. Ich bin zufrieden damit, es ist groß und schwer, es sind viele Texte darin, Notizen, Illustrationen und Fotos.

**Tag 73 von 183.** Manchernachts ging ich aus und trank Wein. Ich trank, bis meine Beine ihre Konsistenz veränderten und mein Körper unmerklich ins Wanken geriet. Ich trank, bis meine Seele ihre Konsistenz veränderte und meine Wahrnehmung unmerklich ins Wanken geriet. Ich mag den Moment, da ich spüre, ins Wanken zu geraten. Die Bewegung glättet fauler Kompromisse Falten, macht mich geschmeidiger und zugegeben, im Denken seltsam zeitverzögert. Ich mag



© I. ILITCHEVA

den Moment der Veränderung der Konsistenz. Ich trinke, bis die Zeit ihre Konsistenz verändert und in einen Nebel gerät, sich verirrt und ich mich auf den Weg machen muss, sie zu suchen.

Manchernachts ging ich hinaus, um zu suchen.

Sich innerhalb vierer Wände aufzuhalten, und zu suchen macht einen mit Sicherheit irgendwann wahn-sinnig, weil man früher oder später den Wahnsinn findet. Sich innerhalb der eigenen Distanz aufzuhalten, um des Aufhaltens willen, macht einen irgendwann den Sinn erkennen, der jedoch ist:

Wahnsinn, Wahnsinn, das sich innerhalb vierer Wände Aufhalten ist das Sich-Aufhalten selbst.

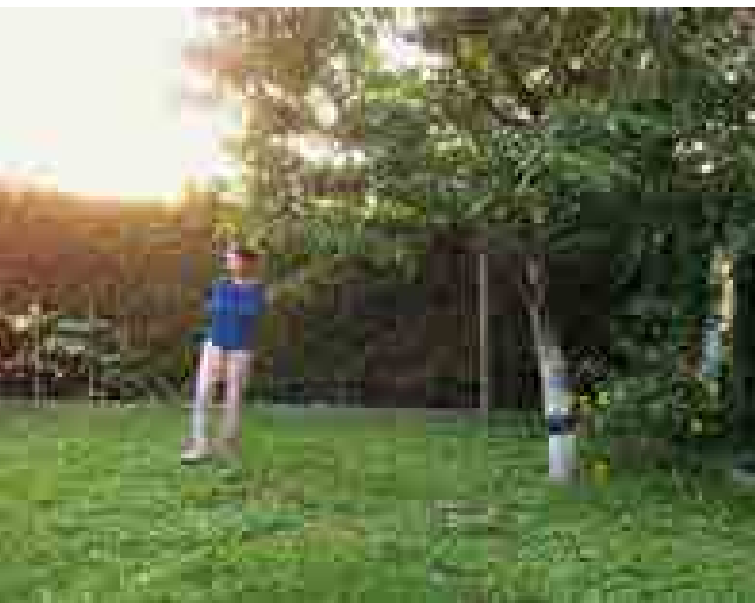
In dieser Nacht ging ich hinaus und wurde gefunden. Und wurde betrunken, und rauchte die erste Zigarette meines Lebens. Hustend, mit tränenden Augen, lachend und gezündet mit der Euphorie, etwas ein erstes Mal getan zu haben.

Meine Augen.  
Meine Augen sind Hände.  
Sind Tentakeln, sind Klauen, sind Scheren.  
Meine Augen sind Schaufeln.  
Sind Bohrer, sind Sägen.  
Meine Augen sind Schwerter.  
Sind Sensen und Guillotinen.  
Meine Augen sind Pistolen.  
Sind Stricke und Schlaftabletten.

60 Exemplare von „183 Tage“ wurden gedruckt und können nun bei mir erworben werden. Herzlichen Dank an Ernst Stromberger und die Druckerei Gerin für die großartige Unterstützung!

Infos und eine kleine Vorschau gibt es auch hier: [183tage.wordpress.com](http://183tage.wordpress.com).  **Mag. Ianina Ilitcheva**, EB-Betroffene

© I. ILITCHEVA



**E in Badumbau für Ralf.** Die Firma SHT Haustechnik hatte DEBRA Austria angeboten, einen Badumbau für ein „Schmetterlingskind“ umzusetzen. Nach einer Einladung im DEBRA Newsletter beschlossen wir uns dafür zu bewerben. Mit einem Grundriss von nicht gerade üppigen zwei mal zwei Metern und auf dem technischen Stand der vergangenen 1960er Jahre, entsprach unser Badezimmer nicht im Entferntesten den praktischen und hygienischen Anforderungen für die Versorgung und Pflege unseres kleinen Ralf.

Mit Spannung erwarteten wir das Ergebnis der Auswahl und waren überglücklich als sich SHT Haustechnik für uns entschied. Christine Hofer von der Firma SHT und Mag. Arno Klausner von der Firma Installationen Klausner besuchten uns, um die Nachricht persönlich zu überbringen. Der Besuch wurde auch genutzt, um die erste Bestandsaufnahme und Planung zu machen.

Es zeigte sich, dass es selbst für Profis eine Herausforderung darstellte, ein Maximum an Nutzen aus dem Minimum an Platz heraus zu holen. Nach kurzer Planungsphase unter Berücksichtigung von Ralfs Bedürfnissen ging es gleich los.

In Eigenleistung wurde unser altes Bad bis auf den Betonboden und das nackte Mauerwerk geschliffen. Unter der Leitung der Zebra Meisterbetriebe wurden uns Bodenheizung, Estrich, alle nötigen Installationen, Malerarbeiten, Elektroarbeiten sowie Fliesen und die

kompletten Badezimmermöbel von den jeweiligen Betrieben eingebaut. Bis ins kleinste Detail durchdacht erstrahlt unser Bad nun im neuen und den Anforderungen entsprechenden Glanz. So hat jedes benötigte Utensil, von Verbandsmaterial über Medikamente bis hin zu Windeln, seinen Platz und ist stets griffbereit. Diese Badsanierung bedeutet für Ralf und uns eine enorme Erleichterung und stellt – trotz der großen Herausforderung EB – eine echte Steigerung der Lebensqualität dar. Ein herzliches Dankeschön an die Firma SHT für die großartige Möbelausstattung, an alle beteiligten Firmen, an den Lions Club Spittal sowie an die Firma Klausner für die finanzielle Unterstützung für Materialien und bei der Durchführung der Arbeiten!

✿ **Familie Wieland** mit dem EB-Betroffenen Ralf



„Schmetterlingskind“ Ralf, Christine Hofer (SHT Haustechnik) und Mag. Arno Klausner (Klausner GmbH) im neuen Bad

© SHT HAUSTECHNIK AG (2)

**E ine Geschichte über Liebe und Verletzlichkeit.** Als die attraktive Julietta, genannt Juli, dem zurückhaltenden Bastian begegnet, spürt sie deutlich Schmetterlinge im Bauch. Aber Bastian verbirgt ein Geheimnis: Seit seiner Geburt leidet er an einer seltenen Hautkrankheit aufgrund derer er sich außergewöhnlich schnell verletzt. Sein Leben ist geprägt von Schmerz und Zurückweisung, seine Gedanken werden beherrscht von Selbstzweifeln und Misstrauen. Juli will ihm helfen, seine Befangenheit abzulegen und sich ihr zu offenbaren. Doch sie ahnt nicht, wie tief seine Wunden tatsächlich sind.

Die Autorin Greta Milán beschreitet in ihrem Debütroman einen recht unkonventionellen Weg, auf EB aufmerksam zu machen. Drei Jahre arbeitete sie

© G. MILÁN; UMSCHLAGMOTIV: SHUTTERSTOCK/ANTART



an diesem Buch, sprach mit betroffenen Familien und bezog auch Experten mit ein. Das Ergebnis ist ein Roman, der zahlreiche Konflikte behandelt und bis zum Schluss die Frage aufrecht erhält, was notwendig ist, um auch den seelischen Schmerz einer solchen Erkrankung wenigstens etwas zu lindern.

Seit November 2013 ist der Roman exklusiv als Taschenbuch auf Amazon erhältlich. DEBRA-Prädikat: sehr lesenswert! ✿

[www.julis-schmetterling.de](http://www.julis-schmetterling.de)

**Eylül Naz im Kindergarten.** Am 8. Jänner 2013 fand nach längerer Planungszeit der erste Kindergarten tag von „Schmetterlingskind“ Eylül Naz Erden statt. Nach einer zwei- bis dreiwöchigen Eingewöhnungsphase ging sie ohne elterliche Begleitung in ihre Kindergartengruppe. Bis Juli 2013 wurde von DEBRA Austria eine medizinische Kindergartenbegleitung finanziert, die ich als mobile Kinderkrankenschwester übernehmen durfte. Eylül Naz war nun acht Wochenstunden (zwei Vormittage) in einer Integrationsgruppe untergebracht. Nach anfänglicher Skepsis den anderen Kindern gegenüber beteiligte sie sich bereits nach einigen Wochen beim Spielen in der Puppenküche und mit den Memory-Karten. Die meisten Kinder hatten keine Berührungängste ihr gegenüber und wollten mehr über Eylüls Erkrankung wissen. Sie



© PRIVAT

machte merkliche Fortschritte und wurde selbständiger, auch ihre Mitarbeit bei den Ergotherapie-Einheiten war kein Problem mehr. Für die Bastelvormittage konnte man sie sofort begeistern. Nach wenigen Monaten hatte sie sich auch an das tägliche Jausnen gewöhnt und aß mit. Ihre Lieblingsbeschäftigungen im Kindergarten sind Malen, Puzzle legen, Memory spielen und in der Puppenküche kochen. Durch die Unterstützung und den Einsatz der hiesigen Pädagogin für Integration wird die medizinische Kindergartenbegleitung auch im zweiten Kindergartenjahr finanziert, diesmal durch die Gemeinde und das Land Oberösterreich. Ab Jänner 2014 darf Eylül Naz an vier Vormittagen pro Woche ihren Kindergarten besuchen. **DKKS Heike Schwaiger, MOKI – OÖ. Mobile Kinderkrankenpflege**

**Familie Illsinger bei einem Truck Trial.** Jürgen Funke von Europatrucktrial (ein Spender von DEBRA Austria) hatte uns eingeladen, an einer Veranstaltung der Truck Trial-Europameisterschaft teilzunehmen. Am 1. September 2013 machten wir – Traude, Lothar und Harald – uns gespannt auf den Weg nach Limberg (NÖ). Wir hatten keine Ahnung was uns erwarten würde und staunten daher über den riesigen Limberger Steinbruch und die hereinströmenden Menschenmassen. Der Empfang durch Jürgen Funke und sein Team war sehr herzlich. Er brachte uns mit einem Subaru auf

den Berg hinauf, von wo aus wir einen guten Überblick hatten. Es gab so viele verschiedene Kraftfahrzeuge zu bewundern, und wir durften sogar eine Runde mit fahren. Wir beantworteten viele Fragen über EB und wurden fotografiert. Auch wir machten pausenlos Fotos. Spät am Abend fand dann die Spendenübergabe statt und schließlich verabschiedeten wir uns. Staubbedeckt und um eine Erfahrung reicher machten wir uns müde auf die Heimfahrt. Ein Video von der Veranstaltung gibt es auf YouTube („Europatrucktrial & Days of Trial 2013“). **Traude und Lothar Illsinger, EB-Betroffene und Ehemann**



Truck Trial 2013



Traude Illsinger

© L. ILLSINGER (2)




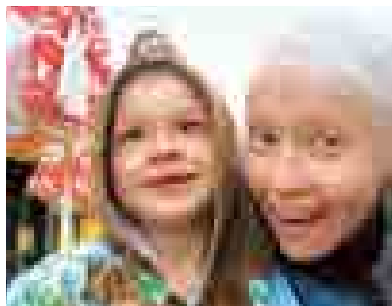
**Au Pair mit EB für ein Schmetterlingskind.** Ich heiße Toni Roberts und bin eine 20-jährige Studentin aus Kapstadt in Südafrika. Nachdem ich zwei Jahre in verschiedenen Ländern in Europa gelebt und gearbeitet hatte, durfte ich Ende 2013 im schönen Österreich Station machen. Ich wurde im wunderbaren Zuhause von Reinhold, Alexandra und Ralf Wieland sowie deren Hund Robin willkommen geheißen, um mich zwei Monate lang um den dreijährigen Ralf zu kümmern. Ralf hat eine junktionale EB-Form,

so wie ich selbst. Obwohl unsere Krankheitsausprägung sehr unterschiedlich ist, hatten wir eine spezielle Beziehung zueinander.

Kurz vor meiner Weiterreise in die Schweiz, bekam ich die Möglichkeit am DEBRA Austria Jahrestreffen in Salzburg teil-

zunehmen. Was für eine wunderbare Gelegenheit, ein schönes Eck von Österreich kennenzulernen! Und eine noch viel bessere, nämlich Zeit mit Menschen zu verbringen, die so sind wie ich selbst. Hier konnte ich einiges über meine Erkrankung erfahren das ich noch nicht wusste. Südafrika hat leider noch keine Organisation wie DEBRA, um EB-Betroffene zu unterstützen. Dieses Treffen war also etwas Neues für mich, das ich großartig fand. Vielen Dank an alle, die daran beteiligt waren!

Ab 2014 studiere ich Mathematik, Englisch, Französisch und die südafrikanische Gebärdensprache. Daneben möchte ich in meiner Freizeit für verschiedene Organisationen ehrenamtlich arbeiten. Im Juni und Juli plane ich einen Urlaub in der Schweiz oder in Österreich – da habe ich hoffentlich nochmals Gelegenheit, euer wunderschönes Land zu besuchen. Ein riesen-großes Danke an meine österreichische Gastfamilie und an DEBRA Austria für diese unvergessliche Zeit. Herzliche Grüße aus Kapstadt, Südafrika.  **Toni Roberts**, Au Pair von Familie Wieland



Ralf Wieland und sein Au Pair Toni Roberts

© A. WIELAND

**Familie Kuntz unterwegs für DEBRA Austria.** Wir haben bei uns in Süddeutschland ein paar Spendenaktionen für die „Schmetterlingskinder“ gestartet:


**Flohmärkte:** Dinge die wir nicht mehr brauchen haben wir auf Flohmärkten zu Gunsten von DEBRA verkauft.

**Kirbe (Kirtag) in Mühlhausen:** Die Metzgerei Schlag in Mühlhausen gab uns die Möglichkeit, das Glücksrad auf der Kirbe (= Kirtag) zu drehen. Familie Schlag spendete Kinderlyoner (= Fleischwurst aus Lyon) als Gewinn und Gummibärchen als Trostpreis. Die Hälfte der Einnahmen wurde an DEBRA Austria gespendet. Wir durften auch mit der Spendenbüchse sammeln, DEBRA Flyer verteilen und Aufklärungsarbeit über EB leisten.

**Kunstmarkt in Mönchfeld:** Im Gemeindehaus der Evangelischen Kirche in Mönchfeld durften wir gegen einen Beitrag von zehn Prozent unsere gehäkelten Schmetterlinge, die von einer Dame aus Tirol und von einer lieben Freundin von mir und ihrem „Wolllädle“ hergestellt wurden, zugunsten der „Schmetterlingskinder“ verkaufen.

**Zeitungsartikel in unserer Stadtteilzeitung FreiMönch:**

In unserer Stadtteilzeitung FreiMönch wurde ein Artikel über uns veröffentlicht. Wir konnten über EB informieren und unsere Tochter Nadja vorstellen, unser „Schmetterlingskind“. Das Spendenkonto von DEBRA Austria wurde auch abgedruckt.

Insgesamt haben wir viele Eindrücke gesammelt. Wir konnten feststellen, dass die Menschen den direkten Kontakt sehr schätzen, sich gerne über die „Schmetterlingskinder“ informieren und dann bereitwillig etwas spenden.  **Veronika Kuntz**, Mutter einer EB-Betroffenen



Kunstmarkt Mönchfeld: Spendenaktion für die „Schmetterlingskinder“

© V. KUNTZ

## Eigenveranstaltungen

**R**egionaltreffen 2013: Glückssengerl, Bürobesichtigung und ein gemütlicher Abend. Am 1. März 2013 fand das jährliche Regionaltreffen von DEBRA Austria in Wien statt. Die Übersiedelung des DEBRA Büros am Heumarkt ins Erdgeschoss war noch nicht so lange her, und so konnten wir erstmals die neuen Räumlichkeiten bewundern. Der Eingangsbereich mit dem zentralen Empfangszimmer wirkt sehr einladend und freundlich. Von dort gelangt man in die gut angelegten Büroräume. Rainer und seine Mitarbeiterinnen präsentierten uns ihre neuen Arbeitsplät-

Benjamin, unser „Schmetterlingskind“, hatte die verantwortungsvolle Aufgabe, das „Glückssengerl“ für ein kleines Gewinnspiel zu sein. Auch wenn er ein grantiges Engerl war, zog er dann doch Familie Feichtlbauer als glückliche Gewinner eines Wochenendaufenthalts in Aurach bei Kitzbühel. Nach der Verlosung spazierten wir gemeinsam ins nahe gelegene Stadtparkbräu, wo wir bei gutem Essen und dem einen oder anderen Glaserl viele nette und informative Gespräche führen konnten. Benjamins neue Playmobil-Figuren durften dabei einige spannende Kämpfe mit Barbara vom DEBRA Team austragen.



Regionaltreffen 2013 in Wien, Stadtparkbräu



„Schmetterlingskind“ Benjamin mit seinen Playmobil-Figuren

ze mit sichtbarer Freude und wir glauben, dass die neuen Räumlichkeiten dabei helfen werden, die Arbeit des DEBRA Teams auf dem hohen professionellen Niveau weiterzuführen.

Wir haben einige schöne und interessante Stunden mit der DEBRA Familie verbracht und freuen uns schon auf nächstes Jahr. ✿ **Christof Bachlechner**, Vater eines EB-Betroffenen

**J**ahrestreffen DEBRA Südtirol – Alto Adige 2013. Am 13. April 2013 wurde die Jahresversammlung von DEBRA Südtirol – Alto Adige abgehalten. Wir starteten schon am Vormittag von zuhause, um pünktlich in Toblach zu sein, aber wie gewöhnlich kamen wir zu spät.

Es ist das zweite Jahr, in dem wir an diesem Treffen teilnehmen, und wir haben verschiedene Gründe, die dreistündige Reise auf uns zu nehmen: Interessante Vorträge anhören und andere Familien treffen, um Meinungen und Ratschläge auszutauschen.

An den Jahrestreffen nehmen „Schmetterlingskinder“ mit ihren Familien teil, die wie wir täglich hart kämp-

fen: mit der Medikation, mit dem Schmerz und um die eigenen Rechte. Es sind auch Ärzte anwesend, die zum Teil ihre Arbeit und ihre Laufbahn der Pflege



Generalversammlung DEBRA Südtirol – Alto Adige

© PRIVAT



v.l.n.r.: Antonella, Anna, Valentina, Lucia, Elena, Manuela, Rosalba

© PRIVAT

unserer Kinder widmen. Und es kommen unsere, wie ich sie nenne, „Sympathisanten“ – das sind Freunde der „Schmetterlingskinder“, die zwar keine Kinder oder Verwandten mit EB haben, deren Herz aber von der Verletzlichkeit und Zärtlichkeit unserer Kinder überwältigt ist.

Auch diesmal war Prof. Michele De Luca anwesend, der uns über Fortschritte seiner Forschungstätigkeit am Universitätszentrum für Regenerative Medizin in

Modena berichtete. Es sprach auch Davide, der Vater von „Schmetterlingskind“ Giovanni, der uns seine Geschichte erzählte und wie er den Schmerz überwand, indem er das Buch „Il sorriso di una farfalla“ („Das Lächeln eines Schmetterlings“) schrieb.

Danach war Anna Faccin an der Reihe, die uns stolz ihr neues wunderbares Lächeln zeigte, das ihr viel Zeit und Schmerzen abverlangt hat. Sie erzählte uns, wie ihre Zahnsanierung dank eines ausgezeichneten Teams von Zahnärzten und dank ihres eigenen Mutes möglich wurde.

Am Ende der Versammlung machten wir natürlich das übliche Gruppenfoto. Welch Freude zu sehen, dass die DEBRA Familie gewachsen ist: Dieses Jahr sind wir wieder ein paar mehr, die an diesem Austausch teilnehmen. Schade, dass durch das schlechte Wetter eine Überraschung für die „Schmetterlingskinder“ ins Wasser fiel. Wir versuchen es nächstes Jahr wieder, wir geben nicht auf. Die Beharrlichkeit liegt in unserer DNA. 🌸 **Elena Bocchi**, Mutter eines EB-Betroffenen

## Familienwochenende 2013 im bayerischen Ainring.

Das DEBRA Austria Familienwochenende fand dieses Jahr von 26. bis 28. April in Ainring, Bayern, statt. Sechs Familien trafen am Freitag im Hotel Reiter Alm ([www.reiteralm.de](http://www.reiteralm.de)) der Familie Haslauer ein. Zuerst wurden die wunderschönen und gemütlichen Zimmer, das alpenländische aber doch modern gestaltete Hotel und die ruhige Umgebung mit einer traumhaften Aussicht hinunter ins Tal inspiziert. Jeden Tag gab es ein gemeinsames Abendessen, das wir am ersten Abend gleich nutzten, um den Kontakt zu den anderen Familien aufzufrischen. In den Samstag starteten wir mit einem ausgezeichneten Frühstücksbuffet, das keine Wünsche offen ließ. Danach gestaltete jeder den Samstag individuell. Einige gingen in den wunderbar ausgestatteten Wellnessbereich und ließen es sich mit Steinsau-

na, Brotsauna, Kaiserbad, Sonnenliegen und Whirlpool richtig gut gehen. Dank Familie Haslauer wurden wir sogar mit kostenlosen Wohlfühlwendungen verwöhnt! Andere machten einen Spaziergang in der Umgebung, bei denen sie die Alpenluft genossen und die Partnerhunde sich austoben konnten. Die dritten legten ein längeres Mittagsschläfchen ein.

Die jungen Mädels hatten keine normalen Zimmer, sondern gemeinsam ein großes Appartement, mit Küche und allem Drum und Dran. Isabella Höhn machte es sich zur Aufgabe, für alle zu Mittag eine Pizza



Familienwochenende im bayerischen Ainring




Die Mädels in ihrem eigenen Appartement

© F. ZAUCHNER, H. SCHMID

zu machen. Sie fuhr extra mit ihrem Vater einkaufen, um die Pizza in der Küche der Ferienwohnung backen zu können, und lud dann alle herzlich zum Essen ein. Danke Isa, es hat wunderbar geschmeckt!

Am Abend kamen wir wieder alle beim Abendessen zusammen. An dieser Stelle möchte ich erwähnen, dass das Essen im Hotel bestens geschmeckt hat. Es gab gesundes Essen, man konnte immer zwischen zwei Speisen wählen und uns wurden sogar die einen oder anderen Extrawünsche erfüllt. Ein Familienvater war mit dem gesunden Essen nicht ganz so glücklich, denn er hätte lieber etwas Deftiges gehabt, das konnte ich an seinem Gesicht ablesen. Allen anderen hat das Essen fabelhaft geschmeckt. Wir lernten sogar eine neue Frucht kennen: die leckere Drachenerdbeere (Pitahaya), die bei einem Dessert dabei war. Wir dachten es wäre eine Mischung aus Kiwi und Papa-


ya, sogar die Vermutung Radieschen wurde geäußert.

Die Mitarbeiter des Hotels waren sehr nett und hilfsbereit. Wir konnten mit jedem Anliegen zu ihnen kommen und es wurde immer geholfen. Wenn ich das Wochenende Revue passieren lasse, kann ich sagen, dass es allen sehr gut gefallen hat und sich alle wohl gefühlt haben. Wir konnten relaxen, die Seele baumeln lassen, das traumhafte Wetter und die Umgebung genießen und unsere Kontakte pflegen. Natürlich freuen wir uns schon auf das nächste Jahr. Abschließend möchte ich noch sagen, dass das Familienwochenende für mich eine Gelegenheit ist, bei der sich nicht nur die einzelnen Familien treffen, sondern unsere DEBRA Familie. Danke an die Reiter Alm für das preisliche Entgegenkommen und die herrliche Wohlfühlatmosphäre!  **Bianca Blaim**, mit tatkräftiger Unterstützung von **Elisa Blaim**, Töchter einer EB-Betroffenen

**M**ütterwochenende 2013: Erholung pur im Hotel Gmachl. Müde von der Autofahrt und erschöpft vom Alltag komme ich im Hotel Gmachl ([www.gmachl.at](http://www.gmachl.at)) in Bergheim (Salzburg) zum Mütterwochenende an. An der Rezeption begegnen mir schon die ersten vertrauten Gesichter. Es gibt herzliche Umarmungen und großes Interesse wie es der jeweils anderen geht. Ich fühle mich sofort wohl in diesem Kreis von Frauen, mit denen ich ein ähnliches Schicksal teile.

Gemeinsam tauchen wir in die Annehmlichkeiten des Wellnessbereichs ein: Schwimmen im Pool oder Nat-

urteich, Sauna, Solebad – und manch eine gönnt sich eine Massage. Wir führen in aller Ruhe verständnisvolle Gespräche und es tut gut zu erzählen wie der Alltag mit den Kindern ist. Es fällt mir leicht mich in diesem Umfeld zu entspannen und anstrengende Gedanken loszulassen. Ein Highlight ist das köstliche Essen mit dem wir verwöhnt werden und ich sinke am ersten Tag müde und zufrieden ins Bett.

Am Samstag steht Bewegung auf dem Programm. Wir tanzen Salsa mit Verena Wally (Tänzerin und Forscherin aus dem EB-Haus), die uns diesen Tanz mit Leidenschaft vermittelt und von ihrer Arbeit in der Forschung erzählt. Abends dehnen und entspannen wir uns bei einem spontan von Stefanie Zauchner-Mimra angebotenen Yoga-Workshop. Einige nutzen das Angebot zu einem psychologischen Beratungsgespräch mit Mag. Eva Maria Roth. Im Austausch mit den anderen finde ich Unterstützung und Ideen für den Alltag. Beim Abschied am Sonntag taucht der Gedanke „schon wieder vorbei“ auf. Gleichzeitig kehre ich aufgetankt mit neuer Energie nach Hause zurück. Danke an DEBRA für die Idee und Organisation des Mütterwochenendes sowie an Familie Gmachl für das preisliche Entgegenkommen und die wunderbare Zeit!  **Mag. Gabriele Göbñitzer-Gharabaghi**, Mutter eines EB-Betroffenen



Mütter beim Erholungswochenende, vor dem Hotel Gmachl

© PRIVAT

## Väter-/Männerwochenende 2013: Wie a junger Bua.

Am Freitag, dem 14. Juni 2013 trafen wir nach und nach im Salzburger Landhotel Gastagwirt ([www.gastagwirt.at](http://www.gastagwirt.at)) in Eugendorf ein. Holger Schmid und Franz Zauchner waren die ersten und konnten schon am Freitag den Wellnessbereich mit schönem Hallenbad und mehreren Saunas austesten und dem Ziel der vollkommenen Entspannung näher kommen. Ich kam abends in unserem Vier-Sterne-Hotel an, dessen Küche mindestens fünf Sterne verdient hätte. Im hoteleigenen Restaurant fanden wir uns alle zum hervorragenden Vier-Gänge-Menü ein, wo dann auch der erste Tratsch begann. Der erste Abend fand einen gemütlichen Ausklang bei einem guten Glas Wein oder einem kühlen Bier.

Der Samstag begann mit einem vorzüglichen Frühstück. Ob Münchner Weißwürste oder Omelett, ob Marmelade oder Schinken, süß oder deftig, für jeden war etwas dabei. So machten wir uns gut gestärkt bei strahlendem Sonnenschein zu einem Ausflug auf den Untersberg auf, der uns mit frischen 15 Grad am Gipfel erwartete. Oben teilte sich die Gruppe auf: Die einen genossen die durch aufziehenden Nebel etwas schwindende aber trotzdem herrliche Fernsicht beim Einkehrschwung auf der Sonnenterrasse. Die anderen übten sich als Gipfelstürmer. Da musste ich dann feststellen, dass Sandalen nicht gerade das optimale Schuhwerk auf Schnee sind.


Nach der Talfahrt ging es dann weiter nach Hallein zur Sommerrodelbahn, wo sich mancher noch einmal „wie a junger Bua“ fühlen durfte. Franz Zauchner, Christian Blaim, Martin Anerinhof und ich schossen den Berg zu Holger Schmid und Walter Fritz hinunter, die an der Station die wiedergekehrte Sonne genossen. Nachdem sich der Adrenalinspiegel wieder normalisiert hatte, machten sich Franz und ich zum nahegelegenen Königsee nach Berchtesgaden auf, während sich die anderen entschieden, im Hotel noch etwas zu relaxen. Am wunderschönen Königsee fingen wir bei einem leckeren Eisbecher die letzten

Sonnenstrahlen ein, wanderten noch ein gutes halbes Stündchen, ehe uns ein warmer Frühsommerregen zur Heimkehr bewog.

Das Abendessen in wiedervereinter Runde war ein Gaumenschmaus der Extraklasse. Dass das Dessert vier Mal nachbestellt wurde, deutet jedenfalls darauf hin, dass es uns außerordentlich gut schmeckte.

Am Sonntag war dann Abschied vom Gastagwirt angesagt, dem wir nach reichlichem Frühstück etwas wehmütig, aber voller Vorfreude auf den Wallersee Lebewohl sagten. Im Strandbad am Wallersee angekommen, saß man bei heißen Temperaturen um die 30 Grad zum Abschiedsplausch zusammen, genoss die Sonne und das Eis. Franz und mich packte die Lust aufs kühle Nass und wir stürzten uns noch in die erfrischenden Fluten des malerisch gelegenen Wallersees.

Am Nachmittag ging jeder wieder seiner Wege – heimwärts – und man befand einstimmig: Wunderschön wars und man sieht sich nächstes Jahr hoffentlich wieder. Dabei habe ich mich wieder gefragt: Warum kommen nicht mehr als nur wir sechs Männer mit? Erholung, Abwechslung, nette Leute, gute Laune – wir würden uns freuen, wenn nächstes Jahr ein paar neue Gesichter dabei sind.

Vielen Dank an DEBRA von unserer kleinen Truppe dafür, dass ihr uns dieses Wochenende wieder ermöglicht habt, sowie an den Gastagwirt für die Sonderkonditionen, das fantastische Essen und die Gastfreundlichkeit!  **Alexander Riegg**, Vater einer EB-Betroffenen



Väter-/Männerwochenende 2013: Ausflug auf den Untersberg



Gipfelstürmer

© F. ZAUCHNER (2)

**M**ein erstes DEBRA Austria Jahrestreffen. Seit gut zehn Monaten hatte ich für DEBRA Austria gearbeitet, als mein erstes Jahrestreffen vor der Tür stand. Ich kannte davor nur einige unserer Mitglieder persönlich und war natürlich voller Vorfreude auf das alljährliche Zusammenkommen der DEBRA Familie in St. Virgil in Salzburg.

Vom 11. bis zum 13. Oktober 2013 war es endlich so weit, aber die Zeit war dann fast zu knapp. Nach einem gemeinsamen Abendessen am Anreisetag, standen am Samstag ein ausgiebiges Frühstück und die Generalversammlung auf dem Programm. Neben einigen Abstimmungen bezüglich der Zusammenlegung unserer beiden DEBRA Vereine\* lauschten wir spannenden Präsentationen aus dem EB-Haus. Auch ich hatte die Ehre einen Teil meiner Arbeit zu präsentieren – die neue DEBRA Werbekampagne – und habe mich sehr über das tolle Feedback der Mitglieder gefreut.

sachen und der unzähligen Spielmöglichkeiten alle wieder zum Kind!

Abends gab es nach dem gemeinsamen Essen ein gemütliches Beisammensein im Clubraum des Hotels. Dieser bot das perfekte Umfeld um endlich ausführlich zu plaudern. Jede Begegnung war einzigartig, interessant und gleichzeitig berührend. Natürlich wusste ich, dass es nicht nur kleine „Schmetterlingskinder“ gibt, aber als ich dann die Vielzahl an unterschiedlichen Menschen – Alt und Jung, Klein und Groß, leicht und schwer betroffen – und deren liebevolle Familien sah, war ich überwältigt von der Lebensenergie, die da vibrierte.

Der Ausklang fand dann Sonntagvormittag mit viel Elan und Begeisterung bei einem Workshop mit Ingo Vogl (Sozialarbeiter und Kabarettist, [www.vogl-kabarett.at](http://www.vogl-kabarett.at)) statt. Gemeinsam zerbrachen wir uns die Köpfe über die „Volljährigkeit“ von DEBRA Austria. Ziel



Im hauseigenen Kindergarten von St. Virgil



Ausflug ins Spielzeugmuseum Salzburg




Überraschungsauftritt des Stötten-Chors

© R. HAMETNER, E. EGGER (2)

Neben der Generalversammlung bot das Jahrestreffen auch Gesprächsrunden für Betroffene und Angehörige, ein umfangreiches Kinderprogramm sowie spannende Workshops. Einer der Höhepunkte war sicherlich das Konzert des Stötten-Chors samstagsabends – der Überraschungs-Act blieb wirklich bis kurz vor Bühnenauftritt geheim! Zutiefst berührt zeigten sich die Familien und Betroffenen über das jahrelange Engagement des Chors für die „Schmetterlingskinder“ und über die bezaubernden Stimmen.

Für die Kleinen zählte aber wahrscheinlich der Besuch des Spielzeugmuseums in der Stadt Salzburg zu den schönsten Momenten. Auch ich besuchte das Museum am Samstagnachmittag gemeinsam mit vielen kleinen aber auch einigen großen „Schmetterlingskindern“. Kurzfristig wurden wir dank spannender Spiel-

war es die Bedürfnisse und Ideen der Mitglieder zu diskutieren und auszuloten, wo es Handlungsbedarf gibt. Welche Schwerpunkte sollte DEBRA nun, nach 18 Jahren Bestehen, setzen? Das positive Feedback an die DEBRA Mitarbeiter und vor allem an den Vorstand war überwältigend. Danke an unsere Mitglieder für das Vertrauen und die Kraft, die ihr uns für die tägliche Vereinsarbeit gebt. Ich freue mich auf das nächste Jahrestreffen, um die Gespräche fortzusetzen und unsere Begegnungen zu intensivieren.  **MMag. Sandra Eder**, DEBRA Austria

\*) Die beiden Vereine DEBRA Austria, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa und DEBRA Austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung wurden per 1.1.2014 unter dem Namen **DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa** zusammengelegt.

**D**EBRA International Kongress 2013 in Rom. DEBRA Südtirol nahm im September 2013 am DEBRA International Kongress in Rom teil. Dieses Treffen findet jedes Jahr statt und wird jeweils in einem anderen Land und von einer anderen DEBRA Gruppe organisiert.

Diesmal lud DEBRA Italien in die ewige Stadt ein. Die Vorträge aus den Bereichen Medizin, Forschung und Vereinsorganisation fanden im Hospitale Bambino Gesù statt, dem größten vatikanischen Kinderkrankenhaus.

Die persönlichen Erzählungen von anwesenden betroffenen Familien und Menschen mit EB über Lebensqualität und Lebenshürden machten vielen Teilnehmern klar, dass es weltweit große Unterschiede in der Gesundheitsversorgung, der Integration in Schul- und Arbeitswelt, aber auch bei der psychologischen, sozialen und finanziellen Unterstützung von Seiten öffentlicher und privater Institutionen gibt. Selbst innerhalb Italiens kann nicht von Chancengleichheit für „Schmetterlingskinder“ gesprochen werden. Umso wichtiger ist deshalb die Vernetzung und Zusammenarbeit aller italienischen DEBRA Gruppen auf regionaler und nationaler, aber auch auf internationaler Ebene.

Als Vorstandsmitglied von DEBRA Südtirol hielt ich einen Vortrag über meine eigene Lebenssituation in Südtirol. Trotz aller unterschiedlichen gesundheitspo-

litischen Möglichkeiten bleibt allen „Schmetterlingskindern“ und ihren Familien eines gemeinsam: die Kraft, trotz oder gerade wegen der erschwerten Lebenssituation nicht aufzugeben, für die eigenen Rechte zu kämpfen und mit einem Lachen auf dem Gesicht allen Tränen und Schmerzen zu trotzen.

Ein Höhepunkt des Rahmenprogramms war eine persönliche Audienz bei Papst Franziskus: ein berührender Moment für Eltern und „Schmetterlingskinder“, religiös oder nicht. Diese besondere Begegnung schenkte uns allen Mut und Hoffnung.

Dank des DEBRA International Treffens konnte ich neue Freundschaften schließen, mich mit anderen Familien austauschen und neue Lebensperspektiven erkennen. DEBRA Südtirol knüpfte Kontakt mit internationalen DEBRA Gruppen und beschloss mit DEBRA Italien und dem EB-Zentrum in Mailand eine noch engere Zusammenarbeit. Wir freuen uns auf nächstes Jahr: Paris erwartet uns!  **Anna Faccin**, EB-Betroffene



Teilnehmer des DEBRA International Kongresses in Rom

© PRIVAT

**D**EBRA International ist die Dachorganisation aller nationalen Selbsthilfegruppen für „Schmetterlingskinder“ weltweit. So manches, was wir für EB-Betroffene erreichen möchten, braucht globale Vernetzung und Zusammenarbeit. Insbesondere bei der Förderung erstklassiger EB-Forschungsprojekte und der Entwicklung einheitlicher Behandlungsrichtlinien für EB kann DEBRA International Kräfte bündeln und viel vorantreiben.

Einmal jährlich im September treffen sich Delegierte der Landesgruppen beim **DEBRA International Kongress**. Dieser wird jedes Jahr von einem anderen Land organisiert (2006 fand er in Salzburg statt und wurde von DEBRA Austria ausgerichtet). Das Treffen bietet Raum für fruchtbaren Austausch und bildet oft auch den Startpunkt für die Umsetzung von Ideen, die das Leben von EB-Betroffenen verbessern können.

Bei der Generalversammlung werden die neuen Vorstandsmitglieder (Executive Committee) gewählt bzw. bestehende Funktionäre in ihren Ämtern bestätigt. Das Executive Committee, das für 2013/2014 gewählt wurde, setzt sich zusammen aus:

- |   |                              |
|---|------------------------------|
| <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>Brett Kopelan</b> , USA              |                              |
| <b>Robin Hood</b> , Großbritannien      |                              |
| <b>Evanina Makow</b> , Spanien          |                              |
| <b>Cinzia Pilo</b> , Italien            |                              |


 **Mag. Barbara Dissauer**, DEBRA Austria

**M**arsch der seltenen Erkrankungen 2013. Als Betroffene einer seltenen Erkrankung ist dieses Ereignis etwas ganz Besonderes für mich. Rund um den Tag der seltenen Erkrankungen, der jährlich am 28. Februar statt findet, organisiert der Dachverband Pro Rare Austria einen Marsch durch die Wiener Innenstadt, um auf die Situation der Betroffenen von seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Insgesamt sind wir gar nicht wenige, man schätzt etwa 400 000 Menschen in Österreich.

Als ich an diesem 2. März 2013 bei der Wiener Staatsoper ankomme, stehen schon überall kleine Gruppen mit Schildern und Luftballons. Ich entdecke meine Freunde, die ich motiviert habe uns zu begleiten, und natürlich einige aus der DEBRA Familie.

Dann startet der 5. Marsch der seltenen Erkrankungen mit fröhlich-rhythmischer Blasmusik. Jemand drückt mir Flyer in die

Hand, die ich während des Spaziergangs durch die Innenstadt an Passanten verteile. Dazwischen studiere ich die Schilder der anderen Patientengruppen und staune über unaussprechliche Krankheitsbezeichnungen, hinter denen vielfältige Schicksale stecken. Noch mehr beeindruckt mich die Kraft, die viele der Anwesenden – manche davon im Rollstuhl – ausstrahlen. Es geht ihnen um Anerkennung ihrer besonderen Bedürfnisse, um Veränderungen im Gesundheitssystem. Genau dafür marschieren wir: friedlich, fröhlich, hartnäckig.

Auf dem Platz zwischen dem Kunsthistorischen und dem Naturhistorischen Museum machen wir Halt und lassen Luftballons steigen – ein schönes Zeichen. Auch die Blasmusik und eine Cheerleader-Truppe sorgen für gute Stimmung. Unser Etappenziel, das Museumsquartier, ist bald erreicht; hier findet die Generalversammlung von Pro Rare statt. Unsere großen Ziele – Aufmerksamkeit und eine faire Gesundheitspolitik für seltene Erkrankungen – sind mit diesem Tag wieder ein Stück näher gerückt.  **Lena Riedl**, EB-Betroffene



Marsch der seltenen Erkrankungen


© DEBRA AUSTRIA

**P**ro Rare Austria – gemeinsam mehr erreichen. Über zwei Jahre gibt es nun mit dem Verein Pro Rare Austria eine Allianz für seltene Erkrankungen. Hauptziel dieses österreichweit agierenden Dachverbandes, bei dem auch DEBRA Austria Mitglied ist, 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 insgesamt 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. 2013 konnte Pro Rare Austria Folgendes umsetzen:

- Presse- und Öffentlichkeitsarbeit
- Aktionstag für seltene Erkrankungen: 400 Teilnehmer, unter dem Ehrenschutz von BM Alois Stöger und Nationalratspräsidentin Mag. Barbara Prammer
- Erweiterung des Mitgliederkreises: von 20 auf 34 Mitgliedsvereine

- Mitarbeit bei der „Expertengruppe des BM für Gesundheit für seltene Erkrankungen“: Erstellung der Erstversion des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se)
- Erweiterung des medizinischen Beirats: Ass.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Kaan Boztug, MD; Prim. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner; Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall; Ao. Univ.-Prof. DDr. Susanne Kircher, MBA; OA. Dr. Vassiliki Konstantopoulou; Ass.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke

Auch für 2014 gibt es ehrgeizige Pläne. Unter dem Motto „gemeinsam mehr erreichen“ arbeiten wir daran.  **Rainer Riedl**, Obmann DEBRA Austria und Obfrau-Stellvertreter Pro Rare Austria



Vorstand und medizinischer Beirat von Pro Rare Austria

© PRIVAT




## Spendenaktionen & Kooperationen in Österreich

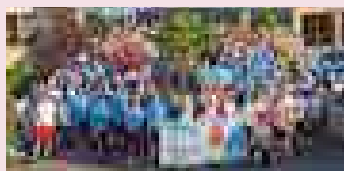
**D**ie „Schmetterlingskinder“ sagen Danke! Gemeinsam mit unseren Spendern und Unterstützern verfolgen wir große Ziele: Das Leben für „Schmetterlingskinder“ zu erleichtern und Epidermolysis bullosa (EB) heilbar zu machen. Die medizinische Versorgung ist eine besonders wichtige Thematik, um den Alltag und die Lebensqualität zu verbessern. Auch neue Therapieansätze müssen verfolgt werden, um den Betroffenen in Zukunft noch besser helfen zu können. Leider sind das soziale Netz und die öffentliche Unterstützung im Bereich einer seltenen Erkrankung wie EB selbst in Österreich nicht ausreichend. Unsere Arbeit wird durch zahlreiche Spendenaktionen und wertvolle Förderer ermöglicht, die uns in Form von selbst organisierten und sehr kreativen Spendenaktionen helfen,



© E. EGGER

ausreichend Mittel zu lukrieren. Aus Platzgründen ist es uns nicht möglich alle Aktionen und Kooperationen an dieser Stelle zu erwähnen. Einige Beispiele sollen aber stellvertretend für alle Unterstützer und Organisatoren stehen, die sich aktiv für die „Schmetterlingskinder“ einsetzen. Vielen Dank!  **Dr. Gabriele-Aisha Bichler & MMag. Sandra Eder, DEBRA Austria**

**B**iking & Running 4 Butterfly Children. Auf Initiative von Andreas Engelhardt formierte sich 2006 das erste „Biking 4 Butterfly Children“-Team bei den „World Games of Mountainbiking“ in Saalbach Hinterglemm. Dieses besteht aus Kunden, Geschäftspartnern, Mitarbeitern und Freunden von IT-Unternehmen, die diese Veranstaltung und die „Schmetterlingskinder“ unterstützen. Die 253-köpfige Charity-Mannschaft holte sich 2013 zum siebten Mal in Folge den Preis für das größte Team. Die Sponsoren spendeten für jeden Starter einen Fixbetrag von 10 Euro. Erhöht wurde dieser Betrag durch sogenannte „Bike-Patenschaften“ lokaler Betriebe über den Tourismusverband Saalbach Hinterglemm. Eine



Das „Biking 4 Butterfly Children“-Team 2013 in Saalbach Hinterglemm

© I. BREITFLUSS

wirklich schöne Aktion – vielen Dank!

Auch bei der der „Salzkammergut-Trophy“ in Bad Gaiers startete das „Biking 4 Butterfly Children“-Team mit einer 80-köpfigen Mannschaft. Im Rahmen des spektakulären Mountainbike-Events wurden tausende Höhenmeter für den guten Zweck geradelt. Jeder Starter konnte bei der Anmeldung an die „Schmetterlingskinder“ spenden.

Durch diese Rad-Veranstaltungen kam 2013 eine beeindruckende Gesamtsumme von 19.800 Euro zusammen. Darin ist auch eine Spende von 500 Euro enthalten, die im Zuge des „Glocknerkönig“ für DEBRA gesammelt wurde. Die Hilfe durch all diese Aktionen ist keineswegs nur finanzieller Natur. Viele der Teilnehmer sind enge Freunde der „Schmetterlingskinder“ geworden und haben eigene Spendenaktionen ins Leben gerufen – Herzlichen Dank!

Beim „Vienna City Marathon“ nahm 2013 erstmals auch ein Laufteam für die „Schmetterlingskinder“ teil. Die Läufer wurden dank der Sponsoren gut in der „Running 4 Butterfly Children“-VIP-Zone am Heldenplatz versorgt. Pro gestarteten Läufer gingen 10 Euro an die „Schmetterlingskinder“, die sich am Ende des Marathontages über eine Unterstützung von 1.900 Euro freuen durften. Lieber Andi, vielen Dank für dein beeindruckendes und langfristiges Engagement!  **MMag. Sandra Eder, DEBRA Austria**



A. Engelhardt (CA Events) und S. Eder (DEBRA) freuen sich über das Spendenresultat des „Vienna City Marathons“

© DEBRA AUSTRIA



Scheckübergabe an das EB-Haus Team im Interspar Restaurant, Europark Salzburg

**S**üß und köstlich: Das Interspar Schmetterlingsbrot. Genießen und helfen – das ist seit vielen Jahren das Motto der Interspar-Verkaufsaktion zugunsten DEBRA Austria. Süß, köstlich und beliebt ist das Schmetterlingsbrot: die Brioche wird von den Interspar-Frischbäckern liebevoll von Hand geformt und mit Hagelzucker bestreut. Im Aktionszeitraum kommt der gesamte Erlös den „Schmetterlingskindern“ zugute, sichert die medizinische Versorgung und unterstützt den Weg zur Heilung. „Seit vielen Jahren fördert Interspar die Arbeit von DEBRA Austria mit Spendenaktionen, die von unseren Kundinnen und Kunden tatkräftig unterstützt werden“, betont Mag. Markus Kaser, Geschäftsführer von Interspar Österreich, der aus der Aktion 2013 einen Betrag von 39.500 Euro an das EB-Haus Team in Salzburg übergeben konnte. Seit Beginn der Aktion hat Interspar bereits unglaubliche 243.500 Euro

für das EB-Haus Austria gespendet. Wir bedanken uns ganz herzlich für die langjährige und nachhaltige Zusammenarbeit und Unterstützung! 🌸

**D**iners Club Beginner's Golf Trophy. Die Diners Club Beginner's Golf Trophy stand 2013 zum wiederholten Mal im Zeichen des guten Zwecks. Die geplanten vier Golfturniere musste leider aufgrund der Hochwassersituation im Juni auf drei reduziert werden, erzielten über den Erlös der Tombolas aber wieder einen großartigen Spendenbe-



H. Brandl und J. Horvath verlesen die Gewinner der Tombola beim Golfturnier Murtal

trag von 4.500 Euro für die „Schmetterlingskinder“. Das Schöne an der Diners Club Beginner's Trophy ist, dass jeder auf das Green gebeten wird – auch Anfänger bekommen die Möglichkeit an den Turnieren teilzunehmen. Wir freuen uns sehr über die schöne Idee und die wertvolle Unterstützung für DEBRA Austria. Herzlichen Dank! 🌸

**Ö**sterreichische Lotterien beflügeln die EB-Forschung. Die Österreichischen Lotterien, das Forschungsinstitut IMBA und DEBRA Austria ziehen an einem Strang, damit schnellstmöglich eine Therapie für die „Schmetterlingskinder“ entwickelt werden kann. Am IMBA, dem Institut für molekulare Biotechnologie der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, wird bereits seit 2009 intensiv an einer Stammzelltherapie geforscht. Den Forschern ist bereits gelungen, den genetischen Defekt in den Hautzellen zu reparieren. Der letzte und entscheidende Schritt ist der Rücktransfer der gesunden Zellen in die Haut der EB-Betroffenen. Die Forschung ist hochspezialisiert und kostenintensiv. Damit diese weitergeführt werden kann, bedarf es einer entsprechenden Finanzierung. Federführend bei der Finanzierung der EB-Forschung am IMBA sind seit 2013 die Österreichischen Lotterien. Wir sind überzeugt: Heilung ist möglich! Im Namen der „Schmetterlingskinder“ bedanken wir uns ganz herzlich für die wertvolle und nachhaltige Investition in die EB-Forschung! 🌸



Dr. R. Riedl (DEBRA), DI F. Stickler (ÖLG), Mag. B. Glatzkremsner (ÖLG), Prof. J. Penninger (IMBA)

**Mitarbeiter-Spendenaktion von Ögussa.** Die beiden Betriebsräte der Ögussa – Österreichische Gold- und Silber-Scheideanstalt GmbH, Bettina Hübsch und Peter Polz, organisierten eine Mitarbeiter-Spendenaktion mit Tombola zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Das Endergebnis ist großartig und finanziert einerseits einen Herzenswunsch eines EB-Betroffenen mit 540 Euro und unterstützt andererseits das EB-Haus Austria in Salzburg mit einer wertvollen Spende von 2.400 Euro. Vielen Dank an alle Mitarbeiter und den Vorstand der Ögussa für dieses persönliche Engagement! ♡



B. Hübsch und P. Polz (Ögussa) überreichen die beiden Spendenschecks an S. Eder (DEBRA)

© DEBRA AUSTRIA

**T-Mobile: Punschstand und Weihnachtsspende 2013.** In weihnachtlicher Tradition verzichtete T-Mobile auf Geschenke an Geschäftspartner und unterstützte stattdessen DEBRA Austria. Zum zweiten Mal tourte 2013 ein mobiler T-Mobile-Punschstand durch Österreich, dessen Spendenerlös ebenfalls den „Schmetterlingskindern“ zugute kam. Außerdem geht seit 2005 ein Teil des Reinerlöses aus dem Handy-Recycling von T-Mobile an die „Schmetterlingskinder“. Die Spende von T-Mobile hilft der Forschungseinheit im EB-Haus Austria einen neuen erfolgsversprechenden Therapieansatz weiterzuentwickeln: Einer Betroffenen soll stammzelltechnisch „reparierte“ Haut transplantiert werden, damit ihre Haut – zumindest teilweise – geheilt wird. Aufbauend auf dieser therapeutischen Behandlung soll eine Methode entwickelt werden, die eine derartige Heilung für alle Formen von EB ermöglicht. „Unser mobiler weihnachtlicher Punschstand schenkt den ersten Punsch gratis aus. Jeder weitere Punsch ist für eine freiwillige Spende zugunsten von DEBRA Austria zu haben“, erklärt Dr. Andreas Bierwirth, Geschäftsführer von T-Mobile. „Wir möchten möglichst viele Kunden erreichen, die mit uns gemeinsam die Finanzierung dieses neuen Therapieansatzes unterstützen. Daher informieren wir unsere Kunden per Mailing über die Aktion, nutzen zudem unsere Online-Kanäle und natürlich die T-Mobile Shops, um auf die Aktion aufmerksam zu machen.“ Wir bedanken uns ganz herzlich für die langjährige Partnerschaft und die gute Zusammenarbeit. ♡



© J. KAIL

S. Eder bedankt sich herzlich bei GF Dr. A. Bierwirth

**Vitatherm unterstützt auch 2013 die DEBRA Plakatkampagne.** Die Plakate unserer Kampagne „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ sind österreichweit bekannt. Die gute Sichtbarkeit dieser Plakate im öffentlichen Raum ist nur dank einer zweckgewidmeten Spende möglich. Seit mehreren Jahren unterstützt die Heating Innovations Austria GmbH (Hinnova)/Vitatherm die Affichierung unserer Werbekampagne für die „Schmetterlingskinder“. Im September 2013 übergab Geschäftsführer Mag. Michael Sattler die großzügige Spende von 25.000 Euro beim Hinnova-Jahresevent in Pichl bei Schladming (Steiermark) an Dr. Rainer Riedl und M. Mag. Sandra Eder von DEBRA. Dank diesem zweckgewidmeten Beitrag konnten wir 2013 mit unseren beiden neuen Sujets „Hasenigel“ und „Haarreifen“ eine großartige Werbewirkung erzielen. Wir freuen uns sehr, dass Hinnova/Vitatherm die „Schmetterlingskinder“ mit dieser nachhaltigen Strategie unterstützt. Wir sehen die zweckgewidmete Spende als Investition in die Zukunft des Vereins DEBRA Austria. Denn nur mit einer langfristigen Kommunikationsstrategie können wir auch ausreichend Spenden für den Erhalt des EB-Hauses in Salzburg sowie die EB-Forschung sichern. Von Anfang Oktober bis Ende November 2013 ermöglichte die wertvolle Spende die Plakatierung von rund 1300 Stück 24-Bogen-Plakaten österreichweit. Vielen herzlichen Dank für diese weitsichtige und großzügige Unterstützung! ♡



M. Sattler überreicht S. Eder und R. Riedl von DEBRA die zweckgewidmete Spende beim Hinnova-Jahresevent

© L. JODLBAUER

## Casino Wien: Punschen am Herzl-Platz.

Alle Jahre wieder schenken Mitarbeiter und Freunde des Casino Wien am Theodor-Herzl-Platz den – wie es heißt – besten Punsch der Stadt aus. „Nicht nur kurzfristig helfen, sondern mit Spaß und Freude unterstützen“, das war auch 2013 wieder das Motto der Veranstalter unter der Federführung von Peter Fischer, Oliver Pichler und Peter Kitzinger.

Direkt neben dem Hotel Marriott Vienna konnte man vom 23. November 2013 bis 1. Jänner 2014 täglich zwischen 13 und 22 Uhr durch Punschtrinken den „Schmetterlingskindern“ helfen. Der köstliche Punsch stammt vom Urbanihof und wurde in drei Sorten ausgeschenkt. Bereits zum fünften Mal stand der gemütliche Punschstand im Zeichen der „Schmetterlingskinder“.

Neben der treuen Stammkundschaft fanden sich



Abschlussfeier am 30. Jänner 2014 im Hotel Marriott

© H. SCHLAUSS

diesmal auch Teilnehmer einiger Kundenevents hier ein – so manche Firmenbelegschaft hatte ihre Weihnachtsfeier zugunsten der „Schmetterlingskinder“ hierher verlegt. Neben CA Technologies feierte zum Beispiel auch die Firma mobiletouch hier, die uns außerdem mit einer wertvollen Weihnachtsspende von 3.500 Euro bedachte.

Bei der Scheckübergabe am 30. Jänner 2014 waren alle überwältigt vom Erfolg des Punschstandes.

Der Rekordspendenerlös ist wirklich sagenhaft: 10.099,04 Euro. Wir bedanken uns ganz herzlich für dieses fantastische Ergebnis und für die wertvolle Unterstützung!

Ein besonderes Highlight war am 21. Dezember die Versteigerung des Bildes „Punschen am Herzl-Platz“ des freischaffenden Künstlers Mag. Harald Schlauss. Der Hammer fiel bei beeindruckenden 3.500 Euro – die „Schmetterlingskinder“ sagen Danke zu Harri Schlauss, der das Bild kostenlos zur Verfügung gestellt hatte.

Ein herzliches Dankeschön an alle Unterstützer des Punschstandes, im Speziellen an: Hotel Marriott Vienna, Casino Wien, Horvath's Spezereyen Kontor, Wipark, Cup Concept, Punschmacher Urbanihof, MüllerGartner, Marchfeldrasen, CA Technologies und mobiletouch sowie an Peter Fischer, das Mastermind hinter dieser wunderbaren Aktion! 🍀



Künstler H. Schlauss, Organisator P. Fischer sowie L. und R. Riedl (DEBRA) bei der Kunstauktion im Hotel Marriott Vienna

© K. PATZAT

**Haslauer GmbH: Hoffnung schenken.** Die Haslauer GmbH und Gebrüder Haslauer Österreich verzichteten im Rahmen einer „Spenden statt Schenken“-Aktion auf Kundenweihnachtsgeschenke und unterstützten stattdessen die „Schmetterlingskinder“. In ihrer weihnachtlichen Post an Kunden stellten sie ihre Spende unter folgendes Motto:

„Leben ist nicht genug“, sagte der Schmetterling, „Sonnenschein, Freiheit und eine kleine Blume gehören auch dazu.“ (H.C. Andersen).

Mit ihrer Spende von 5.000 Euro und einem wunderschönen Erholungswochenende, das betroffene Familien in ihrem Wellnesshotel Reiter Alm zu Spezial-

bedingungen verbringen durften (siehe Bericht auf den Seiten 17 und 18), ist das wohl mehr als gelungen – dafür bedanken wir uns herzlich! 🍀



Weihnachtspost an die Kunden von Haslauer GmbH und Geb. Haslauer

© GEB. HASLAUER

**S**clable: Know-How-Spende in Form einer Mitgliederdatenbank. Das junge Start-Up-Unternehmen Scable hat sich bereits im ersten Jahr seines Bestehens der guten Sache verschrieben, allerdings nicht in Form einer konventionellen Spende: Scable stellte stattdessen Arbeitszeit und vor allem Know-How in den Dienst der „Schmetterlingskinder“. Die innovative Firma programmierte für DEBRA Austria eine neuartige und praktische Mitgliederdatenbank. Von der Erstkonzeption über die Umsetzung bis hin zur Nachbetreuung – alles pro bono. Diese Spende ermöglicht nun eine effizientere Abwicklung der Mitgliederverwaltung und anderer Agenten, die rein die Mitglieder von DEBRA Austria betreffen. Wir freuen uns sehr über die Erleichterung im Arbeitsalltag und bedanken uns ganz herzlich für die wertvolle Unterstützung! ❀



v.l.n.r.: S. Eder, E.-M. Herburger, M. Kogler (Scable), D. Libiseller

© SCLABLE

**K**irchberghof: Genuss mit Sinn. Das Weingut und die Sektkellerei Kirchberghof unterstützen seit Herbst 2013 die „Schmetterlingskinder“ mit drei ihrer besten Produkte. Beim Kauf der DEBRA-Flaschen wird jeweils ein Euro gespendet. Drei wunderbare Sorten stehen zur Auswahl: Primero 2013 Jungwein – Cuvée, Zweigelt Selection 2011 und der Primus Cuvée Sekt secco. Johannes Rittsteu-



DEBRA Wein – Genießen mit Mehrwert

© KIRCHBERGHOF

er, der den Kirchberghof seit 1998 leitet, stellte den Betrieb 2001 auf biologischen Weinbau um. Die Artenvielfalt von Schmetterlingen, Spinnen, Marienkäfern und anderen Insekten ist ganz besonders wichtig um biologisch bewirtschaften zu können. Wir freuen uns sehr über diese schöne Kooperation unter den Flügeln der Schmetterlinge! ❀



v.l.n.r.: P. Alanou und K. Vanden Eynde (Accor Hotels), S. Eder und R. Riedl (DEBRA)

© DEBRA AUSTRIA

**A**ccor Hotels: Treue Spender. Die Hotelgruppe Accor unterstützt DEBRA Austria bereits seit 2005. Anfang 2014 überreichte Geschäftsführer Philippe Alanou gemeinsam mit Kris Vanden Eynde die wertvolle Jahresspende aus dem Jahr 2013 von 6.000 Euro an Rainer Riedl und Sandra Eder von DEBRA. Philippe Alanou und Kris Vanden Eynde zeigten sich sehr interessiert am EB-Haus Austria in Salzburg und waren von der kompetenten medizinischen Versorgung und den erfreulichen Fortschritten in der Forschung begeistert. Sie versicherten, dass die Accor-Hotels unsere Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ auch weiterhin vorantreiben möchten. Die Accor-Gruppe zählt zu unseren langjährigen Kooperationspartnern und wir sind ausgesprochen dankbar für diese nachhaltige Unterstützung! ❀

**S**olvion: Weihnachtsspende für die Schmetterlingskinder. Im Rahmen der Aktion „Spenden statt Schenken“ unterstützte das IT-Beratungs- und Dienstleistungsunternehmen Solvion Information Management den Verein DEBRA Austria mit einer Spende in der Höhe von 2.000 Euro. In diesem Jahr entschloss sich die Firma, auf Kundenweihnachtsgeschenke zugunsten der „Schmetterlingskinder“ zu verzichten. Wir bedanken uns ganz herzlich bei Geschäftsführer Wolfgang Schreiner und dem gesamten Solvion-Team für die wertvolle Spende! ❀



R. Riedl (DEBRA) und GF W. Schreiner (Solvion) bei der Scheckübergabe

© DEBRA AUSTRIA



R. Riedl (DEBRA; ganz links) zu Gast bei der Siegerehrung im Vital Hotel Styria in Passail

© PRIVAT

**Club 80: Charity-Golfturnier.** In bewährter Tradition organisierte der Club 80 auch 2013 ein Charity-Golfturnier zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Am 21. Juni wurde im Golfclub Almenland in Passail das Grün im Zeichen des guten Zwecks bespielt. Rainer Riedl war mit seiner Frau abends bei der Siegerehrung zu Gast, um die unglaubliche Spendensumme von 18.000 Euro symbolisch entgegen zu nehmen. Wir bedanken uns sehr herzlich bei Manfred Zangl, Christian Sadjak, Claus-Karl Hercog, Friedrich Kletzenbauer und allen Golfteilnehmern für die treue Unterstützung seit 2007. Ein großes Dankeschön auch an alle Sponsoren und Unterstützer dieses wunderbaren Golfevents! ❀

## Österreichisches Verkehrsbüro: Sommerfest zugunsten von DEBRA Austria.

Das Charity-Team der Österreichischen Verkehrsbüro AG stellte am 20. Juni 2013 ein tolles Sommerfest zugunsten der „Schmetterlingskinder“ auf die Beine. Unter reger Beteiligung und mit großer Unterstützung vieler Kollegen fand das Fest direkt vor der Konzernzentrale im zweiten Wiener Gemeindebezirk statt. Trotz Hitze und starken Windes kamen viele Mitarbeiter, um die selbst zubereiteten kulinarischen Köstlichkeiten zu genießen und gemeinsam einen netten Abend zu verbringen. Auch Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria, war zu Gast bei der gelungenen Veranstaltung. Für die „Schmetterlingskinder“ freuen wir uns ganz besonders über die großartige Spende von 1.237,27 Euro, die durch den Verkauf von Speisen und Getränken erzielt wurde. Wir bedanken uns vor allem bei den Hauptinitiatorinnen Katharina Böhm und Gerti Dogo für die schöne Idee und Umsetzung! ❀



K. Böhm (Verkehrsbüro), S. Eder (DEBRA), G. Dogo (Verkehrsbüro)

© DEBRA AUSTRIA

## Profi Reifen: Spenden statt Schenken.

Im Namen der „Schmetterlingskinder“ bedanken wir uns ganz herzlich für die wertvolle Weihnachtsspende 2013. Profi Reifen verzichtete auch dieses Jahr auf Weihnachtsgeschenke für Kunden und unterstützte stattdessen DEBRA Austria mit einer großzügigen Spende von



R. Schindlböck überreicht die Weihnachtsspende an S. Eder

© PROFIL REIFEN

3.000 Euro. Bereits seit 2010 verfolgt Profi Reifen das Motto: Spenden statt Schenken zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Die Spende sichert die medizinische Versorgung im EB-Haus Austria in Salzburg und ist unverzichtbar – Danke vielmals! ❀



v.l.n.r.: J. Jany (Hilton), S. Eder (DEBRA), N. Lessing (Hilton)

© HILTON VIENNA

**Hilton Vienna: Charity Aktionen.** Gemeinsam mit dem Verein Sterntalerhof wurde DEBRA Austria als offizieller Charity-Partner der Hilton Hotels in Österreich ausgewählt. Die vielfältigen Aktionen der Hilton Hotels führten im Jahr 2013 zu einer Spendensumme von über 10.000 Euro für die „Schmetterlingskinder“. Neben dem größten Event, dem Charity-Lauf „Around the World in a Day“, setzten die einzelnen Hotels eine Reihe von kreativen Fundraising-Ideen um. Ganz besonders beeindruckend fanden wir die Aktion „Small Change Big Difference“, bei der Hotelgästen nach Rückfrage ein zusätzlicher Euro auf die Zimmerrechnung gebucht wurde. Die Spenden werden für die Forschung im EB-Haus Austria in Salzburg eingesetzt. Wir freuen uns über die wertvolle Partnerschaft und bedanken uns sehr herzlich für das tolle Engagement! ❀

## Stadtgärten: Wenn ein Schmetterling verbindet.

Getreu ihrem Logo mit dem bunten Schmetterling unterstützten uns die Wiener Stadtgärten bereits zum sechsten Mal durch eine Aktion mit ihren Partnern. Rund 30 Firmen, die im Auftrag der Stadt Wien in Parkanlagen tätig sind, sammelten Spenden für die „Schmetterlingskinder“ bzw. verzichteten auf Weihnachtsgeschenke und spendeten den entsprechenden Betrag. Im Dezember wurde am Weihnachtsmarkt in den Blumengärten Hirschstetten ein symbolischer Scheck an Rainer Riedl (Obmann) und Dagmar Libiseller von DEBRA Austria überreicht. Wir freuen uns sehr über das beeindruckende Spendenergeb-



Ing. R. Weisgram (Stadtgärten) übergibt den Spendenscheck in den Blumengärten Hirschstetten

© M442 WIENER STADTGÄRTEN

nis von 16.655 Euro und bedanken uns von ganzem Herzen für die treue Unterstützung! 🦋

## Schmetterlingsausstellung im Landesmuseum Niederösterreich.

Von April 2013 bis März 2014 fand im Landesmuseum Niederösterreich in St. Pölten eine vielbeachtete Schmetterlingsausstellung statt. Unter den Kuratoren Thomas Holzer und Josef Pennerstorfer kam eine schöne Kooperation mit DEBRA Austria zustande: Das Landesmuseum unterstützte die



Plakat zur Schmetterlingsausstellung

© LANDESMUSEUM NÖ

„Schmetterlingskinder“ mit einem Teil des Verkaufserlöses der begleitenden Broschüren, durch den Verkauf unserer trendigen Messagebags mit Motiven aus der DEBRA Werbekampagne und mit einem Aktionstag im Frühjahr 2014. Wir freuen uns sehr über diese neue Partnerschaft und bedanken uns im Namen der „Schmetterlingskinder“ ganz herzlich bei den engagierten Initiatoren! 🦋

## Stötten-Chor: Singen für den guten Zweck.

Der Stötten-Chor wurde 2005 von Johann Sieberer gegründet. Bereits Ende 2006 fand das erste Benefizkonzert zugunsten der „Schmetterlingskinder“ statt. Heute steht der Chor unter der musikalischen Leitung von Karl Lohninger und blickt auf viele Benefizkonzerte zurück. Der Stötten-Chor gehört zu den größten privaten Spendern, die die „Schmetterlingskinder“ regelmäßig unterstützen. Bis dato wurden unglaubliche 85.000 Euro ersungen!

Im Laufe der Jahre ist ein zweiter – ein „kleiner Stötten-Chor“ – entstanden, der von drei Damen aus den eigenen Reihen geleitet wird. Die Kinder und Jugendlichen sind mittlerweile fixer Bestandteil der Konzerte. Der Stötten-Chor wurde jüngst als einziger österreichischer Chor beim internationalen Chorwettbewerb in Bad Ischl mit dem Gold-Diplom ausgezeichnet.

Eine ganz besondere Überraschung war das Konzert beim DEBRA Jahrestreffen in St. Virgil in Salzburg: Nun

sang der Stötten-Chor auch im wahrsten Sinne des Wortes für die „Schmetterlingskinder“ – ein berührendes Erlebnis für alle Betroffenen und ihre Familien. Wir bedanken uns von ganzem Herzen bei allen Chormitgliedern für die langjährige Verbundenheit und Treue! 🦋



Stötten-Chor

© T. KING, DIE FOTOGRAFIN

**Wiener Polizei: Wunder erleben.** Der Sozialverein des Bildungszentrums der Sicherheits-

exekutive lud unter dem Ehrenschutz von Bundesministerin Mag. Johanna Mikl-Leitner zur Benefizveranstaltung „Wunder erleben“ zugunsten von DEBRA Austria sowie unverschuldet in Not geratenen Polizistinnen und Polizisten. Am 26. Juni 2013 fand die abwechslungsreiche Veranstaltung im Hof der Marokkanerka-

serne im dritten Wiener Gemeindebezirk statt. Zahlreiche geladene Gäste, unter ihnen auch die Bundesministerin, wohnten den zum Teil atemberaubenden Darstellungen bei.

Moderator Dorian Steidl führte launig durch den Nachmittag. Auf dem Programm standen unter anderem eine Vorführung der Polizeihundeeinheit, ein Cobra-Einsatz sowie eine Feuer- und Fakirshow. Die Spendensumme von 8.693,50 Euro, die dabei zusammenkam, beeindruckte uns mindestens ebenso wie das spannende Programm und die fantastische Stimmung. Ein herzliches Dankeschön an die engagierten Initiatoren! ❀



BM Mag. J. Mikl-Leitner überreicht einen Spendenscheck an R. Riedl (DEBRA)

© L. ILLSINGER



Die Organisatoren A. Görlich und G. Graft mit A. Bichler (DEBRA) und den Sponsoren E. Resnicek (MA10) und S. Haber (Hofer)

© A. GÖRLICH/G. GRAFT

**Soccer & Help: Benefiz-Integrations-Cup.** Am 7. Juni 2013 fand unter dem Motto „Sport, Spaß und Integration“ der erste Benefiz-Fußball-Cup statt.

Gertraude Graft und Albert Görlich organisierten diese Veranstaltung in der Sporthalle Hollgasse in Wien-Margareten. Rund 110 Kinder aus Wiener Kindergärten nahmen teil. Lautstark wurde der Kindergarten und Hort Vorgartenstraße zum Sieger gewählt und erhielt einen von Bundespräsident Dr. Heinz Fischer gestifteten Pokal. Stadtrat Christian Oxonitsch, Dr. Eva Resnicek von der MA10, Sabrina Haber von der Firma Hofer und Dr. Gabriele-Aisha Bichler von DEBRA Austria überreichten Pokale und Medaillen an die Spieler. Aisha Bichler durfte einen Scheck über den wertvollen Betrag von 2.066,40 Euro für die „Schmetterlingskinder“ entgegennehmen. Wir bedanken uns von Herzen bei Gertraude Graft und Albert Görlich für ihr beeindruckendes Engagement! ❀

**Schmankerl-Cup mit Lebkuchen-Schmetterlingen: Ein voller Erfolg.** Vier junge Herren organi-

sierten kurz vor Weihnachten den sogenannten „Schmankerl-Cup“ in Schwechat. Unterstützt durch den Kapitän des FK Austria Wien, Manuel Ortlech-ner, stellte sich auch die Café-Bäckerei Linsbichler in den Dienst der guten Sache und spendete herrliche Lebkuchen-Schmetterlinge. In der Generali-Arena überreichten die Vertreter des „Schmankerl-Cup“-Organisatorenteams, Manuel Ortlech-ner und Bäckermeister Josef Linsbichler, einen Scheck über 1.400 Euro an Aisha Bichler von DEBRA Austria. Wir freuen uns sehr über dieses wunderbare Gemeinschaftsprojekt zugunsten der „Schmetterlingskinder“ und bedanken uns ganz herzlich bei den Organisatoren Andre-

as Willig, Emir Mahmutovic, Patrick Salomon, Pero Brnic und ihrem Team, bei den mitspielenden Mannschaften, den Austria- und Rapid-Legenden sowie bei Manuel Ortlech-ner und der Bäckerei Linsbichler! ❀



Fußball meets Lebkuchen: M. Ortlech-ner, das „Schmankerl-Cup“-Team und J. Linsbichler überreichen den Spendenscheck an A. Bichler (DEBRA)

© BÄCKEREI LINSBICHLER, C. PELUG/FK AUSTRIA WIEN



**Kooperation FK Austria Wien mit IMBA und DEBRA: Fußball kann heilen.**

Der FK Austria Wien führt seit dem Start der Bundesliga-Saison im Juli 2013 eine Spendenkampagne unter dem Motto „Fußball kann heilen“ zugunsten der EB-Forschung am Forschungsinstitut IMBA (Institut für Molekulare Biotechnologie) durch. Das Hauptziel dieser Fundraising-Kooperation zwischen DEBRA Austria und dem

© BILDAGENTUR ZOLLES KG/C. HOFER



Das Team des FK Austria Wien unterstützt „Fußball kann heilen“

IMBA ist die finanzielle Förderung der Forschung für die „Schmetterlingskinder“. Konkret werden Spendengelder für die Stammzellforschung am IMBA gesammelt. DEBRA Austria und das IMBA setzen große Hoffnungen in diese Forschungskooperation, um neue Therapieansätze für EB-Betroffene zu finden.

Im Rahmen dieser Kooperation wurde ein Image-Film gedreht, der bei allen Heimspielen gezeigt wird. Prof. Josef Penninger, wissenschaftlicher Leiter des IMBA, sowie die Spieler Alexander Gorgon und Manuel Ortlechener stellten sich dafür zur Verfügung. Außerdem wurden Logos von DEBRA Austria und dem IMBA auf den Trainingsanzügen platziert, und es wird laufend in der Stadionzeitung, im FK Austria Wien-Newsletter und auf Viola TV über diese großartige Aktion berichtet.

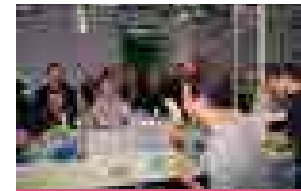
Unter dem Titel „90 Minuten für die Forschung“ lud das IMBA gemeinsam mit DEBRA Austria das Team des FK Austria Wien im November zu einem kurzweiligen Nachmittag ins IMBA ein. Dr. Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria, und Prof. Josef Penninger erzählten über die

© BILDAGENTUR ZOLLES KG/C. HOFER



M. Ortlechener überreicht R. Riedl (DEBRA) und T. Zlabinger (IMBA) den Spendenscheck bei der Weihnachtsfeier

„Schmetterlingskinder“ bzw. die EB-Stammzellforschung. Danach stand ein unterhaltsamer Vortrag mit praktischen Übungen über die Auswirkungen isotonischer Getränke im Open Lab auf dem Programm. Tormann Heinz Lindner zeigte sich als talentierter Forscher und auch die anderen Spieler waren begeistert bei der Sache.



Tormann Heinz Lindner übt sich als Forscher am IMBA

© IMBA

Im Rahmen der Weihnachtsfeier des FK Austria Wien verzichtete die Kampfmannschaft auf Weihnachtsgeschenke und spendete einen großzügigen Betrag an die Initiative „Fußball kann heilen“. Stellvertretend für die Mannschaft übergab Kapitän Manuel Ortlechener einen Spendenscheck über 5.000 Euro an den Koordinator der Initiative Thomas Zlabinger (IMBA) und an Rainer Riedl von DEBRA.

Zudem gab es beeindruckende Aktionen einzelner Spieler, etwa von Philipp Hosiner und Markus Suttner: Sie versteigerten ihre Trikots und Fußballschuhe für den guten Zweck. Aisha Bichler durfte in der Generali-Arena die Spenden der Spieler für DEBRA Austria entgegennehmen. Auch der Fanclub „Bulldogs“ überreichte einen großzügigen Spendenscheck und veranstaltete ein Benefizhallenfußballturnier zugunsten der „Schmetterlingskinder“.

Wir freuen uns wirklich sehr über diese ungewöhnliche und fruchtbare Partnerschaft. Ein großes Danke an das Team des FK Austria Wien, an den Fanclub und selbstverständlich an die zahlreichen Fans, die diese Aktion mit zusätzlichen Spenden unterstützen!

© C. PFLUG/FK AUSTRIA WIEN



T. Zlabinger (IMBA) und A. Bichler (DEBRA) freuen sich über die Spende von Stürmer P. Hosiner



© R. HAMETNER

Das Team von Lichtblicke Kitzbühel besucht das EB-Haus

**Lichtblicke Kitzbühel: Hilfe für die Schmetterlingskinder.** Der Verein Lichtblicke Kitzbühel hat sich zum Ziel gesetzt, Kinder in schwierigen Situationen zu helfen. Um das zu ermöglichen, organisiert der Verein Tombolas, Vernissagen, Flohmärkte und Veranstaltungen – und unterstützt mit den daraus gewonnenen Spenden seit langem auch die „Schmetterlingskinder“. Unseren Mitarbeitern war es eine besondere Freude, das Team von Lichtblicke Kitzbühel im EB-Haus Austria in Salzburg willkommen zu heißen. Herzlichen Dank für diese treue Unterstützung! 🌸

## **A**nnemarie Mödlagl: Jahrelanges Engagement für die Schmetterlingskinder.

Die Wiener Neudorferin ist seit 2009 engagierte Unterstützerin der „Schmetterlingskinder“. Zahlreiche Oster- und Adventmärkte zugunsten von DEBRA Austria hat sie bereits organisiert. Seit Jahren wird in Wr. Neudorf die Weihnachtssaison mit ihrem Adventmarkt eröffnet. Annemarie Mödlagl ist die Veranstalterin und gute Seele dieses traditionellen Events, das auch 2013 wieder in den Ausstellungsräumlichkeiten des Alten Rat-



Ostermarkt in Wr. Neudorf, v.l.n.r.: R. Riedl (DEBRA), A. Mödlagl und Bgm. Ing. C. Wöhrleitner

© KPRAUS/MEIN BEZIRK

hauses über die Bühne ging. DEBRA Austria Obmann Rainer Riedl war vor Ort und erzählte den interessierten Besuchern über Neuigkeiten in der EB-Versorgung und -Forschung. Im Rahmen des Adventmarkts gab es allerlei Selbstmachtes wie Strickwaren, Marmeladen, Liköre, Modeschmuck, Teddybären, Keramik und vieles mehr. Auch eine große Tombola

wurde auf die Beine gestellt. Wir bedanken uns von Herzen für die langjährige Treue und unerschütterliche Hilfsbereitschaft von Frau Mödlagl! 🌸



© E. HUEMER

Das schön dekorierte Haus von Edith Huemer

**E**dith Huemer: Punschtrinken unter Freunden. Eine weitere langjährige Unterstützerin der „Schmetterlingskinder“ ist Edith Huemer. Bereits seit 2009 veranstaltet sie alljährlich im Dezember eine private Feier, bei der Freunde und Bekannte der Wienerin eingeladen sind. Dabei gibt es Punsch und allerlei Köstlichkeiten, und eine große Spendenbox für DEBRA Austria steht bereit. So konnte bereits eine beträchtliche Summe gesammelt werden. Vielen herzlichen Dank an Frau Huemer für dieses wunderbare Engagement! 🌸



B. Klempt (IBM) überreicht die Spendensumme an A. Bichler (DEBRA)

© DEBRA AUSTRIA

**BM: Charity-Clubpunsch.** Bereits zum zweiten Mal widmete IBM seinen alljährlichen Club-Punsch den „Schmetterlingskindern“. Es wurde zu Weihnachtsbasteln und Lebkuchen-Dekorieren geladen – viele Mitarbeiter nahmen begeistert an der Veranstaltung teil. Wir freuen uns über 800 Euro und bedanken uns herzlich beim IBM-Team rund um Birgit Klempt! 🌸

**G Kaufleute: Häkeln hilft – Kuschelmonster tourt durch die Neubaugasse.** Am Anfang dieser Aktion der IG Kaufleute am Neubau in Wien stand die Idee von Prof. Franz J. Basdera und Mag. Edith Simöl von der „crocheteria – das Häkelatelier“, das Maskottchen des Geschäfts – das Kuschelmonster – in Großformat zu häkeln. Gemeinsam mit vielen fleißigen Helfern wurde aus rund 700 Häkelquadraten von etwa 12 mal 12 Zentimetern das Riesenkuschelmonster angefertigt. Am 11. 11. um 11:11 Uhr fand die feierliche Enthüllung statt; danach tourte das Riesenkuschelmonster auf einer Riksch durch die Neubaugasse. Zum Schluss besuchte es Bezirksvorsteher Thomas Blimlinger in der Hermannsgasse. Bis Dezember reiste es dann durch verschiedene Geschäftsauslagen und wurde schlussendlich zugunsten der „Schmetterlingskinder“ versteigert. Es war eine große Freude, Charity-Partner dieser außergewöhnlichen und höchst kreativen Aktion zu sein. Unser Dank gilt den Erfindern des kuscheligen Maskottchens und selbstverständlich ganz besonders allen Mit-Häkelnden, die mit ihrem Engagement diese wunderbare Spendeninitiative für die „Schmetterlingskinder“ unterstützt haben! 🌸



E. Simöl (crocheteria), A. Bichler (DEBRA), K. Hintermayer (IG Kaufleute) und F. Basdera

© FOTO WEINWURM



© M. PSCHEDL

„Häkeln und Stricken für die Schmetterlingskinder“

**Martin Pscheidl und Freunde: Häkeln und Stricken für die Schmetterlingskinder.** In der Herbst- und Vorweihnachtszeit sammelte die Initiative „Häkeln und Stricken für die Schmetterlingskinder“ selbstgemachte Schals, Hauben, Handschuhe und Socken. Im Advent wurden dann alle gespendeten Teile an Punschständen verkauft. Wir freuen uns über einen wertvollen Betrag von 888 Euro. Vielen herzlichen Dank an das Organisatorenteam rund um Familie Pscheidl für diese schöne Aktion! 🌸

**Christine Weiss: Socken für den guten Zweck.** Letztes Jahr erreichte uns ein berührendes Schreiben der engagierten Wienerin Christine Weiss: „Wertes DEBRA Team! Da mich das Schicksal der „Schmetterlingskinder“ persönlich sehr berührt, habe ich überlegt, wie man aus einer anonymen Geldspende mehr machen kann. Da kam ich auf den Gedanken, meine Hobbys Basteln, Häkeln und Stricken in den Dienst der guten Sache zu stellen. Die Grundidee ist: Die mir mögliche Geldspende in Materialien umzutauschen – z. B. durch den Kauf von Sockenwolle – und meine Freizeit als Arbeitszeit zu spenden. Mit meiner Aktion wollte ich auch andere zum Spenden motivieren. Wenn jemand meine Socken kauft, dann hat das gleich doppelten Nutzen: Der Erlös wird an die „Schmetterlingskinder“ gespendet und andererseits sind kalte Füße passé bzw. kann man jemandem eine Freude machen. Im Vorjahr habe ich begonnen, meine Socken an Ar-

beitskollegen gegen eine Spende abzugeben, die ich komplett an DEBRA Austria weitergeleitet habe. Der unverbindliche Verkaufspreis reicht je nach Größe von 3,50 bis 15 Euro, und jede zusätzliche Spende wird verlässlich und ohne Abzug an DEBRA weitergegeben. Ich freue mich sehr über Anfragen: socken.christl@networld.at.

Ich hoffe, dass ich mit dieser Aktion zur Linderung und Heilung der Schmetterlingskinder beitragen kann!“

Wir sind begeistert von dieser wolligen Idee und hoffen auf zahlreiche Sockenabnehmer. Vielen herzlichen Dank für Ihre Unterstützung, Frau Weiss! 🌸



Kuschlig warm in allen Farben

© C. WEISS



Schüler der VS Oberwaltersdorf, Bgm. M. Gogollok, stv. Dir. A. Stadler und Obmann R. Riedl

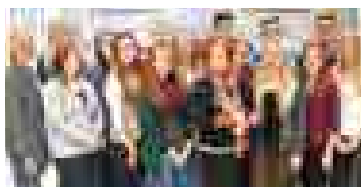
**V S Oberwaltersdorf: Basteln für die Schmetterlingskinder.** Im Advent 2012 wurde in den Klassen der Volksschule Oberwaltersdorf fleißig gebastelt. Die Produkte wurden dann bei Elternsprechtag und Weihnachtsmarkt verkauft. In den Klassen wurde über „Schmetterlingskinder“ und deren Alltag gesprochen, man konnte die Betroffenheit der Schüler und Eltern deutlich spüren. Obmann Rainer Riedl durfte im Februar 2013 einen Spendenscheck in der beeindruckenden Höhe von 1.455 Euro entgegennehmen. Die Schüler und Lehrer waren von seinen ganz persönlichen Erzählungen über den Umgang mit der Erkrankung und den vielen Versuchen, Hilfe zu finden, sehr bewegt. Wir bedanken uns im Namen der „Schmetterlingskinder“ sehr herzlich bei Direktorin Jenny Becvar, ihrem Lehrerteam und den engagierten Schülern für diese schöne Initiative! 🌸

**H AS Maygasse: Schülerinnen engagieren sich.** Vier Schülerinnen der Klasse 3 AS der HAS Maygasse unterstützten die „Schmetterlingskinder“ auf ganz besondere Weise: Sie organisierten mit ihren Mitschülern Aktionen rund um den Tag der offenen Tür, beispielsweise bereiteten sie ein Buffet, sammelten Geld in den Klassen und verkauften Kleinigkeiten an die Eltern beim Elternsprechtag. Außerdem planten sie eine schriftliche Arbeit zum Thema Epidermolysis bullosa – dafür gab es eine ausführliche Besprechung im DEBRA Büro. Insgesamt konnten 366,95 Euro gesammelt werden, die an Aisha Bichler stellvertretend für die „Schmetterlingskinder“ überreicht wurden. Wir sind vom Engagement von Katarina Vlajic, Emine Sahin, Rabia Tacyildiz und Gani Tetik sehr beeindruckt und bedanken uns herzlich! 🌸



Die Schülerinnen überreichen A. Bichler (DEBRA) die gesammelte Spende

**H LW 10 Reumannplatz: Charity-Projekt.** Die Klasse 3HFA der HLW 10 Reumannplatz Wien bekam im Rahmen der schulischen Ausbildung einen Auftrag: Sie sollte ein Projekt gestalten, dessen Gewinn einer wohltätigen Organisation zugute kommt. Die Schüler entschieden sich für die EB-Forschung, die sie etwa mit dem Verkauf selbstgebackener Mehlspeisen und Weihnachtsbäckereien in der



Die Klasse 3HFA der HLW 10 übergibt die Spende an DEBRA

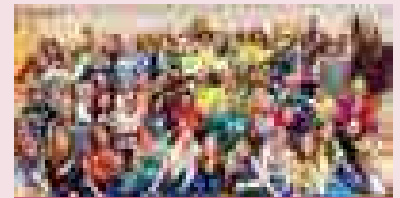
Schule unterstützen wollten. Den dabei erzielten Erlös übergaben sie im DEBRA Büro und konnten dabei auch gleich persönliche Fragen über EB stellen. Wir freuen uns sehr über so engagierte Schüler und über das Ergebnis dieser Aktion: Die 3HFA konnte 290 Euro an DEBRA Austria überreichen. Vielen lieben Dank an Alina Weis und ihre Klassenkollegen! 🌸



Valentin und seine Mutter besuchen die Tourismusschule Warmbad Villach

**V illacher Schüler: Engagement für Schmetterlingskinder.** Die Schüler der Maturaklasse 5CT der Kärntner Tourismusschule Warmbad Villach verkauften am Tag der offenen Tür im Dezember 2012 Punsch und heiße Maroni. Sie unterstützten damit DEBRA Austria und Valentin, ein Kärntner „Schmetterlingskind“. Die Aktion war ein voller Erfolg. Der Betrag kommt zu gleichen Teilen Valentin und DEBRA Austria zugute. Im April 2013 übergaben die Schüler dann höchstpersönlich ihre Spende an Valentin und seine Mutter. Wir bedanken uns von Herzen bei Prof. Gerd Ofner, der diese Initiative für die „Schmetterlingskinder“ wie jedes Jahr betreute und bei Prof. Andreas Ertl, dem Organisator des Tages der offenen Tür. 🌸

**Hauptschule Lofer: 50 Tage Talente vermehren.** Die Grundidee zum Projekt „50 Tage Talente vermehren“ der Hauptschule Lofer unter der Leitung von Religionslehrer Kurt Mikula ist das „Gleichnis von den Talenten“ aus dem Matthäus-Evangelium. Ausgestattet mit dem Startkapital von 20 Talenten (= 20 Euro), sollte jede Gruppe unter Einsatz ihrer Fähigkeiten die Talente vermehren. Mit Projekten wie beispielsweise Schmetterlinge stricken, Stirnbänder häkeln, Glückssteine verkaufen, Babysitten, Veranstaltungen organisieren konnten die Schüler ihre eigenen Talente in die Tat umsetzen und in Euros umwandeln. Das gesammelte Geld wurde an die „Schmetterlingskinder“ und zwei weitere Vereine gespendet. Bei der Dankesfeier im Juni wurde ein Scheck in der Höhe von 3.023 Euro übergeben. So viele Talente und so viel Engagement haben uns sehr beeindruckt – ein großes Dankeschön für diese wunderbare und originelle Aktion der Nächstenliebe. 🌸



G. Pohla-Gubo (DEBRA) freut sich über den herzlichen Empfang in der HS Lofer

© G. DÜRNBERGERPROVINZ/ZECHO

**Frolieb Tomsits-Stollwerck: Konzert und Ausstellung.** Im November organisierte die Künstlerin im Alten Rathaus in Wiener Neudorf eine kreative Veranstaltung zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Kinder und erwachsene Künstler malten nach fantasievollen Liedern farbenprächtige Kunstwerke. Die Bilder wurden danach zugunsten von DEBRA Austria versteigert. Als krönen-



F. Tomsits-Stollwerck und A. Bichler mit einem der farbenprächtigen Kunstwerke

© DEBRA AUSTRIA

den Abschluss gab es ein Konzert mit Frolieb Tomsits-Stollwerck (Sopran) und Theresia Schumacher (Klavier). Neun Kunstwerke stellte die Veranstalterin DEBRA zur Verfügung. Insgesamt konnten im Rahmen dieser Veranstaltung 610 Euro gesammelt werden. Vielen lieben Dank für das Engagement und die fantasievolle Umsetzung! 🌸



© G. LEITHNER

A. Leithner überreicht gemeinsam mit Dir. Ing. D. Stockinger den Erlös seiner Ausstellung an R. Riedl (DEBRA)

**Arthur Leithner: Künstler im Seniorenheim Kritzendorf.** Ein Bewohner des Seniorenheims Kritzendorf führte eine ganz besondere Aktion für die „Schmetterlingskinder“ durch: Arthur Leithner malte 43 Bilder und verkaufte diese im Rahmen einer Vernissage. Viele prominente Klosterneuburger und Kritzendorfer nahmen teil und waren begeistert von den Kunstwerken. So konnte der passionierte Maler eine beeindruckende Spende von 1.405 Euro an DEBRA Obmann Rainer Riedl überreichen. Wir freuen uns sehr, dass Arthur Leithner seine Energie und Kreativität in den Dienst der guten Sache gestellt hat. Danke für diese wirklich schöne Aktion! 🌸

**Seebühne Seeham: Einen Jux will er sich machen.** Die Seebühne Seeham veranstaltet seit vielen Jahren Benefizvorführungen zugunsten der „Schmetterlingskinder“. Da ich bereits als Kind in Seeham Urlaub machte und Theaterstücke sah, übernahm ich heuer die Vertretung von DEBRA Austria bei der Spendenübergabe. Das Stück war sehr amüsant. Am Ende der Veranstaltung rief mich der Veranstalter auf die Bühne und ich durfte einen Scheck in der Höhe von 3.200 Euro entgegennehmen. Ich bedanke mich sehr herzlich beim Ensemble der Seebühne Seeham für ihr großartiges und kontinuierliches Engagement für die „Schmetterlingskinder“. 🌸 **Valentin Mimra**, EB-Betroffener



V. Mimra freut sich über den herzlichen Empfang auf der Seebühne Seeham

© PRIVAT

## Spendenaktionen & Kooperationen in Südtirol

### **W**ochenende am Gardasee: Wenn eine Regatta zum Erlebnis für Schmetterlingskinder wird.

Eine ungewöhnliche Idee – aber sie funktionierte: Im Juli 2013 wurde während der Segelregatta Melges 32 (Audi Sailing Series) in Torbole (Trient) eine Spendensammlung für DEBRA Südtirol durchgeführt. Dank unserer Unterstützer Melges Europe, BPSE, Circolo Vela Torbole, Audi und vieler Freunde wurde es ein wunderbares Wochenende voller Freude und Solidarität.

Während des gesamten Wochenendes erlebten unsere „Schmetterlingskinder“ starke Emotionen, die kaum in Worte zu fassen sind. Allein das Lächeln der EB-Betroffenen als sie in ein Schlauchboot einstiegen, um die Regatta aus der Nähe verfolgen zu können – genau dort wo die Segler dem Ziel entgegen fiebern

würden – war sehr berührend. Sogar das Wasser, oft als Feind ihrer empfindlichen Haut betrachtet, war an diesem Tag ein Freund. Sehr aufregend für sie und ihre Mütter war auch, dass sie mit einem Audi 500 CV mitfahren durften, der von zwei erfahrenen Piloten gelenkt wurde. So konnten sie in vollen Zügen den Wind und die Sonne genießen, Schmerz und Wunden vergessen – mit einem Lächeln auf dem Gesicht.

All das war der Solidarität unserer Unterstützer, Freunde und der anwesenden Personen zu verdanken, die mit Großzügigkeit und Neugierde über EB zu diesem wunderbaren Tag und dem großartigen Spendenergebnis beigetragen haben. Die schönste Erinnerung bleibt das Lächeln auf den Gesichtern von Anna, Alessandro und Mattia, das uns durchs Leben begleiten wird.

 **Nicoletta Rattazzi**, Mitglied DEBRA Südtirol – Alto Adige



Antonella, Isolde, Zita, Rosalba, Alessandro, Anna, Mattia und Hündin Wolke



Und los geht es mit dem Schlauchboot zur Regatta!



Alessandro und seine Mutter Rosalba



Nicoletta, Alessandro, Anna, Mattia und Franco bei der Spendenübergabe

© PRIVAT (4)

**M**en in the Alps sagen Ciao. Mit dem Charity-Kalender 2014 unter dem Titel „Colours“ verabschiedet sich das „Men in the Alps“-Team, das jahrelang die „Schmetterlingskinder“ in Südtirol und Norditalien unterstützt hat. Doch es gibt keinen Grund traurig zu sein – diese wunderbare Truppe hat es geschafft in den letzten Jahren mehr als 100.000 Euro zu sammeln, die an DEBRA Südtirol – Alto Adige



Der Goodbye-Kalender der „Men in the Alps“

und andere Vereine bzw. Hilfsorganisationen gespendet wurden. Ein herzliches Dankeschön an alle Models und das

gesamte Backstage-Team. Unser besonderer Dank gilt außerdem Peter und Gerhard, die uns immer mit viel Freude und Feingefühl begleitet haben. **Manuela Costantini**, Vorstandsmitglied DEBRA Südtirol – Alto Adige



Übergabe des Spendenerlöses an DEBRA Südtirol – Alto Adige

© P. VIEHWEDER (2)

**E**in Abendessen für die Schmetterlingskinder. Am 30. November 2013 organisierten Antonella Naccarato und ich einen Abend für die „Schmetterlingskinder“ im Zuccheranto, einem sehr farbenfrohen gemütlichen Lokal in Turin. Dank tatkräftiger Unterstützung von Antonella Fina, der Besitzerin des Lokals, wurden die Gäste mit Aperitif, verschiedenen leckeren Gerichten sowie Live-Musik von Moreno Stefanini verwöhnt. Außerdem gab es eine Lotterie mit vielen Preisen und einen DEBRA Stand.

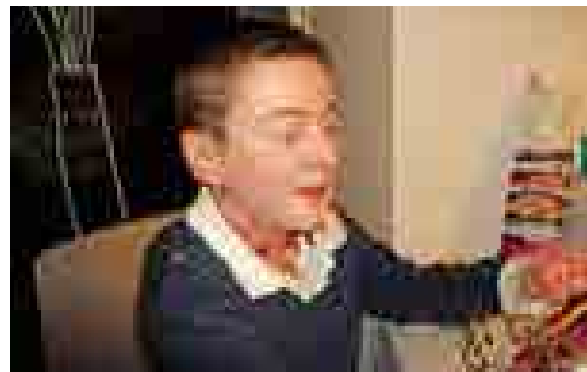
Viele Personen haben sich beteiligt und zum guten Gelingen des Abends beigetragen. Antonella und ich,

Mütter der „Schmetterlingskinder“ Mattia und Alessandro, erzählten über das Leben mit einer seltenen Erkrankung – denn Seltenheit soll nicht heißen, dass die Betroffenen alleine sind. Auch Dr. Ezio Sindici, Zahnarzt vieler „Schmetterlingskinder“ in Turin, und Franco Esposti, DEBRA Vertreter für die Region Piemont, nahmen teil und berichteten sehr berührend über die Situation der „Schmetterlingskinder“ in ihrer Region.

Es wurde ein gelungener Abend. Der Erlös ging an die „Schmetterlingskinder“ und deren Familien. Denn unser Motto lautet: Viele Tropfen bilden einen Ozean voll Liebe. **Rosalba Loprevite**, Mutter eines EB-Betroffenen



Rosalba und Antonella, Mütter von „Schmetterlingskindern“



„Schmetterlingskind“ Alessandro

© PRIVAT (2)

**Nikolausbrauch Klosn.** Im kleinen Bergdorf Stilfs findet jährlich der weithin bekannte Nikolausbrauch „Klosn“ statt. Da gibt es das „kleine Klosn“ für Kinder bis 14 Jahre und das „große Klosn“ für alle ab 14 Jahre. Die Kleinen sind natürlich schon wochenlang vorher aufgereggt, vor allem wenn es darum geht, die Rollen einzuteilen: Da gibt es die „Zwickesel“, die „Klaubaufe“, die „Tuifl“, die „Weißen“ und den „Scharsch“. Es ist ein lautes und buntes Treiben, das in unserem kleinen Dorf alle Bewohner aus den Häusern treibt. Nach dem heiteren Umzug und dem gemeinsamen Beten versammeln sich alle Beteiligten und Schaulustigen am Kirchplatz.



© PRIVAT

Der Stilfser Nikolausbrauch

Beim „Klosn“ 2013 organisierte der Katholische Familienverband Stilfs einen Glühweinstand, bei dem sich alle mit warmen Getränken und Hot Dogs versorgen konnten. Den Reinerlös von 600 Euro spendeten sie den „Schmetterlingskindern“. Wir sagen allen Beteiligten und Spendern ein herzliches Vergelt's Gott. ✿ **Zita Pfeifer**, Mutter eines EB-Betroffenen

**Cuggiono feiert Halloween: Mit geeinten Kräften für die gute Sache.** In der herrlichen Villa Comunale der Gemeinde Cuggiono (Mailand) organisierten Antonella Naccarato und drei andere Mütter von EB-Betroffenen zu Halloween 2013 ein Kostümfest. Es sollte eine richtige Party mit Pizza, Brötchen, Kartoffelchips und Süßem werden. Eine kleine Lotterie und Kinderschminken mit Laura Causarano und den anderen Organisatoren sorgten außerdem für gute Unterhaltung. Mit dabei waren natürlich unsere „Schmetterlingskinder“ Mattia, Alessandro, Marianna und Sabino sowie Franco Esposti, DEBRA Vertreter der Region Piemont. Die vielen Gäste spendeten fleißig, und der Erlös der Veranstaltung ging an DEBRA Südtirol – Alto Adige, um Betroffenen zu helfen und Aufklärungsarbeit über EB zu leisten.

Zum Abschluss der Feier wurden hunderte Laternen angezündet und in den Himmel freigelassen, als Zeichen für unsere „Schmetterlinge“. ✿ **Rosalba Loprevite**, Mutter eines EB-Betroffenen



„Schmetterlingskinder“ Alessandro und Mattia zu Halloween

© PRIVAT



Firmgruppe St. Lorenzen

© DEBRA SÜDTIROL – ALTO ADIGE

**Firmgruppe hilft den Schmetterlingskindern.** Am 19. Jänner 2013 traf sich die Firmgruppe St. Lorenzen mit Anna Facin aus Toblach, die über ihr Leben als „Schmetterlingskind“ erzählte. Durch den natürlichen Umgang mit ihrer Hautkrankung, durch ihre positive Ausstrahlung und Lebenseinstellung, durch die Zuversicht, die sie durch ihr ganz persönliches Lebenszeugnis vermittelt hat und durch ihre Schilderungen, wie sie den Alltag meistert, gelang es Anna, die Aufmerksamkeit der Firmlinge für mehr als eine Stunde zu gewinnen. Im Rahmen dieser Begegnung wurde Anna und ihrer Mutter dann auch das Spendengeld aus der Sammelaktion „Bethlehemlicht“ für den Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige überreicht.

✿ **Mag. Peter Paul Ranalter** und **Karin Baumgartner**, Firmungsleiter



## **n die Pedale treten – für die Schmetterlingskinder und den Weltrekord.**

Es war ein ganz besonderer Moment meines Lebens, der mich zur Protagonistin eines einzigartigen Versuchs auf dieser Welt machte, etwas das noch niemand ausprobiert hatte. Gleichzeitig wurde dadurch den „Schmetterlingskindern“ eine Stimme gegeben: Viel mehr Menschen wissen nun, was es bedeutet Epidermolysis bullosa zu haben, diese Krankheit, die die Haut so verletzlich macht wie die Flügel von Schmetterlingen.


Die Tage vor einem solchen Event sind immer voller Ängste, Wünsche und grenzenloser Träume. Alles war möglich. Der Wunsch nach einem Rekord, auch nur einem einzigen, gab dem Ganzen eine unbesiegbare Stärke.

Am 6. Dezember 2013 um 22 Uhr startete ich los – mit einem außergewöhnlichen Wunsch, einer grenzenlosen Kraft und einer Spannung, die immer wieder meine sportlichen Ziele gebremst hat. Mit auf dem Weg nahm ich die große Verantwortung, die Stimme der „Schmetterlingskinder“ so weit wie nur möglich zu tragen. Es ging mir gut, ich war durchtrainiert, ich hatte diesen Event erträumt, vorbereitet, herbeigesehnt. So fühlte ich, wie mein Herz leicht wurde, spürte einen übergroßen Genuss in die Pedale zu treten, mit einem Schmetterling auf der Schulter: Ich flog mit ihnen, für sie, entlang eines 250 Meter-Ringes, der wie mir schien kein Ende hatte. Ich näherte mich der zwölften Stunde, kämpfte verbissen um den Schnitt zu erreichen, den ich in den ersten sechs Stunden verloren hatte.

Leider verpasste ich meinen Outdoor-Rekord, den ich erreichen wollte, um gerade mal 400 Meter. Meine Geschwindigkeit war aber so hoch, dass ich ohne Probleme weitermachen konnte. Leichten Herzens flog ich den 24 Stunden entgegen. Positive Worte, Gedanken und Gefühle hatten mich in eine wunderbare Welt eingeschlossen, in der ich den „Schmetterlingskindern“ begegnete. Ich habe sie lachen sehen, schreien vor Glück und fröhlich laufend, so wie ich. So schafften wir es, den Rekord eine Stunde vor dem Schlagen der 24. Stunde zu übertreffen. Die Freude war riesig und gab mir Kraft um erneut zu starten, der 1000-Kilometer-Marke entgegen. Aber es war schon die zweite Nacht und ich hatte nichts gegessen, mein widerpenstiger Magen hatte die Oberhand bekommen. Deshalb machte ich in der 32. Stunde Halt, nachdem

ich bereits 900 Kilometer hinter mir hatte. Mein Körper war leer und es mangelte mir an körperlicher, nicht aber an mentaler Kraft. Ich war sehr ruhig und gelassen, aber leider war ich schon so schwach, dass ich kaum noch auf den Füßen stehen konnte. Das war der Grund warum ich auf den 1000-Kilometer-Erfolg verzichtete, ohne Sorge oder ein Gefühl von Niederlage: Das Aufgeben ist manchmal der wahre Sieg.

Mein Körper wurde mir von Gott geschenkt und wenn diese Beine noch einmal den „Schmetterlingskindern“ eine Stimme sein können, dann ist es gut, dass ich auf ihn gehört und Halt gemacht habe. So bleibt mir die Möglichkeit, es in naher Zukunft nochmals zu versuchen. Das Ziel der 900-Kilometer-Marke erreicht zu haben, hat mir enorm viel Kraft gegeben. Zu wissen soviel erreicht zu haben, verwandelt die nächsten Pläne in erreichbare Ziele – wieder für sie, wieder für ihr Lächeln und für ihre Hoffnung.

Die Aktion brachte viel Aufmerksamkeit für die „Schmetterlingskinder“ und fünf Weltrekorde.  **Anna Mei**, Profi-Radfahrerin und Freundin der „Schmetterlingskinder“





Vergissmeinnicht.at  
Es gibt ein Leben nach dem Leben



## Mein letzter Wille ist nicht meine letzte gute Tat.

„Zeit meines Lebens habe ich mich für soziale Belange eingesetzt. Ehrenamtlich. Bei Rettung, bei Katastrophen, für die Armen. Und damit soll einmal Schluss sein? Nein, ich will einen Teil meines Vermögens Organisationen hinterlassen, die in meinem Sinne Gutes tun. Weil ich die, die meine Hilfe brauchen, auch weiterhin unterstützen will.“



Die Initiative für das gute Testament

# Werbung und Öffentlichkeitsarbeit

## Mediale Präsenz auf allen Kanälen

**Aus Hase wird Igel.** Haben Sie in den letzten Monaten vielleicht einen Hasen mit Igelstacheln entdeckt? Oder einen Haarreifen, der auf der Kopfhaut sticht? „So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an“ war auch 2013 das bewährte Motto der vielfach ausgezeichneten Kampagne von DEBRA Austria. Dank unserer Werbeagentur Lowe GGK und der Mediaagentur Mindshare konnte diese Werbekampagne für die „Schmetterlingskinder“ erfolgreich weitergeführt werden. Der Kampagnenzeitraum umfasste Juli bis Dezember 2013. Neben den zwei neuen emotionalen Plakatmotiven „Hasenigel“ und „Haarreifen“, die auf 24-Bogen-Plakaten, TeleLights, CityLights, Printanzeigen und als Onlinebanner österreichweit sichtbar waren, verstärkten zwei außergewöhnliche TV-Spots mit 3D-Animation die Aufmerksamkeit für die Kampagne enorm. Neben der Aufklärungsarbeit über die seltene Erkrankung Epidermolysis bullosa (EB), ist natürlich die Erhöhung des Spendenaufkommens das Hauptziel unserer Werbe- und Kommunikationsstrategie. Denn nur mit Spenden können wir weiterhin so intensiv für die „Schmetterlingskinder“ arbeiten.

**Plakat.** Im Vergleich zur Kampagne 2012 konnten wir unsere Sichtbarkeit noch steigern. 1260 Stück der bewährten 24-Bogen-Plakate mit „Hasenigel“ und „Haarreifen“ waren österreichweit zu sehen. 175 CityLights sowie 90 TeleLights gaben der Außenwerbung im Raum Wien mehr Gewicht.

Abseits der Werbekampagne mit Schwerpunkt Oktober bis Dezember war auch das Motiv „Federpennal“ aus dem Vorjahr im Zuge einer kleinen Sonder-Kampagne im Sommer plakatiert. Rund 500 16-Bogen-Plakate gewährleisteten die Sichtbarkeit über das ganze Jahr.

**Print.** Der erneute Gewinn des Magazin-Awards 2013 mit dem Sujet „Nikolo“ ermöglichte uns auch 2013 die kostenlose Schaltung einer einseitigen Anzeige in drei auflagenstarken Medien: TV Media, News und Woman.

Zusätzlich dazu wurden weitere 18 Anzeigen in unterschiedlichen Printprodukten gratis für die „Schmetterlingskinder“ geschaltet.

**TV.** Wie zerbrechlich ist ein Wasserglas? Wie fragil ein Kinderkleidchen? Wie fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an? Diese Fragen rückt die TV-Kampagne 2013 von Lowe GGK und DEBRA Austria in den Mittelpunkt. Die prägnanten Spots lassen den Betrachter spüren, wie empfindlich die Haut eines „Schmetterlingskindes“ ist. 2013 wurden die neuen TV-Spots\* und jene aus dem Vorjahr in den Formaten 25 und 30 Sekunden eingesetzt und rund 655 Mal ausgestrahlt. Die Spots „Kleidchen“ und „Wasserglas“ waren im ORF und auch auf Privatsendern von Juli bis November zu sehen.

**Hörfunk.** Unterstützend zur TV- und Plakat-Kampagne durfte sich DEBRA über einen neuen Hörfunk-Spot\* freuen: „Berühr' mich nicht“ erzählt die Geschichte eines „Schmetterlingskindes“, das morgens auf dem Schulweg von Alltagsgegenständen gewarnt wird, dass



© LOWE GGK

sie seine Haut verletzen könnten. Der neue Hörfunkspot wurde im ORF-Radio und auch anderen Radiosendern ausgestrahlt; in Summe konnte man ihn 329 Mal hören. Im „Thema der Woche“ erzählte Obmann Rainer Riedl auch 2013 wieder Spannendes und Aktuelles aus dem Leben eines „Schmetterlingskindes“ auf oe24 (ehemals Antenne Wien).

**Infoscreens.** Der neue TV-Spot „Kleidchen“ kam im Zuge einer nationalen Infoscreen-Kampagne in einer

gekürzten Sonderversion kostenlos zum Einsatz. 1896 Mal wurde der 15-Sekunden-Spot von Oktober bis November auf Infoscreen-Bildschirmen gezeigt und ergänzte somit die laufende Kampagne sehr wirkungsvoll.

**ÖBB-Werbung.** Unterstützend zur Werbekampagne 2013 wurde exklusiv für eine ÖBB-Kooperation ein Sujet zum Thema Mobilität von Lowe GGK kreiert. Als Ergebnis konnte man das „BobbyCar“



© J. SADIL

„BobbyCar“ österreichweit an Bahnhöfen auf A0-Plakaten, in Zügen auf A3-Plakaten und in Wien auf ÖBB-CityLights sehen. Gemeinsam mit zwei gebrandeten S-Bahnen und Postbussen ermöglichte uns diese ÖBB-Werbung zusätzliche Sichtbarkeit.

**Movelight.** Bereits seit einigen Jahren unterstützt Peter Thim, Geschäftsführer von Movelight, die „Schmetterlingskinder“ auf eine ganz besondere Art und Weise. Er stellt DEBRA Austria außergewöhnliche Werbeflächen kostenlos zur Verfügung. Dieses Jahr war es eine Projektionsfläche von 100 m<sup>2</sup> auf der Schmelz, wo unser Mobilitätssujet „BobbyCar“ zum Strahlen gebracht wurde.



© P. THIM

Movelight Werbefläche auf der Schmelz, Wien

**Digitale Außenwerbung.** Die Sujets und TV-Spots wurden auch auf digitalen Werbeflächen der Firma ADMG kostenlos gezeigt. Diese findet man beispielsweise in Bahnhöfen, auf öffentlichen Plätzen, in Bussen oder Einkaufszentren. Österreichweit war die Kampagne auf 108 Digilight und 7 MediaWalls sichtbar.

**Preise.** Dank der langjährigen und kostenlosen Betreuung seitens Lowe GGK und Mindshare ergibt sich für DEBRA Austria ein ausgesprochen gutes Kosten-Nutzen-Verhältnis im Werbebereich. Der effiziente Einsatz des geringen Werbebudgets, die großartige Arbeit der beiden Agenturen und die außergewöhnliche Kreativleistung haben uns 2013 zwei wertvolle Werbepreise eingebracht: Einerseits den Effie in Gold, der die Effizienz der Werbung in den Mittelpunkt stellt und andererseits den Magazin Award. Hiermit bedanken wir uns ganz herzlich bei den Teams von Lowe GGK und Mindshare für die jahrelange und treue Unterstützung und wertvolle Zusammenarbeit. Diese Preise spiegeln den großartigen Einsatz für die „Schmetterlingskinder“ wieder.

Unser herzlicher Dank geht speziell an:  
**Lowe GGK Werbeagentur GmbH:** Rudi Kobza, Michael Kapfer, Dieter Pivrnec, Nikolaus Leischko, Daniel Senitschnig, Talin Seifert, Susanne Lenhardt, Angelina Urbanski, Nicola Eder, Katarina Huber, Anna Repitsch

Foto: Andreas Franke, Lithografie: Blaupapier

**PPM Filmproduction:** Dieter Klein

Producer: Sebastian Larossa Lombardi

Regie: Sebastian Mayr

Kamera: Matthias-Otto Pötsch

3D-Animation (Kleid): Arx Anima

3D-Animation (Glas): Digital Light Factory

**Tonstudio MG Sound:** Eva Böhm

**Sprecher Hörfunk-Spot:** David Oberkogler, Gaby Heckel

**Mindshare GmbH & Co KG:** Mag. Friederike Müller-Wernhart, Angela Heinicke, Helmut Prattes, Andrea Kainz, Mag. Sabrina Schiffrer

**Movelight Thim Lichttechnik:** Peter Thim

**ADMG (Adfinance Media Group):** Thomas Sundt

**ORF:** Sissy Mayerhoffer

**ÖBB Werbung:** Mag. Manfred Oschounig



© K. SCHIFFL, MINDSHARE

Magazin Award 2013, Preisverleihung mit Lowe GGK



S. Eder, R. Riedl (DEBRA) und A. Heinicke (Mindshare) mit dem goldenen Effie



© LOWE G&K

**Online & Mobile.** Auch der Onlinebereich erhöhte die Sichtbarkeit der Kampagne 2013. Neben den TV-Spots wurden Online-Banner als Advertorial und in den Formaten Medium Rectangle und Skyscraper geschaltet. Eigens programmiert wurde ein animiertes Mystery Ad: Ein aufsteigender Ballon konnte mit dem Curser zum

Platzen gebracht werden; darauf folgte ein Spendenaufruf für die „Schmetterlingskinder“. Über 3 Millionen Ad Impressions brachte das insgesamt auf verschiedenen Websites (Presse, Kleine Zeitung, oe24, News, Willhaben, Seitenblicke, ORF etc.). Das Ergebnis zeigt anschaulich die Wirksamkeit der Online-Kampagne, die ausnahmslos kostenlos geschaltet wurde. **MMag. Sandra Eder, DEBRA Austria**

\* Hörfunk- und TV-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)

**DEBRA Austria Newsletter.** Sie wollen immer auf dem Laufenden sein? Der DEBRA Austria Newsletter informiert Sie regelmäßig über Neuigkeiten, verschiedene Projekte und Aktionen – rasch und unkompliziert direkt in Ihre Mailbox. Wir freuen uns auf Ihre Anmeldung unter: [www.debra-austria.org/aktuelles/newsletter](http://www.debra-austria.org/aktuelles/newsletter) Nach Registrierung erhalten Sie alle zwei Monate einen Newsletter und gelegentlich E-Mails zu Sonderthemen, etwa ein Aufruf zu einem Voting für einen Werbepreis, ein Spendenaufruf bei einem dringenden Notfall oder eine Einladung zu einem spannenden Event. Mit dem DEBRA Austria Newsletter sind Sie immer informiert. **MMag. Sandra Eder, DEBRA Austria**

**DEBRA goes Facebook.** Täglich eingebunden in die Aktivitäten der „Schmetterlingskinder“ sind Sie mit einem „Like“ auf unserer Facebook-Seite [www.facebook.com/schmetterlingskinder](http://www.facebook.com/schmetterlingskinder). Hier finden Sie Veranstaltungsankündigungen und -berichte, Neuigkeiten aus der Forschung, Aktuelles aus dem EB-Haus und vieles mehr. Wir freuen uns, wenn auch Sie dabei sind! **Dr. Gabriele-Aisha Bichler, DEBRA Austria**

**Spenden sagen Danke!** Wir bedanken uns für die wertvollen und berührenden Rückmeldungen.





## 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. Mehr über das Engagement von Accor: [www.accor.com](http://www.accor.com).

Accor ist seit mehr als 35 Jahren in Österreich präsent. In 32 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 93 Ländern mit mehr als 3.600 Hotels vertreten. Für Informationen und Reservierungen: [www.accorhotels.com](http://www.accorhotels.com)

SOFITEL  
LUXURY HOTELS



NOVOTEL

Suite NOVOTEL

Mercure

adagio

ibis

ibis  
STYLES

ibis  
Budget

 ACCOR

INTERSPAR 

FRISCHEBÄCKER

Wir sind Bäcker.

Qualität  
ist unser  
täglich Brot.

[www.intersparmarkt.at/brot](http://www.intersparmarkt.at/brot)

IN

INTERSPAR 



© 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**



**vitatherm**

Österreichs beliebtestes Heizöl

# WÄRME DIE HILFT

OMV Vitatherm & Hansi Hinterseer sind stolz über die bürge Partnerschaft der letzten Jahre mit Debra Austria und den „Schmetterlingskindern“.



[www.mein-vitatherm.at](http://www.mein-vitatherm.at)

**OMV**  
OMV

# Was uns mit Debra verbindet.



**It's personal, not business.** Am Anfang stand die persönliche Betroffenheit: Die Tochter eines geschätzten Kollegen bei T-Mobile Austria war von EB betroffen. Daraus wuchs zuerst persönliches Verständnis für die Situation von „Schmetterlingskindern“ und schließlich eine jahrelange Partnerschaft. Von jedem Althandy, das Kunden zum Recycling in unsere Shops bringen, erhält **DEBRA Austria** eine Spende. Und statt zu Weihnachten Geld für Firmengeschenke auszugeben, unterstützt T-Mobile die Forschung nach Therapien für EB-Erkrankungen. Denn auch das verbindet uns: Das Wissen, dass Innovationen unser Leben erleichtern und bereichern können.

Die Verbindung mit **DEBRA Austria** ist ein Baustein der Strategie, wie T-Mobile Austria ihrer Verantwortung für unsere Gesellschaft gerecht wird. Andere sind u.a. unser Engagement für AIDS LIFE; Lehrplätze für jugendliche Flüchtlinge in Zusammenarbeit mit lobby.16; das Schulprojekt Connected Kids zur Erprobung digitaler Medien im vernetzten Klassenzimmer; der T-Mobile Umwelt- und Nachhaltigkeitsfonds, der jährlich Umweltinnovationen mit 50.000 Euro fördert.

Das ganze Bild zeigt unser Nachhaltigkeitsbericht.  
Online und als iPad-App: [nachhaltig.t-mobile.at](https://nachhaltig.t-mobile.at)



**DAS VERBINDET UNS.**

# EB-Haus Austria – Die Spezialklinik

## Vorwort

**A**uch 2013 hat das klinische Team des EB-Hauses wie gewohnt eine optimale Versorgung von Betroffenen mit Epidermolysis bullosa und deren Familien gewährleistet. In der Zwischenzeit sind wir eine Institution, in der grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (siehe „Cross Border Healthcare“ auf Seite 63), wie von der EU vorgegeben, gelebt wird. Hier werden auch viele Betroffene aus dem Ausland persönlich oder per Telefon und E-Mail betreut. Im letzten Jahr wurden 59 Patienten, die ins EB-Haus kamen, über ausländische Krankenkassen abgerechnet. 21 Betroffene waren Selbstzahler, wobei mit großer Wahrscheinlichkeit eine (Teil-)Refundierung der Kosten im Heimatland erfolgte.

Auf dem Forschungssektor durften wir uns über ausgezeichnete wissenschaftliche Arbeiten und einen großen Erfolg in Richtung Therapieentwicklung mit dem Lokalthérapeutikum Diacerein freuen. Dieser Wirkstoff darf nun in Form einer Salbe im Rahmen einer internationalen klinischen Studie bei EB-Betroffenen angewendet werden. Mit einer Marktzulassung ist – wie wir hoffen – etwa 2016 zu rechnen.

Diese großen Schritte vorwärts rechtfertigen nach meinem Dafürhalten die finanziellen Mittel, die DEBRA Austria in die Forschung im EB-Haus investiert. Bestätigt wurde die Qualität der wissenschaftlichen Tätigkeit unseres Forscherteams im Jänner 2013 durch eine internationale Expertenjury, die uns exzellente Arbeit bescheinigte.

Dr. Gabriela Pohla-Gubo betrieb mit dem ihr eigenen Elan unser noch junges Projekt EB-CLINET, ein klinisches Netzwerk von EB-Zentren und -Experten weltweit. Die Aktivitäten dieser Plattform gipfelten im September in einer zweiten EB-CLINET Konferenz in Salzburg, bei der die Fortschritte der vergangenen Monate dargelegt und weitere Ziele vereinbart wurden. Einzelne Arbeitsgruppen beschäftigen sich mit der Entwicklung eines homogenen, internationalen EB-Registers, der Ausarbeitung einheitlicher Behandlungsrichtlinien sowie

von Aus- und Weiterbildungsmodulen für Kliniker. Mit großem Arbeitseinsatz wird in Workshops an diesen Themen gearbeitet; es findet ein fruchtbarer internationaler Austausch von Experten statt. (Mehr zu EB-CLINET ab S. 79) Das Thema EB-CLINET spielte auch bei der Jahrestagung der European Academy of Dermatology and Venereology in Istanbul eine tragende Rolle: Hier fand ein Startworkshop zur Schaffung eines European Reference Networks (ERN) für Genodermatosen (Arbeitstitel „GERN“) statt, für welches das EB-CLINET Netzwerk beispielgebend ist.

Im letzten Jahr wurden auch die Weichen für die Zukunft des EB-Hauses Austria und der Universitätsklinik für Dermatologie der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) bzw. der Salzburger Landeskliniken (SALK), die ja in enger Verbindung stehen, neu gestellt: Nach meiner bevorstehenden Pensionierung wird Prof. Dr. Johann Bauer, unser bisheriger Forschungsleiter, der neue Vorstand der Universitätshautklinik und damit, wie vertraglich vorgesehen, auch der neue medizinische Geschäftsführer des EB-Hauses.

Ich möchte Johann Bauer das Beste für seine neuen, herausfordernden Aufgaben wünschen und mich auf diesem Weg bei allen Betroffenen, Familien, Mitgliedern von DEBRA Austria, EB-orientierten Kollegen weltweit sowie den Mitarbeitern im EB-Haus sehr herzlich für die wohl einmalig gedeihliche Zusammenarbeit bedanken, mich verabschieden und allen das Beste für ein möglichst rasches Erreichen aller von uns verfolgten Ziele wünschen. *Il gatto fa le fusa\**. In Dankbarkeit, Ihr Helmut Hintner. 🌸 **Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner**, Leiter des EB-Hauses Austria, Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie an den Salzburger Landeskliniken und Ehrenpräsident von DEBRA Austria

\* auf Deutsch etwa: „Der Kater schnurrt zufrieden“



© R. HAHMETNER

Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner

## 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 Erkrankung. 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 Erkrankung, teilen auch Prof. Dr. Johann Bauer und seine Wissenschaftler in der **EB-Forschungseinheit**. Sie verfolgen eine Reihe von Ansätzen – etwa Gentherapie oder den Einsatz von kleinen molekularen Wirkstoffen. 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-



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


© R. HAVETNER ©

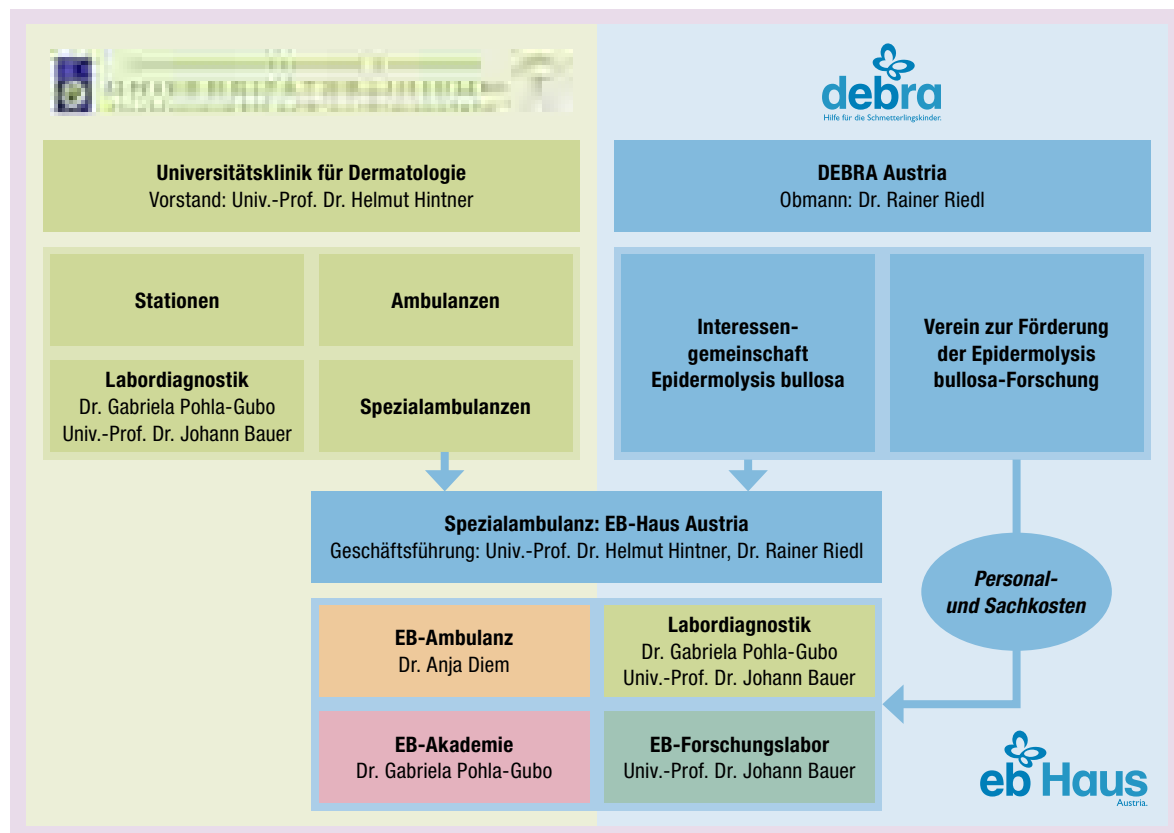
sammelt. Diese Informationen an Betroffene und ihre Angehörigen, Therapeuten, Diagnostiker und Wissenschaftler weiterzugeben, ist Ziel der **EB-Akademie** und deren Leiterin Dr. Gabriela Pohla-Gubo. Auch die – gerade bei einer seltenen Erkrankung wie EB – so wichtige Vernetzung aller Beteiligten ist 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 ge-

meinsam 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 2013

## Personelles

### Neu im Team

**DGKS Barbara Frohnwieser.** Ich bin mit Leib und Seele Mutter von zwei Söhnen und lebe mit meiner Familie und jeder Menge Haustieren in einem alten Bauernhaus. 1997 erlangte ich in St. Pölten (NÖ) das Allgemeine Gesundheits- und Krankenpflergediplom und begann als OP-Instrumentarin in Operationssälen einiger Kliniken zu arbeiten. Nach der Geburt meiner Kinder wollte ich mich verändern und es gelang mir durch Zufall in das Tätigkeitsfeld von klinischen Studien einzutauchen. Seither hat mich die Wissenschaft völlig in ihren Bann gezogen. Ich bin in Lehraufträge und verschiedene internationale Projekte eingebunden. Im Februar 2013 habe ich durch Prof. Dr. Johann Bauer und DEBRA Austria im EB-Haus in Salzburg die großartige Möglichkeit bekommen, als Studienkoordinatorin Organisation, Forschung und Menschlichkeit zu verbinden und in diesem äußerst vielfältigen Gebiet mein Bestes zu geben. Ich bin sehr stolz darauf, hier an dieser einzigartigen und hochinteressanten Ambulanz- und Forschungseinheit mitwirken zu können! ✨



DGKS Barbara Frohnwieser

© R. HAMETNER

**Mag. (FH) Elisabeth Mühringer.** Ich bin in Salzburg geboren und in Saalfelden aufgewachsen. Nach der Matura verließ ich das Inntal, um in der Steiermark Gesundheitsmanagement an der FH-Joanneum zu studieren. Meine Diplomarbeit absolvierte ich in Wien, wo ich für ein Consultingunternehmen tätig war, zum ersten Mal mit EU-Projekten in Berührung kam und meine Freude am internationalen Arbeiten entdeckte. Nach Abschluss meiner Ausbildung entschloss ich mich zu einem Auslandsaufenthalt in Frankreich, der fünf Jahre dauern sollte. In Straßburg war ich für meine lieb gewonnenen EU-Projekte zuständig und koordinierte grenzüberschreitende Aktivitäten und Netzwerke zwischen Frankreich und Deutschland. 2012 entschied ich mich, wieder in die Heimat zurückzukehren und auch dem inneren Wunsch zu folgen, im sozialen Bereich tätig zu werden. Umso mehr freute es mich, dass ich Anfang März 2013 die Karenzstelle als Assistentin der EB-Akademie von Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan übernehmen durfte. Ich bin sehr glücklich, nun auch Teil der DEBRA Familie zu sein und in diesem spannenden Aufgabenbereich zu arbeiten! ✨



Mag. (FH) Elisabeth Mühringer

© R. HAMETNER

**Dr. Ana Sancho.** Ich arbeite seit Herbst 2013 als Immunologie-Gruppenleiterin im EB-Haus. Nachdem ich mein Bakkalaureat in Biologie und mein Masterstudium in Lebensmitteltechnologie in Madrid abgeschlossen hatte, absolvierte ich das Doktorat in Lebensmittel-Biochemie in Großbritannien. Ich blieb dann einige Zeit dort und konzentrierte mich auf das mehr patientenorientierte Thema Allergien. Meine Neugierde bezüglich wissenschaftlicher und klinischer Fragestellungen lässt mich die Freude an meiner Arbeit nie verlieren. Weil ich immer an neuem Wissen und Technologien interessiert war und auch meine Expertise gerne teilen möchte, führte mich mein weiterer be-



Dr. Ana Sancho

© R. HAMETNER

ruflicher Weg in verschiedene exzellente Labors nach Frankreich, Deutschland, Dänemark und schlussendlich nach Österreich. Bevor ich im EB-Haus anfang, arbeitete ich auf der medizinischen Universität Wien und der Naturwissenschaftlichen Fakultät der Universität Salzburg am Thema „Immunantwort auf Allergie-Therapien bei Mäusen und Menschen“. Jetzt freue ich mich, mein Wissen in die immunologische Forschung im EB-Haus einbringen zu können. ❀

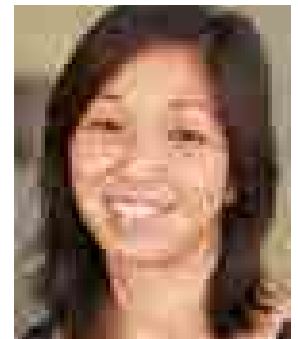
**M**anuela Reisenberger, MSc. Ich bin 1986 in Linz geboren und in Kirchschlag bei Linz aufgewachsen. 2002 zog es mich für ein Jahr als Austauschschülerin in die USA, bevor ich 2005 am BORG für künstlerische Gestaltung in Linz maturierte. Schnell war klar, dass ich in Salzburg studieren möchte, da ich mich in meiner Freizeit am liebsten in den Bergen aufhalte. Nach meinem Bakkalaureatsstudium der Zellbiologie in Salzburg begann ich mit dem Masterstudium Zoologie und absolvierte meine Masterarbeit am molekularbiologischen Labor der Dermatologie. Im Rahmen meiner Masterarbeit beschäftigte ich mich mit sogenannten adipogenen Stammzellen. Anfang 2013 bekam ich die Möglichkeit, im EB-Haus meine Doktorarbeit zu schreiben. Nun beschäftige ich mich mit dem Vergleich zweier Gentherapien für die junctionale Form von EB. ❀



Manuela Reisenberger, MSc.

© R. HAMETNER

**D**r. Josefina Piñón Hofbauer. Geboren und aufgewachsen bin ich auf den Philippinen, bevor ich mit 17 Jahren in die USA ging, um Biologie zu studieren. Nach meinem Bakkalaureatsstudium absolvierte ich ein Doktoratsstudium im Bereich Molekularbiologie an der University of Pennsylvania. Die nächsten vier Jahre war ich als wissenschaftliche Mitarbeiterin am Biomedical Research Centre in Dundee, Schottland, tätig. Auf der Suche nach einer neuen Herausforderung beschloss ich 2005 nach Salzburg zu gehen. Seither ist Salzburg zu meiner Heimat geworden. Ich bin hier glücklich verheiratet und habe einen dreijährigen Sohn. Vor meiner Zeit im EB-Haus war ich acht Jahre lang als Krebsforscherin in der Abteilung für Hämatologie und Onkologie der Universitätsklinik Salzburg tätig. Seit Juni 2013 bin ich Teil des EB-Haus Teams, und freue mich sehr, als Verstärkung in der Forschungsgruppe Krebstherapie zu arbeiten. ❀



Dr. Josefina Piñón Hofbauer

© R. HAMETNER

**D**r. Thomas Kocher. Meine schulische Ausbildung absolvierte ich an der Volksschule Aigen und danach am BRG Salzburg in der Akademiestraße. Nach erfolgreich abgeschlossener Matura begann ich 2003 ein Studium der Genetik und Molekularbiologie an der Naturwissenschaftlichen Fakultät der Universität Salzburg und konnte es vor kurzem mit dem Dokortitel abschließen. Die im Mai 2013 angetretene Stelle als wissenschaftlicher Mitarbeiter im EB-Haus bietet mir sehr interessante Aufgaben, da ich mich als Bindeglied zwischen wissenschaftlichen Tätigkeiten und Routinearbeiten sehe. Meine Hauptaufgabe ist es, das Forschungsteam so gut wie möglich zu unterstützen und jedem unter die Arme zu greifen der Hilfe benötigt. Mein Masterstudium durfte ich bereits teilweise an der Dermatologie durchführen, wodurch ich schon einen Großteil des EB-Haus Teams kennen lernen konnte. Und darum freut es mich umso mehr, dass ich nun auch Teil dieses großartigen Teams sein darf. Ich hoffe auf eine langjährige und gute Zusammenarbeit. ❀



Dr. Thomas Kocher


© R. HAMETNER

**A**usland hin und retour: Die Reisen zweier EB-Haus Wissenschaftlerinnen. Wir, Iris Gratz und Eva Murauer, haben gemeinsam im EB-Haus geforscht und uns beide für einen Forschungsaufenthalt im Ausland entschieden. Obwohl von unterschiedlicher Dauer, mit unterschiedlichen Schwerpunkten und in unterschiedlichen Ländern, ja sogar Kontinenten, hat unser bisheriger Weg doch viele Gemeinsamkeiten.

Am Beginn stand die Suche nach einem interessanten und hochrangigem Labor, das uns ermöglichen würde, unsere Expertise weiterzuentwickeln und unsere Forschungsziele voranzutreiben, vorzugsweise im Ausland, um auch gleich die Sprachkenntnisse aufzubessern. Nach erfolgreichen Vorstellungsvorträgen fand Iris ihr Gastlabor in San Francisco, USA, und Eva in Montpellier, Frankreich. Nach der Zusage waren die Einwerbung von Drittmitteln und die Suche nach

Nachfolgern im Heimatlabor die wichtigsten nächsten Schritte. Im neuen Labor fanden wir spannende Herausforderungen in neuen Aufgaben, Forschungsthemen, Methoden, Kollegen, Sprachen, Mentalitäten u. v. m. Nach einem bzw. viereinhalb erfolgreichen Jahren sind wir nach Salzburg zurückgekehrt, um uns wieder der EB-Forschung zu widmen – Eva zur Gänze und Iris teilweise.

Was haben wir mitgebracht? Viele neue Kenntnisse, Wissen, Publikationen und Iris sogar eine Mitarbeiterin, mit der sie nun zusammenarbeiten wird. Neben neuen Kollaborationspartnern haben wir auch neue Freunde gefunden. Was haben wir dort gelassen? Einen Teil unserer Herzen.

Mit der Rückkehr finden wir neue Aufgaben an neuen Forschungsstätten – Eva im neuen EB-Labor der PMU (siehe Bericht auf Seite 66) und Iris an der Universität Salzburg – an denen wir unabhängig und doch gemeinsam unsere EB-Forschung fortsetzen (siehe Beitrag auf Seite 68). Geblieben sind das gute Arbeitsklima, die Motivation und die großartige Zusammenarbeit mit DEBRA Austria. Unser Dank für die Unterstützung unserer Karrieren im Ausland und die Wiederaufnahme in die EB-Forschung mit offenen Armen gilt DEBRA und Prof. Dr. Johann Bauer!  **Dr. Iris Gratz** und **Dr. Eva Murauer**, Universitäten San Francisco und Salzburg bzw. Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Dr. Iris Gratz in San Francisco



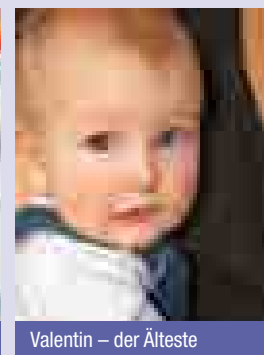
Dr. Eva Murauer mit den Arbeitskollegen in Montpellier

© PRIVAT (2)

**K**indersegen! Einen wahren Kindersegen gab es 2013 im EB-Haus: Gleich fünfmal durfte sich das Team über Nachwuchs freuen. Den Anfang machte im Februar Dr. Pamina Schlager (Forschungskoordination) mit ihrem Valentin. Im Mai durfte sich Dr. Christina Gruber (Krebsforschung) über Sohn Alexander freuen, und im Juni erblickte dann der Akademie-Nachwuchs, Elian Louis, von Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan das Licht der Welt. Im Juli kam Töchterchen Laurena von Neuzugang Dr. Thomas Kocher (Forschungslabor), und im November folgte noch ein weiteres „La-




Ludwig – der Jüngste im Bunde



Valentin – der Älteste

© R. HAMETNER

borbaby“: Ludwig Reichl – Sohn von Immunologin Dr. Victoria Reichl. Wir freuen uns sehr und gratulieren herzlich!  **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungskoordination im EB-Haus Austria



## Jahresbericht EB-Ambulanz

**S**eit rund acht Jahren betreuen wir nun in unserer EB-Ambulanz Betroffene und deren Angehörige. Unser wichtigstes Ziel ist und bleibt es, für Menschen, die mit EB leben, die bestmögliche Versorgung und Beratung anzubieten.

Unsere Arbeitsschwerpunkte sind folgendermaßen verteilt: Ich selbst kümmere mich um die Betreuung und Beratung von Betroffenen und Angehörigen, sowie um den Erhalt und Ausbau des Therapeutennetzwerkes weltweit. Dr. Katharina Ude-Schoder ist 2013 aus der Karenz zurückgekehrt und arbeitet vorrangig in der Betreuung und Beratung von Betroffenen und Angehörigen.

Unsere beiden diplomierten Krankenschwestern Manuela Langthaler und Alexandra Waldhör haben ihre Schwerpunkte im Wundmanagement und in der Pflegeberatung sowie in der Beschaffung von Informationen über neue Produkte. Mag. Brigitte Sailer ist für den Aufbau und die Koordination des EB-Handbuchs, sowie die Erstellung von Präsentationen, Vorträgen und Postern verantwortlich. Lydia Stremnitzer und Sebastian Frank stellen die reibungslose Organisation und Administration der EB-Ambulanz sicher. Dr. Nóra Eiler, Karenzvertretung von Dr. Ude-Schoder, wechselte ihrem Wunsch entsprechend auf die Universitätsklinik für Dermatologie.

Durch die gute interdisziplinäre Zusammenarbeit mit Spezialisten anderer Abteilungen der Salzburger Landeskliniken (SALK) und niedergelassenen Ärzten können wir neben unserem eigenen Angebot auch weitere Untersuchungen und Behandlungen für EB-Betroffene organisieren, beispielsweise Handoperationen, Physio- und Ergotherapie, Einsetzen von PEG-Sonden, Zahnsanierungen oder psychologische Beratung (siehe Beiträge ab Seite 57).

Gerade bei komplexen Gegebenheiten, wie sie bei einer Erkrankung wie EB an der Tagesordnung sind, ist es notwendig, im Team zusammenzuarbeiten und sich immer wieder auszutauschen. Ohne ein starkes Team ist diese Aufgabe kaum lösbar, denn die Arbeit

mit chronisch kranken Menschen kann nur von Spezialisten in enger Zusammenarbeit nachhaltig und kompetent durchgeführt werden. Neben einer fundierten fachlichen Ausbildung sind daher auch laufende Weiterbildungsmaßnahmen notwendig. Regelmäßige Teambesprechungen sowie fachliche Interventionen und Supervisionen stärken das Team und sichern die Qualität unserer Arbeit.




© R. HAMETNER

Dr. Anja Diem

**Ausblick 2014.** Die Zeit reicht nicht aus, alle Wünsche zu erfüllen und alle Pläne umzusetzen. Für 2014 haben wir uns insbesondere zum Ziel gesetzt, die Behandlung von EB-Begleiterscheinungen wie Nierenproblemen oder Blutarmut weiter zu verbessern. Um Behandlungsansätze zu optimieren, ist auch die Durchführung klinischer Studien notwendig. Dafür haben wir mit DGKS Barbara Frohnwieser nun eine spezialisierte Krankenschwester für klinische Studien (siehe den Bericht auf Seite 64).

Ein weiteres wichtiges Thema bleibt die Verbesserung der Krebsvorsorge, denn nach wie vor ist die Früherkennung die wichtigste Maßnahme.

Unser praktisches Online-EB-Handbuch (siehe Beitrag auf Seite 60) soll noch weiter wachsen. Das wird einerseits durch die Fertigstellung der deutschsprachigen Fassung, andererseits durch den Ausbau in weiteren Sprachen erfolgen.

Unsere Arbeit verstehen wir als Hilfe zur Selbsthilfe, die EB-Betroffene in der Entwicklung von Lösungsmöglichkeiten entsprechend ihrer Ressourcen unterstützt. Durch die engagierte Zusammenarbeit des Ambulanzteams mit dem Forschungsteam und Experten-Netzwerk an den SALK, sowie durch die großartige Unterstützung unserer Förderer und Sponsoren sehen wir den Herausforderungen und Entwicklungen im nächsten Jahr mit Zuversicht entgegen!  **Dr. Anja Diem**, leitende Ärztin EB-Ambulanz

# Zahlen, Daten, Fakten


## Aufgabenbereiche der EB-Ambulanz

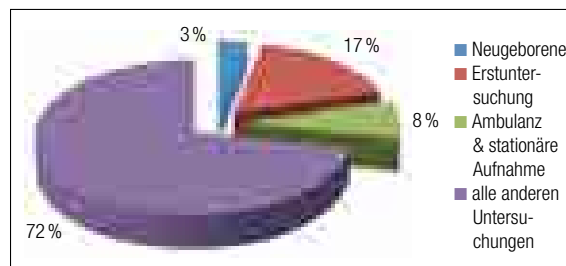
- Beratung und Betreuung von Betroffenen und Angehörigen
- Planung und Organisation ambulanter und stationärer Aufenthalte
- ambulante Untersuchungen
- Pflege bzw. Wundversorgung
- Aufbau und Pflege des Experten-Netzwerks an den Salzburger Landeskliniken
- Fachvorträge und -workshops
- Informations- und Erfahrungsaustausch
- Test neuer Materialien (z. B. Wundpflegeprodukte)
- Teilnahme an klinischen Studien
- Auf- und Ausbau des Online-EB-Handbuchs ([www.eb-handbuch.org](http://www.eb-handbuch.org))

**Rückblick.** Im Zeitraum von 1. Jänner bis 31. Dezember 2013 waren 123 ambulante Untersuchungen, 14 stationäre Aufnahmen und 73 stationäre Tage zu verzeichnen. Nicht nur Betroffene aus Österreich, sondern auch Patienten aus vielen anderen Ländern wurden behandelt.

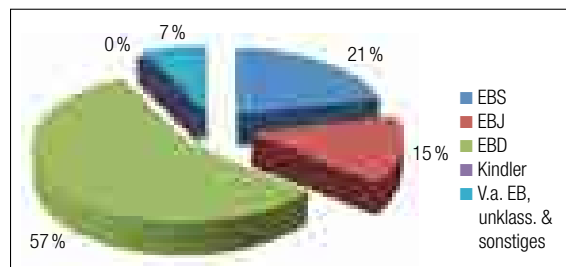
Die Anzahl der ambulanten Untersuchungen sowie die Dauer der stationären Tage sind damit im Vergleich zum Vorjahr relativ konstant geblieben. Eine Zunahme zeigt sich bei Beratungen von Ärzten und Pflegepersonal aus anderen Ländern, welche vor-

wiegend telefonisch und via E-Mail ablaufen. Auch in diesem Jahr gab es wieder zahlreiche Familien, die zum ersten Mal die EB-Ambulanz aufgesucht haben. Neue von EB betroffene Familien bedeuten für das Ambulanz-Team im Allgemeinen eine höhere Beratungsintensität.

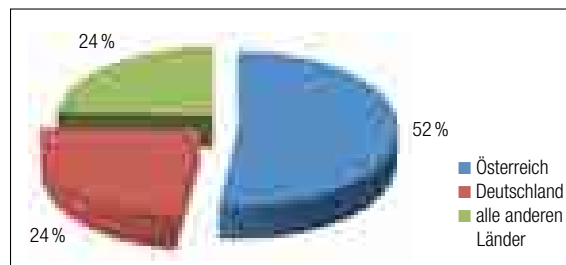
Ein Vergleich der einzelnen EB-Formen zeigt Unterschiede zwischen Betroffenen aus Österreich und jenen aus anderen Ländern. Während österreichische Betroffene mit allen EB-Formen unsere Ambulanz aufsuchen, kommen bei den ausländischen Betroffenen vorwiegend jene mit den schwereren EB-Formen.  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



Behandelte EB-Betroffene, EB-Ambulanz  
Verteilung nach Behandlung (% n = 123), 1. 1. – 31. 12. 2013



Behandelte EB-Betroffene, EB-Ambulanz  
Verteilung nach Subtyp (% n = 123), 1. 1. – 31. 12. 2013



Behandelte EB-Betroffene, EB-Ambulanz  
Verteilung nach Ländern (% n = 123), 1. 1. – 31. 12. 2013

## Das Team der EB-Ambulanz

Dr. Anja Diem	EB-Ärztin u. Leiterin d. EB-Ambulanz	25 h
Dr. Katharina Ude-Schoder	EB-Ärztin	20 h
DGKS Manuela Langthaler	EB-Krankenschwester	30 h
DGKS Alexandra Waldhör	EB-Krankenschwester	15 h
Mag. Brigitte Sailer, BA	Projektkoordination u. Kommunikation	25 h
Lydia Stremnitzer	Sekretariat	25 h
Sebastian Frank	Praktikant	10 h
Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer	Arzt u. Leiter d. EB-Forschungseinheit; genetische Beratungen u. Hautbefundungen	bei Bedarf
Dr. Rudolf Hametner	Fotodokumentation	bei Bedarf

**H**andoperation bei **Epidermolysis bullosa dystrophicans**. Bekannterweise ist das klinische Spektrum bei Epidermolysis bullosa sehr breit gefächert. Leider bilden sich bei der dystrophen Form in 98 Prozent der Fälle sogenannte Pseudosyndaktylien (= Zusammenwachsen von Fingern und Zehen) wie auch Kontrakturen der Finger. Diese langsam zunehmende Deformität beeinträchtigt die EB-Betroffenen bei der Benützung ihrer Hände, wobei letztendlich die Greiffunktion völlig aufgehoben wird.

Außerdem können sich Verengungen der Speiseröhre bilden, die den Betroffenen in unbehandelten Fällen das Schlucken unmöglich macht. Die Erkrankung führt sowohl zur langsamen Verkleinerung des Mundes als auch zur Verschlechterung der Beweglichkeit des Unterkiefers durch Versteifung der Weichteile. Dies verursacht eine zunehmende Ernährungsproblematik bis hin zur Mangelernährung der Patienten.

Seit dem Jahr 1998 werden Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene mit erwähnten Handdeformitäten an der Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie der PMU chirurgisch behandelt. Primär werden die Finger operativ aufwändig gelöst und dann mit speziellen Verbänden separiert gehalten. Die ersten vier bis fünf Verbandswechsel erfolgen in Allgemeinnarkose, wobei spezielle nicht haftende Materialien zur Verwendung kommen. Nach dem Beginn der Epithelisierung (= Zuwachsen der Wunden) werden weitere Verbände ohne Narkose durch das Pflegepersonal des EB-Hauses Austria angelegt. Seit dem Jahr 2000 werden auch EB-Betroffene mit



OA Dr. Jan Bauer



OA Dr. Christian Heil

© R. HAMETNER (2)

Verengungen der Speiseröhre in unserer Klinik behandelt. Es werden wiederholte endoskopische Dehnungen in Narkose vorgenommen, in fortgeschrittenen ausgewählten Fällen müssen auch PEG-Sonden (durch die Bauchdecke in den Magen) implantiert werden.

Die chirurgische Behandlung der Folgeerscheinungen von Epidermolysis bullosa bedeutet für unsere Patienten eine enorme Steigerung ihrer Lebensqualität. Durch die enge Zusammenarbeit vieler Experten aus verschiedenen Fachrichtungen (Kinderchirurgen, Kinderanästhesie-Ärzte, Pflegepersonal der Kinderchirurgie und des EB Hauses, Mitarbeiter der physikalischen Medizin) sowie auch durch die Erfolge der erwähnten Therapie können mittlerweile viele Betroffene innerhalb und auch außerhalb des EU-Raumes (Polen, Ukraine, Bosnien-Herzegowina) von den erheblichen Verbesserungen profitieren. ✪ **OA Dr. Jan Bauer** und **OA Dr. Christian Heil**, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Salzburger Landeskliniken



Fingerkontrakturen und -verwachsungen



Nach einer Fingeroperation

© R. HAMETNER, J. BAUER

## **B**ehandlungsangebot der Universitätsklinik für Physikalische Medizin und Rehabilitation. Im

Jahr 2013 haben wir 28 „Schmetterlingskinder“ mit verschiedenen Subtypen und aus unterschiedlichen Herkunftsländern physio- und ergotherapeutisch behandelt. Das Alter der EB-Betroffenen erstreckte sich vom Baby- bis zum frühen Erwachsenenalter. Durchschnittlich dauerten die Behandlungen zwischen zwei und sechs Stunden. Bei all diesen Kontakten war es uns ein vorrangiges Anliegen, neben einer genauen ärztlichen funktionellen Untersuchung, die Familie

der Kinder bezüglich der Entwicklungsförderung nach sensomotorischen Aspekten ausführlich zu beraten. Die Sensomotorik miteinzubeziehen bedeutet, dass nicht nur die Ausführung einer Bewegung selbst eine Rolle spielt, sondern dass diese Bewegung eine wesentliche Grundlage für die Wahrnehmung, das Begreifen und Erkunden der Umgebung darstellt.



OÄ Dr. Margret Burger-Rafael

© R. HAMETNER

Ein weiteres Anliegen war es uns, die Eltern darin zu bestärken, sinnvolle Behandlungsstrategien fortzuführen bzw. Unsicherheiten bezüglich des richtigen Vorgehens zu beseitigen. Besonders erfreulich ist für uns, dass wir viele Betroffene schon über Jahre begleiten und trotzdem immer wieder zur Beseitigung aktueller Probleme beitragen können. Durch die Kontaktaufnahme mit ärztlichen Kollegen und Therapeuten in Wohnortnähe der Betroffenen konnte auch schon so manche weite Anreise vermieden werden.

Das EB-Team der Universitätsklinik für Physikalische Medizin und Rehabilitation an den Salzburger Landeskliniken besteht aus einer Oberärztin, einer Assistenzärztin in Ausbildung und einem Team von Ergo- und Physiotherapeuten. Unter anderem ist es uns in den letzten Jahren gelungen, durch die enge Zusammenarbeit mit dem EB-Haus und zwischen den einzelnen Teammitgliedern eine praktische Ergotherapie-Broschüre für „Schmetterlingskinder“, einen Beitrag im internationalen Fachbuch „Life with Epidermolysis bullosa“ (Fine/Hintner) sowie

ein ergotherapeutisches Nachschlagewerk („Occupational Therapy in Epidermolysis bullosa“, Prinz/Weiß) für Therapeuten, die nicht in einem EB-Zentrum arbeiten, zu publizieren.

Leistungsangebot der Universitätsklinik für Physikalische Medizin und Rehabilitation bei EB:

- Genaue ärztliche Untersuchung nach funktionellen Kriterien, unter Beachtung von Kontrakturen oder krankheitsspezifischen Einschränkungen der Beweglichkeit.
- Motorische Testung in Bezug auf das Lebensalter der Betroffenen. Dabei kann der motorische Leistungstest auch auf einen eigenen Termin ausgeweitet werden, bei dem ein kindgerechter Parcours aufgebaut wird, um die Testsituation zu entspannen. Vorgehende Fragebögen erleichtern die Auswertung des Befundes.
- Ergotherapeutische Beratung für den Alltag, z. B. Anpassung von Fahrzeugen, verschiedene Hilfsmittel, Gelenksschutz, Schuhe usw.
- Anfertigung von prä- und postoperativen Schienen zur Vermeidung von Kontrakturen, insbesondere bei der dystrophen Form von EB (EBD).
- Wahrnehmungstraining
- Beratung zur motorisch unterstützenden Physiotherapie.

In allen Fällen wird mit den Klienten eine zusätzliche Kontaktmöglichkeit via E-Mail, Telefon oder Brief vereinbart, falls zwischen den Sitzungen Probleme oder Fragen auftauchen. ✿ **OÄ Dr. Margret Burger-Rafael**, leitende Oberärztin des EB-Teams der Universitätsklinik für Physikalische Medizin und Rehabilitation



Bewegungsübungen mit einem „Schmetterlingskind“

© F. PRINZ

**P**alliative Pflege. Das Jahr 2013 forderte uns intensiv im Bereich der Palliativbegleitung und -versorgung: Zum einen durch die Geburt dreier Kinder, die wir aktiv mit ihren Eltern palliativ betreuten. Zum anderen gab es zwei Neugeborene, die wir aus der Ferne in Zusammenarbeit mit anderen Institutionen begleiten durften. Außerdem wurde es in diesem Jahr notwendig, langjährige Betroffene und deren Angehörige palliativmedizi-



DGKS Manuela Langthaler



DGKS Alexandra Waldhör

© R. HAMETNER (2)

nisch und -pflegerisch zu unterstützen.

Solche in psychischer Hinsicht sehr bewegten Phasen zeigen uns jedoch auch immer sehr klar und deutlich, wie großartig unser Team diese Herausforderungen miteinander meistert und sich gegenseitig

stützt.  **DGKS Manuela Langthaler** und **DGKS Alexandra Waldhör**, EB-Ambulanz


**S**o läuft das EB-Haus rund. Seit August 2011 arbeite ich nun im EB-Ambulanz Team im Bereich Organisation und Administration. Täglich von 8 bis 13 Uhr bin ich für unsere EB-Betroffenen da und kümmere mich um ihre Anliegen. Arztbriefe samt Hauspflegedokumentationen werden an die Familien und deren behandelnden Kinder- bzw. Hausärzte verschickt. Auch Bestätigungen für Krankenkassen, Kindergärten, Schulen usw. werden oft benötigt.

Der Schwerpunkt meiner Tätigkeit ist die Terminkoordination intern und mit anderen Abteilungen. Zu den am häufigsten in Anspruch genommenen zählen: Physikalische Medizin samt Ergotherapie, Augenklinik, HNO, Ernährungsberatung, Kinderchirurgie (Handoperationen, Speiseröhrendehnung, etc.) und das Medicent-Kinderzahnambulatorium.

Nicht einfach gestaltet sich die Organisation bei Betroffenen aus dem Ausland. Einige Familien nehmen eine weite Anreise auf sich, um zu uns zu kommen. Das Finanzielle spielt hier eine große Rolle, da sie sogenannte Selbstzahler sind. Deshalb ist es sehr wichtig, im Vorfeld so viele Informationen wie möglich vom Patienten zu sammeln (aktuelle Bilder, Arztbriefe und Befunde). Das ermöglicht uns, gezielt Untersuchungen an anderen Abteilungen zu planen und von der Rechnungsabteilung einen Kostenvoranschlag einzuholen. Nicht selten kommt

es dann aber vor, dass Familien an der Bürokratie ihres Heimatortes scheitern – z. B. kein Visum erhalten – und somit eine Reise nach Österreich unmöglich wird.

Seit etwa eineinhalb Jahren gehört auch Sebastian Frank zu unserem Team. Er studiert Recht und Wirtschaft und unterstützt mich zehn Stunden pro Woche im administrativen Bereich. Er schreibt, faxt, mailt, schneidet, sortiert, macht Botengänge, verschickt Pakete, ordnet die Patientenmappen und vieles mehr. Sebi, wie er von uns genannt wird, scheut keine Arbeit und ist da, wenn im EB-Haus Not am Mann ist.

Ich habe das Glück in einem Team zu arbeiten, in dem Professionalität, Qualität und Menschlichkeit im Vordergrund stehen.  **Lydia Stremnitzer**, EB-Ambulanz



Empfangsbereich im EB-Haus Austria



Sebastian Frank, Lydia Stremnitzer

© DEBRA AUSTRIA, R. HAMETNER

**E B-Handbuch für Betroffene und Angehörige.** Es ist geschafft! Seit 2013 steht EB-Betroffenen und ihren Angehörigen eine neue, wichtige Informationsquelle zur Verfügung: Das EB-Handbuch ([www.eb-handbuch.org](http://www.eb-handbuch.org)) richtet sich an alle, die mit den vielen täglichen Herausforderungen leben, die mit Epidermolysis bullosa (EB) verbunden sind.

Das Hauptanliegen der Verfasserinnen Dr. Anja Diem und Dr. Katharina Ude-Schoder in Kooperation mit




v.l.n.r.: Dr. K. Ude-Schoder, Mag. B. Sailer, Dr. A. Diem

Mag. Brigitte Sailer war und ist es, den Zugang zu alltagsrelevanten Informationen über EB für Betroffene und ihre Angehörigen zu erleichtern. Jede betroffene Familie kann mit Hilfe des Online-Handbuchs

ihr individuelles Nachschlagewerk entsprechend den eigenen Interessen und dem EB-Typ zusammenstellen. Die Struktur ist sehr benutzerfreundlich: Man erhält einen raschen Überblick über die relevanten Themen – etwa Wundversorgung, Schmerz, Ernährung, Bekleidung oder Bewegung – und kann Informationen entweder themenbezogen oder nach EB-Typ suchen. Das EB-Handbuch kann keinesfalls die ärztliche Begleitung ersetzen, sondern soll unterstützend wirken und die Verfügbarkeit von Informationen, auch von zuhause aus, vereinfachen.

Wir werden das Handbuch laufend ergänzen und op-

timieren. Derzeit ist es in den Sprachen Deutsch, Englisch und Italienisch (umgesetzt von DEBRA Südtirol, siehe Bericht unten) verfügbar. Weitere DEBRA Gruppen haben bereits angefragt, ob sie das Handbuch in ihre Sprache übersetzen und anbieten dürfen. Vielleicht gibt es also schon bald eine spanische, russische oder chinesische Version.


Das EB-Handbuch bietet zusätzlich einen Überblick über nützliche Sozialinformationen für österreichische Betroffene, etwa zu den Themen finanzielle Unterstützung, Familienentlastungsangebote, Ausbildung und Arbeit. Auch die wichtigsten Ansprechpartner und Formulare sind hier zusammengefasst.  **Mag. Brigitte Sailer, BA, EB-Ambulanz**




**E B-Handbuch auch auf Italienisch!** Es freut uns bekannt zu geben, dass das gelungene Projekt von Dr. Anja Diem aus dem EB-Haus Austria – das sogenannte EB-Handbuch – nun auch auf Italienisch online ist. Das Team der EB-Ambulanz hat für dieses nützliche Online-Handbuch nicht nur Informationen aus dem medizinischen Bereich, sondern auch – sehr praxisnah – viele nützliche Tipps für Eltern, EB-Betroffene und Interessierte zu alltäglichen Lebenssituationen zusammengestellt. Diese gesammelten Erfahrungen von Medizinern und Betroffenen

wurden nun von DEBRA Südtirol auf Italienisch übersetzt. Wir hoffen, dass viele diese Online-Ressourcen




nutzen werden und bedanken uns beim EB-Haus Team für die hervorragende Arbeit. In Kürze werden auch noch wichtige rechtliche Informationen über das italienische Gesundheitswesen hinzugefügt.  **Isolde Mayr Faccin, Präsidentin von DEBRA Südtirol – Alto Adige**

**D**reiländerkongress für Kinderschmerztherapie und pädiatrische Palliativversorgung. Im Februar 2013 nahm ich mit Dr. Anja Diem und DGKS Manuela Langthaler an den „Datteler Kinderschmerztagen“ in Recklinghausen teil. Das Kongressmotto lautete: „Voneinander Lernen“. Das bedeutet Länderperspektiven zu wechseln, zu hinterfragen was wirklich bewegt, Multiprofessionalität zu leben sowie verschiedene Sichtweisen zu integrieren. Die Teilnehmer kamen vorwiegend aus den Bereichen Medizin, Pflege, Psychologie und Soziale Arbeit aus Deutschland, Österreich und der Schweiz. Während der Konferenz wurden in Vorträgen und Workshops wichtige Anliegen und Themen rund um die Kinderschmerztherapie, die pädiatrische Palliativversorgung sowie die Erschöpfungsgefahr bei professionellen Therapeuten und Begleitern diskutiert. Für einen Erfahrungsaustausch über Schmerztherapie bei EB war auch Platz. Ein interessanter Besuch des Kinderpalliativzentrums Datteln mit Führung und Workshops rundete das Programm ab.  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz

© DREILÄNDERKONGRESS



v.l.n.r.: Dr. C. Hasan, Dr. A. Diem, N. Müller-Grosse, Dr. M. Reuther, DGKS M. Langthaler, Mag. B. Sailer

**B**esuch aus Sylt im EB-Haus. Über einen Besuch von Friederike Ufer, Kinderkrankenschwester der Fachklinik Sylt, durfte sich das Team der EB-Ambulanz im Juli 2013 freuen. Die Fachklinik Sylt ([www.fachklinik-sylt.de](http://www.fachklinik-sylt.de)) bietet medizinische, pädagogische und psychologische Betreuung für Kinder und Jugendliche mit EB sowie Betroffene anderer Erkrankungen. Während eines stationären Aufenthalts in der Rehaklinik wird gemeinsam mit Eltern und Kind ein Therapieplan erstellt. Bei ihrer Hospitationswoche im EB-Haus Austria konnte Friederike Ufer unsere drei Abteilungen Ambulanz, Forschungseinheit und Akademie kennenlernen und die Mitarbeiter eine Woche lang bei ihrer Arbeit begleiten. Sie erhielt einen praktisch orientierten Überblick über EB-bezogene Themen, wie etwa Ernährung, Pflege, Psychologie und Genetik, – wertvolle Informationen und Anregungen für ihren beruflichen Alltag. Wir haben uns sehr über den Besuch aus dem Norden Deutschlands gefreut und bleiben auch zukünftig mit der Fachklinik Sylt in Verbindung.  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



v.l.n.r.: Mag. B. Sailer, L. Stremnitzer, F. Ufer, Mag. E. Mühringer, Dr. K. Ude-Schoder, S. Frank

**W**orld Congress of Pediatric Dermatology. Von 25. bis 27. September 2013 fand in Madrid der 12. „World Congress of Pediatric Dermatology“ statt. Neueste Fortschritte in Therapie und Forschung rund um Hauterkrankungen in allen pädiatrischen Altersgruppen wurden diskutiert. Dem Thema EB wurde eine eigene Arbeitssitzung gewidmet, die von einer überraschend großen Anzahl von Ärzten besucht wurde. Mein Beitrag dazu war ein Vortrag über die Versorgung von Neugeborenen mit EB. Außerdem wurde über die Knochengesundheit bei EB und das schwierige Thema Hautkrebs referiert. Die große Zahl internationaler Teilnehmer machte diesen Kongress zu einer hervorragenden Plattform für Kliniker und Forscher, um Ideen auszutauschen, die Zusammenarbeit zu stärken und die Verbesserung der Betreuung von Kindern mit Hauterkrankungen voranzutreiben. DEBRA Spanien betreute einen Infostand zum Thema EB, der überaus gut besucht war. Nicht zuletzt war dieser natürlich auch ein guter Standort, um sich mit Freunden und Kollegen zu treffen, die im Bereich EB tätig sind. Die Erfahrung, dass die Gemeinschaft der Menschen, die sich beruflich bzw. in Selbsthilfegruppen mit EB beschäftigen, eine ganz besondere ist, hat sich auch in Madrid für mich wieder bestätigt.  **Dr. Anja Diem**, leitende Ärztin EB-Ambulanz



v.l.n.r.: M. Quijera (DEBRA Spanien), Dr. A. Diem (EB-Haus Austria), E. Makow (DEBRA Spanien), Dr. R. de Lucas (Leiter der Dermatologie, La Paz Hospital, Madrid)

**P**olitische Kindermedizin: **Begegnung auf Augenhöhe.** Am 15. November 2013 nahm ich an der 7. Jahrestagung des Vereins „Politische Kindermedizin“ teil. Dieser ist eine Plattform engagierter Kinder- und Jugendmediziner und anderer im Kinder- und Jugendbereich engagierter Berufsgruppen, die sich für gerechte Ressourcenverteilung, optimale medizinische Versorgung, Wahrung der Kinderrechte und einen kostenlosen Zugang zu notwendigen Therapien für Kinder und Jugendliche einsetzt.

Die Jahrestagung hatte den Titel „Partizipation in der Kinder- und Jugendmedizin – von der Versorgung zur Teilhabe“. Das Wort Partizipation bedeutet Teilhabe, Mitbestimmung, und gerade im Zusammenhang mit Kindern und Jugendlichen ist das, denke ich, ein spannendes Thema. Sehr interessant und vielfältig waren daher auch die verschiedenen Vorträge. Leider kann ich nicht von jedem einzelnen Vortrag berichten, denn das würde den Rahmen dieses Artikels sprengen. Ich möchte aber auf ein paar interessante Gedankengänge und Tatsachen eingehen.

Die Vortragenden aus Österreich, Deutschland, England und der Schweiz beleuchteten das Thema Partizipation unter ganz verschiedenen Gesichtspunkten:

Einerseits Partizipation in der medizinischen Versorgung von Kindern und Jugendlichen. Diese beginnt im Bereich der Gesundheitsvorsorge (z. B. Schutz vor Passivrauchen, Zugang zu adäquater medizinischer Versorgung unabhängig vom sozialen oder kulturellen Hintergrund usw.) und führt weiter zu kindgerechter Versorgung kranker Kinder und Rehabilitationsmaßnahmen (z. B. nach Unfällen, Krebserkrankungen etc.).



© K. UDESCHODER

Begegnung auf Augenhöhe

Möglich ist Partizipation letztlich nur, wenn die Kommunikation mit Kindern und Jugendlichen auf Augenhöhe gelingt. Diese soll an Alter und Entwicklungsstufe angepasst sein. Die Informationen sind auf die jeweilige Situation abzustimmen, damit der junge Mensch in der Lage ist, sich eine eigene Meinung zu bilden. Das ist eine anspruchsvolle Aufgabe, die es zu lernen gilt, wenn Partizipation gewollt ist.

Einen interessanten Vortrag hielt auch Dr. Irene Promussas, Obfrau des Vereins Lobby4kids und Mutter einer Tochter mit einer seltenen Erkrankung. Sie hielt eine Tatsache fest, die auch unserer Erfahrung im EB-Haus entspricht: Bei einer seltenen Erkrankung ist die Partizipation der Betroffenen besonders wichtig, da auch die Spezialisten mit jedem Fall dazulernen, sowohl die Therapeuten als auch die Kollegen aus der Forschung.

Wissenswertes gab es auch zum Thema Kinderrechte zu hören: Die Rechte des Kindes im Krankenhaus wurden bereits 1988 in der sogenannten „EACH\* Charta“ in 10 Punkten zusammengefasst. Das Ziel der EACH-Mitgliedsorganisationen ist es, die Grundsätze dieser Charta in allen europäischen Ländern in Gesetzen, Richtlinien und Empfehlungen zu verankern.

Die Rechte von Kindern im Gesundheitswesen – und nicht nur in den Krankenhäusern – sind überdies in der 1989 verabschiedeten „UN Konvention über die Rechte des Kindes“ festgehalten. Allerdings sind diese UN-Konventionen bisher nur Empfehlungen und nicht gesetzlich verankert. Dass sie in die österreichische Verfassung aufgenommen werden, ist eines der vielen Ziele des Vereins „Politische Kindermedizin“.


#### Quellen und weiterführende Links:

Politische Kindermedizin: [www.polkm.org](http://www.polkm.org)

EACH\* Charta: [www.each-for-sick-children.org](http://www.each-for-sick-children.org)

Lobby4kids: [www.lobby4kids.at](http://www.lobby4kids.at)

KiB children care (Verein rund ums kranke Kind): [www.kib.or.at](http://www.kib.or.at)

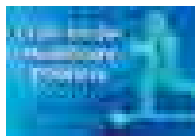
*„Gehe nicht vor mir her, vielleicht folge ich dir nicht. Geh nicht hinter mir, vielleicht führe ich dich nicht. Geh einfach neben mir und sei mein Freund.“* (Albert Camus)  **Dr. Katharina Ude-Schoder**, EB-Ambulanz

\* EACH = European Association for Children in Hospital



## **C**ross Border Healthcare: Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung.

Die EU-Patientenmobilitätsrichtlinie „Cross Border Healthcare and Patient Mobility in Europe“ über die grenzüberschreitende Krankenversorgung ist in Österreich mit 25. Oktober 2013 in Kraft getreten. Patientenmobilität bzw. grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung bedeutet, dass eine Person nicht in ihrem Heimatland, in dem sie krankenversichert ist, sondern in einem anderen EU-Land eine Gesundheitsdienstleistung in Anspruch nimmt.



Patienten aus den EU-Mitgliedsstaaten sowie den Staaten Island, Liechtenstein und Norwegen haben das Recht auf medizinische Versorgung in einem Mitgliedsstaat, in dem die beste Versorgung für sie gegeben ist. Die Behandlungskosten werden bis zu der Höhe erstattet, in der sie auch für eine entsprechende Behandlung im Heimatland übernommen würden. Die Richtlinie sieht jedoch auch vor, dass die Versorgung inländischer Patienten nicht durch die Behandlung ausländischer Patienten beeinträchtigt werden darf.

Auch bessere Information und Beratung sind ein wichtiges Thema: Alle Mitgliedsstaaten müssen eine nationale Kontaktstelle einrichten, die über Behandlungsmöglichkeiten im Ausland informiert. Die österreichische Kontaktstelle für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung wurde bei der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) in Wien eingerichtet (E-Mail: [patientenmobilitaet@goeg.at](mailto:patientenmobilitaet@goeg.at)).


Weitere Vorgaben der neuen Patientenmobilitätsrichtlinie betreffen die gegenseitige Anerkennung von Verschreibungen (Rezepten). Das Netzwerk zu elektronischen Gesundheitsdiensten (eHealth) hat seine Arbeit bereits im vergangenen Jahr aufgenommen. Ein Netzwerk zur Zusammenarbeit bei der Bewertung von Gesundheitstechnologien befindet sich im Aufbau.

Ausgenommen von der Richtlinie sind Dienstleistungen im Bereich der Langzeitpflege, die Zuteilung von und der Zugang zu Organen (Organspenden) sowie öffentliche Impfprogramme gegen Infektionskrankheiten.

Abgesehen von der grenzübergreifenden Behandlung soll auch Wissen ausgetauscht werden. Dafür wird ein Europäisches Referenznetzwerk (European Reference Network, ERN) geschaffen, das Erfahrungen, Ressourcen und Wissen bündelt. Dadurch soll es beispielsweise leichter werden, dass mehrere Institutionen gemeinsam an der Entwicklung von Therapien für seltene Erkrankungen forschen.

Das EB-Haus Austria, in dem Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) versorgt werden, ist im Bereich der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung Vorreiter, sowohl bei der Behandlung von Patienten anderer (EU-)Länder als auch in Bezug auf eine intensive Vernetzung mit internationalen Experten.

Im Jahr 2013 wurden im EB-Haus Austria 59 EB-Betroffene ohne österreichische Krankenversicherung behandelt (Vergleich 2012: 84), wovon rund 60 Prozent über fremde Krankenkassen abgerechnet wurden und etwa 40 Prozent Selbstzahler waren. Besonders für letztere Patientengruppe bedeutet die Patientenmobilitätsrichtlinie in Zukunft eine entscheidende finanzielle Entlastung.

Mit EB-CLINET wurde seitens des EB-Hauses bereits 2012 ein Netzwerk von EB-Experten geschaffen, das auf die Vernetzung bzw. Neuschaffung von EB-Zentren weltweit und eine bestmögliche medizinische Versorgung für Menschen mit EB abzielt. Diese Plattform soll den Austausch von Expertise über EB erleichtern, eine Basis für klinische Studien darstellen und damit den Weg zur Heilung von Epidermolysis bullosa ebnen.  **Mag. Brigitte Sailer, BA**, EB-Ambulanz



© EUROPÄISCHE UNION, 1995-2014 (2)

**Klinische Studien im EB-Haus Austria.** Um ein Medikament vom Labor in die Klinik zu bringen, werden neue Wirkstoffe bzw. Therapien – nachdem jahrelang im Labor ihre Wirksamkeit und Sicherheit getestet wurde – in sogenannten klinischen Studien mit Patienten erprobt. Es bedarf enormer Teamfähigkeit, Organisation und großen Durchhaltevermögens, klinische Studien durchzuführen und dabei verwertbare Ergebnisse zu erzielen.

Da es sich bei EB um eine sehr seltene Erkrankung handelt, sind Vergleichbarkeit und Nachweis einer erfolgreichen Therapieform sehr schwierig. Als Study Nurse – eine auf klinische Studien spezialisierte Krankenschwester – sehe ich mich dabei als Schlüsselfigur und Schnittstelle zwischen den Patienten, dem EB-Haus, der Universitätsklinik für Dermatologie an den SALK, den regulatorischen Instanzen und der Pharmaindustrie.

Mittlerweile ist die Entwicklung von Therapien für EB an einem Punkt angekommen, wo immer mehr Therapieansätze die Hürde vom Labor in Richtung klinische Anwendung schaffen. 2013 war das EB-Haus in eine Reihe von internationalen klinischen Studien involviert – zum Teil eigeninitiiert, zum Teil von anderen Forschungsinstitutionen:

- **Dermagraft.** Diese Wundauflage sollte bei stagnierenden Wunden im dreiwöchigen Intervall aufgetragen werden. Das vielversprechende Produkt enthielt dermale Fibroblasten. Leider wurde diese Studie im Herbst von der Pharmafirma Shire beendet.
- **Amnionmembran.** Durch eine Kooperation mit der Gewebebank/Blutzentrale Linz, einer Institution des Roten Kreuzes, konnten wir erste Erfahrungen mit humaner Amnionmembran zur Deckung von EB-Hautwunden sammeln. Amnion wird aus der Plazenta von Spenderinnen gewonnen, aufbereitet, sterilisiert und auf schwer

heilende Wunden



Klinische Studien – Vom Labor in die Klinik; v.l.n.r.: DGKS M. Langthaler, Studienteilnehmerin V. Höhn, DGKS B. Frohnwieser

© R. HAMETNER

aufgebracht. Vor allem nach Fingeroperationen hat sich die Amnionmembran als sehr wirkungsvoll erwiesen.

- **Keragel.** Dieses Hydrogel wurde von der Firma Keraplast in Neuseeland entwickelt. Es ist mit Keratin-Protein angereichert und eignet sich besonders zur Behandlung von Wunden an Stellen wo kein Verband möglich ist, wie im Gesicht, am Nacken und an Gelenken. Derzeit bereiten wir die Teilnahme des EB-Hauses an einer klinischen Studie mit Keragel vor.
- **Gewebeentnahme.** Da das EB-Haus seit 2012 als Gewebeentnahmeeinrichtung von der AGES\* zertifiziert ist, können wir in Zusammenarbeit mit der Firma Piratoplast mittels Blasensekretsammlung und dessen Testung die Entwicklung neuer Verbände unterstützen. Auch im Rahmen anderer Kooperationen tragen wir mit Gewebeproben zum Fortschritt bei der Entwicklung von EB-Therapien bei.
- **Diacelein.** Dieser Wirkstoff aus der Rhabarberwurzel kann in Form einer Salbe die Blasenbildung bei EBS reduzieren und die Wundheilung verbessern. Diacelein ist bereits für andere Erkrankungen als Medikament zugelassen. Die positive Wirkung bei EB wurde im EB-Haus in einer Pilotstudie bestätigt. Nun werden die Ergebnisse in einer großangelegten, vom FWF finanzierten klinischen Studie überprüft.
- **Gentherapie.** In Zusammenarbeit mit dem Institut für regenerative Medizin in Modena (Italien) entwickelt das EB-Haus eine Gentherapie für EBJ.
- **Gentamycin.** Diesem Wirkstoff wird wegen seines antibiotischen Effekts eine positive Wirkung bei dystrophen EB-Formen zugesprochen. Außerdem vermutet man eine mögliche genetische Einwirkung.
- **Aldara.** Die Salbe mit dem Wirkstoff Imiquimod könnte als Vorbeugemaßnahme gegen Hautkrebs dienen. Hautstellen mit überschießendem Wachstum sollen mit der Salbe versorgt und gut beobachtet werden.

Im Jahr 2014 werden wir intensiv an der Umsetzung unserer Ziele arbeiten. Insbesondere versuchen wir möglichst vielen Patienten den Weg zu einer Studienteilnahme zu ebnet. ✿ **DGKS Barbara Frohnwieser**, Studienkoordinatorin unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer

\* AGES = Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit

# Jahresbericht EB-Forschungseinheit

**F**orschung 2013: Das Jahr der Translation. Nach sechs Jahren intensiver Forschungstätigkeit konnten im Jahr 2013 erste Anwendungen aus der Grundlagenforschung für unsere EB-Betroffenen bereitgestellt werden.

**Gentherapie.** Nach drei Anläufen ist es uns gemeinsam mit unserem Kollaborationspartner Prof. Michele De Luca vom Zentrum für Regenerative Medizin in Modena gelungen, Patienten-Stammzellen zu züchten; Anfang 2014 können die ersten genkorrigierten Zellen transplantiert werden. Im Zuge dieses Heilversuchs wird die Zusammenarbeit auf der Achse Salzburg – Modena noch intensiver werden als bisher.

**Wirkstoff Diacerein.** Besonders bemerkenswert war die Schnelligkeit, mit der das Forschungsprogramm „Diacerein“ unter der Leitung von Dr. Verena Wally vom Labor über eine vorklinische Studie bis hin zur Orphan Designation durch die EMA durchlaufen wurde (siehe Bericht auf Seite 67). Innerhalb von vier Jahren von der Pipette zum Patienten – das schafft kaum eine Pharmafirma.


**Förderungen.** Der Wissenschaftsfonds (FWF) genehmigte die Förderung einer klinischen Studie zur Weiterentwicklung von Diacerein für EB-Betroffene. Mit dieser und zwei bereits laufenden FWF-Förderungen (Dr. Eva Murauer und Dr. Ulrich Koller) ist die Forschungseinheit des EB Hauses Austria zu einem der führenden Labors in der Grundlagenforschung in Österreich aufgestiegen.

**Personelles.** Eine weitsichtige Personalpolitik trug erste Früchte: Unser „Amerika-Export“, Dr. Iris Gratz, kehrt 2014 aus San Francisco zurück und wird in enger Zusammenarbeit mit dem EB-Haus ein Immunologie-Labor an der Universität Salzburg leiten. Gleich zu Beginn konnte sie gemeinsam mit Dr. Eva Murauer, die 2013 von ihrem Forschungsaufenthalt in Montpellier heimgekehrt ist, eine Forschungsförderung von DEBRA International einwerben.

**Internationales.** Die weitere Internationalisierung der EB-Forschungseinheit wird auch durch unsere neuen Mitarbeiterinnen Dr. Josefina Piñón-Hofbauer – geboren auf den Philippinen und über die USA und Schottland in Salzburg gelandet – und Dr. Ana Sancho – ge-

boren in Spanien und über Frankreich, Deutschland und Dänemark zu uns gekommen – manifest. Auch die Nominierung von Dr. Eva Murauer und Dr. Verena Wally zur „Future Leaders Academy der European Society of Dermatological Research“ (siehe Bericht auf Seite 68) ist sehr erfreulich und zeigt unsere Stärke im europäischen Wettbewerb.

**Laborausbau.** Aufgrund der anhaltenden Expansion durch eine Vielzahl von Forschungsprojekten ist das Labor im EB-Haus zu klein geworden. Es war daher eine günstige Fügung, dass die Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU) ein neues, modernes Forschungsgebäude errichtet hat, wo dank DEBRA Austria 130 Quadratmeter Labor- und Büroflächen angemietet werden (siehe Beitrag auf Seite 66). Das ist ein Versprechen für die weitere (gen-)therapeutische Forschung, da in diesem Komplex weitere sechs Forschungsgruppen zum Teil auch an Themen der regenerativen Medizin arbeiten werden. Auch ein GMP-Labor steht im neuen Forschungsgebäude zur Verfügung, eine wichtige Voraussetzung für die weitere Therapieentwicklung für EB.

**Ausblick.** So blicken wir auf sechs arbeitsintensive, erfolgreiche Jahre in der EB-Forschung zurück. Wir konnten uns in dieser Zeit als eine der erfolgreichsten Grundlagenforschungseinheiten in Österreich etablieren. Zusätzlich haben wir – immer mit Blick auf unsere Betroffenen – neue therapeutische Optionen für EB geschaffen. Dennoch sehe ich diese Entwicklung mit einem lachenden und einem weinenden Auge. Da mich der Ruf zum Leiter der Universitätsklinik für Dermatologie erteilt hat, stehen meine Zeichen auf Abschied. Ich denke jedoch, dass die Voraussetzungen für weitere Erfolge geschaffen sind und ich mein Wissen auch weiterhin zum Wohl der „Schmetterlingskinder“ einbringen kann.  **Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA**, Leiter der Forschungseinheit im EB-Haus und Ärztlicher Leiter der Einheit für Experimentelle Dermatologie (SALK)




© R. HAMETNER

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer

**E B-Haus Forschung expandiert!** Da das Labor im EB-Haus mit derzeit 16 Forschern sowohl räumlich als auch von den Gerätekapazitäten her aus allen Nähten platzt, darf sich das Forschungsteam nun über die Anmietung eines zweiten Labors in einem neu errichteten Laborkomplex – genannt „Haus C“ – der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität (PMU) freuen.

wurde es mit rund 250 Gästen – Sponsoren, Politikern, Kooperationspartnern, Freunden der Universität und Mitarbeitern – feierlich eröffnet.

Hier steht den EB-Forschern hochmoderne Infrastruktur in den Labors und den sogenannten Core-Facility-Räumen zur Verfügung. Das sind spezielle Einrichtungen und Dienstleistungen, die von allen Labors zentral genutzt werden können. Das hier angesiedelte GMP-Labor\* muss höchsten pharmazeutischen Standards in punkto Technik, Reinheit und Keimfreiheit entsprechen und ist deshalb baulich und technisch aufwändig gestaltet. Besonders für die Arbeitsgruppe „Gentherapie“ des EB-Forschungsteams ist die Anbindung an ein GMP-Labor\* sehr wichtig.

Das „Haus C“ beherbergt alle laborführenden Institute der PMU. Neben Büros (ca. 700 Quadratmeter) und Laborflächen (ca. 1750 Quadratmeter) ist hier auch das Clinical Research Center Salzburg mit dem Medizinischen Simulationszentrum Salzburg angesiedelt. Hörsäle, Besprechungs- bzw. Veranstaltungsräume und Begegnungszonen werden für Lehrveranstaltungen, interne Meetings sowie eigene und externe wissenschaftliche Veranstaltungen und Kongresse genutzt. In diesem Gebäude werden zukünftig etwa 120 Personen arbeiten, davon rund zehn aus der EB-Forschung.  **Dr. Elisabeth Mayr**, Forschungskoordination im EB-Haus Austria



Die Arbeitsgruppe Gentherapie im Forschungslabor II

© R. HAMETNER

Das neue EB-Labor in diesem modernen Forschungs- und Lehrgebäude kann dank großzügiger DEBRA Spender sowie dem finanziellen Entgegenkommen einiger Firmen mit modernen Laborgeräten ausgestattet werden, die unser Forschungsteam für seine engagierte Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ benötigt.

Das „Haus C“ wurde durch eine großzügige Spende von Dietrich Mateschitz ermöglicht und in nur 17-monatiger Bauzeit fertiggestellt. Am 28. November 2013

\* GMP = Good Manufacturing Practice: Richtlinien zur Qualitätssicherung der Produktionsabläufe und -umgebung in der Produktion von Arzneimitteln und Wirkstoffen



Das neue „Haus C“ der PMU

© PRIVAT (2)




Die Laborräumlichkeiten für die EB-Forschung

**F**WF fördert klinische Studie für Epidermolysis bullosa simplex. Ein Projekt der Forschungseinheit im EB-Haus konnte beim FWF\* erfolgreich finanzielle Mittel für eine klinische Studie einwerben. Von 118 beim Programm zur Förderung der klinischen Forschung (KLIF) eingereichten Anträgen wurden 15 Projekte bewilligt, darunter auch unser Vorhaben. Am 4. Oktober 2013 gab Wissenschaftsminister Karl-Heinz Töchterle das sehr erfreuliche Ergebnis der Ausschreibung bekannt.

Ziel unseres Projekts ist es, eine Salbe mit dem Wirkstoff Diacerein für die Behandlung von EBS Dowling-Meara (DM)-Patienten in einer großangelegten klinischen Studie zu testen. In einer Pilotstudie im Jahr 2012 konnten wir bereits zeigen, dass Diacerein bei EBS-DM Blasenbildung und Schmerzen reduzieren kann. Diacerein wird aus der Rhabarberwurzel gewonnen und wirkt auf spezielle Entzündungsbotenstoffe, die bei EB sehr stark erhöht sind. Das Blockieren dieser Botenstoffe führt zu einer entscheidenden Verbesserung des Hautbildes und der Lebensqualität der Betroffenen. Im Durchschnitt kam es im der Pilotprojekt zu einer Verringerung der Blasenanzahl um 66 bis 78 Prozent.

Diese vielversprechenden Ergebnisse bilden die Grundlage für die vom FWF genehmigte, breit angelegte klinische Studie: Im Rahmen dieses Projekts soll ab 2014 eine größere Patientengruppe behandelt werden, um den Effekt zu bestätigen. Mittlerweile ha-

ben wir Kooperationspartner in Israel und Frankreich gefunden, die sich daran beteiligen möchten. So kommen wir zu aussagekräftigen Ergebnissen. Ein erfolgreicher Verlauf der Studie soll schon 2016 eine Marktentwicklung der Salbe ermöglichen und sie somit allen Betroffenen zugänglich machen.


Vor kurzem wurde der Diacerein-Salbe von der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) in London die sogenannte „Orphan Designation“ verliehen. Das bedeutet eine Art Sonderstatus als Arzneimittel für eine seltene Erkrankung, in diesem Fall Epidermolysis bullosa. Ziel einer „Orphan Designation“ ist es, die wirtschaftlichen Risiken der pharmazeutischen Entwickler durch Subventionen und Marktexklusivität zu mindestens teilweise zu kompensieren.  **Dr. Verena Wally**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

\*FWF = Österreichischer Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung



li.: Hautbild vor der Behandlung; re.: nach der Behandlung. © Wally, V. et al. (2013). *Topical diacerein for epidermolysis bullosa: a randomized controlled pilot study*. Orphanet. J. Rare. Dis. 8, 69.

© V. WALLY

**L**ab-Retreat 2013 im Berghotel Rehlegg, Berchtesgaden. Am 15. und 16. November 2013 fanden sich die Forscher des EB-Hauses Austria zum alljährlichen Lab-Retreat im Berghotel Rehlegg ein, um ihre Daten und Ergebnisse des letzten Jahres zu präsentieren und anschließend zu diskutieren. Diese Teamklausur ist ein wichtiger Termin im Jahr, da jedes Mitglied des Forschungsteams auf den aktuellen Stand der einzelnen Projekte gebracht wird. Als Gastsprecher berichtete Univ.-Prof. Dirk Strunk von der Medizinischen Universität Graz über seine Ergebnisse im Bereich der Stammzellforschung bzw. Stammzelltherapie und deren möglichen Nutzen für eine Heilung von EB. Es ergaben sich interessante Fragestellungen, die beim anschließenden bayrischen Abendessen intensiv weiter diskutiert wurden. Der Samstag startete mit einem Spaziergang durch den nahegelegenen Zauberwald und endete mit Vorträgen der Immunologie-Gruppe und Diskussionen in Kleingruppen. Dieses Wochenende war aus wissenschaftlicher wie auch aus zwischenmenschlicher Sicht sehr wertvoll für unser Team.  **Dr. Thomas Kocher**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Das Forschungsteam im Zauberwald

© PRIVAT

**Z**wei EB-Haus Forscherinnen bei der „Future Leaders in Dermatology Academy 2013“. Im Jahr 2013 wurde zum dritten Mal von der Europäischen Gesellschaft für Dermatologische Forschung (ESDR) die Akademie für „Future Leaders in Dermatology“ ausgeschrieben. Dabei handelt es sich um ein Programm zur Förderung junger Wissenschaftler und Ärzte, die im Bereich der Dermatologie forschen.

Nach einem schriftlichen Bewerbungsverfahren wurden 25 junge Wissenschaftler aus ganz Europa von einer Kommission der ESDR ausgewählt, um vom 17. bis 19. Oktober 2013 an dem Meeting in Florenz, Italien, teilzunehmen. Wir waren natürlich sehr erfreut und



Teilnehmer der „Future Leaders in Dermatology“ Akademie in Florenz

© ESDR stolz, dass wir unter den ausgewählten Teilnehmern waren. Die Aufnahme von gleich zwei Wissenschaftlerinnen aus der Forschungseinheit im EB-

Haus ist eine schöne Bestätigung unserer wissenschaftlichen Arbeit für die „Schmetterlingskinder“.

Ziel dieser Akademie ist es, renommierte Wissenschaftler aus der dermatologischen Forschung – sogenannte Mentoren – mit vielversprechenden jungen Forschern bzw. Dermatologen in Europa zusammenzubringen. Durch das Mentoringprogramm erhielten wir konstruktive Anregungen und Motivation, die uns auf unsere zukünftigen Aufgaben vorbereiten sollten. Alle Teilnehmer hielten Vorträge über ihr Spezialgebiet mit anschließender Diskussion und präsentierten ihre Arbeit in Form eines Posters.

Dieser intensive Austausch fördert auch die Bildung von europaweiten Forschungs Kooperationen und internationalen Netzwerken. Gemeinsame Abendessen mit wechselnden Tischnachbarn und eine Stadtführung durch Florenz lockerten das straffe Programm auf und gaben weiteren Raum für Diskussionen und Ideenaustausch. Es waren für uns drei sehr intensive und lehrreiche, aber auch unterhaltsame Tage bei guter Stimmung und mildem Spätsommerwetter in der wunderschönen Hauptstadt der Toskana. **Dr. Eva Murauer** und **Dr. Verena Wally**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

**D**EBRA International Forschungsprojekt: **EB-Therapie immunologisch betrachtet.** Ein Projektvorschlag, den wir bei DEBRA International eingereicht haben, wurde von den wissenschaftlichen Gutachtern als wichtig, innovativ und aussichtsreich beurteilt – und damit zur Förderung empfohlen.

Mit dieser von DEBRA International zugesagten Förderung können wir im Rahmen eines Kooperationsprojekts zwischen EB-Haus Austria und Universität Salzburg ab März 2014 untersuchen, ob in Folge einer Therapie für EB-Betroffene negative Immunreaktionen auftreten können.

Alle Therapieformen für EB haben ein Ziel: Das veränderte oder fehlende Protein in der Haut zu korrigieren oder hinzuzufügen. Viele Betroffene produzieren selbst gar keinen Bestand des Proteins, daher wür-

de ein Therapieprodukt vom eigenen Immunsystem als fremd erkannt. Dies kann zu einer Reaktion gegen das korrigierte Protein führen, z. B. zur Abstoßung eines Hauttransplantats. Da dieses Risiko bis dato unerforscht ist, wären alle EB-Betroffenen ohne Restprotein bislang von einer Therapie ausgeschlossen.

Im Rahmen des Projekts soll ein neuartiges Mausmodell entwickelt werden, das die humane Situation nachstellt. In Zukunft soll routinemäßig vor jeder geplanten Therapie abgeklärt werden, ob die Behandlung erfolgreich verlaufen kann. Dazu sollen Methoden entwickelt werden, um eine solche Reaktion durch „Umprogrammierung“ des Immunsystems vor einer geplanten Therapie zu verhindern. **Dr. Iris Gratz**, Universität San Francisco (ab März 2014 Universität Salzburg), und **Dr. Eva Murauer**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria

**E**hrung für Arbeit im Bereich EB-Krebstherapie. Die Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) vergibt einen von der Firma MEDA Pharma gesponserten Forschungspreis, der herausragende wissenschaftliche Arbeiten auf dem Gebiet der Hautkrebsforschung fördert. Im Rahmen der diesjährigen ÖGDV-Tagung durften wir diesen Preis für unsere Arbeit *The design and optimization of RNA trans-splicing molecules for skin cancer therapy* entgegennehmen, die kürzlich im wissenschaftlichen Journal *Molecular Oncology* veröffentlicht wurde. Dabei geht es um die Weiterentwicklung der sogenannten „Selbstmord-Gentherapie“, ein neuer Ansatz in der Behandlung von Plattenepithelkarzinomen bei EB-Betroffenen. Mit Hilfe der „Genschere“ wird zielgenau ein Zellgift in die Tumorzelle eingebracht, das deren Tod auslöst. Außerdem wurde Dr. Verena Wally im Zuge der Veranstaltung mit dem Isidor Neumann Posterpreis 2013 für ihre Arbeit *Topical diacerein for the treatment of epidermolysis bullosa simplex* ausgezeichnet. 🌀 **Dr. Ulrich Koller** und **Dr. Christina Gruber**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Dr. Christina Gruber und Dr. Ulrich Koller

© P. HAMETNER

**E**SGCT-Kongress. Von 25. bis 28. Oktober 2013 fand in Madrid der Kongress der Europäischen Gesellschaft für Gen- und Zelltherapie (ESGCT) in Kooperation mit der Spanischen Gesellschaft für Gen- und Zelltherapie statt. Den Teilnehmern wurde ein interessantes wissenschaftliches Programm rund um die aktuellen Entwicklungen in diesem Forschungsbereich geboten. Die Themen erstreckten sich von Immunologie über Krebs bis hin zur Gentherapie. Zudem waren zahlreiche Spezialisten für Genodermatosen vertreten, weshalb der Kongress für das Forschungsteam aus dem EB-Haus besonders relevant war. Unser Team präsentierte aktuelle Ergebnisse auf wissenschaftlichen Postern. Die Arbeiten von Dr. Ulrich Koller und Clemens Hüttner, MSc wurden vom wissenschaftlichen Komitee sogar für den sogenannten „Posterwalk“ ausgewählt. Dabei durften die beiden Forscher ihre Arbeiten im Detail vorstellen und sich den Fragen und Anregungen der wissenschaftlichen Gesellschaft stellen. Besonders interessant und erwähnenswert war auch die speziell für EB angelegte Nachmittagssession, die zahlreiche Vorträge von internationalen Größen der EB-Forschung bot. 🌀 **Stefan Hainzl, MSc**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Clemens Hüttner bei der Präsentation seines Posters auf dem „Posterwalk“

© PRIVAT

**A**dventstand 2013 für die Schmetterlingskinder. Traditionell wurde auch dieses Jahr vom 12. bis 15. Dezember der Adventstand des EB-Hauses zugunsten der „Schmetterlingskinder“ veranstaltet. Für die erfolgreiche Betreuung des Standes am Alten Markt in Salzburg über immerhin vier Tage waren viele Helfer nötig, die sich aus den Reihen des Forschungsteams im EB-Haus rekrutierten. Neben Glühwein und Punsch als Haupteinnahmequelle boten wir Schmalz- und Liptauerbrote, Salzstangerl, Schmetterlingsbrot, selbstgebackene Kuchen und Kekse, aber auch selbstgestrickte Hauben und Eierwärmer an. Unser Angebot wurde diesmal durch verschiedene Sorten selbst eingekochter Marmeladen erweitert. Beginnender Regen am Samstagabend dezimierte leider unseren Umsatz. Dennoch schafften wir es wieder, eine beträchtliche Spendensumme aufzubringen. Da uns auch unser langjähriger Hauptsponsor, die Firma Porsche, wieder großzügig mit 500 Euro für den Einkauf unterstützte, konnte ich letztendlich 3.275 Euro an DEBRA Austria überweisen. Großer Dank gebührt allen unseren Sponsoren – Porsche, Bäckerei Funder, Interspar, Fleischhauer Mache – und allen Labormitarbeitern, die mit ihrem Einsatz wieder zum guten Gelingen beigetragen haben! 🌀 **Mag. Alfred Klausegger**, Forschungseinheit im EB-Haus Austria



Großes Engagement des EB-Haus Forschungsteams beim Adventstand 2013

© PRIVAT

### Projektbeschreibung und Ziele

#### THERAPEUTISCHE MOLEKÜLE

##### Small Molecule-Therapien für EBS Dowling-Meara

Bei diesem Projekt geht es darum, bereits bekannte und für andere Erkrankungen zugelassene Wirkstoffe zu finden, die bei EBS-DM eine lindernde Wirkung haben. Im Jahr 2012 wurde in der Zellkultur ein Entzündungsbotenstoff, der bei EBS-DM erhöht ist, mit dem Wirkstoff Diacerein blockiert. Auf Basis der vielversprechenden Daten führten wir eine klinische Pilotstudie durch, in der Diacerein in Form einer Salbe verabreicht wurde. Das führte zu einer beträchtlichen Reduktion der Blasenanzahl bei den teilnehmenden EBS-DM-Betroffenen. Diese Pilotstudie bildet die Grundlage für eine großangelegte, internationale Studie, um die bisherigen positiven Ergebnisse zu bestätigen.

##### Small Molecules – Drug Design und Entwicklung

Die veränderte Genaktivität in EBS-Patientenzellen wird im Vergleich zu gesunden Zellen untersucht, um daraus Mechanismen abzuleiten, die zum Krankheitsbild führen. Daneben analysieren wir Veränderungen in den zellulären Signalwegen, damit positive Einflüsse, aber auch Risiken zukünftiger Therapien besser abschätzbar sind. Wir versuchen niedermolekulare Wirkstoffkandidaten zu entwerfen, um einnehmbare Medikamente zur Behandlung von EBS zu entwickeln. Im Zellkulturmodell sollen jene Gene identifiziert werden, die wesentlich zum Krankheitsbild beitragen. Dann wird getestet, inwieweit deren Manipulation mit verschiedenen Wirkstoffen zur Abschwächung der Symptome führt.

#### REVERTANTE MOSAIZISMEN

##### Revertante Mosaizismen

Revertante Mosaizismen (RM) sind ein Phänomen, das man als natürliche Gentherapie bezeichnen könnte. Eine klinisch gesunde Stelle auf dem Körper eines EB-Betroffenen, die robuster ist als die übrige Haut und keine Blasenbildung aufweist, könnte auf das Vorliegen eines revertanten Mosaizismus hindeuten. Hierbei kommt es, aus bislang ungeklärten Gründen, zu einer spontanen Mutation, die die ursprüngliche krankheitsverursachende Mutation wieder korrigiert. Ziel dieses Projekts ist es, revertante Mosaizismen bei EB-Betroffenen zu finden und anschließend zu untersuchen. Ursache, Mutationstyp und klinische Auswirkungen sind zu ermitteln, um später die Strategien für Gen- und Zelltherapie für EB zu erweitern.



	<b>Fortschritt 2013</b>	<b>Ausblick</b>	<b>Eckdaten</b>
	<p>Basierend auf der Pilotstudie 2012 erfolgte die Beantragung einer größeren Studie beim FWF und bei den zuständigen Behörden sowie der Ethikkommission. Außerdem wurde die für eine Studie notwendige Salbenanalytik durchgeführt (Haltbarkeit der Salbe, Konzentrationsbestimmungen etc.). Schließlich wurden erste Versuche zur Bestimmung der Wirkstoffaktivierung in Hautbiopsien durchgeführt.</p>	<p>Dank erfolgter Förderzusage des FWF kann im Frühjahr 2014 mit der großangelegten Studie begonnen werden. Bis dahin stehen die Rekrutierung von Patienten auf internationaler Ebene und die Produktion der Salbe an. Zusätzlich sollen weitere Experimente durchgeführt werden, die die Wirkstoffaktivierung in der Haut genauer aufklären und definieren.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Verena Wally <b>Laufzeit:</b> 2010 – 2013; Folgeprojekt ab 2014 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria, FWF (ab 2014) <b>Kooperationspartner:</b> Prof. F. Lagler, Clinical Research Center Salzburg Mag. W. Hitzl (Statistiker), Dr. P. Hofbauer (Apotheker)</p>
	<p>Molekulare Veränderungen, die zum Teil auch auf Protein-Ebene nachweisbar waren, wurden auf zellulärer Ebene weiter untersucht. Zellbiologische Störungen der EBS-Zellen, wie z. B. Migration, metabolische Aktivität, Adhäsion und Proliferation wurden qualitativ und quantitativ erfasst, um diese später durch eine Kompensation mittels ausgewählter Zielproteine zu analysieren und zu korrigieren.</p>	<p>Bestimmte Zielproteine sollen genetisch manipuliert werden. Das heißt, sie werden entweder durch plasmidvermittelte Produktion in die Zelle eingeschleust oder mit der RNA-Interferenz-Technologie blockiert und dadurch verringert oder ganz entfernt. So kann eine Kompensation bzw. mögliche Korrektur der Störung in EBS-Zellen festgestellt werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Julia Herzog, MSc, Priv.-Doz. Dr. Kamil Önder <b>Laufzeit:</b> 2012 – 2015 <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria</p>
	<p>2013 konnten bei zwei Patientinnen erfolgreich revertante Mutationen identifiziert werden. Dafür hatten wir gezielt klinisch auffällige EB-Betroffene gesucht, die an manchen Körperstellen nie Blasen entwickeln. Die DNA aus Hautproben dieser Stellen wurde mit jener aus blasenbildenden Stellen verglichen. Dafür verwendeten wir sogenannte Primer (= kleine DNA-Stücke, die zum Kopieren von DNA nötig sind), die dafür optimiert worden waren.</p>	<p>2014 werden die bereits bekannten EB-Betroffenen mit revertanten Mosaizismen detaillierter genetisch analysiert. Außerdem sollen weitere Betroffene, die gesunde Hautstellen aufweisen, identifiziert und untersucht werden. Die Erforschung der Ursachen dieses Phänomens kann wichtige Erkenntnisse für die Entwicklung von Gen- und Zelltherapien liefern.</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 <b>Kooperationspartner:</b> Dr. M. Pasmooij, Med. Universitätszentrum Groningen (NL)</p>

## Projekte 2013 – Forschungseinheit im EB-Haus Austria

### 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 im Keratin-14-Gen – Eine Therapie für EBS**

Ziel dieses Projekts ist die Optimierung eines Reparaturmoleküls, das für die Korrektur von Mutationen im Keratin-14-Gen konstruiert wurde. Für die Anwendung bei Patienten muss auf höchste Sicherheit geachtet werden und das Molekül streng kontrolliert in den Zellen hergestellt werden. Das eingefügte Keratin 14 darf weder in zu hoher noch in zu niedriger Dosis produziert werden und auf keinen Fall andere Gene beeinflussen. Dazu bedarf es einiger Modifikationen, die sicherstellen, dass das Molekül ausschließlich in Hautzellen und nur bei Bedarf produziert wird.

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

Das Projekt befasst sich mit der Korrektur von Mutationen im vorderen Genabschnitt des Kollagen-7-Gens. Die Kombination dieses Ansatzes mit jenem, der auf die Korrektur des hinteren Genabschnitts abzielt, ermöglicht eine vollständige Korrektur des Kollagen-7-Gens. Damit soll funktionelles Kollagen-7-Protein hergestellt werden, welches für den Zusammenhalt der Hautschichten verantwortlich ist. Um Risiken bei der Gentherapie zu vermeiden, müssen die Reparaturmoleküle noch weiter optimiert werden.

#### **Optimierung der SMaRT-Technologie für die Korrektur der Gene Kollagen 17 und 7**

Veränderungen in den Genen Kollagen 17 und 7 führen zu EBJ bzw. EBD. Die Proteine Kollagen 17 und 7 sind für die Stabilität der Haut notwendig und können aufgrund der genetischen Veränderungen ihre Funktion nicht mehr erfüllen. Mit Hilfe der „Genschere“ sollen Genbereiche der genannten Gene mit einer erhöhten Effizienz korrigiert werden. Dabei wird der Fokus auf den Austausch von internen Genregionen gelegt. Bislang war es möglich, entweder vordere oder hintere Genbereiche von in EB involvierten Genen zu korrigieren. Diverse molekularbiologische Vorteile machen jedoch den internen Austausch bestimmter Genabschnitte zur Methode der Wahl.

Fortschritt 2013	Ausblick	Eckdaten
<p>2013 erfolgten die weitere Optimierung der Trans-Splicing-Moleküle sowie die Herstellung von Zelllinien, die diese Moleküle stabil produzieren. Außerdem wurde die Planung und Antragstellung für ein Projekt abgeschlossen, in dem künstliche Hautstücke auf Mäuse transplantiert werden sollen. Alle vorbereitenden Tests, die für die Sicherheit der Mausversuche notwendig sind, wurden durchgeführt.</p>	<p>Im kommenden Jahr werden die geplanten Mausversuche durchgeführt. Dabei soll gezeigt werden, dass Hautstücke, die aus korrigierten Patientenzellen hergestellt wurden, eine mit gesunder Haut vergleichbare Festigkeit haben. Dies soll zudem anhand von Hautbiopsien mikroskopisch und mit molekularbiologischen Methoden bestätigt werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Verena Wally, Patricia Peking, MSc <b>Laufzeit:</b> 2009 – 2014 <b>Fördergeber:</b> DEBRA International (2009 – 2010), DEBRA Austria (2011 – 2014)</p>
<p>Es konnte gezeigt werden, dass durch die Behandlung von REBD-Zellen mit einem Reparaturmolekül das Kollagen-7-Protein wieder hergestellt wird. Um eine effiziente und stabile Korrektur zu gewährleisten, wurde der Vektor (= Transportvehikel) zur Einbringung des Reparaturmoleküls weiter optimiert. Es wurden auch bereits erste Zellkulturversuche mit dem optimierten Reparaturmolekül durchgeführt.</p>	<p>Die Korrektureffizienz der optimierten Moleküle für den vorderen Abschnitt von Kollagen 7 wird in weiteren Experimenten analysiert. Zusätzliche Sicherheitstests sollen Risiken bei einer Gentherapie abschätzen. Es muss überprüft werden, ob das korrigierte Kollagen 7 in der richtigen Dosis erzeugt wird und die Reparatur keinen Einfluss auf andere Gene hat.</p>	<p><b>Forscher:</b> Stefan Hainzl, MSc, Dr. Elisabeth Mayr <b>Laufzeit:</b> seit 2007 <b>Fördergeber:</b> FWF, DEBRA Südtirol – Alto Adige, PMU-FFF* (alle 2009 – 2012), DEBRA Austria <b>Kooperationspartner:</b> Prof. L. Bruckner-Tuderman, Universitäts-Hautklinik Freiburg (D)</p>
<p>Die Möglichkeit, einen internen Genabschnitt des Kollagen-17-Gens auszutauschen, wurde über ein etabliertes Reparaturmodell bereits demonstriert. Weiterführende Versuche sollten den optimierten Einsatz des Modells auch im Kollagen-7-Gen untersuchen. Zellkulturexperimente zeigten die erfolgreiche Anwendung der SMaRT-Technologie für den Austausch eines kurzen Abschnitts im Kollagen-7-Gen.</p>	<p>Das Reparaturmodell soll laufend optimiert werden. Die daraus entstehenden funktionellen Reparaturmoleküle sollen mit Hilfe von Retroviren als Transportvehikel in Patientenzellen eingebracht und mittels molekularbiologischer Techniken auf ihre Funktionalität getestet werden.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Ulrich Koller, Clemens Hüttner, MSc <b>Laufzeit:</b> 2013 – 2015 <b>Fördergeber:</b> FWF</p>

\* PMU-FFF = Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung an der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität

### Projektbeschreibung und Ziele

#### **Entwicklung einer Gentherapie für EBD mit Mutationen im hinteren Teil von Kollagen 7 (E-Rare 2 Projekt\*)**

In diesem internationalen Kooperationsprojekt sollen Mutationen im Kollagen-7-Gen mit Hilfe von Trans-Splicing korrigiert werden. Der Fokus liegt auf dem Austausch von vorderen und hinteren Regionen des Kollagen-7-Gens. In den vergangenen Jahren wurde gezeigt, dass die bei dieser Technologie verwendeten Reparaturmoleküle das Kollagen-7-Gen in Hautzellen vollständig korrigieren können. Ziel dieses Projekts ist es, die Korrektureffizienz und Spezifität der Reparaturmoleküle zu verbessern und die Sicherheit der Technologie für eine mögliche klinische Anwendung in einer ex-vivo-Gentherapie zu erhöhen.

#### **Entwicklung einer Gentherapie für EBD: Korrektur des hinteren Abschnitts des Kollagen-7-Gens**

Ziel dieses Projekts ist die Korrektur von Veränderungen im hinteren Bereich des Kollagen-7-Gens mit Hilfe der Trans-Splicing-Technologie. Der Fokus liegt dabei auf der Etablierung und Optimierung von möglichst effizienten Reparaturmolekülen. Im Rahmen dieses Projekts soll ein größerer Abschnitt des Kollagen-7-Gens als bisher, nämlich genau die Hälfte, ausgetauscht werden. Dadurch könnten mit nur einem Reparaturmolekül alle Mutationen, die auf der zweiten Hälfte des Kollagen-7-Gens liegen, korrigiert werden.

#### **Entwicklung und Bewertung einer Gentherapie für das Kollagen-17-Gen (EBJ)**

Mutationen im Kollagen-17-Gen, welches das sehr große Kollagen-17-Protein produziert, führen zur junktionalen Form von EB. In diesem Projekt werden zwei verschiedene Ansätze für eine EB-Gentherapie miteinander verglichen, die beide auf sogenannten retroviralen Reparatursystemen basieren. Ziel ist es, die Vor- und Nachteile einer full-length cDNA-Therapie im Vergleich zur SMaRT-Technologie („Genschere“) herauszuarbeiten. Dieser vergleichenden Analyse liegt die Annahme zugrunde, dass ein großer Vorteil der „Genschere“ darin liegt, dass nur Teile des Gens mit Hilfe der Trans-Splicing-Methode ersetzt werden müssen.

\* ERA-Net E-Rare = Förderung von EU-Forschungskooperationen für seltene Erkrankungen, in Österreich durchgeführt vom FWF

	<b>Fortschritt 2013</b>	<b>Ausblick</b>	<b>Eckdaten</b>
	<p>Bindedomänen – das sind Bereiche von Proteinen, mit denen sie sich an bestimmte Ziele binden – stellen einen wichtigen Bestandteil der Reparaturmoleküle dar, da sie für die Effizienz und Spezifität der Korrektur verantwortlich sind. Durch deren Optimierung konnte die Effizienz noch gesteigert werden. Zudem gelang es, das Reparaturmolekül, das die hintere Genregion von Kollagen 7 korrigiert, in ein sicheres neues Vektorsystem (= Transportvehikel) einzubringen.</p>	<p>Geplant sind Experimente, die die Funktionalität und Spezifität der Genkorrektur des bereits generierten sicheren Vektorsystems in Patientenzellen in der Zellkultur (in vitro) nachweisen. Ziel ist es insbesondere die Sicherheit der SMaRT-Technologie zu prüfen, sowie die Wiederherstellung des Kollagen-7-Proteins in Tiermodellen (in vivo) zu zeigen.</p>	<p><b>Forscher:</b> Dr. Eva Murauer, Dr. Ulrich Koller, Patricia Peking MSc. <b>Laufzeit:</b> seit 2005 <b>Fördergeber:</b> FWF (2013 – 2016), DEBRA Austria <b>Kooperationspartner:</b> Dr. M. Pasmooij, Med. Universitätszentrum Groningen (NL), Dr. A. Nyström, Med. Universitätszentrum Freiburg (D), Dr. A. Aartsma-Rus, Med. Universitätszentrum Leiden (NL)</p>
	<p>Die Reparaturmoleküle wurden optimiert, um eine noch effizientere Korrektur der Proteinproduktion zu erreichen. Durch eine spezielle Screening-Methode wurden effiziente Reparaturmoleküle aus einem zufällig generierten Pool identifiziert und deren Funktionalität in Zellkulturexperimenten überprüft. Ein stabiles System, das in Zukunft jegliche Tests von Reparaturmolekülen erleichtert, wurde entwickelt.</p>	<p>In weiteren Experimenten soll analysiert werden, ob die konstruierten Reparaturmoleküle in Kollagen-7-defizienten Patientenzellen eine Genkorrektur bewirken können und dadurch funktionelles Protein produziert wird. Die Korrektoreffizienz soll über einen Anstieg in der Kollagen-7-Proteinproduktion in den Zellen nach der Behandlung nachweisbar sein.</p>	<p><b>Forscher:</b> Mag. Birgit Tockner <b>Laufzeit:</b> 2010 – 2014 <b>Fördergeber:</b> Interreg IV (2010 – 2012), DEBRA Austria</p>
	<p>Reparaturmoleküle (RTMs) mit einer hoch funktionellen Bindedomäne (= Bereich, mit dem Proteine sich an bestimmte Ziele binden) wurden konstruiert. Diese RTMs ermöglichen es, die Mutationen im Kollagen-17-Gen zu reparieren, wodurch wieder funktionelles Kollagen-17-Protein produziert wird. Dann wurden zwei ausgewählte Reparaturmoleküle in EBJ-Zelllinien integriert. So konnte die Effizienz des Trans-Splicing mittels molekularbiologischer Methoden überprüft werden.</p>	<p>Nachdem die Funktionalität von Trans-Splicing bestätigt wurde, soll nun in weiteren Untersuchungen, mit Fokus auf Modifizierung der Bindedomäne, gezeigt werden, dass die SMaRT-Technologie einen wesentlichen Beitrag für die Behandlung von EBJ leisten kann. Schlussendlich soll der Vergleich der beiden Strategien zeigen, welche Therapie am besten zur Behandlung von EBJ geeignet ist.</p>	<p><b>Forscher:</b> Manuela Reisenberger, MSc, Dr. Verena Wally <b>Laufzeit:</b> 2013 – 2015 <b>Fördergeber:</b> Interreg IV (2013), DEBRA Austria</p>

### Projektbeschreibung und Ziele

#### IMMUNOLOGIE

##### Induktion Immunologischer Toleranz

Ein vielversprechender Ansatz zur Linderung der Symptome von EB ist die Herstellung genkorrigierter Haut und deren Transplantation auf besonders beanspruchte Körperregionen. Bei EB-Betroffenen, die das Protein selbst nicht produzieren können, besteht dabei die Gefahr einer Abstoßung des Transplantats. Das Immunsystem sieht das durch die Gentherapie eingebrachte Protein nämlich als fremd an. In diesem Projekt wird in einem Mausmodell an einer genauen Charakterisierung der potentiellen Abstoßungsreaktion gearbeitet. Das ist eine Voraussetzung für die Entwicklung von Strategien, die Abstoßungsreaktionen zu unterdrücken (= immunologische Toleranz) und somit den Erfolg der Therapie sicherzustellen.

#### KREBSTHERAPIE UND WUNDHEILUNG

##### Suizid-Gentherapie durch Trans-Splicing

REBD-Betroffene haben ein erhöhtes Risiko bereits im jungen Alter ein Plattenepithelkarzinom – eine aggressive Form von Hautkrebs – zu entwickeln. Das Projektziel ist die Entwicklung einer Suizid-Gentherapie, die auf der SMaRT-Technologie basiert. Diese wird vor allem für die Gentherapie verwendet, kann jedoch über das gleiche Grundprinzip auch als zielgerichtete Krebstherapie funktionieren: Ein Tumor-Marker-Gen (= spezielles Krebs-Gen, das nur von Krebszellen produziert wird) wird durch ein Zellgift ersetzt, das dann die Krebszelle zerstört. Gesunde Zellen werden durch diesen Ansatz verschont, was einen großen Vorteil gegenüber konventionellen Krebstherapien darstellt.

##### Wundheilung bei REBD

Dieses Projekt untersucht den Wundheilungsprozess bei REBD-Betroffenen. Der Schwerpunkt liegt auf der genomweiten Analyse der Genaktivität in vernarbter und nicht vernarbter Haut im Vergleich zwischen REBD-Patienten und gesunden Personen sowie der Erforschung der Mechanismen, die zu Fingerkontrakturen führen. Es wurden Gene identifiziert, die beim Wundheilungsprozess bei REBD eine Rolle spielen könnten. Auf dieser Basis können wir in Folge Substanzen erproben, die eine schnellere Wundheilung begünstigen und die Entstehung von Fingerkontrakturen verzögern oder verhindern könnten.

Fortschritt 2013	Ausblick	Eckdaten
<p>Ziel war es, jenen Zelltyp zu finden, der hauptsächlich an der Abstoßungsreaktion beteiligt ist. Nach Transplantationen im Mausmodell wurden sowohl Vorgänge in der Haut als auch in immunologisch relevanten Organen untersucht. Es zeigte sich, dass wahrscheinlich Th2-Zellen, eine Subklasse der T-Helferzellen (= bestimmte Lymphozyten im Blut), die Immunreaktion gegen das Transplantat vorantreiben.</p>	<p>Nun soll entschlüsselt werden, welche Effektormoleküle (= Moleküle, die andere Zelltypen anleiten, bestimmte Funktionen auszuführen), die von Th2-Zellen ausgesendet werden, an der Immunreaktion gegen das neu eingebrachte Protein beteiligt sind. Dann könnten diese Moleküle im Körper blockiert werden, um eine Abstoßungsreaktion zu verhindern und den Erfolg der Transplantation zu sichern.</p>	<p><b>Forscher:</b>            Sophie Kitzmüller, MSc,            Dr. Victoria Reichl (karenziert),            Dr. Ana Sancho  <b>Laufzeit:</b> seit 2006  <b>Fördergeber:</b> DEBRA Austria  <b>Kooperationspartner:</b>            (geplant) Dr. I. Gratz,            Universität Salzburg</p>
<p>Die Durchführbarkeit der Suizid-Gen-therapie wurde erfolgreich demonstriert. Wir fanden in den REBD-Tumorzellen ein krebsspezifisches Tumor-Marker-Gen (eine spezielle Variante des SLCO1B3-Gens). Aus über 100 wurden vier Bindungsdomänen der Trans-Splicing-Moleküle identifiziert, die mit hoher Effizienz an das Tumor-Marker-Gen binden, sodass ein Selbstmord-Gen eingeschleust werden kann.</p>	<p>Die vier funktionellen Trans-Splicing-Moleküle werden in der Zellkultur auf ihre Tötungseffizienz und Spezifität für REBD-Tumorzellen getestet. Der nächste notwendige Schritt im Zuge der präklinischen Phase von RNA-Trans-Splicing als Therapieansatz für REBD-Plattenepithelkarzinome ist die Evaluierung der Wirksamkeit dieser Behandlungsstrategie in Mausmodellen.</p>	<p><b>Forscher:</b>            Dr. Christina Gruber,            Dr. Josefina Piñon-Hofbauer, Dr. Ulrich Koller  <b>Laufzeit:</b> seit 2006  <b>Fördergeber:</b>            DEBRA Austria  <b>Kooperationspartner:</b>            Dr. A. South, Jacqui Wood            Cancer Centre, Universität            Dundee (UK)</p>
<p>Bei REBD-Betroffenen wurde eine veränderte Aktivität von Genen nachgewiesen, die an Entzündung, Fibrose und möglicherweise Hautalterung beteiligt sind. Zudem war in REBD-Narben ein für die Wundheilung wichtiger Signalweg reguliert. Außerdem wurden Untersuchungen zur Rolle von Synoviozyten (bestimmten Gelenkszellen) bei der Entwicklung von Fingerkontrakturen begonnen.</p>	<p>Die Rolle von Synoviozyten bei der Entwicklung von Kontrakturen und die Wirkung von Hautalterungsgenen bei REBD werden untersucht. Das soll bei der Identifizierung von Zielgenen und Substanzen helfen, die REBD-Symptome lindern könnten, etwa durch schnellere Wundheilung oder Verzögerung der Kontrakturen. Es werden künstliche REBD-Synoviozyten hergestellt, deren Genaktivität analysiert wird.</p>	<p><b>Forscher:</b>            Mag. Jenny Breitenbach  <b>Laufzeit:</b> 2008 – 2015  <b>Fördergeber:</b> DEBRA            Austria, PMU (ab 2014)  <b>Kooperationspartner:</b>            (geplant) Dr. A. Studnicka-Benke (Univ.-Klinik für Innere            Medizin, LKH Salzburg), Dr. M.            Rinnerthaler und Prof. M. Breitenbach (Naturwiss. Fakultät,            Universität Salzburg)</p>

# Jahresbericht EB-Akademie

**W**ieder ist ein Jahr rasend schnell vergangen und wir, das Team der Akademie, blicken auf ein intensives Arbeitspensum, viele freudige Ereignisse und vorzeigbare Erfolge zurück.

Apropos Team: Dipl.-BW Julia Rebhan wurde zum zweiten Mal Mutter und die Freude über Elian Louis

war groß. Eine Karenzvertretung für Julia zu finden war schwer vorstellbar, doch das Glück war auf unserer Seite: Mag. Elisabeth Mühringer übernahm nahtlos fast alle Aufgaben und Julia stand uns insbesondere bei der Betreuung der Websites auch während ihrer Karenzzeit zur Seite.



Dr. Gabriela Pohla-Gubo

© R. HAMETNER

Das Highlight des Jahres war die zweite EB-CLINET Konferenz. Mit großem Organisationstalent sorgte

Elisabeth für einen reibungslosen Ablauf und trug maßgeblich zum großen Erfolg dieser Tagung bei. Einziger Wettergott konnte sie nicht bestechen: Es regnete zwei Tage lang kübelweise vom Himmel, aber die 91 Teilnehmer aus 29 Ländern hatten bei diesem intensiven Programm ohnehin keine Zeit, sich anderem zu widmen (siehe Berichte ab Seite 80).

Neben der laufenden Betreuung und dem Ausbau unseres Netzwerks auf 52 EB-CLINET Partner aus 43 Ländern, arbeiteten wir 2013 intensiv an den im Vorjahr festgelegten Teilprojekten. So wurde in Wien ein Workshop zum Thema „Homogenisierung bestehender EB-Register“ und in Salzburg eine Fortbildung für Chirurgen durchgeführt. Ein Basistraining für Klinik und Diagnostik in Bosnien wurde mit Probenahmen zur Diagnosestellung dort ansässiger EB-Betroffener verbunden. Im Labor der Universitätsklinik für Dermatologie konnte anschließend für alle vier Betroffenen eine korrekte Diagnose gestellt werden. So sieht praktische Zusammenarbeit und grenzüberschreitende Hilfestellung aus – genau das, was wir mit unserem klinischen Netzwerk zum Wohl aller EB-Betroffenen erreichen wollen und ganz im Sinne unseres EB-CLINET


Slogans: „Linking clinical expertise in EB“.

Natürlich präsentierten wir auch 2013 unsere Projekte bei nationalen und internationalen Treffen, so etwa beim „Epirare-Eucerd-Workshop on Rare Disease Registries“ in Paris, beim DEBRA International Kongress in Rom oder bei der ersten nationalen Konferenz für seltene Erkrankungen in Belgrad.

Als wichtiges Kommunikationsmittel stoßen unsere EB-CLINET News auf großes Interesse. Sie dienen der Information aller Netzwerkpartner, beispielsweise über neue Erkenntnisse in der Forschung, klinische Studien oder Fortbildungsmöglichkeiten. Über verschiedene Publikationen in Fach- und Laienjournalen haben wir weitere Personenkreise erreicht, und so finden die Tätigkeiten im EB-Haus Austria inzwischen weltweit Anerkennung.

Neben der Vernetzungsarbeit hat die Akademie mit der Spenderbetreuung eine weitere wichtige Aufgabe – gilt es doch, den Betrieb des EB-Hauses durch private Spenden an DEBRA Austria weiterhin sicher zu stellen. Erfreulicherweise intensivierte sich im Jahr 2013 das Interesse an unserem Haus wesentlich. Regelmäßig durften wir Spenden übernehmen. Vorträge und Hausführungen überzeugten alle Interessenten von der Erstklassigkeit unseres Spezialzentrums, und oft versicherten die Besucher, dass sie ihre Spende auch in Zukunft den „Schmetterlingskindern“ widmen möchten. Durch engmaschige Berichterstattung über all die schönen Aktionen werden Förderer motiviert, weiter für uns zu sammeln.

Für das Jahr 2014 stehen bereits viele Aufgaben an; allen voran wollen wir im Sinne eines der EB-CLINET Schwerpunkte an einer weltweit gültigen Richtlinie für die Diagnostik von EB arbeiten.

Mein Dank gilt meinem Team, den Netzwerkpartnern, aber auch den vielen Förderern unseres EB-Hauses. Sie alle sorgen dafür, dass die Motivation und Freude an den Aufgaben nicht versiegt.  **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie



**EB-CLINET – Internationale Vernetzung.** Neben den EB-Betroffenen aus Österreich betreut das EB-Haus Austria derzeit Patienten aus 23 Ländern. Viele nehmen die mühsame Anreise nach Salzburg, die Sprachbarrieren oder langwierige Verfahren zur Kostenrückerstattung auf sich, denn der Zugang und die Qualität der medizinischen Versorgung von EB sind in vielen Ländern nach wie vor mangelhaft.

Damit künftig nicht mehr der Patient, sondern die Expertise reist, wurde 2011 das Projekt „EB-CLINET – Klinisches Netzwerk von EB-Zentren und Experten“ ins Leben gerufen. Gerade eine seltene Erkrankung erfordert die Bündelung aller bisher gemachten Erfahrungen in Klinik und Wissenschaft. EB-CLINET



© LOWE GÖK

zielt darauf ab, weltweit alle EB-Spezialisten miteinander zu vernetzen. Somit wird ein Austausch von Fachkenntnis und Praxis ermöglicht und es kommen neue Erfahrungen in der medizinischen Behandlung von EB rasch allen Betroffenen zugute.

**EB-CLINET – 52 Partner, 43 Länder, 1 Netzwerk.** Ende Dezember 2013 zählte das klinische Netzwerk 52 Partner aus 43 Ländern. Experten aus 25 von 28 Mitgliedsstaaten der EU, 6 weiteren europäischen Ländern und 12 außereuropäischen Staaten verfolgen hier vereint und weltumspannend eine gemeinsame Mission: Die fachgerechte medizinische Versorgung für Menschen mit EB auszubauen und ihnen die bestmögliche Lebensqualität zu sichern. Die Aufnahme in das EB-CLINET Netzwerk setzt die Beantwortung



EB-CLINET: Partnerländer weltweit (Stand: Dez. 2013)

© R. HAMETNER

eines umfangreichen Fragebogens voraus. Im Jahr 2013 wurden 4 neue EB-CLINET Partner in das Netzwerk aufgenommen.

**EB-CLINET – Schwerpunkte.** In Zusammenarbeit mit allen EB-CLINET Partnern und dank der Expertise von in der Zwischenzeit rekrutierten Koordinatoren, wird seit dem vergangenen Jahr intensiv an folgenden Schwerpunktprojekten gearbeitet:

- Ausbildungsprogramme für Ärzte und Therapeuten (Koordination: Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman, Freiburg, Deutschland)
- Aufbau eines einheitlichen EB-Registers (Koordination: Dr. Peter van den Akker, Groningen, Niederlande)
- Ausarbeitung weltweit gültiger Behandlungsrichtlinien (in Kooperation mit DEBRA International)
- Verzeichnis aller Expertenzentren, Laboratorien und Biobanken (EB-CLINET Team, Salzburg)
- Betreuung und Ausbau des EB-CLINET Netzwerks (EB-CLINET Team, Salzburg)

**EB-CLINET – Das Jahr 2013.** Mit Fokus auf die gemeinschaftlich definierten EB-CLINET Schwerpunkte wurden im Jahr 2013 folgende Aktivitäten durchgeführt:

**Schwerpunkt: Ausbildungsprogramme für Ärzte und Therapeuten.** Von 4. bis 5. März 2013 fand in Salzburg eine Fortbildung zum Thema Handchirurgie statt, die verschiedene Vorträge, die Teilnahme an einer Handoperation sowie Informationen zu post-operativen Behandlungsmöglichkeiten vorsah. Gastärzte aus der



Fortbildung Handchirurgie, Salzburg

© R. HAMETNER



© PRIVAT. R. RIEDL

Nationales EB-Symposium, Sarajevo, Bosnien-Herzegowina

Ukraine, Bulgarien, Brasilien und Italien folgten unserer Einladung. Sie wurden vom erfahrenen Chirurgen in Salzburg, Oberarzt Dr. Jan Bauer (siehe auch Bericht auf Seite 57), für die Behandlung von EB-Betroffenen in ihren Heimatländern bestens vorbereitet.

Eine weitere Fortbildung führte Dr. Gabriela Pohla-Gubo von 11. bis 14. Juni 2013 in Bosnien-Herzegowina durch. Anlässlich ihres Aufenthalts wurde von DEBRA Bosnien-Herzegowina ein nationales Symposium für Experten aus den Bereichen Dermatologie, Pädiatrie und Pathologie organisiert. Außerdem wurden in der dermatologischen Abteilung des Klinischen Zentrums in Sarajevo Blut- und Gewebeproben von vier EB-Betroffenen entnommen, die in weiterer Folge im Labor der Universitätsklinik für Dermatologie in Salzburg analysiert wurden. Mittels Antigen-Mapping und anschließender Mutationsanalyse konnte bei allen vier Patienten



EB-Register-Workshop, Wien

ten eine korrekte Diagnose gestellt werden.

**Schwerpunkt: EB-Register.** Der erste EB-Register-Workshop fand von 4. bis 5. April 2013 in Wien statt. 14 Teilnehmer aus 8 Ländern diskutierten über die Möglichkeiten einer Entwicklung eines globalen EB-Registers bzw. die Integration bereits bestehender Register. Ein Projektplan, dessen Inhalte in kommenden Arbeitstreffen weiterzuentwickeln sind, wurde abschließend erarbeitet. Das Schwerpunktthema EB-Register wird im Jahr 2014 vertiefend bearbeitet werden.

**Schwerpunkt: Betreuung und Ausbau des EB-CLINET Netzwerks.** Einer der Höhepunkte des Jahres war die zweite EB-CLINET Konferenz, die von 17. bis 18. September 2013 in Salzburg stattfand. Die Konferenz bot den 91 Teilnehmern aus 29 Ländern Gelegenheit zur Diskussion schwieriger klinischer Fragestellungen. Das



© R. HAMETNER

EB-CLINET Konferenz 2013, Salzburg



EB-CLINET Konferenz: Die Organisatorinnen mit dem jüngsten Teilnehmer




Workshop bei der EB-CLINET Konferenz

© R. HAMETNER, PRIVAT

umfangreiche Programm sah außerdem Präsentationen zum Stand der aktuellen EB-Forschung, zu laufenden klinischen Studien, aber auch zu internationalen Behandlungsrichtlinien vor. Darüber hinaus wurde das im EB-Haus entwickelte Online-EB-Handbuch für Betroffene vorgestellt (siehe Seite 60). In mehreren Workshops konnten die Teilnehmer neue Ideen einbringen und so ihr Bewusstsein für die anstehenden Fragen und spezifischen Themen schärfen. Die dabei entstandenen Vorschläge und Rückmeldungen sind wichtige Beiträge, um die Arbeit im EB-CLINET Netzwerk noch zielorientierter zu gestalten und den unterschiedlichen Bedürfnissen der einzelnen Partner besser zu entsprechen.

Die Initiative EB-CLINET wurde bei mehreren nationalen und internationalen Veranstaltungen präsentiert, beispielsweise beim DEBRA International Kongress in Italien oder bei der ersten nationalen Konferenz für seltene Erkrankungen in Serbien. Publikationen von

Artikeln in Fachjournals, die Aussendung mehrerer EB-CLINET News per E-Mail, sowie regelmäßige Beiträge auf der EB-CLINET Website [www.eb-clinet.org](http://www.eb-clinet.org) rundeten das abwechslungs- und erfolgreiche EB-CLINET Jahr 2013 ab.  **Mag. (FH) Elisabeth Mühringer**, Assistentin EB-Akademie




Präsentation beim DEBRA International Kongress 2013, Rom, Italien

© R. BERENSSSEN BO

**E B-CLINET Konferenz 2013: Erfahrungen sammeln für DEBRA Südtirol.** Im September 2013 nahm ich an der zweiten EB-CLINET Konferenz in Salzburg teil. Mit viel Begeisterung, Neugierde und Lernwillen präsentierten und diskutierten EB-Experten aus aller Welt klinische Fälle und Neuigkeiten aus Diagnostik, Therapie und Versorgung. Gemeinsam wurde das Projekt eines weltweiten EB-Registers – Grundlage für klinische Studien – weitergeführt. Auch allgemeine Herausforderungen wie die Seltenheit und Komplexität der Erkrankung, der Mangel an finanziellen Mitteln sowie die Notwendigkeit eines kontinuierlichen Austauschs unter den Experten waren wichtige

Themen. Besonders interessant war die Präsentation eines neuen Online-EB-Handbuchs, das hilfreiche Informationen für Betroffene und ihre Familien leicht zugänglich macht. Ein Besuch des EB-Hauses in Salzburg rundete das Programm ab.

Epidermolysis bullosa braucht wie alle anderen seltenen Erkrankungen nachhaltige Finanzierung, Forschung, Weiterbildung sowie engagiertes und speziell ausgebildetes Fachpersonal. Daher ist ein Informationsaustausch zwischen Experten und Betroffenen von größter Wichtigkeit.  **Dr. Francesca Manzoni**, Mitarbeiterin des EB-Zentrums Mailand an der Universitätsklinik De Marchi

**Fundraising und Spenderbetreuung.** Auch 2013 fanden wieder viele EB-Interessierte und engagierte Menschen den Weg ins EB-Haus Austria. Unter ihnen waren zahlreiche langjährige und treue Unterstützer, aber es ergaben sich im Zuge unserer Fundraising- und Spenderaktivitäten auch viele neue Begegnungen.


Egal ob es sich um eine Führung durch das EB-Haus, den Besuch einer Benefizveranstaltung oder das Abhalten eines Vortrags handelte, für das Akademieteam war jede Begegnung eine besondere Freude.

Neben dem persönlichen Austausch mit den Spendern und dem Kennenlernen der Geschichte, die sich hinter jeder einzelnen Spende verbirgt, war es uns ein wichtiges Anliegen, allen Unterstützern vor Ort zu veranschaulichen, wohin ihr finanzieller Beitrag für die „Schmetterlingskinder“ fließt. Transparenz und gezielte Informations- und Aufklärungsarbeit über die seltene Erkrankung EB gehörten hier genauso dazu, wie die

Besichtigung der drei Einheiten des EB-Hauses: Ambulanz, Forschungseinheit und Akademie.

Es ging auch darum aufzuzeigen, welche Fortschritte seit der Gründung des EB-Hauses vor acht Jahren durch das Engagement vieler bereits erzielt werden konnten. Nur durch die laufende Hilfe von Privatpersonen, Vereinen, Unternehmen, Schulen und anderen Förderern kann der Betrieb des EB-Hauses langfristig sichergestellt werden. So lebt auch für EB-Betroffene die Hoffnung auf ursächliche Heilung oder zumindest Linderung ihrer Erkrankung.

2013 begrüßten wir rund 70 Besucher(gruppen) im EB-Haus, das ist ein neuer Rekord. Ihnen allen gilt unser außerordentlicher Dank!

Ausführliche Berichte zu den Spendenaktionen sind auf unserer Website [www.eb-haus.org](http://www.eb-haus.org) abrufbar.  **Mag. (FH) Elisabeth Mühringer**, Assistentin EB-Akademie

### Eine kleine Auswahl der Fundraising- und Spenderaktivitäten 2013



Volksschule Anif



Verband d. freiberuflichen Physiotherapeuten Salzburg



Radfahrer Clemens Weigl



Eggrunde



Familie Vogl/Sidecar Racing



Moldan Baustoffe

© R. HAMETNER (6)

## EB-Register Austria

Register sind ein wichtiges Instrument, das wachsende Wissen über seltene Erkrankungen zu bündeln. Sie konzentrieren Daten, um ausreichend Fallzahlen für epidemiologische oder klinische Studien zu erhalten und neue therapeutische Maßnahmen schließlich allen Betroffenen zukommen zu lassen.


	Österreich .....	188*
	Bosnien-Herzegowina .....	6
	Brasilien .....	2
	Bulgarien .....	4
	Chile .....	3
	Deutschland .....	82
	Irak .....	1
	Italien .....	15
	Kroatien .....	10
	Malaysia .....	1
	Mazedonien .....	2
	Mexiko .....	45
	Polen .....	14
	Rumänien .....	5
	Russland .....	1
	Schweiz .....	5
	Serbien .....	3
	Slowenien .....	1
	Südafrika .....	1
	Türkei .....	1
	Ukraine .....	12
	Ungarn .....	2
	Ver. Arab. Emirate .....	2
	<b>Gesamt</b> .....	<b>406</b>

A) 406 Patienten aus insgesamt 23 Ländern sind im EB-Register Austria vermerkt.

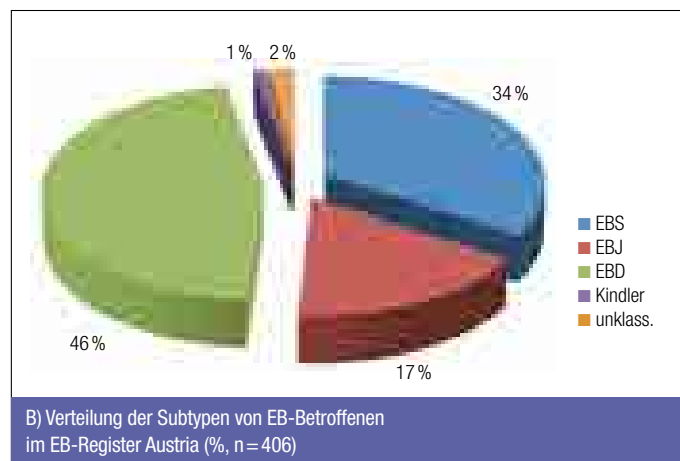
Mit Ende 2013 waren 406 EB-Betroffene aus insgesamt 23 Ländern im EB-Register Austria vermerkt (siehe Abb. A). In das österreichische EB-Register werden alle Patienten, die bisher im EB-Haus diagnostisch bzw. medizinisch versorgt wurden, aufgenommen. Neben den Stammdaten der Patienten werden insbesondere auch diagnostische Daten erfasst. So werden die Ergebnisse der Primärdiagnostik (Antigen-Mapping) festgehalten, die dann wiederum Grundlage für weiterführende Untersuchungen (Sekundärdiagnostik), etwa Mutationsanalysen, sind. Letztere können aufgrund der hohen Kosten und einer oft langwierigen Suche nicht bei allen Betroffenen durchgeführt werden. Für zukünftige klinische Studien und EB-Therapien sind sie jedoch eine unabdingbare Voraussetzung.

Betrachtet man die einzelnen EB-Subtypen, so zeigt das Register folgende Verteilung (siehe Abb. B):

- EB simplex (EBS), 139 Patienten (34 %)
- EB junctionalis (EBJ), 71 Patienten (17 %)
- EB dystrophicans (EBD), 186 Patienten (46 %)
- Kindler-Syndrom, 3 Patienten (1 %)

Bei 7 Patienten (2 %) war es bislang nicht möglich, sie einer der vier Untergruppen zuzuordnen, sie müssen weiterhin als unklassifiziert geführt werden.  **Dr. Gabriela Pohla-Gubo**, Leiterin EB-Akademie

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



# Chronik

## Aus- und Weiterbildungsaktivitäten

Im Jahr 2013 wurden folgende Konferenzen bzw. Aus- und Weiterbildungsveranstaltungen von Mitarbeitern des EB-Hauses Austria besucht:

Datum	Veranstaltung	Ort
24.–26.01.2013	16 <sup>th</sup> Annual Meeting European Dermatology Forum	Luzern (CH)
31.01.–01.02.2013	7 <sup>th</sup> Meeting of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)	Luxemburg (LU)
21.–23.02.2013	7. Dattelner Kinderschmerzstage, Dreiländerkongress für Kinderschmerztherapie und Pädiatrische Palliativversorgung	Datteln, Recklinghausen (DE)
04.–05.03.2013	EB-CLINET Professional Training: „Hand Surgery in EB“	Salzburg (AT)
07.03.2013	Interreg IV: Wissenschaftliches Meeting	Modena (IT)
18.–21.03.2013	Ausbildung zum zertifizierten Qualitätsbeauftragten im Gesundheitswesen, TÜV Austria Akademie	Wien (AT)
04.–05.04.2013	EB-CLINET Register Workshop	Wien (AT)
10.–12.04.2013	10 Years EB Center Freiburg – Training Course on EB: Clinical, Diagnostic and Research Aspects	Freiburg (DE)
16.–17.04.2013	1 <sup>st</sup> International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC) Conference	Dublin (IRL)
22.–23.04.2013	Workshop on Registries for Rare Diseases and the European Registry Platform, EUCERD Joint Action and EPIRARE	Paris (FR)
06.–07.05.2013	International Investigative Dermatology Conference (IID 2013): Pre IID Satellite Symposium on Autoimmune Bullous Diseases	Lübeck (DE)
08.–11.05.2013	International Investigative Dermatology Conference (IID 2013)	Edinburgh (UK)
12.–14.05.2013	40 <sup>th</sup> Annual SCUR Meeting & 6 <sup>th</sup> Joint Meeting with SSSR, Society for Cutaneous Ultrastructure Research (SCUR) and Society for Skin Structure Research (SSSR)	Salzburg (AT)
15.–16.05.2013	Seminar „Transkulturelle Kompetenz in der Betreuung von Patienten aus ‚fremden‘ Kulturen“, Salzburger Landeskliniken (SALK), Fort- und Weiterbildungsakademie	Salzburg (AT)
15.–17.05.2013	23 <sup>rd</sup> Conference of the European Wound Management Association (EWMA)	Kopenhagen (DK)
11.–14.06.2013	EB-CLINET Professional Training and Education	Sarajevo (BA)
24.–27.06.2013	Ausbildung zum zertifizierten Qualitätsauditor im Gesundheitswesen, TÜV Austria Akademie	Wien (AT)
22.–26.07.2013	EADV/ESDR Summer Course: Mouse models in skin research	Köln (DE)

Datum	Veranstaltung	Ort
17.–18.09.2013	2 <sup>nd</sup> Conference of EB-CLINET – Clinical Network of EB Centres and Experts	Salzburg (AT)
20.–22.09.2013	DEBRA International Annual Congress 2013	Rom (IT)
25.–27.09.2013	12 <sup>th</sup> World Congress of Pediatric Dermatology, European Academy of Dermatology and Venereology (EADV)	Madrid (ES)
27.–28.09.2013	4. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten, Forum Seltene Erkrankungen	Innsbruck (AT)
17.–19.10.2013	Future Leaders in Dermatology Academy 2013, European Society for Dermatological Research (ESDR)	Florenz (IT)
24.–28.10.2013	ESGCT and SETGyC Collaborative Congress, European Society of Gene and Cell Therapy (ESGCT) and Sociedad Española de Terapia Génica y Celular (SETGyC)	Madrid (ES)
15.–16.11.2013	7. Jahrestagung Politische Kinder Medizin: Partizipation in der Kinder- und Jugendmedizin – von der Versorgung zur Teilhabe	Salzburg (AT)
22.–24.11.2013	Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)	Wien (AT)
02.–06.12.2013	Versuchstierkundlicher Kurs (FELASA-B), Gesellschaft für wissenschaftlichen Tierschutz (GWT), TIZ-BIFO-Akademie	München (DE)
05.–07.12.2013	1 <sup>st</sup> National EUROPLAN Conference Serbia, Serbian National Organization for Rare Diseases (NORBS)	Belgrad (SRB)

## Auszeichnungen und Ehrungen

Folgende Auszeichnungen und Ehrungen wurden Mitarbeitern des EB-Hauses Austria im Jahr 2013 zuteil:

Name (alphabetisch)	Auszeichnung
Dr. Christina Gruber	Bronzener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Dr. Christina Gruber und Dr. Ulrich Koller	Non Melanoma Skin Cancer Preis, MEDA Pharma
Dr. Eva Murauer und Dr. Verena Wally	Future Leaders in Dermatology Academy 2013, European Society for Dermatological Research (ESDR)
Dr. Verena Wally	Isidor Neumann Posterpreis, Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)
Dr. Verena Wally	Bronzener Wissenschaftspreis, Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)

# Publikationen

## Originalarbeiten

1. Bauer, J.W., Brandl, C., Haubenreisser, O., Wimmer, B., Weber, M., Karl, T., Klausegger, A., Breitenbach, M., Hintner, H., von der Haar, T., Tuite, M.F., Breitenbach-Koller, H. (2013). *Specialized yeast ribosomes: a customized tool for selective mRNA translation*. PLoS One 8, e67609.
2. Gruber, C., Koller, U., Murauer, E.M., Hainzl, S., Hüttner, C., Kocher, T., South, A.P., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *The design and optimization of RNA trans-splicing molecules for skin cancer therapy*. Mol. Oncol. 2013 Dec;7(6):1056-68. doi: 10.1016/j.molonc.2013.08.005. Epub 2013 Aug 19.
3. Klausegger, A., Laimer, M., Bauer, J.W. (2013). *Darier disease*. Hautarzt. 2013; 64(1):22-25.
4. Lettner, T., Lang, R., Klausegger, A., Hainzl, S., Bauer, J.W., Wally, V. (2013). *MMP-9 and CXCL8/IL-8 Are Potential Therapeutic Targets in Epidermolysis Bullosa Simplex*. PLoS One 8, e70123.
5. Murauer, E.M., Koller, U., Hainzl, S., Wally, V., Bauer, J.W. (2013). *A reporter-based screen to identify potent 3' trans-splicing molecules for endogenous RNA repair*. Hum. Gene Ther. Methods 24, 19-27.
6. Pohla-Gubo, G., Hintner, H. (2013). *EB-CLINET als möglicher Ausgangspunkt für ein European Reference Network (ERN)*. Klinik Okt 2013, 62-63.
7. Pohla-Gubo, G. (2013). *Acht Jahre EB-Haus Austria*. Medizin in Salzburg 11+12, 30-33.
8. Pohla-Gubo, G., Mühringer, E., *Neues von EB-CLINET*. The Pel Times, 17, 2013.
9. Wagner, M., Trost, A., Hintner, H., Bauer, J.W., Önder, K. (2013). *Imbalance of intermediate filament component keratin 14 contributes to increased stress signalling in epidermolysis bullosa simplex*. Exp. Dermatol. 22, 292-294.
10. Wally, V., Kitzmueller, S., Lagler, F., Moder, A., Hitzl, W., Wolkersdorfer, M., Hofbauer, P., Felder, T.K., Dornauer, M., Diem, A., Eiler, N., Bauer, J.W. (2013). *Topical diacerein for epidermolysis bullosa: a randomized controlled pilot study*. Orphanet. J. Rare. Dis. 8, 69.
11. Wally, V., Lettner, T., Peking, P., Peckl-Schmid, D., Murauer, E.M., Hainzl, S., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *The pathogenetic role of IL-1beta in severe epidermolysis bullosa simplex*. J. Invest Dermatol. 133, 1901-1903.

## Übersichtsarbeiten/Reviews

1. Mayr, E., Koller, U., Bauer, J.W. (2013). *Gene Therapy for the COL7A1 Gene*. In: Molina, F.M. (Hrsg.) *Gene Therapy – Tools and Potential Applications*. InTech, DOI: 10.5772/51926. www.intechopen.com/books/gene-therapy-tools-and-potential-applications/gene-therapy-for-the-col7a1-gene.
2. Bauer, J.W., Murauer, E.M., Wally, V., Koller, U. (2013). *RNA trans-splicing for genodermatoses*. Methods Mol. Biol. 961, 441-455.

## Vorträge/Abstracts

1. Bauer, J.W. (2013). *Topical diacerein in phase III studies*. 2<sup>nd</sup> Conference of EB-CLINET. Salzburg, Österreich.
2. Bauer, J.W. (2013). *Cancer in Epidermolysis bullosa*. Universität Innsbruck, Österreich.
3. Bauer, J.W. (2013). *Recent advances in the therapy of genetic skin disease*. XI International Congress of Dermatology. New Delhi, Indien.
4. Pohla-Gubo G. (2013). *Hilfe für die „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus Austria*. Tag der offenen Tür im EB-Haus Austria. Salzburg, Österreich.
5. Pohla-Gubo G. (2013). *EB Register Austria*. EB-CLINET Register Workshop. Wien, Österreich.



6. Pohla-Gubo G. (2013). *Diagnostics in Epidermolysis bullosa*. EB-CLINET Professional Training & Education. Sarajevo, Bosnien und Herzegowina.
7. Pohla-Gubo G. (2013). *EB-CLINET – Clinical Network of EB Centres and Experts*. EB-CLINET Professional Training & Education. Sarajevo, Bosnien und Herzegowina.
8. Pohla-Gubo G. (2013). *DEBRA Austria & EB House Austria*. EB-CLINET Professional Training & Education. Sarajevo, Bosnien und Herzegowina.
9. Pohla-Gubo G. (2013). *Status EB-CLINET*. 2<sup>nd</sup> Conference of EB-CLINET. Salzburg, Österreich.
10. Pohla-Gubo G. (2013). *EB-CLINET – Linking Clinical Expertise in EB*. DEBRA International Congress. Rom, Italien.
11. Pohla-Gubo G. (2013). *Immunfluoreszenz-Diagnostik in der Dermatologie*. Seminar Universitätsklinik für Dermatologie. Salzburg, Österreich.
12. Pohla-Gubo G. (2013). *EB House Austria & EB-CLINET: A Centre of Expertise (CE) and model for establishing a European Reference Network (ERN) for Genodermatoses in Austria*. 1<sup>st</sup> National EUROPLAN Conference Serbia. Belgrad, Serbien.

## Poster/Abstracts

1. Gruber, C., Koller, U., Hainzl, S., Murauer, E.M., Hüttner, C., South, A.P., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *RNA trans-splicing molecules for targeted suicide gene delivery into cancer cells*. J. Invest. Dermatol. 133, S. 64.
2. Muss, W.H., Klaussegger, A., Wolber, C., Volc-Platzer, B., Diem, A., Laimer, M., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *Severe blistering in a neonate: Pyogenic infection (SSSS) or a case of Epidermolysis bullosa? Histological, immunohisto-chemical, ultrastructural and mutation analysis findings*. Experimental Dermatology 19[(2)], 1033.
3. Peking, P., Lettner, T., Hainzl, S., Hintner, H., Bauer, J.W., and Wally, V. (2013). *Genetic correction of dominant-negative epidermolysis bullosa simplex by novel trans-splicing molecules*. J. Invest. Dermatol. 133, S. 137.
4. Hainzl, S., Koller, U., Murauer, E.M., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *Blocking cis-splicing elements leads to increased RNA trans-splicing in the COL7A1 gene*. ESGCT Congress, Madrid, Spanien.
5. Hüttner, C., Koller, U., Murauer, E.M., Hainzl, S., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *Double RNA trans-splicing induced gene repair of COL7A1*. ESGCT Congress, Madrid, Spanien.
6. Kitzmüller, S., Reichl, V.M., Ettinger, M., Bauer, J.W. (2013). *Identification of the tolerizing mechanism of in vivo application of NC16A as a neo-antigen in an epidermolysis bullosa skin graft model*. IID-Pre-meeting, Lübeck, Deutschland.
7. Koller, U., Gruber, C., Murauer, E.M., Hainzl, S., Hüttner, C., Kocher, A., South, A.P., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *A screening system accelerates the design of RNA trans-splicing molecules for skin cancer therapy*. ESGCT Congress, Madrid, Spanien.
8. Murauer, E.M., Koller, U., Hainzl, S., Wally, V, and Bauer, J.W. (2013). *Pre-screening of trans-splicing molecules improves COL7A1 mRNA repair*. ESGCT Congress, Madrid, Spanien.
9. Reichl, V.M., Kitzmüller, S., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *Routing of gene gun transfected antigen by in vivo imaging technique*. IID-Pre-meeting, Lübeck, Deutschland.
10. Wally, V, Kitzmüller, S., Hofbauer, P., Wolkersdorfer, M., Felder, T.K., Hitzl, W., Lagler, F., Hintner, H., Bauer, J.W. (2013). *Topical diacerein for the treatment of epidermolysis bullosa simplex*. ÖGDV Kongress, Wien, Österreich.

# EB-Forschung international – Das Jahr 2013

**E**in Blick rund um den Erdball zeigt, dass die internationale EB-Forschung heute an einem Wendepunkt steht: Nach über zwanzig Jahren Erforschung der genetischen Ursachen und Mechanismen von Epidermolysis bullosa haben sich mittlerweile mehrere Therapieansätze herauskristallisiert, die eine Linderung oder teilweise Heilung der Erkrankung versprechen.

Einige davon befinden sich in einem aussichtsreichen Stadium – sie werden bereits in klinischen Studien mit Patienten getestet. Diesen gingen viele Jahre Laborarbeit voraus, in denen überprüft wurde, ob der Ansatz funktioniert und die Behandlung sicher ist.

Viele Ideen und Erkenntnisse würde es ohne DEBRA nicht geben. Ich sage DEBRA ganz bewusst ohne Landeszusatz, denn ich meine


die Idee DEBRA: Sich weltweit für Menschen mit EB einzusetzen. Forschung, die Linderung oder sogar Heilung ermöglichen kann, spielt dabei eine wichtige Rolle. Unter dem Dach von DEBRA International fördern einige Landesgruppen – allen voran Österreich, Großbritannien und USA – gezielt Forschung, um das Grundwissen über EB zu erweitern und die Entwicklung von Therapien voranzutreiben. 2013 wurde DEBRA International eingeladen, in einem Beitrag für das renommierte *Journal of Investigative Dermatology* aufzuzeigen, wie eine Patientenorganisation die Forschung im Bereich einer seltenen Erkrankung stimulieren kann.\*

Wichtige Partner bei der Therapieentwicklung sind Biotech- und Pharmaunternehmen. Das Interesse der Pharmabranche an der EB-Forschung steigt seit einigen Jahren. Sobald ein Behandlungsansatz an der Schwelle zu einer möglichen klinischen Anwendung steht, ist ein industrieller Partner unverzichtbar. Klinische Studien – die Voraussetzung für die Marktreife von Medikamenten – könnten von einer Patientenorganisation kaum finanziert werden.

Einige Pharmaunternehmen sind bereits an der Entwicklung von EB-Therapien beteiligt. Die Firma Intercytex erforscht mit einer renommierten EB-Forschungsgruppe am King's College London Möglichkeiten einer Zelltherapie für EB. Shire arbeitet an einer Proteintherapie für EBD und Scioderm, eine Pharmafirma in North Carolina, testet eine Creme mit einem Wirkstoff, der die Wundheilung bei EB fördern soll.

All diese Ansätze können Linderung bringen und das Leben von EB-Betroffenen wesentlich verbessern. Die Hoffnung auf systemische Heilung bleibt bestehen: Deshalb ist es wichtig, auch weiterhin Grundlagenforschung zu fördern. Je mehr wir über die Erkrankung wissen, desto größer sind die Chancen sie eines Tages zu heilen.

Unsere internationale Forschungsstrategie wurde 2013 einer kritischen Prüfung unterworfen, die noch nicht abgeschlossen ist. Bewegen wir uns in die richtige Richtung? Sollen wir uns mehr in die Breite orientieren (Forschung für alle EB-Formen, Grundlagenforschung und Therapieentwicklung)? Oder sollen wir fokussieren, zum Beispiel auf die schwereren EB-Formen? Oder doch auf die milderen Formen, die mehr Menschen betreffen? Das sind keine einfachen Fragen, deshalb wird in die Überlegungen Feedback von Patienten und Angehörigen sowie von Vertretern aller nationalen DEBRA Gruppen einbezogen. Eine Arbeitsgruppe wurde eingerichtet, deren Aufgabe es ist, die verschiedenen Bedürfnisse zusammenzuführen und in die überarbeitete Forschungsstrategie einfließen zu lassen.

Die Aufgabe von DEBRA ist es, eine Brücke zwischen EB-Betroffenen und denjenigen zu bauen, die Linderung oder Heilung der Erkrankung ermöglichen können.  **Mag. Barbara Dissauer**, Forschungskoordinatorin DEBRA Austria

\* Dart, J., Riedl, R. (2013). *Patient Organizations and the Investigative Dermatology Community as Partners: DEBRA and Epidermolysis Bullosa Research*. *J Invest Dermatol* (2013) 133, 2116–2117. doi:10.1038/jid.2013.257



Mag. Barbara Dissauer

© N. BARGAD

# EB-Forschung – Hintergrundwissen

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

**D**EBRA Austria ist in der glücklichen Lage, EB-Forschung fördern zu können. Die besten Forschungsgruppen sind aber nicht nur in Österreich sondern weltweit zu finden. Unter dem Dach von DEBRA International organisieren wir Ausschreibungen und wissenschaftliche Expertensitzungen, bei denen die besten internationalen Forschungsprojekte ausgewählt werden (siehe nächsten Beitrag). Um Ressourcen bestmöglich zu bündeln und Kosten zu sparen, finanzieren DEBRA Austria und DEBRA UK gemeinsam eine Forschungsmanagerin, Dr. Clare Robinson, die diese Aktivitäten koordiniert. Das Schö-



ne daran ist, dass wir mit unserem Dachverband DEBRA International eine Marke geschaffen haben, die in der wissenschaftlichen Gemeinschaft für die Förderung erstklassiger EB-Forschung steht. So verfolgen wir gemeinsam ein Ziel: International die Besten zu finden, die im Bereich Epidermolysis bullosa forschen. Mittlerweile kommen auch weitere DEBRA Gruppen ins Boot, die kleinere aber ebenso wertvolle Beiträge zu vielversprechenden Forschungsprojekten leisten möchten. 🦋

## Wie finden wir die besten Projekte?

**P**eer-Review für DEBRA International. Hochwertige Forschung wird weltweit in der gleichen Art beurteilt: In einem sogenannten Peer-Review-Verfahren – ein wichtiges Instrument zur Qualitätssicherung in der Forschung. Peer-Review bedeutet wörtlich, dass Experten mit ähnlichen Kompetenzen („Peers“) die Anträge ihrer Fachkollegen kritisch begutachten. Sie geben dabei oft auch wertvolle Anregungen, die nicht selten in die Forschungsprojekte einfließen. Die Erfahrung hat gezeigt, dass man so die besten Projekte aus den eingereichten Anträgen herausfiltert.

- **Ausschreibung:** DEBRA International schreibt öffentlich aus, welche Art von Forschungsprojekten gefördert werden sollen (Forschungsbereiche, Anzahl der Projektpartner, Laufzeit der Projekte, Förderhöhe); meist gibt es zwei Einreichtermine pro Jahr.
- **Einreichungen:** Interessierte Antragsteller reichen ihre Projektanträge innerhalb der vorgegebenen Frist ein.
- **Begutachtung – Phase 1:** Externe Experten beurteilen die Projekte zunächst schriftlich nach folgenden Kriterien:
  - 1) Wissenschaftliche Qualität und Originalität
  - 2) Machbarkeit bezüglich Zeitrahmen und Projektressourcen
  - 3) Relevanz für EB (Potenzial für Diagnose oder Therapie)

- **Begutachtung – Phase 2:** Danach berät das MSAP (Medical and Scientific Advisory Panel) im Rahmen von Jurysitzungen und kommt zu einer Endauswahl von Projekten, die zur Förderung empfohlen werden (siehe Beitrag auf der nächsten Seite).
- **Förderzusage:** Die erfolgreichen Antragsteller erhalten, entsprechend der verfügbaren Mittel im Fördertopf, ein Förderangebot. Die Förderzusage kann auch Bedingungen enthalten (z. B. den Fokus auf ein bestimmtes Projektziel oder die Kürzung der beantragten Kosten). 🦋



© DEBRA AUSTRIA

## Wer berät uns in Forschungsfragen?

**D**EBRA International – und damit auch DEBRA Austria als eine der wichtigsten forschungsfördernden Landesgruppen – wird von einem Expertengremium aus erfahrenen EB-Wissenschaftlern und -Klinikern beraten. Das Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) tritt üblicherweise zwei Mal jährlich zusammen, um eingereichte Forschungsanträge

zu begutachten. Bei diesen Jurysitzungen werden die schriftlichen Einzelbewertungen von externen Experten zusammengeführt und diskutiert. So stellen wir sicher, dass nicht die Meinung einzelner, sondern der Austausch von Experten zu einer Entscheidung führt.

### Mitglieder des MSAP (seit 2012):

- Prof. Leena Bruckner-Tuderman** (Deutschland), Vorsitzende
- Prof. Giovanna Zambruno** (Italien), Stellvertretende Vorsitzende
- Prof. Robin Eady** (Großbritannien), außerordentliches Mitglied
- Prof. Jo-David Fine** (USA)
- Dr. Adrian Heagerty** (Großbritannien)
- Prof. Helmut Hintner** (Österreich)
- Prof. Irene Leigh** (Großbritannien), bis Oktober 2013
- Prof. Thomas Magin** (Deutschland)
- Dr. John Marshall** (Großbritannien)
- Dr. Jemima Mellerio** (Großbritannien)
- Prof. Guerrino Meneguzzi** (Frankreich)
- Dr. Rainer Riedl** (Österreich), Patientenvertreter
- Prof. Lydia Sorokin** (Deutschland)
- Prof. Jouni Uitto** (USA) 




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; nicht im Bild: J.-D. Fine, R. Riedl

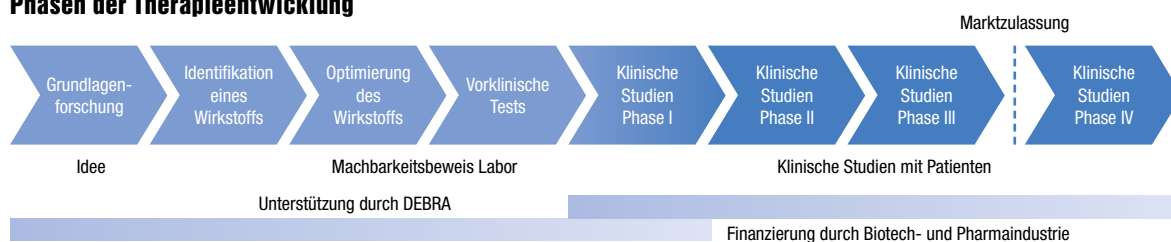
© DEBRA AUSTRIA

## Welche Rolle spielen Pharmaunternehmen?

**D**ie Bündelung der Forschungsförderung unter dem Dach von DEBRA International hat auch den Vorteil, dass Biotech- und Pharmaunternehmen auf uns aufmerksam werden und statt vielen DEBRA Gruppen einen zentralen Gesprächspartner vorfinden. Die Pharmaindustrie ist für eine Patientenorganisation als Partner unerlässlich. Während DEBRA von der Grundlagenforschung bis zu vorklinischen Studien essenzielle Basisförderung leistet – ohne die diese Forschung oft gar nicht stattfinden würde – können die Kosten einer Therapieentwick-

lung nur von der Industrie getragen werden. Das Interesse der Pharmabranche an der EB-Forschung steigt seit einigen Jahren. Viele Therapieansätze sind an dem Punkt angelangt, wo sie – nachdem im Labor bestätigt wurde, dass sie funktionieren – für die Entwickler interessant werden. Viele große Pharmaunternehmen haben sogar eigene Abteilungen für seltene Erkrankungen. So können wir die Ressourcen und Expertise von Industriepartnern nutzen, die bereits Erfahrung in der Entwicklung von Therapien für seltene Erkrankungen haben. 

### Phasen der Therapieentwicklung




# Überblick EB-Therapieansätze

## Welche Ansätze gibt es, EB zu lindern oder zu heilen?

**W**eltweit haben sich einige Therapieansätze herauskristallisiert, die auf die eine oder andere Weise Linderung bzw. Heilung für EB versprechen.

Grundsätzlich unterscheidet man zwischen systemischen und lokalen Therapien. Bei systemischen Therapien wird der ganze Organismus behandelt, bei-

spielsweise durch Injektion eines Wirkstoffs in die Blutbahn. Lokale Therapien sind auf den Ort der Erkrankung (Haut bzw. einzelne Hautareale, Schleimhäute) beschränkt. Das können zum Beispiel Injektionen rund um Wunden sein oder Hauttransplantationen an besonders beanspruchten Körperstellen.  **Mag. Barbara Dissauer**, Forschungskordinatorin DEBRA Austria

### Proteintherapien:



Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

### Zelltherapien:



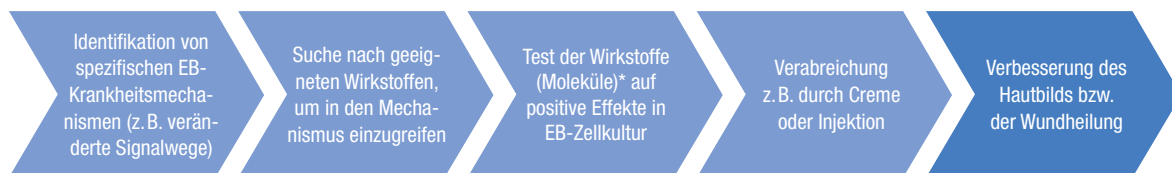
Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

### ex-vivo-Genherapie:



Permanente Heilung an den behandelten Körperstellen

### Therapeutische Moleküle (Small Molecules):



Behandlung muss regelmäßig wiederholt werden

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

# Projektübersicht

## Projektbeschreibung

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

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

Zelltherapien gelten als vielversprechend für die Behandlung von REBD. Studien zeigten, dass Knochenmarkszellen von gesunden Individuen nach Injektion in REBD-Patienten zur Haut wanderten und dort das fehlende Kollagen-7-Protein erzeugten, was zu einer starken Verbesserung des Hautbilds führte. In diesem Projekt wurde untersucht, ob Hautzellen aus Haarfollikeln, welche die Fähigkeit zur natürlichen Wundheilung sowie stammzellähnliche Eigen-

schaften besitzen, noch effizienter zum gleichen Ergebnis führen würden.

Versuche im Mausmodell bestätigten, dass sich auch Haarfollikel-Hautzellen erfolgreich in den Wundregionen ansiedelten. Zu analysieren, ob die injizierten Zellen Kollagen 7 produzieren und die normalen Hautfunktionen regenerieren, stellte sich als schwieriger heraus: Die REBD-Mäuse lebten meist zu kurz um den Heilungsprozess zu durchlaufen. Die Expe-

### **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**

Krebs entsteht, wenn Krebszellen mit den gesunden Zellen in ihrer Umgebung interagieren. Signale, die sie an ihre Mikroumgebung senden, können dazu führen, dass normale Zellen ihr Verhalten ändern und ein schnelleres Wachstum und Ausbreiten der Krebszellen begünstigen. Eine moderne Krebstherapie muss daher sowohl die Krebszellen als auch jene Zellen, die den Tumor fördern, stoppen. Manche Krebsformen treten bei REBD-Betroffe-

nen häufiger auf und breiten sich rascher aus als bei nicht-EB-Betroffenen, obwohl sich die Krebszellen der beiden Gruppen extrem ähneln. Wir suchten die Ursache für die erhöhte Aggressivität der Tumore bei REBD in der Tumor-Mikroumgebung, unter der Annahme, dass bei REBD krebsfördernde Proteine produziert werden.

Wir fanden über 100 Proteine in der REBD-Tumor-Mikroumgebung, deren Vorkommen sich stark zu

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

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

Zwei Hauptprobleme bei REBD sind Vernarbungen und ein erhöhtes Hautkrebsrisiko infolge chronischer Wunden. Beides steht in Zusammenhang mit einer chronischen Entzündung der Haut. Man weiß jedoch nicht, wie man diese verhindern kann. Diese Studie soll zum Verständnis des chronischen Entzündungszustands bei REBD-Betroffenen beitragen. Anzahl und Typen von Entzündungszellen und -molekülen in der Haut und im Blut werden untersucht bzw. wird analysiert wie sie die Entzündung

und Nachfolgeprobleme verursachen.

Aus den Rändern von chronischen Wunden wurden Proben entnommen, untersucht und mit nicht geschädigten Hautarealen derselben Person sowie von gesunden Menschen verglichen. Mehrere Gene wiesen eine erhöhte Aktivität auf, einige davon spielen beim natürlichen Regenerationsprozess von Gewebe eine Rolle, andere bei der Entwicklung von Tumoren. Zudem fielen erhöhte Mengen bestimmter Proteine auf, die am Entzündungszustand

### Eckdaten

rimente müssen in einer neuen Mauslinie wiederholt werden.

Wir testeten den Ansatz auch mit künstlicher Haut, die Eigenschaften und Aufbau wie menschliche Haut aufweist, um das Überleben und Verhalten verschiedener Zellkombinationen in verschiedenen stark ausgeprägten REBD-Formen zu vergleichen. Erste Experimente bestätigten die positive Wirkung von Haarfollikel-Zellen. Nun muss eine Feinanalyse zeigen, ob sie besser funktionieren als Fibroblasten (= spezielle Hautzellen) – ein Ansatz, den andere Forschungsgruppen verfolgen. **Stand: Februar 2014**

**Forscher:** Prof. Colin Jahoda

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

**Laufzeit:** 2,5 Jahre (Jun 2011 – Dez 2013)

**Projektstatus:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

gesunder Haut und der anderer Krebspatienten unterscheidet. Das gilt es nun an weiteren Hautproben zu bestätigen. Außerdem ist zu untersuchen, wie diese Proteine die Tumorbildung beeinflussen.

Mit Hilfe einer neu entwickelten Technik konnten wir aus einer Vielzahl von Antikörpern solche herausfiltern, die an den Proteinen in der Tumor-Mikroumgebung haften. Das könnte die Basis für eine Therapie bilden, bei der Antikörper gezielt eingesetzt werden, sich an die Proteine zu binden, um sie unschädlich zu machen. **Stand: Februar 2014**

**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

bei REBD beteiligt sind. Diese Gene bzw. Proteine könnten wichtige therapeutische Ziele darstellen. Anhand von Blutproben werden die Aktivitäten von entzündungsassoziierten Molekülen sowie Bewegungsmuster von Entzündungszellen in der Blutbahn untersucht. Ein solches biochemisches Profil soll den Krankheitsverlauf zu Vernarbungen und erhöhtem Hautkrebsrisiko besser erklären. Die Hoffnung ist, biologische Marker zu finden, die die Entwicklung von Komplikationen anzeigen bevor sie auftreten. In die entschlüsselten Prozesse könnte man außerdem eingreifen, um den Verlauf positiv zu beeinflussen. **Stand: Februar 2014**

**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) und 1 Jahr Projektverlängerung

**Projektstatus:** laufend

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

### Projektbeschreibung

#### **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**

In früheren Projekten wurde im Mausmodell gezeigt, dass hämatopoetische (= blutbildende) Stammzellen die Heilung von Blasen und Wunden unterstützen und die Lebensdauer der Tiere verlängern können. Die Spenderzellen siedelten sich gezielt in der Basalmembran an und begannen Kollagen 7 zu produzieren.

Ziel des Projekts war es, die Mechanismen zu verstehen, durch die sich hämatopoetische Spenderzellen in wunden Hautarealen ansiedeln. Dafür ver-

wendeten wir ein REBD-Mausmodell (von Prof. Jouni Uitto). Wir verabreichten den Kollagen-7-defizienten Mäusen hämatogene Zellen, sowohl hämatopoetische als auch nicht-hämatopoetische. Die Züchtung dieser Mäuse sowie ihre hohe Sterblichkeit waren jedoch eine große Herausforderung, die die Ergebnisse schwer interpretierbar machte.

Schließlich nutzen wir das REBD-Mausmodell von Prof. Leena Bruckner-Tuderman. Diese Mäuse können ca. zehn Prozent Kollagen 7 herstellen und ha-

#### **Entwicklung von Gentransfer-Vektoren für rezessiv-dystrophe EB (REBD)**

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

Eine Genterapie für EB könnte so funktionieren: Zunächst werden epidermale Stammzellen aus der Haut des Patienten entnommen und mit Hilfe von Vektoren (= Transportvehikel, die genetisches Material in Zielzellen einschleusen) genetisch modifiziert. Danach kann aus den korrigierten Zellen im Labor gesunde Haut kultiviert und dem Patienten transplantiert werden.

Bisher basierte die Genkorrektur auf dem Einsatz

von Retroviren, deren Sicherheit jedoch mittlerweile als bedenklich gilt. Ziel dieses Projekts war es daher, eine sichere, non-virale Methode für die Genkorrektur bei REBD zu entwickeln, 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, versuchten wir, das therapeutische Gen sicher in das

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

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

In den letzten Jahren wurde in unserem Labor die sogenannte SMaRT-Technologie (=Trans-Splicing oder „Genschere“) etabliert. Mit Hilfe von SMaRT kann ein mutierter Genabschnitt in den Hautzellen gezielt durch einen korrekten ausgetauscht werden. Um ein bestimmtes Gen zu reparieren, muss zunächst ein maßgeschneidertes Reparaturmolekül (genannt PTM) entwickelt werden, das den korrekten Genabschnitt in die Zelle einbringt. Sehr wichtig

bei den Reparaturmolekülen ist eine Erkennungsdomäne, die das Zielgen innerhalb einer Zelle ganz spezifisch erkennt und an sich bindet. Bislang wurden Erkennungsdomänen rational ausgewählt und dem Reparaturmolekül hinzugefügt, allerdings ohne sicher zu wissen, ob es nicht bessere gibt. Um jedoch optimale Ergebnisse bei der Genreparatur durch SMaRT zu erhalten, ist es wichtig ein hochfunktionales PTM herzustellen.



## Eckdaten

ben dadurch eine mildere Krankheitsausprägung. Mittlerweile sind wir in der Lage, ausreichend große Kohorten zu züchten und damit sinnvoll weiter zu arbeiten.

Nach Überwindung dieser technischen Hindernisse werden nun die ursprünglich geplanten Experimente im Rahmen einer Förderung durch das NIH (National Institute of Health) weitergeführt. Die Förderzusage des NIH bestätigt die wissenschaftliche Bedeutung und das therapeutische Potenzial dieses Ansatzes. **Stand: Juni 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)

Genom einzubringen.

Ein solcher non-viraler SBTS-Vektor wurde erfolgreich 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. Die Technologie wurde dann in einer echten in-vivo-Zellkultur (Keratinocyten von REBD-Patienten, die gar kein Kollagen 7 produzieren) getestet. Auch hier gelang es, mit Hilfe des Sleeping Beauty Transposition-Systems die Expression von Kollagen 7 wiederherzustellen und zu steigern. **Stand: Jänner 2014**

**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:** abgeschlossen

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

Daher wurde eine Methode entwickelt, die es erlaubt, aus einer Vielzahl von Reparaturmolekülen diejenigen mit den effizientesten Erkennungsdomänen herauszufiltern. Die Screening-Methode basiert auf fluoreszierenden Proteinen, die anzeigen, wenn ein PTM eine hohe Funktionalität aufweist. Mit Hilfe dieses Screenings konnten die optimalen Reparaturmoleküle für vier EB-Hauptgene (Kollagen 7, Kollagen 17, Keratin 5 und Plektin) selektiert werden.

**Stand: März 2013**

**Forscher:** Prof. Johann Bauer

**Standort:** Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg, Abteilung für Dermatologie, Labor für molekulare Therapie (EB-Haus Austria), Salzburg, Österreich

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

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

## Internationale Forschungsprojekte

### 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 Stresseinwirkung bedeutet, Blasen.

Stressprüfungen an Zelllinien und -kulturen zeigten, dass EBS-Zellen mit der krankheitsverursachenden Keratin-Mutation einen ständigen physiologischen Stresszustand aufweisen, unabhängig von mechani-

schem Stress.

Weitere Experimente deuteten darauf hin, dass die Blasenbildung bei EBS-DM-Patienten durch eine Kombination aus der Mutation im Keratin-Gen und einer Aktivierung von Stresssignalen verursacht wird, die normalerweise die Wundheilung steuern. Durch Blockierung der Stresssignale konnten die Hautzellen zum Teil aus ihrem EBS-Zustand „befreit“ wer-

#### **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**

Neugeborenen Kollagen-7-defizienten Mäusen (ohne eigenes Kollegen-7-Protein) wurden Stammzellen aus menschlichem Nabelschnurblut (Unrestricted somatic stem cells = USSC) injiziert. Nach einer einzigen Injektion verlängerte sich die Lebensspanne der Tiere beträchtlich, die Blasenbildung reduzierte sich stark und in der Haut konnte wieder Kollagen 7 nachgewiesen werden. Die Behandlung mit USSC förderte die Wundheilung und erleichterte die Gewebsregeneration.

Mittels Echtzeit-Bildgebung wurden die Aktivitäten der injizierten Zellen im Körper verfolgt. Diese wanderten kurz nach der Injektion in den Blutkreislauf. Nach zwei Tagen konnten sie in den massiv von Blasen betroffenen Pfoten nachgewiesen werden. Nach fünf Tagen hatten sie sich im blutenden Verdauungstrakt angesiedelt. Dagegen wurden keine injizierten Zellen in anderen Organen wie etwa Herz, Milz, Blase oder Bauchspeicheldrüse nachgewiesen. Nach etwa zwei Wochen waren die Zellen

#### **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 – ein

bei REBD häufig vorkommender aggressiver Hautkrebs – ist.

In vorklinischen Studien im 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 gewebsspezifisch. Daher muss die genaue Wirkungsweise bei REBD entschlüsselt werden, be-

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

## Eckdaten

den. Ein Medikament, das die Signalübertragung blockiert, könnte also die Blasenbildung bei EBS verringern oder sogar verhindern.

Ziel ist es nun, entsprechende Wirkstoffkandidaten zu identifizieren, gründlich zu testen sowie die Auswahl im Hinblick auf Wirksamkeit und möglichst geringe Nebenwirkungen zu optimieren. Bislang konnten vier Klassen von vielversprechenden Wirkstoffkandidaten identifiziert werden, die nun in einem Tiermodell weiter getestet werden. **Stand: Jänner 2014**

**Forscher:** Prof. Ellen B. Lane

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

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

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

durch das Immunsystem abgebaut.

Nun untersuchen wir die Mechanismen dieser kurzlebigen positiven Effekte von USSC, insbesondere durch eine Analyse ihrer Rückstände. Außerdem versuchen wir herauszufinden, unter welchen Bedingungen eine nachhaltige Transplantation von USSC möglich wäre. Auch die langfristigen Auswirkungen von hämatopoetischen (= blutbildenden) Zellen (HSC), die auch aus Nabelschnurblut gewonnen werden, sollen untersucht werden. Nicht zuletzt analysieren wir eine mögliche kombinierte Gabe von USSC und HSC. **Stand: Oktober 2013**

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

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

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

1 Jahr Projektverlängerung (Start 2014)

**Projektstatus:** laufend; Projektverlängerung genehmigt

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

vor entsprechende Hemmstoffe (Inhibitoren) getestet werden. Besonders interessant ist Losartan, ein bereits zugelassenes blutdrucksenkendes Mittel, das auch eine antifibrotische Wirkung hat und schon bei anderen Erbkrankheiten erfolgreich angewendet wurde, um fibrotische Veränderungen zu verhindern. Innerhalb des Behandlungszeitraums von zwei Monaten, in dem REBD-Mäuse mit Losartan behandelt wurden, war ein gewisser positiver Effekt festzustellen, z. B. verzögerte sich die Verwachsung der Finger. Nun sollen verschiedene Dosen und Behandlungszeiträume getestet werden. **Stand: 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

### Projektbeschreibung

#### Mesenchymale Stammzelltherapie für REBD

##### Originaltitel: Mesenchymal Stromal Cell Therapy for RDEB

Mesenchymale Stammzellen bzw. Stromazellen (MSC) werden aus Knochenmark, Nabelschnurblut oder Fettgewebe gewonnen, haben stammzellähnliche Eigenschaften und werden bereits erfolgreich für die Behandlung von ähnlichen Erkrankungen wie REBD eingesetzt. Um die Wirkung von intradermal injizierten MSC bei EBD zu untersuchen, wurden zunächst MSC von neun gesunden Spendern isoliert und unter optimalen Laborbedingungen vermehrt.

Eine erste Zellanalyse zeigte zwei sehr positive Ergebnisse: (1) produzierten die MSC ebenso viel Kollagen 7 wie normale Hautzellen und (2) wiesen die individuellen Spenderzellen nur sehr geringe Unterschiede auf. Im nächsten Schritt wurden die MSC Mäusen verabreicht, die nur geringe Mengen Kollagen 7 produzieren. Die Ergebnisse waren ebenfalls sehr vielversprechend: (1) Die Menge an Kollagen 7 in der dermal-epidermalen Übergangszone stieg si-

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

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

Dieses Projekt dient der Vorbereitung einer klinischen Studie für eine REBD-Gen-Zelltherapie, bei der ein neuartiger viraler Vektor mit Lentiviren zur Anwendung kommen soll. Mit Hilfe des Lentivirus, das als eine Art Transportvehikel fungiert, wird eine korrekte Kopie des Kollagen-7-Gens in REBD-Hautzellen (Keratinocyten oder Fibroblasten) eingebracht. Dadurch produzieren die Zellen wieder selbst Kollagen. Die Lentiviren deaktivieren sich da-

nach selbst und sind daher sehr sicher. In einer klinischen Studie soll dieser Ansatz getestet werden – 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.

#### Proteintherapie für Epidermolysis bullosa

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

Eine Kollagen-7-Proteinersatztherapie ist ein sehr 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 die Haut normalerweise herstellt. Ziel ist es, die Produktion, Reinheit, Stabilität und Verabreichungssysteme von Kollagen-7-Protein für die Verwendung in zukünftigen klinischen Studien

mit REBD-Betroffenen zu optimieren.

- Produktion: Bei der Produktion von Kollagen-7-Protein konnten wir den Ertrag entscheidend erhöhen, was für die industrielle Herstellung sehr wichtig ist.
- Reinheit: Derzeit werden zwei Methoden getestet, um Kollagen 7 mit größtmöglicher Reinheit zu produzieren.
- Stabilität: Kollagen 7 ist ein großes, langkettiges Protein, das relativ instabil ist. Hohe Produktionsraten führen dazu, dass Moleküle noch we-

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

## Eckdaten

gnifikant, (2) die Kollagen-7-Menge an den Wundrändern von abheilenden Wunden war erhöht, (3) das nachgewiesene Kollagen stammte von den injizierten MSC, nicht von anderen Hautzellen und (4) es zeigten sich keinerlei Nebenwirkungen.

Insgesamt erweisen sich lokal injizierte MSC als sichere und effiziente Methode, die Kollagen-7-Menge in der Haut zu erhöhen, was eine intaktere Haut und verbesserte Wundheilung erwarten lässt. Nun wird untersucht, ob man genügend große Mengen an MSC in die Haut einbringen kann, um möglichst große Hautareale behandeln zu können. **Stand: Februar 2014**

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

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

**Laufzeit:** 2 Jahre (Jän 2013 – Dez 2014)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

Wir konnten erfolgreich Fibroblasten (= spezielle Hautzellen) von EB-Betroffenen genetisch modifizieren. Das erfolgte mit einem deaktivierten Virus, der so verändert wurde, dass er die EB-Fibroblasten dazu anregt, normal Protein zu produzieren. Wir konnten Bestände dieses Virus unter GMP-Labor-Bedingungen\* herstellen. Nun startet eine klinische Studie, bei der die Fibroblasten EB-Patienten unter die Haut injiziert werden, um dann wieder Kollagen 7 zu produzieren. **Stand: Jänner 2014**

**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

niger stabil sind und leichter zerfallen. Unsere Daten deuten darauf hin, dass das durch eine höhere Menge des Enzyms Prolyl-4-Hydroxylase ausgeglichen werden kann. Wir entwickeln eine Versuchsanordnung um diesen Zusammenhang besser zu verstehen.

- Verabreichung: Zwei Ansätze werden verfolgt: (1) Die Herstellung von löslichem Kollagen 7, das durch sogenannte Mikronadeln zielgenau verabreicht wird, und (2) die Untersuchung der Rolle des Enzyms C-Proteinase, von dem man annimmt, dass es die Gabe von Kollagen 7 behindern könnte. **Stand: Februar 2014**

**Forscher:** Prof. Peter Marinkovich

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

**Laufzeit:** 3 Jahre (Dez 2012 – Nov 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

### Projektbeschreibung

#### **Stammzelltherapien für Epidermolysis bullosa**

##### **Originaltitel: Stem Cell-based Therapies for Epidermolysis bullosa**

Mit dem Ziel einer systemischen Behandlung von EB führte Dr. Jakub Tolar, ein Partner in diesem Projekt, Knochenmarkstransplantationen bei REBD-Patienten durch. Trotz vielversprechender Ergebnisse gibt es große Sicherheitsbedenken bei allogenen (= von Fremdspendern) Transplantationen, etwa die Auswirkungen der Chemotherapie, die davor erforderlich ist. Auch die Infektionsanfälligkeit wegen der notwendigen Unterdrückung des Immunsystems – damit das Transplantat nicht abgestoßen wird – stellt

ein Risiko dar.

Um die Komplikationen von Fremdspender-Transplantaten zu vermeiden, sollen sogenannte induzierte pluripotente Stammzellen (iPSC\*) zum Einsatz kommen. Einige EBJ-Betroffene weisen kleine gesunde Hautstellen auf, an denen das ursprünglich mutierte Gen ein zweites Mal mutiert ist und sich selbst korrigiert hat (= revertante Mosaizismen). Aus diesen Stellen können gesunde, körpereigene Hautzellen entnommen und in iPSC rückprogrammiert werden. Aus

#### **Eingriff in die Signalwege als Therapie für EBS Dowling-Meara**

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

Die Haut von EBS-Betroffenen reagiert auf minimale mechanische Belastung (Stress) wie Kratzen oder Reibung mit Blasenbildung. EBS-Hautzellen zeigen aber auch ohne mechanische Einwirkung einen erhöhten Stresszustand. Eine Blockierung der Stresssignalwege zwischen den Zellen könnte also den Hautzustand verbessern, ohne dass das mutierte Keratin-Gen entfernt oder korrigiert werden müsste. Verschiedene Wirkstoffe, die für ihre hemmende Wirkung auf Stresssignale bekannt sind, sollen getestet werden, um Wirkstoffkandidaten für eine äu-

ßerliche 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. 96-97) eng verknüpft. Folgende Schritte sind geplant:

- 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 Wirkstoffkomple-

#### **Antigenspezifische Immunreaktionen auf de-novo-Proteinexpression bei einer EB-Therapie**

##### **Originaltitel: Antigen-specific immune reactions to de novo protein expression upon EB therapy**

In diesem Projekt werden die immunologischen Konsequenzen einer EB-Therapie untersucht. Die Entwicklung von Therapien erlebt rapide Fortschritte, verschiedene Ansätze sind bereits auf einem vielversprechenden Weg in Richtung Klinik. EB wird durch genetische Fehler verursacht, die zu einem Mangel oder der gänzlichen Abwesenheit von be-

stimmten Hautproteinen führen. Alle therapeutischen Ansätze versuchen das fehlende Protein auf die eine oder andere Weise zuzuführen.

Aus Tiermodellen und Therapien bei anderen Erkrankungen wissen wir jedoch, dass ein neu zugeführtes Protein, das dem Körper nicht bekannt ist, das Immunsystem aktiviert. Dieses verursacht eine

\* iPSC = induzierte pluripotente Stammzellen: Zellen, die bereits eine Funktion im Körper übernommen haben – z. B. Hautzellen – werden zu Stammzellen rückprogrammiert, die sich dann in jeden Zelltyp verwandeln können (= pluripotent).

## Eckdaten

diesen patienteneigenen, selbstkorrigierten Stammzellen sollen Keratinozyten und mesenchymale Stammzellen (MSC) ausdifferenziert werden. Die Keratinozyten könnten in Form eines Gewebetransplantats äußere Wunden heilen, die MSC könnten injiziert werden und systemisch die Schleimhäute heilen.

Für die Rückprogrammierung zu iPSC entwickelten wir eine sichere Methode auf der Basis von mRNAs (messenger RNA = Boten-RNA). Außerdem wurde die Ausdifferenzierung der iPSC in Keratinozyten (= bestimmte Hautzellen) optimiert. Nun werden wir die Immunantwort des Körpers auf die iPSC in einem Mausmodell untersuchen. **Stand: Jänner 2014**

**Forscher:** Prof. Dennis Roop

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

**Laufzeit:** Projekt 1: 2 Jahre (Jul 2010 – Jun 2012); Projekt 2: 3 Jahre (Sep 2012 – Dez 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

zen, die das Stressverhalten in EBS-Hautzellen zumindest teilweise normalisieren sowie nähere Untersuchung dieser Wirkstoffkandidaten für eine Medikamentenentwicklung.

- Schwerpunkt auf Wirkstoffe, die bereits eine Marktzulassung haben, da die Zulassung für eine weitere Anwendung wesentlich schneller bewilligt wird.
- Machbarkeitsbeweis (Proof-of-concept) in einem Mausmodell.
- Voruntersuchungen zur Verabreichung des Wirkstoffs über die Haut.

**Stand: November 2012 (Projektantrag)**

**Forscher:** Prof. Ellen B. Lane

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

**Laufzeit:** 2 Jahre (April 2013 – März 2015)

**Projektstatus:** laufend

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

entzündliche Immunreaktion, die eine erfolgreiche Behandlung schmälern oder verhindern kann. Im Rahmen dieses Projekts soll ein neues Mausmodell entwickelt werden, das es erlaubt die Reaktion der Immunzellen von EB-Patienten auf eine Therapie zu untersuchen. Das langfristige Ziel ist es, die Immunantwort entsprechend zu beeinflussen bzw. zu unterdrücken, um sichere und wirksame EB-Therapien zu ermöglichen.

**Stand: März 2013 (Projektantrag)**

**Forscher:** Dr. Iris Gratz, Dr. Eva Muraue

**Standort:** Universität Salzburg, Abteilung für molekulare Biologie, Salzburg, Österreich

**Laufzeit:** 2 Jahre (Start 2014)

**Projektstatus:** positiv evaluiert

**Fördergeber:** DEBRA Austria – DEBRA International

# Ausgewählte Presseartikel

## Österreich



JOE MAGAZIN, JUNI 2013

Wir danken den Verlagen herzlich für die Abdruckgenehmigungen und unentgeltliche Nutzungserlaubnis der Presseclippings. Weitere Medienbeiträge finden Sie unter: [www.debra-austria.org/aktuelles/presse/pressespiegel](http://www.debra-austria.org/aktuelles/presse/pressespiegel)







DA - DIE APOTHEKE, APRIL 2013 (NR. 4)

FORTSETZUNG JOE MAGAZIN, JUNI 2013



**Schmerzmittelkind** - ein schmerzhaftes Wort für eine Krankheit, von der grauenhafte Fälle aus Österreich berichtet werden, mit dem unersättlichen Gerald, Aeltern...

**„Mama, warum bin ich anders?“**

**Begegnung mit Gerald**

KRONEN ZEITUNG STEIERMARK, 08.12.2013

**Wilde Tiere im Wald**

Die Wildtiere im Wald sind in der Regel nicht gefährlich für den Menschen. Sie sind jedoch ein wichtiger Bestandteil der Ökologie und können Schäden an der Infrastruktur verursachen. Die Jagd ist ein wichtiger Bestandteil der Wildtierwirtschaft und kann dazu beitragen, die Wildtierbestände zu erhalten.

ÄRZTE EXKLUSIV, NOVEMBER 2013 (NR. 11/12)

**„Schmerzfrei?“ Bank an das EB-Haus Austria gestiftet.**

Das EB-Haus Austria ist ein wichtiges Zentrum für die Betreuung von Kindern mit Erbkrankungen. Die Bank an das EB-Haus Austria ist eine wichtige Unterstützung für die Eltern und Kinder.

**D**ie Bank an das EB-Haus Austria ist eine wichtige Unterstützung für die Eltern und Kinder. Sie ermöglicht es den Eltern, ihre Kinder besser zu versorgen und ihnen ein besseres Leben zu ermöglichen.

ECHO, JULI 2013

### Die kleine Prinzessin

Die kleine Prinzessin... (Text continues with details about the child's condition and treatment)

... (Text continues with details about the child's condition and treatment)



... (Caption text for the book cover)

## Das Leben eines Schmetterlingskindes

Das Leben eines Schmetterlingskindes... (Text continues with details about the child's condition and treatment)



TIROLER TAGESZEITUNG, 12.01.2013

### PARADISE

## Die Haut, so empfindlich wie die Flügel eines Schmetterlings

Ergotherapie bei Kindern mit Epidermolysis bullosa

„Epidermolysis bullosa“... (Text continues with details about the condition and treatment)



... (Text continues with details about the condition and treatment)

... (Text continues with details about the condition and treatment)

### Lebensqualität

Wie wichtig ist die Lebensqualität bei Epidermolysis bullosa?

... (Text continues with details about the condition and treatment)

... (Text continues with details about the condition and treatment)

### Qualitative und quantitative Erhebungen

... (Text continues with details about the condition and treatment)

... (Text continues with details about the condition and treatment)

### „Schmetterlingskinder“

... (Text continues with details about the condition and treatment)

... (Text continues with details about the condition and treatment)

WIENER ZEITUNG, 27.07.2013

ERGOTHERAPIE UND REHABILITATION, AUGUST 2013  
DER VOLLSTÄNDIGE FACHARTIKEL KANN BEIM VERLAG SCHULZ-KIRCHNER (WWW.SCHULZ-KIRCHNER.DE) BESTELLT WERDEN.

# Schmetterlingskinder: neue Therapien

Die Schmetterlingskinder sind Kinder mit einer seltenen Erbkrankung, die als Morbus Hurler bekannt ist. Die Krankheit führt zu einer schweren Form der Mukopolysaccharidose (MPS), die zu einer fortschreitenden Organ- und Knochenveränderung führt. Die betroffenen Kinder leiden unter einer Vielzahl von Symptomen, darunter Skelettschwäche, Herz-Kreislauferkrankungen und eine verkürzte Lebenserwartung. In der Vergangenheit waren die Behandlungsoptionen für diese Kinder begrenzt, doch in den letzten Jahren haben sich neue Therapien entwickelt, die die Lebensqualität der Betroffenen verbessern können.



Die neue Therapie besteht aus einer Enzymersatztherapie, die die fehlende Enzymfunktion wiederherstellt. Durch diese Behandlung können die Symptome der Krankheit abgemildert werden, was zu einer Verbesserung der Lebensqualität und einer Verlängerung der Lebenserwartung führt. Die Therapie wird jedoch nur in spezialisierten Zentren durchgeführt und ist mit erheblichen Kosten verbunden. Die Forschung in diesem Bereich ist weiterhin im Gange, um die Wirksamkeit der Therapie zu bestätigen und sie für eine breitere Patientengruppe zugänglich zu machen.

Die Schmetterlingskinder sind ein Beispiel für die Bedeutung der genetischen Forschung in der Medizin. Durch die Identifizierung der genetischen Ursache der Krankheit können gezielte Therapien entwickelt werden, die die betroffenen Kinder vor den schweren Folgen der Krankheit bewahren. Die Zusammenarbeit zwischen Wissenschaftlern, Klinikern und Patientenorganisationen ist entscheidend für den Fortschritt in der Behandlung dieser seltene Krankheit.

SALZBURGER NACHRICHTEN, 08.06.2013

## Österreichische Lotterien unterstützen die „Schmetterlingskinder“

Symptomatische Forschung von IMISA und ÖGZARA

Die Österreichische Lotterien (ÖL) unterstützen die Forschung für die Schmetterlingskinder. Die ÖL spendet Geld für die symptomatische Forschung von IMISA und ÖGZARA. Diese Forschung zielt darauf ab, die Lebensqualität der betroffenen Kinder zu verbessern und die Krankheitsprogression zu verlangsamen. Die ÖL ist stolz darauf, einen Beitrag zur Bekämpfung dieser seltenen Krankheit leisten zu können. Die betroffenen Familien werden durch diese Unterstützung ermutigt, an der Forschung teilzunehmen und die neuesten Erkenntnisse in Anspruch zu nehmen.



Die ÖL unterstützt die Forschung für die Schmetterlingskinder. Die ÖL spendet Geld für die symptomatische Forschung von IMISA und ÖGZARA.

PARACELUSUS TODAY, DEZEMBER 2013 (NR. 3)

### Erweißstoff für Gen wieder hergestellt

Die Wissenschaftler haben einen Erweißstoff hergestellt, der die Funktion eines Gens wiederherstellt. Dieser Erweißstoff wird in der Behandlung von genetischen Krankheiten eingesetzt. Durch die Wiederherstellung der Genfunktion können die Symptome der Krankheit abgemildert werden, was zu einer Verbesserung der Lebensqualität führt. Die Entwicklung dieses Erweißstoffs ist ein wichtiger Schritt in der Behandlung von genetischen Krankheiten und eröffnet neue Möglichkeiten für die Entwicklung von Therapien für andere seltene Krankheiten.

SALZBURGER NACHRICHTEN, 27.07.2013

### Therapie für Schmetterlingskinder

Die neue Therapie für Schmetterlingskinder ist ein wichtiger Schritt in der Behandlung dieser seltenen Krankheit. Die Therapie besteht aus einer Enzymersatztherapie, die die fehlende Enzymfunktion wiederherstellt. Durch diese Behandlung können die Symptome der Krankheit abgemildert werden, was zu einer Verbesserung der Lebensqualität und einer Verlängerung der Lebenserwartung führt. Die Therapie wird jedoch nur in spezialisierten Zentren durchgeführt und ist mit erheblichen Kosten verbunden. Die Forschung in diesem Bereich ist weiterhin im Gange, um die Wirksamkeit der Therapie zu bestätigen und sie für eine breitere Patientengruppe zugänglich zu machen.



Die Schmetterlingskinder sind ein Beispiel für die Bedeutung der genetischen Forschung in der Medizin. Durch die Identifizierung der genetischen Ursache der Krankheit können gezielte Therapien entwickelt werden, die die betroffenen Kinder vor den schweren Folgen der Krankheit bewahren. Die Zusammenarbeit zwischen Wissenschaftlern, Klinikern und Patientenorganisationen ist entscheidend für den Fortschritt in der Behandlung dieser seltene Krankheit.

DER STANDARD, 09.07.2013

KURIER, 22.11.2013

## Die Austria und ein Ausflug für den guten Zweck

**Wien** Die Austria hat am Samstag in Innsbruck, nach einem gutem Spiel gegen den FC Tirol, ein Benefizspiel für die Kinder der Österreichischen Behindertensportföderation (ÖBSF) in Salzburg ausgetragen. Die Austria hat für die Aktion ein Spielprogramm zusammengestellt, das die Spieler der Austria zu einem Ausflug für den guten Zweck in Innsbruck einlädt.

Die Österreichische Behindertensportföderation (ÖBSF) hat am Samstag ein Benefizspiel in Innsbruck ausgetragen. Die Austria hat für die Aktion ein Spielprogramm zusammengestellt, das die Spieler der Austria zu einem Ausflug für den guten Zweck in Innsbruck einlädt.

Neuzeitjournal

# „Schönste Arbeit der Welt“

Wieder mal ein Artikel über die „Schönste Arbeit der Welt“... Die schönste Arbeit der Welt ist die Arbeit der Eltern. Die Eltern sind die besten Lehrer ihrer Kinder. Sie sind die besten Freunde ihrer Kinder. Sie sind die besten Helfer ihrer Kinder. Sie sind die besten Beschützer ihrer Kinder. Sie sind die besten Vorbilder ihrer Kinder. Sie sind die besten Freunde ihrer Kinder. Sie sind die besten Helfer ihrer Kinder. Sie sind die besten Beschützer ihrer Kinder. Sie sind die besten Vorbilder ihrer Kinder.



Die schönste Arbeit der Welt ist die Arbeit der Eltern. Die Eltern sind die besten Lehrer ihrer Kinder. Sie sind die besten Freunde ihrer Kinder. Sie sind die besten Helfer ihrer Kinder. Sie sind die besten Beschützer ihrer Kinder. Sie sind die besten Vorbilder ihrer Kinder. Sie sind die besten Freunde ihrer Kinder. Sie sind die besten Helfer ihrer Kinder. Sie sind die besten Beschützer ihrer Kinder. Sie sind die besten Vorbilder ihrer Kinder.

Die schönste Arbeit der Welt ist die Arbeit der Eltern. Die Eltern sind die besten Lehrer ihrer Kinder. Sie sind die besten Freunde ihrer Kinder. Sie sind die besten Helfer ihrer Kinder. Sie sind die besten Beschützer ihrer Kinder. Sie sind die besten Vorbilder ihrer Kinder. Sie sind die besten Freunde ihrer Kinder. Sie sind die besten Helfer ihrer Kinder. Sie sind die besten Beschützer ihrer Kinder. Sie sind die besten Vorbilder ihrer Kinder.



## Fußball kann heilen

**ENGAGIERTE AUSTRIA** Die Fußball-Engagierten der Austria haben am Samstag ein Benefizspiel in Innsbruck ausgetragen. Die Austria hat für die Aktion ein Spielprogramm zusammengestellt, das die Spieler der Austria zu einem Ausflug für den guten Zweck in Innsbruck einlädt.



SPORTMAGAZIN, JULI 2013 (NR. 7/8)

OUT-OF-HOME, SEPTEMBER 2013 (NR. 4)

© MAGAZIN OUT-OF-HOME 2013

# Hoffnung für Schmetterlingskinder



Die Schmetterlingskinder sind eine Gruppe von Kindern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten. Sie sind die Kinder von Eltern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten. Sie sind die Kinder von Eltern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten.

Die Schmetterlingskinder sind eine Gruppe von Kindern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten. Sie sind die Kinder von Eltern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten.

GESUNDES ÖSTERREICH, APRIL 2013 (NR. 1)

## WIRTSCHAFT

**S**chmetterlingskinder sind eine Gruppe von Kindern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten. Sie sind die Kinder von Eltern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten.

**Die Schmetterlingskinder**  
 Die Schmetterlingskinder sind eine Gruppe von Kindern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten. Sie sind die Kinder von Eltern, die an der Universität Wien an der Abteilung für Kinderpsychiatrie und Psychotherapie arbeiten.

# Gemeinsam erreichen wir mehr

Es gilt: „Jeder für alle und alle für jeden.“ Die Dienstleistung „Pro-Rede Austria“ soll die Inklusion aller BürgerInnen erreichen.



Die Dienstleistung „Pro-Rede Austria“ soll die Inklusion aller BürgerInnen erreichen. Es gilt: „Jeder für alle und alle für jeden.“ Die Dienstleistung „Pro-Rede Austria“ soll die Inklusion aller BürgerInnen erreichen.

# Südtirol

DIE NEUE  
SÜDTIROLER  
TAGESZEITUNG, 22.10.2013



# Lady Butterfly

Die 27-jährige Südtirolerin Arabella Kerschbaum ist die Gewinnerin der 1. Preis der Südtiroler Kunstpreis 2013



## Kopf der Woche



Arabella Kerschbaum, 27 Jahre alt, ist die Gewinnerin des Südtiroler Kunstpreises 2013. Sie hat sich mit ihrem Werk 'Lady Butterfly' den ersten Preis verdient. Die Jury hat sich für ihre einzigartige Mischung aus Tradition und Moderne entschieden. Kerschbaum ist eine in Südtirol geborene Künstlerin, die in der Kunstszene immer mehr Anerkennung findet. Ihr Werk zeigt eine tiefere Auseinandersetzung mit der regionalen Identität und der Rolle der Frau in der Gesellschaft.

Das Werk 'Lady Butterfly' ist eine großformatige Zeichnung, die die Schönheit und die Komplexität der Natur einfängt. Arabella Kerschbaum hat mit diesem Werk nicht nur den Kunstpreis gewonnen, sondern auch die Aufmerksamkeit der internationalen Kunstwelt auf sich gezogen. Sie wird in den kommenden Monaten an verschiedenen Orten ausgestellt, um ihre Kunst zu präsentieren. Kerschbaum ist eine talentierte Künstlerin, die ihre Leidenschaft für die Kunst in jedem ihrer Werke zeigt.

DIE NEUE SÜDTIROLER  
TAGESZEITUNG, 15.12.2013

# Benefizabend für Schmetterlingkinder

Der Abend fand am 19. Juni im großen Saal der Südtiroler Tageszeitung statt. Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt. Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt. Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt.



Die Schmetterlingkinder sind ein Projekt der Südtiroler Tageszeitung. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren.

Die Schmetterlingkinder sind ein Projekt der Südtiroler Tageszeitung. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren.

DIE NEUE  
SÜDTIROLER  
TAGESZEITUNG,  
06.12.2013

DIE CHANCE (ZEITSCHRIFT FÜR MITGLIEDER  
DER SÜDTIROLER KREBSHILFE), JULI 2013 (NR. 2)

## ARTIKEL

### Laufen mit Gottes



Das Rennen wurde am 19. Juni im großen Saal der Südtiroler Tageszeitung statt. Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt. Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt.

**M**it dem Namen Gottes... Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt. Die Veranstaltung wurde von der Südtiroler Tageszeitung unterstützt. Die Gäste wurden von der Südtiroler Tageszeitung begrüßt.

## DIE KOMMENTAR

### Liebe Leserrinnen, liebe Leser,



**D**ie Schmetterlingkinder sind ein Projekt der Südtiroler Tageszeitung. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren. Die Kinder sind im Alter von 6 bis 14 Jahren.





# 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



## Impressum

**Herausgeber:** DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien  
+43 1 876 40 30, www.schmetterlingskinder.at

**Für den Inhalt verantwortlich:** DEBRA Austria, DEBRA Südtirol – Alto Adige

**Redaktion:** Mag. Barbara Dissauer (Chefredaktion), Anna Faccin, Isolde Faccin, Dagmar Libiseller, Dr. Elisabeth Mayr, Mag. (FH) Elisabeth Mühringer, Dr. Gabriela Pohla-Gubo, Dipl.-BW (FH) Julia Rebhan, Dr. Rainer Riedl, Mag. Brigitte Sailer, BA

**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 sehr herzlich für das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!


## 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 wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und


schmerzverzehrt darzustellen, sondern zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Schicksal machen können.

Um Ihnen die Sicherheit zu geben, dass Ihre finanziellen Zuwendungen nach diesen Grundsätzen verwendet werden, unterzieht sich DEBRA Austria jedes Jahr freiwillig der strengen Kontrolle durch die unabhängige Kammer der Wirtschaftstreuhänder und trägt seit dem Jahr 2004 das Österreichische Spendengütesiegel\*. 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 unsere Vereine DEBRA Austria Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa (SO 1255) bzw. DEBRA Austria, Verein zur Förderung der EB-Forschung (FW 1944) sind gemäß § 4a Z. 3 und 4 EStG steuerlich absetzbar. Das gilt ab 1.1.2014 auch für den Rechtsnachfolger DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa. Der Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige ist im italienischen Landesverzeichnis der ehrenamtlich tätigen Organisationen eingetragen (276/1.1). Auch Spenden an DEBRA Südtirol können von der Steuer abgesetzt werden. 

## Spendenkonten und Spendengütesiegel



**DEBRA Austria,  
Interessengemeinschaft  
Epidermolysis bullosa**

Spenden: PSK 90.000.096  
IBAN: AT89 6000 0000 9000 0096



**DEBRA Austria,  
Verein zur Förderung der  
Epidermolysis bullosa-Forschung**

Spenden: PSK 90.033.300  
IBAN: AT55 6000 0000 9003 3300

Per 1.1.2014 werden die beiden Vereine unter dem Namen **DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa** zusammengeführt.



**DEBRA Südtirol – Alto Adige**

Spenden: Südtiroler Volksbank, Filiale Toblach  
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341

Nähere Informationen zu Spendengütesiegel und Sicher Spenden-Siegel siehe [www.osgs.at](http://www.osgs.at) bzw. [www.spenden.bz.it](http://www.spenden.bz.it).



# Jetzt neu: Steuer-Infos auf einen Klick!

Ein Service des Finanzministeriums



### Steuer-Euro-Umfrage

Wohin sollen Ihre Steuern fließen?



### BMF-App

Alle Infos rund ums Thema Steuern



### Brutto-Netto-Rechner

Auf den Cent genau berechnen, was netto bleibt.

Auf [bmf.gv.at/services](http://bmf.gv.at/services) und [finanzonline.at](http://finanzonline.at) steht ein Rundum-Service für Ihre Steuern bereit. Wertvolle Tipps und weitere Infos finden Sie hier: [facebook.com/finanzministerium](https://facebook.com/finanzministerium)



**BMF**

**BUNDESMINISTERIUM  
FÜR FINANZEN**

