

DEBRA Südtirol - Alto Adige - Das Jahr 2017

Weil sich das Leben für ein „Schmetterlingskind“ so anfühlt.





© E. EGGER

Herzlichen Dank!

DEBRA Südtirol – Alto Adige bedankt 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.

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

DEBRA Südtirol - Alto Adige - Das Jahr 2017

Weil sich das Leben für ein „Schmetterlingskind“ so anfühlt.

DEBRA Südtirol - Alto Adige

Liebe Mitglieder von DEBRA Südtirol-Alto Adige, treue Freunde der „Schmetterlingskinder“, hier einige Gedanken über das vergangene Vereinsjahr 2017.

Als gemeinnütziger Verein ist es uns immer ein großes Anliegen den EB-Betroffenen und deren Angehörigen unterstützend zur Seite zu stehen. Das können Informationen über Verbandsmaterial sein, Tipps zur Pflege, Kontaktadressen zu Krankenhäusern und Ärzten, die sich mit EB auskennen, Ratschläge für Behördengänge, Invaliditätsanerkennung, Therapiepläne. Was kann man tun, wenn Heilbehelfe und Verbände von der Krankenkasse nicht übernommen werden? Bei den vielen persönlichen Gesprächen oder am Telefon mit den Familien, wird schnell klar, dass der medizinische Teil nur ein Bereich im Leben vom Menschen mit EB ist, der mit Herausforderungen und Komplikationen verbunden ist. EB betrifft die ganze Familie und das ganze Leben: die aufwändige Pflege, die vielen Arztvisiten, die dauernden Schmerzen, die elterlichen Sorgen, die soziale

Integration, die Schule, das Heranwachsen, die Arbeitsintegration... jeder Lebensabschnitt im Leben von Menschen mit EB erfordert Kreativität und individuelle Strategien für die EB Patienten und der Angehörigen. Eltern fragen mich: wie wird es in der Schule sein? Wie werden die anderen auf mein Kind reagieren? Wie kann ich mein Kind unterstützen? Ich erkenne mich in diesen Fragen immer noch – auch wenn meine Tochter schon eine junge Frau ist. Denn die Sorgen der Eltern sind heute, wie damals, dieselben geblieben und kreisen um den Gedanken: Wie kann ich die Lebensqualität meines Kindes unterstützen und verbessern? Gerade deshalb ist der Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Unterstützung zwischen den Familien so wichtig.

Das EB-CLINET Treffen im Herbst 2017 in Salzburg wo sich die Internationalen Forscher und Kliniker bei einem mehrtägigen

Kongress, über die aktuelle Situation der verschiedenen Projekte informieren und austauschen konnten, hat Prof. Michele De Luca über die Stammzell-Gentherapie berichtet. In der einzigartigen Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Regenerative Medizin von Modena, dem Team vom EB-Haus Salzburg und den Fachärzten der Bochumer Kinderklinik, kon-

nte bei einem jungen „Schmetterlingskind“ die lebensrettende Hauttransplantation erfolgreich durchgeführt werden. Diese Sensation schenkt uns allen viel Hoffnung und bestätigt wie wichtig die Zusammenarbeit zwischen den Forschern, Ärzten und dem DEBRA-Vereinen ist. Erfahren sie mehr auf Seite 31 bis 33.


Ich hoffe, dass auch in Zukunft diese wertvolle Zusammenarbeit, zwischen Modena und dem EB-Haus ausgebaut werden kann. Dabei werden DEBRA Südtirol-Alto Adige und DEBRA Austria auch weiterhin ein starkes Team bilden.

Um diese Unterstützungen geben zu können, sind wir als ehrenamtlicher Verein, auf Freunde, stille Helfer und das Engagement vieler Menschen angewiesen. Ein Dankschön an unsere liebe Botschafterin Arabella Gelmmini Kreutzhof die uns immer zur Seite steht, wenn wir Hilfe brauchen. Danke den vielen Privatpersonen, große und kleine Unternehmen, Vereine und Verbände, Sportler, Musiker und Künstler, Schulen, Studenten und Elterngruppen die den „Schmetterlingskindern“ eine Stimme geben. Durch eure wertvolle Hilfe können wir helfen.

Wir bedanken uns auch bei der Dermatologie des Krankenhauses Bozen, beim Primar Dr. Klaus Eisendle und bei Dr. Nadia Bonometti für die liebevolle Fürsorge unserer „Schmetterlingskinder“ bei den Kontrollvisiten und für die Betreuung bei den Therapieplänen.

Auch Dr. Ezio Sindici in der Dental School von Turin mit seinem Team arbeitet er tagtäglich für eine bessere Zahnbehandlung bei EB, weniger Schmerzen bei den verschiedenen Anwendungen für einen bessere Zahnsanierung. Seine einfühlsame Art die EB-Patienten zu betreuen hat uns schon vor Jahren sehr beeindruckt und ist für uns ein Grund seine Arbeiten zu unterstützen.

DEBRA Südtirol-Alto Adige und DEBRA Austria bedanken sich bei den vielen Menschen die uns über viele Jahre zur Seite stehen. Die bestmögliche Lebensqualität für „Schmetterlingskinder“ stets im Blick, machen wir weiter mit unserer Mission – Wir hoffen auch in Zukunft auf eure Hilfe - zusammen können wir viel bewegen...

Mit großer Dankbarkeit  Isolde Mayr Faccin, Präsidentin DEBRA Südtirol-Alto Adige, Mutter eines „Schmetterlingskindes“

DEBRA Austria


Epidermolysis bullosa ist eine seltene, folgenschwere und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung. Für Betroffene und Angehörige ist sie eine enorme Herausforderung – in vielerlei Hinsicht und jeden Tag. Genau deswegen haben sich weltweit – natürlich auch in Österreich und Südtirol – Betroffene zusammengefunden, um Erfahrungen auszutauschen, sich gegenseitig zu unterstützen und um vor allem auch etwas zu tun: Dank vieler großzügiger Menschen ist es den beiden eng verbundenen Patientenorganisationen DEBRA Austria und DEBRA Südtirol - Alto Adige gelungen, in beiden Ländern eine hervorragende medizinische Versorgung zu etablieren und die Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung weiterzubringen. In diesem Sinne blicke ich mit Freude und Dankbarkeit auf ein gutes Jahr 2017 zurück.

Im abgelaufenen Jahr wurde die weltweit erste und bislang einzige Spezialklinik für die „Schmetterlingskinder“, das EB-Haus Austria, zu einem so genannten Expertisenzentrum für seltene Erkrankungen designiert. Warum ist das wichtig? Erstens wurde dieser Einrichtung damit ein hervorragendes Zeugnis hinsichtlich der Qualität der medizinischen Versorgung ausgestellt. Das EB-Haus gilt nun – in Österreich und darüber hinaus – als Modellzentrum für den Umgang mit einer seltenen Erkrankung. Zweitens war die Designation die Eintrittskarte in das so genannte European Reference Network Skin. Dieses Referenznetzwerk ist eines von insgesamt 24 Zusammenschlüssen von Expertisenzentren in Europa, die letztes Jahr ins Leben gerufen wurden, um die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Neben der Bündelung von Kompetenzen und die Förderung der Zusammenarbeit soll mit diesen Referenznetzwerken vor allem ein Ziel erreicht werden: Die Expertise soll reisen, nicht der Patient.

Ein zweiter schöner Höhepunkt im letzten Jahr war der Doppelkongress im September in Salzburg. Nacheinander fanden hier zuerst der Forschungskongress EB2017 und unmittelbar anschließend das Gipfeltreffen der Kliniker EB-CLINET 2017 statt. In drei Tagen konnte man sich einen guten Überblick über den Stand der Forschung, die in Entwicklung befindlichen Therapien und die laufenden klinischen Studien machen. Der Doppelkongress brachte nicht nur das Who-is-Who der EB-Experten aus aller Welt zusammen, sondern war auch perfekt organisiert. Zum ersten Mal nahm eine größere Zahl von Vertretern aus den Bereichen Biotech und Pharma teil, was insofern wichtig ist, weil die Zusammenarbeit mit der Industrie Voraussetzung für Therapien und Medikamente ist. Auch wenn noch viel Arbeit auf Forschung und Industrie wartet, konnte man die Aufbruchsstimmung regelrecht spüren: Viele Fragen und Themen, die bei den letzten derartigen Konferenzen noch angedeutet wurden, sind bereits in Arbeit oder zeigen bereits erste, konkrete Erfolge.

Ein herausragendes und beim Kongress besonders akklamiertes Projekt war die Stammzell-/Gentherapie, die Prof. Michele De Luca präsentierte. Die Behandlung des 11jährigen Buben aus Deutschland, die in einer beispielgebenden Kooperation zwischen Modena, Salzburg und Bochum erfolgte, ließ kaum ein Auge trocken. Neben der Freude über die Rettung eines „Schmetterlingskindes“ konnte hier auch der eindrucksvolle Beweis für die Wirksamkeit der „De Luca-Therapie“ erbracht werden. Dieses Projekt ist ein schönes Beispiel und unterstreicht die vertrauensvolle, nachhaltige und erfolgreiche Zusammenarbeit von DEBRA Austria und DEBRA Südtirol - Alto Adige. Ich bin sehr zuversichtlich, dass uns diese Art von Teamwork noch viele Erfolge bringen wird.

Herzlichen Dank an die vielen großzügigen Spender und Freunde der „Schmetterlingskinder“ in Südtirol. Sie sind es, die medizinische Versorgung, Forschung, Vernetzung und unmittelbare Hilfe für Betroffene erst ermöglichen. Bitte begleiten Sie uns auch weiterhin auf dem gemeinsamen Weg zu Linderung und Heilung.

Herzlich,  Dr. Rainer Riedl, Obmann DEBRA Austria und Vater einer EB-Betroffenen



© N. BARCAD
Dr. Rainer Riedl - DEBRA Austria

Epidermolysis bullosa (EB) – Die Erkrankung

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

Epidermolysis bullosa umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Das ist gut vorstellbar, wenn ein Betroffener beispielsweise stürzt oder von einem Fußball getroffen wird. Bei schwereren Formen von EB genügt aber auch ein fester Händedruck, um Blasen zu bekommen. Manchmal ist diese mechanische Einwirkung so

gering, dass sie kaum als solche wahrgenommen wird. Wenn etwa ein Neugeborenes auf dem Rücken liegt und sich ein wenig hin und her bewegt, kann das allein schon dazu führen, dass am Rücken des Kindes riesige Blasen entstehen. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen.


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

samt 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



DEBRA Südtirol – Alto Adige

Über uns:

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

DEBRA Südtirol -Alto Adige wurde 2004 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen, Freiwilligen und Ärzten mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. Im Sinne unserer Vision „Heilung für EB ist möglich!“ wurde sehr bald begonnen, EB-Forschung zu fördern, um Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten zu entwickeln. Unser gemeinnütziger Verein ist seit 2004 im Landesverzeichnis der ehrenamtlich tätigen Organisationen eingetragen und hat das Spendengütesiegel „Sicher Spenden“.

sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Grunderkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen etabliert und gefördert werden.

Unsere Ziele:

- Beratung, Unterstützung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige
- Sicherstellung und Verbesserung der medizinischen Versorgung
- Entwicklung von Therapien bzw. Linderungsmöglichkeiten für EB
- Zusammenarbeit mit den verschiedenen EB-Zentren



Unsere Aufgaben:

Ziel des Vereins DEBRA Südtirol - Alto Adige, ist es einerseits die medizinische Versorgung der Betroffenen – besser bekannt als „Schmetterlingskinder“ – sicherzustellen und den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen zu fördern. Andererseits soll die Forschung zur Entwicklung von



Vorstand von DEBRA Südtirol - Alto Adige

FOTO STABINGER

Vorstand von DEBRA Südtirol - Alto Adige:

wiederbestätigt 2016

Obfrau: Isolde Mayr Faccin

Obmann Stell.: Dr. Guido Bocher

Schriftführerin: Manuela Costantini

Vorstandsmitglieder:

Dr. Sandro Barbierato

Dr. Nadia Bonometti

Dr. Anna Faccin

Luca Piol

Wirtschaftsberater: Dr. Corrado Picchetti

Ansprechpartner für die Lombardei und für Piemont sind: Antonella Naccarato & Franco Esposti

Arabella von Gelmini Kreutzhof Botschafterin



PRIVAT

Generalversammlung 2017

Am 25. März 2017 fand im Grand Hotel Toblach die Generalversammlung von DEBRA Südtirol statt. Neben den Mitgliedern und Familien nahmen auch Ärzte und Forscher aus Nah und Fern, unsere Botschafterin Arabella Gelmini und viele Freunde der „Schmetterlingskinder“ teil. Für unsere EB-Familien ist die Generalversammlung die Gelegenheit, sich nicht nur über die Vereinstätigkeit zu informieren, sondern auch sich mit anderen Familien auszutauschen, sich Halt zu geben, zu lachen und Kraft zu tanken.

Ein wichtiges Anliegen ist es dem Vorstand von DEBRA Südtirol dabei, die Kontaktmöglichkeit zwischen den Ärzten und Forschern aus der EB Welt und den Patienten zu fördern.

Denn beide brauchen einander: Forscher und Ärzte lernen von den Familien, wie das tägliche Leben mit EB ist, und Menschen mit EB können erkennen, dass auch wenn die EB eine seltene Krankheit ist, die Forschung uns sieht und an den Therapiemöglichkeiten arbeitet. Wir sind nicht allein.

Wir danken allen Freunden, die uns ehrenamtlich bei der Organisation und dem Gelingen der Generalversammlung geholfen haben. 🦋

Until there is a cure, there is DEBRA.

Anna, „Schmetterlingskind“



Gruppenfoto Jahrestreffen 2017 mit Mitglieder, Familien, Ärzte und Forscher

FOTO STABINGER

Generalversammlung 2017



Arabella von Gelmini-Kreutzhof – die Botschafterin der „Schmetterlingskinder“

Der Gedanke, dass ich seit nunmehr 12 Jahren als Botschafterin der Südtiroler „Schmetterlingskinder“ den Verein DEBRA Südtirol - Alto Adige begleiten darf und auf unzählige und wunderbare Momente zurückblicken kann, erfüllt mich mit großer Freude und tiefer Dankbarkeit.

Die Welt von DEBRA hat mir im Jahr 2006 einen Leidensweg näher gebracht, den ich in dieser Form nicht kannte und der mich sehr berührte. Ich wollte helfen, etwas tun, etwas bewegen, verändern, verbessern und vorantreiben. Mein Wunsch war es, dass dieser seltenen Krankheit die Aufmerksamkeit der breiten Öffentlichkeit geschenkt wird. Ganz nach dem Motto „nur gemeinsam sind wir stark“ habe ich mir zum Ziel gesetzt, die gesamte Südtiroler Bevölkerung, welche zum größten Teil diese Krankheit überhaupt nicht kannte, über Epidermolysis bullosa aufzuklären. Jeder sollte wissen, dass es EB gibt und, dass den EB Patienten geholfen werden muss.

Ich war stets überzeugt, dass die Hilfe jedes Einzelnen dazu beigetragen könnte, die Lebensqualität der leidgeprüften EB Patienten zu verbessern.

Aufgrund der tatkräftigen Unterstützung unseres geschätzten Alt-Landeshauptmannes Dr. Luis Durnwalder, der an der Gründung von DEBRA Südtirol - Alto Adige maßgeblich beteiligt war, und uns seitdem freundschaftlich zur Seite steht und aufgrund der wohlwollenden Berichterstattung des gesamten Südtiroler Pressewesens - und ich möchte an dieser Stelle allen Herausgebern, Direktoren, Chefredakteuren und Mitarbeitern von Herzen danken - kann ich behaupten und ich schreibe dies nicht ohne Stolz, dass es uns gelungen ist, die Krankheit EB, den Verein DEBRA Südtirol - Alto Adige und damit die Südtiroler „Schmetterlingskinder“ dorthin zu bringen, wo sie heute stehen: im Licht. Heute ist DEBRA Südtirol - Alto Adige eine feste Größe im

Südtiroler Vereinswesen. Liebe Isolde, als Du mir einmal gesagt hast, dass Du Dir unseren gemeinsamen, erfolgreichen Weg, der letzten 10 Jahren nie im Leben hättest vorstellen können, hast Du uns ein schönes Kompliment gemacht. Du hast bestätigt, dass wir unserem Ziel sehr nahe gekommen sind und, dass sich für die „Schmetterlingskinder“ vieles verbessert und zum Positiven verändert hat. Was für eine große Freude!

Liebe Isolde, es ist mir eine besondere Freude und Ehre, Botschafterin von DEBRA Südtirol - Alto Adige zu sein und die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ in der Öffentlichkeit zu vertreten. Ich danke Dir an dieser Stelle für Dein Vertrauen und für Deine Freundschaft. Du weißt, dass ich Dich als Mensch sehr schätze und als Mutter eines „Schmetterlingskindes“ bewundere. Gleichmaßen empfinde ich dies auch für alle Eltern der EB PatientInnen und natürlich für die „Schmetterlingskinder“ selbst. Ich kann die vielen wunderbaren Momente, die ich als Botschafterin der „Schmetterlingskinder“ bis heute erleben durfte zwar nicht alle aufzählen, dennoch kann ich sagen, dass ich keines dieser Erlebnisse missen möchte und ich jeden gemeinsamen Moment im Herzen trage. Ich wünsche Dir und euch allen weiterhin viel Kraft und Zuversicht, das tiefe Vertrauen euch selbst treu zu bleiben und immer ein Lächeln im Herzen.



Arabella von Gelmini Kreutzhof
Botschafterin der „Schmetterlingskinder“ von DEBRA Südtirol - Alto Adige



Arabella von Gelmini Kreutzhof

Viele Menschen setzen sich für die „Schmetterlingskinder“ ein und machen das mit eigenen Ressourcen, persönlichem Einsatz und meist ohne große Worte. Die uns gezeigte Professionalität im selbstlosen Einsatz für EB geht dabei bei vielen weit über ihre institutionellen Aufgaben hinaus.

Auch Dr. Stefania Bettinelli kennt die vielen Lebensbereiche der „Schmetterlingskinder“ schon seit vielen Jahren und zeigt immer wieder ein besonderes Gespür für die Anliegen der EB-Betroffenen und deren Familien. Mit ihrem Wissen und ihrer Kompetenz hat sie vielen Patienten und auch mir als Mutter mit Rat und Tat zur Seite gestanden und ist damit zu einer tragenden Säule für uns alle geworden.

Es ist die Vielzahl von Menschen - alle mit ihren einzigartigen Fähigkeiten und Kompetenzen, die DEBRA zu einem gelungenen Projekt macht. Darüber bin ich sehr glücklich und bedanke mich auch bei unseren Testimonials Eleonora Buratto und Anna Mei und bei all denen Personen, die nicht erwähnt werden wollen. Wir hoffen und zählen auch weiterhin auf eure Unterstützung.

Isolde Mayr Faccin

Ein Dankeschön!

Schmerzen, Blasen, Blut, Tränen, Angst, Schwäche, Hunger, Depression, Ratlosigkeit, Wunden, Nadeln, Salben, Pinzette, Schere, Verbandsmaterial, Peg-Sonde, Rollstuhl, Traurigkeit, Spritzen, Infusionen, OPs, Verstümmelung von Händen und Füßen, Haarausfall, Einsamkeit, Blicke, Hoffnungslosigkeit, Müdigkeit. Diese Begriffe spiegeln das alltägliche Leben unserer „Schmetterlingskinder“ und deren Angehörigen wider. Und doch gibt es auch viele wunderbare Erfahrungen, die wie „Sonnenstrahlen“ das Leben erhellen und wärmen.

Gäbe es da nicht im richtigen Moment die richtigen Menschen am richtigen Ort, dann wären wir auch nicht Teil von DEBRA-Südtirol. Vor 14 Jahren hat Isolde Faccin als Obfrau mit einem rührigen Ausschuss und einer großen Portion Idealismus und Mut die Leitung der Selbsthilfegruppe übernommen. Unermüdlich knüpft sie Kontakte mit betroffenen Familien, hilft diesen bei den ersten Kontakten mit Fachärzten, organisiert schöne, familiäre Jahrestreffen, ist präsent bei Veranstaltungen zugunsten der „Schmetterlingskinder“, hält engen Kontakt mit DEBRA-Austria und nimmt sich immer Zeit für Gespräche. Ein herzliches Dankeschön an unsere Obfrau Isolde und dem Ausschuss für euren treuen Einsatz.

Wir haben auch das große Glück, in einem Land zu leben, wo es ein funktionierendes Sozial- und Gesundheitssystem gibt. Zudem ist es von unschätzbarem Wert, eine Dermatologin an unserer Seite zu haben, die sich um unsere medizinischen und

bürokratischen Anliegen bemüht. Bei jedem gesundheitlichen Problem dürfen wir zu Frau Dr. Nadia Bonometti kommen. Ein Anruf genügt, und sie ist für uns da, ja sogar aus dem Urlaub ruft sie zurück. Herzlichen Dank Nadia für deine freundschaftliche und unkomplizierte Art, uns zu helfen.

Es gibt viele Menschen, die im Hintergrund tätig sind und auf die Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ aufmerksam machen. Als Botschafterin der „Schmetterlingskinder“ zeigt Arabella Gelmini von Kreuzhof der Öffentlichkeit, dass Hilfe notwendig ist, sie knüpft Kontakte mit den Medien, organisiert Spendenaktionen und lässt den Erlös ihrer Kinderbücher als Spende einfließen. - Danke Arabella!

Und überall in unserem kleinen Land gibt es hilfsbereite Vereine, Schulklassen, Einzelpersonen, die Interesse am Schicksal der „Schmetterlingskinder“ zeigen und mit kleinen und großen Geldspenden helfen wollen. Genauso helfen angenehme, nette Gespräche und ehrliches Interesse, das Schicksal EB mit den täglichen Herausforderungen leichter zu ertragen. Dies sind Sonnenstrahlen im Leben der „Schmetterlingskinder“.

Und es gibt hoffnungsvolle Sonnenstrahlen von Seiten der EB-Forschung. Hoffen wir, dass Prof. Bauer und Prof. De Luca mit ihren Teams bald weitere, durchschlagende Meilensteine in der Forschung zur Linderung von EB gelingen mögen. Danke 🌸 Zita, Mutter eines „Schmetterlingskindes“

W.E.S.T. Winter Extreme South Tyrol

BBQ Contest – Grillmeisterschaft im Ahrntal

Das W.E.S.T. Winter Extreme South Tyrol - BBQ Contest war 2017 ein Event der Superlativen: über 2000 Besucher, 30 Teams, 40 Juroren, Live Cooking Shows, Snowlicious, Iglu, traumhaftes Winterwetter UND: 2.800,18€ für DEBRA Südtirol. Grillen und spenden – das ist eine Kombi.

Unsere Idee, die „Schmetterlingskinder“ zu unterstützen, findet guten Anklang bei den Besuchern und den Teams. Hannes und Heike (BBQ Longhorn Ranch Hands) haben sogar ihre Siegerprämie von 1.542 Euro an DEBRA gespendet! Liebe Heike, lieber Hannes, danke von ganzem Herzen für diese tolle Geste! 🌸 Das Team von MiG - Männer im Glutrausch



v.l.n.r. Myrko Leitner, Isolde Mayr-Faccin, Haymo Gutweniger, Michele Capano, Katharina Willeit, Ernst Seeber

Preiswatten für guten Zweck

Solidarität: Großes Herz für „Schmetterlingskinder“ DEBRA Südtirol

Im Bürgersaal in St. Martin hat der Sportfischerverein Gsiesertal zu seinem alljährlichen großen Preiswatten eingeladen. Der Reinerlös wurde, wie nun schon seit einigen Jahren, für einen guten Zweck gestiftet.

Heuer fand dieses Preiswatten Ende Jänner statt, und so beschloss der Ausschuss des Vereins, den Erlös der Selbsthilfegruppe „Schmetterlingskinder“ DEBRA zukommen zu lassen. Epidermolysis bullosa, wie sich die Krankheit nennt, beginnt mit der Geburt und begleitet die Betroffenen ihr ganzes Leben lang. Sie umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Das ist gut vorstellbar, wenn ein Betroffener beispielsweise stürzt oder von einem Fußball getroffen wird. Bei schweren 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. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen. In einer kleinen Feier überreichten die Ausschussmitglieder vor kurzem den Scheck über 1000 Euro an das Vorstandsmitglied von DEBRA Südtirol Anna Faccin, welche sich mit einem großen Vergelt's Gott beim Ausschuss des Sportfischervereins für die Großzügigkeit recht herzlich bedankte; sie wünschte allen alles Gute und Petri Heil.

Bei dieser Gelegenheit möchte sich der Ausschuss der Gsieser Sportfischer bei den Teilnehmern an der Veranstaltung, der Gemeinde Gsies für den Saal, der Raiffeisenkasse Welsberg Gsies Taisten für den Plakatdruck, dem Sender Radio 2000 für die Werbung sowie allen freiwilligen Helfern, die zum guten Gelingen des Preiswattens beigetragen haben, recht herzlich bedanken. 🌸 Petri Heil Siegfried, Sportfischerverein Gsiesertal

Spende an Schmetterlingskinder

Statt Weihnachtsgeschenke zu überbringen, spendete die Südtiroler Bäuerinnenorganisation an den Verein DEBRA Südtirol.

Gehen, sitzen, essen, sich frei bewegen ... all das ist für Schmetterlingskinder mit der angeborenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa hereditaria (kurz: EB) nur unter Schmerzen machbar. Bei der geringsten mechanischen Belastung bilden sich Blasen und Wunden am gesamten Körper und auf

den Schleimhäuten. In Südtirol leiden etwa 30 Menschen an EB. Der Verein DEBRA unterstützt diese sogenannten Schmetterlingskinder. Ziel des Vereins ist es, mit Spenden die Verbesserung der Lebensqualität der Schmetterlingskinder zu erreichen. Ganz in diesem Sinne übergab die Landesbäuerin Hiltraud Erbamer der Präsidentin Isolde Mayr Faccin und dem Vorstandsmitglied Anna Faccin eine Spende. „Wir hoffen, dass wir damit den Schmetterlingskindern ein schönes Geschenk machen!“

Für Anna Faccin, die selbst unter der Krankheit leidet, ist jede Hilfe sehr wertvoll: „Wir können so die Forschung in diesem Bereich unterstützen und vor allem Schmetterlingskindern bei der medizinischen Versorgung helfen.“ Die junge, mutige Frau schilderte beim Treffen mit dem Landesbäuerinnenrat ihren Alltag, ihren Umgang mit der Krankheit und beeindruckte auch mit ihrer Botschaft: „Mein Ziel ist es, dass jeder in Südtirol einmal von uns gehört hat!“



Der Landesbäuerinnenrat bei der Spendenübergabe für den Verein DEBRA Südtirol

Spendenaktion für DEBRA Südtirol

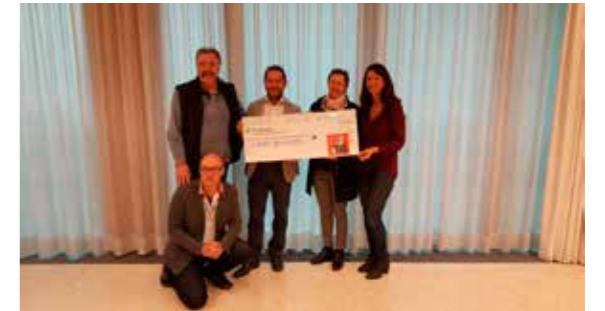
Wie jedes Jahr sammeln die Jungschützen der Schützenkompanie Meran Spenden, indem sie selbstgefärbte Ostereier nach der Messe am Ostersonntag verkaufen. So überlegen wir auch jedes Jahr, wem wir die Spenden überreichen könnten. Heuer kamen wir auf die Idee, unseren Scheck an Menschen, die von der Krankheit Epidermolysis bullosa betroffen sind, zu übergeben. Als wir den Kindern den Vorschlag machten und sie sehr begeistert waren, informierte ich mich gleich bei der Organisation DEBRA. Hier wurde ich sehr gut beraten

und wir wurde gleich die Kontaktinformation von Anna Faccin weitergegeben, die selbst unter der Krankheit leidet. So kam Anna als Vertretung der Organisation DEBRA am Herz Jesu Sonntag, an dem die Schützenkompanie am Sandplatz einen Festakt vollzieht, nach Meran. Hier überreichten die Jungschützen Anna dann feierlich den Scheck. Auf beiden Seiten waren glückliche Gesichter zu sehen. ☘ Alexandra, Leiterin der Jungschützen Meran

A Happy Day of Life 2017

Kindern mit Beeinträchtigung einen tollen, fröhlichen, freien Tag zu schenken, das ist die Motivation der Macher hinter „A Happy Day of Life“. In England, Deutschland, Österreich und auch in Südtirol. „A Happy Day of Life“ fand auch 2017 in Vahrn und rund um Vahrn statt. 40 LKWs standen bereit und ihr Beifahrersitz blieb nicht leer, denn die Beifahrersitze waren für Kinder mit Beeinträchtigungen reserviert. Es wurde die Möglichkeit geboten, im LKW im Konvoi mitzufahren – ein unvergessliches Abenteuer für die Kleinen, die es sonst oft so schwer haben.

Zudem wurden Spenden für verschiedene Vereine in Südtirol gesammelt. Auch DEBRA Südtirol bekam eine Spende und bedankt sich dafür bei allen Organisatoren, den Fahrern und den vielen ehrenamtlichen Mitarbeitern dafür, dass sie auch an die „Schmetterlingskinder“ gedacht haben. ☘ Isolde, Mutter eines „Schmetterlingskindes“



PRIVAT



2.000 Euro für gute Zwecke – Spende der kfb-Frauen

Der in diesem Jahr Anfang Oktober abgehaltene Flohmarkt in den Räumlichkeiten des Nikolaussaales konnte erfolgreich abgewickelt werden. Der kfb-Frauengruppe St. Nikolaus ist es ein großes Anliegen, mit dem Erlös karitative und soziale Projekte zu unterstützen. Besonders notleidenden Menschen in unserem Land konnte somit effektiv und rasch geholfen werden. So wurden € 2.000,00 aus dem Erlös dem Verein DEBRA („Schmetterlingskinder“) zur Verfügung gestellt. Bei der formellen Scheckübergabe am 4. Dezember 2017 dankte Debra-Vorstandsmitglied Dr. Anna Faccin der kfb-Frauengruppe für die Spende. Ein gutes Gefühl, mit erfolgreicher ehrenamtlicher Tätigkeit in Not geratenen Menschen helfen zu können und somit einen Beitrag geleistet zu haben, um ihr Leben wieder lebenswert zu machen. ☘ Kornelia, kfb Meran

v.l.n.r.: die kfb-Frauen Edith Pairegger, Annemarie Oberhofer und Kornelia des Dorides mit DEBRA-Vorstandsmitglied Dr. Anna Faccin



Zauberer Fabiolino begeisterte die Kinder mit seinen Tricks.

Magie mit Fabiolino

FASCHING: Kinderfasching-Spende für Verein Debra

VALS/RODENECK. Zu zwei magisch-lustigen Besuchen war Zauberer Fabiolino am Unsinnigen Donnerstag unterwegs.

In Vals organisierten die beiden Mamis Julia und Monika den Auftritt des Zauberers für die Kinder; in Rodeneck lud der Frauentreff zum Kinderfasching.

Die Organisatoren wie auch Fabiolino stellten ihren Einsatz in den Dienst der guten Sache und so kam am Ende beider Nachmittage die stolze Summe von 702 Euro zusammen, die dem Verein Debra Schmetterlingskinder zur Verfügung gestellt wird.

© Alle Rechte vorbehalten.

HINTERGRUND

Seltene Erkrankungen: Oft jahrelange Qualen

BOZEN. Weltweit sind gut 8000 seltene Krankheiten bekannt, immer wieder werden neue entdeckt. Meist handelt es sich um schwere, oft sogar lebensbedrohliche Erkrankungen. Viele treten schon von Geburt an auf, haben einen chronischen Verlauf und können zu einer Behinderung führen. In jedem Fall braucht es spezielle Behandlungen. Oft vergehen allerdings Jahre, bis zur richtigen Diagnose und den richtigen Therapien. Betroffene und ihre Familien stehen damit vor außergewöhnlichen Problemen administrativer, juristischer und medizinischer Art. Für Patienten bedeutet dies oft einen langen Leidensweg. Verschiedene Südtiroler Patientenorganisationen kümmern sich um Betroffene mit beispielsweise dem Fragile-X-Syndrom, Muskeldystrophie, Poly-



zystische Nierenerkrankung, rare Tumorerkrankungen, Kinderfährung, Epidermolysis bullosa (Schmetterlingskinder) und Angeborene Taubheit. Anlaufstelle für die Betroffenensuche ist die Dienststelle für Selbsthilfegruppen im Dachverband für Soziales und Gesundheit. Dazu gibt es weitere Informationen unter der Tel. 0471/31 24 24 oder auf der Seite www.selbsthilfe.bz.it

© Alle Rechte vorbehalten.

Raus aus dem Schattendasein

GESUNDHEIT: Neue Initiativgruppe für seltene Krankheiten geplant – Austausch Betroffener sehr wichtig

BOZEN. Betroffene von seltenen Krankheiten sollen sich nicht mehr alleingelassen fühlen. Aus diesem Grund wird der Dachverband für Soziales und Gesundheit im März eine Initiativgruppe für seltene Krankheiten gründen. Am Dienstag, 20. Februar, ist der Tag der seltenen Erkrankungen.

Allein in Südtirol leben laut Landesregister der seltenen Krankheiten 2700 Menschen mit einer der etwa 8000 weltweit bekannten seltenen Erkrankungen. Betroffene haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Verlässliche Informationen sind rar, es gibt kaum Therapien oder Medikamente, der Weg zur Diagnose ist für viele eine Odyssee.

„Anrecht auf eine spezielle Tricketbefreiung haben aktuell nur



RARE DISEASE DAY
TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN
GIORNATA DELLE MALATTIE RARE

Am Dienstag ist der Tag der seltenen Krankheiten.

Personen mit einer der etwa 3000 vom Staat anerkannten seltenen Erkrankungen“, erklärt Francesco Benedicenti, Verantwortlicher des Landeskoordinierungszentrums der seltenen Krankheiten, laut Aussendung des Dachverbandes. „Die gute Nachricht ist,

dass nun die Regierung Gentiloni ein Dekret zu den Grundleistungen erlassen hat, welches die Liste erweitert.“

Die Betroffenen leiden an verschiedenen Krankheiten, haben aber oft gemeinsame Anliegen: „Diese wollen wir besser als bisher sammeln und dann bei den zuständigen Behörden und Diensten deponieren und uns dafür einsetzen“, sagt Martin Telsner, Präsident des Dachverbandes für Soziales und Gesundheit.

„Im Kern geht es um die Chance, sich als normal unter Gleichen zu erleben – nicht als Exot, der bis zur Diagnosestellung die Erfahrung gemacht hat, dass die Symptome nicht richtig erkannt, die Erkrankung nicht richtig therapiert, manchmal noch nicht einmal als Krankheit ernst ge-

nommen wurde“, sagt Telsner.

Den Teilnehmern soll über die Initiativgruppe die Möglichkeit zum Austausch von Informationen und Erfahrungen geboten werden. Gerade das Bedürfnis nach der Kommunikation mit Gleichbetroffenen ist bei Fällen von seltenen Erkrankungen meist erheblich: Die Unsicherheiten, die solch eine Krankheit allgemein mit sich bringt, sind groß – da will man sich austauschen, Nähe finden zu Menschen, denen es genauso geht, die aber oftmals weit entfernt wohnen.

Für die Gründung der Initiativgruppe ist Anfang März ein erstes Treffen aller bisher bekannten Südtiroler Selbsthilfegruppen und Patientenvereinigungen geplant (siehe eigene Meldung).

© Alle Rechte vorbehalten.

Grundschule Laas für die „Schmetterlingskinder“

Meine Klasse, die 5A der Grundschule Laas, verkaufte am 26. Oktober beim Elternsprechtag Kuchen und Getränke und wir pressten selbst Säfte aus. In der Religionsstunde haben wir mit unserer Religionslehrerin Waltraud Kellner, Kassier und andere Dienste ausgemacht. Um 14.00 Uhr ging es los. Am Anfang waren wir alle noch ein bisschen schusselig und nervös. Aber im Laufe der Zeit hatten wir nur mehr Freude daran. Die Pizzettas und die Flockensahne waren gleich nach 15 Minuten ausverkauft. Kellner eilten in die verschiedenen Stockwerke, um unser Gebäck zu verkaufen. Andere spülten das Geschirr ab und drei Kinder saßen an der Kasse. Manchmal machte ein Kellner pro Stock eine kurze Pause, trank etwas und ging dann schnell wieder an die Arbeit. Manche Eltern aßen Kuchen und tranken Kaffee dazu, andere hingegen nahmen einige Stück Kuchen und selbstgemachte Grissini mit

nach Hause. Das Geschäft lief gut, nur wurden wir langsam müde. Doch wir munterten uns gegenseitig auf und dachten immer daran, dass wir das Geld den „Schmetterlingskindern“ spenden wollten, die es nicht leicht im Leben haben. Nach und nach verließen immer mehr Eltern die Grundschule und es wurde ruhiger. Zum Schluss waren nur mehr die Lehrpersonen und 2 Schüler und 3 Schülerinnen in der Mensa. Da wir noch eine Brettlmarende übrig hatten, schenkten wir diese den Lehrpersonen und zusammen aßen wir sie mit Genuss. Schließlich räumten wir alles noch auf und gingen erschöpft, aber voller Stolz, nach Hause. Denn wir hatten die großartige Summe von 705 € eingenommen.

Im Februar besuchte uns Frau Zita Pfeifer aus Stils. Sie erzählte von ihrem Sohn Martin, der an einer schweren Form der Schmetterlingskrankheit leidet. Wir waren sehr betroffen vom Leid der Betroffenen, aber gleichzeitig auch sehr froh darüber, dass wir sie unterstützen können mit unserem Beitrag.

Valentina 5A und Lehrerin Waltraud



Run spendet für die „Schmetterlingskinder“

Jedes Jahr machen wir bei RUN anstelle von Weihnachtsgeschenken an unsere Geschäftspartner eine Spende an unterschiedlichen Vereinen/Organisationen. Im Frühling letzten Jahres hat Karin Spitaler, Professorin am Sozialwissenschaftlichen Gymnasium „Maria Huber“, über das Kalenderprojekt der Schüler gesprochen. Diese haben eigene Gedichte und Fotos zu einem zeitlosen florealen Kalender zusammengestellt und den Reinerlös des Verkaufs an DEBRA gespendet. Auch wir haben die Gelegenheit genutzt, um durch die Kalender und unsere Weihnachtsgeschenke den „Schmetterlingskindern“ eine Spende zu überbringen. Sabine, Business Marketing von RUN Raising Unified Network AG

Infostunde in der Grundschule Corvara

Im Dezember 2017 wurden wir zur Grundschule in Corvara geladen. Die Schüler haben für das kommende Schuljahr eine Spendenaktion für die „Schmetterlingskinder“ im Programm. Damit alle Kinder auch wissen, wohin die Spenden gehen, haben wir uns als DEBRA kurz vorgestellt und ich konnte über das Leben mit EB berichten. Wir freuen uns schon auf ein Wiedersehen. Anna, „Schmetterlingskind“



Kalender flores Botanik, Fotografie, Poesie

Ein Projekt der ersten Klasse des Sozialwissenschaftlichen Gymnasiums „Maria Hueber“ in Zusammenarbeit mit dem Verein „DEBRA“. Die Schülerinnen der ersten Klasse unserer Schule wollten gemeinsam eine Initiative starten, um den Schmetterlingskindern ihre Solidarität zu bekunden. Die Idee eines Blütenkalenders mit poetischer Umrahmung wurde mit Hilfe diverser SponsorenInnen realisiert. Ein besonderer Dank geht an Longo Harald und an die Firma RUN, deren Weihnachtsgeschenke der Angestellten als Spende für „DEBRA“ eingingen. Die Fotos entstanden im Biologie- und Kunstunterricht sowie in der Freizeit der Schülerinnen, die Texte im Deutschunterricht bei Miriam Covi. Am 12. Mai 2017 fand im Caritas Cafe in Bozen die Vernissage statt, die feierlich mit Poesie und Musik der Schülerinnen umrahmt wurde. Foto-Jury: Karin Langebner, Karin Spitaler, Nora Veneri
Texte-Jury: Kerstin Clara, Heidi Hintner, Anita Rossi
Idee und Koordination: Karin Spitaler und Nora Veneri

flores

Die erste Klasse des Maria Hueber Gymnasiums gestaltete einen immerwährenden Kalender zum Thema „Flores“. Am 12. Mai wurde der Kalender im Caritas Café vorgestellt. Fünf Gründe, warum Sie den Kalender unbedingt haben müssen. Der Wandkalender ist wunderschön. Sie machen sich mit dem Kunstkalender „Flores“ der Maria-Hueber-Schülerinnen selbst eine Freude: 13 Prints, elegant, schön und schlicht.

Der Wandkalender verbindet Poesie mit Fotografie. Die Mädchen zogen mit ihrem Fotoapparat los und fingen schöne Momente ein. Dazu formulierten die Fotokünstlerinnen persönliche Gedanken und lyrische Splitter.

Der Wandkalender erzählt von Flores. Da blüht Ihnen was, und Frühlingsgefühle werden wach! Zu den wunderschönen Fotos gibt es ganz hinten im Kalender wissenschaftliche Angaben zu den Pflanzen. Also locker im heimischen Sessel bleiben und die Pracht genießen!

Der Wandkalender peppt ihr Zimmer auf. Flores bringt Farbe in Ihren Alltag, regt Fantasie und Kreativität an und schärft den Sinn für Ästhetik und Farben. Flores kann viel mehr als Wände schmücken.

Der Wandkalender ist zeitlos. In einer Zeit, in der alle in der flüchtigen Welt von Online und Mobil unterwegs sind, ist ein papierner Kalender ein leuchtender Fixstern. Dass er noch

dazu zeitlos ist, verspricht eine dauerhafte Beliebtheit. Die Schülerinnen der ersten Klasse haben mit Neugierde, Mut und Freude getextet und fotografiert. Ein Team von Lehrerinnen begleitete die Arbeiten, allen voran Karin Spitaler und Nora Veneri; viele Sponsoren machten den Druck möglich. Der Kalender ist gegen eine Spende in der Schule erhältlich. Der Erlös kommt dem Verein „DEBRA“ zugute. Eine schöne und kreative Zusammenarbeit zwischen dem Maria-Hueber-Gymnasium und „DEBRA“: Kreativität und Begeisterung in Verbindung mit Solidarität und Hilfe. 🌸
Die Schülerinnen des Maria-Hueber-Gymnasiums und Professorin Karin



Zum Nachhören: „Schmetterlingskind“ Anna

Was für die meisten von uns ein Kinderspiel ist, ist für sie eine große Herausforderung: Anna Faccin, die gebürtige Pustertalerin ist ein sogenanntes „Schmetterlingskind“. Sie lebt mit der angeborenen Hauterkrankung EB - Epidermolysis Bullosa. Schon bei geringster Belastung bekommt Faccin schmerzhafte Blasen. Wie sie trotzdem nie ihren Lebensmut verloren hat? Davon erzählte uns Anna Faccin am 02.04.2017 in „Feuer und Flamme“, dem Südtirol 1-Sonntagsfrühstück. 🌸
Südtirol 1 Team

Anna Mei fährt für die „Schmetterlingskinder“ Rad

Auch im letzten Jahr hat uns Anna Mei, Weltrekordhalterin über 1000 km und Botschafterin der „Schmetterlingskinder“ DEBRA Südtirol, unterstützt, indem sie in Lecco für unsere „Schmetterlingskinder“ ein Radevent inszeniert hat. Die Veranstaltung hat Lecco mit Farbe und Magie gefüllt, und das strahlende Lächeln der Kinder hat allen Teilnehmern einen fröhlichen und unbekümmerten Tag beschert. Wir bedanken uns nochmals bei Anna Mei, dass sie beim Radfahren die „Schmetterlingskinder“ immer im Herzen trägt. 🌸 Rosalba und Antonella, Mütter von zwei „Schmetterlingskindern“



Der Theaterverein „Tavolo 69“ und die „Schmetterlingskinder“

Barbara Del Ponte, Obfrau des Theatervereins „Tavolo 69“, ist ein herzlicher und sehr sensibler Mensch mit einer großen Leidenschaft für das Theater. Am 1. April hat sie mit ihrer Schauspieltruppe „Tavolo 69“ das Musical „Lorenzo“ über das Leben von Don Lorenzo Milani uraufgeführt.

Zur Premiere hat Barbara den Verein DEBRA Südtirol eingeladen und wir haben die Gelegenheit genutzt, um das Publikum über Epidermolysis bullosa aufzuklären und Spenden für den Verein zu sammeln.

Wir bedanken uns bei allen gutherzigen Menschen wie Barbara. Auch durch sie sind wir unserem großen Ziel ein Schritt näher: Dass immer mehr Menschen für diese seltene Krankheit sensibilisiert werden und das Leben unserer „Schmetterlingskinder“ weniger schmerzlich wird.

Ein herzliches Dankeschön an Barbara und dem gesamten Verein „Tavolo 69“: Nicoletta und Franco, Tante und Onkel von „Schmetterlingskindern“



PRIVAT

Indoorcyclingdynamica und die Gemeinde Massa Marittima für die „Schmetterlingskinder“

Denise Salvi ist ein Mädchen wie viele, dem Anschein nach... Denise Salvi ist ein Mädchen mit einer großen Leidenschaft für das Rad fahren...

Denise Salvi ist ein Mädchen, das das Leben liebt. Seit sie im Oktober 2015 die „Schmetterlingskinder“ kennengelernt hat, hatte sie ein großes Ziel... in ihrer Heimatstadt Massa Marittima ein Event zu veranstalten.

Am Samstag, 7. Oktober 2017, löste Denise auf dem Domplatz in Massa Marittima ihr Versprechen ein: Mit dem Einsatz der Organisatoren, mit der Unterstützung der Gemeinde Massa Marittima und der Solidarität zahlreicher Gewerbetreibender und Privatpersonen wurde ihr Traum wahr.

Ziel der Veranstaltung war es, die Bewohner von Massa Marittima über EB zu informieren und Spenden für die Forschung an der seltenen Krankheit Epidermolysis bullosa zu sammeln. Verschiedene Künstler traten den ganzen Tag auf dem Domplatz auf und untermalten die Sportveranstaltung musikalisch, die Räder der Bikes drehten sich fast ununterbrochen und die Teilnehmer waren begeistert. In diesem Rahmen wurde die Botschaft vermittelt, dass Epidermolysis bullosa nicht ansteckend ist, Gleichgültigkeit aber sehr wohl.

Auf dem Domplatz wurden über 50 Bikes aufgestellt, auf denen die Teilnehmer unter der Leitung von Felice Barillà, Daniele Lele Gola, Andrea Costi, Denise Salvi und der Welt- und Europameisterin im Ultracycling Anna Mei trainieren konnten. Natürlich war auf dem Domplatz auch der Verein DEBRA Südtirol vertreten, außerdem viele Eltern von Kindern mit EB und Dr. Ezio Sindici, ein auf EB-Patienten spezialisierter Zahnarzt. Die Vertreter der Gemeinde Massa Marittima, der Bürgermeister Marcello Giuntini, der Assessor für Sozialpolitik und Chancengleichheit Tiziana Goffo und der Sportassessor Maurizio Giovannetti bedankten sich bei den Organisatoren und bei allen Teilnehmern dafür, dass sie mit ihrer Idee ein wertvolles Beispiel von Solidarität gezeigt haben. Der Pfarrer des Doms von Massa Marittima segnete die Veranstaltung.

Im Namen des Vereins Asd Palestra Dinamica überreichte schließlich Denise Salvi zusammen mit Alessandro Villani, Salvatore Amato und Andrea Costi der Obfrau von DEBRA Südtirol Isolde Mayr Faccin einen Scheck. Diese bedankte sich für die gezeigte Leidenschaft und Großzügigkeit mit ei-

nem handgefertigten Holzschmetterling, der die Verbundenheit mit DEBRA Südtirol symbolisiert.

Mit diesem Event, das sicher bald wiederholt wird, hat Denise Salvi ihren Traum und ihr Ziel verwirklicht.

Der Verein DEBRA Südtirol und alle Eltern der EB Kinder bedanken sich herzlichst bei Denise Salvi und der Gemeinde Massa Marittima. Franco, Onkel eines „Schmetterlingskinds“



PRIVAT

Abend mit Denise

Hier handelt es sich nicht um ein Event, sondern um einen Abend, an dem sich Denise Salvi aus Massa Marittima in Turin mit Schmetterlingsfamilien getroffen hat. Wir haben einen sehr unterhaltsamen Abend voller Liebe und Wertschätzung verbracht. Das verdanken wir dem Verein DEBRA Südtirol, der uns Familien ermöglicht, uns gegenseitig kennenzulernen, auszutauschen und miteinander Zeit zu verbringen. Dabei wird uns umso mehr klar, dass wir zusammen stärker sind. Rosalba, Mutter eines „Schmetterlingskinds“

Ein Wochenende im Zeichen der Unterstützung der „Schmetterlingskinder“ und der Kinder mit Autismus

Auch 2017 hat das Team von LiberaMente Teatro Spenden für die Forschung und die Behandlung von „Schmetterlingskindern“ sowie für Projekte zur psychologischen Unterstützung von Kindern mit Autismus und deren Familien gesammelt. Wir bedanken uns dafür, dass ihr wieder an DEBRA gedacht und eure Solidarität mit den „Schmetterlingskindern“ und ihren Familien gezeigt habt. 🦋 Anna, „Schmetterlingskind“



Puerto Latino in Druento

Auf Anregung unserer treuen Freunde und der Tante von Alessandro wurde am 17. Dezember im Puerto Latino von Druento (TO) über unseren Verein und über die „Schmetterlingskinder“ gesprochen. In den Augen aller Teilnehmer spiegeln sich wunderschöne Gefühle und das große Bedürfnis, zu helfen. 🦋 Rosalba, Mutter eines „Schmetterlingskindes“



Weihnachtszeit in Cuggiono

8. Dezember 2017, Weihnachtsmarkt in Cuggiono (MI): Herzlichen Dank an die Gemeindeverwaltung und an den Sportassessor Giuseppe Fontana für die Möglichkeit, mit einem Stand von DEBRA Südtirol dabei zu sein. 🦋 Antonella, Mutter eines „Schmetterlingskindes“



Eine Krankenschwester mit einem großen Herz für Maya

Liebe Freunde!

Ich heiße Tatyana Lakhmotkina und arbeite als selbstständige Krankenschwester in der integrierten Hauspflege in der Gegend von Mantua. Durch meinen Beruf lerne ich ständig Leute mit verschiedenen Gewohnheiten und Problemen kennen. Ich bin überzeugt, dass wir eine laufende professionelle Weiterbildung brauchen, um unterschiedliche gesundheitliche aber auch soziale Umstände bewerten und bewältigen zu können. Im Juli 2017 hatte ich das Glück, eine besondere Familie kennenzulernen, die meiner jüngsten Patientin, einer wunderbaren kleinen Prinzessin.

Ich kann mich noch genau an den Tag erinnern, als ich Maya zum ersten Mal sah. Ich kam ins Badezimmer, die Kleine saß gerade in der Badewanne. Hinter dem Wannenrand ragten zwei wunderschöne, himmelblaue Augen und eine rote Lockenmähne hervor. Ich hatte nur kurz hineingeschaut, um das Kind nicht in Verlegenheit zu bringen. Aber ich kann mich heute noch an ihren ehrlichen, auch wenn leicht erschrockenen Blick erinnern. Natürlich, ich war ja damals eine Fremde für sie. Bei unseren weiteren Treffen haben wir gesprochen, gemalt und vor allem versucht, ein vertrauensvolles Verhältnis aufzubauen, denn es war mir sehr wichtig, dass jedes unserer Treffen harmonisch ablief.

Ich möchte euch erklären, warum das vor allem für mich selbst so wichtig war. Nach 30 Jahren habe ich mich für diesen Beruf entschieden, weil ich mehr geben wollte, als nur eine einfache Gesundheitspflege. Mit meinen Patienten möchte ich ein harmonisches und ausgeglichenes Verhältnis aufbauen, denn ohne gegenseitiges Vertrauen, ohne Ruhe, ohne Feingefühl kann man den Weg in Richtung Wohlbefinden nicht beschreiten.

Seit unserer ersten Begegnung sind nun sechs Monate vergangen. Ich würde sagen, es hat gut funktioniert: Jedes Mal wenn wir uns treffen, Maya, ihre Mutter, ihr Bruder Elia und ich, verbringen wir eine wundervolle Zeit. Wir haben gemeinsame Interessen wie die Musik, die Sprachen, die Poesie... wir sprechen über alles, was uns interessiert. Die Stimmung ist bei unseren Treffen hervorragend, wir lachen viel. Ich weiß, dass die Wundversorgung nicht angenehm ist, ich verstehe den Schmerz, den die Kleine verspürt, aber wir versuchen dabei mit größter Vorsicht vorzugehen. Wir haben eine neue

Methode der Wundversorgung erarbeitet, die meiner Meinung nach eine Verbesserung darstellt: Wir reinigen die Wunden mit größter Umsicht und gleichzeitig hören wir Musik, singen und lachen.

Maya umhüllt mich mit ihrer Zuneigung, mit ihrem Lächeln, mit ihrem Mut, mit ihrer Kraft, mit ihrer Lebensfreude. Sie ist ein wundervolles Kind mit einer großartigen Mutter: Elena, eine starke Frau mit einem unendlich großen Herzen, die ihren Kindern sehr viel gegeben hat und immer noch gibt. Ich danke Gott, dass ich sie alle kennenlernen durfte, denn sie haben mich gelehrt, das Glück aus einem anderen Blickwinkel zu sehen. Das Glück, Freundschaft in einem vollkommenen Gleichgewicht zu leben.

Ich denke, dass es für Familien wie jene von Maya sehr wichtig ist, eine außenstehende Person miteinzubeziehen, die sie nicht nur im Alltag der beschwerlichen Krankheit EB unterstützt, sondern die auch die Beziehung mit den betroffenen Kindern entspannen kann.

Ich wünsche mir von ganzem Herzen, dass die wissenschaftliche Forschung neue Erkenntnisse für eine Behandlung der „Schmetterlingskinder“ bringen kann.

Ich wünsche euch alles Beste und viel Mut. Lasst euch nicht unterkriegen!!!!

Ich drücke euch 🌿 Taty, Krankenschwester des „Schmetterlingskindes“ Maya



Dental School Torino

Auch in diesem Jahr hat sich das Zahnbehandlungszentrum Dental School Torino, Kompetenzzentrum für Betreuung, Unterricht und Forschung in der Zahn- und Mundheilkunde unter der Leitung von Prof. Stefano Carossa, als Bezugspunkt für Patienten mit Epidermolysis bullosa und deren Familien ausgezeichnet.

Unter der Leitung von Dr. Ezio Sindici betreut der HCP-Dienst seit Jahren Patienten mit jeder Art von Beeinträchtigung und seltenen Krankheiten mit besonderem Augenmerk für EB.

Seit 2012 sind mehrere interessante klinische Forschungsprojekte entstanden, die von Dr. Paolo Arduino von der Abteilung orale Pathologie koordiniert werden.

Diese innovativen Protokolle gehen oft aus experimentellen Doktorarbeiten von Zahnmedizinstudenten hervor. Einige von ihnen sind nach ihrem Studium zu begeisterten Mitarbeitern der Station geworden und beweisen damit ihr Interesse und ihr Engagement für die EB Patienten.

Die Ärztinnen Paola Mlekuz und Simona Astesano haben dank der kräftigen Unterstützung von DEBRA Südtirol - Alto Adige und der zwei Stipendien, die ihnen zur Verfügung gestellt wurden, es ermöglicht, dass die Station jeden Vormittag von Montag bis Freitag geöffnet ist. Im Laufe der Jahre haben die Erkenntnisse der verschiedenen Forschungsprotokolle über die Heilung der Blasenverletzungen im Mund durch die Anbringung von Wachstumsfaktoren aus dem Blut von Spendernabelschnüren und durch Laser-Biostimulierung zu ermutigenden Ergebnissen geführt. Zuletzt wurde im Frühling des letzten Jahres von Frau Dr. Beatrice Giuliano mit 11 Kindern aus ganz Italien ein neues Protokoll begonnen, dessen Ergebnisse in der Novemberausgabe 2017 von Photodermatology,

Photomedicine e Photoimmunology veröffentlicht wurden (Cord blood platelet gel alone or in combination with photobiomodulation therapy for the treatment of oral ulcerations in patients with epidermolysis bullosa: A pilot clinical comparative study.-Nov. 2017). Darüber hinaus weist das Team der Station weitere Veröffentlichungen in renommierten Fachzeitschriften auf, wie z.B. Acta Dermato-Venereologica (Treatment of Oral Lesions in Dystrophic Epidermolysis Bullosa: A Case Series of Coord Blood Platelet Gel and Low-level Laser Therapy -2016-), und bereichert somit die minimale Menge an Fachliteratur über orale Auswirkungen der Epidermolysis bullosa. Zusätzlich zur Behandlung von Verletzungen im Mundraum und zur Forschung bietet die Station alle üblichen Zahnbehandlungen mit innovativen Vorgehensweisen wie z.B. der Ozontherapie oder eigens für „Schmetterlingskinder“ erarbeiteten Protokollen. Seit einiger Zeit experimentiert man in Zusammenarbeit mit Dr. Sindici und Dr. Pecorari auch mit der Implantattherapie. Anfang 2017 ist Dr. Sara Cammisuli zum Team gestoßen, eine Dentalhygienikerin, die ihre Doktorarbeit über die Protokolle bei der Mundhygiene von EB Patienten geschrieben hat. Mit ihrer Mitarbeit auf der Station hat der Dienst eine neue Dimension erreicht: Sie kennt die notwendigen spezifischen Vorsichtsmaßnahmen und weiß, dass eine professionelle Mundhygiene und Informationen über die korrekte Zahnpflege daheim ein grundlegender und unverzichtbarer Teil der Zahngesundheit sind.

2017 ist auch die angehende Zahnärztin Lucia Basiglio hinzugekommen, die in der Forschung weiterarbeiten wird. Der stetig wachsende Einzugsbereich beweist die steigende Bedeutung und Attraktivität der Dental School auf dem gesamten Staatsgebiet. 🌿 Dr. Beatrice Giuliano und Dr. Ezio Sindici, Dental School Torino



EB-Ambulanz: Kompetente und einfühlsame Versorgung

Die Ambulanz im EB-Haus bietet Menschen mit Epidermoly-
sis bullosa (EB) medizinische Versorgung und Beratung auf
höchstem Niveau. Die besonderen Herausforderungen die-
ser Erkrankungsgruppe machen ein umfassendes therapeu-
tisches Vorgehen notwendig, das sich gleichzeitig durch me-
dizinisch und pflegerische Kompetenz auszeichnet sowie ein-
fühlend und verständnisvoll sein muss.

Die medizinische und pflegerische Betreuung und Beratung
der EB-Betroffenen und Angehörigen ist unser Hauptaufga-
bengebiet. Wir bieten ein umfangreiches Beratungsspekt-
rum an, von Diagnostik und Vorsorge-/Kontrolluntersuchun-
gen über Wundversorgungstechniken, Ernährungsberatung,
Schmerztherapie, bis hin zu genetischen Beratungen.
Die Interdisziplinäre Zusammenarbeit ist auf Grund der Kom-
plexität dieser Erkrankung ein integraler Bestandteil unserer
Arbeit. Durch die Kooperation mit den Spezialistinnen und
Spezialisten anderer Abteilungen des Salzburger Universitäts-
klinikums und niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten können
neben den Untersuchungen in der EB-Ambulanz auch wei-
tere Untersuchungen und Therapien für EB-Betroffene orga-
nisiert werden, z.B. Handoperationen, Physio-/Ergotherapie,
Zahnsanierungen, Ernährungsberatung.
Auch die psychologische Betreuung sowie die Sozialberatung
sind ein integraler Bestandteil der ambulanten Betreuung. Bei-
des wird in enger Zusammenarbeit mit der Selbsthilfegruppe
DEBRA Austria durchgeführt.

Im Jahr 2017 wurden in der EB-Ambulanz 218 ambulante
Untersuchungen durchgeführt, das entspricht einem über 40
prozentigem Anstieg im Vergleich zum Vorjahr. Davon wurden
14 Studienpatienten zu je 6 Visiten betreut und 39 interdiszi-
plinäre Untersuchungen an anderen Abteilungen der SALK in
die Wege geleitet. Es erfolgten 26 Erstberatungen und 21 sta-
tionäre Aufnahmen für insgesamt 141 Tage. Außerdem wur-
den an der Dermatologie 67 Bettbesuche und 8 EB-Ambu-
lanz Konsiliaruntersuchungen von den Ärztinnen und Kran-
kenschwestern der EB-Ambulanz durchgeführt.

Unsere Arbeit hat bereits internationale Anerkennung gefun-
den hat, wir sind seit Dezember 2016 als EU-Kompetenzzen-
trum des Europäischen Referenznetzwerkes ERN anerkannt.
Nun haben wir auch die nationale Anerkennung erreicht und

erhielten im Mai 2017 die Designation als erstes Expertise-
zentrum für seltene Erkrankungen in Österreich. Im Designa-
tionsverfahren mussten wir uns einer umfangreichen Prüfung
von spezifischen Qualitäts- und Leistungskriterien unterziehen
– und haben erfolgreich bestanden.

Die EB-Ambulanz zeichnet sich durch ihre individuelle Patien-
tenorientierung sowie eine intensive Einbindung in regionale,
nationale und internationale Netzwerke aus. Dies bewirkt ei-
nerseits eine hochwertige Versorgung und erfordert anderer-
seits einen hohen Aufwand an Kommunikationsarbeit.

Unser Sekretariat dient hier für unsere Patienten sowie die
Therapeuten als Kommunikationsdrehscheibe. Frau Lydia
Stremnitzer leistet hier oft nahezu Unmögliches an Kommu-
nikations- und Organisationsarbeit. In einer Zeit schwinden-
der Personalressourcen im Gesundheitsbereich ist diese äu-
ßerst wichtige Arbeit des Patienten-Managements ein nicht
hoch genug zu schätzender Faktor für eine gelingende und
zufriedenstellende Patientenbetreuung.

Neben der Hauptverantwortung, eine bestmögliche Versor-
gung und Beratung von EB-Betroffenen zu gewährleisten, er-
füllen die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der EB-Ambulanz
vielfältige Aufgaben: Mitarbeit an Studien, Einholung und Ver-
mittlung von Informationen zu neuen Produkten, Vorträge bei
Veranstaltungen, Austausch mit EB-Fachleuten aus anderen
Ländern, Teilnahme an Fortbildungen, Betreuung des Thera-
peuten-Netzwerks, etc.

Um all diesen Aufgaben immer wieder gerecht zu werden, und
weiterhin mit Empathie und Freude diese oft herausfordernde
Arbeit in unserer EB-Ambulanz tun zu können, ist ein starkes
Team notwendig. Unser Kernteam in der Ambulanz bestand
im Jahr 2017 aus 2 Ärztinnen, 3 Krankenschwestern, 1 Se-
kretärin, 1 Projektmitarbeiterin und 1 administrativer Mitarbei-
ter, alle in Teilzeit arbeitend. Da die psychische Belastung un-
serer Arbeit sehr hoch ist, können wir regelmäßig Supervisi-
onen in Anspruch nehmen, was wir auch gerne tun. Dies ist
ein essentieller Bestandteil der Selbstfürsorge, denn wir wol-
len auch langfristig als Team weiterarbeiten.

Mit den spannenden Fortschritten, die die Forschung in den
letzten Jahren gemacht hat, kommen nun neue und arbeitsin-
tensive Herausforderungen auf uns zu. Einige der therapeuti-
schen Methoden und Möglichkeiten, die durch die Forschung

im EB-Haus und auch weltweit entwickelt wurden, sind nun
so weit fortgeschritten, dass sie im Rahmen streng kontrollier-
ter klinischer Studien an Patienten angewendet werden kön-
nen. Im Rahmen dieser Studien sind klar strukturierte Proto-
kolle bei jeder Untersuchung einzuhalten, was die Ambulanz-
besuche deutlich verlängert. Außerdem müssen die ambulan-
ten Untersuchungen häufig und in kurzen Zeitabständen erfol-
gen. Dadurch werden Anzahl und Dauer der Untersuchungen
deutlich erhöht, was uns bereits im Jahr 2018 zunehmend an
die Grenzen unserer Kapazität gebracht hat.
Im Jahr 2018 ist es daher unser großes Ziel, unser Ambu-

lanzteam zu erweitern. Es finden bereits die ersten Gesprä-
che dazu statt, und wir sind zuversichtlich, dass wir auch im
nächsten Jahr die Herausforderungen unserer Arbeit in der
EB-Ambulanz gut meistern werden. Wir freuen uns am Er-
reichten, und streben das „Noch-Nicht-Erreichte“ im nächs-
ten Jahr mit Zuversicht, Ausdauer und Engagement an! 🌸
Dr. Anja Diem Leitende Ärztin EB-Ambulanz im EB-Haus Salz-
burg

Foto Team Ambulanz 2017 (inkl. Brigitte und Sebi)



EB-Akademie: Erfahrungen teilen & Partnerschaften stärken

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

Internationale EB-Doppelkonferenz in Salzburg

Das Jahr 2017 war geprägt von der Organisation und Durchführung der 4. EB-CLINET Konferenz, welche zum ersten Mal in Kombination mit der 5. EB-Forschungskonferenz stattfand. Oberstes Ziel war es, die Zusammenarbeit von Klinikern und Wissenschaftlern in Hinblick auf Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten für EB zu fördern.

Über 300 Teilnehmer aus 36 Ländern nutzten die Gelegenheit, ihre wissenschaftlichen oder klinischen Arbeiten zu präsentieren, sich über neueste Entwicklungen zu informieren und für den sehr wichtigen informellen, internationalen Erfahrungsaustausch zu sorgen. Erstmals waren auch zahlreiche Vertreter von Bio-Tech und Pharmaunternehmen vor Ort, da manche bereits in laufende klinische Studien eingebunden sind. In 12 Sessions und einer Vielzahl an parallelen Arbeitstreffen wurden insgesamt über 60 Präsentationen samt Diskussionen abgehalten. Die Doppelkonferenz erstreckte sich über einen Zeitraum von vier Tagen, wobei jeder Tag einen anderen inhaltlichen Schwerpunkt hatte: an den ersten beiden Tagen wurde über relevante Erkenntnisse in der Grundlagenforschung und vorklinische Therapieansätze berichtet. Der Fokus des zweiten Tages lag auf Erfahrungen aus den laufenden klinischen Studien. Thematisiert wurden unter anderem die Bereiche Gentherapie, Zelltherapie, Knochenmarkstransplantationen sowie die Behandlung sekundärer Symptome und Komplikationen. Am letzten Tag standen praktische Erfahrungen in der medizinischen Versorgung – beispielsweise zu den Themen Osteoporose, Nervenschmerz oder Anämie – im Vordergrund. In den parallel zum Hauptprogramm abgehaltenen Workshops wurde unter anderem an international gültigen Behandlungs-Leitlinien sowie den nächsten Schritten für den Aufbau eines inter-




nationalen EB-Registers weitergearbeitet. Viele positive Rückmeldungen haben uns eine sehr gelungene Veranstaltung bestätigt. Dies motiviert uns, die nächste EB-CLINET Konferenz wieder gemeinsam mit der EB-Forschungskonferenz abzuhalten und so dazu beizutragen, dass neue Therapieansätze rasch bei Patienten ankommen.

Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit

Neben der Organisation der Konferenzen wurden die Mitarbeiterinnen des Akademie-Teams natürlich auch ihren weiteren Aufgaben gerecht. Zahlreiche Spendenübergaben inklusive Vorträgen und Hausführungen fanden 2017 im EB-Haus Austria statt. Zu den Interessenten und Förderern zählten unter anderem Schulklassen, Privatpersonen und viele Vereine, wie etwa der Round Table 30 oder der Krippenbauverein Großmain. EB-Haus Mitarbeiter waren aber auch bei verschiedenen Spendenevents außerhalb des EB-Hauses vertreten, unter anderem bei Konzerten des Stöttenchors, beim Altenmarkter Charity Event oder bei der Barbecue-Europa-Meisterschaft. Aus einer Spendenaktion im Rahmen einer Sonderausstellung des Welios Science Center in Wels ergab sich eine Kooperation mit der EB-Akademie und der EB-Forschung. In dieser neuen Form der Öffentlichkeitsarbeit wurden mehrere Stationen des Programms „Forschung zum (Be)Greifen“ als Teil des Semesterferienprogramms im Welios Science Center angeboten. Kinder und Jugendliche konnten sich hier an zwei Tagen über die Arbeit der Forschungseinheit im EB-Haus informieren. Neben der Möglichkeit, das Prinzip der Gentherapie am „Gummibärchen-Modell“ zu verstehen, konnten die Besucher unter Anleitung von Dr. Sophie Kitzmüller und Dr. Thomas Lettner selbstständig DNA aus einer Banane extrahieren. Weiters wurden die Reaktionen des Immunsystems der EB-Haut sowie – anhand eines Hautmodells – die Besonderheiten der

Haut von Menschen mit EB erklärt. Aus diesem neuen Format haben wir viele Erfahrungen und Anregungen mitgenommen und hoffen, dass sich diese Art von Workshops auch zukünftig für die Öffentlichkeitsarbeit nutzen lässt.


Bildungsprojekt

DEBRA Austria und das EB-Haus Austria bieten EB-Betroffenen bestmögliche medizinische Versorgung, Informationen über neueste Forschungsergebnisse sowie ein soziales, klinisches und wissenschaftliches Netzwerk für den Austausch von Familien, Therapeuten und Wissenschaftlern. EB-Betroffene und ihre Angehörigen sind somit insgesamt sehr gut beraten und betreut. Im Trubel des Alltags bleiben jedoch manche Themen und Fragen offen bzw. können nicht in ausreichender Tiefe erörtert oder beantwortet werden. Daher wurde 2017 als Zusammenarbeit der DEBRA Austria und der EB-Akademie ein eigenes Bildungsprojekt ins Leben gerufen. Ziel ist es, vertiefende Einblicke zu den wichtigsten Themen und Fragen des Umgangs mit der Erkrankung bzw. der Alltagsbewältigung zu bieten. Im Rahmen des Bildungsprojektes werden pro Jahr ca. 2-3 Workshops für EB-Betroffene und ihre Angehörigen zu praktisch relevanten Themen wie etwa Schmerzbewältigung, Wundmanagement, Ernährung oder Burnout-Prophylaxe angeboten. Die Themen der Workshops richten sich nach den Wünschen und Bedürfnissen der EB-Familien. 

Dr. Gabriele Pohla-Gubo und ihr Team von der EB Akademie im EB-Haus Salzburg



Das Immunsystem der Haut regelt die Wundheilung


Die Haut ist ein überaus wichtiges Körperorgan, denn sie ist jene Schicht, die uns von der Außenwelt trennt. Zusätzlich zu ihrer Funktion als simple Barriere, ist sie in ihrer immunologischen Zusammensetzung einzigartig. Es gibt Immunzellen, die es nur in der Haut gibt und die zum Teil hochspezialisiert sind. Die exakte Rolle von manchen dieser Immunzellen ist allerdings noch immer ungeklärt. Es wird aber immer klarer, dass die Zellen der Haut mit dem Immunsystem kommunizieren was für die Gesundheit der Haut wichtig ist. Um dieser Wechselwirkung auf den Grund zu gehen, hat das Team um Dr. Iris Gratz gemeinsam mit einem amerikanischen Forschungspartner, Dr. Daniel Campbell aus Seattle, ein neues Forschungsprojekt gestartet. In den nächsten fünf Jahren soll die Wirkung von speziellen Immunzellen (Helferzellen) der Haut auf die Wundheilung gemeinsam erforscht werden. Während der amerikanische Partner sich auf die Charakterisierung der Helferzellen konzentriert, spezialisieren sich die Salzburger auf die Haut und deren Kommunikation mit den Immunzellen. Das gemeinsame Forschungsprojekt ist auf fünf Jahre mit 2,5 Millionen US-Dollar dotiert, rund ein Drittel davon geht nach Salzburg.  Dr. Iris Gratz

Diacerein- Creme auf dem Weg zum Patienten

Diacerein, ein Wirkstoff aus der Rhabarberwurzel, hat eine spezifische entzündungshemmende Wirkung, die besonders bei EB simplex relevant ist. Aus diesem Grund wurden basierend auf umfangreichen Labordaten, zwei klinische Studien am EB-Haus durchgeführt, die den positiven Effekt des Wirkstoffes auf die Stabilität der Haut von EB simplex Patienten zeigten. Aufgrund dieser vielversprechenden Daten wurde die Diacerein-Creme von Castle Creek Pharma (CCP) aufgegriffen, um sie für eine Marktzulassung aufzubereiten. Dafür wurde in enger Zusammenarbeit mit zahlreichen Kliniken, die einen speziellen Fokus auf EB haben, eine weltweite klinische Studie für EB simplex entworfen. In Kooperation entstand ein Studienprotokoll, welches die Bedürfnisse der Patienten bestmöglich berücksichtigt und die Anforderungen der


Behörden zur Entwicklung eines hochwirksamen und vor allem auch sicheren Medikaments erfüllt.

Mittlerweile ist die Studie in 14 Zentren weltweit angelaufen. Auch am EB-Haus Austria kann nun mit dem Einschluss von Patienten begonnen werden. Bis Ende des Jahres 2018 sollen weltweit 80 Patienten behandelt worden und somit die Studie abgeschlossen sein.

Nach Abschluss der Studie erfolgt die Auswertung der Daten, auf deren Grundlage dann der Antrag auf Zulassung eingereicht werden soll. Da der Zulassungsprozess einige Zeit in Anspruch nimmt, soll bereits im Vorfeld ein Programm gestartet werden, das Patienten schon vor Zulassung, bei ausreichender Dokumentation der Effizienz und Sicherheit, den Zugang zu dieser Salbe ermöglicht. Durch dieses Programm können weitere Daten zur dauerhaften Verträglichkeit gesammelt und den Patienten eine weitere Nutzung der Creme ermöglicht werden. Diese Studie wird jenen Patienten zur Verfügung stehen, die bereits bei der initialen Studie von CCP beteiligt waren.  Dr. Verena Wally

CRISPR/Cas9 - ein vielversprechendes Werkzeug zur Gentherapie für Epidermolysis bullosa

Die Entdeckung bakterieller Nukleasen, die in der Lage sind, DNA Sequenzen gezielt anzusteuern und zu schneiden, bildete den Grundstein zur Entwicklung von Technologien, die uns jetzt in die Lage versetzen, Erbschäden zu korrigieren. Die Liste der genetischen Erkrankungen, für die Designer-Nukleasen gezielt als Gentherapie-Werkzeuge hergestellt werden wächst stetig. Genetische Erkrankungen der Haut sind in mehrfacher Hinsicht besonders interessant für Designer-Nuklease-vermittelte Therapien: die Stammzellen der Haut sind gut zugänglich, sie lassen sich im Labor kultivieren und können wieder auf die Haut zurück transplantiert werden. Unser Ziel ist die Entwicklung von Designer-Nuklease (CRISPR/Cas9)-vermittelten Gentherapien für dystrophe EB (RDEB und DDEB) und EB simplex (EBS). Für ihre Vorarbeiten auf dem Gebiet wurden die Wissenschaftler Dr. Stefan Hainzl und Dr. Patricia Peking von der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV) mit dem Wissenschaftspreis 2017, und Dr. Thomas Kocher mit dem UNILEVER Preis 2017 ausgezeichnet. Die Kollegen Hainzl und Peking konnten mit ih-

ren Forschungsergebnissen eine gezielte Korrektur des Kollagen 7 Gens in RDEB Hautzellen mittels der im Labor etablierten CRISPR/Cas9 Technologie nachweisen [1]. Dr. Thomas Kocher verwendete in seiner Forschungsarbeit eine in Bezug auf Effizienz und Sicherheit optimierte Form der CRISPR/Cas9 Technologie mit der er eine gezielte Korrektur des Keratin 14 Gens in EBS Hautzellen erreichte [2].  Dr. Ulrich Koller


[1] Hainzl S., Peking P., Kocher T., Muraier E.M., Larcher F., Del Rio M., Duarte B., Steiner M., Klausegger A., Bauer J.W., Reichelt J., Koller U. (2017). COL7A1 editing via CRISPR/Cas9 in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Mol Ther.* Nov 1; 25(11):2573-2584. doi: 10.1016/j.ymthe.2017.07.005. Epub 2017 Jul 13.

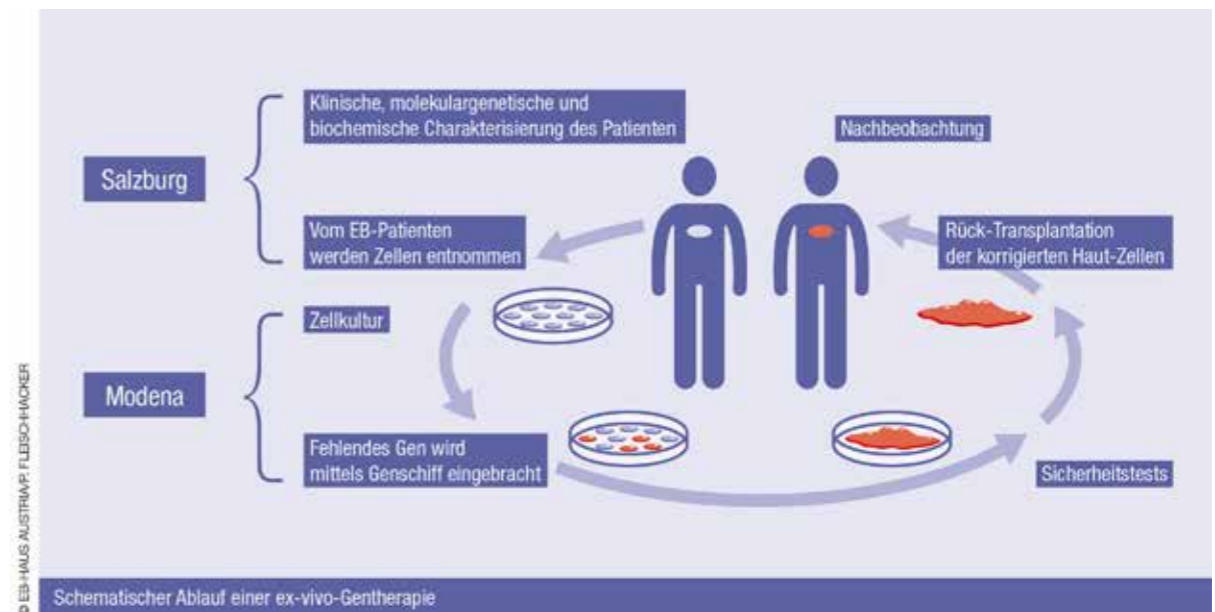
[2] Kocher T., Peking P., Klausegger A., Muraier E.M., Piñón Hofbauer J., Wally V., Lettner T., Hainzl S., Ablinger M., Bauer J.W., Reichelt J., Koller U. (2017). Cut and Paste: efficient homology-directed repair of a dominant negative KRT14 mutation via CRISPR/Cas9 nickases. *Mol Ther.* Nov 1; 25(11):2585-2598. doi: 10.1016/j.ymthe.2017.08.015. Epub 2017 Aug 24.

Vitamin D Salbe zur Verbesserung der Wundheilung bei dystropher EB – ein Update

Zurzeit wird im Zuge einer klinischen Studie die Wirkung von Vitamin D auf die Wundheilung bei Patienten mit dystropher EB untersucht. Bis dato konnten wir bereits 10 Patienten gewinnen, die eine niedrig-dosierte Vitamin D Salbe bei der täglichen Wundversorgung testen.

Darüber hinaus analysieren wir die Zusammensetzung der Keime und Erreger in den Wunden der Patienten und wie die Verabreichung von Vitamin D das Wundmilieu verändert. Bis Ende 2018 erwarten wir den Abschluß der Studie und die Auswertung der Ergebnisse, die dann für alle Patienten zugänglich gemacht werden sollen.

Parallel dazu wird im Labor weiter an den Wirkungsmechanismen von Vitamin D geforscht. Es ist bekannt, dass Vitamin D anti-fibrotische Eigenschaften aufweist. Fibrose ist ein Prozess, der durch exzessive Wundheilung entsteht und das Gewebe verhärtet. Es wird vermutet, dass Fibrose bei RDEB Patienten u.a. zur Entstehung von Fingerverwachsungen und der Ausbreitung von Tumorzellen beiträgt. Deshalb ist es wichtig, diesen Prozess genauer zu studieren um dann mit geeigneten Mitteln, wie z.B. Vitamin D, den Komplikationen der Krankheit entgegensteuern zu können.  Dr. Christina Guttman-Gruber



Lebensrettende Gentherapie für ein Kind mit junktionaler EB

Im Sommer 2015 wurde im Berufsgenossenschaftlichen Universitätsklinikum Bergmannsheil in Bochum, Deutschland, erstmals ein Kind mit Epidermolysis bullosa junctionalis (JEB) mit einer Gentherapie behandelt [1]. Im Laufe von insgesamt drei Operationen wurden etwa 80% der Haut des 7-jährigen Buben durch genkorrigierte Haut ersetzt, die zuvor im Labor aus Zellen einer Hautbiopsie gezüchtet worden war. Die transplantierte Haut ist seitdem stabil und kann voll belastet werden.

JEB wird durch Mutationen in bestimmten Genen hervorgerufen, die für die Stabilität der Haut unerlässlich sind. Eines dieser Gene ist das LAMB3, das den Bauplan für das Laminin-beta3 Protein enthält. Dieses Protein hält die obersten Schichten der Haut zusammen. Durch Mutationen im LAMB3 Gen konnte die Haut des kleinen Bochumer Patienten kein Laminin-beta3 bilden und die Oberhaut löste sich bereits bei geringer Belastung von der Unterhaut ab. Im Frühsommer 2015 kam eine schwere bakterielle Entzündung der Haut dazu, die sich über den gesamten Körper ausbreitete und nicht mehr in den Griff zu bekommen war. Das Kind musste ins künstliche Koma versetzt werden und schwebte in Lebensgefahr. Die Bochumer Ärzte setzten sich schließlich mit Prof. Michele de Luca (Modena, Italien) in Verbindung, dessen Team bereits 2006 die weltweit erste Gentherapie für JEB durchgeführt hatte [2]. Man kam zu dem Schluss, dass diese Therapie auch in Bochum angewandt werden könnte um den schwerkranken Patienten zu retten. De Luca's Team hatte die Therapie, die bisher allerdings nur an kleinen Bereichen der Haut und am Erwachsenen ausprobiert worden war, inzwischen in Zusammenarbeit mit EB-Haus und Dermatologie in Salzburg, ein zweites Mal angewendet [3]. Diese zweite Gentherapie war bereits unter GMP-Bedingungen (im Reinraum) durchgeführt worden. Die Unterlagen aus Salzburg, die zur österreichischen Zulassung dieser Therapie geführt hatten wurden den verantwortlichen Behörden in Deutschland vorgelegt, die daraufhin im Eilverfahren der Behandlung des Patienten zustimmten.

Im September 2015 wurde eine Biopsie des Kindes wurde nach Modena geschickt, aus der Keratinozyten (Zellen der Oberhaut) isoliert wurden. Zur Genkorrektur wurden im Labor intakte LAMB3 Genkopien in die Zellen eingesetzt. Schließlich wurden aus diesen genkorrigierten Zellen dutzende hauchdünne Oberhaut-Transplantate, jeweils etwa von der Größe einer

Handfläche, gezüchtet. Weniger als einen Monat nach Entnahme der Biopsie konnte die genkorrigierte eigene Ersatzhaut bereits transplantiert werden. Sowohl Prof. De Luca als auch Prof. Bauer, Primar der Dermatologie in Salzburg und medizinischer Leiter des EB-Hauses, reisten für die Transplantationen nach Bochum um die Mediziner dort anzuleiten. Im Laufe von 4 Monaten wurden drei Transplantationen durchgeführt um alle betroffenen Körperstellen abzudecken. Die Transplantate wuchsen so gut an, dass Übergänge zwischen ihnen nicht mehr zu sehen sind.

Die erfolgreiche Gentherapie brachte außerdem neue wissenschaftliche Erkenntnisse, die für zukünftige Anwendungen von großer Bedeutung sind. Die Ergebnisse unterstrichen die Sicherheit der verwendeten viralen Transfer-Methode, die bereits aus den ersten beiden Studien hervorging, durch eine umfangreichere und detailliertere Analyse des Erbgutes. Untersuchungen der genkorrigierten Haut über einen Zeitraum von 8 Monaten zeigten weiter, dass ihre kontinuierliche Regeneration wesentlich auf der Vermehrung der Keratinozyten-Stammzellen beruht. Bisher war immer unklar, ob alle transplantierten Zellen gleichermaßen an der Hauterneuerung beteiligt sind. Die Studie zeigte nun eindeutig, dass eine dauerhafte Heilung nur möglich ist, wenn eine ausreichende Menge genkorrigierter Stammzellen transplantiert wurde.

Die Ergebnisse wurden im November 2017 in der renommierten Fachzeitschrift Nature veröffentlicht [1].

 Dr. Julia Reichelt

[1] Hirsch T., Rothoefl T., Teig N., Bauer J. W., Pellegrini G., De Rosa L., Scaglione D., Reichelt J., Klaussegger A., Kneisz, D., Romano O., Secone-Seconetti A., Contin R., Enzo E., Jurman, I., Carulli S., Jacobsen F., Luecke T., Lehnhardt M., Fischer M., Kueckelhaus M., Quaglino D., Morgante M., Biciato S., Bondanza S., De Luca M. (2017). Regeneration of the entire human epidermis by transgenic stem cells. *Nature* 16;551(7680):327-332. doi: 10.1038/nature24487. Epub 2017 Nov 8. 2017.

[2] Mavilio F., Pellegrini G., Ferrari S., Di Nunzio F., Di Iorio E., Recchia A., Maruggi G., Ferrari G., Provasi E., Bonini C., Capurro S., Conti A., Magnoni C., Giannetti A., De Luca M. (2016). Correction of junctional epidermolysis bullosa by transplantation of genetically modified epidermal stem cells. *Nat Med.* 2006 Dec;12(12):1397-402. Epub 2006 Nov 19.

[3] Bauer J.W., Koller J., Muraueer E.M., De Rosa L., Enzo E., Carulli S., Bondanza S., Recchia A., Muss W., Diem A., Mayr E., Schlager P., Gratz I.K., Pellegrini G., De Luca M. (2017). Closure of a Large Chronic Wound through Transplantation of Gene-Corrected Epidermal Stem Cells. *J Invest Dermatol.* 2017 Mar;137(3):778-781. doi: 10.1016/j.jid.2016.10.038. Epub 2016 Nov 10.

Modena: die Geschichte von Hassan, der durch die Gentherapie gerettet wurde

Seitdem am vergangenen 8. November 2017 ein wesentlichen Artikel auf Nature (der wichtigsten wissenschaftlichen Zeitschrift weltweit) vom internationalen Team um Prof. Michele De Luca veröffentlicht wurde, ist der Fall des kleinen Hassan wohl um die Welt gegangen: seiner Geschichte und den „Schmetterlingskindern“ wurden Tausende Zeitungsartikel, Fernseh- und Radiosendungen sowie Posts auf Facebook, Twitter und anderen Social Media gewidmet.

Durch diesen Medienwirbel wurde das Zentrum für Regenerative Medizin in Modena regelrecht von Anfragen aus der ganzen Welt überschwemmt: Patienten mit den verschiedensten Formen von EB wollten wie Hassan behandelt werden. Monatelang hat das Telefon ununterbrochen geklingelt und ständig kamen Emails. Was ist nun in diesem Fall genau geschehen, und was können sich Patienten vom Team in Modena erwarten?

Hassan floh mit seiner Familie aus Syrien und gelangte nach Deutschland. Aufgrund der Widrigkeiten während der Reise, der Schwierigkeiten bei der Einordnung in das Sanitätssystem des

neuen Landes und beim Finden der Medikamente und Behandlungen, verschlechterte sich seine EB noch dramatischer, sodass seine Haut nicht mehr nur Blasen bildete, sondern die Oberhaut sich regelrecht abzulösen begann. Sein Zustand war ernst und Hassan wurde in die Kinderintensivstation des Brandverletzenzentrums Bochum eingeliefert, die einzige Klinik, die dort versuchen wollte, sein Leben zu retten. Da aber Hassan keine Verbrennungen hat, sondern mit EB lebt, scheiterten jegliche Therapieversuche und sein Zustand verschlechterte sich so weit, dass nach Monaten tiefer Sedierung alle schon auf das Schlimmste vorbereitet waren. Wie man sich vorstellen kann, lässt man, wenn jemand leidet, nichts unversucht, und so haben uns die Bochumer Chirurgen eine E-Mail geschickt mit allen Informationen zum klinischen Bild und den allgemeinen Daten des Jungen und mit der großen Bitte, zu helfen. Es war Zufall, dass der genetische Defekt Hassans genau auf derselben Kette des beta3 Laminins 5 (LAMB3) liegt, wie jener von Claudio und eines anderen Patienten mit junktionaler EB, die beide an bestimmten Stellen bereits mit einer Gen-

In der Gentherapie in Modena involvierte Forscher und Biotechniker: von links Sonia Carulli, Alessia Secone Seconetti, Michele De Luca, Roberta Contin, Sergio Bondanza, Laura De Rosa, Elena Enzo, Maria Carmela Latella und Ramona Miserendino



therapie behandelt wurden. Die positiven Ergebnisse dieser beiden vergangenen Gentherapie stimmten uns positiv und wir konnten nun annehmen, dass auch bei Hassan diese genetische Korrektur gelingen könnte.

Zwar war die zu behandelnde Hautstelle sehr viel größer als bei den anderen beiden Patienten, aber die Erfahrung von Michele De Luca und Graziella Pellegrini, die bereits Hunderte von Verbrennungsoffer, darunter auch viele Kinder, transplantiert hatten, gab uns die Hoffnung, auch Hassan durch die Gentherapie retten zu können. Ohne Behandlung hätte er mit Sicherheit nicht mehr überlebt. In dem kritischen Zustand konnte der Junge weder die Kriterien zur Teilnahme an einer klinischen Forschung erfüllen, noch die dafür vorgesehenen Wartezeiten und Bedingungen über sich ergehen lassen. Wir schlugen einen anderen Weg ein: Nach Absprache mit der Holostem Therapie Avanzate reichten wir bei den deutschen Behörden den Antrag um eine „Anwendung der Gentherapie aus Mitgefühl“ (Compassionate Use Programme) ein. Es handelt sich hierbei um eine außerordentlichen Forschungsgenehmigung, die außerhalb laufender klinischer Forschung einmalig und nur in sehr schwierigen Fällen bei bestehender Lebensgefahr erteilt wird. Die Aufgabe von Holostem Therapie Avanzate, die Biotech mit Sitz in unserem Zentrum in Modena, war dabei, die genetisch modifizierten Hautstücke unentgeltlich zu produzieren und nach Deutschland zu schicken.

Die Genehmigung wurde erteilt und der behandelnde Kinderarzt Tobias Rothoef tat das Unmögliche, um Hassan in seiner kritischen Situation weiterhin am Leben zu halten. Nach wenigen Monaten erhielt der Junge in Bochum die erste von insgesamt drei Transplantationen genetisch modifizierter Hautstammzellen, die in Modena von Holostem produziert worden sind. Die Biotechnologen, unter der Leitung von Sergio Bondanza arbeiteten wirklich Tag und Nacht, um die genetisch modifizierte Haut so schnell wie möglich zu züchten und sie an einem frühen Morgen rechtzeitig mit dem Flugzeug nach Bochum in den Operationssaal vom Chirurgen Tobias Hirsch senden zu können.

Es war eine großartige Zusammenarbeit, in der alle ihr Bestes geleistet haben, ohne Einsatz und Energie zu scheuen, um dem kleinen Hassan und seiner Familie Hoffnung auf ein Überleben zu schenken.

Und die Geschichte ist gut ausgegangen, wie wir inzwischen alle wissen. Die Operation hat bestätigt, dass man auch auf so großen Hautflächen dieselben positiven Ergebnisse erreichen kann wie bei Claudio. Somit kann unsere Gentherapie für EB als potentiell lebensrettend bezeichnet werden. Wir haben dadurch aber auch sehr viel über die Biologie der Stammzellen gelernt und einige wissenschaftliche Theorien beweisen können, über die noch keine Einigkeit herrschte, z.B. über die Rolle der Stammzellen bei der Re-

generation der menschlichen Haut. Das ist auch der Grund warum die wissenschaftliche (und nicht nur medizinische) Zeitschrift „Nature“ einwilligte, die gemeinsame Studie, die von verschiedenen Teams (in Modena, Salzburg, Udine, usw.) fast über zwei Jahre lang an Hassans Zellen und Haut geführt worden ist, zu veröffentlichen. Danach ging die Nachricht der Studie um die ganze Welt. Wie nun sicher jeder versteht, hatten wir hier die besondere Situation, in der die Genmutation von Hassan zufällig mit der der Studien, die wir schon bei andere Patienten veröffentlicht hatten, übereinstimmte. Es wäre ganz anders gewesen, wenn wir eine dominante EB Form vorgefunden hätten, bei der diese Technologie nicht angewandt werden kann, oder eine dystrophe oder sogar eine junktionale EB, die aber an einer anderen Mutation gekoppelt ist (z.B. mit der Kette alfa3 des Laminin 5 statt beta3): in diesen Fällen hätten wir Hassan nicht behandeln können.

Unsere ex vivo Gentherapie besteht darin, dass durch retrovirale Vektoren, die auf das fehlende Protein abgestimmt sind, eine gesunde Kopie des kranken Gens in die Zelle geschleust wird; dies ist nur bei den rezessiven Formen der Erkrankung möglich, bei denen eine einzige Kopie des gesunden Gens ausreicht, um das fehlende Protein zu produzieren.

Jede Form von EB benötigt unterschiedliche Vektoren, unterschiedliche Reagenten, eine andere Forschung und andere Genehmigungen. Aus diesem Grund sind auch unterschiedliche Forschungsversuche notwendig, und die Ergebnisse, die für eine Form erreicht werden, gelten nicht automatisch für andere. Das ist ein sehr wichtiger Punkt, den sich die Patienten immer vor Augen halten müssen. Zu diesem Zeitpunkt der Forschung ist es nicht gesagt, dass wir bei anderen Formen dieselben Ergebnisse erzielen werden, die wir bei der LAMB3-abhängigen JEB erreicht haben. Auf jeden Fall werden wir die unterschiedlichen Ergebnisse, die aus den klinischen und biologischen Eigenheiten der jeweiligen EB-Form und aus den verwendeten Vektoren und Reagenten hervorgehen, unter den verschiedensten Gesichtspunkten analysieren müssen. Die Forschung wird dafür noch Jahre brauchen.

Aus all dem geht hervor, dass die Teilnahme an einem klinischen Forschungsversuch nicht bedeutet, dass in kürzester Zeit fast der gesamte Körper behandelt wird wie bei Hassan. Dem Patienten werden viel kleinere Hautstücke transplantiert, die Studie wird ihn einige Monate lang in seinem Lebensstil einschränken, er wird oft zum Follow-Up in das Forschungszentrum fahren müssen und bei den periodischen Kontrollen werden ihm biologische Proben entnommen werden, die für die Datenerfassung der Studie unbedingt notwendig sind. Um an Forschungsversuchen teilzunehmen, ist es außerdem unbedingt notwendig, dass man allen Teilnahmebedingungen entspricht: so muss eine molekulare Diagnose gemacht werden und ein minimales Restprotein vorhanden sein, der allge-

meine Gesundheitszustand (unabhängig von EB) muss gut sein, es darf gleichzeitig an keiner anderen Studie teilgenommen werden bzw. muss die letzte Teilnahme seit mindestens einem Jahr abgeschlossen sein und der psychologische Charakter des Patienten muss für den Forschungsversuch geeignet sein. Es handelt sich also um einen langen und komplexen Prozess, bei dem der Patient sich selbst der Forschung zur Verfügung stellt und alle Anweisungen genauestens befolgen muss, um den Erfolg des Trials nicht zu gefährden und damit indirekt den Forschungschancen von Patienten mit derselben Form von EB Steine in den Weg zu legen. Kurz zusammengefasst ist Forschung nicht gleich Heilung, und der Vorteil, den der Patient daraus hat, ist sicherlich oft geringer als die Erwartungen vieler, die sich, getragen von Ergebnissen der Behandlung von Hassans, an uns gewandt haben. Der Versuch ist aber extrem wichtig, um eine Therapie zu erreichen, die in Zukunft - so hoffen wir - die Haut der meisten „Schmetterlingskinder“ therapieren soll.

Zurzeit führt unser Spinoff Holostem Therapie Avanzate zwei klinische Trials für ex vivo Gentherapie durch, eines für die junktionale Form, die Laminin 332-abhängig ist (dies ist die neue Bezeichnung des Laminin 5) und eines für dystrophe RDEB. Außerdem wird gerade in Zusammenarbeit mit dem EB-Haus in Salzburg ein klinisches Trial für die junktionale Form Collagen 17 eingereicht. Zusätzlich entwickeln wir auch neue Gene Editing Technologien für die Behandlung der dominierenden EB Formen.

Was heute interessierte Patienten tun können, ist sich mit uns in Kontakt zu setzen und uns alle notwendigen Daten zu liefern, um sie in unsere Datenbank aufnehmen können. In der Datenbank eingeschrieben zu sein, ist sowohl für die Forschung als auch für die Auswahl der Patienten für zukünftige Therapien grundlegend. Es gibt nämlich keine andere Datenbank und kein anderes Register, aus denen wir unsere Daten beziehen können. Es gibt zweifelsohne auch andere Datenbanken und Register für patientenrelevanten Informationen, diese können aber nicht untereinander ausgetauscht werden. Wenn ihr also eure Daten bereits anderen Institutionen geliefert habt, bedeutet das nicht, dass ihr automatisch auch in unserem Register oder in einer für uns relevanten Liste eingetragen seid. Wir benötigen von euch in erster Linie zwei Daten: die Ergebnisse der Immunofluoreszenz und, vor allem, die molekulare Diagnose. Beide geben uns wichtige Informationen über die Art der Genveränderung und ermöglichen uns zu erkennen, ob überhaupt ein Restprotein vorhanden ist und wie viel Protein vom kranken Gen produziert wird. Um an den momentanen Forschungstrials teilzunehmen, muss ein minimales Restprotein bei euch vorhanden sein. Auch die klinischen Daten sind extrem wichtig. Diese werden zurzeit ausschließlich vom EB-Haus Salzburg und von der Dermatologie des Universitätspoliklinik Modena gesammelt.

Falls die Untersuchung der Mutationen positiv verläuft und das generelle klinische Bild die Einbindung in einen Forschungsversuch erlaubt, wird vom Patienten eine Hautbiopsie gemacht, die notwendig ist, um weitere Informationen im Vorfeld der Studie zu erlangen.


Erst nach all diesen Überlegungen kann der Patient zur Anmeldung ins EB-Haus geschickt werden.

Es ist dank des POR-FESR Projekts, finanziert von der Region Emilia-Romagna, über das ich im letzten Jahresbericht berichtet habe („Hologene 7 als Entwicklungsmodell einer neuartigen Therapie durch genetisch korrigierten Stammzellen“), dass wir an der Poliklinik von Modena ein Ambulatorium für EB eröffnen konnten. Dort können Patienten jeden Alters eine molekulare Diagnose auch für Forschungszwecke erhalten, ihnen wird eine genetische Beratung geboten, um auch die Vererbung der Erkrankung besser zu verstehen und es ist auch möglich eine Reihe weiterer Untersuchungen vorzunehmen, wie z.B. zur Krebsüberwachung der Haut, die Entnahme von Biopsien zu Forschungszwecken oder die Übernahme und Erstellung des Therapieplanes.

Und die Ergebnisse dieses POR-FESR Projekts gehen noch weiter, denn wir arbeiten aktiv an der Schaffung eines EB-Hubs an der Poliklinik von Modena: durch die professionelle Kompetenz in Modena (nicht nur im Zentrum für Regenerative Medizin, sondern auch im Zentrum für Genomforschung und in der dermatologischen Klinik) und der Erfahrung, die in den letzten Jahren auch im klinischen Bereich gesammelt wurde, soll in Modena ein einzigartiges spezialisiertes Zentrum in Betrieb genommen werden, das den Patienten von der Diagnose bis zur Gentherapie begleitet und ein internationaler Bezugspunkt für EB sein soll.

In diesem Sinne haben wir Diagnoseinstrumente neuester Generation und klinische Protokolle ausgearbeitet, die es uns ermöglichen sollten, in nicht allzu weiter Zukunft klinische Forschungsversuche der Gentherapie auch in Modena durchzuführen und somit den italienischen Patienten den Zugang zu solchen Therapien zu erleichtern.

Wir bedanken uns noch herzlich bei DEBRA Südtirol, dass der Verein in den letzten Jahren nicht nur das Zentrum, sondern auch die Patienten unterstützt hat, die nach Modena gekommen sind und an unserer Forschung teilgenommen haben. Der Weg zur Therapie ist ein langer Weg, den die Ärzte, die Forscher und die Familie zwar mit unterschiedlichen Schwerpunkten, aber mit einem gemeinsamen Ziel am Ende beschreiten.

 Stefania Bettinelli Verantwortliche für die Öffentlichkeitsarbeit des Zentrum für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“ und Holostem

80 Prozent neue Haut: Gentherapie rettet Schmetterlingskind

VIDEO

9. November 2017, 09:33

56 POSTINGS



foto: standard

Einem deutschen Buben wurde auf 80 Prozent seiner Körperoberfläche neue Haut verpflanzt. Sie wurde aus seinen eigenen Stammzellen im Labor gezüchtet

Einem siebenjährigen "Schmetterlingskind" in lebensbedrohlichem Zustand wurde vor zwei Jahren auf 80 Prozent der Hautoberfläche neue, genkorrigierte Haut verpflanzt. Diese wurde zuvor aus Stammzellen des Patienten im Labor genetisch repariert und vermehrt. Mittlerweile geht es dem Buben wieder gut, seine Haut hält Belastungen aus und heilt normal, berichtet das Forscherteam im Fachblatt "Nature".

08 novembre 2017

Una nuova pelle transgenica per il bambino farfalla



(Credit: Ruhr University Bochum)

Un piccolo paziente colpito da una devastante malattia genetica che provoca lesioni sulla pelle è guarito grazie al trapianto di una nuova pelle generata a partire dalle sue cellule staminali, modificate con terapia genica. Il risultato è stato raggiunto con il lavoro fondamentale di un gruppo di ricercatori italiani, che hanno ottenuto anche un significativo avanzamento di conoscenza nella biologia dell'epidermide di *Valentina Murelli*

Scientists Grew Totally New Skin for a 7-Year-Old Boy and Saved His Life

A group of European researchers used stem cell therapy to grow replacement skin for a seven-year-old boy, potentially opening the door to a new class of stem cell treatments in the future.

Since birth, the young patient had suffered skin lesions and blisters as a result of a serious, sometimes-fatal genetic condition called junctional epidermolysis bullosa (JEB), according to an article published Wednesday in the journal *Nature*. By 2015, when he was seven, the boy was down to roughly 40% of his skin, and was in a medically induced coma at Children's Hospital in Bochum, Germany, according to a *Nature* podcast accompanying the article. A cure seemed unlikely — until, that is, his care team contacted Dr. Michele De Luca, of the Center for Regenerative Medicine at Italy's University of Modena.

De Luca decided to try a radical and largely untested strategy: a skin transplant using genetically modified stem cells. It was risky, but it was the only option.

Using a biopsy of the boy's little remaining healthy skin, De Luca's team cloned skin cells that matched his natural cells, but were genetically modified to eliminate the mutation that led to his JEB diagnosis, according to *Nature*. They used these genetically modified cells to grow fresh skin, which was sent back to Germany and transplanted onto the patient in a series of three surgeries. Two years later, the child's epidermis is "fully functional" and he "is behaving as a normal boy," De Luca said in the podcast.

Nuova pelle con le staminali a un 'bimbo farfalla': medici di Modena gli salvano la vita. E lui torna a scuola



Hassan può giocare a pallone

A 7 anni era in fin di vita in Germania, malato di epidermolisi bollosa, una grave malattia genetica. Il team di Michele De Luca e Graziella Pellegrini ha usato le sue staminali, ha corretto un gene difettoso e fatto crescere nuovi lembi di epidermide. Che hanno attecchito

Bambino farfalla, cos'è l'epidermolisi bollosa. Sintomi e malattia

Il piccolo siriano soffriva della forma 'giunzionale' che colpisce solo l'1% dei casi

★★★★★ 1 Voto

Publicato il 8 novembre 2017
Ultimo aggiornamento: 8 novembre 2017 ore 21:34

Bambino Farfalla, l'intervento che ha restituito la vita ad Hassan. Le foto



Stammzellen

Gezüchtete Haut rettet Siebenjährigen

Erstmals haben Stammzellforscher großflächig gezüchtete Haut verpflanzt und so eine lebensbedrohliche Krankheit therapiert. Ein Einzelfall. Doch die Methode hat Zukunft.

Von Saskia Gerhard

Gentherapie - Geheilt durch Hauttransplantation

Mediziner aus Bochum und Modena in Italien haben ein Kind von einer erblichen Hauterkrankung geheilt. Sie konnten 80 Prozent der Epidermis mit gentherapierten Hautstücken rekonstruieren. © Foto: Reuters TV

Sie heißen Schmetterlingskinder und ihre Krankheit ist selten, aber grausam. Wer an Epidermolysis bullosa leidet, hat extrem empfindliche Haut, zerbrechlich wie die Flügel eines Schmetterlings. Kleinste Verletzungen führen zu Blasen. Daraus können sich je nach Schwere der Krankheit Geschwüre, chronische und kaum behandelbare Wunden, Infektionen und sogar Tumore entwickeln. Es gibt zehn verschiedene Subtypen, die mal milder, mal schwerer verlaufen, und keine Heilung. In manchen Fällen führt die Krankheit zum Tod. Sie sitzt in den Genen, ist schon da, wenn die Kinder zur Welt kommen. Ansteckend ist sie nicht.

Ricerca, team italiano salva un "bambino farfalla": pelle geneticamente modificata al posto di quella malata



Curato dall'epidermolisi bollosa giunzionale un bambino siriano di 7 anni scampato alla guerra con la famiglia e giunto in Germania nel 2015. Aveva una grave infiammazione batterica che lo stava portando alla morte. Lo studio dei ricercatori dell'università di Modena e Reggio Emilia è stato pubblicato su Nature

Gene Therapy Creates Replacement Skin to Save a Dying Boy

[Leer en español](#)

By DENISE GRADY NOV. 8, 2017



Hassan was saved by gene therapy that created sheets of healthy skin to cover 80 percent of his body.
Mirko Wache/Ruhr-University Bochum

Doctors in Europe used gene therapy [to grow sheets of healthy skin that saved the life of a boy](#) with a genetic disease that had destroyed most of his skin, the team reported on Wednesday in the journal Nature.

This was not the first use of the treatment, which adds gene therapy to a technique developed to grow skin grafts for burn victims. But it was by far the most body surface ever covered in a patient with a genetic disorder: nine square feet.

DER SPIEGEL

Gentherapie
Todkranker Junge erhält neue Haut

Ein Siebenjähriger leidet unter einer schweren Erbkrankheit, ist eine experimentelle Gentherapie. Inzwischen spielt der Ju



STOL

Neue Hoffnung für Schmetterlingskinder

Einem siebenjährigen „Schmetterlingskind“ in lebensbedrohlichem Zustand wurde vor zwei Jahren auf 80 Prozent der Hautoberfläche neue, genkorrigierte Haut verpflanzt. Diese wurde zuvor aus Stammzellen des Patienten im Labor genetisch repariert und vermehrt.



Dank einer neuartigen Stammzelltherapie geht es dem Schmetterlingskind wieder gut, seine Haut hält Belastungen aus und heilt normal. Bild: Symbolbild - Foto: shutterstock

Diskutieren Mittelnweile geht es dem Buben wieder gut, seine Haut hält Belastungen aus und heilt normal, berichtet das Forscherteam im Fachblatt „Nature“.
Versenden
Drucken

ADNKRONOS

Pelle nuova col gene sano, Italia salva il piccolo Hassan

MEDICINA

Mi piace 520 Condividi Tweet Condividi



Un momento del trapianto © Ruhr-University Bochum

Publicato il: 08/11/2017 19:03

Hassan, 9 anni, pelle bionica grazie a un'impresa scientifica guidata dall'Italia che annuncia su 'Nature' "il primo intervento salvavita al mondo con cellule staminali epidermiche corrette dalla terapia genica". Uno studio internazionale coordinato da **Michele De Luca**, direttore del Centro di medicina rigenerativa 'Stefano Ferrari' dell'università di Modena e Reggio Emilia, che vede protagonista un piccolo rifugiato siriano accolto in Germania insieme alla sua famiglia. Hassan è un 'bimbo farfalla', malato di una forma di **epidermolisi bollosa (Eb giunzionale Jeb)**, che unita a una grave superinfezione batterica gli aveva 'mangiato' l'80% della pelle del corpo. Ricostruita per intero, sana e funzionale, dal team modenese. E reimpiantata con 3 operazioni allo **University Children's Hospital tedesco di Bochum**, dove il bambino è in cura.

Nel 2015, all'età di 7 anni, Hassan "aveva perso quasi tutta la pelle", spiega De Luca all'AdnKronos Salute. Insieme ai colleghi ha raccontato il 'miracolo' anche in conferenza stampa nella città emiliana, all'indomani di un press briefing organizzato da Nature. "Morfina e coma farmacologico" erano le uniche armi a disposizione per sedare il dolore del piccolo, che sembrava condannato a morire fino a quando i pediatri di Bochum Tobias Rothoef e Norbert Teig hanno chiesto aiuto a De Luca. Il team del suo centro, costruito dalla Fondazione Cassa di Risparmio di Modena, ci tiene a condividere il successo come frutto di una collaborazione con **Holostem terapie avanzate**, spin-off fondato dai ricercatori di Unimore con Chiesi Farmaceutici, e realtà accademiche e cliniche europee. In primis di Salisburgo, in Austria, con cui "abbiamo in corso una sperimentazione di fase clinica I-II", ricorda lo scienziato, fra i più attivi ai tempi del caso Stamina nella battaglia per imporre le ragioni della medicina basata sull'evidenza.



DEBRA Südtirol – Alto Adige
Rienzweg 12/d, 39034 Toblach
Tel: +39 335 1030235
info@debra.it - www.debra.it



Casa EB Austria
Universitätsklinik Dermatologie
Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg
Tel: +43 (0) 57255 82400
info@eb-haus.org - www.eb-haus.org

Krankenhaus Bozen
Dermatologische Abteilung
Gebäude W, 3. Stock
Primar DDr. Klaus Eisendle
Tel: 0471 909 901
E-Mail: dermat.bz@sabes.it

Centro di Medicina Rigenerativa „Stefano Ferrari“
Università degli Studi di Modena e
Reggio Emilia via Glauco Gottardi, 100 - 41125 Modena
Tel.: +39 059 2058070
cmr@unimore.it - www.cmr.unimore.it

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale
Maggiore Policlinico di Milano
Via Commenda 9
20122 Milano
E-mail: maria.favero@policlinico.mi.it
Tel. +39 02 55032450

C.I.R. Dental School
Università degli Studi di Torino
Via Nizza nr. 230
10126 Torino
Tel. +39-0116708366
Fax +39-011-2366504
E-Mail: segr_cirdental@unito.it



DEBRA Südtirol – Alto Adige
Donazioni: Südtiroler Volksbank, Filiale di Dobbiaco
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341
BIC: BPAAIT2B015

Spende den 5 per mille!
Steuernummer: 92025410215
www.debra.it

Impressum:
Verantwortlicher: DEBRA Südtirol - Alto Adige
Coverfoto: © GGK MULLENLOWE
Druck: Dipdruck Bruneck
Grafik: Pinkhand Toblach

