

DEBRA Südtirol - Alto Adige - Das Jahr 2018

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

G G K M U L L E N L O W E





© 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 2018

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

DEBRA Südtirol - Alto Adige

Einige Gedanken über das vergangene Vereinsjahr 2018.
Liebe Mitglieder, liebe Freunde der „Schmetterlingskinder“,

dank des Einsatzes vieler Freunde und Mitglieder konnte auch im letzten Jahr Vieles für Menschen mit EB bewegt werden. Unsere Hauptschwerpunkte sind seit jeher die Unterstützung der Familien, die Verbesserung der Lebensqualität der großen und kleinen „Schmetterlingskinder“ sowie die Zusammenarbeit mit Ärzten und Forschern im In- und Ausland. Die Seltenheit dieser Erkrankung macht es notwendig und auch durchaus sinnvoll, grenzüberschreitend zu denken: nicht nur sind viele unserer EB-Familien auch Mitglieder von DEBRA Austria und DEBRA Italien, sondern auch die medizinische Versorgung und die Forschungszentren vernetzen sich mehr und mehr zum Vorteil von uns Familien. Das Knowhow soll geteilt werden, der Erfahrungsaustausch gefördert und der Zusammenhalt zwischen Patienten, Familien, Ärzten und Pflegepersonal und Forschern gestärkt werden. Wir alle gehören zusammen und verfolgen dasselbe Ziel.

Die langjährige Zusammenarbeit der zwei Patientenorganisationen DEBRA Austria und DEBRA Südtirol - Alto Adige hat Tradition und hat sich bewährt, wie wir anhand der Zusammenarbeit im EB-Haus, dem Interreg-IV Projekt Österreich-Italien, dem EB-Clinet und der gemeinsamen Forschungsprojekte zwischen dem Zentrum für Regenerative Medizin in Modena und dem Forschungsteam im EB-Haus Salzburg erkennen.



Isolde Mayr Faccin
DEBRA Südtirol-Alto Adige

© FOTO RAPID

Die Unterstützung, die wir von den vielen Menschen aus Südtirol, aber auch über die Landesgrenzen hinaus, erhalten, gibt uns die Möglichkeit, den „Schmetterlingskindern“ in den verschiedensten Lebenssituationen zu helfen: direkt, schnell, unbürokratisch. Denn EB kennt noch keine Heilung, und leider auch keinen Sonntag und keinen Feiertag. Jeden Tag braucht die Haut (und auch die inneren Schleimhäute) der Menschen mit EB viel Pflege, zweitaufwendige und sehr schmerzhafte Verbandswechsel und viele medikamentöse Behandlungen. Eine große Herausforderung nicht nur für die Patienten, sondern auch für die pflegenden Eltern und Familien.

Tatkräftig zur Seite standen uns auch diesmal drei strake Frauen: allen voran unsere Botschafterin Arabella Gelmini-Kreutzhof. Sie schafft es, mit ihren herzlichen Worten viele Menschen dazu zu bewegen, an die „Schmetterlingskinder“ zu denken und für unseren Verein zu spenden. Danke Arabella für deinen Einsatz. Auch unsere Testimonials Anna Mei und Eleonora Buratto lassen keine Gelegenheit aus, bei ihren Veranstaltungen über die „Schmetterlingskinder“ zu berichten, und helfen uns dabei nicht nur Spenden und Unterstützungen zu sammeln, sondern auch die Erkrankung auch außerhalb von Südtirol etwas bekannter zu machen.

Medizinisch werden unsere „Schmetterlingskinder“ exzellent in den EB-Zentren versorgt. Für uns von großer Bedeutung ist natürlich das EB-Zentrum „EB-Haus Salzburg“. Dort fühlen sich EB-Familien von der Ambulanz bis zur Forschungseinheit sehr gut aufgehoben. Die Arbeit eines Zentrums par excellence ist für eine seltene Erkrankungen alles andere als selbstverständlich.

Deshalb freut es uns besonders, dass ein Zentrum mit multidisziplinärem Ambulatorium in Modena eröffnet. Nach österreichischen Vorbild wird auch dort der Fokus nicht nur auf die Behandlung an sich gerichtet, sondern auf den Menschen mit EB als Ganzes. Damit werden die Untersuchungen so geplant, dass es für die Familien möglich wird, so

viele Untersuchungen wie möglich in kurzer Zeit zu machen. Zeit ist ein wichtiger Faktor. Die Anreise zu solchen Zentren ist meistens lang und die meisten Familien entscheiden sich, die Untersuchung mit einem Aufenthalt in der Stadt zu verbinden, um dem Kind die Möglichkeit zu geben, sich von den Strapazen der Anfahrt zu erholen, bevor die Untersuchungen anstehen.

DEBRA Südtirol 2018 konnte eine wichtige Zusammenarbeit mit dem Verein ASEOP „Associazione Sostegno Ematologia Oncologia Pediatrica“ beginnen. Dieser Verein aus Modena unterstützt nun auch „Schmetterlingskinder“. Bei Untersuchungen und Behandlungen in Modena können Menschen mit EB unentgeltlich im Haus „La casa di Fausta“ in der Nähe der Klinik übernachten. Für diese wichtige und großzügige Unterstützung bedanken wir uns sehr und hoffen, dass auch weiterhin Familien aufgenommen werden.

Vor Ort Ansprechpartner zu haben ist gleichermaßen von großer Wichtigkeit. Die Zusammenarbeit mit der Dermatologie und der Neugeborenenintensivstation im Krankenhaus Bozen hilft den „Schmetterlingskindern“ aus Südtirol, die Therapievorschlüsse der größeren EB-Zentren umzusetzen und konkret in den Alltag einzubauen. Wir bedanken uns an dieser Stelle beim gesamten Team der Dermatologie Bozen. Im Jahr 2018 gab es diverse schwierige Momente für „Schmetterlingskinder“, und sie haben die Familien mit Professionalität und Herz Schritt für Schritt begleitet.

Das Forschungszentrum für Regenerative Medizin in Modena konnte 2018 auf 10 Jahre zurückblicken. Wir gratulieren dem gesamten Team von Prof. Michele De Luca und Graziella Pellegrini zu diesem Jubiläum und wünschen weiterhin viel Motivation beim Forschen und Erfolg für alle Mitarbeiter.

Auch wurden die hervorragenden akademischen Arbeiten von Prof. Michele De Luca von mehreren wichtigen Institutionen weltweit ausgezeichnet. Dazu unsere herzlichen Glückwünsche verbunden mit der Hoffnung, dass es baldmöglichst weitere Erfolge geben wird.

Weiter konnte DEBRA Südtirol Familien bei der Teilnahme an klinischen Studien unterstützend zur Seite stehen. Forschung ist für genetische, chronische und noch nicht heilbare Erkrankungen wichtig, denn sie gibt den Familien Hoffnung. Hoffnung, dass sie nicht mit ihrer Situation alleine sind, dass an Therapiemöglichkeiten geforscht und gearbeitet wird und dass auch jeder einzelne Mensch mit EB zählt. Der Erfahrungsaustausch und die direkte Kommunikation zwischen der Forschungsebene und den Patienten sind von enormer Bedeutung, denn nur so kann gelernt werden und ist Weiterentwicklung möglich. Danke an alle EB-Familien: danke euch für die Zusammenarbeit, danke für euren Einsatz bei Veranstaltungen, danke für den Zusammenhalt, das zusammen Hoffen und sich Kraft geben. DEBRA Südtirol kann sich mit Stolz „eine Familie“ nennen und das alles dank euch!

EB bringt in uns alle Höhen und Tiefen und es freut mich, dass wir für einander da sind. Auch in den schwierigen und traurigen Momenten: leider mussten wir 2018 vier „Schmetterlingskinder“ verabschieden. Den Eltern und Familien geht mein tiefstes und aufrichtigstes Mitgefühl. Wir nehmen am Schmerz teil und werden auch in Zukunft für euch da sein.

Vom ganzen Herzen bedanke ich mich bei allen Spendern und Freunden. Nur dank eures Einsatzes können wir Hilfe geben. Jeder Cent kommt an, jeder Euro kann helfen, jede Spende wirkt.

Wir hoffen weiterhin auf eure Unterstützung: bitte erzählt von den „Schmetterlingskindern“ weiter, damit wir weiterhin behaupten können, dass EB zwar selten ist, aber „Schmetterlingskinder“ nicht alleine gelassen werden.


Herzliche Grüße, 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. 2018 war in dieser Hinsicht wieder ein sehr bewegtes und bewegendes Jahr.

Das EB-Haus Austria ist für viele Betroffene nach wie vor ein zentraler Anlaufpunkt. Zu den drei bestehenden Säulen dieser Einrichtung, der Ambulanz, der Forschungseinheit und der Akademie, ist das EB-Studienzentrum hinzugekommen. Linderungs- und Heilungsansätze, die von unseren Grundlagenforschern oder von Bio-Tech Firmen entwickelt wurden, müssen durch das Nadelöhr klinischer Studien. Im Zuge dieser meist international und multi-zentrisch ausgerichteten Verfahren muss nachgewiesen werden, dass der verfolgte Ansatz wirksam ist und keine negativen Auswirkungen hat. Erst wenn diese Nachweise bei einer entsprechenden Anzahl von Patienten erbracht wurden, kann eine offizielle Zulassung der entsprechenden Behörden erfolgen: der European Medicines Agency (EMA) für Europa und der Food and Drug Agency (FDA) für die USA. So erfreulich es ist, wenn möglichst viele derartige Studien laufen, weil sie beweisen, dass die Forschung voranschreitet, so beschwerlich kann es manchmal für Betroffene sein: Reisen zum Zentrum (z.B. EB-Haus), Spitalsaufenthalte, vermehrte Anwendung von Cremes und vieles mehr. Im abgelaufenen Jahr gab es eine Reihe schöner und wichtiger Ereignisse: So wurde beispielsweise Prof. Michele De Luca, einer unserer erfolgreichsten Forscher, im Februar von EURORDIS mit dem renommierten Black Pearl Award ausgezeichnet. Damit wurden seine exzellenten wissenschaftlichen Leistungen im Bereich der seltenen Erkrankungen (im Schwerpunkt EB) international sichtbar gemacht und belohnt. Wir gratulieren Prof. De Luca sehr herzlich und hoffen auf weitere Erfolge in Forschung und klinischer Anwendung. Sowohl DEBRA Austria als auch DEBRA Südtirol / Alto Adige verfolgen und unterstützen ja die vielfältigen Forschungsanstrengungen in Modena. Ein weiteres wichtiges Ereignis war die European Conference on Rare Diseases and Orphan Products, die im Mai 2018 in Wien stattfand. Hier trafen sich fast 1000 Experten aus Europa und Übersee, um die vielen Aspekte der seltenen Erkrankungen zu diskutieren und Erfahrungen auszutauschen. Und natürlich wurde daraus auch ein EB-Treffen. Anfang September 2018 war dann Zermatt EB-Welthauptstadt. Deutlich über 200 Teilnehmer aus aller Welt fanden sich

zum internationalen DEBRA-Kongress zusammen. Die neuesten Erkenntnisse aus Forschung, Klinik und Alltag mit EB wurden in über 40 Keynotes, Kurzreferaten und Foren vermittelt und ausgetauscht. Ein wichtiges Meeting fand auch noch Ende November in Dublin statt, wo DEBRA-Vertreter aus USA, UK, Irland und Österreich ihre bisherige Zusammenarbeit in Sachen Grundlagenforschung reflektierten und über zukünftige Kooperationen mit Partnern aus der Industrie diskutierten. Schließlich möchte ich noch die langjährige, vertrauensvolle und erfolgreiche Zusammenarbeit von DEBRA Austria und DEBRA Südtirol / Alto Adige hervorheben. Viele kleinere und größere Schritte sind schon gelungen, vieles liegt auch noch vor uns: Mit dieser Art von Teamwork kann es gelingen. 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 genterapeutischen 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“.

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

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



FOTO STABINGER

Vorstand von DEBRA Südtirol - Alto Adige

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

Arabella von
Gemini Kreutzhof
Botschafterin



Wirtschaftsberater: Dr. Corrado Picchetti



Dr. Stefania Bettinelli, Delegierte bei medizinischen, wissenschaftlichen und forschungstechnischen Treffen und Verantwortliche für die Beziehung zu EB Patienten und Familien in diesen Bereichen

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



PRIVAT

Vielen Dank für die hervorragende Zusammenarbeit

Generalversammlung 2018

Liebe Mitglieder der DEBRA Südtirol,
liebe Freunde der „Schmetterlingskinder“,
liebe EB-Familien,

am 14. April 2018 hat die Generalversammlung der DEBRA Südtirol in Toblach stattgefunden. Wie in jedem Jahr haben wir die Gelegenheit genutzt, die EB-Familien mit Ärzten, Pflegepersonal und Forschern zusammenzubringen.

Nachfolgend finden Sie eine Zusammenfassung dessen, was in den zwei Tagen behandelt wurde.

Generalversammlung Samstag, 14. April 2018

Die Versammlung wurde von der Präsidentin Isolde Mayr Facin eröffnet, die anschließend das Wort an den Bürgermeister von Toblach, Herrn Dr. Guido Bocher, und an die Landesrätin für Gesundheit, Frau Dr. Martha Stocker, für die Begrüßungsrede weitergegeben hat.

Es wurde der Geschäftsbericht mit den im Jahre 2017 stattgefundenen Tätigkeiten und Veranstaltungen vorgestellt, die organisiert wurden, um Spenden zur Verbesserung der Lebensqualität der EB-Patienten, zur Finanzierung von Projek-



FOTO STABINGER

ten im Bereich Medizin und Forschung und zur Öffentlichkeitsarbeit für EB zu sammeln. Die uns entgegengebrachte Solidarität ist groß und wir möchten nochmals die Gelegenheit ergreifen, allen für die Unterstützung zu danken.

Wir haben den Jahresabschluss für das Vereinsjahr 2017 und den Haushaltsplan für das Jahr 2018 vorgelegt, die von der Generalversammlung genehmigt wurden.

Es folgten die medizinischen und wissenschaftlichen Berichte über EB:

Herr Prof. Dr. Ezio Sindici von der Dental School Turin hat uns die Behandlungsmethoden der Mund- und Kieferheilkunde bei EB-Patienten vorgestellt, wobei er sich insbesondere auf die Wirksamkeit des durch Laser-Biostimulation aktivierten thrombozytenreichen Plasmas, die Nutzung von Ozon zur Schmerzbeseitigung und auf die Wichtigkeit der täglichen Mundhygiene konzentrierte.

Herr Prof. Dr. Johann Bauer hat die unterschiedlichen Stadien der verschiedenen am EB-Haus Salzburg durchgeführten klinischen Studien veranschaulicht. Abgesehen von den Studien zur Diacerein-Creme für EBS-Patienten laufen Studien zu Vitamin D, die Verwendung von Oleogel, Losartan, Rigosertib und Nivolumab. Darüber hinaus werden die in Zusammenarbeit mit Herrn Prof. Michele De Luca und dem Zentrum für regenerative Medizin „Stefano Ferrari“ in Modena durchgeführten Forschungsarbeiten zur Gentherapie bei DEB und JEB (Projekte „Hologene 7“ und „Hologene 17“) fortgesetzt.

Frau Dr. Gabi Pohla Gubo hat sowohl die EB-Ambulanz als auch die Ergebnisse der EB-Akademie und des internationalen Kongresses EB Clinet des EB-Hauses in Salzburg vorgestellt. Das internationale Netzwerk und die Workshops streben an, das Wissen über EB sowohl in medizinischer Hinsicht als auch in Bezug auf die Patienten und Familien zu erweitern.

Herr Prof. Dr. Michele De Luca hat erläutert, wie wichtig die „Compliance“, die Teilnahme und die Mitarbeit des Patienten und der Familie bei den klinischen Studien sind. Der an einer Forschungsstudie teilnehmende Patient muss sich an den festgelegten Forschungsplan halten, damit die Auswertung der Forschungsergebnisse nicht behindert wird.

Anschließend wurde die ambulante Pflegerin einer EB-Patientin vorgestellt. Sie sprach über ihre Arbeit in der Familie, die anfänglichen Schwierigkeiten, die Phase in der das „Eis brach“ und die berufliche und emotionale Beziehung, die nach kurzer Zeit hergestellt wurde.

Die Versammlung wurde mit den offiziellen Danksagungen und dem Gruppenfoto beendet, um anschließend mit einem gemeinsamen Abendessen ihren Abschluss zu finden.

Runder Tisch Sonntag, 15. April 2018

Frau Dr. Angela Sacchetti und die Pflegerin Teresa Veltri der Abteilung Dermatologie der Poliklinik Modena haben die Arbeit des Bereichs „Schwierige Verletzungen“ sowie ihre Methode, mit den EB-Familien umzugehen und „Schmetterlingskinder“ zu behandeln, vorgestellt.

Wir haben über Schmerzen bei EB gesprochen und wie man ihnen begegnen kann.

Es wurde die Verwendung von Cannabis zu medizinischen Zwecken diskutiert. Ein Patient sprach über seine Einnahme von Cannabis in Tropfenform und wie er sich dabei fühle. Das Pflegepersonal des EB-Hauses bestätigte, dass einige EB-Patienten die Verwendung von Cannabis ausprobieren und dass Cannabis zu Therapiezwecken nur bei chronischen und nicht bei akuten Schmerzen indiziert sei, da es einiger Tage bedürfe, um einen Vorteil zu spüren und, da kein THC darin enthalten sei, weder Abhängigkeiten noch uner-





wünschte Nebenwirkungen auftreten, außer jenen, die es auch bei anderen Schmerzmitteln gibt. In Holland läuft eine klinische Studie über die Verwendung von Cannabis, die im Herbst 2018 veröffentlicht wird.

Für die kommende Versammlung wird sich die DEBRA Südtirol bemühen, einen vortragenden Arzt und Experten auf dem Gebiet der Schmerzbehandlung mit Cannabis zu Therapie Zwecken zu finden.

Es wurde über die Verwendung von Verbandsmaterialien mit Ibuprofen gesprochen. Weder das EB-Haus, noch die Experten der Poliklinik Modena, noch die Patienten haben bisher Erfahrungen mit dem Einsatz dieser Wundauflage gemacht. Schmerzen durch Wundversorgung hingegen können auf Temperaturschwankungen zurückzuführen sein: Wenn der Verband entfernt wird, ist die Wunde der Luft ausgesetzt und verliert natürlich ihre Basistemperatur. Nach dem Wiederauflegen des Verbands ist die Basistemperatur nach ca. 30 Minuten wieder ausgeglichen. Nach Ansicht von Experten gibt es keine wirksamen Möglichkeiten, diese Temperaturschwankungen zu verhindern. Es ist jedoch möglich, Wundschmerzen während der Medikation durch leichtes Erwärmen der Flüssigkeiten, wie Desinfektionsmittel und Cremes, zu lindern, soweit dies möglich ist, ohne dass ihre Wirksamkeit beeinträchtigt wird.

Wir haben die Gelegenheit genutzt, an alle die Broschüre „Wir können den Schmerz beeinflussen! Tipps zum Umgang mit Schmerzen beim Bandwechsel“, auszuteilen, die vom Kinderpalliativzentrum Datteln in Zusammenarbeit mit der DEBRA Südtirol entwickelt wurde. Die digitale Version auf Italienisch und Deutsch ist unter der Sektion „Die Pflege und medizinische Versorgung von EB“ auf unserer Internetseite www.debra.it verfügbar. Das Thema der Verletzungen an den Augen wurde angesprochen.

Ein Patient hat von seinen Erfahrungen mit Blasen auf den

Augenlidern erzählt, die von seinem Augenarzt sanft geöffnet wurden.

Eine Mutter hat berichtet, dass ihr Sohn viele Probleme mit den Augen hat, und dass sie die Blasen in den Augen für die grausamsten Schmerzen bei EB hält. Sie verwendet Novesine.

Eine Patientin hat erzählt, dass sie aufgrund einer EB-Verletzung eine geöffnete Hornhaut hatte, und dass dies mit einer medizinischen Linse behandelt wurde.

Auch das Pflegepersonal des EB-Hauses hat über die positiven Auswirkungen von medizinischen Linsen berichtet, die auch tagtäglich eingesetzt werden, um die Bildung von Verletzungen und Blasen bei Patienten mit vielen Problemen und Schmerzen an den Augen zu verhindern.

Auch die regelmäßige Anwendung von Augentropfen hilft, das Auge hydriert und befeuchtet zu halten und verhindert in einigen Fällen die Bildung von Verletzungen durch EB.

Auf Wunsch einer EB-Mutter hat Herr Prof. Johann Bauer die Fortschritte der klinischen Studien am EB-Haus erläutert. Über die Studien zu Oleogel und Losartan wird versucht herauszufinden, ob es Verbesserungen der Haut gibt und ob es möglich ist, das Verschließen der Hände aufgrund von EB zu verhindern oder zu stoppen. Es handelt sich hier um noch nicht veröffentlichte Studien. Momentan kann nicht gesagt werden, ob die Produkte wirksam sind oder nicht.

Herr Prof. Michele De Luca hat die Gelegenheit genutzt, um den Zweck der klinischen Studien zu erläutern, der darin besteht, die Effizienz einer wissenschaftlichen These nachzuweisen.

Es wurde über Stenosen gesprochen und ob es neue Möglichkeiten gibt, die Verengung der Speiseröhre zu vermeiden oder zu begrenzen.

Das Pflegepersonal des EB-Hauses und auch jenes der Poliklinik Modena haben dargelegt, dass es derzeit keinen wirk-

samen Weg gibt, die Verschließung zu verhindern. Es gibt jedoch mehrere Fälle von EB-Patienten, die sich während des Wachstums nicht mehr einer Ballondilatations-Operation unterziehen mussten.

Eine EB-Mutter hat dargestellt, dass sie jede Nacht Sucralan Gel benutzt, um den Hals ihrer Tochter anzufeuchten, und dass sie mit dieser Methode gut zurechtkommt, auch wenn die morgendliche „Schluckblockade“ bleibt.

Eine Familie hat erzählt, dass ein gut befeuchtetes Schlafzimmer hilft, das zu starke Austrocknen der Schleimhäute in der Nacht zu verhindern und das Schlucken am Morgen zu verbessern.

Es wurden mehrere Medikamente und Arzneimittel genannt und es wurde gemeinsam beschlossen, eine Liste der Arzneimittel und Medikamente der Familien zu sammeln, damit die Patienten anschließend ihre Erfahrungen untereinander austauschen können. Wie vereinbart, übermitteln wir Ihnen in der Anlage die Tabelle, die von jedem von Ihnen ausgefüllt werden sollte, in der Sie eintragen, welche Medikamente und Wundversorgungsmethoden Sie anwenden und die die Auflistung der Ärzte, von denen Sie behandelt werden, enthält. Das Ausfüllen der Tabelle ist freiwillig und mit der Eintragung Ihrer Daten akzeptieren Sie gemäß GvD 196 vom 30.06.2003 die Nutzung und Speicherung dieser Daten zum Zwecke der Erweiterung des Netzwerks von EB-Spezialisten für die DEBRA Südtirol. Sie können jederzeit die Löschung Ihrer Daten verlangen. Diese Tabelle soll keinesfalls eine Art EB-Register darstellen.

Der runde Tisch wurde mit einem gemeinsamen Mittagessen beendet.

An beiden Tagen hat die Firma Coloplast ihre Wundversorgungsprodukte allen Mitgliedern kostenlos und außerhalb der Mitgliederversammlungen vorgestellt, wobei sie an alle interessierte EB-Patienten Produktmuster ausgeteilt hat.

Wir haben uns sehr gefreut, neue EB-Patienten kennenzulernen und zu erkennen, dass wir zu einer Art großen EB-FAMILIE zusammengewachsen sind.

Nochmals vielen Dank an alle für Ihre Hilfe, Ihr Engagement, die Zeit, die Sie uns widmen, die Veranstaltungen, die Sie organisieren, danke für das Fundraising, für die Verbreitung der EB-Botschaft, danke für die Feiern, das Lächeln, die Unterstützung, die Ideen und die Hoffnung, die Sie uns geben: Gemeinsam sind wir stärker!

Herzliche Grüße,

Isolde und Anna und der gesamte Vorstand von DEBRA Südtirol - Alto Adige 🍀 Until there is a cure, there is DEBRA.



Liebe DEBRA Südtirol-Familie,

hier bin ich – endlich schaffe ich es, euch zu schreiben!

Wir kennen uns erst seit Kurzem und deshalb wollte ich euch unsere Geschichte erzählen. Denis und ich sind seit 24 Jahren zusammen und seit 18 Jahren verheiratet. Ich bin 39 und Denis ist 43. Wir sind praktisch von klein auf zusammen. Denis brachte eine Revolution und auch EB in mein Leben. Zusammen mit ihm ging ich auf eine fantastische Reise, um seine Krankheit zu entdecken, denn damals herrschte noch große Unsicherheit über die Diagnose. Dank Internet haben wir Paola Zotti und Stefania Bettinelli kennengelernt und wir werden ihnen immer dankbar sein für ihre große Unterstützung, um die Krankheit besser zu verstehen und zu kennen. Ich habe nie aufgehört, an die EB-Therapie zu glauben; seit ich Prof. Michele De Luca kennengelernt habe, war ich überzeugt davon, dass er früher oder später zur Transplantation kommen würde, obwohl Denis mir immer gesagt hat, dass angesichts des fortgeschrittenen Alters für ihn die Zeit vielleicht niemals kommen wird. Ich habe diesen Kampf gegen EB mit Denis begonnen und möchte ihn GEWINNEN! Ich habe Bücher über Genetik und viele Artikel im Internet gelesen, um diese Krankheit vollständig zu verstehen; nachdem ich EB geheiratet habe, ist sie jeden Moment Teil meines Lebens und ich werde bis zum Ende kämpfen!

Jetzt sehen wir einen neuen Horizont vor uns, und haben viel Hoffnung und Vertrauen geschöpft und dazu seid IHR ja auch an unserer Seite!

Die zwei Tage in Toblach bei der Generalversammlung waren für uns fantastisch, voller Emotionen und voller Liebe. Die Liebe, die nur dort existiert, wo es auch Schmerz gibt, denn nur Schmerz lässt dich die Liebe zu deinem Nächsten und zu den Menschen um dich herum erkennen. Ich höre ständig Leute, die sich über nichts und wieder nichts beschweren - bei der geringsten Kleinigkeit geraten sie bereits in Panik, während es in der EB-Familie nur Liebe gibt, um den Schmerz zu besiegen und mit der Krankheit zu leben. LIEBE, mit der es DEBRA Südtirol gelungen ist, unsere Seele zu berühren, mit einfachen und großartigen Menschen, die wissen, was echtes Leid ist und das ist, was sie so besonders macht.

Schön war die Jugendherberge und schön war eigentlich alles, auch das Herz aller wissenschaftlichen Mitarbeiter - es gibt keine Worte, dies zu beschreiben! Alle fanden sich um einen Tisch ein, Familien, Patienten, Ärzte, Krankenschwestern, Wissenschaftler, Freunde. Hier fanden wir eine große Menschlichkeit bei Menschen, die ihr Leben ihrer Arbeit widmen! Dass wir euch treffen konnten ist ein riesiges Glückstreffer! Danke Isolde und Anna, danke an alle, die diese Tage gemeinsam organisiert haben, danke auch an diejenigen, die ich noch nicht kennenlernen konnte.

Ich hoffe, wir sehen uns bald wieder, seid herzlich umarmt!!
Lara 🌸 Ehefrau von Denis, Erwachsener mit EB



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

Mit großer Freude und in tiefer Dankbarkeit blicke ich auf 13 gemeinsame „DEBRA-Jahre“ zurück.

Die erste Begegnung mit den „Schmetterlingskindern“ im Jahr 2006 hat mich sehr bewegt. Ich wollte helfen, ich wollte etwas bewegen, ich wollte einiges verändern, manches verbessern und vieles voranbringen.

Es ist mein Anliegen gewesen, dieser seltenen Krankheit die Aufmerksamkeit der Öffentlichkeit zu schenken und ich setzte es mir zum Ziel, die gesamte Südtiroler Bevölkerung, die diese Krankheit Großteils gar 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 kann, die Lebensqualität der leidenden EB-Patienten zu verbessern.

Aufgrund der tatkräftigen Unterstützung von Alt-Landeshauptmann Dr. Luis Durnwalder, der an der Gründung von DEBRA Südtirol - Alto Adige maßgeblich beteiligt war, und Dank der besonders wohlwollenden Berichterstattung des gesamten (!) Südtiroler Pressewesens - und ich möchte an dieser Stelle wie immer allen Herausgebern und Direktoren, Chefredakteuren, Journalisten und Mitarbeitern von Herzen für Ihre Unterstützung 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. Dies ist keine Selbstverständlichkeit und ein beachtlicher Grund zu großer Freude. Das bis heute Erreichte soll Ansporn sein, stets weiterzukämpfen.

Liebe Isolde, unermüdliche Präsidentin von DEBRA Südtirol - Alto Adige, liebe Freundin, ich freue mich und bin sehr dank-

bar, dass ich diese wundervolle DEBRA-Erfolgsgeschichte mitgestalten durfte und ich danke Dir an dieser Stelle für Dein Vertrauen und für Deine liebe Freundschaft.

Die tiefgreifenden, medizinischen Fortschritte und die wegweisenden Ereignisse der letzten Monate bekräftigen meinen Gedanken und meinen Wunsch, den Traum von Heilung niemals aufzugeben. Es ist mir eine besondere Freude und Ehre, diesen Traum mit Dir, liebe Isolde, und mit DEBRA Südtirol - Alto Adige gemeinsam zu tragen.

Ich wünsche allen „Schmetterlingskindern“ und ihren Familien weiterhin unendlich viel Kraft, Zuversicht und tiefes Vertrauen. Für mich seid Ihr „Schmetterlingskinder“ die wahren und großen Helden dieser Zeit, und mein Wunsch, eine Zukunft ohne Leiden, möge Euch stets begleiten.

Mit lieber Umarmung,
Eure Arabella

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



Arabella von Gelmini-Kreutzhof

DEBRA International Meeting in Zermatt

Jedes Jahr organisiert DEBRA International für alle DEBRA-Organisationen weltweit ein Treffen, das jedes Jahr in einem anderen Land stattfindet. Vor September 2018 nahm die DEBRA Südtirol an einigen wenigen internationalen Treffen teil, vor allem wegen der Schwierigkeiten, für mehrere Tage lang zu verreisen und die gewohnte Umgebung zu verlassen.

In den letzten Jahren hielten wir es jedoch angesichts der ausgezeichneten Beziehungen und der aktiven Zusammenarbeit mit der EB-Ambulanz in Modena für notwendig, eine Verbindung herzustellen, die es uns ermöglichen würde, unser Wissen zu erweitern, und somit den EB-Familien neue Möglichkeiten anzubieten; somit können wir uns als aktiver Teil einer internationalen Gemeinschaft sehen, die neusten Standards kennenlernen und uns mit anderen Realitäten außerhalb unseres Gesichtskreises zu vergleichen, wobei vielleicht Ideen entstehen, die die Lebensqualität unserer Patienten verbessern können.

Deshalb haben wir an der Jahrestagung von DEBRA International, der wir seit jeher angehören, teilgenommen, die im September 2018, von der DEBRA Schweiz organisiert, in Zermatt stattfand, und für Patienten und Familien bestimmt war. Die Teilnahme war dank der unermüdlichen Bereitschaft von Stefania Bettinelli möglich, die kurz zuvor vom Vorstand der DEBRA Südtirol als Delegierte zur Vertretung des Selbsthilfevereins bei Medizinerinnen, Wissenschaftlerinnen und Forschern sowie für die Pflege der Kontakte zu Patienten und EB-Familien ernannt wurde.

Die Wahl fiel aus mehreren Gründen auf sie: Sie kennt den Bereich der seltenen Krankheiten, insbesondere EB, sowie uns Familien sehr gut, ist in der Forschung tätig und steht mit den EB verbundenen Institutionen in Kontakt.

Das Treffen in Zermatt verlief für Stefania sehr erfreulich; sie hatte die Möglichkeit eines Vergleichs mit den Gewohnheiten und Verläufen in anderen Ländern und brachte einige besonders wichtige Ansätze mit.

Der erste ist die Möglichkeit, Juckreiz und/oder Schmerzen durch Selbsthypnose und Meditationstechniken besser zu kontrollieren, die nach dem Erlernen für jeden von uns im Alltag anwendbar sind, ohne dass es nötig wäre, sich aus seiner Umgebung zu entfernen. Als Verein arbeiten wir daran, diese

Themen zu vertiefen und gleichzeitig die Möglichkeit der psychologischen Unterstützung unserer Jugendlichen und unserer Familienmitglieder auszubauen.

Der zweite ist die Möglichkeit, Schmerzen zu lindern, indem man die Symptome im Zusammenhang mit Hornhautläsionen durch das Einsetzen von Kontaktlinsen verbessert, eine Technik, die seit Jahren bei mehreren Patienten in der Schweiz angewendet wird.

Wir haben diese Informationen sofort genutzt, um Maya und Elena zu Dr. Bertschi nach Bern zu begleiten; ihr könnt über diese Erfahrung, mit eigenen Worten von Maya, nachstehend lesen.

Das nächste DEBRA International Meeting wird im Januar 2020 in London stattfinden. Es wird ein ganz wichtiges Treffen, denn es wird zum ersten Mal am gleichen Ort und am gleichen Tag wie auch das EB-Clinet Meeting abgehalten werden, an dem die weltweit führenden Forscher und Experten für EB teilnehmen und an dem DEBRA Südtirol dank der Zusammenarbeit mit dem EB-Haus in Salzburg bereits teilgenommen hat. Es wird daher eine wertvolle Gelegenheit zum Austausch und gegenseitigen Verständnis sein.

Isolde Mayr Faccin,  Vorsitzende DEBRA Südtirol und Mutter eines „Schmetterlingskindes“



Das Jahr 2018

W.E.S.T. 2018

Die 4. Ausgabe der extremsten Grill&BBQ-Meisterschaft ist Geschichte. Und was für eine! Wir sind wieder mächtig stolz auf die BBQ-Family: Sie haben wieder 2.000 Euro für die „Schmetterlingskinder“ gespendet. Bei einem kleinen Umtrunk wurde der Präsidentin der Scheck überreicht.

Warum sie gerade die „Schmetterlingskinder“ ausgesucht haben? Weil DEBRA der Verein ist, der in allen Ländern vertreten ist, die bei der Meisterschaft teilnehmen. Hut ab!

DEBRA dankt allen für den riesen Einsatz, für den Spaß, den ihr bei eurer Meisterschaft habt und die Freude, die ihr beim Spenden und Sammeln verbreitet.

Bis zum „nestschn Mol“,
Anna Faccin,  „Schmetterlingskind“ und Vorstandmitglied von DEBRA Südtirol - Alto Adige



Moreno für die „Schmetterlingskinder“

Moreno Stefanini und seine Frau Marisa unterstützen seit einigen Jahren zusammen mit einer Gruppe namhafter Künstlerinnen und Künstler die Sache der „Schmetterlingskinder“. Auch ihre in Spanien lebende Enkelin Nina ist von dieser Krankheit betroffen und so organisieren sie jedes Jahr mit großer Liebe und Leidenschaft Veranstaltungen für DEBRA Südtirol.

Im Jahr 2018 präsentierten sie zwei Veranstaltungen, bei denen Kunst und Solidarität wunderbar harmonierten. Mit ihren Stimmen vermittelten sie Emotionen, Liebe und Leidenschaft. Die erste Veranstaltung fand im Februar und die zweite im November 2018 statt. Zwei große Erfolge für ein großes Ideal. Wir Mütter waren mit dem DEBRApunkt präsent und wie immer bewegt von so viel Engagement und Liebe, und von wie wir von allen mit so großer Begeisterung aufgenommen wurden. Wir hatten viel Spaß dabei, und unsere Kinder kamen mit einem Lächeln nach Hause, das die Seele erfüllt.

Musik und Solidarität sind eine perfekte Kombination und helfen, die weniger vom Schicksal Begünstigten zu unterstützen.... damit „selten“ nicht mehr „allein“ bedeutet... sondern „immens GELIEBT“.

Danke Moreno, danke Marisa, danke euch allen. Ihr werdet für immer in unseren Herzen bleiben...

Rosalba Loprevite, 🌸 Mutter eines „Schmetterlingskindes“



Borgo in Fiori

Am 3. Juni 2018 fand in Turin die Veranstaltung „Borgo in Fiori“ statt. Die Organisatorin Antonietta Altamore nutzte die Gelegenheit und dachte auch an die „Schmetterlingskinder“ von DEBRA Südtirol: Mit einer Spende konnte man bei der Veranstaltung eine Pflanze kaufen, der Erlös ging an die „Schmetterlingskinder“.

Danke, dass Du an uns gedacht hast!!

Isolde Mayr Faccin, 🌸 Vorsitzende DEBRA Südtirol und Mutter eines „Schmetterlingskindes“





Erstkommunikanten von Welsberg

Die Erstkommunikanten von Welsberg haben einen Teil ihrer Geldgeschenke anlässlich ihrer Erstkommunion der Vereinigung DEBRA Südtirol gespendet. DEBRA Südtirol ist eine Organisation, welche Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB) und deren Familien in Südtirol und Italien im Alltag unterstützt und ihre Lebensqualität verbessert. Diese sehr seltene und nicht heilbare Hauterkrankung ist für die Betroffenen mit sehr großen Schmerzen und Einschränkungen verbunden. Schon die kleinsten mechanischen Bewegungen (gehen, stehen, sitzen, greifen, essen usw.) verursachen bei den Erkrankten Blasen an der Hautoberfläche. Diese führen zu ständigen offenen Wunden, entzündlichen Stellen und Krustenbildung auf dem ganzen Körper. Die Betroffenen werden oft auch als „Schmetterlingskinder“ bezeichnet, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel von Schmetterlingen. Am Freitag, 4. Mai haben Anna

Faccin, selbst Betroffene, und ihre Mutter Isolde Mayr Faccin, Präsidentin von DEBRA Südtirol, die Kinder besucht. Anna ist seit ihrer Geburt ein „Schmetterlingskind“ und hat sehr offen über die damit verbundenen Einschränkungen berichtet: selbst kochen und einkaufen gehen ist für sie nicht möglich, längere Fußwege kann sie nur im Rollstuhl bewältigen, mehrere Stunden täglich muss sie ihre Wunden säubern, pflegen und verbinden. Und trotz allem ist Anna eine selbstbewusste, berufstätige junge Frau. Die Erstkommunikanten haben insgesamt 313,60 Euro gesammelt.

🌸 Veronika Feichter Schenk

The Art Behind - Ost West Club Est Ovest

Im vergangenen Frühjahr 2018 hat der Ost West Club eine besondere Kunstausstellung präsentiert. Unter dem Titel „The Art Behind“ haben einige der bekanntesten Meraner und Bozener Tätowierer*innen uns einige ihrer Originalwerke überlassen. Gleichzeitig wurden von den Originalbildern mehrere Drucke angefertigt und bei uns im Ost West Club verkauft. Gleichzeitig haben auch viele der Tattoo-Künstler*innen und viele unserer Mitglieder freiwillige Spenden abgegeben.

Dabei ist insgesamt eine stolze Summe von 2.500 Euro zusammengesommen, die unsere beiden Vorstandskolleginnen Giorgia Lazzaretto und Laura Zindaco, gemeinsam mit Fabian Langes, vor Kurzem im Club, an Anna Faccin von der Organisation DEBRA überreicht haben. Es macht uns wirklich sehr froh, dass sich so viele Menschen an dieser tollen Aktion beteiligt haben! Wenn ihr auch für DEBRA spenden möchtet, findet ihr weiter unten die Bankdaten dieses überaus wichtigen Vereins.

DEBRA setzt sich seit vielen Jahren in Südtirol für die sogenannten „Schmetterlingskinder“ ein. „Schmetterlingskinder“ haben eine Haut, die so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Sie leben mit der angeborenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa hereditaria (kurz: EB). Diese Erkrankung verursacht bei geringster Belastung schmerzhaft Blasen und Wunden am ganzen Körper. Menschen mit EB


sind mit einer folgenschweren, erblich bedingten und derzeit noch nicht heilbaren Hauterkrankung konfrontiert. Das Leben der Betroffenen ist schmerzvoll und mühsam, bei manchen Formen der EB ist auch die Lebenserwartung erheblich verkürzt. Die Organisation DEBRA Südtirol – Alto Adige hilft seit dem Gründungsjahr 2004 „Schmetterlingskindern“ und Menschen mit EB und möchte über die Krankheit aufklären und sensibilisieren und über Spenden Hilfe zur Verfügung stellen. DEBRA arbeitet auf drei verschiedenen Ebenen: mit den Familien (finanzielle Unterstützung für tägliche Notwendigkeiten), mit Ärzten (DEBRA bezahlt Fortbildungen zur Krankheit) und mit der Recherche (als Netzwerker zwischen „Labor“ und der Wirklichkeit der Krankheit).

Die Idee hinter „The Art Behind“ war es, einen Blick hinter die Arbeit der Tattoo-Kunst zu werfen. In Zusammenarbeit mit 8 Künstler*innen unseres Landes, haben wir 24 Originalwerke bei uns ausgestellt, namentlich von Omar Boggian, Martin Di Collalto, Dani Green, Daniel Hofer, Fabian Langes, Matteo Lescio, Emil Mariscal und Manuel Winkler.



Alfreds & Othmars Radtour zum Nordkap

Als herzengute Nachbarschaftshilfe kann die Aktion von Alfred Königsrainer und seinem Kollegen Othmar Toll definiert werden. Mein damaliger Nachbar Alfred hat zusammen mit Othmar eine Radtour zum Nordkap unternommen. Von ihren Erlebnissen haben die beiden bei einem Lichtbildervortrag erzählt und die Gelegenheit genutzt, dabei auch auf die „Schmetterlingskinder“ aufmerksam zu machen. Die gesammelten Spenden für den Eintritt zum Vortrag wurden an DEBRA Südtirol gespendet. Ich danke auf diese Weise wieder von Herzen meinem damaligen Nachbarn Alfred dafür, dass er an uns „Schmetterlingskinder“ gedacht hat.

Anna Faccin,  „Schmetterlingskind“ und Vorstandmitglied von DEBRA Südtirol - Alto Adige



Die Alpenvereinsortsstelle Algund lädt ein zum

LICHTBILDERVORTRAG

mit KÖNIGSRAINER Alfred und TOLL Othmar

AVS Mitglieder erzählen

MIT DEM RAD ZUM NORDKAP

"Auch wo du mit dem Rad warst, warst du wirklich"

Mittwoch, 14. März 2018 um 20 Uhr

Vereinshaus Peter Thalgueter in Algund

„BÜRGERSAAL“

WIR FREUEN UNS AUF IHR KOMMEN

Eintritt freiwillige Spende
Der Spendenerlös wird einem wohltätigen Zweck zugeführt.

Lecco mit dem Fahrrad für die „Schmetterlingskinder“

Im Mai 2018 bezog unser Sport-Testimonial Anna Mei ihre Grundschüler in eine Radtour durch den Ort Lecco ein. Viele nahmen Teil und füllten die Straßen mit schönen bunten Farben, dem Lächeln der Kinder und viel Fröhlichkeit! Unsere Schmetterlinge waren die Protagonisten: unsere süße Martina

und die Mütter, die sich gemeinsam immer engagieren, um unserer Sache Gehör zu verleihen und EB bekannt zu machen.....
Danke Anna Mei, dass du uns immer in deinem Herzen trägst.
Rosalba Loprevite, 🌸 Mutter eines „Schmetterlingskindes“



PRIVAT



Jugendzentrum Unda Toblach

Im Frühling 2018 organisierte das Jugendzentrum Unda Toblach ein sagenhaftes Konzert: Raise a Fist brachte Größen wie Shanti Powa Soundsystem und Wicked and Bonny auf die Bühne. Dabei ging der Erlös der Eintrittskarte an DEBRA Südtirol und die „Schmetterlingskinder“. Insgesamt wurde die stolze Summe von 1.800 € gesammelt. Die Spendenübergabe wurde mit einem Infotreffen verbunden, damit auch die jungen Toblacher*innen wissen, wohin ihre Spenden fließen, was DEBRA als Verein tut, was „Schmetterlingskinder“ haben und warum es wichtig ist, zu helfen, damit eine so seltene Erkrankung wie EB bekannter wird.

Ein riesengroßer Dank gilt an alle freiwilligen Helfer und Unterstützer und ein besonderer Dank gilt Gabriel Grunser!
Des seids olle supo mega!

Anna Faccin,  „Schmetterlingskind“ und Vorstandmitglied von DEBRA Südtirol - Alto Adige

TRAU DI glücklich zu sein

TRAU DI glücklich zu sein - Ganz unter diesem Motto stand der Mittwoch der Erlebniswoche „TRAU DI leben!“ im Haus der Familie am Ritten. Diese Woche verbrachten 80 Mädels im Alter zwischen zwölf und 17 unter einem Dach zusammen, sangen und musizierten gemeinsam, bastelten, lachten, feierten und beschäftigten sich einzeln, aber auch in der Gruppe, mit Lebensthemen wie u.a. dem Glück.

Am TRAU DI glücklich zu sein - Tag gingen die Mädchen u.a. der Frage nach, was sie zum Glücklichein eigentlich wirklich brauchen, setzten sich mit dem kleinen und dem großen Glück auseinander und diskutierten darüber, ob wir Menschen denn wirklich unser eigenen Glückes Schmied*in sind.

Um dies alles noch aus einer anderen Sicht zu erfahren, luden wir Gäste ins Haus der Familie, die über ihr persönliches Glück erzählten.

Einer der Gäste war Shiri Alidad, ein junger Mann, der als Jugendlicher alleine aus seiner Heimat Afghanistan geflüchtet ist. Zudem luden wir das „Schmetterlingskind“ Anna Faccin ein. Über persönliche Kontakte hatten wir von ihr gehört, von ihrer vor Lebensfreude sprühenden Art und von ihrem sehr sonnigen Wesen. Wir dachten, solch ein Mensch könnte den

Mädchen sicher einiges an Glücklichein-Zutaten mit auf den Weg geben.


Dieser Gedanke erwies sich als durchaus zutreffend.

Die Bitte an Anna für ihren Besuch im Haus der Familie war schlicht: über ihr persönliches Glück zu sprechen, über ihre Strategie, das Glück immer wieder aufs Neue zu finden und zu umarmen, trotz täglicher, vielleicht nicht immer leichter, Herausforderungen.

Was von Seiten Annas kam, übertraf bei Weitem jegliche Vorstellungen dieser Begegnung.

Die vor Lebensfreude sprühende Frau zog mit ihren Geschichten und ihrer oft sehr humorvollen Art sofort alle 80 Mädels und die Referentinnen im Raum in ihren Bann und man hätte Anna wohl noch Stunden zuhören können.

Eines ist klar: Anna TRAUT SICH, glücklich zu sein - und durch diese Begegnung fällt dies der einen oder anderen Teilnehmerin der TRAU DI leben! - Woche vielleicht auch ein bisschen leichter.

Verena Vieider,  Begleiterin der Gitschenwoche im Haus der Familie



kfb-Frauengruppe und die Jungschützen der Schützenkompanie Meran



Um ein breites Publikum auf die seltene Hauterkrankung Epidermolysis bullosa hereditaria (kurz: EB) aufmerksam zu machen, veranstaltete die kfb-Frauengruppe der Stadtpfarre St. Nikolaus am Donnerstag, den 18. Oktober 2018, einen Vortrag mit Anna Faccin. Viele Interessierte kamen in den Nikolaussaal, um mehr über die „Schmetterlingskinder“ in Südtirol zu erfahren. Mit ihrem lebhaften und freundlichen Wesen gewann Anna sofort die Herzen aller Besucher. Ganz zwanglos nahm sie am Bühnenrand Platz und erzählte über diese angeborene Krankheit und die damit verbundenen Herausforderungen im täglichen Leben. Zum besseren Verständnis wurden ihre Ausführungen mittels Power-Point-Präsentation untermalt. Anna erklärte anhand vieler Beispiele aus ihrem Leben, WIE die Tage mit EB ablaufen: zeitaufwendiges Verbinden, teilweise auf den Rollstuhl angewiesen zu sein, dem Manko, nicht alles essen zu können, eine Perücke oder einen Turban tragen zu müssen, ständig Schmerzen zu haben und trotz allem, dem Leben nur Positives abzugewinnen.

Bewunderung – aber auch Erstaunen - für dieses „Schmetterlingskind“ machte sich breit: wie konnte ein mit einer derart schweren Krankheit betroffener Mensch solch eine Lebensfreude und solch einen Optimismus ausstrahlen? Einfach bemerkenswert! Tosender Applaus war die Folge!

Anschließend hatten die Besucher die Möglichkeit eines persönlichen Gespräches mit Anna. Viele Fragen waren noch of-

fen, die sie klar und verständlich beantwortete.


Natürlich war es den Gästen ein großes Anliegen, mit einer Spende dazu beizutragen, dass entsprechende Forschungsprojekte unterstützt und so positive Ergebnisse erzielt werden können.

Aber nicht nur den kfb-Frauen ist es ein Anliegen, die „Schmetterlingskinder“ zu unterstützen.

Auch die Jungschützen der Schützenkompanie Meran „legten sich in den letzten zwei Jahren mächtig ins Zeug“, um mit ihrer „Ostereier-Aktion“ zu helfen, die Lebensqualität der von EB Betroffenen zu verbessern. Mit viel Eifer machten sich die Jungschützen an den Tagen vor Ostern 2017 und 2018 ans „Eierfärben“. Schließlich ging es um eine gute Sache! Mit Stolz und in Schützentracht wurden die Ostereier (sechs volle Körbe) dann am jeweiligen Ostersonntag in die Stadtpfarrkirche zur Segnung gebracht und nach dem Hochamt an die Kirchenbesucher mit der Bitte um eine Spende verteilt.

Ein gutes Gefühl für alle Beteiligten dieser Aktivitäten, dazu beigetragen zu haben, die lobenswerte Arbeit der Selbsthilforganisation DEBRA zu unterstützen.

Es gibt sicher viele Wege, anderen Menschen zu helfen. Aber es gibt nur einen Weg zu leben: anderen Menschen zu helfen. Peter E. Schumacher, Publizist (1941 - 2013)

Kornelia des Dorides,  Vorsitzende der kfb-Frauengruppe St. Nikolaus Meran und Chronistin der Schützenkompanie Meran



Die 4. Pragser Bergweihnacht

Die Pragser Bergweihnacht ist eine Veranstaltung, die sich nicht nur auf die 8 Tage am Pragser Wildsee konzentriert, sondern mittlerweile zu einem Projekt herangewachsen ist, das mehrere Monate an Planung beansprucht. Immer in reger Zusammenarbeit mit der Familie Heiss, der Gemeinde, dem Tourismusverein, den Carabinieri, der Bergrettung und der Feuerwehr.

Das eingespielte OK-Team des HGV-Prags mit den Bereichen musikalische Umrahmung, Beleuchtung, Handwerk, lebende Krippe und Hirten, Gastronomie und Lotterie, konnte die Herausforderung gut stemmen.

Das tägliche Programm der Handwerker bot mit einem Schmied aus Osttirol, dem Filzverein von Brixen, der Glasmalerin Sabrina aus Bozen, dem Korber Hans mit seiner Frau und unserer Töpferin Heidi einiges an Abwechslung. Das Bauernbrot aus dem Holzofen von Angelika lockte auch einige Besucher an. Schade nur, dass beim Stockbrot-backen mit Alex vom Bürgerhof und beim „Engele fliegen“ mit Erwin von Globo Alpin nur wenige Kinder Interesse zeigten!

Die lebende Krippe mit den Tieren im Stall, unterstützt von den

fleißigen Hirten, war für die vielen Besucher authentisch und ein besonderes Highlight der Bergweihnacht. Bei knisterndem Feuer, leckeren Strauben und heißem Glühwein wurde manches gesellige Liedchen gesungen.

Ein GROSSES DANKESCHÖN den fast 80 freiwilligen Helfern! Nur durch sie waren wir imstande, die heurige Herausforderung und den überraschend großen Ansturm zu bewältigen! Bei einem gemeinsamen Abendessen im Tuscherhof am 10. Jänner ließen wir das Event noch einmal Revue passieren.

Es freut uns, dass die Lotterie auch heuer wieder großen Anklang fand und bereits vor Weihnachten alle Lose ausverkauft waren. Wie bereits bekannt, möchten wir mit einer Spende aus dem Verkauf die „Schmetterlingskinder“ Südtirol unterstützen! Dem Verein DEBRA Südtirol mit deren Präsidentin Frau Isolde Faccin aus Toblach konnten wir einen Scheck von 6.000,- € überreichen. Ein kleiner Schritt zur Unterstützung der zur Zeit noch unheilbaren Krankheit, die das schmerzhaftes Leben von Betroffenen stark einschränkt.

Die 4. Auflage der Bergweihnacht ist vorbei! Jedes Mal anders und einzigartig, jedes Jahr neue Herausforderungen, neue Überraschungen, andere Wetterbedingungen, die uns zu schaffen machen. Trotz allem: Ein großes Vergelt's Gott allen Sponsoren, Helfern und Besuchern! Schien wor's!






Ravenna ist solidarisch mit EB-Patienten

Am 29. Juni 2018 organisierte eine Gruppe von neun „jungen Leuten“ aus Ravenna eine Party auf dem Land, um mit ihren Freunden das Ziel der erreichten 40 Jahre zu feiern. Die Pool-party, an der etwa dreihundert Personen teilnahmen, fand bis spät in die Nacht mit dem Thema „Hawaii“ statt. Die Veranstaltung war eine Gelegenheit, die Gäste über den Begriff der Epidermolysis bullosa und den wichtigen Beitrag des Zentrums für Regenerative Medizin in Modena zu informieren.

Mit großer Freude konnten die Organisatoren 2.000 Euro für DEBRA Südtirol sammeln, die Patienten beim Zugang zu innovativer Forschung am Zentrum für Regenerative Medizin in Modena unterstützt.

Matteo Babini,  für die Ortsgruppe Ravenna

Krippenausstellung in Tabland

Den Höhepunkt nach ihrer monatelangen, fleißigen Arbeit bildet jährlich die Krippenausstellung in Tabland. Der rührige Rudi organisiert und betreut schon seit Jahren im Herbst einen Krippenbaukurs, der immer schon für mehrere Jahre mit Wartelisten ausgebucht ist. Dass er dies sogar in seinem privaten Keller macht und von seinem Sohn und seiner Frau unterstützt wird, zeugt von großer Freude und Hingabe für dieses Hobby.

Während des ganzen Jahres hindurch geht er deshalb auch immer mit offenen Augen durch die Natur und sammelt Moos, Baumbark, Hölzer, Rinden, Wurzeln, Steine uvm., um für alle Wünsche der Krippenbauer gerüstet zu sein.

Jeder „Krippenbauer“ erlernt von Rudi, wie eine Krippe aufgebaut wird und mit vielen Raffinessen zu einem einzigartigen Kunstwerk wird.


Die jährliche Ausstellung der wunderschönen Krippen und die Freude über die gelungene Arbeit wird mit einer Spendenaktion abgeschlossen.

Schon zum zweiten Mal wurde der Verein „DEBRA-Südtirol – Hilfe für die Schmetterlingskinder“ für die Unterstützung ausgewählt.

Am 09. Dezember wurden wir zur Spendenübergabe eingeladen. Wir sind der Einladung gerne gefolgt und durften die



große Spende von 2.860 € für die „Schmetterlingskinder“ entgegennehmen. Wir danken Rudi und seinen Mithelfern, Krippenbauern und Spendern für die Unterstützung und wünschen weiterhin viel Freude und Erfolg.

Im Namen der „Schmetterlingskinder“,
Zita Pfeifer,  Mutter eines „Schmetterlingskindes“



Toblinga Vormas

Bereits zum zweiten Mal fand im Sommer 2018 das Toblinga Vormas statt. An den zwei Samstagen konnte in den Vormittagsstunden ordentlich „gevormast“ (gefrühstückt) und gestöbert werden. Aufgetischt wurden einheimische Produkte, aber nicht nur für das leibliche Wohl der Besucher wurde gesorgt.

15 Aussteller präsentierten Südtiroler Handwerk und lokale Naturprodukte: Honig, Säfte, Marmeladen, Kosmetikprodukte, Holzdekorationen, Gesticktes, Gehäkeltes, Genähtes, Tonprodukte, Holzarbeiten und hochwertige Klöppelspitze, für jeden war etwas dabei.

Das einheimische Publikum und viele Gäste schätzten den Markt und die liebevoll ausgestellten Produkte, sowie die Verbindung zwischen lokaler Kulinarik und sommerlichem Ambiente.

Träger der Veranstaltung war die Bauernjugend von Toblach, und in Zusammenarbeit mit der Gemeindefereferentin Greta Niederstätter Serani, dem Metzgereibetrieb Bernhard Lanz und der Konditorin Birgit Steinwandter wurde fleißig gearbeitet.

Der Handwerkerverband Toblach, unter der Leitung von Heidi Lanz, war für Druck, Layout und Grafik zur Hilfe.


Frieda Steger organisierte die Leitung der Marktstände.

Für den Service von Speis und Trank sorgte, dank vieler freiwilliger Helfer, der ehrenamtliche Toblacher Verein DEBRA Südtirol – Hilfe für die „Schmetterlingskinder“.

Wieder einmal hat das Toblinga Vormas gezeigt, dass sich die Toblacher für Abwechslung und Lokalität, für ein fröhliches Zusammensein und für Zusammenhalt auszeichnen.


Mitgeholfen hat auch der Katholische Familienverband, der Eselverein, Blumen Sabine und viele mehr... Unterstützung kam auch vom dem E-Werk Toblach und von der Sennereigenossenschaft Drei Zinnen.

Insgesamt konnte dem Verein DEBRA Südtirol eine Spende von 580 € überreicht werden. Eine große Summe, die wichtige Zeichen setzen kann, um Menschen mit der seltenen genetischen Erkrankung Epidermolysis Bullosa helfen zu können. Wir bedanken uns bei allen, dass uns als Verein die Möglichkeit geboten wurde, in unserem Dorf mitzuwirken. Dankeschön, dass so viele engagierte Menschen im Vorder- und im Hintergrund, als Besucher, als Helfer und als stille Unterstützer, zum Gelingen des Toblinga Vormas beigetragen haben. Wenn der Wettergott mitspielt, erwarten wir euch auch im heurigen Sommer 2019 zur 3. Auflage des Toblinga Vormas. Wir freuen uns auf euch am Samstag 01. Juni, am Sonntag 21. Juli und am Samstag 24. August 2019 beim Toblacher Dorfbrunnen.

Isolde Mayr Faccin,  Präsidentin DEBRA Südtirol und Mutter eines „Schmetterlingskindes“

Toblinga Dorf Feschtl

Es freut uns sehr, dass beim Toblacher Dorffest an die „Schmetterlingskinder“ und an kranke Kinder aus Toblach, Aufkirchen und Wahlen gedacht wurde. Das macht Dorfgemeinschaft aus.

Anna Faccin,  „Schmetterlingskind“ und Vorstandmitglied von DEBRA Südtirol - Alto Adige

Toblinga Dorf Feschtl

- **Großer Glückstopf mit schönen Sachpreisen**
1 Kleiner Spielzeug, 1 Nussknacker, 1 Paar Pflaster-Baumstämme, 1 Querschnit, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe und viele weitere tolle Preise...
- **Kinderfest am Samstag**
- **Tolle Musikgruppen für jeden Geschmack**
Samstag 20.07.18 - ab 11.00 Uhr
BOBBY - Kinderpop mit Musik und guter Laune
Für Speis und Trank ist Restens gesorgt.
- **Grande festa con fantastici premi**
1 Kleiner Spielzeug, 1 Nussknacker, 1 Paar Pflaster-Baumstämme, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe, 1 Paar Holzschuhe und viele weitere tolle Preise...
- **Festa per i bambini**
- **Musica dal vivo per ogni gusto**
Sabato 20.07.18 - dalle ore 11.00
BOBBY - Gioco-musica musicale per bambini

Benvenuto a tutti i partecipanti!

Das Bild umfasst den gesamten Text der Seite, einschließlich der Überschriften, Absätze, Listen und Bilder. Die Bilder zeigen Menschen bei der Veranstaltung und ein Plakat für das Dorffest.



Pfarrcaritasgruppe Vahrn

Am 18.11.2018, dem Caritassonntag, bin ich als „Schmetterlingskind“ von der Pfarrcaritasgruppe Vahrn eingeladen worden, beim Sonntagsgottesdienst über die „Schmetterlingskinder“ und unsere Krankheit zu berichten.

Kurz habe ich über die Einschränkungen, Schmerzen und Therapiemöglichkeiten bei EB im Alltag erzählt und auf die Selbsthilfegruppe DEBRA Südtirol hingewiesen. Nach dem Gottesdienst habe ich mit der Vorsitzenden der Pfarrcaritas, Anni Oetl, den Benefizflohmarkt in Vahrn besucht, dessen Spende den „Schmetterlingskindern“ zu Gute kam.

Danke allen für den Einsatz,

liebe Grüße,

Margith Watschinger,  „Schmetterlingskind“

Ein Gruß von Anna Mei, Sport-Testimonial für die „Schmetterlingskinder“

Auch in diesem Jahr habe ich das, was ich vor Jahren begonnen habe, mit Freude fortgesetzt: „Radeln für die Schmetterlingskinder“.

Am 21. Januar bin ich in Grenchen, Schweiz, 12 Stunden lang in einem Indoor-Velodrom gefahren und habe eine Strecke von 371,836 km erreicht, was einen neuen Weltrekord der Kategorie bedeutet.

Wie immer war diese Veranstaltung eine Gelegenheit, über EB zu sprechen und Mittel für DEBRA Südtirol zu sammeln.

Bei diesem Versuch bekam ich, nach nur dreieinhalb Stunden, leider massive Krämpfe im ganzen Körper, wahrscheinlich wegen Dehydrierung oder Übertraining. Niemals dachte ich daran, aufzugeben. Während ich über das Leben eines „Schmetterlings“ und die Schwierigkeiten, die er täglich zu bewältigen hat, nachdachte, verspürte ich ein starkes Bedürfnis, weiterzumachen, auch wenn ich in meinen eigenen Muskeln „blockiert“ war.... Ich erlebte genau das, was Alessandro während eines Interviews auf dem Velodrom von Montichiari sagte: „Ich möchte die Kraft haben, jeden Tag



die Dinge zu tun, die jeder normalerweise tut“. Als ich mich an diese Worte erinnerte, erlebte ich selbst die Ohnmacht, ein Ziel erreichen zu wollen und nicht die Kraft und den Körper zu haben, der dich unterstützt. Darum setzte ich meinen Rekordversuch fort, mit einem Körper, der nur zu 15% funktionierte, um ihre Leben und ständigen Kampf zu ehren. Ja, Alessandro, ich gebe nicht auf, genau wie du. Ein wunder Körper hält mich nicht auf, ich kämpfe damit!

So erreichte ich einen Altersgruppenrekord, jedoch nicht den absoluten.

Manchmal zählt nicht das Ergebnis, sondern der Weg, den man geht, und die Kräfte, die man einsetzt, um ein Ziel zu erreichen, auch wenn es geringer als erwartet ausfällt.

Dank dieser Veranstaltung sprachen überregionale und lokale Zeitungen über EB und die „Schmetterlingskinder“. Dies war, wie immer, das eigentliche Endziel.

Im Mai beendete ich das Schuljahr in Lecco mit einem Spaziergang/Radtour mit dem Titel „Eine Tour mit den Schmetterlingen“, bei dem mehr als 300 Menschen auf den Straßen der Stadt Lecco radelten und spazierten, ein farbenfroher Umzug, mit vielen Schmetterlingen in Form von Masken oder bunten Schirmen.

Auch während dieser Veranstaltung hat sich die Spendensammlung gelohnt und die lokalen Zeitungen haben viel über diese Initiative geschrieben, die vielen Einwohnern von Lecco die Möglichkeit gegeben hat, EB kennenzulernen.

Dies sind die Ereignisse des Jahres 2018, einem Jahr, in dem ich viel zum Nachdenken gekommen bin, besonders nach dem Verlust des lieben kleinen Prinzen Riccardo.

Nachdem ich auf dem sonnigen Friedhof, am Tag des Abschieds von Riccardo, die Worte meiner Freunde, von Anna, von Michele De Luca gehört hatte, fühlte ich so viel Hilflosigkeit angesichts einer solch „gemeinen“ Krankheit (wenn ich

das so nennen darf), aber gleichzeitig fühlte ich im Inneren einen unendlichen Tumult: so viel kann ich noch tun, so viel muss ich noch tun....

Es ist eine große Freude für mich und eine unendliche Verantwortung, die bunten Schmetterlinge auf meinen Schultern und auf meinem Trikot zu tragen. Mit ihnen trage ich all das Leid und die Hoffnungen von so vielen, vielen Menschen. Ich träume mit ihnen, dass Michele eines Tages diese schreckliche Krankheit stoppen kann, aber bis dahin verspüre ich den Drang, die Stimmen aller Schmetterlinge, ihre Bedürfnisse, ihre Hoffnungen und Träume weiterzutragen.

Sie lehren mich mit ihren Verbänden jeden Tag, das Leben in all seinen verborgenen Facetten zu lieben, sie lehren mich, keine Angst zu haben, mutig zu sein, an eine Zukunft aus Licht und Freude zu glauben.

Das ist es, was mich 2019 antreibt, neue Wege, neue Rekorde, neue Ziele zu wagen.

Die Hoffnung und der immense Wunsch nach Leben, der sie durchdringt, lässt mich glauben, dass ich noch so viel für sie tun kann und dass die Forschung früher oder später EB ein Ende bereiten wird.

Anna Mei, 🌸 Sport-Testimonial
für die „Schmetterlingskinder“ von DEBRA Südtirol



Die Stimme von Eleonora Buratto, Musik-Testimonial für die „Schmetterlingskinder“

Ein weiteres Jahr mit DEBRA Südtirol und mit den „Schmetterlingskindern“ ist vergangen. Ein besonderes Jahr, in dem der Verein und die Probleme der Epidermolysis bullosa im Mittelpunkt der Aufmerksamkeit der Medien standen. Ich hatte überall Gelegenheit, über die Hoffnungen in Bezug auf neue Therapien und den Eingriff, der dank einer Studie des Zentrums für Regenerative Medizin ‚Stefano Ferrari‘ von Unimore (Modena) unter der Leitung von Prof. Michele De Luca durchgeführt wurde, zu lesen. Ich freute mich, hoffte, sprach mit einigen der erstaunlichen Mütter, die ich kenne.

Es wurde mir erklärt, dass alles Teil einer komplexen Maschinerie ist, die sich aus Forschung und Forschern im internationalen Netzwerk zusammensetzt, die kleine Schritte nach vorne macht, wobei sich zunehmend neuen Errungenschaften konkretisieren.

Ich nahm an einem Treffen mit den Mitgliedern der DEBRA Südtirol teil, sowohl mit Müttern als auch mit Vätern und Kindern: Bei dieser Gelegenheit hatte ich die Ehre, Prof. De Luca und seine Mitarbeiter zu treffen und durch sie, äußerst verständlich ausgedrückt für uns, die keine Experten sind, den neuesten Stand ihrer Forschungen zu erfahren.

Besonders hat mich die Geschichte über die an dem kleinen Hassan praktizierte Ex-vivo-Gentherapie beeindruckt und was sie für die Weiterführung der Forschung und - das möchte ich fest glauben - für den Sieg über die Epidermolysis bullosa bedeutete.

Ich habe mich gefreut, als Prof. De Luca am 8. November letzten Jahres an der Mailänder Scala den „Nobelpreis der Lombardei“, d.h. den internationalen Preis „Lombardia è ricerca“ erhielt, der eine Million Euro für die beste wissenschaftliche Entdeckung auf dem Gebiet der Biowissenschaften auszeichnet und in diesem Jahr der Präzisionsmedizin gewidmet ist.

Unermüdliche Arbeit erwartet uns: Wir sind engagiert und mit Wissenschaftlern zusammen, die nicht aufgeben. Mit Eltern, die nicht aufgeben. Mit den „Schmetterlingskindern“, die nicht aufgeben und uns allen vertrauen.

Ich, mit ihnen und mit DEBRA Südtirol, gebe nicht auf. Und ich stelle ihnen weiterhin meine Stimme und mein Bild zur Verfügung und fördere die Forschung zugunsten der „Schmetterlingskinder“ bei jeder Gelegenheit meines öffentlichen Lebens.

Eleonora Buratto,  Musik-Testimonial für die „Schmetterlingskinder“ DEBRA Südtirol



EB Familie

Mayas Augen: eine Reise nach Bern, um hochmoderne Kontaktlinsen auszuprobieren

9. Dezember 2018, auf dem Weg nach Bern. Im Auto war ich sehr aufgeregt, ich konnte es kaum erwarten, dorthin zu kommen und zu sehen, wie die Schweiz war.

Die Reise war wirklich lang, aber ich freute mich als ich aus dem Autofenster sah, dass alles weiß war, weil es schneite. Als wir in der Wohnung ankamen, legten wir unsere Sachen in das Zimmer, dann tollte ich glücklich herum. Am nächsten Morgen war ich ziemlich aufgeregt, verängstigt und hatte auch starke Bauchschmerzen, aber ich versuchte, mir nichts anmerken zu lassen, damit sie sich nicht aufregten oder sorgten. Als ich in der Arztpraxis ankam, setzte ich mich auf den Stuhl und der Arzt versprach mir, dass meine Augen, nach dem Einsetzen der Linsen, mit der Zeit nicht mehr rot sein und schmerzen würden. Dann wurden meine Augen überprüft, in diesem Moment ging es mir gut, meine Bauchschmerzen waren vorbei und ich war ganz ruhig, aber dann kam der Moment...

Er nahm die Linsen, näherte sich mir... meine Bauchschmerzen kehrten zurück, ich war sehr aufgeregt, ich wusste, was ich tun musste, aber es gelang mir nicht sehr gut, in diesem Moment ruhig zu bleiben war der letzte meiner Gedanken. Nach einigen Proben und einer langen Pause, um mich wieder zu beruhigen, hatte ich beide Linsen in den Augen.

Es war sehr seltsam, zuerst war es sehr störend, es war, als hätte ich Fremdkörper in meinen Augen, aber andererseits sah ich schon besser, es war eine ganz andere Welt, es war wirklich schön! Seitdem hat sich meine Sehkraft noch weiter verbessert. Der Arzt hatte Recht, meine Augen sind nicht mehr rot und sie tun nicht mehr weh. Danke Isolde, dass du die ganze Zeit für mich gefahren bist, vielen Dank!

Maya Bottura, 🍀 „Schmetterlingskind“



Wenn Schmetterlinge fortfliegen

In jeder Familie gibt es glücklichere und schwierigere Jahre. Dann gibt es noch die besonders schwierigen Jahre, wie 2018 für unsere große EB-Familie.

Ein Jahr, in dem drei kleine „Schmetterlingskinder“ in den Himmel flogen. So klein, dass wir nicht einmal Zeit hatten, sie unserer gesamten Gemeinschaft vorzustellen, die nur ihre Eltern umarmen und nach schwer zu findenden Worten suchen konnte, um zu versuchen, den Schmerz mit ihrer Nähe zu lindern.

Zusammen mit ihnen trauern wir um einen weiteren vorzeitigen Verlust, der uns alle mit einem dumpfen Schmerz und Ohnmacht überwältigt hat. Im April fand unser Riccardo, 19 Jahre Lebenslust, Mut und, trotz der Schwierigkeiten von Krankheit und Leben, ein ständiges Lächeln auf den Lippen, den Weg zu seiner Mutter Fulvia.

Wir waren während der Jahresversammlung in Toblach, als uns mitgeteilt wurde, dass sich sein Gesundheitszustand plötzlich verschlechtert hatte. Gerade als er die Herzoperation zu überwinden schien, die wegen seiner zweiten Krankheit notwendig gewesen war. Und nach ein paar Tagen hörten wir die Nachricht, die wir nie hätten erhalten wollten.

Viele von uns waren bei seiner Beerdigung, um ihm, Giuliano, Edoardo, Eleonora und Elisabetta den Gruß und die Umarmung unserer ganzen Familie zu bringen. Wir wollen uns hier an ihn, unseren kleinen Prinzen, mit einigen der Worte erinnern, mit denen wir ihn auf seiner letzten Reise begleitet haben.

„Du warst immer ein Beispiel für unsere große EB-Familie, eine wesentliche Präsenz in unseren Momenten der Begegnung, in denen du wusstest, wie man ein Wort und einen Gedanken für alle findet und die Leichtigkeit und Tiefe vermittelt, die das Markenzeichen deiner starken und einzigartigen Persönlichkeit waren.“

Du warst ein wahrer Sonnenschein und hattest eine Ausstrahlung, durch die wir uns in deiner Gesellschaft wohlfühlten und dein Fehlen umso stärker war, wie auch bei der letzten Versammlung, an der du nicht teilnehmen konntest, weil du mit einem stärkeren Gegner kämpfen musstest.

Deine entwaffnende Einfachheit, mit deiner spontanen und prägnanten Beredsamkeit, machte dich zu einem außerge-

wöhnlichen Redner, der in der Lage war, in wenigen Minuten zwanzig Jahre des Zusammenlebens mit zwei schrecklichen Krankheiten zu vermitteln. Anstatt sie zu hassen, hattest du sie zu lieben gelernt hattest, weil sie es dir ermöglicht hatten, die außergewöhnliche Person zu werden, die wir kannten und liebten.

Du wusstest, wie man jedes Publikum verzaubert und deinen Optimismus und deine positive Ausstrahlung an andere weitergibt; dein kurzes Leben hat eine unauslöschliche Spur in uns hinterlassen und wird uns weiterhin motivieren, wenn wir müde oder entmutigt sind. Weil du nie müde oder entmutigt warst, und in deinen Augen das Licht hattest, das nur die Liebe geben kann. Die Liebe zur Kultur, zum Leben, zu deiner schönen und liebevollen Familie, in der Mutter Fulvia und Vater Giuliano so viel Energie und so viel Engagement investiert haben, um aus euch vier wunderbare Menschen zu machen. Es ist so wenig Zeit vergangen, seit du in dieser selben Kirche all die Kraft gezeigt hast, um dich von der Mutter zu verabschieden, die euch, Kinder und Vater, zu früh verlassen hatte! Und in dieser kurzen Zeit wurdest du zu einem Mann, der vor vielen Herausforderungen stand, sowohl in der Schule als auch in der Krankheit, und der in jeder Kleinigkeit Ansporn zu Kraft und Mut zu finden verstand. Mit einem Lächeln auf den Lippen und einer einzigartigen Großzügigkeit, die dich immer für andere eher als für dir selbst sorgen ließ. Selbst wenn du krank warst, selbst wenn es schwierig erschien, optimistisch zu sein, selbst wenn die meisten von uns aufgegeben hätten“. Ciao Riccardo, Camilla, Dua Fatima und Camilla. Möge Euch unsere Umarmung erreichen...

Die kleine Camilla und die Solidarität von Reggio

Kurz vor Weihnachten 2017 kommt meine Tochter Camilla mit Verdacht auf Epidermolysis bullosa auf die Welt.

Innerhalb weniger Stunden nach der Nachricht kann ich mich mit Michele De Luca in Verbindung setzen, weil ich das Glück habe, ein paar Jahre zuvor in Modena bei ihm Studentin gewesen zu sein.

Bereits ein paar Stunden nach dem ersten Telefonat treffen wir Stefania, die sich sofort mit der Neonatologie von Reggio Emilia in Verbindung setzt und so beginnt unsere gemeinsame Reise mit Modena, das uns nie wieder allein gelassen hat, auch nicht nach September 2018, als unsere Camilla vorzeitig entschlafen ist.


Nach einem kurzen Aufenthalt im Bambino Gesù in Rom wurde Camilla in Modena in die Neonatologie aufgenommen. Die ganze Abteilung ist bestrebt, Lösungen für alle unsere Bedürfnisse oder jene von Camilla zu finden. Chiara Fiorentini verbringt mit ihrer unendlichen Geduld mehr als 3 Stunden am Tag mit uns, um Camilla zu verbinden und versucht, zwei frischgebackenen Eltern beizubringen, wie sie mit der Zerbrechlichkeit ihres Kindes umgehen müssen.

In wenigen Tagen erhalten wir: den auf die Bedürfnisse von Camilla zugeschnittenen Therapieplan, die Aktivierung der häuslichen Pflegedienste, den Besuch unseres zukünftigen Kinderarztes und der Krankenschwestern, die uns zu Hause unterstützen werden, das Gespräch mit einem Psychologen für uns Eltern und die Diagnose, die auf verschiedene Weise und mit unterschiedlichen Vorkehrungen gestellt wird, um nichts unbeachtet zu lassen. Alle sagen uns immer wieder, dass Camilla die erste Patientin ist, die sie tatsächlich so klein betreut haben; ich und Christian sind jeden Tag mehr und mehr erstaunt, weil alles so sorgfältig durchdacht und organisiert ist, dass es schwer zu glauben ist, dass es wirklich „das erste Mal“ ist. Nach einem Gespräch mit den Neonatologen, die uns begleiten, kommt die Entscheidung, gemeinsam mit allen, nach Hause zu gehen. Wir wohnen 50 km von Modena entfernt, nicht allzu weit weg, aber eben doch nicht so nah; aber in Wirklichkeit ändert sich nichts, denn jeder bleibt an unserer Seite, genau wie im Poliklinikum. Chiara überprüft uns regelmäßig und jedes Mal gehen wir nach Hause mit neuen Ideen für unsere kleine Camilla, die einstweilen heranwächst. Dank Stefania, Michele, Chiara und der Pharmakologie von Modena sind wir in der Lage, das Rezept für Cannabis zu erhalten und so das Morphinum für immer zu beseitigen. Ein paar Monate vergehen, in denen es scheint, dass die Wunden so klein sind, dass sie alles vergessen lassen, was wir durchgemacht haben. Aber die Form, unter der Camilla leidet, ist leider sehr aggressiv und einige Komplikationen haben sie uns im September ganz plötzlich verschlechtert. Viele Freunde in diesem Jahr fragten uns, wie sie helfen können und wir haben geantwortet, dass wir sehr glücklich sind, Mo-

dena und DEBRA Südtirol kennengelernt zu haben und ihnen deshalb etwas zurückgeben möchten.

Die ersten waren die engsten Freunde und Verwandten, die anfangen, kleine Spenden zu machen oder ihre 5 x 1000 zu spenden.

Mitte des Sommers kamen die Jungen von „Mucchio“ an, eine Gruppe aus Scandiano (RE), die jedes Jahr ein Fußballturnier zum Gedenken an ihren lieben Freund Andrea organisiert; Andrea war Elektroingenieur, ein vielversprechender Fußballspieler, voller Lebensfreude und zu jedem Spaß bereit, der bei einem Autounfall ums Leben kam. 1997 gründete diese Gruppe von Freunden den Verein „Mucchio“ (dieser Name bedeutet „Haufen“, wie Maria, Andreas Mutter, sie als Jungen nannte) und begann, durch das Turnier und die damit verbundenen Aktivitäten Geld zu sammeln, das für wohltätige Zwecke gespendet wird. Derzeit besteht „Mucchio“ aus mehr als 50 Personen verschiedener Generationen (einige von ihnen haben Andrea nie gekannt), die zu dem Erfolg der von ihnen organisierten Aktivitäten beitragen. Unter ihnen Luigi Costi, genannt „Freccia“, ein langjähriger Freund von Christian, der zusammen mit den anderen beschlossen hat, den Erlös aus dem Turnier 2018 an DEBRA zu spenden. Danach kamen „Die Freunde von Leguigno“, eine Gruppe aus Casina, dem Dorf Camillas, die seit einigen Jahren für die Organisation von Benefizessen bekannt ist; auch sie haben beschlossen, den Erlös des Essens von Ende August an DEBRA Südtirol zu spenden.

Dann waren da auch die beiden Grundschulen von Casina mit ihrer „Brotwoche“. In der ersten Dezemberwoche verzichten die Schüler seit einigen Jahren auf den traditionellen Pausensnack und essen nur Brot, das von Lehrern mit dem von ihren Eltern gelieferten Geld gekauft wird. Der Rest des Geldes geht an einen wohltätigen Zweck und 2018 wurde DEBRA Südtirol ausgewählt. Unser Dorf arbeitet immer noch daran, uns zu helfen, etwas für DEBRA zu organisieren, und wir werden immer in der Schuld aller Menschen stehen, die uns in diesen schwierigen Monaten durch ihre Unterstützung aufrecht erhalten haben, so dass wir die Solidarität der kleinen Camilla weiterführen werden, sie war die Beste von uns allen. Als Eltern glauben wir, dass wir ohne Modena nie die Kraft gefunden hätten, mit all dem umzugehen. Diese Gruppe von kompetenten Menschen getroffen zu haben, eng verbunden und ungemein menschlich, ist das schönste Geschenk, das wir erhalten konnten, und alle Solidarität der Welt wird nicht ausreichen, ihnen zu danken. Giulia und Christian.  Eltern eines „Schmetterlingskindes“



MEINE GESCHICHTE... SELTENE KRANKHEITEN

Ich hoffe, die Forschung findet ein Heilmittel für uns Schmetterlingskinder

Alessandro Rizzato, 18 Jahre, leidet an Epidermolysis bullosa. Er lebt in Riva di Chieri, einem kleinen Dorf in der Provinz Turin, mit der Mama Rosalba Loprevite und Papa Maurizio. Er hat einen älteren Bruder, Andrea, 28 Jahre alt, verheiratet.

Ich wurde mit einer Blase auf meinen Lippen und einer anderen auf meinem Finger geboren, aber ich sah völlig gesund aus. Aber während der Mundreinigung und beim Baden, bemerkte das Personal der Station für Neugeborene des Krankenhauses in Chieri sofort, dass etwas nicht stimmte. Mit meinen Eltern wurde ich ins Regina Margherita in Turin geschickt, wo man sofort annahm, dass ich an Epidermolysis bullosa litt, aber die Diagnose kam etwa anderthalb Jahre später, mit Tests im Zentrum für Genodermatose in Mailand.

LANGWIERIGE UND SCHMERZHAFTE MEDIKATION

Meine Eltern hatten noch nie von dieser Krankheit gehört, niemand in der Familie hatte jemals darunter gelitten und sie hatten keine Ahnung, dass sie beide gesunde Träger von zwei verschiedenen Mutationen waren, die bei der Empfängnis, unwissentlich, auf mich übertragen wurden: Erst durch genetische Untersuchungen wurde sie entdeckt. Das Schwierigste war zu akzeptieren, dass es keine Behandlung gibt, nur langwieriges und schmerzhaftes Verbinden, das meine Mutter jeden Tag durchführt, seit ich ein Baby war. Für mich ist es eine Folter und für sie ist es ein großes Leid, mich krank zu sehen, aber wir haben keine Wahl: Ich lebe mit einem zu fast 60% bandagiertem Körper, weil in meiner Haut kontinuierlich Blasen gebildet werden, die sich zu Wunden öffnen, bis sie sich zurückziehen und ausgedehnte Wunde Stellen hinterlassen, wie Brandwunden. Seit ich klein bin, müssen wir jeden Morgen nach dem Aufwachen zuerst alle Verbände wechseln: Mama kontrolliert, ob keine neuen Blasen behandelt werden müssen und reinigt sanft alle Wunden, auch tiefe, die ich am Körper habe, und bedeckt sie mit speziellen Pflastern, die bei der Entfernung keine weiteren Schäden verursachen. Das Frühstück ist für mich kein besonders angenehmer Moment: Die Krankheit verursacht auch innere Verletzungen, vor allem an der Speiseröhre, so dass es für mich oft ein Problem ist zu schlucken: Die Krankheit befindet sich nämlich auch in der Mundschleimhaut und die Speiseröhre verengt sich regelmäßig. Erst vor kurzem musste ich mich im Krankenhaus Bambino Gesù in Rom einer Speiseröhrenerweiterung unterziehen. Obwohl diese Wunden mich einer ständigen Infektionsgefahr ausset-

zen und es daher für mich immer sehr schwierig war, unter anderen Menschen zu sein, besuchte ich sowohl den Kindergarten als auch die Schule mit guten Ergebnissen, und heute bin ich im letzten Jahr der weiterführenden Schule eingeschrieben: Ich möchte Geometer werden und mit meinem älteren Bruder arbeiten.

Ich trage nur Baumwoll-T-Shirts und zwar immer von innen nach außen damit die Nähte meinen Zustand nicht verschlechtern. Der Sommer ist auf jeden Fall die kritischste Zeit: Die feuchte Hitze schädigt kontinuierlich die Haut, ich bleibe bei eingeschalteter Klimaanlage im Haus. Alle sechs Wochen unterziehe ich mich Bluttests als allgemeine Kontrolle und insbesondere auf Hämoglobin; wenn die Werte niedrig sind, muss ich eine Infusion mit einem Eisenpräparat bekommen. Außerdem nehme ich, wenn meine Haut infiziert ist, Antibiotika mit einem Magenschutz, aber das sind Medikamente, die ich möglichst nur bei Bedarf verwende, weil es leider immer noch keine Heilung gibt.

MEINE FAMILIE UND MEINE KLASSENKAMERADEN HELFEN MIR.

Sicherlich hat die Krankheit auch meinen Charakter beeinflusst: Als ich jünger war, fühlte ich so viel Wut in mir, weil ich es nicht akzeptieren konnte, dass ich am Leben meiner Altersgenossen nicht teilnehmen konnte; ein Ballspiel ist für mich ein unmöglicher Traum. Heute versuche ich, mein Leben dank der Liebe meiner Familie und der Hilfe eines Psychologen zu akzeptieren; außerdem kann ich in der Schule auf einige meiner Klassenkameraden zählen, die mir den Rucksack tragen oder den verpassten Unterrichtsstoff während meiner zahlreichen Abwesenheiten aufgrund von Infektionsperioden aufschreiben. Ich habe auch einen lieben Freund, der mich zu Hause besucht, aber ich muss zugeben, dass es normalerweise nicht einfach ist, sich mit der Außenwelt auseinanderzusetzen. Meine ist eine seltene Krankheit: so viele Menschen wissen nicht, dass sie nicht ansteckend ist und dass ich es im Gegenteil bin, der aufgrund meiner offenen Wunden Gefahr läuft, Infektionen von anderen zu bekommen. Ich kann unter keinen Umständen körperliche Aktivität ausüben. Ich trage orthopädische Schuhe, um das Risiko von Fußverletzungen einzuschränken, und benutze oft einen Rollstuhl, weil Laufen für mich zu ermüdend ist. Mit 18 Jahren ist es nicht einfach, sich immer auf andere für die Medikation und für das Begleiten zu verlassen. Der Verband Debra Südtirol für das Syndrom der Schmetterlingskinder hilft mir sehr: Wir werden so genannt, weil unsere Haut so empfindlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. In Italien gibt es zwei nationale Verbände, Debra Italia und Debra Südtirol; sie unterstützen die Familien und die Forschung von Professor Michele De Luca, dem ersten Arzt der Welt, der sich seit Jahren mit der Epidermolysis bullosa beschäftigt und eine experimentelle Gentherapie entwickelt hat. Ich habe große Hoffnungen, dass eine Heilung gefun-

den werden kann und warte darauf, die Krankheit zu besiegen; ich träume davon, den Führerschein zu machen und ein angepasstes Auto zu kaufen, das mich unabhängiger macht. Außerdem möchte ich London und vor allem Los Angeles besuchen, die Heimat der Playstation, die mir sehr am Herzen liegt: das sind meine „Flügel“, um von der Krankheit wegzufiegen.

Alessandro Rizzato 



Der Begriff Epidermolysis bullosa (EB) bezeichnet eine Reihe von Gendefekten, die für die Produktion der Proteine verantwortlich sind, die für die Adhäsion der Epidermis (der obersten Schicht der Haut) an die darunterliegende Dermis verantwortlich sind. Es betrifft sowohl Männer als auch Frauen und ist in allen ethnischen Gruppen vertreten. Je nach Gen wird es in verschiedene Formen eingeteilt, darunter Simplex, junctional (JEB) und dystrophisch (DEB), mit unterschiedlichen Schweregraden, die von einer einfachen allgemeinen Empfindlichkeit der Haut bis zum Tod in den ersten Lebensmonaten reichen. Es wird geschätzt, dass es in Italien mehr als tausend Patienten gibt, die wegen der Zartheit der Haut und der Schleimhäute Schmetterlingskinder genannt werden, was Blasen und Läsionen verursacht, die schwer zu heilen sind.

- URSPUNG - Abgesehen von einigen wenigen eher seltenen Fällen von einer neuen Mutation oder erworbener Autoimmunerkrankung ist die Krankheit erblich und kann dominant von einem kranken Elternteil, in 50% der Fälle oder von zwei gesunden Trägereltern, in 25% der Fälle übertragen werden.

- SYMPTOME - In der Regel tritt sie von den ersten Lebenstagen an auf, mit dem Erscheinen von blasenförmigen Läsionen in verschiedenen Körperregionen, die sich im Laufe der Zeit verschlimmern, was in den schwersten Formen bereits in den ersten Jahrzehnten des Lebens zu einer Syndaktie (Fusion von zwei oder mehr Fingern) der Hände oder Füße, Infektionen, Ösophagusstenose (Verengung der Speiseröhre), Nierenkomplikationen und Hautkrebs führt.

- DIAGNOSE - Da es sich um eine genetische Erkrankung handelt, ist die einzige Möglichkeit, die Mutation, die für die Krankheit verantwortlich ist zu erkennen, die molekulare Diagnose. Bei EB in der Familie ist es möglich, eine pränatale Diagnose zu stellen oder alternativ auf die künstlich unterstützte Befruchtung mit Präimplantationsdiagnose zurückzugreifen.

- BEHANDLUNG - Bis heute gibt es keine Heilung für EB und die Patienten sind gezwungen, lange und tägliche Medikationen mit Hautdesinfektion und Verbänden mit innovativen Materialien, die schmerzfrei entfernt werden können, auf sich zu nehmen. Darüber hinaus sind sie oft gezwungen, auf Antibiotika-Behandlungen zurückzugreifen und sich Operationen an Händen, Speiseröhre und zur Entfernung von Hauttumoren zu unterziehen. Verletzungen durch Epidermolysis bullosa, insbesondere bei der DEB, führen zu einem Verlust der Handfunktionen und großen Gehbehinderungen. Dieses stark behindernde Krankheitsbild macht oft ein Arbeitsleben unmöglich und erhöht so die soziale Belastung und Isolation dieser Patienten.

- DIE FORSCHUNG- Viele Forscher auf der ganzen Welt arbeiten mit unterschiedlichen Ansätzen an der Epidermolysis bullosa; unsere Gruppe in Modena arbeitet seit Jahrzehnten an der Ex-vivo-Gentherapie durch die Korrektur von Stammzellen von EB-Patienten mit retroviralen Vektoren, um in die Zellen eine Kopie des richtigen Gens einzubringen, das in der Lage ist, das fehlende Protein zu produzieren und eine vollkommen gesunde Haut zu regenerieren und so die Bildung von blasenförmigen Läsionen in den behandelten Bereichen für den Rest des Lebens des Patienten zu verhindern.

Epidermolysis bullosa: Forschung in der Gentherapie

MICHELE DE LUCA, DIREKTOR DES ZENTRUMS FÜR REGENERATIVE MEDIZIN

STEFANO FERRARI - UNIVERSITÄT MODENA / REGGIO EMILIA

Forschung und Medizin

Dental School Torino

Diejenigen, die uns mindestens einmal an der Zahnmedizinischen Fakultät in Turin (ein ausgezeichnetes Zentrum für Didaktik, Forschung und Unterstützung auf dem Gebiet der Zahnmedizin unter der Leitung von Professor Stefano Carrorsa) besucht haben, kennen uns bereits: die ehemalige FI-AT-Fabrik, die in eine Klinik umgebaut wurde, die alte Teststrecke für Autos, die langen Gänge, unsere überfüllte und bunte Abteilung.

Ein kleines Zentrum und eine große zweite Familie.

Das Lächeln und das große Entgegenkommen von Floriana, die jeden Morgen die Kinder und ihre Familien begrüßt, die Betreuung der jungen Ärztinnen Paola Mlekuz und Simona Astesano, die ihre Doktorarbeit über Epidermolysis bullosa abgeschlossen haben und dank der beiden Jahresstipendien der DEBRA Südtirol weiterhin den Patienten, die mittlerweile zu Freunden wurden, zur Verfügung stehen, so dass wir die Station jeden Morgen von Montag bis Freitag in Betrieb halten können. Dr. Arduino, der die Forschung koordiniert, und die Station für Oralpathologie, Dr. Pecorari, der sich mit der prothetischen Behandlung beschäftigt. Die regelmäßigen Hygienetermine mit Dr. Sara Cammisuli, Dentalhygienikerin. Dr. Beatrice Giuliano, eine Absolventin, die nach der Veröffentlichung des Artikels aus ihrer Doktorarbeit über „Photodermatologie, Photoimmunologie und Photomedizin“ und nach der Präsentation ihrer Arbeit in Form von Postern in Zusammenarbeit mit Dr. Astesano beim II. Kongress des Verbandes SIOH Piemonte, damit begonnen hat, die Station und die Studenten der Zahnmedizin und Hygiene der Dental School zu besuchen; sie werden die Fachleute von morgen sein, die bereit sind, sich zum ersten Mal mit der Betreuung von Patienten mit besonderen Bedürfnissen vertraut zu machen.

Nicht zu vergessen natürlich Dr. Sindici, der seit Jahren mit DEBRA zusammen arbeitet und inzwischen offiziell der Zahnarzt-Onkel der „Schmetterlingskinder“ geworden ist; er leitet das gesamte Team, bei dem ständig neue Personen hinzukommen. Letztes Jahr kam Lucia Basiglio, jetzt Studentin im letzten Studienjahr, zur dieser Gruppe. Im Herbst 2018 setzte Lucia für ihre Diplomarbeit das Projekt über Thrombozytenkonzentrat und Laserbiostimulation an einer neuen

Probegruppe fort, die noch zahlreicher ist als die vorherige. 16 Patienten im Alter von 4 bis 48 Jahren wurden an 3 aufeinander folgenden Tagen 3 Behandlungen unterzogen, und kamen teilweise von weit her.

In diesem Jahr sah das Protokoll den Einsatz eines anderen Lasertyps mit kürzerer Wellenlänge, einer Punkt-zu-Punkt-Anwendung und einem kleineren Endstück vor, das es einfacher macht, den betroffenen Bereich zu erreichen. Die Ergebnisse waren wie immer gut, aber um Schlussfolgerungen zu ziehen wird es notwendig sein, noch ein paar Monate zu warten. In der Zwischenzeit wird die Überwachung derjenigen fortgesetzt, die in der Vergangenheit früheren Protokollen unterzogen wurden: In einigen Fällen treten nach 4 Jahren keine Verletzungen mehr an den behandelten Stellen auf. Unsere Arbeit hat auch die Aufmerksamkeit der Fachpresse auf sich gezogen: Im Juli 2018 wurde in der Zeitschrift „Il Dentista Moderno“ ein Interview mit Dr. Sindici veröffentlicht, in dem er über die Aktivitäten unserer Station im Zusammenhang mit EB sprach.

Unser Ziel ist es auch, andere Zahnärzte über das Bestehen dieser Krankheit und die realen Möglichkeiten zu informieren, diese Art von Patienten in ihrer eigenen Praxis mit kleinen Vorsichtsmaßnahmen zu behandeln, um Kindern wegen jedem zahnärztlichen Bedürfnis die Reise nach Turin zu ersparen. Laser und Thrombozytenkonzentrate sind vielleicht Technologien und Protokolle, die in Italien noch nicht weit verbreitet sind: Selten findet man Zahnarztpraxen, die Ozontherapien durchführen, eine traumatische?(vielleicht fehlt hier ein „nicht“) und schmerzfreie Methode zur Behandlung von Zahnkaries, die von Kindern sehr geschätzt wird.

Eine immer wichtigere Figur in der klinischen Routine ist die der Dentalhygienikerin: unsere Sara ist vielleicht eine der wenigen in Italien, die Erfahrung mit Patienten mit EB hat. Wie geht man mit dem Zähneputzen um? Was sind die kleinen „Tricks“, die man anwenden kann? Was muss man am meisten beachten?

Zahnbürsten sind nicht alle gleich: In diesem Fall ist es besser, sich für eine extraweiche Zahnbürste zu entscheiden, besser noch, eine für Kinder mit einem kleineren Kopf, der



alle Bereiche des Mundes erreichen kann, auch im Falle einer Mikrostomie. Die Zahnpasta muss ohne Mikrogranulat sein, das potenziell traumatisch sein kann, und nur mit einer leichten Geschmacksnote, sie muss Fluorid enthalten (um die Zähne vor Karies zu schützen) oder, noch besser, wegen ihrer remineralisierenden Eigenschaften gewählt werden (in dieser Hinsicht haben wir gute Ergebnisse mit Regenerate erzielt, das sowohl als Zahnpasta als auch in seiner Serumformulierung für eine gezieltere Behandlung verwendet wird). Ein Schritt, den wir oft empfehlen, den viele aber nicht tun, ist ein Wattestäbchen, das in einer Mundwasserspülung mit 0,05 % Chlorhexidin getränkt ist, entlang des Zahnfleischrandes an der Zahngrenze einzusetzen.

Was die professionelle Hygiene betrifft, so gibt es immer noch viele Hygieniker, die nicht wissen, wie sie hier vorgehen sollen.

Unser Ratschlag ist immer, nicht aufzugeben und sie zu ermutigen, sich selbst zu informieren und mit uns in Kontakt zu treten, damit wir mit ihnen die in den letzten Jahren entwickelten Protokolle teilen können. Im Allgemeinen wird empfohlen, den Schaber mit minimaler Leistung zu verwenden, wobei darauf zu achten ist, dass das Zahnfleisch nicht berührt wird, einen Einwegspiegel aus Kunststoff zu verwenden und den Sauger mit einer sterilen Gaze zu umhüllen. Auch in diesem Fall kann eine mit Chlorhexidin befeuchtete Mikrobürste ein wirksames Hilfsmittel zur Entfernung von weichen Ablagerungen entlang des Zahnfleischrandes sein. In Erwartung der Ergebnisse der Arbeit der zukünftigen Dr. Basiglio beginnen wir, neue Überraschungen für 2019 vorzubereiten, damit ihr euch an euren Besuch beim Zahnarzt mit einem Lächeln erinnern könnt.

Wir erwarten euch in Turin! 🦋

Dr. Ezio Sindici und das Team der Dental School Torino

EB-Haus Salzburg

EB Ambulanz im EB Haus

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 therapeuti-
sches Vorgehen notwendig, das sich gleichzeitig durch medi-
zinische und pflegerische Kompetenz auszeichnet sowie ein-
fühlbar und verständnisvoll sein muss.

Die medizinische und pflegerische Betreuung und Beratung
der EB-Betroffenen und Angehörigen ist unser Hauptaufga-
bengebiet. Wir bieten ein umfangreiches Beratungsspek-
trum 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.

Rückblick:

An der Anzahl an Ambulanzbesuchen in der EB-Ambulanz im
Jahr 2018 lässt sich ein weiteres Ansteigen der Besuchszah-
len ablesen. Im Jahr 2018 wurden 303 Patientenbesuche rea-
lisiert, das sind erneut um über 38 % mehr als im Vorjahr.
Darunter fallen auch 34 Erstbesuche neuer Patienten, sowie
62 Studienbesuche. Weiters wurden 53 interdisziplinäre Un-
tersuchungen in die Wege geleitet und organisiert. Zusätzlich
dazu wurden 26 Patienten für insgesamt 137 Tage stationär
im LKH Salzburg aufgenommen und vom EB-Haus Ambu-
lanzteam bei 56 Bettenbesuchen betreut.

Heute und morgen:

Wie immer um diese Zeit und an dieser Stelle möchten wir
über das vergangene Jahr in der EB-Ambulanz und über Vor-

haben und Hoffnungen für die Zukunft berichten. Die Ambu-
lanz des EB-Hauses hat ihre Hauptaufgabe in der Behandlung,
Betreuung und Beratung von EB-Patienten aller EB-Formen,
jeden Alters und aller Hintergründe. Die persönliche Behand-
lung und Beratung vor Ort in unserer Ambulanz nimmt dabei
eine besonders bedeutende Rolle ein. Wir als EB-Haus Ambu-
lanz-Team nehmen uns dafür besonders viel Zeit, um unse-
ren Patienten eine ausführliche und ganzheitliche Behand-
lung und Beratung bieten zu können. Neben der Wundversor-
gung, der Linderung und Behandlung von Folge- und Begleit-
erscheinungen wie Finger- und Zehenverwachsungen, chro-
nischem Juckreiz sowie Ernährungs- und Verdauungsproble-
men, werden dabei auch verschiedene Aspekte aus dem All-
tagsleben der EB-Betroffenen besprochen. Diese Gespräche
drehen sich häufig um Themen wie die passende Ernährung,
Schmerzreduktion, optimale Kleidung, Zahnhygiene, Möglic-
keiten zur sportlichen Betätigung und verschiedenste andere
Thematiken des Alltags. Zusätzlich zur persönlichen Betreu-
ung der Patienten im EB-Haus stehen wir mit vielen Patienten
sowie mit deren Ärzten und Betreuungspersonen am Heimat-
ort auch telefonisch in Kontakt und beantworten auch hier alle
Nachfragen, die direkt oder indirekt mit EB zusammenhängen.

Wir betreuen unsere Patienten häufig ihr Leben lang. Viele EB-
Betroffene besuchen uns bereits im Neugeborenenalter zum
ersten Mal mit ihren Eltern und kommen dann lebenslang zu
regelmäßigen Kontrollen und Behandlungen ins EB-Haus. Das
ermöglicht es uns, unsere Patienten über einen langen Zeit-
raum hinweg zu beobachten und zu begleiten. Nicht nur die
Krankengeschichte ist uns dann sehr gut bekannt, zu vielen
Patienten entsteht so über die Jahre eine enge Beziehung.


Um unseren jetzigen und zukünftigen Patienten auch weiterhin
die bestmögliche Behandlung zusichern zu können, führen wir
im EB-Haus laufend verschiedene Projekte durch.

Um die Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit neuer The-
rapieansätze festzustellen, sind klinische Studien unumgäng-
lich. Unser Ziel ist es, Betroffenen Zugang zu innovativen Be-
handlungsmöglichkeiten zu geben und den medizinischen
Fortschritt zu gewährleisten.

Ein weiterer Schwerpunkt liegt in der Unterstützung betroffe-
ner Eltern und Angehörige. Für diese finden immer wieder Se-
minare und Treffen statt, bei denen nicht nur die Weiterbildung
zu verschiedenen EB-relevanten Themen, sondern auch der
Austausch untereinander im Vordergrund stehen.

Ein anderes Projekt beschäftigt sich mit der optimalen Kleidung für EB-Betroffene und den Stoffen, die dafür am besten geeignet sind. Diese Stoffe sollen weich und angenehm zu tragen und dabei robust genug sein, um zusätzlichen Schutz vor Verletzungen bieten zu können; sie dürfen nicht mit Wunden und Verbänden verkleben, sollen bei warmem Wetter kühlen und eventuell sogar eine lindernde oder heilende Wirkung haben. Im Zuge dieses Projekts werden nun laufend Textil-

waren im EB-Haus und bei EB-Patienten zu Hause getestet. Das Team der EB-Ambulanz wird auch 2019 weiterhin allen EB-Betroffenen und deren Angehörigen mit Rat und Tat, mit Behandlung und Beratung zur Seite stehen und sein Bestmögliches tun, um die möglichst optimale Behandlung für die einzelnen EB-Formen im Allgemeinen und für jeden individuellen Patienten im Speziellen zu finden.

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

EB Akademie im EB Haus

EB-Akademie: Ausbilden und Netzwerken

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 unterstützt die EB-Akademie DEBRA Austria bei der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit, der Betreuung von Interessenten, Förderern und Spendern sowie der Pflege der Websites des EB-Hauses.

EB-Seminar. Es gibt immer wieder Themen im Leben EB-Betroffener, die im Alltag und auch bei den Ambulanzbesuchen im EB-Haus zu kurz kommen, aber dennoch einen hohen Stellenwert einnehmen. Um diesen Fragestellungen einen eigenen Raum zu verschaffen, wurden im Jahr 2017, gemeinsam von DEBRA Austria und der EB-Akademie, die EB-Seminare – eine neue Fortbildungsreihe – ins Leben gerufen. Bei diesen Tagesseminaren mit einem oder mehreren Referenten haben Betroffene und deren Angehörige die Möglichkeit, neue Anregungen und Informationen mit auf den Weg zu bekommen sowie sich

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

Wundversorgung und Verbände bei dystropher und junktionaler EB (und Kindler Syndrom). Dieses erste Seminar im Frühjahr 2018 wurde von den drei Krankenschwestern des EB-Hauses geleitet und von der mit EB vertrauten Psychologin Mag. Eva-Maria Roth moderiert. Mit 24 Teilnehmenden war das Seminar ausgebucht und bewies damit, dass die Versorgung von Wunden trotz langjähriger Erfahrungen immer wieder eine Herausforderung für die Betroffenen und deren Angehörige ist. Es gibt hier keine Standardlösungen, die für alle EB-Betroffenen gültig sind. Je nach Zustand und Beschaffenheit der Wunden gilt es, die passenden Medikamente, Salben und auch Verbandsmaterialien für jeden Einzelnen zu finden. Es ist somit ein individueller Behandlungsmix, der letztendlich zum Erfolg führt. Die

Das Organisationsteam der EB-Seminare: Sabine Wittmann, Gabriele Göbñitzer-Gharabaghi, Gabriele Pohla-Gubo, Iris Bregulla, Julia Rebhan



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

Ernährung und Nahrungsmittelergänzung bei EB. Als Expertin für das zweite EB-Seminar im November 2018 konnte Frau Mag. Michaela Mandl, Pharmazeutin in der Landesapotheke der SALK, gewonnen werden. Nach einer kleinen Einführung in die Grundlagen ausgewogener Ernährung, erstellten die Teilnehmenden ihre persönlichen Einkaufslisten mit häufig verwendeten Nahrungsmitteln. Anschließend gab es den Gegencheck, wieviel an wichtigen Nährstoffen jeweils darin enthalten waren. Dabei zeigte sich, dass der erhöhte Nährstoffbedarf bei EB oft nicht alleine durch gängige Lebensmittel abgedeckt werden kann. Dann muss Zusatznahrung zum Einsatz kommen, im Falle von „Schmetterlingskindern“ meist Flüssignahrung, die auch bei Schluckbeschwerden und Speiseröhrenproblemen gut verträglich ist. Die Hinweise und Anregungen von Frau Mandl wurden mit Begeisterung aufgenommen. Insbesondere die praktischen Tipps, die sich ohne allzu großen Aufwand im schon sehr anstrengenden Alltag umsetzen lassen, wurden sehr wertgeschätzt. Neben fachlichen Inputs und viel Anschauungsmaterial standen auch in diesem Seminar die individuellen Fragen und Bedürfnisse an zentraler Stelle. Die rege Mitwirkung aller Beteiligten und das positive Feedback motivieren uns natürlich sehr, diese Seminarreihe auch im Jahr 2019 fortzusetzen.

Neuerungen im Netzwerk EB-CLINET

Das EB-CLINET Netzwerk feierte 2018 das 7-jährige Jubiläum. In den vergangenen Jahren fungierte EB-CLINET insbesondere auch als Modell für das europäische Referenznetzwerk ERN-SKIN. Nunmehr, im ‚verflixten siebten Jahr‘, war es an der Zeit, die eigenen Strukturen zu überdenken und anzupassen. Mit dem Ziel, die Kontaktaufnahme und den Austausch in der

EB-Welt weiter zu vereinfachen, haben wir 2018 die Darstellung der EB-CLINET Partner auf der EB-CLINET Website umgestaltet. Seit Ende des Jahres werden alle Partner, die ihre Zustimmung gegeben haben, mit Name und E-Mail-Adresse auf der Website abgebildet. Zudem wurde die Darstellung der Partner in Listenform erneuert und es gibt nun zwei Anzeigemöglichkeiten: Alle Partner können entweder nach Land und Institution oder nach ihrem medizinischen Fachbereich sortiert werden. Eine weitere wichtige Änderung betrifft die Anzahl der EB-CLINET Partner pro Institution und Land. Bisher war der Kontakt auf einen zentralen Ansprechpartner beschränkt, der Anfragen oder Hilfsgesuche an entsprechende Kollegen – auch anderer medizinischer Fachbereiche – weiterleiten sollte. Nun können mehrere Spezialisten pro Institution und Land im Netzwerk aufgenommen und abgebildet werden.

Wir sind überzeugt, dass diese Änderungen die professionelle Kooperation verbessern und wesentlich erleichtern werden.



EB-Seminar Wundversorgung und Verbände bei dystropher und junctionaler EB (und Kindler Syndrom)



Neues Logo für die EB-Seminare

	AUSTRALIA , Sydney Stoney Children's Hospital updated: 09/2018
	EB-CLINET Partner(s) Rebecca Saad EB nurse rebecca.saad@health.nsw.gov.au
	AUSTRIA , Salzburg EB House Austria, Dept. of Dermatology, Paracelsus Medical University Salzburg updated: 09/2018
	EB-CLINET Partner(s) Dr Anja Diem General practitioner, EB Specialist a.diem@sal.at Dr Gabriela Peňha-Gube Diagnostics gabiha.gube@sal.at
	BELGIUM , Leuven University Hospitals Leuven updated: 09/2017
	EB-CLINET Partner(s) Dermatologist coreac@uclouvain.be via EB-CLINET

Darstellung der EB-CLINET Partner sortiert nach Ländern

Dermatology	
	EB-CLINET Partner(s)
• Dermatologist Department of Dermatology, St George's Hospital, Sydney, Australia Contact via EB-CLINET	
• Dermatologist University Hospitals Leuven, Leuven, Belgium Contact via EB-CLINET	
• Dermatologist Medical University Plovdiv, Plovdiv, Bulgaria Contact via EB-CLINET	
• Dermatologist Fundación DEBRA Chile (EB House Chile), Santiago, Chile Contact via EB-CLINET	
• Dr Slobodna Murš-Susić University Hospital Center Zagreb, Croatia slobodnamursovici@umk.hr	
• Dr Mette Sommerlund Aarhus University Hospital, Aarhus, Denmark mette.sommerlund@rsh.auh.dk	
• Dr Anette Bygum Odense University Hospital, Odense, Denmark anette.bygum@ouh.odense.dk	
• Dermatologist Kasr Al Anni Hospital / Cairo University, Cairo, Egypt Contact via EB-CLINET	
• Dermatologist University of Oulu / Oulu University Hospital, Oulu, Finland Contact via EB-CLINET	
• Dr Christine Eodemer Reference Centre "Maladies Génétiques de la peau (MAGEC)", Paris, France christine.eodemer@laposte.fr	
• Dr Hagen Ott Children's Hospital AUF DER BULT, Hannover, Germany ott@thb.de	

Darstellung der EB-CLINET Partner sortiert nach medizinischem Fachbereich

EB Forschung im EB Haus

Die Entwicklung einer auf „Designer“-Nukleasen-basierenden Gentherapie für die junktionale Form der Epidermolysis bullosa. Im Juli 2017 starteten wir mit einem Projekt, das die Entwicklung einer „Designer“-Nukleasen-vermittelten Gentherapie für die junktionale Form der Epidermolysis bullosa zum Ziel hat. Hierbei sollen krankheitsassoziierte Mutationen im Kollagen XVII Gen mit Hilfe der CRISPR Technologie korrigiert werden. Das Projekt wurde von Dr. Patricia Peking gestartet und aufgrund einer beruflichen Neuorientierung Anfang 2018 von Oliver March übernommen, auch aufgrund der Tatsache, dass nach vielversprechenden ersten Ergebnissen die Förderung für ein weiteres Jahr genehmigt wurde. Das Hauptaugenmerk der Arbeit liegt auf der Herstellung funktioneller, auf CRISPR-Cas9 basierender „Designer“-Nukleasen, die in der Nähe einer bestimmten Mutation binden und folglich deren Korrektur einleiten können. In den ersten eineinhalb Jahren des Projekts konnten wir Nukleasen generieren, die die Korrektur der ausgewählten Mutation in Patientenzellen mit hoher Effizienz bewerkstelligen können. Da bekannt ist, dass Designer-Nukleasen der ersten Generation auch ihrerseits DNA Schäden verursachen können, verwenden wir für unser Projekt eine neu-

ere, sicherere Variante der CRISPR-Cas9 Nuklease (Cas9n). Nach erfolgter Behandlung konnte in den Patientenzellen die Herstellung von Kollagen XVII Protein nachgewiesen werden, welches zuvor bedingt durch die Mutation gestört war (siehe Abbildung).

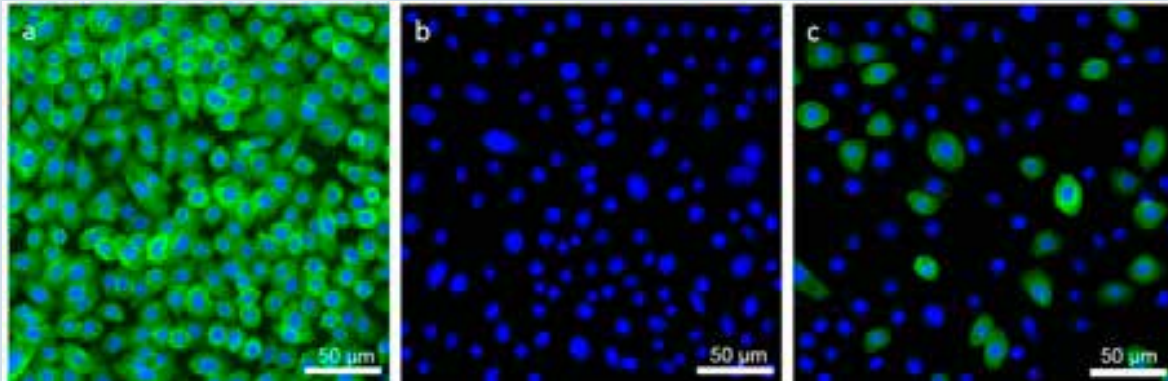
Die Erkenntnisse aus diesem Projekt können für die Korrektur anderer EB-assoziiierter Gene und somit für die Therapieentwicklung anderer Formen der Epidermolysis bullosa herangezogen werden.

Abbildung: Herstellung von Protein nach Korrektur einer Mutation im Kollagen XVII Gen

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

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

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



Identifikation von molekularen Netzwerken bei EB zur Generierung neuer Therapieansätze

Entgegen der ursprünglichen Annahme, dass in Zellen alle Prozesse über die DNA-Menge, welche in RNA und weiter in Protein übersetzt wird, gesteuert werden, wurden bis heute zahlreiche weitere Bausteine entdeckt, die Menge und Funktion von zahlreichen Proteinen beeinflussen. Ein besonderer Durchbruch war die Entdeckung von kleinen RNAs (micro(mi)RNAs), die essentielle regulatorische Funktionen in Zellen übernehmen. Neben ihren Aufgaben in gesunden Zellen, wird den miR-

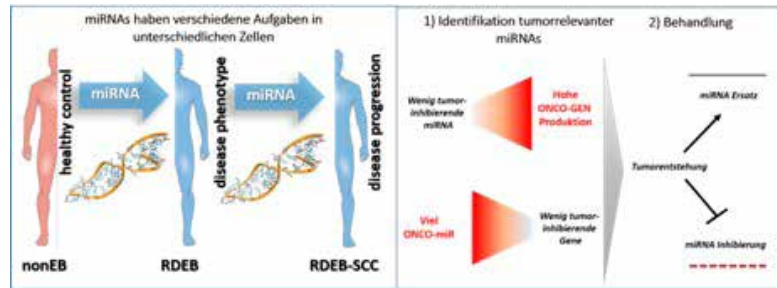
NAs auch in Zusammenhang mit Erkrankungen wie z.B. Krebs eine große Bedeutung zugeschrieben. Beispielsweise gibt es miRNAs, die den Tumorzellen vermehrtes Wachstum ermöglichen, oder solche, die die Tumorzellen mobiler machen, sodass sie sich im Körper ausbreiten können. Unser Ziel ist es, die Rolle von miRNAs bei der Entstehung von RDEB-Tumoren zu verstehen, sowie miRNA-Kandidaten zu identifizieren, die eine Schlüsselrolle bei der Krebsentstehung spielen und deshalb ein Ziel für eine Tumorphylaxe oder -therapie darstellen könnten. Letztgenannte miRNA-Therapeutika gewin-

nen zusehends an Bedeutung, da man durch Ersetzen oder Inhibierung einer Ziel-miRNA aufgrund ihres Funktionsmechanismus (eine einzelne miRNA reguliert mehrere Proteinen) eine Vielzahl von tumorrelevanten Prozessen gleichzeitig beeinflussen kann. Mittlerweile haben wir einige vielversprechende miRNAs identifiziert, die in RDEB-Tumoren auffällig sind und denen auch bereits in anderen Krebsarten eine tumorfördernde Rolle zugeordnet wurde. Deren negative Auswirkung auf EB-

Zellen und die Möglichkeit, diese mit therapeutischen Molekülen zu unterbinden, wird derzeit getestet.

Ein weiteres Ziel ist es, aus der Vielzahl der Daten, die bisher generiert wurden, einen tumorspezifischen „miRNA-Fingerabdruck“ abzuleiten, der die Früherkennung verbessern und einen Behandlungserfolg bewerten kann. Solche Fingerabdrücke können in sogenannten „liquid biopsies“, also z.B. in Blut- oder Urinproben, nachgewiesen werden. 🦋

Abbildung: miRNAs können je nach Zelltyp und Umgebung verschiedene Aufgaben haben und auch in unterschiedlichen Mengen vorhanden sein. Eine zu hohe Menge an tumorfördernder miRNA (Oncomir) oder zu wenig tumorverhindernde miRNAs sollen durch entsprechende therapeutische Moleküle ausgeglichen werden.



Das Hautmikrobiom im Visier: Verbesserung der Wundheilung und Reduzierung des Krebsrisikos bei RDEB

Tumore wurden als „Wunden, die nicht heilen“ beschrieben. Bei der rezessiven dystrophischen EB (RDEB) wird dieses Paradigma besonders stark veranschaulicht: chronische Wunden entwickeln sich im Laufe der Zeit zu lebensbedrohlichen Tumoren. Im vergangenen Jahr wurden wichtige Forschungsergebnisse, die EB-bedingte Wunden mit der Entstehung von Krebs in Verbindung bringen, unter Beteiligung des EB-Haus Forschungslabors erzielt.

Unsere Haut schützt uns vor unserer Umwelt (Infektionsbarriere), stellt aber auch ein eigenes Ökosystem dar, das Milliarden verschiedener Mikroorganismen (= Mikrobiom) beherbergt, die sowohl zur Gesundheit als auch zu Krankheiten beitragen. Wir konnten beobachten, dass das Mikrobiom der RDEB-Haut im Vergleich zur allgemeinen Bevölkerung weniger divers und damit weniger gesund ist. Bei RDEB-Wunden ist die Reduktion der Mikrobiomvielfalt besonders ausgeprägt und korreliert mit einem Anstieg infektiöser und krankheitserregender Bakterienarten sowie einer verzögerten Wundheilung. Weiters konnte ein amerikanisches Forschungsteam nicht nur molekulare „Marker“ bakterieller Infektionen aufdecken, sondern auch eine angeborene Immunabwehr, die zu Mutationen im Erbgut der PatientInnen führt.

Diese Ergebnisse zeigen auf, dass eine antimikrobielle Wundversorgung das Krebsrisiko bei DEB-PatientInnen senken

könnte und unterstützen so unsere Bemühungen, eine klinisch bereits zugelassene Vitamin-D-Salbe zur Verbesserung der Wundheilung bei DEB einzusetzen. In präklinischen Studien konnten wir zeigen, dass die Behandlung mit einer niedrigen Dosis des Vitamin D-Analogen Calcipotriol die antimikrobielle Abwehr sowie die Wundheilung bei DEB verbessern kann. Die gleiche Behandlung hemmte auch das Wachstum von EB-Tumorzellen. Diese Studie erhielt den Wissenschaftspreis 2018 der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV).

Eine separate Studie, die auf die Entwicklung eines blutbasierten Nachweistests für EB-Krebs abzielte, wurde mit dem Non-Melanoma Skin Cancer Forschungs-Preis 2018 ausgezeichnet. 🦋



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

Forschung & EB Modena

2008-2018: 10 Jahre EB in Modena

Das erste Mal, dass ich Prof. Michele De Luca traf, war Ende 2006. In der Aula des Rektorats der Universität Modena, die so überfüllt war, wie ich sie nie erlebt hatte, präsentierte er die Publikation in der Fachzeitschrift Nature Medicine der weltweit ersten Gentherapie, die an Claudio, einen erwachsenen Mann mit EB, durchgeführt worden war. Ich war erstaunt über das Ausmaß der erzielten Ergebnisse, die endlich Hoffnung auf eine, bis dahin als unheilbar geltende, Krankheit gaben. Und ich war auch sehr beeindruckt von der Aufmerksamkeit, mit der die Familien und vor allem die Kinder seinen Worten folgten (die sicherlich nicht sofort von einem Publikum von Laien verstanden werden konnten) und den relevanten Fragen, die sie ihm stellten.

Ich hatte gerade mein Abenteuer bei DEBRA begonnen, zusammen mit Paola Zotti, der damaligen Präsidentin von DEBRA Italien - und konnte nicht wissen, dass das später mein Beruf sein würde und dass diese Familien für viele Jahre täglich in meinem Leben präsent sein würden.

Als ich am 29. Februar 2008 anlässlich des ersten Kongresses für seltene Krankheiten nach Modena zurückkehrte, besuchte ich mit Paola und ihrer Tochter Beatrice das im Bau befindliche Zentrum für Regenerative Medizin (CMR) und ich erinnere mich noch an die Begeisterung, mit der Michele uns die Bereiche zeigte, die in wenigen Monaten zu Labors und Räumen für Zellkulturen werden sollten.

Im August 2008 begann ich meine Tätigkeit als leitende Sekretärin bei Holostem, das von Michele De Luca und Graziella Pellegrini zusammen mit der Universität und Chiesi Farmaceutici gegründete Spin-off der Universität Modena und Reggio Emilia, um den Patienten fortschrittliche, direkt aus der Forschung entwickelte Therapien anzubieten. Als ich bei CMR ankam, waren wir etwa zehn Personen, und niemand hätte sich träumen lassen, dass wir nach zehn Jahren mehr als 120 Menschen sein würden, die jeden Tag ihre ganze Energie für ihre Patienten einsetzen.

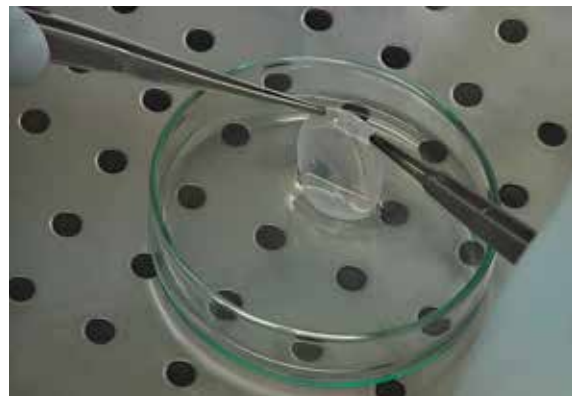
Die Zertifizierung des Zentrums und die Entwicklung von Holoclar

Die ersten Jahre waren der Erlangung aller notwendigen Zertifizierungen gewidmet, um nach der Anpassung an die seit jenem Jahr geltenden strengen europäischen Vorschriften

(GMP), welche Zellkulturen mit Arzneimitteln gleichsetzen und eine unglaubliche Menge an Dokumenten und Experimenten erforderten, Patienten weiterhin behandeln zu können, und der Ausarbeitung von Holostem, mit Fähigkeiten und Kompetenzen im pharmazeutischen Bereich, die die Universität nicht besaß.

Es war nicht leicht festzustellen, was alles erforderlich war, denn es war alles so neu, dass oft nicht einmal die zuständigen Kontrollbehörden in der Lage waren, uns klare und sichere Hinweise auf alle notwendigen Anforderungen zu geben, die hingegen heute wohlbekannt und ausgereift sind. Bereits 2009 haben wir die erste Inspektion durch die AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco, italienische Zulassungsstelle für Medikamente) bestanden: CMR wurde zu einem der 13 zugelassenen italienischen Labors, die die notwendigen Voraussetzungen für die Herstellung von neuartigen Therapien auf Stammzellenbasis erfüllen. Im Jahr 2010 kam die Produktion von Zellkulturen für klinische Studien zu Zelltherapie und Genen hinzu, und im Jahr 2011 wurde der erste Patient mit Hornhautverbrennung in GMP behandelt.

Das erste von Holostem entwickelte Produkt war Holoclar, eine fortgeschrittene Lipostammzelltherapie zur Rekonstruktion der durch chemische Verbrennungen geschädigten Hornhautoberfläche, die 2015 das erste zugelassene Stammzellprodukt der Welt wurde. Die Wahl fiel notwendigerweise auf Holoclar, denn es war die Therapie im weitesten Entwicklungsstadium und wurde bereits bei Hunderten von Patienten erfolgreich angewendet, vor allem dank der Arbeit von Prof. Graziella Pellegrini, CMR-Zelltherapie-Koordinatorin und Leiterin der Forschung und Entwicklung von Holostem.



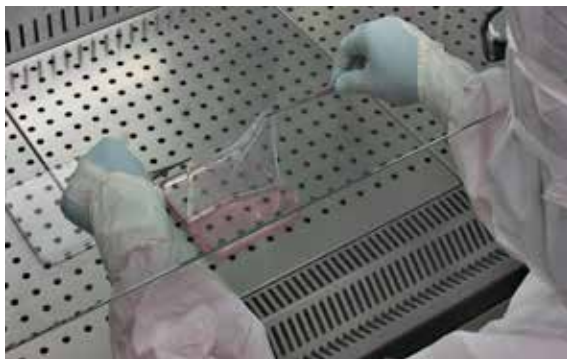
Dank der Zulassung von Holoclar (das auch von der EMA European Medicines Agency zu den wichtigsten Ergebnissen seiner Geschichte gezählt wurde), hat Holostem mehre-

re Auszeichnungen erhalten und ist zu einem Vorbild für die Entwicklung neuartiger Therapien geworden. Im Jahr 2015 wurde Holostem vom Massachusetts Institute of Technology Review Italia als hochinnovatives Unternehmen ausgezeichnet („Smart & Disruptive Companies 2015“ Award) und erhielt von der Stadt Modena, zusammen mit CMR, die „Bonissima“, die höchste Auszeichnung der Stadt.

Die Gentherapie und die Entwicklung von Hologene

In der Zwischenzeit hat Michele De Luca mit den CMR-Forschern und den Holostem-Mitarbeitern nie aufgehört, sich mit der Gentherapie für EB zu beschäftigen, auch dank der Mithilfe von DEBRA und Euch, den Patienten, die uns immer unterstützt haben, ohne den Glauben an unsere Arbeit zu verlieren, und mit einer wirklich lobenswerten Geduld.

In diesen Jahren haben wir eine Zusammenarbeit begonnen, die heute mit dem Zentrum für Genomforschung der Universität Modena und Reggio Emilia (CGR) unter der Leitung von Prof. Enrico Tagliafico fortgesetzt wird, um ein in-



novatives molekulares Diagnosesystem (durch Next Generation Sequencing) zu entwickeln, das uns alle genetischen Informationen liefert, die für die Entwicklung und Anwendung der Gentherapie notwendig sind. Diese können mit einer einfachen Blutprobe gewonnen werden, wobei der Einsatz der Biopsie zur Identifizierung des mutierten Proteins vermieden wird und somit Zeit und Unannehmlichkeiten für Patienten, insbesondere bei Neugeborenen, eingespart werden. Gleichzeitig haben wir begonnen, bei der Entnahme von Blutproben für die genetische Diagnose und Biopsien für die Forschung mit dem Poliklinikum Modena zusammenzuarbeiten, so dass wir euch mehrmals nach Modena bestellt haben. Seitdem hat sich meine Arbeit hauptsächlich auf das Patientenmanagement verlagert, und als leitende Sekretärin bin ich für Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit verantwortlich.

Während in Italien die Kontroverse um den so genannten „Stamina-Fall“ tobte, wurde Holostem 2014 für ganz Europa zur Herstellung kommerzieller Zellkulturen für die Zelltherapie und experimenteller Kulturen für die Gentherapie zugelassen; auch wurde der zweite Patient mit junktionaler EB (JEB) in Salzburg behandelt, der auch der erste GMP-Patient mit unserer Gentherapie war.

Im Jahr 2015, einen Monat nach der Zulassung von Hologene, erhielt die Gentherapie für EB von der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) die Benennung eines Orphan Arzneimittels in Europa, für die Behandlung von zwei junktionalen Formen (Laminin 5- und Collagen 17-abhängig) und der rezessiven dystrophischen Form von EB.

Im selben Jahr erhielten wir aus Bochum die Bitte, einen kleinen, schwer kranken Patienten zu behandeln: Hassan, der bei verschiedenen Operationen auf 80% der Körperoberfläche behandelt wurde und dessen Geschichte ihr alle kennt, die Ende 2017 ein weltweites Echo auslöste und dazu beigetragen hat, das EB und die Forschung von Modena auf der ganzen Welt bekannt zu machen.

Im Jahr 2016 wurde eine klinische Studie für die DEB in Österreich zugelassen und 2017 in Salzburg mit den ersten drei Patienten gestartet. Im Jahr 2018 wurde in Salzburg auch mit einer klinischen Studie zur Collagen 17-abhängigen JEB begonnen.

Mit besonderem Bezug auf die DEB ist die Analyse der ersten Ergebnisse noch im Gange, die uns aber bereits zwei wichtige Dinge verständlich gemacht haben: Das Vorhandensein des Transgens und des Proteins ein Jahr nach der Transplantation zeigt uns, dass die Gentherapie auch bei der DEB funktionieren kann, aber es ist notwendig, die Verfahren der genetischen Korrektur von Zellen und zumindest einem Teil des klinischen Protokolls zu ändern. Diese Änderungen werden von grundlegender Bedeutung für die strukturelle Optimierung der Studie und für die Aufnahme der nächsten Patienten in klinische Studien sein, die auch in anderen Zentren durchgeführt werden.

Hassan und die Veröffentlichung in der Zeitschrift „Nature“

Diese bedeutende Arbeit hat es uns ermöglicht, sowohl zu zeigen, dass die Gentherapie fast auf der gesamten Körperoberfläche durchgeführt werden kann, als auch, dass es die Stammzellen sind, die die ständige Erneuerung der Epi-



dermis garantieren, und im Falle der Gentherapie, dass die gentechnisch veränderten Stammzellen im Laufe der Zeit stabil bleiben und fortdauernd die gesunde Epidermis erzeugen. Dank dieser Publikation, die dazu beigetragen hat, eine wichtige Seite in der Geschichte der regenerativen Medizin zu schreiben, hat Michele viele renommierte Auszeichnungen aus der ganzen Welt erhalten. Aus den USA kamen: die Nominierung zum „Stem Cell Researcher of the Year“, der Preis für Innovation der International Society for Stem Cell Research (das weltweit führende wissenschaftsbasierte Stammzellunternehmen), gemeinsam mit Graziella, und der Preis für Innovation der New York Academy of Sciences, der im April 2019 in Tokio übergeben wird. Aus Europa kam der Preis „Black Pearl“ von Eurordis, dem Verband der europäischen Verbände für Patienten mit seltenen Krankheiten, der zusammen mit dem deutschen Chirurgen Tobias Hirsch gewonnen wurde, gefolgt von dem Preis „Lombardia è ricerca“ aus der Region Lombardei, der von Graziella und Tobias gewonnen wurde. Und eine weitere Auszeichnung, der Kazemi-Preis, kam sogar aus dem Iran.

Michele wurde außerdem zum Mitglied der renommierten European Molecular Biology Organization und der Accademia Nazionale dei Lincei, der führenden wissenschaftlichen Institution Italiens, gewählt.

Die Bekanntheit, die auf die Veröffentlichung in „Nature“ folgte, hat Michele Dutzende von Einladungen zu Konferenzen und Seminaren auf der ganzen Welt gebracht, um die Gentherapie von EB zu erläutern, und es uns ermöglicht, Kooperationen mit verschiedenen Forschungszentren und ausländischen Krankenhäusern aufzubauen, die an den nächsten klinischen Studien beteiligt sein werden. Es hat auch das Interesse von Hunderten von Patienten geweckt, die uns schreiben und uns ständig aus allen Ecken und Enden der Welt anrufen; die Verwaltung dieser Kontakte brachte einen unvorhergesehenen Arbeitsaufwand mit sich.

Das regionale Projekt

Im Jahr 2015 erhielten wir von der Region Emilia-Romagna einen hohen Zuschuss von 1 Million Euro, der es uns ermöglichte, einen bedeutenden Schritt vorwärts in der Forschung und Untersuchung von EB zu machen.

Dank des Projekts konnten wir neben der Einstellung neuer Mitarbeiter für die Forschung und der Finanzierung präklinischer Experimente zur Gentherapie der DEB auch die Diagnostik weiter verfeinern und, mit der dermatologischen Klinik des Universitätsklinikums Modena (Policlinico) unter der Leitung von Prof. Giovanni Pellecani, beginnen, eine spezifische Ambulanz für EB einzurichten, in der Patienten untersucht und klinische Daten gesammelt werden, die sowohl für die Entwicklung der Gentherapie als auch für die Kenntnis der Krankheit von grundlegender Bedeutung sind. Tatsächlich haben wir eine Datenbank erstellt, die sich mit der Korrelation zwischen genetischen Daten (die vom CGR durch Blut gewonnen wurden), klinischen Daten (die vom Poliklinikum erfasst wurden) und molekularbiologischen Daten (die vom CMR durch Biopsien gewonnen wurden) befasst, die auch für die Aufnahme von Patienten in klinische Studien von Holostem von grundlegender Bedeutung sein werden. Auch dank der grundlegenden Unterstützung durch DEBRA Südtirol zur Deckung der Reisekosten von Patienten, die der Teilnahme an der Studie zugestimmt haben, konnten wir von Februar 2016 bis Dezember 2018 mehr als 50 Patienten aufnehmen, die von Dr. Chiara Fiorentini, Koordinatorin und Referentin der Ambulanz für Schwer heilende Wunden und Regenerative Medizin, untersucht wurden.

Im Jahr 2017 begann eine fruchtbare Zusammenarbeit zwischen DEBRA Südtirol und der ASEOP (Associazione Sostegno Ematologia Oncologia Pediatrica Onlus), die die „Casa di Fausta“ verwaltet, eine Unterkunftseinrichtung am Eingang des Poliklinikums, die aus mehreren Wohnungen besteht, die auch Familien zur Verfügung gestellt werden, die die EB-Ambulanz besuchen.

Die Untersuchungen wurden durch eine erste Erläuterung der Studie zur Erfassung des informierten Konsenses, eine dermatologische Bewertung der gesamten Körperoberfläche und des allgemeinen Gesundheitszustandes durch Dr. Fiorentini, eine genetische Beratung durch Dr. Olga Calabrese durchgeführt und, falls erforderlich, wurden eine Blutprobe für die genetische Diagnose und eine Biopsie für Forschungszwecke entnommen.

Angesichts des Erfolgs und der Bedeutung der durch das Projekt erzielten Ergebnisse wurde beschlossen, die begonnenen Aktivitäten über den vorgesehenen Zeitraum hinaus fortzusetzen, auch dank der Unterstützung durch DEBRA Südtirol, die eine Vereinbarung mit der Universität Modena unterzeichnet hat, die den Erlös aus dem 5x1000 2017 für die EB-Forschung spenden wird.

Die Aufnahme der EB-Patienten in Modena

Selbst innerhalb des Standardprotokolls für die Aufnahme bestand unser Ansatz immer darin, die Untersuchung der Patienten so persönlich wie möglich zu gestalten, unter Berücksichtigung des allgemeinen klinischen Bildes (Schweregrad der Erkrankung und Zeitaufwand für die Medikation), der Dokumente, die sie bereits besaßen (einschließlich Immunfluoreszenz zum Nachweis des mutierten Proteins oder molekulare Diagnose zum Nachweis der Mutation) und der eventuellen Forschungsanforderungen.




Als die Patienten zur Aufnahme nach Modena kamen und zu weiteren Untersuchungen zurückkehrten, sahen wir uns auf einmal mit verschiedenen Anfragen konfrontiert, die die Ambulanz zu einer größeren Regelmäßigkeit und zur Einbeziehung von Experten anderer Fachrichtungen zur Beratung und Unterstützung veranlassten, wie z.B. Anästhesie und Reanimation, Handchirurgie, Kinderchirurgie, Zahn-, Mund, Kiefer- und Gesichtschirurgie, Psychiatrie, Ophthalmologie, Hals, Nasen- und Ohrenheilkunde, Neonatologie, Pädiatrie, Psychologie, Schmerztherapie.

Zusätzlich zu diesen internen Kooperationen an der Poliklinik begann man auch mit der interdisziplinären Zusammenarbeit mit externen Spezialisten und mit unterschiedlichen lokalen Einrichtungen, entsprechend des Bedarfs der verschiedenen Patienten. Ziel war, die Betreuung von EB-Personen

zu fördern, die somit weitere Fahrten zu Arztbesuchen auf ein Mindestmaß reduzieren und gleichzeitig eine therapeutische Kontinuität aufrechterhalten konnten, die für die Behandlung und Überwachung einer so komplexen Krankheit unerlässlich ist.

Dank der Erfahrungen mit dem Regionalprojekt, der Präsenz von CMR, Holostem und CGR und der Bereitschaft des Universitätsklinikums und verschiedener anderer Institutionen in Modena und der Region, sich für EB-Patienten zu engagieren, wurde das Projekt zur Schaffung eines EB-Hubs in Modena mit dem ehrgeizigen Ziel geboren, „Schmetterlingskinder“ von der Diagnose bis zur Gentherapie in Zusammenarbeit mit anderen internationalen EB-Zentren zu begleiten. Vor diesem Hintergrund wurde 2018 die Tätigkeit einer multidisziplinären Ambulanz für EB unter der Leitung von Dr. Fiorentini offiziell aufgenommen, die heute neben Dermatologie (mit entsprechender Diagnostik und Chirurgie) auch medizinische Genetik, Handchirurgie, Ophthalmologie und Psychiatrie umfasst, zu der nach und nach neue Spezialisten hinzukommen werden.

Neben dem ersten Besuch zur Anmeldung für das Projekt (koordiniert von Michele und für das ihr euch weiterhin auf mich beziehen können) ist es daher möglich, dass die Patienten kontinuierlich durch die Einrichtung von Modena bezüglich Untersuchungen und Therapieplänen betreut werden. Um sich zu Untersuchungen in der Ambulanz anzumelden, die jeweils am Freitagmorgen stattfindet, ruft bitte 0039 (0)59 4222463, von Montag bis Freitag von 8.30 bis 13.30 Uhr, an.

Stefania Bettinelli,  Verantwortliche für Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit CRM/Holostem

CASINA/I RAGAZZI DELLA PRIMARIA, PER L'ASSOCIAZIONE DEBRA

Un amico per la pelle

Una combinazione di cellule staminali e terapia genica permette di risanare la pelle affetta da epidermolisi bollosa secondo la tecnica messa a punto dal prof. De Luca, un medico che ha trovato nella ricerca in endocrinologia la sua strada e una cura per i "bambini farfalla"

di Giovanna Caroli

Niente è troppo piccolo quando si è davvero grandi. Così il prof. Michele De Luca, professore ordinario nel Dipartimento di Scienze della Vita e direttore del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" dell'Università di Modena e Reggio Emilia, il pomeriggio del 13 dicembre è sugli schermi internazionali per la comunicazione del conferimento del premio "Innovators in Science Award", onesimo prestigioso (e sostanzioso) riconoscimento alla sua attività di ricercatore e la sera è alla festa della scuola primaria di Casina per ricevere i risparmi destinati all'associazione Debra e raccolti dai ragazzi sostituendo per una settimana le merendine con la classica fetta di pane e marmellata o in alternativa un velo di Nutella.

"Se anche i grandi, soprattutto i più ricchi, facessero come voi, avremmo già sconfitto molte malattie", esordisce nel suo saluto l'autore della prima sperimentazione al mondo di terapia genica per la cura delle persone affette dalla forma Giunzionale dell'Epidermolisi Bollosa, popolarmente conosciuta come "Sindrome dei Bambini Farfalla".

Il prof. De Luca da anni si occupa, con successo e ampi riconoscimenti in ambito scientifico, di rigenerazione della pelle in diversi contesti, dalla ricostruzione dell'uretra a quella della cornea come della pelle dei grandi ustionati. L'idea vincente e pionieristica del prof. De Luca è la combinazione di due delle tecniche più all'avanguardia della medicina moderna: cellule staminali e terapia genica. Sommate, permettono di risanare la pelle affetta da epidermolisi bollosa. La notorietà a livello popolare è giunta con la ricostruzione dell'intera pelle di un "bambino farfalla", profugo siriano di 11 anni, ricoverato in fin di vita in un ospedale in Germania: il prof. De Luca, con il suo staff, è riuscito a coltivare e correggere in laboratorio le cellule staminali della pelle del paziente e a reimpiantarle sull'80% del suo corpo con tre interventi lunghi e impegnativi, restituendo al piccolo Hassan una vita normale.

A fargli incontrare Casina è stato l'impegno per Cornilla, bellissima, vivace bambina farfalla cui la gravità della epidermolisi non ha concesso il tempo di ricevere le cure, portandola via alla fine dell'estate scorsa a poco più di 8 mesi di età.

Che cos'è una cellula staminale? E una terapia genica? Che cosa si ottiene e che cosa si cura con la loro combinazione? Lo chiediamo direttamente al prof. De Luca.

"Le staminali sono le cellule che consentono il rinnovamento e la riparazione dei nostri tessuti: pensi che cambiamo la pelle ogni circa tre settimane, la cornea ogni sei-nove mesi, l'intestino quasi ogni settimana. Questo per quanto riguarda le cellule staminali adulte, che possono ricreare solo i tessuti in cui risiedono: quelle della pelle possono fare la pelle, quelle della cornea la cornea, quelle del sangue gli elementi del sangue tra-



Il prof. De Luca a Casina con insegnanti e autorità e, sotto, al lavoro al microscopio

colto via. Diverso è il discorso per le staminali embrionali, che possono differenziarsi in tutti i tipi di tessuto. Noi lavoriamo con cellule staminali adulte autologhe (cioè dello stesso paziente) che possono essere coltivate in laboratorio per ricostruire in vitro tessuti danneggiati (terapia cellulare). Nel caso di patologie genetiche, le cellule vengono corrette geneticamente per ricreare tessuti sani (terapia genica). Ad oggi sono ancora pochi i tessuti che si possono ricreare in laboratorio: principalmente pelle, sangue, cornea, retina. Ma molti gruppi di ricerca nel mondo sono impegnati nella medicina rigenerativa che rappresenta una delle principali sfide della medicina del futuro".

Tutto è cominciato...

"Volevo fare il medico fin da piccolo; mi sono iscritto a medicina e ho frequentato diverse specialità come medicina interna, ginecologia, chirurgia, anche prima di laurearmi, ma non mi divertivo. Ho scelto endocrinologia, la più scientifica, ma continuavo a non divertirmi, allora sono andato negli Stati Uniti a fare ricerca e ho capito che era la mia strada. Nei diversi spostamenti tra Bethesda e Harvard ho incontrato le cellule della pelle e me ne sono innamorato. Essendo di formazione medico, ho sempre fatto una ricerca traslazionale, applicativa.

Tornando in Italia, abbiamo cominciato a coltivare le cellule della pelle per le ustioni e le grandi ustioni, poi per la ricostruzione della cornea. Vista l'applicazione clinica, è venuto naturale pensare di poter modificare le cellule e quindi occuparci di malattie genetiche".

Non è un plurale maiestatis quello usato dal prof. De Luca: la ricerca è un fatto collettivo, di équipe.

"I meriti vengono dati a me perché sono il coordinatore degli studi, ma c'è una quantità di ragazzi giovani, di ricercatori appassionati senza i quali non potrei fare nulla. Il lavoro di ricerca è un lavoro fortemente di squadra: ci sono i tecnici, i dottorandi... Certo ci vuole una guida giusta. Nel centro di medicina generativa siamo 120. È una struttura complessa perché oltre ai ricercatori classici, c'è l'azienda biotecnologica Holostem, ci sono quelli che devono tra-

stenerle le ricerche in ambiente clinico seguendo le regole. Poi c'è un gruppetto più ristretto, circa una decina di persone che sono più affiatate con me e lavorano alla terapia genica e con Graziella Pellegrini alla terapia cellulare".

Ci sono però vissuti che restano individuali e il racconto torna presto alla prima persona: "Nel corso delle mie ricerche, mi sono imbattuto nell'epidermolisi bollosa. I bambini farfalla mi sono entrati sotto la pelle e non sono usciti più. Ho concentrato la

ricerca su di loro".

Che cosa aiuta la creatività nella scienza, lo scatto verso il nuovo? Anche il caso?

"Più che il caso aiuta l'istinto, ma quello che guida la ricerca è la passione".

Si può parlare di sconfitte nella ricerca?

"Costantemente, ogni giorno! Il ricercatore si impegna quotidianamente: nella maggior par-



te dei casi non ottiene un risultato, cerca di capire cosa ha sbagliato finché riesce a comprendere cosa è successo e ottiene la soluzione! È il bello della ricerca! Quando facciamo ricerca non sappiamo cosa andiamo a trovare, l'importante è non avere pregiudizi mentali: non devo avere un preconcetto in testa per dimostrare quello che vorrei che fosse, ma la mente libera per vedere quello che veramente è e cercare di interpretarlo al massimo, lo sono fortunato da questo punto di vista".

Quando ottiene un successo si premia?

La risata scoppia fragorosa: "Riesco a godere per 10 minuti, poi penso cosa devo fare dopo. Però alcuni risultati mi hanno dato emozioni fortissime. Davanti alla guarigione di Hassan, davanti all'esito delle nostre ricerche in quel bambino, ho pianto".

Esiste il tempo libero per un ricercatore del suo livello?

"No, soprattutto da quando sono diventato più famoso... (sorride). Per me il lavoro è parte del divertimento, non sento la fatica, non devo timbrare, entrare, uscire..."

Quanto il successo distrae, quanto toglie alla ricerca?

"Apparentemente distoglie, perché devo andare in università e a congressi ad esporre la ricerca, ma in realtà non mi toglie nul-

la perché mi motiva, mi carica talmente di responsabilità verso i pazienti la cui attesa è enorme che... dormivo meglio prima!".

Quanto conta la solidarietà?

"La storia di Hassan è l'esempio della solidarietà. Nella ricerca non ci sono più barriere. Ormai tutti i grandi laboratori di tutti i paesi sono interconnessi, si parlano. Nella scienza non ci sono confini: già di per sé supera tutte le divisioni. Per il tipo di ricerca che facciamo noi, tendente a considerare patologie orfane, malati rari solitamente non trattati dalle grandi aziende, dai grandi problemi dell'umanità - diabete, cancro, malattie cardiovascolari - la solidarietà diviene importante, come testimonia il mio essere alla festa della scuola di Casina".

Che cosa può fare l'uomo comune, il cittadino, per la ricerca?

"Può fare una cosa importantissima, in questo momento devastantemente assente: avere fiducia nella scienza. Stiamo

vivendo un'epoca di antiscientificità: i santoni, le false terapie, le fake news, la diffidenza verso i vaccini, verso la medicina, verso la tecnologia sono manifestazioni di sfiducia verso la scienza. La scienza è il futuro di un popolo: le grandi democrazie hanno sempre avuto grandi scienze".

Anche a livello istituzionale è un momentaccio?

"Abbastanza. In ogni periodo di crisi i primi a essere tagliati sono i fondi per la ricerca. Bisognerebbe invece sostenerla perché il metodo scientifico è capace di aiutare ad uscire dalla crisi".

Poco più che sessantenne, cresciuto tra Liguria e Sicilia, il lavoro e la ricerca lo hanno reso emiliano. Conosce il nostro Appennino?

"Io ero di quelli che consideravano montagne solo le Alpi, poi ho cominciato a percorrere gli Appennini in tutta la loro lunghezza e adesso adoro l'Appennino tanto da passarci quasi tutto il mio poco tempo libero".

Corriere Romagna

Ravenna

LA STORIA



Foto di gruppo per i 40enni che hanno organizzato la festa questa estate

La festa dei 40 anni diventa un grande evento solidale

Un gruppo di amici celebra gli "anta" organizzando un party per 400 persone, ma l'incasso va in beneficenza

sogno di cure specialistiche.

Ecceellenza italiana

Il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena e Reggio Emilia si configura come un centro di eccellenza nel panorama della ricerca internazionale sulla caratterizzazione delle cellule staminali epiteliali e sulla loro applicazione clinica in terapia cellulare e terapia genica, grazie anche alla dotazione di strumentazione assolutamente all'avanguardia. «L'epidermolisi bollosa è una patologia molto rara e si presenta in diverse forme, più o meno gravi - spiega Stefania Bettinelli, responsabile relazioni esterne e comunicazione del centro -. Il nostro centro è coinvolto in diversi progetti di ricerca per l'epidermolisi bollosa e in collaborazione con il centro di ricerche genomiche e con l'azienda ospedaliero-universitaria di Modena ci proponiamo di offrire ai pazienti un percorso completo: dalla diagnosi della malattia fino alla terapia genica. Lavoriamo in strettissimo contatto con loro e l'associazione Debra Sudtiroli ci supporta tantissimo, sostenendo la ricerca e aiutando i pazienti che arrivano da noi da tutte le parti d'Italia». (r.o.r.t)

RAVENNA

La festa per i 40 anni si è trasformata in una bellissima occasione per fare qualcosa di importante a favore di chi combatte quotidianamente contro una malattia rarissima, l'epidermolisi bollosa. I bimbi che ne sono affetti sono chiamati anche "bimbi farfalla" per l'estrema fragilità della pelle. Al minimo urto e contatto si formano bolle e ferite dolorose sia sulla loro pelle che sulle mucose interne.

«Siamo un gruppo di amici che ci conosciamo da una vita - spiega l'avvocato Andrea Zaccaria, uno dei 40enni organizzatori -. Abbiamo tutti la stessa età e dieci anni fa, in occasione del trentesimo compleanno, abbiamo organizzato una grande festa. Questa estate abbiamo ripetuto l'evento per i nostri 40 anni, ma anziché ricevere regali abbiamo chiesto ai partecipanti, che sono stati circa 400, di fare un'offerta libera in favore di Debra Sudtiroli. Si tratta di un'associazione che fornisce un importante aiuto ai bimbi che soffrono

di epidermolisi bollosa e che sostiene i pazienti nell'accesso alle ricerche innovative del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" dell'Università di Modena e Reggio Emilia».

Zaccaria spiega che la festa (in tema hawaiano ndr) è riuscita alla perfezione e il divertimento a bordo piscina è andato di pari passo con la generosità di chi ha partecipato: «Alla fine abbiamo raccolto 2mila euro che sono stati donati all'associazione, affinché riesca in maniera sempre più efficace a proseguire nella sua attività. Siamo molto soddisfatti: ci siamo fatti un bellissimo regalo per i nostri 40 anni, aiutando bambini che hanno bi-

PER AIUTARE I "BAMBINI FARFALLA"

I fondi donati a un'associazione che da anni combatte una malattia pediatrica rarissima: l'epidermolisi bollosa

DEBRA Alto Adige è un'associazione di volontari che da un lato sostiene i bambini e i genitori nelle necessità imposte dalla Epidermolisi Bollosa, dall'altra promuove la ricerca per il superamento della malattia; per entrambe queste finalità ha stretto una forte collaborazione con il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena. Debra dà consigli e aiuto ai genitori o alle persone affette di EB che hanno bisogno di informazioni su medicazioni, consigli per le cure, indirizzi di ospedali a cui rivolgersi e nominativi di medici che si occupano di Epidermolisi Bollosa, suggerimenti per sbrigare le incombenze amministrative, ottenere il riconoscimento di invalidità, accedere ai piani terapeutici, ma anche come e dove reperire dai medicinali agli abitini e agli ausili più adatti. La componente medica è solo una parte della vita delle persone affette da Epidermolisi Bollosa, una parte comunque legata a sfide e complicazioni. L'Epidermolisi Bollosa colpisce tutta la famiglia e ne condiziona la vita intera: le cure dispendiose, le numerose visite mediche, il dolore costante, la preoccupazione dei genitori, l'integrazione sociale, la scuola, la crescita, l'inserimento professionale... Ogni passo della vita impone ai malati di Epidermolisi Bollosa e a chi li ama di cercare continuamente strategie creative ed individuali e una associazione come Debra risulta fondamentale. A Modena, un riferimento sicuro è la dottoressa Stefania Bettinelli, membro dello staff del prof. De Luca con l'incarico di responsabile delle Relazioni esterne e della Comunicazione.

"Stefania si occupa molto dei pazienti. Festività e non, è sempre vicina e chiunque chieda aiuto. A Modena tutti loro stanno facendo un lavoro pazzesco per noi famiglie e meritano la nostra lode e la nostra gratitudine", ci confermano i genitori di Camilla.

Essendo un'associazione di volontari, è importante il sostegno di tutti. Si può devolvere a Debra il 5 per mille in sede di denuncia dei redditi (Cod. fisc. 92025410215) e dare un sostegno diretto con offerte sul conto della Banca Popolare dell'Alto Adige DEBRA Sudtiroli - Alto Adige BIC: BPAAT28015; IBAN: IT56 0568 6658 3600 1557 1103 341. Maggiori info su <https://www.debra.it/>

Allgemeine Informationen - Kontakt



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



DEBRA Südtirol – Alto Adige

Donazioni: Südtiroler Volksbank, Filiale di Dobbiaco

IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341

BIC: BPAAIT2B015

Impressum:

Verantwortlicher: DEBRA Südtirol - Alto Adige

Coverfoto: © GGK MULLENLOWE

Druck: Dipdruck Bruneck

Grafik: Pinkhand Toblach

Übersetzung: CBL Translations

Krankenhaus Bozen

Dermatologische Abteilung

Gebäude W, 3. Stock

Primar DDR. Klaus Eisendle

Tel: 0471 909 901

E-Mail: dermat.bz@sabes.it

Ambulatorio per il trattamento dell'Epidermolisi bollosa

Dermatologia Policlinico di Modena, Ingresso 16

Via del Pozzo, 71, - 41125 Modena

Tel.: +39 0594222463

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

Spende den 5 per mille!

Steuernummer: 92025410215

www.debra.it