



## **DEBRA Südtirol - Alto Adige: Das Jahr 2022**

**Weil sich das Leben für ein Schmetterlingskind so anfühlt.**

**Liebe Leserinnen und Leser,  
liebe EB-Familien,  
liebe Freunde der Schmetterlingskinder,**

ich hoffe, dass das neue Jahr so gut für euch begonnen hat wie für mich, die ich zum zweiten Mal Mamma geworden bin. Ebenso hoffe ich, dass ihr positiv in die Zukunft blickt und euch auf die besonderen Events, Veranstaltungen und Coachings freut, die wir dieses Jahr für uns alle geplant haben.

EB ist der Grund, der uns zusammengebracht hat, doch heute verbindet uns mehr, denn wir sind in vielerlei Hinsicht wie eine große Familie, wir teilen

Freud und Leid, große Ziele und Persönliches, wir geben uns nicht geschlagen und unsere Hoffnung nicht auf. Vor allem aber teilen wir dieselben Werte und Tugenden: unser gemeinsames Ziel, unseren Sinn für Gemeinschaft, gegenseitigen Beistand und Hilfe, insgesamt ein starkes Zusammengehörigkeitsgefühl.

Eine solch große Familie zu haben, ist nicht nur für Menschen mit seltenen Erkrankungen wichtig, sondern auch

für die Angehörigen, vor allem für die Eltern von Betroffenen. Nicht selten fühlen sich frischgebackene Eltern mit ihrem neugeborenen EB-Kind hilflos der schwierigen Situation ausgeliefert, wissen nicht, was tun oder an wen sie sich wenden sollen. Darum gibt es uns, DEBRA, in mittlerweile 50 Ländern weltweit. So auch DEBRA Südti-

rol – Alto Adige. Wir bieten aktiv Hilfestellungen, aber auch Hilfe zur Selbsthilfe an und setzen uns für die Betroffenen und ihre Familien ein: Neben Beratungs- und Informationsgesprächen leisten wir auch konkrete Unterstützung, zum Beispiel bei den enormen Ausgaben für Verbandzeug und Medizin. Wir versuchen aktiv, Familien zu entlasten und Unterstützung für die Pflege zu finden.

Zu den Meilensteinen unserer Vereinigung gehören die zahlreichen Kooperationen, unter anderem mit dem Zentrum für Regenerative Medizin in Modena, dem EB-Haus in Salzburg, der Dental School in Turin, den Vereinen Le ali di Camilla, DEBRA Austria und DEBRA International, deren Gründungsmitglieder wir sind. DEBRA Südtirol – Alto Adige gehört außerdem zu der Gruppe für seltene Erkrankungen des Dachverbands für Soziales und Gesundheit und ist Mitglied des Dienstleistungszentrums für das Ehrenamt. Nicht zuletzt sind wir Teil der Expertengruppe, die die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) zu Medizinprodukten für EB berät.

Ich könnte all diese und viele weitere Gründe aufzählen, warum unser Verein heute wichtiger denn je ist. Gemeinsam werden wir unsere Ziele verwirklichen. Das höchste Ziel ist sicherlich eine Heilung und Therapie für EB. Isa, die Mutter der Schmetterlingskinder in Südtirol, hoffte und glaubte daran. Und auch wir tun es, auch für sie.

Ich möchte mich bei allen bedanken, die DEBRA unterstützt, Spenden gesammelt und uns von den täglichen Herausforderungen von Menschen mit EB erzählt haben. Eure Hilfe ist wertvoll für uns und unterstützt uns darin, den Schmetterlingskindern zu helfen.

Liebe Grüße,  
🌸 Eure Anna Faccin



Anna Faccin - DEBRA Südtirol-Alto Adige

Editor Anna Faccin	
Inhaltsangabe	
EB und die Schmetterlingskinder	
DEBRA: über uns	
Grußworte unserer Botschafterin Arabella Gelmini-Kreutzhof	
Eleonora Buratto	
Anna Mei	
EB Familien und Alltag	
Strategien gegen Infertilisierung	
Mütter erzählen	
Dies und Das, Events und Veranstaltungen	
Freundschaft und Zusammenarbeiten	
DEBRA Austria	
Le ali di Camilla	
Forschung und Medizin	
Dental School Torino	
EB-Haus Salzburg	
EB Ambulanz	
EB Akademie	
Amryt	
Body Positivity: ein Interview mit Lena Riedl	
Abschlussgedicht	
Dankesworte	

# EB und die Schmetterlingskinder

## Was ist EB

Schmetterlingskinder leben mit der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa hereditaria (kurz: EB). EB ist eine genetische Erkrankung, die bei der Geburt oder in den ersten Lebensmonaten durch die Bildung von Blasen und Wunden diagnostiziert wird.

Diese Blasen bilden sich, da zwischen den Hautschichten ein Protein als Klebeprotein mangelhaft oder gar nicht vorhanden ist: ohne Klebeprotein keine Verankerung der Haut.

Kinder mit EB werden deshalb oft Schmetterlingskinder genannt: weil ein Schmetterling, den man berührt, nicht mehr fliegen kann. Die Erkrankung betrifft aber nicht nur Kinder- und Jugendliche, sondern auch Erwachsene.

## Ursachen und Erscheinungsbild

Die Ursache von EB liegt in der mangelhaften Verankerung der Hautschichten, die von beiden Eltern rezessiv oder einem Elternteil dominant vererbt oder aber durch eine Spontanmutation hervorgerufen wird. Darum ist die Haut der Betroffenen – und je nach EB-Form auch ihre inneren Schleimhäute, Augen, Mund, Magen-Darmtrakt und Speiseröhre – sehr verletzlich. Bei geringster Berührung bilden sie Blasen und Wunden. Offene, oft chronische Wunden, tägliche starke Schmerzen wie bei Verbrennungen vierten Grades, Juckreiz, Narbenbildung, Verwachsungen der Finger und Zehen und damit verbundene Bewegungseinschränkungen, schwere Karies mit häufigem Zahnverlust, Haarausfall, Ernährungs- und Ver-

dauungsprobleme, sowie fallweise aggressive Hauttumore erschweren das Leben der betroffenen Patienten.

Die Wissenschaft unterscheidet mittlerweile vier Hauptformen bei EB: EB simplex, junctionale EB, dystrophe EB und Kindler Syndrom. Innerhalb dieser Formen gibt es noch viele Subtypen. Jeder Mensch mit EB bildet zusätzlich persönliche Charakteristiken aus.

## Therapie und Forschung

Nach aktuellem Stand der Forschung ist EB noch nicht heilbar. Täglich unterziehen sich Betroffene langwierigen Verbandswechseln, bei denen die wunde Haut und die Blasen desinfiziert, eingecremt und neu einbandagiert werden. Ohne Me-

dikation der Wunden mit Spezialverbänden können Schmetterlingskinder nicht überleben. Ein einfaches Pflaster würde beim Abziehen die Haut mit herunterreißen. Zusätzlich benötigen Menschen mit EB oft Schmerztherapie, Unterstützung bei der Aufnahme von Nahrungsmitteln aufgrund von Wunden in der Speiseröhre, Gehhilfen, Ergo- und Physiotherapie, sowie psychologische Begleitung, um die Herausforderungen des Alltags besser zu bewältigen. 🦋





# HAUT ABLÖSUNG BLASENFÖRMIG Epidermolysis bullosa

EB IST EINE ERKRANKUNG, WELCHE DIE HAUT BESONDERS VERLETZLICH MACHT. SCHON LEICHTE BERÜHRUNGEN VERURSACHEN BLASEN, WUNDEN UND SCHMERZEN.

**DOMINANT**  
Ein Elternteil trägt das EB-Gen in sich und ist selbst betroffen.

**REZESSIV**  
Beide Eltern sind nicht betroffen, tragen aber (unwissentlich) das EB-Gen in sich.

**SPONTANMUTATION**  
Kein Elternteil trägt das veränderte Gen in sich. Vor der Befruchtung mutiert das Gen spontan in Spermium und Eizelle.

## 4 EB-TYPEN

### SIMPLEX (EBS)

Blasenbildung an Händen und Füßen, Blasenbildung am ganzen Körper

### DYSTROPH (EBD)

Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Zusammenziehen der Mundschleimhäute, Verengung der Speiseröhre, Blasenbildung am ganzen Körper und auch in den Augen

### JUNKTIONAL (EBJ)

Sichtbare Schäden der Gesichtshaut, Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Blasenbildung in der Mundhöhle, umfangreiche Blasenbildung am ganzen Körper, Blasenbildung an Membranen der inneren Organe, schwere Komplikationen verlaufen oft tödlich

### KINDLER (KEB)

Blasenbildung vor allem im Kindesalter, Versteifung der Gelenke, Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Pigmentveränderungen, Lichtempfindlichkeit; außerdem: ausgeprägte Zahnfleischentzündungen, Fehlstellungen der Augenlider („Ektropion“)

## SYMPTOME

## RISIKEN



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

70%



Hohe Wahrscheinlichkeit Plattenepithelkarzinome (aggressiver Hautkrebs) vor dem 35. Lebensjahr zu entwickeln.

25%



Kinder mit schweren Formen von EBJ können innerhalb der ersten 2 Jahre aufgrund von Unterernährung und Anämie sterben, verursacht durch Blasenbildung im Rachen und in der Speiseröhre.

5%



Neigung zu Plattenepithelkarzinomen (Hautkrebs) im Erwachsenenalter.

<1%

PROZENTUELLE VERTEILUNG DER EB-TYPEN

## WARUM?

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

## DIAGNOSE

Biopsie = Untersuchung einer kleinen Hautprobe unter dem Mikroskop: Der/die HautärztIn identifiziert den EB-Typ anhand der Blasenbildungsschicht.

## BEHANDLUNG

Blasen müssen punktiert, entleert und Wunden versorgt werden, um die Haut vor Reibung und Infektionen zu schützen. In schweren Fällen dauert das tägliche Verbinden viele Stunden und ist sehr schmerzhaft. Zahnpflege muss sehr sorgfältig erfolgen, weil auch Schleimhäute verletzlich sind und die Mundöffnung durch Verwachsungen verkleinert sein kann.



**SELTEN**  
Eines von 17.000 Neugeborenen ist von EB betroffen.



**GENETISCH**  
Vererbbar, aber Eltern wissen möglicherweise nicht, dass sie Träger sind.



**JEDER**  
Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.



**NICHT ANSTECKEND**  
Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.



**NOCH UNHEILBAR**  
Noch nicht heilbar aber die Forschung macht Fortschritte. Derzeit nur Wund- u Schmerzmanagement möglich.



## WIE KANN ICH HELFEN?

Forschung und klinische Studien haben wichtige Fortschritte im Verständnis und der Behandlung von EB gebracht. Heilung könnte durch Stammzell-, Zell-, Gen- oder Proteintherapie möglich werden. Auch Therapieansätze mit molekularen Wirkstoffen (Small Molecules) sind vielversprechend. EB-Forschung braucht nachhaltige Unterstützung durch uns alle. Seltene Erkrankungen haben keine Priorität in nationalen Gesundheitssystemen und in der Pharmaindustrie, darum ist die Forschung für „Schmetterlingskinder“ auf Spenden angewiesen. Mit Ihrer Hilfe gelingen weitere Fortschritte!

[WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT](http://WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT)

© Grafik Design: Agentur Werbereich GmbH | © Grafikkonzeption: Fendish.com

# DEBRA Südtirol – Alto Adige

In Italien leben etwa 1.000 Menschen mit EB, rund 30 davon in Südtirol, während es europaweit 30.000 und weltweit 500.000 Schmetterlingskinder gibt. In globalem Maßstab wird EB daher als „Seltene Erkrankung“ eingestuft, für die es derzeit keine Heilung gibt. Die Kategorie der „Seltenen Erkrankungen“ wurde ursprünglich eingeführt, weil damit ganz spezifische Schwierigkeiten verbunden sind, allen voran das mangelnde Interesse seitens der Öffentlichkeit, das daher rührt, dass es relativ wenige Betroffene gibt. Hier hat sich in letzter Zeit doch einiges geändert, die Forschung ist sehr aktiv.

EB bestimmt oft den Alltagsrhythmus und lässt die Betroffenen nicht los, gönnt ihnen keine Ruhepause. Dabei wäre es gerade wichtig, sich so wenig wie möglich beeinträchtigen zu lassen. Weltweit gibt es daher mittlerweile 50 Ableger der DEBRA Selbsthilfe-Organisation, eine davon in Südtirol.

## DEBRA Südtirol – Alto Adige

Unsere Vereinigung gehört der Gruppe für seltene Erkrankungen des Dachverbands für Soziales und Gesundheit an und ist Mitglied des Dienstleistungszentrums für das Ehrenamt. Als ehrenamtliche Vereinigung bietet DEBRA ihren Mitgliedern direkte Unterstützung, Beratung sowie ganz konkrete Hilfeleistungen zur Verbesserung des Alltags an, vor allem auch Hilfe zur Selbsthilfe. DEBRA ermöglicht darüber hinaus Therapien und fördert den Erfahrungsaustausch sowie medizinische und forschungstechnische Entwicklungen, die zur Heilung beitragen könnten. Nicht zuletzt gehört DEBRA Südtirol – Alto Adige zu jener Expertengruppe, welche die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) zu Medizinprodukten für EB berät.

All dies verbessert die Lebensqualität der betroffenen Patienten, Eltern und Familien merklich. Zugleich mit dem Anliegen, kompetente Beratung und Versorgung zu gewährleisten, spendet DEBRA aber auch direkt an zentrale Forschungseinrichtungen, um die Chance auf Heilung und Therapie zu erhöhen.



## Unsere Ziele

DEBRA verfolgt, kurz gesagt, zwei konkrete Ziele:

- Serviceleistungen für Menschen mit EB (Beratung, medizinische Versorgung, Information, Erfahrungsaustausch, Vernetzung, Begleitung im Alltag, Schule und Beruf)
- Projekte und Zusammenarbeit mit Forschung und Kliniken (EB-Haus Salzburg, EB-Zentrum Modena, Dental School Turin, Entwicklung neuer Therapiemethoden und Linderungsmöglichkeiten)

Unser gemeinnütziger Verein, der von Betroffenen und Angehörigen gemeinsam gegründet wurde, ist seit 2004 im Landesverzeichnis der ehrenamtlich tätigen Organisationen eingetragen und hat das Spendengütesiegel „Sicher Spenden“.



## Meilensteine auf dem Weg zur Sichtbarkeit:

Besonders wichtig für uns ist, das Lebensumfeld aktiv mitzugestalten und die vielen Möglichkeiten zu entdecken, mit denen sich das Leben mit EB besser bewältigen lässt. Zu den Meilensteinen unserer Vereinigung gehören daher einschlägige Kooperationen mit essentiellen Forschungszentren und Vereinigungen, allen voran folgende:

- EB-Haus in Salzburg
- DEBRA Austria
- DEBRA International (zu deren Gründungsmitgliedern DEBRA Südtirol – Alto Adige zählt)
- Dental School in Turin
- Zentrum für Regenerative Medizin in Modena
- Verein Le ali di Camilla



## Arabella von Gelmini Kreutzhof

Seit dem fernen Jahr 2005 darf ich die Südtiroler Schmetterlingskinder auf ihrem Weg begleiten. Ich bin ihre Botschafterin und mein Engagement ist mir nicht nur ein persönliches Bedürfnis, sondern vor allem eine Herzensangelegenheit.

Ich bin dankbare Mutter zweier gesunder und fröhlicher Kinder und dieser Umstand verpflichtet mich, unter anderem, Menschen zu unterstützen, die unsere Hilfe benötigen.

Als Botschafterin darf ich der Südtiroler Bevölkerung die Anliegen und Probleme der Menschen mit EB ans Herz legen und die breite Öffentlichkeit für die Hautkrankheit Epidermolysis bullosa sensibilisieren.

Mein erklärtes Ziel ist es, dass unsere Mitmenschen allumfassend über Epidermolysis bullosa informiert sind und dass durch finanzielle Hilfeleistungen seitens der Allgemeinheit stets die notwendige Unterstützung und eine kompetente medizinische Versorgung gewährleistet werden kann. Nur so wird die Chance auf Heilung durch gezielte Grundlagenforschung gewahrt.

Ich nehme meine Aufgabe als Botschafterin sehr ernst und ich werde mich stets darum bemühen, die Schmetterlingskinder auf ihrem Weg zu unterstützen und ihre Lebensqualität zu verbessern.



Arabella Gelmini-Kreutzhof

Botschafterin der Schmetterlingskinder in Südtirol



Eleonora Buratto

### Butterfly Gala, endlich!

Noch nie war ich so aufgeregt wie in diesem Jahr, meinen Erfahrungsbericht für das EB-Journal zu schreiben: 2022 ist nämlich das Startjahr für „mein“ Herzensprojekt für „meine“ Schützlinge von DEBRA Südtirol – Alto Adige. Im Februar findet die erste Butterfly Gala in Modena statt! Ich wollte, dass die erste Aufführung in einer Stadt stattfindet, die dank des von Professor De Luca geleiteten Ferrari-Zentrums viel für Menschen mit Epidermolysis bullosa bedeutet, und viel für mich. Schließlich ist Modena jene Stadt, in der zwei der beliebtesten Opernlegenden aller Zeiten, Luciano Pavarotti und Mirella Freni, gebo-

ren wurden. Ich wollte, dass dieses Konzert Spenden für den Verein sammelt, ich wollte ein hervorragendes Orchester und einen hervorragenden Dirigenten (die italienische Philharmonie und Maestro Aldo Sisillo) und ich wollte das Konzert im glanzvollen Pavarotti-Freni Stadttheater abhalten. Es war nicht leicht, einen Tag zu finden, den ich diesem Vorhaben widmen konnte, aber es war ein Versprechen, das ich zuerst unserer Isolde gegeben habe, dann Anna und den restlichen EB-Müttern gegenüber erneuert habe. Schließlich ist es mehr und mehr zu einem starken Wunsch von mir geworden.

Mein Team und ich stehen zur Verfügung, um der Veranstaltung heute und auch in Zukunft die größtmögliche Resonanz zu verleihen, damit meine ganze Welt, die Welt der Oper und die Hunderttausenden von Opernliebhabern von eurer Erkrankung, die wir mit Beharrlichkeit bekämpfen, von den Geschichten der Schmetterlingskinder, der einzigartigen (und ungeheuren) Kraft ihrer Mütter und der Kinder selbst erfahren. Ich möchte, dass meine Welt euch mit Hilfe meiner Bemühungen kennenlernt und euch und mich in unserer gemeinsamen Sache unterstützt.



Eleonora Buratto

Testimonial von DEBRA Südtirol – Alto Adige

## Anna Mei

Die letzten Jahre waren für uns alle besondere Jahre. So intensiv wie nie zuvor haben wir erkannt, wie viel Wert das Leben, die Liebe, die Gesundheit und das „Wohlfühlen“ haben – sowohl körperlich als auch geistig.

Meine Tätigkeit als „Solidaritätssportlerin“ ist zwar in Bezug auf die Anzahl der Veranstaltungen und Auftritte im wahrsten Sinne fast zum „Stillstand“ gekommen, aber die Energie und der Wunsch nach neuen Wegen, die Schmetterlingskinder bekannt zu machen, standen und stehen nach wie vor im Mittelpunkt meiner Gedanken. Eine der besten Gelegenheiten dazu haben sich im Jahr 2022 bei einem der wichtigsten Rennen in der Welt des Profiradsports ergeben: Es war die Tour of the Alps, die Ende April im Trentino stattfand.

Im Rahmen eines weiteren Projekts, welches ich in den Schulen vor Ort vorstellen durfte, lernten die Schülerinnen und Schüler „das Fahrrad Mia“ kennen, das den Schmetterlingskindern hilft. Und so füllte sich Fiera di Primiero mit einzigartigen Kindern, ausgestattet mit einem Fahrrad, Zeichnungen und spontan geborenen Ideen, um den Kleinen mit EB zu helfen. Es war fast unmöglich, ihre Kreativität und Fantasie zu stoppen.

Mit den Kleinen und ihren Lehrern habe ich Momente des Online-Unterrichts geteilt, Momente des Nachdenkens, die im Hintergrund die Frage hatten: Wie kann ich helfen?

Die Wettbewerbsbühne war ein hervorragendes Schaufenster, das es mir ermöglichte, über EB zu sprechen und das Bewusstsein für das vielleicht wichtigste Konzept zu schärfen: Selten bedeutet nicht allein – wie viele Schmetterlingsmütter immer sagen.

Der Konflikt, der in der Ukraine ausgebrochen ist, brachte viele Flüchtlinge aus diesem Land zu uns und unter ihnen kamen zwei sehr süße „Schmetterlingsschwestern“ in Modena an: Ich hatte das Glück, ihnen und ihrer Familie einige Fahrräder schenken zu können, die sie für ihre ersten Versuche, selbständig zu werden, in der Stadt brauchten: um zur Schule zu gehen, ihre Einkäufe zu erledigen und alle Besorgungen zu machen, die mit der Wiederaufnahme des Lebens in einem Land verbunden sind, das glücklicherweise weit von den Gräueltaten des Krieges entfernt ist.

Auch in Ravenna haben wir in einer Schule über Schmetterlingskinder gesprochen. Die Schülerinnen und Schüler beteiligten sich, indem sie ihre Produkte aus dem Schulgarten verkauft haben. Weiters wurden mehrere Exemplare des Buches „Beyond the Clouds“ gekauft, deren Erlös direkt an unseren Verein gespendet wurde. Jetzt warten sie auf das „grüne Licht“, um mit



bunten Fahrrädern, die überall mit Schmetterlingen geschmückt sind, durch die Straßen der Stadt radeln zu können. Am Eingang der Ricci-Grundschule steht jetzt eine 3 x 4 m große Plakatwand, an deren Gestaltung jedes Kind teilgenommen hat, indem es seinen eigenen Schmetterling ausgemalt und aufgeklebt hat: In der Mitte steht das Mia-Fahrrad, auf dem die tausenden „Schmetterlingskinder“ unterwegs sind.

Für sie, wie auch für die Trentiner Schüler\*innen, endete das Projekt mit der Verleihung eines Diploms, das sie zu „Paladinen“ der Schmetterlingskinder macht. Und so hoffen wir, dass das Jahr 2023 das Jahr des „Schmetterlingsfahrrads“ sein wird. Im September habe ich in Slowenien einen weiteren Weltrekordversuch unternommen und schaffte im Velodrom gleich drei davon.

Zudem hatte ich das Glück, mit DEBRA Slowenien in Kontakt treten zu können. Die Vereinigung besteht aus nur wenigen Leuten: Es gibt acht slowenische Patienten, die Vereinigung ist also klein, aber mit einem sehr lebendigen und energiegeladenen pulsierenden Herzen.

DEBRA, ein internationaler Name und Verein, hat einen kleinsten gemeinsamen Nenner, in jedem Winkel der Erde: die Augen voller Leben und Hoffnung von Schmetterlingen und ihren Familien. In ihnen habe ich dieses besondere Licht gefunden, das nur die Gemeinschaft der Schmetterlingskinder besitzt, voller Hoffnung, voller Liebe und voller Vertrauen in die Zukunft.



Anna Mei

Testimonial von DEBRA Südtirol – Alto Adige



## EB Familien & Alltag

### Lucio Buricca

#### Innovationen für mehr Autonomie und Selbständigkeit

Selbständig leben ist ein grundlegender Aspekt im Leben eines jeden Menschen. Doch Epidermolysis bullosa behindert, in welcher Form auch immer, die persönliche Unabhängigkeit und dies in vielerlei Hinsicht. Daher entwickeln viele Betroffene mit der Zeit großen Einfallsreichtum, um den Alltag zu meistern. In dieser Geschichte geht es nun also nicht um EB, sondern um ein Werkzeug, das unser Leben verändert und die Zukunft verändern wird.

2004 interessierte sich Adrian Bowyer, ein britischer Ingenieur an der Universität Bath, für eine besondere Art von Maschinen, nämlich solche, die in der Lage sind sich selbst zu replizieren. Dank ihm wurde in jenem Jahr das Projekt RepRap (kurz für Replicating Rapid Prototyper) ins Leben gerufen, eine Initiative zur Entwicklung eines 3D-Druckers, der die meisten seiner Komponenten selbst herstellen kann.

Bowyer schlug mit dem Projekt eine Entwicklungsrichtung ein, die auf Open Source basiert. In diesem Fall können wir auch von Open Hardware sprechen, also von greifbaren Artefakten, Maschinen, Geräten oder anderen Gegenständen, die der Öffentlichkeit zur Verfügung gestellt wurden, so dass jeder sie herstellen, verändern, verbreiten und vor allem nutzen kann.

Dank des Open Source Charakters des Projekts entstanden Start-ups, die die ursprünglichen Entwürfe von RepRap nutzen und verbesserten. Im Jahr 2009 wurde etwa MakerBot gegründet. 2012 brachte MakerBot den „Replicator“ auf den Markt, einen der ersten 3D-Drucker für Privatpersonen zu einem extrem günstigen Preis von 1.750 US-Dollar. In den folgenden Jahren folgten viele Unternehmen in der ganzen Welt diesem Trend und brachten zuverlässige Maschinen zu sehr niedrigen Kosten auf den Markt. Adrian Bowyer gilt heute als der Vater des kostengünstigen 3D-Druckverfahrens. Diese Revolution ist noch nicht vorbei, sie findet auch heute noch statt. Jeden Tag erforschen, entwerfen und bauen Ingenieure Maschinen, 3D-Drucker, die leistungsfähiger, schneller, zuverlässiger und einfacher sind.

Die Verfügbarkeit dieser Technik ermöglicht es, die unterschied-

lichsten Objekte zu erstellen. Die Vorteile gegenüber traditionelleren Methoden sind die Schnelligkeit der Entwicklung dank schneller Interaktionen und niedriger Druckkosten.

Die heute auf dem Markt erhältlichen Maschinen ermöglichen es, alle Arten von Anpassungen vorzunehmen und das am besten geeignete Material für die jeweilige Anwendung auszuwählen. Das Foto z.B. zeigt die verschiedenen Design- und Materialvarianten einer Prothese für die oberen Gliedmaßen.

Die Modellierung und der 3D-Druck können bei der Konstruktion von Hilfsmitteln zur Verbesserung der Selbstständigkeit eingesetzt werden und sind von Patient zu Patient extrem anpassbar. Die Bedürfnisse verschiedener Personen führen daher auch zur Entwicklung verschiedener Gegenstände. So wird in dem einen Fall ein Handlauf, in einem anderen Fall eine Anpassung für Badezimmerarmaturen oder gar neue Ofenknöpfe entwickelt. In Bezug auf die alltäglichen Bewegungen können Prothesen sehr hilfreich sein, etwa das Telefon zu halten und viele alltägliche Handlungen auszuführen.

Diese Technologie ist und wird in Zukunft ein immer wichtiger Verbündeter sein, wenn es darum geht, die individuellen Bedürfnisse eines jeden zu erfüllen.



Lucio Buricca



## SchmetterlingsKINDER...

### Strategien gegen die Infantilisierung von Menschen mit EB

Wer mit EB lebt – und wir Betroffene wissen nur zu gut, was dies bedeutet –, der lebt zwar sein ganzes Leben lang damit, doch die Fokussierung in den Medien und in der Öffentlichkeit ruht auf den Kindern. Darum wurde der einprägsame Begriff „Schmetterlingskinder“ erfunden. Dieser Begriff ist gut und nützlich, um Aufmerksamkeit zu generieren, vor allem beim notwendigen Fundraising. Er sollte aber nicht darüber hinwegtäuschen oder gar davon ablenken, dass Epidermolysis bullosa Menschen aller Altersgruppen betrifft und jedes Alter seine spezifischen Besonderheiten und auch Möglichkeiten bietet, wie damit umzugehen ist.

#### Botschaft an die Eltern

Als Eltern möchte man seinen Kindern immer beistehen, es kommt aber auch die Zeit, wo man die Verantwortung langsam und behutsam an die heranwachsenden Kinder übertragen muss. Rührende und übertriebene Fürsorge ist oft der Versuch, die Betroffenen in Watte zu packen, doch ist ihnen mit einer manchmal damit einhergehenden Infantilisierung auch nicht geholfen. Immer wieder wird uns von Betroffenen berichtet, wie die intensive Pflege vonseiten der Eltern dazu führte, dass sie auch als Heranwachsende oder gar im Erwachsenenalter noch als pflegebedürftige Kinder wahrgenommen wurden oder werden.

Eltern tun sich schwer, sich das Alter ihrer Kinder immer wieder vor Augen zu halten und zu begreifen, dass auch ihre Kinder eine ganz normale Entwicklung durchmachen, Scham entwickeln, etwa beim täglichen Verbinden, dass sie selbständiger sein oder gar ihre Lebensplanung in ihre eigenen Hände nehmen möchten. Auch wenn es den Pflegenden übertrieben erscheinen mag, die körperliche Entwicklung ist auch und gerade für ein Kind mit EB sehr wichtig. Dieser Prozess kann und soll durchaus auch vom Kinderarzt, dem Allgemeinmediziner oder auch dem Frauenarzt (Hormontherapie etc.) begleitet und unterstützt werden, damit die körperliche Entwicklung zeit- und altersgerecht stattfinden kann.

Hier gelangen wir zu einem großen Tabuthema: die Sexualität von Kindern/jungen Erwachsenen mit EB. Dabei fragen sich Eltern natürlich, warum es notwendig ist, die Kinder bei dieser Entwicklung zu unterstützen, wenn es in ihren Augen später mit großer Wahrscheinlichkeit kein Sexualeben und keine Partnerschaft geben wird. Oft genug wird den Betroffenen damit von ihren Eltern direkt oder auch unbewusst vermittelt, dass sie wahrscheinlich alleine bleiben werden. Auch hier steckt natürlich Fürsorge und Angst der Eltern dahinter. Wichtig aber ist, dass die Eltern begreifen: Es geht um die Entwicklung und Entscheidung der Betroffenen, nicht um jene der Eltern.

#### Viele kleine Schritte

Darum unsere Empfehlung: einen kontrollierten Abnabelungsprozess forcieren. Eltern sind hier oft unsicher, wie sie vorgehen müssen, was sie ihrem Kind zumuten können. Es ist ohne Zweifel ein langwieriger und schwieriger Prozess, der in kleinen Schritten erfolgen muss. In Absprache mit den betroffenen Kindern und jungen Erwachsenen und im notwendigen Tempo. Daher haben wir zum Schluss dieser Ausführung eine kleine Liste angehängt, die Eltern dabei unterstützen kann, die Verantwortung Schritt für Schritt an ihre Heranwachsenden abzugeben. Sie unterstützt aber auch die Betroffenen selbst dabei, indem sie sie auffordert, aus sich herauszukommen und sich als Heranwachsende und Erwachsene mit Selbstbewusstsein zu positionieren.

#### Was können also Eltern, aber auch Schmetterlingskinder selbst, zu ihrer Selbständigkeit beitragen?

1. Lasst die Kinder entscheiden, wer ihnen beim Verbinden hilft und wann sie es tun wollen.
2. Zusätzliche Hilfe – etwa durch einen Hauspflegedienst – entlastet die Eltern und bringt die benötigte Distanz.

3. Fragt eure Kinder, welche Kleider sie mögen, wann sie einkaufen gehen wollen. Findet Lösungen, die für eure Kinder funktionieren: z.B. Magnetknöpfe statt herkömmlicher Knöpfe, Filz anstelle von synthetischem Material etc. Dies alles unterstützt die Selbständigkeit eures Kindes im Alltag.

4. Lasst eure heranwachsenden Kinder entscheiden, was sie essen möchten. Dies ist wichtig für die Selbständigkeit, aber eventuell auch für eine gute Verdauung. Die Kinder sollten ein Tagebuch führen und so selbst herausfinden, was ihnen gut tut.

5. Heranwachsende müssen lernen, ordentlich zu sein und die geregelte Medikation selbst unter Kontrolle zu haben. Was brauche ich wann? Was jeden Tag, jede Woche, jeden Monat? All dies ist auch wichtig, um später die professionellen Pflegekräfte zu unterstützen.

Abschließend sei gesagt: Lasst euren Kindern ihren Freiraum, im Rahmen des Möglichen und im richtigen Tempo für euer Kind. Lasst euch dabei ohne falsche Scham von Ärzten und Therapeuten unterstützen. Und ganz wichtig: träumt dabei in großen Schritten. Für euch und eure Kinder!

## Mütter erzählen

### Rosalba Loprevite

#### Was es für mich heißt, eine EB-Mutter zu sein

Aus dem Herzen heraus schreiben ist das, was ich am besten kann, und dieses Jahr möchte ich von mir selbst erzählen. Als Kind habe ich mich stets und oft vergeblich nach Liebe gesehnt, nach einer genuinen Liebe, die ich jetzt meinem Sohn schenke. Ich selbst war ein Einzelkind inmitten einer Großfamilie, aufgewachsen mit Ideologien und Tabus, was mich in meiner Entwicklung sehr gehemmt hat. So habe ich auch früh geheiratet, zu früh, aber ich war eine glückliche 20-Jährige und nach Andreas Geburt auch eine glückliche Mutter.

Ich war eine Träumerin, leidenschaftlich und lebenslustig. Ich erlebte ein phantastisches Jahrzehnt, und schien mein Leben völlig im Griff zu haben, als ich im Jahr 2000 Alessandro per Kaiserschnitt zur Welt brachte. Natürlich hatte ich keine Ahnung, was mich erwartete. Ich hatte eine Vision, wie sich eine Holztür öffnete und Licht ins Zimmer strömte... später dachte ich, es müsse ein Zeichen Gottes gewesen sein. Endlich geschafft, nun werde ich mein Baby bald sehen, aber dann... nichts! Die Stunden vergingen und ich spürte, dass etwas nicht stimmte. Am Abend teilte mir der Primar, den ich seit Jahren kannte, mit, dass es um meines Sohnes willen besser wäre, ihn nach Turin in ein besser ausgestattetes Krankenhaus zu verlegen.

In diesem Moment, inmitten eines Stroms widersprüchlicher Gefühle... die ihr alle sicher kennt, spürte ich, dass sich mein Leben für immer verändern würde. Ich musste die Frau loslassen, die ich war, Rosalba existierte nicht mehr. Nach ein paar Tagen ließ mich die Kraft der Verzweiflung aus dem Krankenhausbett aufstehen. Ich unterschrieb etwas und fuhr wenige Tage nach dem Kaiserschnitt mit dem Auto zu meinem Sohn.

Ich kann die Leere, die ich fühlte, nicht beschreiben... allein, von allen verlassen, ein Gefühl des Versagens. Ich kämpfte mit mir selbst, musste mein Leben neu erfinden, in kleinen Schritten denken. Was mir jedoch bis heute im Gedächtnis geblieben ist, sind die Worte von Andrea, meinem ersten Sohn: „Mama, weine nicht, mein Bruder wird nicht sterben, wir nehmen ihn mit nach Hause.“ Andrea, meine Säule, mein Fels. Und so war es. Allen Ärzten zum Trotz, die vor



22 Jahren nichts von Epidermolysis bullosa wussten, gingen wir nach Hause.

Ich war nie stark, wurde jedoch Tag für Tag stärker... habe mich mit meinen Grenzen auseinandergesetzt und versucht, sie zu überwinden. Wenn ich heute zurückblicke, weiß ich nicht, wie ich das geschafft habe. Ich habe mir oft gesagt: „Ich würde gerne einschlafen und erst in zehn Jahren wieder aufwachen.“ Nun sind viele Jahre vergangen, und nach und nach habe ich auf alle Ängste und Fragen, die ich mir gestellt habe, Antworten gefunden.

Ich schreibe all dies, um euch zu sagen: Seid mutig! Macht einen Schritt nach dem anderen... schaut den Kindern in die Augen, verzweifelt nicht. Ihre Haut ist zerbrechlich, aber unter dieser Haut stecken die gleichen Träume und der gleiche Lebenswille wie in jedem von uns. Sobald man den anfänglichen Schmerz überwunden hat, findet man eine Dimension der Nor-



malität. Damit meine ich, dass auch das tägliche Verbinden, Medikation, Krankenhausaufenthalte für uns zur Routine wird.

Ich bedaure nur eines, und das ist die Botschaft, die ich allen Müttern mit auf den Weg geben möchte: Ich bedaure, dass ich aus Angst keine weiteren Kinder wollte. Warum ich das sage, ist, weil mir später klar geworden ist, dass mein Sohn heute weniger einsam sein würde. Solange Andrea zu Hause war, füllten er und seine Freunde das Haus mit Leben, mit Lachen, Spiel und Spaß, Wettkämpfen, Pizzapartys... und Alessandro immer mittendrin.

Heute bin ich zwar eine glückliche Großmutter, aber der Altersunterschied zwischen dem Onkel und dem Neffen ist zu groß. Sicher ist es immer schön, mit seinem Neffen Zeit zu verbringen, aber was fehlt, ist ein echter Freund, oder eine Schwester oder ein Bruder.

Also, liebe Eltern, nicht aufgeben! Unsere Kinder haben Ressourcen, die wir uns nicht einmal vorstellen können. Jeder Tag ist ein neuer Tag, es vergehen die Monate, die Jahre, die Kinder entwickeln sich. Alessandro hat sich prächtig entwickelt, wir sind zufrieden.

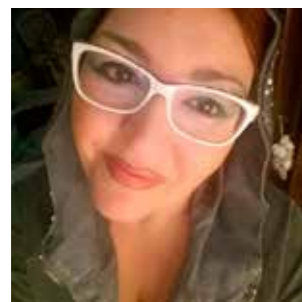
Im Juni konnte er sich in Modena an seiner rechten Hand operieren, dank einer neuen Technik, die einen Finger nach dem anderen schmerzfrei öffnen lässt. Als nächstes kommt die linke Hand dran. Er ist stark und entschlossen.

Das Leben geht weiter, glaubt mir, unsere Liebe ist so groß, dass sie uns jeden Tag die Kraft gibt, aufzustehen und weiter zu kämpfen.

Heute habe ich die Gewissheit, dass diese neue Frau, die ich werden musste, es geschafft hat. Für meinen Sohn, der mir die wahre Bedeutung des Lebens vor Augen geführt hat.



Rosalba Loprevite  
Eine EB-Mutter



## Adela Peter

Hallo zusammen! Liebe EB-Familie, ich weiß nicht, wie dieses Jahr für euch war, aber uns schien es, als wolle EB sein ganzes Arsenal gegen Vlad einsetzen. Es war für uns ein Jahr der Prüfungen und vor allem Krankenhausaufenthalte. Für mich als Mutter war es wirklich schwer, jede weitere Einweisung und jeden weiteren Krankenhausaufenthalt zu verkraften. Ich habe in dieser Zeit so viel Unterstützung von euch anderen EB-Müttern erhalten. Dafür möchte ich euch von ganzem Herzen danken. Vlad hat wieder einmal gezeigt, wie viel Kraft in so einem kleinen Mann stecken kann. Er hat nicht nur mich, sondern auch die Ärzte und Krankenschwestern, die sich um ihn gekümmert haben, vieles gelehrt, und ich bin mir sicher, dass er noch viel vorhat. Die größte Lektion, die mich Vlad in diesem Jahr gelehrt hat, ist: ihn absolut und bedingungslos zu lieben, mit all seinen Problemen, mit seinen Wutanfällen, mit seinen durchwachten Nächten, mit jedem Lächeln. Wir sind fast am Ende eines weiteren Jahres, eines weiteren Jahres, in dem wir mit EB leben, und wir sind müder, zugleich aber auch stärker und voller Hoffnung, dass es bald ein Heilmittel für alle „Schmetterlinge“ geben wird.

Ich hoffe, dass das nächste Jahr für uns alle besser werden wird. Eine herzliche Umarmung an euch alle.



Adela Peter  
Eine EB-Mutter

## Eleonora Bellini

### Chiara wächst

Liebe Freunde, seid umarmt!

Was soll ich sagen, unser Leben schreitet voran und ich kann euch mitteilen, dass wir unheimlich glücklich sind, dass Chiara an ihrem zweiten Geburtstag in den Kindergarten geht! Ich kann euch berichten, dass wir extremes Glück haben, denn sie wird liebevoll angenommen und willkommen geheißen. Das Team hörte sich mehrmals all unsere Gedanken, unsere Ratlosigkeit und vor allem unseren Zugang und Umgang mit der Situation an. Sie verstanden und engagierten sich. Das bedeutet uns sehr viel.

Dabei ist nichts selbstverständlich.

Die anderen Kinder sind zwar noch klein, haben aber nach etwa zwei Monaten schon begriffen, dass es einen Grund gibt, warum sie nur sanft berührt und umarmt werden darf, und warum man ihre Hand ganz sanft halten muss.

Ihre Lehrerin ist wirklich etwas Besonderes, sie hat ihre Augen überall, zeigt es aber nicht. Sie findet immer eine Möglichkeit, damit Chiara an jeder Aktivität teilnehmen kann und nicht ausgeschlossen wird.

Die ersten Bindungen entstehen... mamma mia, welche Freude! Und Chiara spielt schon ihr Temperament aus, ein bisschen herrisch und sogar frech, antwortet sie schon mal mit ‚noooo‘ oder ‚daiiii‘. Aber sie kann auch anhänglich und fürsorglich sein. Chiara liebt es, mit Kindern zusammen zu sein. Jeden Freitag trifft sie eine kleine Freundin namens Serena (7 Jahre alt), ihr solltet sie sehen. Die beiden haben eine innige Freundschaft!



Ich kann euch auch berichten, dass das erste Jahr das schwierigste war, und ihr alle, die ihr uns das vorhergesagt hattet und dass die Kleine diejenige sein würde, die uns die Kraft gibt, alles zu bewältigen, – ihr hattet recht.

Wie ich in meinem letzten Eintrag schrieb, bleibt der Juckreiz unsere Crux; besonders nachts. Ich weiß nicht, wie viele schlaflose Nächte wir diesen Sommer hatten. Und auch jetzt, immer wieder. Es ist genauso schwer zu verstehen, ob es sie wirklich juckt, denn ratet mal, was passiert, wenn sie im großen Bett bei Mama und Papa schläft... dann juckt nichts (oder zumindest wenig).

Es ist wirklich schwer, ruhig zu bleiben, wenn sich ihre Haut ablöst, aber nicht deshalb, weil sie spielt, nicht, weil sie unachtsam irgendwo runterfällt, sondern weil sie es tut, weil sie vorher keine Erleichterung spürt.

Ich kann es kaum erwarten, euch eines Tages zu schreiben, dass wir einen Umgang damit gefunden haben!

Wir wissen nicht, was diese Erkrankung mit sich bringen wird, aber wir haben gelernt, uns auf die Gegenwart zu konzentrieren, auf den Zauber ihres Heranwachsens in diesem magischen Alter, darauf, diese Welt gemeinsam mit ihren Augen zu entdecken, denn das alles ist, wie ihr bereits wisst... unheimlich aufregend.

Mit Aufrichtigkeit und Zuneigung,



Eleonora, Giovanni und Chiara



## Antonella Naccarato

Ich bin die Mutter eines jungen Mannes mit EB. Er war kaum mehr als ein Kind, als mich ein Zitat aus dem Film „Forrest Gump“ inspirierte:

„Lass dir nie von jemandem einreden, dass er besser ist als du, Forrest. Wenn Gott entschieden hätte, dass wir alle gleich sind, hätte er uns allen Beinschienen gegeben.“

Mit diesem Motto habe ich das Wachstum meines Sohnes begleitet, denn Autonomie und Selbstwertgefühl sind die Eckpfeiler eines Entwicklungsprozesses, sie machen es möglich, die schwere Last von EB gut zu tragen.

Gerade in Bezug auf Autonomie und Selbständigkeit ist es bei einer Erkrankung, die so stark einschränkend, diskriminierend und folgenswer ist, sehr wichtig, nicht nur Kompetenzen zu erwerben, sondern auch, sich als Erwachsener anzuerkennen und sich als solcher zu betrachten. Selbstständig zu sein bedeutet nicht, alles allein zu machen, sondern die eigenen Fähigkeiten mit denen anderer zu verbinden – es ist auch die Fähigkeit, um Hilfe zu bitten.

Das Erreichen der Unabhängigkeit ist der konkrete Ausdruck eines Entwicklungsprozesses, der in der Familie beginnt und auf das fragilste Mitglied übertragen wird.

Selbständigkeit wird auch durch Arbeit verwirklicht, durch das Bedürfnis, sozial nützlich und produktiv zu sein, denn unter dieser Bedingung entwickelt sich das Selbstwertgefühl und Gelassenheit.

Es ist nicht einfach, aber es ist möglich.

Seit einem Jahr gehöre ich dem Vorstand des Vereins DEBRA an und engagiere mich für die Autonomie unserer jungen Menschen mit allen Mitteln, die wir bekommen können. Die Welt von EB ist schwarz-weiß, es liegt an uns, ihr Farbe einzuhauchen.



Antonella Naccarato

Eine EB-Mutter



## Dies und das

## Events und Veranstaltungen

### Faschingskrapfen Mein Beck

#### Mein Beck: Die süße Spendenaktion für Schmetterlingskinder!

Schmetterlingskrapfen für Schmetterlingskinder – Am 28. Februar 2022 gab es in allen Filialen der Bäckerei Mein Beck köstliche Leckereien zu verkosten, deren Erlös zu großen Teilen an den gemeinnützigen Verein der Schmetterlingskinder, DEBRA Südtirol – Alto Adige, ging.

Mit den bunten Krapfen erweiterte Mein Beck das Sortiment der klassischen Faschingskrapfen um eine bunte, leckere, optisch und geschmacklich Lebensfreude versprühende Vielfalt: verziert mit Schokoladenglasur, bunten Schmetterlingen und Streuseln. Verkauft wurden die Schmetterlingskrapfen in den Mein Beck Geschäften sowie auf den Wochenmärkten.

#### Solidarität konkret

Geholfen wurde mit der Aktion ganz konkret unserem Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige, der sich seit Jahren um die EB-Betroffenen kümmert. Viele Menschen wissen gar nichts über EB – Epidermolysis bullosa, oder was es für die Betroffenen bedeutet, mit dieser Erkrankung zu leben. Den meisten Men-

schen ist die Vorstellung fremd, dass die kleinsten Reibung zu langsam heilenden Wunden führt, dass alltägliche Aktivitäten wie Spazierengehen zur Herausforderung werden und sogar das Essen weich sein muss, um nicht die Speiseröhre zu verletzen. So waren die weichen Krapfen zu Fasching die idealen Botschafter für die Anliegen von uns Schmetterlingskindern.



#### Hintergrund

Die Solidaritätsaktion hat einen konkreten Anlass: EB ist derzeit nicht heilbar. Daher tragen die Betroffenen oder ihre Familien erhebliche Kosten für Arztbesuche, Medikamente und Verbandsmaterial. Hier versucht DEBRA Südtirol direkte und konkrete Hilfe zu leisten – Hilfe zur Selbsthilfe!

### Naturner Nachbarschaftshilfe

#### „Kellerbach für Schmetterlingskinder“

Was gibt es Schöneres als eine gute Nachbarschaft? Die Aktion „Kellerbach für Schmetterlingskinder“ ist ein gutes Beispiel für liebevolle Nachbarschaftshilfe. Die kleine Fraktion rund um die Kellerbachstraße in Naturns hat dieses Jahr eine eigene Spendenaktion für Schmetterlingskinder gestartet und den Erlös an DEBRA übergeben. Ein großes Dankeschön von unserer Seite an die „Kellerbacher“.

### Cioccolato di Natale

#### Eine süße Weihnachtsaktion

Einige EB-Mütter haben sich kreativ kulinarisch ausgetauscht und anschließend die Leckereien gebacken und für den guten Zweck gegen eine Spende verteilt. Der Reinerlös ihrer Aktion wurde dem Verein der Schmetterlingskinder, DEBRA Südtirol – Alto Adige, übergeben.



## BBQ Ahrntal

### W.E.S.T.: Das große Herz der Grillmeister

W.E.S.T.: Winter Extreme South Tyrol Barbecue Contest. Das ist die Südtiroler Extrem-BBQ-Meisterschaft, die alljährlich bei Minusgraden im winterlichen Rein in Taufers im Ahrntal stattfindet. Grill-Experten aus fast der ganzen Welt grillen im Rahmen des Events nicht nur um die Wette, sondern vor allem auf Weltniveau.

Die Veranstalter spenden seit der ersten Ausgabe ihres wortwörtlich coolen Events den Erlös der verkauften Grillspezialitäten an DEBRA Südtirol. Auch 2022 haben die Gourmetgriller wieder ein großes Herz gezeigt und den Schmetterlingskindern eine schöne Summe gespendet. Ein großes Dankeschön von unserer Seite an die harten Männer und Frauen von W.E.S.T.

## Männergesangsverein Gries

### Singen macht die Welt schöner. Und besser.

2022 gingen die beherzten Laiensänger vom Männergesangsverein Gries in Bozen/Gries von Tür zu Tür, um die Menschen mit ihrem Gesang zu erfreuen. Die stimmungsvolle Klangrunde hat seit vielen Jahren Tradition, ebenso wie der Gesangsverein selbst, der bereits seit dem Jahr 1921 besteht.

Gesang öffnet die Herzen, denn wie heißt es so schön: Wo gesungen wird, da lass dich nieder. Zugleich wurde aber die schwierige Situation der Schmetterlingskinder und die Erkrankung EB ins Bewusstsein der Menschen gebracht. Der Erlös wurde den Schmetterlingskindern gespendet. Darum geht ein großes Dankeschön an den Bozner Männergesangsverein Gries.



## Tour of the Alps

### Die Tour of the Alps fährt mit DEBRA

DEBRA hat einen neuen starken Partner: Die Tour of the Alps. 2022 stellten sich erstmalig Talente aus der ganzen Welt im Rahmen des grenzüberschreitenden Etappenrennens in der Alpenregion in den Dienst von DEBRA.

Bei der Tour of the Alps standen nicht nur sportliche Glanzleistungen im Vordergrund. Auch Inhalte abseits des Radsports wurden thematisiert. Ausdruck dafür war der Grundsatz #LiveUphill, der hinter dem grenzüberschreitenden Etappenrennen stand und an die Schwierigkeiten des Alltags erinnern sollte. Auf ihrer Website widmete Tour of the Alps den Schmetterlingskindern eine eigene Seite, auf der zu lesen war: „Um diesem Grundsatz verstärkt Rechnung zu tragen, unterstützt die Rundfahrt im Jahr 2022 DEBRA Südtirol - Alto Adige. Die Vereini-

gung wurde 2004 von Isolde Mayr Faccin gegründet und hilft Kindern, die an der Erkrankung Epidermolysis bullosa leiden.“

Die Unterstützung von DEBRA Südtirol – Alto Adige durch den Radsport wurde somit durch die Zusammenarbeit mit Tour of the Alps noch weiter verstärkt.

Für Giacomo Santini, den Präsidenten der Sportgruppe GS Alto Garda, war die Kooperation mit DEBRA Südtirol – Alto Adige etwas ganz Besonderes: „Wir haben bei der Tour of the Alps immer wieder ernste Herausforderungen des Lebens thematisiert. Soziale Themen sind uns ein großes Anliegen. Für uns ist es daher eine große Ehre, mit DEBRA Südtirol – Alto Adige zusammenzuarbeiten und der Vereinigung die Bühne zu geben, die sie verdient.“



## La Musica nel Cuore

### Giovanni Esposito, Maurilio Brini für meine EB-Jungs und -Mädchen

Am Montag, den 23. März, fand im Club der Mailänder Kämpfer und Veteranen dank des Einfallsreichtums von ganz besonderen Menschen wie Giovanni und Maurilio ein Treffen statt namens „La musica nel cuore“ (Musik im Herzen). Das Ziel des Treffens war es, mit Liedern und Texten die Emotionen auszudrücken, die sie in jedem von uns auslösen.

Aber Maurilio und Giovanni haben weit mehr getan, als nur Emotionen zu wecken. Sie taten, was ihr Herz ihnen diktierte, und sorgten dafür, dass der Abend auch einen solidarischen und wohltätigen Zweck hatte.

Dank ihrer Erfahrung und mit viel Engagement organisierten sie eine Veranstaltung, an der weit über 100 Menschen teilnahmen, darunter die Künstlerin Anna Gozzo, die mit der Versteigerung ihrer handgefertigten Werke einen wichtigen Beitrag dafür leistete, dass 800 € für DEBRA Südtirol – Alto Adige gesammelt werden konnten.

Ein herzliches Dankeschön an Giovanni und Maurilio und alle, die an dem Abend dabei waren.



Franco und Nicoletta





## Alperia spendet

### EB-Summer Camp 2022

Die Landes-Stromgesellschaft ALPERIA hat 2022 die Schmetterlingskinder mit einer großzügigen Spende unterstützt und so wesentlich dazu beigetragen, dass wir das ersehnte Summer Camp in vollem Umfang realisieren konnten. Das Camp selbst war ein voller Erfolg und wäre ohne diese Spende wohl bescheidener ausgefallen. Ein großes Dankeschön von unserer Seite an die Landes-Energiegesellschaft ALPERIA.



## Team TRB Hers

### Gabriele Fortin und das Racing Team TRB-HERSH

Anlässlich des MTB-Wintercups am 13. Februar in Capiago Intimiano hatten wir dank unseres Unterstützers Gabriele Fortin die Möglichkeit, als Wohltätigkeitsorganisation bei dieser Veranstaltung aufzutreten. Ein Tag, an dem junge Sportlerinnen und Sportler ihr Bestes im Wettbewerb gaben und 300 € für unsere Schmetterlingskinder spendeten.

Vielen Dank an Gabriele und alle jungen Athleten.



Franco und Nicoletta

## Soroptimistinnen

### Von Frauen für Frauen

Soroptimist International wurde bereits 1921 in Kalifornien gegründet. Der internationale Service-Club für berufstätige Frauen, der sich für Frauenrechte sowie Bildung, Gleichberechtigung und Frieden zum Wohle der Frauen einsetzt, ist seit Jahren global gut vertreten und vernetzt. Die Meraner Filiale – Soroptimist International Merania – setzt den Schwerpunkt ihrer ehrenamtlichen Tätigkeit auf die Verbesserung der Lebensqualität von Frauen.

Dank ihrem Engagement hat die Organisation schon vielen geholfen. In diesem Jahr mit einer Sachspende in Form eines ergonomischen Speziessessels, auf dem sich Martin, ein Mann mit EB, bei Schmerzen oder Erschöpfung ausruhen kann. Ein großes Dankeschön von Martin und uns allen an Soroptimist International Merania.

## Everesting 2022

Lassen wir all jene zu Wort kommen, die diese Veranstaltung organisiert haben.

Fabrizio Scolfaro, Leidenschaft, Herz und Entschlossenheit. An alle, die mich fragen, warum ich das tue!!!... wozu ist Everesting gut!!! Ich antworte ihnen einfach so.

Bis vor 4 Jahren wusste ich nicht einmal, dass es Schmetterlingskinder gibt und deshalb verstehe ich diejenigen, die mir bestimmte Fragen stellen. Aber in den letzten 4 Jahren habe ich es auf meine eigene kleine Weise geschafft, wie Franco Esposti sagt, das EB-Wort zu verbreiten.

Ich habe die richtige Wahl getroffen, indem ich die richtige Person, Graziana Antoci, Präsidentin der Radsportgruppe GC 95 Novara, gebeten habe, bei der Organisation dieser Wohltätigkeitsveranstaltung zu helfen.

Danke an alle für euren Beitrag und einen besonderen Dank an Manuel Mingolla und seine Gruppe von Triathleten für die mentale Unterstützung und mehr.

Dank Francesca „La Fra“ Forasacco und Stefano Piatti, die uns im kritischsten Moment unterstützt haben, auch ihnen gehört ein Stück Everesting.

Vielen Dank auch an Fabio Ianniciello, Flavio Bertola, Giordana Chiesa und Maurizio Maggio, der aus Casorezzo gekommen ist, um persönlich mitzuhelfen, nur um dann wieder zu gehen, ohne auch nur einen Kaffee getrunken zu haben, weil seine Tochter Geburtstag hatte.

Dank an Antonio Falda, der mit dem Kauf des Trikots und seiner Anwesenheit dazu beigetragen hat.

Dank an Michele Palma, der es mit seiner kleinen Gruppe trotz allem geschafft hat, den Gipfel zu erreichen.

Dank an Eligio Caccia Manunoh und Angelo Agarini für die Begleitung am Samstag, und Dank an Fulvio Gambaro, der in der Nacht in seiner Graziella auftrat.

Dank an Danny Giuseppe Canzano, Giuseppe Negroni, Turco Salvatore und Mirko Rebagliati für ihren Beitrag.

Vielen Dank an das Mechanikerteam Gianluca Bortolami, Enzo Fogarino, Fabrizio Ghirardi und Walter, die an meiner Graziella gearbeitet haben, als wäre sie eine Einzelanfertigung! Nein. Ich habe sie nicht vergessen... UPI, die mich immer unterstützt hat und während der gesamten Veranstaltung an meiner Seite stand.

Graziana Antoci, Präsidentin des GC 95 Novara und Organisatorin der Veranstaltung, ist eine Person mit viel Herz und Leidenschaft. „Ich träumte davon, mit dir zu fliegen, auf einem



Schmetterlingsfahrrad“.

Du hast gesagt: „Mach nicht zu viele Witze, ich mache höchstens drei.“

Aber du bist aufgeblieben und hast auf mich gewartet, in meinem ersten Half Everesting Base Camp (Half Everesting 8848 Wir unterstützen Schmetterlingskinder & die Forschung.)

Dank an die außergewöhnlichen Männer, die das Kunststück vollbracht haben: Fabrizio Scolfaro, Michelangelo Pacifico, Stefano Vivacqua, Carlo Magnaghi & Daniele Parmeggiani.

Dank an die besonderen Männer, die es 11 Stunden lang mit mir ausgehalten (und mich verköstigt) haben.

Andrea Noe', Franco Esposti, Vincenzo Pacifico

Dank an die einmalige Bruna Gaziola alias UPI für diese großartige Lektion, die uns zeigt, was wahre Größe ist.

Dank all dieser besonderen Menschen konnten wir mehr als 1.700 € sammeln und an DEBRA Südtirol – Alto Adige übergeben.

Wenn das Warum stark ist, findest du auch immer das Wie.



Franco und Nicoletta





## Festa delle ciliegie

### Das Kirschenfest von Bareggio

Vom 3. bis 5. Juni fand das Kirschenfest von Bareggio statt, wo wir dank der Bürgermeisterin Linda Colombo und des stellvertretenden Bürgermeisters Lorenzo Paietta als Wohltätigkeitsorganisation zu Gast waren.

Wieder einmal fühlten sich unsere Schmetterlinge nicht allein, denn wir hatten die Gelegenheit, den Menschen von EB und den Herausforderungen zu erzählen, die diese Erkrankung mit sich bringt.

Ein großes Dankeschön an die Verwaltung der Gemeinde Bareggio für die Möglichkeit.



Franco und Nicoletta

## Turbojugend Schlern

### Konzert für den guten Zweck

Die Turbojugend Schlern hat im Sommer 2022 ein wahrhaft lautes und phänomenales Konzert abseits der Mainstream-Unterhaltung organisiert und auf diese Weise ausgelassenen Spaß und rockige Musik mit Solidarität verbunden.

Maßgeblich beteiligt an der Organisation war die Punkrock-Band WC aus Völs am Schlern, ein Urgestein der Südtiroler Musikszene, die schon Mitte der 1990er Jahre ihre ersten Auftritte auf Südtirols Bühnen hatten.

Am 1. Juni 2022 fanden dann schließlich rund 150 musikbegeisterte Fans ihren Weg in den Jugendraum „Insel“ in Völs. Für den guten Zwecke besonders ins Zeug gelegt haben sich Bassist Simon Oberhauser und Organisator Walther Tirlir. WC-Sänger und Gitarrist Andi Federer berichtet, dass das Konzert kurzfristig beinahe noch ins Wasser gefallen wäre, dann aber doch stattfand. Die Musiker hatten ebenso wie das Publikum großen Spaß und „das Konzert könne gerne wiederholt werden“. Federer sagt dem DEBRA Journal, es sei sehr wichtig, auf diese Erkrankung aufmerksam zu machen, denn er selbst hätte „noch nie vorher etwas von EB gehört, und so geht es sicher vielen“.

Der gesamte Erlös der Einnahmen wurde DEBRA Südtirol gespendet. Wir bedanken uns bei den leidenschaftlichen Punkrockern von WC sowie bei der Band SPEED UP für die Organisation, die gute Idee, Spaß mit Solidarität zu kombinieren und natürlich bei allen, die im Rahmen dieses Events gespendet haben.



## Laboratorio Immaginazioni favolose

Seit mehreren Jahren leitet Professorin Mantini die Kreativwerkstatt „Immaginazioni favolose“ (Fabelhafte Fantasien) am Gymnasium G. Greggiati in Ostiglia Mantova, in der behinderte Kinder Raum finden, um ihre Kreativität auszudrücken und einen Moment des Austauschs zu erleben.

Im vergangenen Schuljahr konnte dank des unschätzbaren Engagements der Professorin das Kooperationsprojekt der Kreativwerkstatt mit dem Verein DEBRA in die Tat umgesetzt werden.

### Ziele des Projektes waren:

- die persönliche und soziale Autonomie der Schüler zu stärken;
- Bewegungen kontrolliert auszuführen und so feinmotorische Fähigkeiten zu stärken;
- individuelle Ausdrucksmöglichkeiten zu finden und zu verbessern;
- den Einsatz von grafischen und visuellen Mitteln und Techniken zu vermitteln;
- den Geist der Zusammenarbeit durch Kleingruppenarbeit zu fördern.

Für Schülerinnen und Schüler mit körperlichen Einschränkungen ist die Workshop-Erfahrung eine Chance, kognitiv, praktisch und sozial zu wachsen. Es ist auch eine Gelegenheit, sich bestimmte Techniken anzueignen, was wiederum das Selbstwertgefühl und das Vertrauen in die eigenen Fähigkeiten stärkt. Die Kinder verzierten kleine hölzerne Schmetterlinge, das Symbol der Vereinigung, mit Temperafarben, Perlen und Aufklebern in verschiedenen Formen und Farben, um Gadgets herzustellen.

Die hergestellten Objekte waren ein voller Erfolg. So beschlossen einige Lehrkräfte und Schulangestellte, sie zu kaufen und einen Beitrag für die Schmetterlingskinder zu leisten. Unser besonderer Dank gilt Professor Mantini sowie Antonella vom Büro in Poggio und allen Kindern: Francesco, Valentino, Firdaus, Ikram, Francesca, Antonella, Marcello, Luca, Manal, Gaia, Nicolò, Diego und Rosa.



Elena Bocchi



## Butterfly Gala

### Ein ganz spezielles Konzert für Schmetterlingskinder

Ursprünglich für 22. Dezember 2022 geplant, fand die erste Butterfly Gala, ein musikalisches Benefizevent zugunsten von DEBRA Südtirol unter der Schirmherrschaft der Stadt Modena, im Teatro Comunale Pavarotti-Freni di Modena nun am 06. Februar 2023 statt – unter Mitwirkung unserer EB-Botschafterin, der Sopranistin Eleonora Buratto und dem Orchestra Filarmonica Italiana unter der Leitung von Aldo Sisillo.

Für EB-Betroffene und deren Angehörige war das Konzert kostenlos – und ganz sicher ein spezielles und wunderbares Event.



## Pasqua 2022 al Tiro a segno nazionale

### Ostern in der Zentrale der italienischen Sportschützen in Mailand

Wie jedes Jahr fand auch zu Ostern 2022 im Mailänder TSN (Tiro a Segno Nazionale) eine Benefizveranstaltung statt. Die Mitarbeiter des TSN-Clubhauses gaben – angeführt von Antonella – ihr Bestes, um die berühmte und leckere neapolitanische Pastiera zu backen. Das bis heute beliebte Süßgebäck hat seine Wurzeln bereits in der Antike.

Die Aktion war ein großer Erfolg und brachte gut 400 € ein, die an DEBRA Südtirol – Alto Adige gespendet wurden. Ein besonderer Dank geht an alle, die zu dieser Wohltätigkeitsinitiative beigetragen haben.



Antonella und Franco



## Apothekette Tettoni und Solidarität

Wenn du die große Leidenschaft für das, was du tust, weitergibst, wenn du deine Liebe für das, woran du glaubst, weitergibst, wenn du deine Zeit denjenigen opferst, die nicht selbst entscheiden konnten, wie sie ihr Leben leben möchten, dann macht dir das Universum alle Ehre.

Und so geben die Menschen ihr Bestes, um zusammenzuarbeiten und uns zu unterstützen, wie die Ärzte in der Tettoni-Apothekette in Pregnana Milanese (MI), deren Initiative es war, Geld für unsere EB-Jungen und -Mädchen zu sammeln.

Danke an die Ärztinnen Chiara, Rosa und Elisabetta für ihre Solidarität.



Franco und Nicoletta



## 25. Gran Fondo Via del Sale Fantini Club Cervia

Am 10. April fand in Cervia der Gran Fondo Via del Sale statt, bei dem zahlreiche Sportler an den Start gingen.

Dank des Schirmherrn des Fantini-Clubs, Claudio, war DEBRA Südtirol – Alto Adige als Charity Guest eingeladen, um den Menschen vor Ort mehr über die Erkrankung EB zu erzählen. Vielen Dank an Claudio und alle seine Mitarbeiter.



Franco und Nicoletta



## Lionsclub Hochpustertal

Der Lionsclub gehört zu den größten Hilfsorganisationen der Welt. Er unterstützt Bedürftige und Hilfesuchende und steht jenen Menschen bei, die in Not geraten sind. Er fördert aber auch kulturelle Projekte und unterstützt soziale Vereine.

Ganz im Zeichen dieser Vereinsstatuten hat der Lionsclub Hochpustertal die Schmetterlingskinder von DEBRA Südtirol – Alto Adige 2022 mit einer großzügigen Spende für das ersehnte Summer Camp unterstützt.

## Jugendchor Mosaic

„UNITÉ, na varieté de corusc se liëia”

Le concert á porté l'inom “UNITÉ, na varieté de corusc se liëia”, che é n titul de gran valüta por vigni mèmber dl cor, y chësc á i ascutadus instësc podü odëi, aldí y sintí tratan i dis de esibiziun tres les cianties ciantades y sonades.

Am 17. und 18. September fanden zwei Konzerte des Jugendchors Mosaic Singers&Players im Vereinshaus in St. Vigil in Enneberg statt, wo die Sänger\*innen und Musiker\*innen vor Publikum ihrer großen Leidenschaft, der Musik, frönen konnten. Mit ausgewählten Liedern ist es dem Jugendchor gelungen, den Zuhörern das Motto „Vielfalt und Einheit“ näherzubringen. Die Vereinigung DEBRA wurde mit einer großzügigen Spende aus den Einnahmen bedacht. Dafür möchten wir uns herzlich bei dem Jugendchor und allen Beteiligten bedanken.





## Pfiff Toys

### Eine pfiffige Pfiff Toys Idee

Die Spielwarenkette Pfiff Toys hat ein großes Herz für die Schmetterlingskinder, die selbst in der Wahl der Spielsachen eingeschränkt sind. Selbst Handball- oder Fußballspielen kann für Schmetterlingskinder sehr schmerzhaft sein. Die Spielwarenkette Pfiff Toys ist seit 1992 der größte Fachhandel für hochwertige Spielsachen in Südtirol.

Spielen ist wichtig für Kinder, auch für uns Schmetterlingskinder, denn Spielen bedeutet: Fähigkeiten fördern und Wissen vermitteln, Langeweile vertreiben und Spaß haben.

So hat Pfiff Toys schon vor Jahren eine tolle Aktion ins Leben gerufen, die es bis heute gibt: Mit jeder Einkaufstasche geht ein festgelegter kleiner Betrag als Spende an DEBRA Südtirol.



## Bäuerinnen St. Martin

### Ladinisch für Feinschmecker

2022 sind wir in den Genuss der Ladinischen Küche gekommen. Alljährlich sind die Bäuerinnen von St. Martin in Thurn nämlich am Stegener Markt, dem größten Markt Südtirols, bei ihrem Stand voll Leckerbissen anzutreffen. Von Gerstsuppe über Strauben und Turtres, jene köstlichen, mit Spinat und Ricotta gefüllten Krapfen, die im restlichen Südtirol unter dem Namen Tirtlan bekannt sind.

Die Bäuerinnen, die beschlossen hatten, DEBRA Südtirol eine Spende zukommen zu lassen, konnten dank der Beliebtheit ihrer Spezialitäten eine beachtliche Summe erzielen, welche im Rahmen der Generalversammlung am 19. November 2022 überreicht werden konnte. Ein großes Dankeschön für eine Aktion, die Südtiroler Tradition mit Solidarität verbindet. Giulian!

## Team Lewis München

### Team Lewis für Team DEBRA

Die Münchner PR- und Kommunikationsagentur hat 2022 überraschend eine Spende an DEBRA Südtirol überwiesen. Das Unternehmen in der bayerischen Hauptstadt bietet hauptsächlich integrierte Kommunikationsberatung, um die Vorteile einer PR-Agentur, einer digitalen Marketing-Agentur und einer Social-Media-Agentur zu vereinen.

Die Spende an DEBRA Südtirol erfolgte zwar abseits vom „Rampenlicht“ der Sozialen Medien, dafür erwähnen wir es nun in unserem Journal und senden „ein herzliches vergelt's Gott“ nach München.

## EB Awareness Week

### DEBRA Südtirol im Einsatz für die Schmetterlingskinder!

Von 25. bis 31. Oktober 2022 fand weltweit die EB Awareness Week statt, um Menschen für Epidermolysis bullosa zu sensibilisieren. Personen, die mit dieser seltenen Erkrankung leben und häufig auch als Schmetterlingskinder bezeichnet werden, finden in DEBRA ihre Interessenvertretung.

Während der EB Awareness Week verstärken DEBRA-Verbände jedes Jahr in aller Welt ihre Aktivitäten, um die Öffentlichkeit auf die Beschwerden, die EB mit sich bringt, sowie auf die besonderen Bedürfnisse der Betroffenen und die Schwierigkeiten der Familien mit betroffenen Mitgliedern aufmerksam zu machen. Darüber hinaus werden Interessierte über die medizinisch-wissenschaftliche Forschung zur Behandlung informiert.

Für den Erfolg der EB-Aufklärungswoche ist der Beitrag der Medien – Zeitungen, Fernsehen und Radio – von entscheidender Wichtigkeit, da sie als Sprachrohr fungieren, um Menschen und Institutionen auf die Besonderheiten dieser heimtückischen Erkrankung aufmerksam zu machen.

Mit Blick auf die Awareness Week 2022 erklärt Anna Faccin, Präsidentin von DEBRA Südtirol – Alto Adige:

### Welche Bedeutung hat die EB Awareness Week für DEBRA?

Das Ziel dieser Informations- und Sensibilisierungswoche ist es dafür zu sorgen, dass eine seltene Erkrankung wie EB nicht in Vergessenheit gerät. Wir wenden uns nicht nur an die Öffentlichkeit, sondern auch an die Institutionen: Seltene Erkrankungen wie EB werden von der Forschung und der Pharmaindustrie oftmals beiseitegeschoben, nicht zuletzt, weil sie

aufgrund ihrer Seltenheit unrentabel sind. Jede Krankheit ist nur dann rentabel, wenn sie eine große Zahl von Menschen betrifft. Doch die Rentabilität sollte nicht im Vordergrund stehen, denn Erkrankungen betreffen und besiegeln das Schicksal des Einzelnen, der darunter leidet.

### Was machen die DEBRA Gruppen während der EB Awareness Week?

Wir sprechen über Epidermolysis bullosa in den sozialen Medien und mit der lokalen Presse, wir organisieren viele Treffen mit Familien und erinnern sie daran, dass die Herausforderungen, die unsere Situation mit sich bringt, zwar vielfältig sind, dass wir aber gemeinsam mit DEBRA Lösungen für viele der Probleme finden, mit denen wir täglich konfrontiert sind.

### Im Laufe der Jahre hat sich DEBRA Südtirol – Alto Adige auch außerhalb Südtirols zu einem Bezugspunkt entwickelt. Was ist der Grund für diesen „Erfolg“?

Epidermolysis bullosa ist nach wie vor eine unheilbare Erkrankung, welche die Lebensqualität der Patient\*innen und ihrer Familien stark einschränkt. Dank der Spenden vieler Menschen und Unternehmen können wir seit fast 20 Jahren tatkräftige Hilfe leisten. Freiwillig, vor Ort und ohne bürokratischen Aufwand. Proaktiv zu sein und die wirklichen Bedürfnisse der Schmetterlingskinder zu verstehen, hat es unserer Vereinigung ermöglicht, sich zu konsolidieren und zu wachsen.

Paradoxerweise freuen wir von DEBRA Südtirol – Alto Adige uns darauf, dass DEBRA in Zukunft keine Existenzberechtigung mehr haben wird, nämlich dann, wenn die Erkrankung besiegt ist. Doch bis dahin... werden wir von DEBRA weiterhin für alle Betroffenen da sein und für eine bessere Lebensqualität kämpfen: Until there is a cure there is DEBRA!



## EB Summer Week 2022

**Nach zwei Jahren Pandemie durften wir letztes Jahr endlich wieder gemeinsame Tage in geselliger Runde genießen – diesmal im Hotel Schönblick in Reischach.**

Der Austausch von Erfahrungen und Wissen über die eigene Erkrankung ist für Menschen mit EB sehr wichtig, auch was den neuesten Stand der Forschung betrifft. Darum ist die jährliche EB Summer Week stets ein Highlight: ein paar feine Tage, um gemeinsam zu lachen und uns auszutauschen; Tage, in denen wir Hoffnung geben, Leid teilen, Sorgen vergessen, uns nicht alleine fühlen, schon allein deshalb, weil man ein ganz ähnliches Schicksal teilt.

### Coachings

Absolute Highlights waren im letzten Jahr die Coachings mit Francesca Curi und Angelica Pierri. Dabei wurden Themen wie Resilienz und auch Emotionen angesprochen, die auf-

kommen, wenn man täglich Mobbing oder Ausgrenzung, aber auch positiver Diskriminierung ausgesetzt ist. Dies betrifft nicht nur die Betroffenen selbst, sondern kann auch die Eltern, die Geschwister, die Partner und selbst die eigenen Kinder betreffen.

Es blieb auf der EB Summer Week aber nicht bei der Theorie, denn die Coaches haben uns ganz konkrete Strategien und Tipps gegen verbale Diskriminierung mitgegeben, die auch vor Ort direkt eingeübt wurden. Diese orientierten sich an Fragen und Unterstellungen, die uns so oder anders immer wieder einmal begegnen.

### Achtsamkeit

Ein weiteres wichtiges Thema der Vorträge: die Körperintelligenz und Achtsamkeit in Bezug auf unseren Körper zu entfalten! Was bedeutet „Mindfulness des Körpers“? Die Mind-

fulness-Strategie lehrt uns zu versuchen, uns nicht mit der eigenen Pathologie zu identifizieren, sondern das, was wir sind, unsere Identität, von dem zu unterscheiden, was wir physisch fühlen. Es ermöglicht uns vor allem, den Schmerz zu „beobachten“. Dies wiederum hilft uns dabei, dem unvermeidlichen Schmerz ein Stück weit indifferenter zu begegnen. Auch Meditation wurde als wirksame Methode der Schmerzkontrolle vorgestellt.

### Gedenkfeier für Isolde

Nicht fehlen durfte die Gedenkfeier für unsere verstorbene Präsidentin und DEBRA-Südtirol-Gründerin Isolde. Die Feier fand statt bei einer gemeinsamen Marende. Unsere Devise: „Wir machen weiter! Solange es keine Heilung gibt, solange wird es DEBRA geben.“ – so wie Isa es gewollt hätte.



## Freundschaften und Zusammenarbeiten

### DEBRA Austria

#### Warum sich EB-Patienten und Betroffene selbst um ihre Gesundheit kümmern müssen

Schon in den 90er Jahren des vergangenen Jahrtausends haben Eltern von „Schmetterlingskindern“ in Österreich und Südtirol ihr Schicksal selbst in die Hand genommen. Zunächst haben sie sich zusammengeschlossen, um sich gegenseitig zu unterstützen und Erfahrungen auszutauschen. Denn Epidermolysis bullosa (EB), die Erkrankung, mit der „Schmetterlingskinder“ leben, ist komplex, folgeschwer und – das hat sich bald herumgesprochen – noch nicht heilbar.

Die ersten Fragen lauteten: Wo gibt es Ärzte und Ärztinnen, die Erfahrung im Umgang mit der seltenen Hauterkrankung EB haben? Können sie eventuelle neben einer korrekten Diagnose auch eine Prognose für die weitere Krankheitsentwicklung stellen? Wer kann große und kleine Patienten in medizinischer Hinsicht kompetent versorgen und beraten? Wo gibt es speziell ausgebildete Krankenschwestern oder -pfleger, die sich mit Verbandswechsel und der Bekämpfung von Schmerz und Juckreiz auskennen? Wer hilft uns dabei, Verbandsmaterialien, Wund- und Heilsalben, Schmerzmedikamente richtig anzuwenden? Wie ist es um Pflegegeld, Kinderbeihilfe und andere sozialen Unterstützungsleistungen bestellt, die man in einem Leben mit einer chronischen und folgeschweren Erkrankung dringend braucht?

Sehr rasch war klar, dass die notwendige Erfahrung und Expertise, wenn überhaupt, nur sehr spärlich vorhanden waren. Auch Medikamente oder heilende Therapien waren nicht verfügbar. Es gab keine oder kaum Forschung, keine klinischen Studien. Auch die Pharmaindustrie zeigte kein großes Interesse, weil die vergleichsweise geringen Patientenzahlen – EB ist ja trotz rund 30.000 Betroffener in Europa und etwa einer Million weltweit eine seltene Erkrankung – keinen großen Profit versprachen.

Damit wurde den Eltern und erwachsenen Betroffenen bald klar, dass man sich um sehr vieles selbst kümmern muss.

Dass man sich organisieren muss, sehr gezielt kommunizieren muss, finanzielle Mittel aufreiben muss, Strukturen aufbauen muss – kurz: zivilgesellschaftlich aktiv sein muss. Genau die gleichen Erfahrungen haben davor und danach Patienten und Betroffene aus anderen Ländern gemacht. So erklärt sich auch die frühe Erkenntnis, dass die internationale, weltweite Vernetzung eine besonders hilfreiche Maßnahme – im Sinne einer Coping Strategy – im Umgang mit einer seltenen Erkrankung ist. Diese Einsichten haben letztlich zur Gründung von weltweit über 50 Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen und Stiftungen im Bereich EB sowie eines global aktiven Dachverbandes DEBRA International geführt. Die überwiegende Zahl dieser Organisationen wird rein ehrenamtlich geführt, einige wenige haben es über gezieltes Fundraising geschafft, professionelle Strukturen zu etablieren.

In weiterer Folge haben es einige Organisationen erfreulicherweise geschafft, kleinere Beratungs- oder Versorgungsstrukturen für Patienten aufzubauen. Ein anschauliches Beispiel dafür ist das EB-Haus am Salzburger Universitätsklinikum, das mit Spendengeldern aus Österreich und Südtirol aufgebaut wurde und bis heute in dieser Art erfolgreich finanziert wird. In diesem Expertisezentrum sind eine Ambulanz, eine Forschungseinheit, ein klinische Studienzentrum und eine Akademie unter einem Dach untergebracht. Aber auch hochkarätige Forschung an renommierten Universitäten in Europa und Übersee kann mittlerweile finanziert werden – weil die dafür notwendigen strukturellen Voraussetzungen geschaffen und Spendengelder lukriert werden konnten.

Natürlich wäre es wünschenswert, wenn der Staat, die öffentliche Hand, all das organisieren und vor allem finanzieren würden. Auch wenn wir in Italien und Österreich in so genannten Sozialstaaten leben, auch wenn die Europäische Union hier einiges voranbringt, bleibt es, trotz der großen Bürde der enorm belastenden Erkrankung, Patienten und ihren Angehörigen zu großen Teilen überlassen, sich selbst um ihre Gesundheit zu kümmern und die dafür notwendigen Bedingungen zu schaffen.

Ohne den laufenden Zuspruch, die enorme Hilfe und die finanzielle Unterstützung vieler großzügiger Menschen wäre all das nicht möglich. Ohne die laufende, mit Spendengeldern finanzierte Versorgung der Patienten und der voranschreitenden EB-Forschung wären wir nicht zuversichtlich, dass wir in absehbarer Zeit Symptome lindern und in fernerer Zukunft EB vielleicht sogar heilen könnten.

Daher möchte ich an dieser Stelle ein lautes und herzliches Dankeschön an die vielen großzügigen Spenderinnen und Spender, Freundinnen und Freunde der „Schmetterlingskinder“ in Südtirol ausrufen! Sie sind es, die medizinische Versorgung, Forschung, Vernetzung und unmittelbare Hilfe für Betroffene erst möglich machen. Und eine Bitte für die Zukunft darf ich auch gleich anschließen: Begleiten Sie uns auch weiterhin auf dem gemeinsamen Weg zu mehr Lebensqualität, Linderung sowie Heilung für die „Schmetterlingskinder“ und alle Menschen, deren Leben von EB geprägt ist.

Zum Abschluss noch ein weiteres Wort des Dankes und der Zuversicht: Anna Faccin hat nach dem Verlust ihrer Mutter Isolde Faccin, Gründerin und langjährige Präsidentin von DEBRA Südtirol sowie Vorstandsmitglied von DEBRA Austria, vor einem Jahr die Stafette übernommen. Mit Idealismus, Fleiß und Kompetenz führt sie nun den Verein in eine neue Ära. Dazu wünsche ich ihr alles erdenklich Gute und freue mich persönlich über unsere fruchtbare Zusammenarbeit. In diesem Sinne wünschen ich, wünschen wir DEBRA Südtirol – Alto Adige weiterhin viel Erfolg!



Herzliche Grüße,  
Rainer Riedl  
Obmann DEBRA Austria



Dr. Rainer Riedl - DEBRA Austria



## Freundschaften und Zusammenarbeiten

# Le ali di Camilla

### EB AID PROJEKTBERICHT

Das im September 2021 ins Leben gerufene und von DEBRA Südtirol – Alto Adige kofinanzierte Projekt EB AID wurde von Freiwilligen von Le ali di Camilla in Zusammenarbeit mit dem Personal der multidisziplinären Ambulanz für Epidermolysis bullosa der Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (AOU – Universitätsklinikum Modena) entwickelt. In die Tat umgesetzt wurde es in Zusammenarbeit mit Unternehmen wie Progettiamo Autonomia aus Reggio Emilia, die auf dem Gebiet der autonomen Hilfsmittel führend sind. Die Empfänger des Projekts waren Patienten, die an den verschiedenen Formen von Epidermolysis bullosa leiden und von September 2021 bis August 2022 an der AOU in Modena behandelt wurden.

Das Projekt wurde ins Leben gerufen, um eine Antwort auf präzise Fragen im Zusammenhang mit den täglichen Schwierigkeiten der Patienten zu finden, die nicht direkt von Forschern und Klinikern behandelt werden können, darunter: der Mangel an auf dem Markt erhältlichen Hilfsmitteln, die für diese Patientengruppe getestet wurden; die Schwierigkeit, Hilfsmittel zu verwenden, die für andere Pathologien entwickelt wurden, welche nicht die Epithelien der Schleimhäute betreffen (z. B. Prothesengehäuse, die bei EB-Patienten Traumata und Reibung verursachen); und die mangelnde Kenntnis dieser seltenen Pathologie seitens der Gesundheitseinrichtungen in anderen Regionen, die oft nicht jene von der AOU Modena vorgeschriebenen Ansätze verfolgen. Neben der Notwendigkeit, neue Lösungen, die die Autonomie und Lebensqualität der Patienten drastisch verbessern können, gründlicher und systematischer zu testen, können diese anschließend in die LEAs aufgenommen und von der SSN der ASL-Stellen für die Patienten bereitgestellt werden.

#### Das Projekt setzt sich daher aus verschiedenen Arten von Aktivitäten zusammen:

1) Für Patienten mit Funktionsstörungen der oberen Gliedmaßen wurde ein tragbarer und anpassbarer Multifunktionshandschuh patentiert, der von Alessandro Barneschi entworfen und mit Hilfe von 3D-Drucktechniken hergestellt wurde.

Dies ermöglicht ihnen, die wichtigsten Handlungen des täglichen Lebens wie Essen, Zähneputzen, Schreiben, Schneiden usw. auszuführen. Der Prototyp wurde in 10 Exemplaren hergestellt, die den Patienten zum Testen im Alltag zur Verfügung gestellt wurden (7 für die rechte Hand und 3 für die linke Hand).

Für Patienten, die eine Amputation der oberen Gliedmaßen erlitten haben, hat Lucio Buricca innovative Prothesenlösungen entwickelt, die 3D-gedruckt, individuell angepasst, biokompatibel, ultraleicht und sogar über Bandagen tragbar sind. Dank dieser Prothesen, die auch im Design mit Lösungen für den Ersatz von Hand und Fingern „ausgestattet“ sind, ist es möglich, den amputierten Arm für verschiedene alltägliche Tätigkeiten zu verwenden, wie z. B. das Halten eines Mobiltelefons, das Schreiben am Computer, das Halten eines Glases usw. Für die zukünftige Entwicklung der Prothesengehäuse wurde eine Zusammenarbeit mit Playcast, einem Unternehmen, das wir auf der Exposanita kennengelernt haben, eingeleitet.

2) Dank der Zusammenarbeit mit dem gegenüber der Poliklinik gelegenen Orthoshop konnten die Patienten orthopädische Einlagen oder maßgefertigte Schuhe testen, die für die besonderen Bedürfnisse von EB-Patienten entwickelt wurden und unter der Aufsicht der Physiotherapeuten und anderer Spezialisten der multidisziplinären Ambulanz stehen.

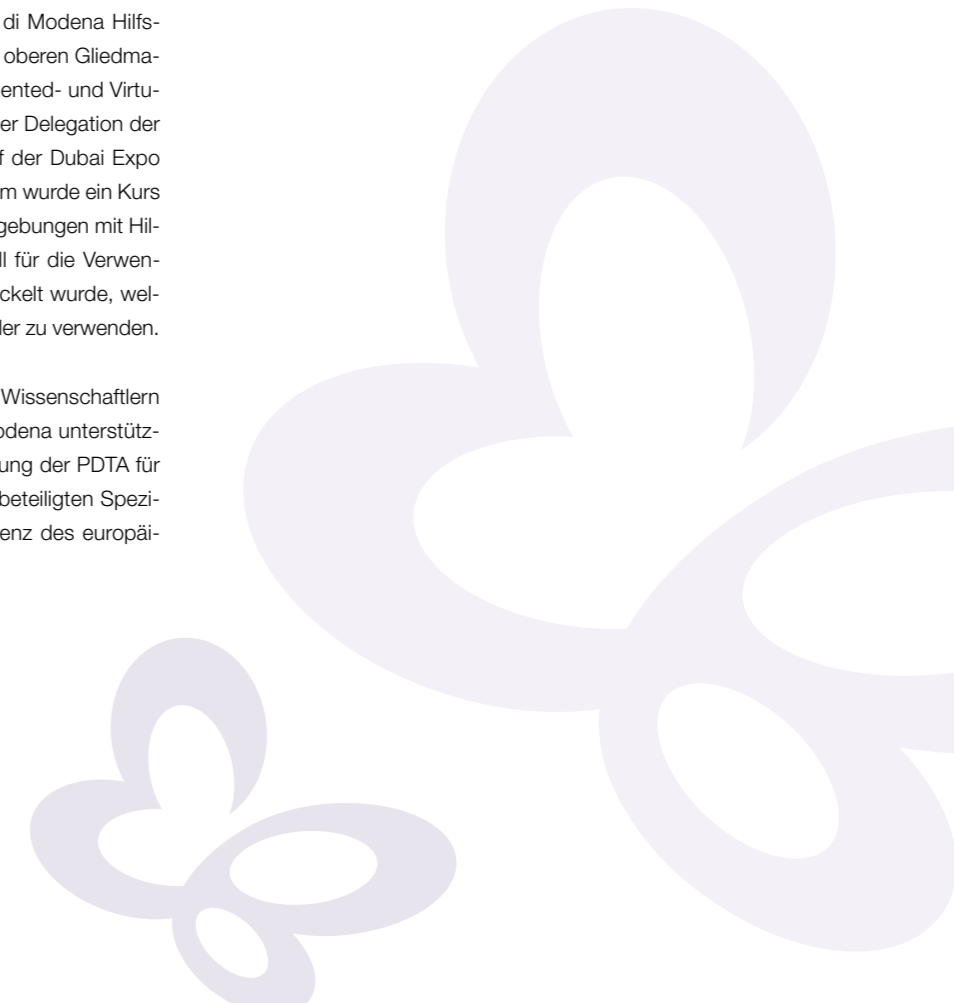
3) Medizinische Materialien und Geräte wie verschiedene Modelle von Monatskontaktlinsen für die Behandlung von Hornhaut-Läsionen sowie verschiedene Modelle spezifischer Bürsten für die Mikrostomie im Zusammenhang mit der dystrophischen Form von EB wurden ebenfalls unter Aufsicht der Augenärzte bzw. Zahnärzte der multidisziplinären Ambulanz der AOU getestet.

4) Innovative Automatisierungslösungen wurden ebenfalls untersucht und getestet, um die Autonomie der Patienten in ihrer Wohn- und Arbeitsumgebung zu erhöhen, wie z. B.: Bewegungssensoren für das automatische Einschalten der Beleuchtung, Bausätze für die Automatisierung von Heizungen

und Fernbedienungen zum Öffnen von Türen und Fenstern, ein Drucktastenfeld mit 3,5 mm-Buchse, um PC-Funktionstasten mit anderen Körperteilen als den Händen, z. B. Füßen oder Ellbogen, zu verwenden.

5) Als vorbereitende Maßnahmen für die Konzeption und Umsetzung von – nach Altersgruppen differenzierten – motorischen Fernaktivitätsprogrammen für EB-Patienten wurden in Zusammenarbeit mit der Physiotherapie-Abteilung und den Beschäftigungstherapeuten des Policlinico di Modena Hilfsmittel für das Training der Beweglichkeit der oberen Gliedmaßen getestet, darunter: Sphero sowie Augmented- und Virtual-Reality-Lösungen wie Oculus, die von einer Delegation der Universitäten der Emilia-Romagna auch auf der Dubai Expo im Januar 2022 vorgestellt wurden. Außerdem wurde ein Kurs zur Programmierung von Virtual-Reality-Umgebungen mit Hilfe spezieller Software finanziert, die speziell für die Verwendung von Oculus durch EB-Personen entwickelt wurde, welche nicht in der Lage sind, Standard-Controller zu verwenden.

6) Im Rahmen der Zusammenarbeit mit den Wissenschaftlern der Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena unterstützte Le ali di Camilla APS die offizielle Vorstellung der PDTA für Epidermolysis bullosa bei Patienten mit 32 beteiligten Spezialisten und nahm an der ersten Weltkonferenz des europäischen ERN-Skin-Netzwerks in Paris teil.



# Forschung und Medizin

## Dental School Torino

Sicherlich hat die liebe und unvergessliche Isolde von oben die Installation der neuen Räumlichkeiten der Abteilung für behinderte Patienten der Zahnmedizinischen Fakultät vorangebracht und beschleunigt. Sie wurden überdies von der Gattin des Direktors, Prof. Elio Berutti, der Malerin Carla Gallo, meisterhaft künstlerisch mitgestaltet.

Endlich wird ein Traum wahr. Ein weiterer Traum ist, dass es der Forschung gelingt, geeignete Therapien zu erforschen und optimieren, um die Versorgung unserer Patienten zu verbessern. Was unser Team angeht, hat sich nichts geändert, aber wir warten darauf, dass Dr. Simona Astesano mit einem neuen Vertrag wieder eingestellt wird. Wir warten darauf, dass die Wachstumsfaktoren mit den neuesten Tests mit einem Gewebescanner verabreicht werden können, um die unmittelbare Wirksamkeit der Therapie zu beweisen, so wie wir es in den letzten Jahren auch bereits beobachten konnten. Sodann muss es der Ethikkommission vorgelegt werden, um definitive Gültigkeit zu erlangen. Zusätzlich zu diesen Neuerungen wollte ich die Gelegenheit nutzen, eine Frage beantworten, die mir häufig gestellt wird: „Ist es möglich, eine Zahnspange für die Zähne zu bekommen?“. Diese Frage wird nicht zufällig gestellt, denn das Ausrichten der Zähne bedeutet eine effektivere Mundhygiene. Man kann Aligner wie durchsichtige Masken einsetzen oder die traditionelle Kieferorthopädie mit Bra-

ckets (Bändern) sowie auch die mobile Kieferorthopädie mit funktionellen Zahnspangen verwenden. Diese Art der Therapie wird bei Patienten mit präzisen Merkmalen angewandt, d.h. mit einer Mundöffnung, die groß genug ist, um die Behandlung des Falles notwendigen Abdrücke nehmen zu können. Mittlerweile helfen uns dabei auch neue Technologien, wie etwa Scanner, welche auch bei einer minimalen Mundöffnung Abdrücke nehmen können. Ich behandle derzeit EB simplex mit fast keinen Blasen in der Mundschleimhaut und EB dystrofica oder dermolytische EB ohne Blasen im Mund mit einer mobilen Apparatur. Die Ausrichtung der Zähne erleichtert die Hygiene. Leider begünstigt die Schwierigkeit, den Mund zu öffnen, die Bildung von bakteriellem Zahnbelag und in der Folge von Karies, was zusätzlich durch die fehlende Kollagenbildung begünstigt wird. Auch die Mundöffnung ist von der Mikrostomie betroffen, da sich durch die Abheilung von Geschwüren, die sich in den inneren Schleimhäuten der Wangen und an der Lippengrenze bilden, kontinuierlich Fibrosen bilden. Deshalb denke ich, dass eine Therapie mit Wachstumsfaktoren sinnvoll ist, denn seit wir das Gel mit dem Laser auftragen und aktivieren, haben sich die Läsionen nicht mehr oder zumindest nur mehr in minimaler Form gebildet.

 Ezio Sindici




# EB-Haus Salzburg Forschung

## EB-Haus Forschung – Schwerpunkt Krebs

Das Thema „Hautkrebs bei Schmetterlingskinder“ ist eines der zentralen Themen für nationale und internationale EB Forschung. Die Patientengruppe der rezessiv dystrophen Epidermolysis bullosa (RDEB) ist hier besonders betroffen, da sich an Stellen von chronischen Wunden und Infektionen der sogenannte weiße Hautkrebs (SCC) bilden kann. Dieser Hautkrebs ist aggressiv, breitet sich sehr schnell aus und stellt eine lebensbedrohliche Komplikation für unsere Patienten dar. In den letzten Jahren wurde auf diesem Gebiet intensiv geforscht, wodurch einige neue Erkenntnisse über die Entstehung gewonnen, aber auch neue mögliche Behandlungsmethoden für SCC bei RDEB Patienten aufgezeigt wurden.

Das EB-Haus Austria Forschungsteam...  
... setzt hier u.a. auf einen diagnostischen Ansatz, der es ermöglicht, den Krebs frühzeitig zu erkennen, um dadurch die Behandlungschancen zu verbessern. Hautstellen mit chronischen Wunden ähneln Tumoren im Anfangsstadium, was eine eindeutige Diagnose erschwert. Oft sind schmerzhafte Biopsien nötig, um die Krebsstellen histologisch zu untersuchen und zu bestätigen. Deshalb forscht die Arbeitsgruppe um Prof. Verena Wally an einer Methode, die eine milde Beprobung der verdächtigen Hautareale vorsieht. Dabei werden Abstriche von Wunden genommen und auf Krebs-spezifische Marker (sogenannte microRNAs) untersucht. Dieser Ansatz befindet sich noch in der Testphase, könnte aber einen wesentlichen Beitrag für die frühzeitige Diagnose von SCC mit minimaler Belastung für die Patienten darstellen.

Die erfolgreiche Therapie von RDEB Krebs-Patienten...  
...kann das EB-Haus Austria Studienteam verzeichnen. Es testet gerade ein sehr vielversprechendes neues Krebs-Medikament für RDEB Patienten im Zuge einer klinischen Studie. Dieses Medikament ist in den USA bereits zur Behandlung von Blutkrebs getestet worden und soll nun auch gegen den weißen Hautkrebs eingesetzt werden. Die präklinischen Untersuchungen im Labor unter der Leitung von Prof. Andrew South von der Thomas Jefferson Universität (USA) machten diese klinische Studie erst möglich. Er konnte zunächst zeigen, dass RDEB Krebszellen vermehrt das Enzym „Polo-like Kinase 1 (PLK1)“ herstellen. Durch die Blockade die-

ses Enzyms mit Hilfe eines bereits zugelassenen Medikaments, konnte dann das Absterben der Krebszellen erzwungen werden. Dieser Wirkstoff wird nun in der Phase-II Studie auf Verträglichkeit, Sicherheit und Wirksamkeit geprüft und die Behandlung der ersten Patientin am Universitätsklinikum in Salzburg zeigte bereits bemerkenswerte Ergebnisse. Die Patientin hatte insgesamt 5 Stellen, an denen sich der Hautkrebs ausgebreitet hatte. Über einen Zeitraum von einem Jahr und im Abstand von ca. 3 Wochen wurde die Patientin dann mit dem Wirkstoff behandelt, was zu einem kompletten Verschwinden der Krebsstellen führte. Die Patientin hat die Behandlung gut vertragen und erhält nun für ein weiteres Jahr das Medikament außerhalb der Studie. Die Verabreichung des Medikaments erfolgt hier durch eine 72h dauernde Infusion. Bemerkenswert ist, dass bis dato der Hautkrebs noch nicht wieder zurückgekommen ist! Obwohl es sich hier erst um die Behandlung einer einzelnen Patientin handelt stellt dieses Medikament einen Hoffnungsschimmer im Bereich der zielgerichteten Krebstherapie für RDEB Patienten dar. Die Studie läuft weiterhin und andere Patienten können in diesen Therapieansatz noch eingeschlossen werden (bei Interesse und weiteren Informationen kontaktieren Sie bitte das EB Haus Studienzentrum: [info@eb-haus.org](mailto:info@eb-haus.org)). 



## EB Ambulanz

### Ein Südtiroler im EB-Haus Salzburg

Alles begann mit einer Vorlesung des heutigen Vorstandes der Dermatologie, Prof. Johann W. Bauer, zum Thema genetische Hauterkrankungen an der medizinischen Universität in Salzburg. Die Straße draußen wurde zwar nur noch vom Mond und dem diffusen Licht einer Straßenlaterne erleuchtet, dennoch konnte ich vom Enthusiasmus und dem Bemühen unseres Professors motiviert, einem Haufen müder Studenten noch etwas mehr Wissen zu vermitteln, den für mich komplexen Inhalten aufmerksam folgen. Ohne Vorkenntnisse zum Thema Epidermolysis bullosa, war ich vom vielen Unbekannten überfordert, bemerkte allerdings nicht einmal, wie die letzten Minuten des achtstündigen Vorlesungstages zu Ende gingen. Von dieser bisher mir unbekanntem Begeisterungsfähigkeit beflügelt, habe ich erstmalig in meiner gesamten Ausbildungslaufbahn – die Grundschule inkludiert – freiwillig ein Lehrbuch aufgetrieben, um mich über den Vorlesungsinhalt hinaus, weiter über EB zu informieren. Die Tatsache, dass es für diese schwere Erkrankung keine Heilung gibt, war in meinem damaligen Weltbild noch nicht greifbar.

Nach einem Forschungsaufenthalt in den USA fand ich mein wissenschaftliches Interesse, welches bis dahin ein mir unbekanntes Abstraktum war, das nun endlich Form annahm. Es war wohl diese Mischung aus Wissensdurst und Enthusiasmus, das Leben der EB-PatientInnen zu verbessern, die mich von meiner schönen Heimat Südtirol ablenkte und mich im verregneten Salzburg hielt. So machte ich mich nach Abschluss meines Medizinstudiums zunächst auf eine Reise in die Welt der Molekularbiologie und begann mein Ph.D. Studium für medizinische Wissenschaften im EB-Haus. Nur durch die unermüdliche Unterstützung meiner Ph.D.-Betreuerinnen war es mir möglich, neben meiner Arbeit im Labor nun endlich auch das zu machen, wozu ich Medizin studiert hatte: Die Arbeit mit PatientInnen. Ich merkte schnell, dass mir die Kombination aus Dermatologie und EB-Forschung einen erfüllten und vor allem auch (Frei)Zeit-füllenden Berufsalltag bescherten. Glücklicherweise wurde mir das durch Herrn Prof. Bauer weiter ermöglicht, sodass ich vor mittlerweile bereits drei Jahren von der EB-Ambulanz herzlich empfangen und in das Team aufgenommen wurde. Seither habe ich einen beträchtlichen Teil meiner Zeit der Behandlung von EB PatientInnen verschrieben, was eine große Bereicherung mei-

ner beruflichen Tätigkeit ist. Da ich vor Kurzem auch meine Ausbildung zum Facharzt für Dermatologie abgeschlossen habe, konnte ich nun nach mittlerweile 24 Jahren Lehrzeit, begonnen mit Legospielen im Kindergarten, über Lateinübersetzungen in der Schule, zahllosen Prüfungen an der Uni und etlichen Nachtdiensten als Assistenzarzt, tatsächlich das Ende meiner Ausbildung miterleben. Aktuell bin ich in der chirurgischen Dermatologie, sowie in der Behandlung von genetischen Hauterkrankungen tätig und kombiniere das mit meiner Arbeit als „EB-Arzt“, was neben der Patient\*innenbetreuung auch wissenschaftliches Arbeiten voraussetzt und so meinen Berufsalltag sehr vielseitig macht. Genau diese Verwebung sorgt dafür, dass ich immer beschäftigt bin, am besten noch zwei weitere Hände benötigen würde und mir nie langweilig wird, was für mich Grund genug ist, meine Berufslaufbahn auf dem gleichen Weg fortzuführen.

Für mich ist es ein großes Anliegen, als Teil eines Kollektivs auf verschiedenen Wegen EB-Patient\*innen zu helfen. In diesem Sinne hoffe ich, dass es mir noch viele Jahre möglich sein wird, für PatientInnen in unserem EB-Haus da zu sein.



Tobias Welponer



Dr. Tobias Welponer

## EB Akademie

### D-A-CH Symposium: „Schmerz und Juckreiz – alte Fragen neu beleuchtet“

Neben den laufenden Online-Seminaren für medizinisches Fachpersonal fand von 6.–7. Mai 2022 in Salzburg eine Veranstaltung zum Thema „Schmerz & Juckreiz“ in einem gänzlich neuen Format statt. Erstmals trafen externe (nicht-EB) SpezialistInnen aus den Bereichen Schmerz und Juckreiz mit EB-ExpertInnen zusammen. Im deutschsprachigen Kleingruppensetting wurden pathophysiologische Grundlagen besprochen und neue Ansätze diskutiert. Ziel war es, derzeit verwendete und effektive Behandlungsoptionen abzustimmen und zu diskutieren, wie die Lebensqualität und die Alltagszufriedenheit der PatientInnen in diesen Feldern noch verbessert werden können.

Die Projektideen werden nun in der eigens gebildeten Arbeitsgruppe weiterverfolgt. Derzeit wird die Erstellung und Publikation eines Stufenplans für Schmerz und für Juckreiz vorbereitet. Dieser soll von der Ursachenerhebung, über die nichtmedikamentöse Behandlung, die psychologische Komponente bis hin zur pharmakologischen Therapie führen und damit ärztlichem und pflegerischem Personal eine Handlungsempfehlung an die Hand geben. Weitere Projekte sind in Diskussion. Alles in allem war es eine vielversprechende Veranstaltung hinsichtlich neuer Kooperationen und medizinischer Forschungsfortschritte!



## Amryt

### Amryt Pharma, Schmetterlingskinder und DEBRA

Amryt ist ein junges, 2015 gegründetes biopharmazeutisches Unternehmen mit Niederlassungen in Dublin und Boston und Tochtergesellschaften in Europa, dem Nahen Osten und Amerika, das sich auf die Entwicklung und Vermarktung innovativer neuer Therapien konzentriert, um die Lebensqualität von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Amryt bietet Patienten mit seltenen und sehr seltenen Erkrankungen lebensverändernde Behandlungen an, wobei der Schwerpunkt auf Patienten liegt, die nur begrenzte Behandlungsmöglichkeiten haben.

Die innovative Arzneimittelforschung und -entwicklung konzentriert sich auf das folgende Therapiegebiet:

Epidermolysis bullosa (EB), eine extrem einschränkende seltene Erkrankung, für die die Europäische Arzneimittelagentur EMA im Juni 2022 offiziell das topische Medikament Filsuvez (eine Mischung aus Birkenriterpenen) zugelassen hat, das derzeit das erste und einzige Medikament mit einer spezifischen Indikation für die Behandlung von Patienten mit dystrophischer oder junktionaler EB ab einem Alter von 6 Monaten ist.

Das Engagement von Amryt zeigt sich auch in Partnerschaften mit führenden Patientenverbänden und wissenschaftlichen Gesellschaften, die sich mit der Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen befassen. Unser Ziel ist es, Patienten auf ihrem therapeutischen Weg zu helfen und mit medizinischen Fachkräften zusammenzuarbeiten, indem wir sie bei der Behandlung der schwierigsten Fälle unterstützen und das Leben von Menschen verändern, wo dies vorher nicht möglich gewesen wäre, indem wir sichere und wirksame Medikamente für seltene Erkrankungen bereitstellen.

Weitere Informationen findest du unter <https://livingwitheb.it/#facts>



# Body Positivity

## “Wir schauen aufeinander, mein Körper und ich.” Eine Begegnung mit EB Botschafterin Lena Riedl

Wienerin Cover Model 2020, Podcasterin und Ordnungsfée, Auslandspraktikum, Partys, Reisen – das klingt nach einem äußerst aktiven, überdurchschnittlich spannenden Leben. Umso erstaunlicher ist es, dass dies die vielen Facetten einer jungen Frau sind, die seit ihrer Geburt an Epidermolysis bullosa leidet. Doch die neunundzwanzigjährige Lena Riedl hat sich entschieden, sich nicht von der Erkrankung beherrschen zu lassen. Stattdessen nutzt die studierte Kommunikationswirtin ihre viele Energie dafür, als EB Botschafterin mehr Bewusstsein für die Erkrankung zu schaffen und Betroffenen eine Stimme zu geben. Ein Gespräch mit der Österreicherin über Body Positivity und darüber, wie wichtig es ist, für den eigenen Körper einzustehen.

### Es ist 9 Uhr in der Früh. Wie sieht ein typischer Morgen bei dir aus?

(Lacht) Eigentlich bin ich eher eine Langschläferin, was vielleicht auch daran liegt, dass mein Körper mit EB mehr Ruhephasen braucht, um sich zu regenerieren, als das zum Beispiel bei meinen Freunden der Fall ist. Das ist etwas, dass ich erst in der letzten Zeit realisiert und akzeptiert habe. Nach dem Aufstehen wird erst einmal geschaut, ob sich über Nacht der Verband gelöst oder eine Blase gebildet hat. Mittlerweile ist das beinahe schon ein unterbewusster Prozess, so wie für andere das Zähneputzen. Abhängig davon, wie es meiner Haut geht, schaue ich dann, was für Kleidung ich anziehen kann, was sich für mich angenehm anfühlt. Danach gehe ich eine Runde mit meinem Hund, was sehr fein ist, weil ich auf diese Weise mindestens drei Mal täglich das Haus verlasse. So kommt immer ein bisschen Bewegung in meinen Tag. Erst danach startet mein Arbeitstag.

### Du hast Tattoos, bist auf vielen Kanälen aktiv, sprichst auch über intime Themen und stehst gerade wegen – nicht trotz – deines Lebens mit EB in der Öffentlichkeit. Wie nimmst du deinen Körper wahr?

Ich habe ein sehr gutes Verhältnis zu meinem Körper. Mein Körper lässt mich so viele Dinge machen, die wohl niemand für möglich gehalten hätte. Oft überrascht er mich. Manche Grenzen habe ich akzeptieren müssen, ja; da-

für durfte ich so viele andere Dinge erfahren, kann so vieles ohne Probleme machen: Sport, Reisen, Wandern. Wir schauen aufeinander, mein Körper und ich. Er lässt mich machen und ich gebe ihm Ruhe. Man muss seinem Körper Verständnis entgegenbringen, Grenzen akzeptieren. Und danach richte ich mich sehr stark.

### Wie würdest du das Verhältnis zu deinem Körper von der Kindheit bis heute beschreiben? Was hat sich verändert?

Viele – auch gesunde – Menschen mögen ihren Körper nicht, arbeiten gegen ihn. Bei mir ist das nicht so, war es noch nie. Natürlich habe ich mich nicht immer von kleinauf in allen Situationen wohlfühlt mit ihm. Es gab schon Zeiten, in denen ich sehr unsicher war und mich nicht getraut habe, meine Haut offen zu zeigen. Als Teenager habe ich in manchen Sommern nur lange Ärmel getragen, um mich vor den Blicken zu schützen. Da musste ich mich selbst noch akzeptieren lernen. Glücklicherweise habe ich immer gute Freunde gehabt und nie mit Mobbing und Ausgrenzung kämpfen müssen, was eine wichtige Grundvoraussetzung dafür ist, sich selbst akzeptieren zu können. Trotzdem war ich sehr schüchtern und zurückhaltend.

Aber irgendwann – mit 14 oder 15 – habe ich mich gefragt: Möchte ich mich trauen, zu mir stehen und ganz offen mit meiner Haut umgehen? Oder will ich weiterhin das stille Mäuschen sein, das nicht wirklich teilnimmt? Dann habe ich die bewusste Entscheidung getroffen, fortan meine Haut nicht mehr zu verstecken. Das viele positive Feedback, das ich erfahren habe, hat mir so viel Energie und Bestärkung gegeben, dass ich vom Mäuschen zu jemandem geworden bin, der auch selbstbewusst in die Welt hinaus gehen kann. Dafür bin ich sehr dankbar.

### Was sind deine Erfahrungen mit Bodyshaming und wie gehst du damit um, wenn jemand abfällig über dich und dein Äußeres spricht? Was möchtest du anderen, denen das widerfährt, mit auf den Weg geben?

Die Male, an denen ich negative Kommentare erhalten habe, kann ich an einer Hand abzählen. Meist ist es mir dann gelungen, schlagfertig zu kontern, was mir ein gutes Gefühl gegeben hat: Ich kann für mich einstehen. Ob die Person dadurch dann ihr Verhalten ändert, kann ich nicht beurteilen. Ich habe jedenfalls mit meiner Reaktion zum Ausdruck gebracht, dass das nicht in Ordnung war – und darum geht es letzten Endes. Womit ich jedoch noch immer zu kämpfen habe, sind unangenehme Blicke. Dabei geht es nicht darum, dass jemand mich

in der U-Bahn mal kurz anguckt. Das ist ja normal; wenn ich etwas nicht kenne, bin ich ja auch neugierig. Aber es gibt unterschiedliche Arten, zu schauen: Es gibt ein Schauen, weil ich wissen und verstehen möchte – und es gibt ein Anstarren, was häufig einhergeht mit einem Gesicht-Verziehen oder einem mit-dem-Finger-Zeigen. Gerade im Sommer passiert es, dass Menschen an mir vorbeigehen und sich ganz ungegeniert umdrehen, um mich noch einmal länger anzuschauen. Wie ich damit umgehe, hängt von meiner Tagesverfassung ab. An guten Tagen lächele ich die Menschen an und gebe ihnen zu verstehen: Ich bin wie du! Doch manchmal kränkt es mich oder ich werde wütend, und die Wut hilft mir dann auch dabei, die Menschen darauf anzusprechen. Ich versuche immer, auch meinem Gegenüber Akzeptanz entgegenzubringen, weil er/sie EB natürlich nicht kennt. Aber sobald eine Grenze überschritten wird, hört mein Verständnis auf.

### Patientin, Betroffene, behinderter Mensch: Wie bezeichnest du dich selbst?

Die Frage ist gar nicht so leicht zu beantworten. Neulich habe ich mich länger mit jemandem unterhalten, der auch mit EB lebt, und mich in diesem Gespräch als “behindert” bezeichnet. Er hat erzürnt reagiert und mich gefragt, wie ich so über mich selbst sprechen könne.

Da habe ich gemerkt: Das ist etwas sehr Individuelles. Ich verwende beispielsweise lieber das Wort Erkrankung und nicht Krankheit; ich sehe mich nicht als krank an, denn krank bedeutet für mich, Fieber oder Schnupfen zu haben. „Patientin“ verwende ich auch nicht gern, außer ich bin im Krankenhaus. Was den Begriff „Behinderung“ angeht, so gibt es keinen guten Ersatz, der dasselbe ausdrücken würde. Andererseits sehe ich mich im Alltag nicht als eingeschränkt an, weil es mir so gut geht, dass ich nicht auf einen Rollstuhl angewiesen bin und die alltäglichen Sachen gut meistern kann. Trotzdem bin ich auf eine gewisse Weise behindert. Kurzum: Ich habe für mich noch nicht die passende Bezeichnung gefunden. “Betroffene” ist bislang mein Lieblingswort.

### Mit deinen öffentlichkeitswirksamen Aktivitäten rund um das Thema EB spendest du anderen Betroffenen Mut - und klärst gleichzeitig über EB auf. Was fehlt dir in der gesellschaftlichen Debatte vielleicht noch, was wünschst du dir für die Zukunft?

Menschen mit Behinderungen werden grundsätzlich immer stigmatisiert, da bin ich nicht anders als Menschen, die andere Einschränkungen haben. Ich würde mir wünschen, dass wir, die mit EB leben, als Expertinnen und Experten

wahrgenommen werden. Sehr oft wird uns gesagt, dass wir dies und jenes nicht können, was wir besser lassen sollten. Oder wir werden bemitleidet.

Aber wir kennen das Leben nicht anders.

Am wichtigsten sind Offen- und Aufgeschlossenheit anderen Menschen und Lebensweisen gegenüber, die Fähigkeit, zuzuhören. Natürlich gibt es auch unangebrachte Fragen. Aber prinzipiell ist es mir lieber, jemand fragt mich und hat Interesse, als dass ich abgestempelt werde.



## Über Lena Riedl

Lena Riedl arbeitet für DEBRA Österreich und hat sich nebenbei letztes Jahr selbstständig gemacht. Ihre Leidenschaft fürs Aufräumen und Ausmisten ist zum Beruf geworden – als eine Art österreichische Marie Kondo hilft sie anderen Menschen dabei, Ordnung zu schaffen und zu halten. Als EB-Botschafterin hat sie u.a. einen eigenen Podcast, für den sie andere Betroffene trifft und mit ihnen über ihren Alltag spricht: <https://livingwitheb.de/>



Unser Schmerz ist auch unsere Stärke.  
Wir geben niemals auf.  
Denn die mächtigste Kraft im Universum  
ist die Willensstärke,  
und die kostbarste Zehrung  
in der Wüste ist die Hoffnung.  
Sie ist der Regenbogen  
über dem tosenden Fluss des Lebens.  
Gerade wenn die Nacht am tiefsten ist,  
wissen wir, dass bald die Sonne aufgehen wird.  
Darum nehmen wir unser Schicksal  
mit leichtem Herzen und  
einem Lächeln auf den Lippen an.

Franz Rabenberg



## Ein großes Dankeschön

Wir möchten uns abschließend bei allen Spendern – Unternehmen, Agenturen und auch Privatinitiativen für die Spendenaktionen 2022 bedanken. Unser Dank geht desgleichen an die Provinz Bozen für die wichtige Unterstützung. Großer Dank gebührt aber auch unseren Mitgliedern, allen Familien und Freiwilligen, die uns auf so vielfältige Weise unterstützt haben und weiterhin unterstützen werden und an alle, die fest an unser Projekt glauben.

## Allgemeine Informationen - Kontakt



### DEBRA Südtirol – Alto Adige

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



### EB-Haus

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

Spenden: Südtiroler Volksbank, Filiale Toblach  
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341  
BIC: BPAAIT2B015

Impressum:

Verantwortlicher: DEBRA Südtirol - Alto Adige

Coverfoto: © GGK MULLENLOWE

Druck: Dipdruck

Grafik: Pinkhand

Textüberarbeitung: context . simply good content

### Krankenhaus Bozen

Dermatologische Abteilung  
Gebäude W, 3. Stock  
Primar DDr. Klaus Eisendle  
Dr. Nadia Bonometti  
Tel: +39 0471 909 901  
E-Mail: dermat.bz@sabes.it  
E-Mail: NADIA.BONOMETTI@sabes.it

### Ambulatorio EB Policlinico di Modena

Primar: Prof. Giovanni Pellacani  
Via del Pozzo 71 - 41125 Modena (Eingang 103)  
Tel: +39 059 4222463 (nur am Vormittag)

### Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari"

Primar: Prof. Michele De Luca  
Via Glauco Gottardi 100 - 41125 Modena  
Tel: +39 345 2601842  
E-Mail: cmr@unimore.it

### Le ali di Camilla

Via Francesco Selmi 80 41121 Modena  
Tel: +39 345 2601842  
E-Mail: info@lealidicamilla.org

### C.I.R. Dental School

Università degli Studi di Torino  
Via Nizza nr. 230  
10126 Turin  
Tel: +39-0116708366  
Fax +39-011-2366504  
E-Mail: ezio.sindici@hotmail.it  
E-Mail: segr\_cirdental@unito.it

Spende deine 5 Promille

Steuernummer: 92025410215

EO-ODV



**debra**  
Südtirol. Alto Adige.

