## **DEBRA - Rapporto annuale 2015**

Così si sente un Bambino Farfalla.





## Un grazie a tutti di cuore!

DEBRA Südtirol – Alto Adige si uniscono ai "Bambini Farfalla" nel ringraziare tutti coloro che, attraverso il proprio impegno in prima persona e le generose donazioni, semplificano la vita delle persone affette da Epidermolisi bollosa (EB). La loro dedizione consente di garantire un'assistenza medica competente, di sviluppare approcci terapeutici e di assicurare un aiuto diretto alle famiglie colpite dall'EB.

Per una migliore leggibilità, si è omessa la differenziazione specifica dei sessi. I concetti corrispondenti, nel senso della parità di trattamento, valgono fondamentalmente per entrambi i sessi.

# **DEBRA - Rapporto annuale 2015**Così si sente un Bambino Farfalla.

## **DEBRA Südtirol - Alto Adige**

Anche il 2015 è stato un anno emozionante e positivo per la nostra associazione.

Riflettendo sono sempre più fiduciosa e ottimista che il lavoro che tutti noi svolgiamo volontariamente ottenga ottimi risultati in quanto sempre più persone vengono a conoscenza dell'Epidermolisi bollosa (EB) e dei bambini farfalla. Ci siamo confrontati sulla malattia EB con medici, infermieri e ricercatori. Tutti insieme seguiamo l' unico traguardo di una terapia per lenire e forse un giorno guarire i bambini farfalla.

Per noi è di massima importanza che la terapia sia sicura nella ricerca in laboratorio e anche nell'ambito medico-clinico. La nostra associazione incontra sempre maggiori adesioni e anche l'anno 2015 è stato proficuo: eventi, interviste e reportage mediali, offerte. Tante persone si sono date da fare per la nostra causa e ci hanno accompagnato sostenendo i pazienti affetti da EB e le famiglie. L'assemblea annuale di DE-

> BRA - Alto Adige nel marzo 2015 aveva come motto "UNIRE".

> DEBRA coordina ali incontri tra i pazienti, famiglie, ricercatori, medici, personale medico e tutti coloro che ci sono vicini raggiungere nostro obiettivo.

> quotidiana dei pazienti.

Le famiglie stesse sono gli

Non condividiamo solamente conoscenze teoriche e pratiche, bensì vengono trasmesse anche esperienze ed informazioni nei vari ambiti della vita

esperti che giorno dopo giorno si confrontano con questa dolorosa malattia e le molteplici manifesta-



zioni collaterali. Durante questi incontri, i medici ed i ricercatori comprendono meglio le problematiche quotidiane dei pazienti: la vita e la convivenza al di fuori dell'ambito ospedaliero. Un grazie di cuore a tutti coloro che partecipano a queste assemblee annuali dandoci coraggio ed appoggio.

DEBRA Austria, la nostra Associazione "sorella" nel 2015 ha

festeggiato due anniversari: 20 anni DEBRA Austria e 10 anni Casa-EB. All'assemblea annuale di DEBRA Austria, tenutasi ad ottobre a Salisburgo, abbiamo portato i nostri più affettuosi auguri e ringraziamenti per la stretta collaborazione che ci unisce da tutti questi anni.

Grazie al sostegno reciproco fra le nostre due associazioni siamo cresciuti insieme. I risultati ottenuti rispettivamente: nei 20 anni e nei 10 anni hanno evidenziato i progressi fatti sia nell'assistenza medica che nella ricerca.

Una guarigione non è ancora possibile, ma si lavora intensamente con tutte le forze e questo ci dà una grande speranza. In autunno all'assemblea annuale di DEBRA Italia, Cinzia Pilo è stata votata quale nuova presidente e dalla primavera del 2015 è stata anche eletta presidente di DEBRA International. Congratulazioni e buon lavoro per i nuovi incarichi. Siamo lieti ti collaborate in futuri progetti per i bambini farfalla.

DEBRA è una grande famiglia che segue un traguardo preciso: assistenza e guarigione per malati di EB.

Eleonora Buratto, una giovane cantante soprano emergente è stata coinvolta, dall'ottobre del 2015 quale testimonial per i bambini farfalla. Con la sua natura gaia ed affettuosa vuole essere portavoce dei bambini farfalla ed attirare l'attenzione sull'EB nelle manifestazioni in cui Lei è protagonista.

È molto importante per noi, in quanto sono ancora in molti a non sapere cosa è l'EB.

Anna Mei, ciclista amatoriale, nell'ottobre 2015 ha dedicato il suo record mondiale ai bambini farfalla. Da anni sostiene la nostra associazione.

Tre donne forti accompagnano ormai i bambini farfalla di DE-BRA Südtirol - Alto Adige con il cuore e la passione: Arabella von Gelmini Kreutzhof, Anna Mei e Eleonora Buratto.

Siamo contenti che con la sinergia di donne energiche e forti si possa aiutare DEBRA a sostenere i bambini farfalla e migliorare la qualità della loro vita quotidiana. Grazie Donne!

Vorrei esprimere un grazie agli innumerevoli volontari che anno dopo anno ci affiancano nelle varie manifestazioni, e sono sempre pronti a dare una mano.

Auguro a tutti una buona lettura. Grazie per il continuo aiuto, le donazioni ed il vostro sostegno.

Insieme possiamo fare tanto per i Bambini Farfalla!

Con i migliori auguri 🧇

Isolde Mayr Faccin, Presidente di DEBRA Südtirol - Alto Adige

### **DEBRA Austria**

Il 2015, per noi di DEBRA Austria, è stato un anno speciale: l'associazione ha celebrato, incredibilmente, il suo ventennale e il nostro progetto più importante, la Casa EB Austria, dedicato ai "Bambini Farfalla", grandi e piccini, ha compiuto ben dieci anni. Questo doppio anniversario, celebrato lo scorso autunno, è stata una gradita occasione per festeggiamenti di vario tipo, riflessioni sul passato e sul futuro nonché per un importante bilancio intermedio.

Benché vi siano questioni spinose sospese, alcuni problemi restino irrisolti e il cammino dinanzi a noi sia impegnativo, questo resoconto provvisorio non può che essere positivo. Nell'arco di vent'anni, in Austria, è nata e cresciuta una famiglia in cui prevalgono la fiducia e la solidarietà, il supporto e l'incoraggiamento reciproco. In particolare l'amicizia stretta con le famiglie dell'Alto Adige e l'asse DEBRA Austria - DEBRA Südtirol - Alto Adige hanno sempre rappresentato un fattore determinante. È profonda la gratitudine che nutriamo nei confronti dei nostri amici altoatesini e ci auguriamo di poter condividere insieme a loro ancora tanti incontri annuali e attività comuni. Anche nel 2015 ci siamo adoperati per reperire fondi da destinare alla medicina, alla ricerca e al soccorso d'urgenza dei pazienti EB. Le pubbliche relazioni e il fundraising costituiscono aspetti essenziali del nostro operato, dato che il sistema sanitario, come sempre, non tiene conto delle particolari esigenze imposte dalle malattie rare e tuttora incurabili. Non potendo infatti contare su risorse pubbliche, siamo particolarmente grati ai nostri donatori e sponsor, in quanto, senza il loro enorme sostegno, tutte le nostre attività a beneficio dei "Bambini Farfalla" e, soprattutto, l'operato della Casa EB, non sarebbero possibili.

Questa speciale clinica accoglie non solo soggetti EB dell'Austria e dell'Alto Adige ma, sempre più, anche pazienti di altri paesi. Le competenze specialistiche e la particolare empatia delle dottoresse EB e delle infermiere contraddistinguono questo centro. Anche la solida expertise e il profondo impegno personale profuso sono indispensabili per un altro importante progetto: nell'ambito dell'EB-CLINET, più di 80 partner di oltre 50 paesi sono stati riuniti in una rete di centri ed esperti EB, che vanta la Casa EB come proprio fulcro.

La speranza di una vita priva di bolle, lesioni e dolore ci motiva costantemente e spiega il nostro profondo interesse per la ricerca. I collaboratori dell'Unità di Ricerca della Casa EB sono particolarmente motivati e le tante pubblicazioni scientifiche e i tanti riconoscimenti ottenuti ne testimoniano le grandi capacità. Da agosto 2015 abbiamo accolto nel nostro staff la Dott.ssa habil Julia Reichelt in qualità di nuova Direttrice di questo team, grazie alla quale confluiscono nella ricerca nuove idee e un'interessante rete di collaborazioni. La riuscita terapia genica con cellule staminali, grazie a cui, nell'estate del 2014, a una paziente è stata trapiantata pelle "riparata", racchiude un grosso potenziale per la cura di aree della pelle più estese. Dopo oltre un anno, questo approccio terapeutico può essere definito un grosso successo ed è previsto che venga adottato anche per altre forme di EB. Grosse speranze di aiuto provengono anche da una pomata contenente il principio attivo Diacereina, in grado di ridurre la formazione delle bolle, destinata ai soggetti affetti da EBS. A tal proposito, stiamo predisponendo collaborazioni con aziende farmaceutiche interessate allo scopo di commercializzare tale prodotto quanto prima.

Da ultimo, un ringraziamento del tutto speciale a tutti i collaboratori della Casa EB che, ogni giorno, si dedicano ai "Bambini Farfalla", soprattutto al team direttivo:Dott.ssa Ania Diem, Dott.ssa Gabriela Pohla-Gubo, Dott.ssa habil Julia Reichelt e Prof. Univ. Dr. Johann Bauer. E, infine, alle collaboratrici di DEBRA Austria per la loro abnegazione. Un mio ringraziamento speciale va ai tanti generosi donatori e amici dei "Bambini



Farfalla". Sono loro prima di tutto a rendere possibile l'assistenza medica, la ricerca, le collaborazioni e l'aiuto diretto ai soggetti affetti da EB. Restate al nostro fianco anche quest'anno.

Grazie di cuore! 💝

Dr. Rainer Riedl, Presidente DEBRA Austria

## Epidermolysis bullosa (EB) – La malattia

Bambini Farfalla" - Questa espressione, affermatasi in Austria e in tanti altri paesi, si riferisce a bambini nonché adulti affetti da Epidermolisi bollosa (EB) la cui pelle è tanto fragile quanto appunto le ali di una farfalla. Per quanto calzante, questa locuzione poco esprime la gravità di questa malattia. Il termine medico Epidermolisi bollosa potrebbe essere spiegato con termini più semplici: distacco dell'epidermide con formazione di bolle a carattere ereditario. Benché sia un po' forzata, questa parafrasi trasmette quantomeno un'idea approssimativa della natura di questa malattia.

L'Epidermolisi bollosa comprende un gruppo di patologie, clinicamente e geneticamente differenti, aventi come caratteristica comune la formazione di lesioni bollose sulla pelle e sulle mucose indotta da traumi meccanici. Per avere un'idea, basti pensare a una persona affetta dalla malattia che, ad esempio, cade o viene colpita da un pallone da calcio. Nelle forme più gravi di EB, però, già una salda stretta di mano è sufficiente a causare la comparsa di lesioni bollose. Tuttavia, tale azione meccanica è talvolta così minima che difficilmente viene

percepita come tale. Nel caso ad esempio di un neonato, il solo fatto di stare sdraiato supino, muovendosi leggermente avanti e indietro, può determinare l'insorgenza di enormi bolle sulla schiena. Ne conseguono costantemente ferite aperte, punti infiammati, croste e, purtroppo, anche la comparsa di dolore a ciò associato.

L'EB, che si manifesta alla nascita e accompagna la persona che ne è colpita per tutta la vita, è causata da mutazioni genetiche a carico delle molecole proteiche responsabili dell'adesione dell'epidermide al derma sottostante. In assenza di tale molecola proteica o qualora questa non esplichi correttamente la propria funzione, l'ancoraggio non sarà completo e, in caso di azione meccanica, si assiste alla descritta insorgenza di lesioni bollose. Ogni forma di EB è causata da una determinata mutazione in un gene ben specifico. Ad oggi sono note mutazioni in 14 diversi geni, all'origine dei rispettivi tipi di EB. L'odierna classificazione comprende quattro forme principali con un totale di oltre trenta sottotipi, prognosi e decorso variando fortemente a seconda della sottotipolo-









© DEBRA AUSTRIA (8)

gia. Lo spettro clinico dei differenti tipi di EB è particolarmente ampio: da un lato esistono forme gravi caratterizzate da un grado di fragilità della pelle estremamente elevato, una massiccia formazione di lesioni bollose e numerose ferite aperte; dall'altro vi sono forme più lievi contraddistinte da una comparsa di bolle solo localizzata e rara (ad esempio a causa di traumi meccanici più forti).

In alcune sottoforme, oltre all'insorgenza di lesioni bollose, si osservano anche altre manifestazioni secondarie: ad esempio, le dita delle mani o dei piedi possono concrescere, cicatrici e aderenze possono formarsi nell'area oculare (cornea, palpebre) così come mangiare e bere possono risultare difficoltosi a causa di malformazioni dentali e di stenosi a carico della cavità orale e dell'esofago. Sulla pelle possono inoltre comparire melanomi e, molto spesso, si riscontra anche un'anemia. Benché negli ultimi tempi siano stati compiuti progressi ragguardevoli nella ricerca sulle terapie geniche, non esiste ad oggi alcuna terapia causale dell'EB. Attualmente, l'unica possibilità e l'unico aiuto che possiamo offrire è una terapia sintomatica. Oltre alla prevenzione della comparsa di lesioni bollose (qualora attuabile nella normale vita di tutti i giorni), rivestono particolare importanza sia una cura delle ferite quan-

to più efficace possibile sia il trattamento delle infezioni. Anche un'alimentazione corretta e adeguata così come occasionali interventi chirurgici (ad esempio interventi di ricostruzione delle mani o di dilatazione esofagea) rientrano nel protocollo terapeutico dell'EB.

Ogni forma di EB presenta le proprie peculiarità e i propri problemi specifici. Ecco perché un'assistenza multidisciplinare risulta tassativamente necessaria. Oltre alla pelle, infatti, occorre esaminare anche tutti gli altri organi per verificare l'eventuale presenza di alterazioni. Soltanto se non ci focalizziamo soltanto sulla pelle ma consideriamo la persona nel suo complesso saremo in grado di offrire a ciascuno dei nostri pazienti il trattamento e la consulenza più adatti. Cr. Anja Diem, Direttrice dell'Ambulatorio EB presso la Casa EB Austria



## **DEBRA Südtirol – Alto Adige**

#### Chi siamo:

La nostra missione è quella di migliorare la qualità di vita delle persone affette da Epidermolisi bollosa (EB), offrire un'assistenza medica competente e dare una speranza di guarigione attraverso il sostengo alla ricerca.

DEBRA Südtirol - Alto Adige è stata fondata nel 2004 come gruppo di autoaiuto da malati, famigliari, volontari e medici con l'intento di offrire assistenza e uno scambio di esperienze alle persone affette da EB. La nostra associazione benefica è iscritta nel registro provinciale delle organizzazioni di volontariato con la certificazione del marchio "Donazioni Sicure".

#### Obiettivi:

- consulenza, informazione e scambio di esperienze per pazienti e famigliari
- garanzia e ottimizzazione delle cure mediche
- sviluppo di terapie o di possibilità di alleviamento dei sintomi dell'EB
- collaborazione con altri centri-EB



#### Compiti:

Lo scopo dell'associazione consiste, da un lato, nel garantire le cure mediche alle persone affette da EB,

meglio note come "Bambini Farfalla", e nel promuovere lo scambio di esperienze tra i vari pazienti.

Dall'altro definire e incentivare la ricerca tesa allo sviluppo di terapie sicure sia per l'alleviamento dei sintomi della malattia di base che dei relativi effetti collaterali.



Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige

Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige:

Presidente: Isolde Mayr Faccin
Vice Presidente: Dr. Guido Bocher

Segretaria: Manuela Costantini

Consiglieri:

Dr. Sandro Barbierato

Dr. Nadia Bonometti

Dr. Anna Faccin

Luca Piol

Commercialista: Dr. Corrado Picchetti

Referenti per la Lombardia e Piemonte: Antonella Naccarato e Franco Esposti

Un grazie per l'eccellente collaborazione a tutto lo STAFF.



Durante il fine settimana del 14 e 15 marzo 2015 si è tenuta l'assemblea generale di DEBRA Südtirol - Alto Adige. Lo slogan dell'incontro è stato il termine "legare": DEBRA si fa forte per legare il know-how e l'esperienza delle famiglie EB, dei medici e ricercatori per contribuire così al miglioramento della qualità di vita dei "Bambini Farfalla". Manuela Costantini

Siamo la "56"Associazione affiliata alla Federazione per il Sociale e la Sanità. Siamo lieti di poter collaborare e confrontarci con le varie Associazioni.

#### Verein der Schmetterlingskinder "DEBRA" neu im Dachverband

Mitgliederzuwachs beim Dachverband für Soziales und Gesundheit: Als 56. Mitgliederorganisation ist nun die Vereinigung für Schmetterlingskinder "DEBRA Südtirol-Alto Adige ONLUS\* dazugekommen.

Schmetterlingskinder haben eine Haut die so verletzbar ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Sie leben mit der angeborenen Hauterkrankung "Epidermolysis bullosa" (EB). Diese seltene genetisch bedingte Erkrankung verursacht bei geringster Belastung schmerzhafte Blasen und Wunden am ganzen Körper. Betroffene Schmetterlingskinder kämpfen ständig mit Schmerzen und mühsamer Wundversorgung. Dazu kommen Probleme wie Haar-, Na-

gel- und Zahnausfall, Verwachsungen an Fingern und Zehen, sowie Ernährungs- und Verdauungsprobleme. Wer an EB leidet, hat ein schweres schmerzhaftes Leben, manchmal auch mit geringerer Lebenserwartung. Derzeit gibt es noch keine Heilung.

"DEBRA Südtirol-Alto Adige" wurde 2004 als Selbsthilfegruppe für Betroffene und Eltern betroffener Kinder gegründet. Heute bietet der gemeinnützige Verein den betroffenen Patienten in Südtirol und dem oberitalienischen Raum Hilfe, Unterstützung, Beratung, und Information. Info: DEBRA Südtirol-Alto Adige, Rienzweg 12/d, 39034 Toblach, Tel. 0474/85 46 06, www.debra.it

### Hoffnung für "Schmetterlinge"?

FORSCHUNGSTAG: Ein erster Ideiner Schritt in Richtung Heilung.

TOBLACH, Gibt es eine Hoff-

TOBLACH. Gibt es eine Hoff-nung für an Epideemolysis bal-lous ertsmelse Menschen?

Eine Beilung ist nicht mehr ausgeschlossen, democh mass ausdrücklich gesagt werden.

In Toblach name der Werein Schmestenlingskinder Südfriod in Toblach name der Werein Schmestenlingskinder Südfriod die Bezieweit un einer Bagung ge-laden, Fonscher und Arzet, allen vonn Professor Johann Bauer, die Eupertinnen Gabriela Pohla-Gubo und Anja Diem sweie Pro-fessor Michele de Luca aus dem Forschungsweitung für regene-Forschungszentrum für segene rative Medizin in Modena, be



Debex Südtirol Isolde Mayr and die

acitworresen nach thren bochinattworwen nach flum hochla-reessanten Referaten alle. Em-geo rund um die Arbeit und die Forschungsegebtsisse der Epi-dermolysis belöfet, der ges-tisch bedingten und qualveilen. Haufkraniskeit, um der Schmet-ierlingskinder leiden. Onganisiert hatte, den Forschungskare in Satiovalkad un-schangen im Satiovalkad un-schangen im Satiovalkad un-

Organislers hatte den For-schangstag im Spiegelskaal des Kulturentramm der Verein der Schmerteitingskinder Debta Studtrol mit Präudetenn Isolde Mayr und Arabella von Gelmini Kreutzhof, engagierste Botschal-terin der kleinen und großen Pa-tienten, die an der Kraukhott lei-den.

## **Auguri:**

Durante il festeggiamento dei 20 anni di DEBRA Austria, abbiamo consegnato al presidente Dr. Rainer Riedl e al Prof. Johann Bauer un attestato di riconoscimento per la fattiva collaborazione che unisce le nostre associazioni, nell'augurio che continui anche nel futuro questo meraviglioso reciproco sostegno verso i "Bambini Farfalla"









## O R. HAMETNER

## Storie ed esperienze positive di DEBRA Südtirol – Alto Adige 2015

#### Ricerca

L'Epidermolisi bollosa è una malattia rara e genetica. A causa di mutazioni genetiche viene a mancare, per ciascuna singola variante di EB, un particolare elemento costitutivo dell'ancoraggio reciproco degli strati della pelle oppure tale elemento non è del tutto funzionante. Al minimo urto ed anche in modo spontaneo si formano bolle e lesioni.

Queste lesioni caratteristiche di EB non si limitano solo alla pelle esterna, ma anche le mucose interne sono colpite. Si possono formare bolle, ferite e cicatrici sulle mucose degli occhi, della bocca, dell'esofago, nel tratto gastrointestinale, nel tratto urogenitale, nelle vie respiratorie e nei polmoni. Ferite aperte, forte prurito, cicatrici, l'unirsi e la fusione delle dita delle mani e dei piedi, gravi carie con perdita dei denti, problemi di alimentazione e digestione, come anche aggressivi tumori della

pelle complicano la vita dei "Bambini Farfalla". La vita dei pazienti è molto dolorosa e faticosa, ed in alcune forme l'EB porta ad un'aspettativa di vita ridotta. Ma la ricerca sta facendo grandi passi in avanti. DEBRA sostiene la ricerca e sostiene così la speranza delle famiglie, che un giorno, i loro bambini farfalla possano vivere una vita senza bolle e senza dolori.

Grazie alla ricerca del Prof. De Luca del Centro di Medicina rigenerativa di Modena è stata effettuata la prima terapia genetica su un paziente EB. Un grande ed importante passo in avanti per il sogno di una cura. Il paziente è stato sottoposto su due parti del corpo ad un trapianto di pelle geneticamente modificata. Su queste parti la pelle ora risulta sana e non si formano più bolle.

#### Medicina

Immaginate ferirvi la pelle al minimo urto con bolle e lesioni aperte. Immaginate non poter più usare le mani. Immaginate avere chiusa la mano a pugno in un guanto - ed immaginate che quel guanto sia la vostra stessa pelle! Chi convive con la malattia genetica Epidermolisi bollosa ha una pelle delicata come le ali di una farfalla e nelle forme più gravi le mani si chiudono come pugni e la pelle delle dita si unisce.

Un'operazione chirurgica complicata e molto, molto dolorosa può portare un miglioramento della funzione della mano: i "Bambini Farfalla" grazie agli interventi del medico chirurgo plastico dott. Cuzzocrea di Catania riescono di nuovo ad usare le mani.

L'EB è una malattia sistemica terribile. DEBRA America la definisce "he worst disease you never heard of" – la più terribile malattia della quale non hai ancora sentito parlare! Perché l'EB provoca bolle e lesioni al minimo urto. Una stretta di mano, camminare, abbracciarsi, vestirsi, lavare i denti... tutto può ferire la pelle e le mucose.

Spesso compaiono danni ai denti, in quanto la formazione di lesioni bollose o un'apertura limitata della bocca possono complicare l'igiene orale. In alcune forme di EB, i danni ai denti sono difficilmente trattabili, in quanto sussistono difetti dello smalto di tipo genetico.

DEBRA Südtirol - Alto Adige sostiene il medico odontoiatrico dott. Ezio Sindici e il centro della Dental School di Torino nell'aiutare i "Bambini Farfalla". Curare periodicamente i denti di chi ha l'EB è una grande impresa che porta a dover mostrare impegno ed interesse oltre alle standardizzate procedure odontoiatriche. Ecco cosa rende il dott. Sindici così importante e speciale per i "Bambini Farfalla". Con grande impegno e curiosità riesce a trovare nuovi modi di curare i pazienti e DEBRA è felice si sostenere la medicina in questo. Un macchinario speciale, una formazione avanzata, kit di lavoro personalizzati alle esigenze dei pazienti EB – DEBRA Südtirol - Alto Adige collabora con i medici e li sostiene nei loro progetti per migliorare la qualità di vita dei "Bambini Farfalla".

#### Famiglia

La nascita di un bambino è sempre legata a grandi emozioni. L'Epidermolisi bollosa è una malattia rara, si manifesta direttamente alla nascita e praticamente in tutti i casi i genitori non sanno ancora niente della malattia ma vengono capovolti da un momento all'altro dalla totale gioia di ricevere un bambino alle paure e insicurezze legate alla diagnosi. Vedere il proprio figlio segnato su tutto il corpo da lesioni e bolle grandissime, non saperlo come tenere, come cambiarlo, come fasciarlo.

DEBRA Südtirol – Alto Adige sostiene le famiglie EB – fin dall'inizio. DEBRA è casa e amica. DEBRA cerca di spiegare senza spaventare, DEBRA conforta ed incoraggia, DEBRA lascia spazio alla rabbia ma anche ad una bella risata tutti insieme. DEBRA sostiene lo scambio di esperienze tra famiglie, in contatto tra bambini, ragazzi e pazienti con EB. DEBRA collega centri di medicina e personale medico locale ed internazionale. DEBRA va nelle scuole e racconta dei "Bambini Farfalla". DEBRA è nei media e nelle piazze. DEBRA diffonde il verbo EB coinvolgendo tutti: famiglie, medici, ricercatori, personaggi VIP, sportivi e tutti gli amici che vogliono dare una mano ai "Bambini Farfalla". Perché insieme possiamo fare tanto. Insieme possiamo far conoscere storie di vita di sfide, di dolore ma anche di coraggio e forza – perché noi non vogliamo darla vinta a questa malattia!

Until there is a cure, there is DEBRA. & "Bambina Farfalla" Anna Faccin

## Ambasciatrice "Bambini farfalla" di DEBRA Südtirol - Alto Adige

## Arabella von Gelmini Kreutzhof



Cara Isolde, bravissima Presidente di DEBRA Südtirol – Alto Adige,

rispondo con molto piacere alla tua richiesta di scrivere due righe ma ti avverto: come al solito saranno più di due, perché l'associazione "DEBRA Südtirol – Alto Adige " è fin troppo importante per chiuderla in quattro parole e poiché sento sempre vivamente il piacere e il dovere di ringraziare chi ci ha aiutato ad arrivare fin qui, le due righe inevitabilmente si trasformeranno in qualcosa di più.

Ho avuto il dono più prezioso che la vita mi potesse regalare: sono mamma di due bambini meravigliosi. Sani e felici. Sono loro il battito del mio cuore, e ogni giorno mi fanno sentire la mamma più felice del mondo. Profondamente consapevole di essere stata baciata dall'amore e dalla fortuna e da una profonda gratitudine, nasce il mio impegno per i "Bambini Farfalla". Sono pazienti meravigliosamente forti ad affrontare ogni giorno una malattia così dolorosa e nello stesso tempo sono fragili come le ali di una farfalla. Io ammiro molto il loro coraggio e la loro risolutezza di combattere con una malattia così devastante e nei confronti dei loro genitori e famigliari sento profonda ammirazione per quanto riescano a fare, a dare e perché non dirlo, anche a sopportare.

Negli ultimi dieci anni, da quando mi è consentito di accompagnare e sostenere i "Bambini Farfalla", ho vissuto davvero tanti momenti molto emozionanti e per me sono proprio loro, i pazienti affetti di Epidermolysis bollosa e i loro famigliari, i veri eroi dei nostri tempi.

"DEBRA" mi ha fatto conoscere Epidermolysis bollosa, una malattia che non conoscevo, ma che mi ha colpita in modo tale, da sentire l'esigenza di dedicarvi la mia attenzione e il mio cuore. Da subito ho capito che la malattia era praticamente quasi sconosciuta sul territorio altoatesino, di conseguenza mi sembrava di una importanza cruciale farla conoscere. Nasce dunque la mia missione di far conoscere Epidermolysis bollosa alla popolazione altoatesina. Il mio compito da allora consiste tra l'altro nel sensibilizzare l'opinione pubblica per

questa malattia rara e dolorosa, e il mio obiettivo da sempre è che tutti siano pienamente informati sull' Epidermolysis bollosa, con lo scopo che sia garantita l' assistenza necessaria per le cure mediche specializzate.

Cara Isolde, grande Presidente di DEBRA Südtirol – Alto Adige, ci hai fatto un complimento straordinario nel confermarmi che negli ultimi anni, tante cose sono cambiate in meglio.

Permettimi dunque di ringraziare brevemente ma di cuore, coloro che hanno sostenuto l'associazione e le nostre idee e che di conseguenza hanno notevolmente contribuito a questo magnifico miglioramento.

Il mio più sentito ringraziamento va al dott. Luis Durnwalder, eccellente presidente della Provincia autonoma di Bolzano dal 1989 fino al 2014 e presidente di turno della Regione Autonoma del Trentino Alto Adige. Il suo coinvolgimento con i "Bambini Farfalla" è stato determinante sin dalla nascita di DEBRA Südtirol – Alto Adige e da allora è rimasto al nostro fianco come amico molto speciale, mettendo a nostra disposizione la sua sensibilità e benevolenza.

Ringrazio gli organi di stampa altoatesini.

Un grazie di cuore al giornalista e amico Franz Sinn, che da dieci anni ormai sostiene le nostre esigenze con i suoi preziosi articoli nel quotidiano "Dolomiten".

Ringrazio di cuore anche Arnold Tribus, caro amico ed editore del giornale "Die Neue Südtiroler Tageszeitung".

Anche lui tramite il suo giornale ha notevolmente contribuito a far conoscere i "Bambini Farfalla", i loro disagi e soprattutto i loro problemi.

Stessa cosa ha fatto l'eccellente direttore dei due quotidiani "Alto Adige" e "Trentino", il dott. Alberto Faustini. Grande penna del giornalismo e caro amico. Tramite i suoi giornali i lettori sono stati ampiamente informati delle caratteristiche di Epi-

dermolysis bollosa. Un grazie di cuore anche a lui per il suo prezioso contributo e sostegno.

Ringrazio naturalmente anche il settimanale altoatesino FF, l'emittente radiofonica Südtirol 1, le emittenti televisive altoatesine SDF e Video33, Rai Bozen e ORF Südtirol, e tutti i responsabili coinvolti a sostenere i "Bambini Farfalla".

Un mio ringraziamento molto sentito va naturalmente a tutte le persone che in questi ultimi anni hanno sostenuto DEBRA Südtirol – Alto Adige.

Senza la benevolenza di tante persone coinvolte, troppe cose, oggi non sarebbero nemmeno lontanamente immaginabili. Vorrei chiudere con un abbraccio a tutti i pazienti e ai loro famigliari, e naturalmente a te, cara Isolde.

Sono felice della nostra preziosa amicizia e mi sento onorata di essere l'ambasciatrice dei "Bambini Farfalla" in Alto Adige. Sarà sempre una mia priorità impegnarmi per il miglioramento della qualità della loro vita.

Con un sorriso e con affetto, Arabella



Arabella von Gelmini Kreutzhof, ambasciatrice dei "Bambini Farfalla" di DEBRA Südtirol - Alto Adige.

#### Eleonora Buratto

### Testimonial dei "Bambini farfalla"

Dall'ottobre 2015 sono testimonial di DEBRA Südtirol - Alto Adige, l'associazione che si impegna a favore degli ammalati di Epidermolisi Bollosa.

Già da tempo ero partecipe dei problemi dei cosiddetti "Bambini Farfalla", che convivono fin dalla nascita con una pelle che al minimo contatto o sfregamento forma bolle e ferite dolorose in tutto il corpo. Per loro, le più semplici attività quotidiane sono accompagnate da dolori. Camminare, mangiare, muoversi, sono tutte grandi sfide.

Ma la cosa più terribile è che sino ad ora non esistono cure efficaci contro questa malattia genetica. Il trattamento si limita ad una meticolosa medicazione giornaliera e a interventi chirurgici periodici. La scienza spera di riuscire a sviluppare una cura efficace entro i prossimi dieci anni, se ci saranno i mezzi necessari. Nel nostro paese, grazie anche a diversi finanziamenti ottenuti in collaborazione con DEBRA Südtirol



Alto Adige, sono stati lanciati alcuni progetti di ricerca: i primi risultati sono incoraggianti.

lo sono onorata di utilizzare la mia immagine, la mia voce e il mio tempo libero per promuovere e far conoscere la causa dei "Bambini Farfalla", delle loro straordinarie famiglie, di chi li sostiene, di chi porta avanti la ricerca. Per questo motivo, sostengo e vi chiedo di sostenere l'associazione Onlus DEBRA Südtirol - Alto Adige (www.debra.it)

#### **Anna Mei**

#### Ciclista

I bambini affetti da questa malattia hanno trovato un rappresentante speciale, una figura estremamente positiva e di grande carisma, portatrice di importanti valori, come la determinazione e la tenacia. È la ciclista Anna Mei.

Anna ha deciso di sfidare il suo stesso record di permanenza su pista percorsi e di dedicare questo suo obiettivo personale ai "Bambini Farfalla". Con lei abbiamo già in passato organizzato diverse manifestazioni di solidarietà per far conoscere a un pubblico più vasto le storie di vita dei nostri ragazzi. Siamo molto felici di averla come sostenitrice della nostra causa.





### Lo stato dell'arte della ricerca a Modena

Dopo la prova di principio della fattibilità della terapia genica sul primo paziente affetto dalla forma giunzionale dell'EB, pubblicata nel 2006 su Nature Medicine, e dopo aver ottenuto dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) tutte le autorizzazione necessarie, al Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" dell'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia (CMR) è ripresa, in collaborazione con lo spin-off universitario Holostem Terapie Avanzate, la applicazione di lembi di epidermide geneticamente corretta per la terapia genica dell'Epidermolisi Bollosa. In collaborazione con l'equipe del prof. Johann Bauer di Salisburgo, sono stati trattati con successo due nuovi pazienti con la forma Giunzionale, confermando quindi i risultati precedentemente ottenuti.

A marzo 2015, tale terapia (con il nome commerciale di Hologene 5, Hologene 17 e Hologene 7 per la cura, rispettivamente, della forma giunzionale laminina 5 dipendente e collagene 17 dipendente e della forma distrofica collagene 7 dipendente) ha ottenuto dall'Agenzia Europea del Farmaco (EMA) la designazione di "Farmaco Orfano", grazie alla collaborazione con Chiesi Farmaceutici S.p.A., socio di maggioranza di Holostem, di cui il prof. Michele De Luca è direttore scientifico e la prof. ssa Graziella Pellegrini e direttore della Ricerca e Sviluppo. Questa designazione rappresenta un momento importante nello sviluppo della terapia genica e prevede che, una volta completata la fase di sperimentazione clinica, venga registrata come farmaco e possa essere resa disponibile per tutti i pazienti EB europei, come è stato fatto, sempre nel 2015, con un'altra terapia cellulare (Holoclar) sviluppata dal prof. De Luca e dalla prof.ssa Pellegrini per la ricostruzione della cornea danneggiata da ustioni dell'occhio.

Nel 2015 le attività di ricerca del CMR nel campo dell'EB, grazie anche alla collaborazione con Debra südtirol Alto-Adige e con i pazienti che hanno fornito campioni biologici per la ricerca, si sono concentrate su due tipologie principali:

1. studio dei meccanismi molecolari che regolano l'auto-rinnovamento, la proliferazione ed il differenziamento delle cellule staminali di pazienti affetti da diverse forme di EB, sviluppo di metodologie di correzione genica di cellule staminali epidermiche con vettori retrovirali (anche di nuova generazione) e con metodologie di ricombinazione omologa, caratterizzazione delle cellule staminali geneticamente corrette e prove di sicurezza ed efficacia;

2. messa a punto, in collaborazione con il Centro di Ricerche Genomiche dell'Università di Modena e Reggio Emilia, di un nuovo sistema di diagnosi rapida ed efficace, basata sulo studio simultaneo di decine di geni con nuove tecnologie di studio massivo del genoma per fornire al paziente EB una caratterizzazione del difetto molecolare in poche settimane e in grado di individuare con precisione anche mutazioni che è molto difficile trovare utilizzando le metodiche tradizionali.

Si è inoltre conclusa in questi giorni la procedura per l'assegnazione dei fondi del Programma POR-FESR 2014-2020 -ASSE 1 Ricerca e Innovazione, destinati a sostenere i progetti di ricerca industriale strategica rivolti agli ambiti prioritari della Strategia di Specializzazione Intelligente della Regione Emilia Romagna, realizzati dai laboratori della Rete Regionale Alta Tecnologia.

Degli oltre 100 progetti presentati (suddivisi nelle macro-aree agroalimentare, edilizia e costruzioni, industrie culturali e creative, salute e benessere, meccatronica e motoristica) è stata l'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia ad aggiudicarsi il primo posto in graduatoria, insieme all'istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna, con un progetto coordinato dal laboratorio CIDSTEM del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari", diretto dal prof. Michele De Luca, che sarà finanziato con circa 1 milione di euro.

Il progetto, tutto modenese, dal titolo "Hologene 7 come modello di sviluppo di una terapia avanzata a base di cellule staminali geneticamente corrette", raggruppa le migliori eccellenze della Regione nel campo della medicina rigenerativa e della genomica per la cura della forma distrofica dell'EB e si fonda su un approccio interdisciplinare che prevede la presa in carico dalla diagnosi fino cura del paziente, che farà di Modena un centro di riferimento internazionale per l'EB.

La parte diagnostica sarà curata dal Laboratorio di genomica, coordinato dal prof. Enrico Tagliafico, che svilupperà presso il Centro Interdipartimentale di Ricerche Genomiche di Unimore, un servizio di diagnosi precoce con la tecnica del Next Generation Sequencing sviluppata grazie alla collaborazione





con DEBRA Südtirol Alto-Adige. La parte clinica, dalla selezione dei pazienti alla sperimentazione, sarà curata dalla clinica dermatologica del Policlinico di Modena, diretto dal prof. Giovanni Pellacani, in collaborazione con JSB Solutions e DEBRA Südtirol Alto-Adige. Mentre la produzione dei lembi di epidermide transgenica, coordinata dal prof. Michele De Luca verrà effettuata nell'officina GMP del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari", in collaborazione con lo spin-off universitario Holostem Terapie Avanzate e con Chiesi Farmaceutici.

I prossimi passi saranno quindi la prosecuzione della sperimentazione clinica sulla forma giunzionale laminina 5 dipendente e l'avvio di una nuova sperimentazione clinica sulla forma distrofica, in collaborazione con il Policlinico di Modena e con l'EB-Haus di Salisburgo, che si occuperà della sperimentazione clinica in Austria.. Prof. Michele De Luca



### **Dental School Torino**

Direttore Prof. S. Carossa

Reparto Diversamente abili e malattie rare

Dott. E.Sindici Dtt.sa P.Mlekuz

La Dental School di Torino rappresenta un punto di riferimento elettivo per le cure odontoiatriche non solo per la regione Piemonte, ma anche a livello nazionale.

Nel corso degli anni abbiamo avuto un sensibile aumento delle utenze nel reparto che cura i pazienti con disabilità e malattie rare.

Questo anche grazie all'intervento della associazione DEBRA Südtirol-Alto Adige. In effetti l'associazione è intervenuta nel potenziamento del personale medico, mettendo a disposizione una borsa di studio.

Grazie a questa borsa di studio è aumentato il personale specializzato, in particolare modo nei confronti dei pazienti affetti da Epidermolisi bollosa. Oltre al potenziamento del personale l'associazione è intervenuta mettendo a disposizione dei medici un laser da utilizzare su pazienti disabili e in particolare modo su pazienti effetti da EB.

Tale attrezzatura si è rivelata molto importante per l'ultimo studio eseguito dall'equipe del Dott.E Sindici

Lo studio effettuato mette in risalto i benefici ricavati da detta ricerca. Il tutto è già partito da uno studio già effettuato dal professore Gianluca Tadini, utilizzando i fattori di crescita ricavati dal cordone ombelicale, però attivati con bio-stimolatore laser. Gli effetti di questo studio hanno dimostrato la validità della terapia.

Nella prossima ricerca, già iniziata, saremo in grado di dimostrare che una volta applicati questi fattori di crescita sulla lesione, attivati con bio-stimolazione laser, il tessuto che viene generato è un tessuto con collagene in grado di rinnovarsi.

Questa spinta verso la possibile ed eventuale terapia di ausilio per i pazienti con EB è stata possibile grazie all'associazione DEBRA Südtirol-Alto Adige.

L'obbiettivo è quello di potenziare e migliorare questo servizio, visto il numero crescente del bacino di utenza, per poter diventare uno dei punti di riferimento per la gestione della patologia a livello nazionale.

Considerando la carenza di strutture dedicate alla gestione di tale patologia, crediamo nel potenziamento di questo servizio, soprattutto per la ricerca.



Dr. E. Sindici Frau Dr. P. Mlekuz





## Dermatologia Bolzano

I "Bambini Farfalla" soffrono molto spesso di carenza di ferro. Per questo motivo siamo molto felici che all'ospedale di Bolzano nel reparto Dermatologia la nostra Dott.ssa Nadia Bonometti, e tutto lo staff infermieristico ci aiuti qualora noi abbiamo bisogno per esempio d'infusioni di ferro e l'infermiera Evi è bravissima a farle. Un grazie di cuore a tutto lo staff del Primario DDr. Klaus Eisendle

"Bambino Farfalla" Martin Pfeifer



#### Contatto:

#### Ospedale Bolzano

Reparto Dermatologia Edificio W, 3°piano DDr. Klaus Eisendle Tel: 0471 909 901

E-Mail: dermat.bz@sabes.it

## Dr. Beier trattamento dentale

2015 DEBRA Alto Adige ha consegnato alla Dr. Ulrike Beier un dono di riconoscenza in segno di ringraziamento per la sua disponibilità nel trattamento dentale a titolo gratuito. Dr. Beier ha fatto un intero trattamento dentale alla bambina farfalla Anna. La completa cura dentale in un paziente EB era una nuova esperienza anche per la Dottoressa, non esistono documentazioni analoghe.

DA ANNA: "La Dott.ssa Beier mi ha fatto i denti nuovi, ma non solo, mi ha regalato anche

una nuova prospettiva di vita. L'ottima dentista non ha solo preso in considerazione il problema EB ma bensì anche una formazione specifica per questo trattamento, ci voleva anche una nuova creatività ed un grande coraggio per lavorare in

condizione di mucose sanguinanti e ferite aperte

in bocca. La cura dentale e andata avanti per tre anni, tanto tempo, tanto lavoro e tanti dolori non solo per me come paziente, ma anche per la dottoressa e i suo assistenti. Abbiamo sofferto insieme e durante questo periodo tutti noi, ad un certo momento, abbiamo pensato di arrenderci. Ma è valsa la pena fare questo lungo camino doloroso: Ho i denti nuovi e posso masticare, mangiare e fare la pulizia dei denti. Prima i miei denti non avevano lo smalto ed erano ruvidi e porosi e spesso si formavano bolle in bocca ma anche sulla lingua. I miei "nuovi denti" mi hanno dato nuovo coraggio e fiducia! Questa è "pura" qualità della vita - perché oggi posso, con i miei splendidi denti, sorridere. Grazie Dr. Beier! "

#### Breve relazione dell'Ambulatorio della Casa EB

Cari amici e colleghi di DEBRA Südtirol - Alto Adige,

un altro anno è passato! Desidero pertanto illustrarvi sinteticamente l'attività che abbiamo svolto lo scorso anno.

L'obiettivo primario del nostro Ambulatorio EB di Salisburgo è, e rimane, quello di offrire a coloro che sono affetti da EB la migliore assistenza e consulenza possibili. I punti chiave dell'Ambulatorio EB, oltre alla diagnosi, consistono in una gestione a tutto tondo delle ferite, nella terapia del dolore, nella consulenza nutrizionale, nelle visite mediche preventive nonché nella consulenza medica generale. Sono tante le domande, le preoccupazioni e le paure che occorre approfondire a questo riguardo. Le questioni legate alla malattia cambiano nel corso della vita: inserimento a scuola, scelta del lavoro, trasferimenti, pianificazione delle vacanze o del tempo libero sono solo alcuni dei tanti ambiti nei quali occorre tenere conto delle esigenze mediche imposte dall'EB. A tal riguardo, tutti i collaboratori della Casa-EB sono disponibili a fornire la loro consulenza e insieme ai pazienti e ai rispettivi famigliari cercano di individuare modalità applicabili.

La collaborazione con la nostra attività di ricerca è stata inoltre ulteriormente potenziata. È stato così possibile nel frattempo eseguire i primi studi clinici che, tra l'altro, hanno indagato diversi approcci tesi al conseguimento di un miglior processo di cicatrizzazione.

Il manuale EB, una fonte informativa rivolta ai soggetti EB e ai loro famigliari, è ora disponibile online (www.eb-handbuch. org). Tale opera, contenente numerose preziose informazioni per i pazienti e i loro famigliari sugli argomenti chiave dell'EB tra cui l'alimentazione, il prurito e il dolore, è disponibile in tedesco, inglese e italiano.

Nel 2015 è stato inoltre condotto per la prima volta un sondaggio anonimo tra i pazienti, che ha confermato il percorso da noi intrapreso. È emersa infatti la necessità di illustrare in modo ancor più efficace l'EB ai medici di base. A tal riguardo, sarà nostra cura operare con ancor più impegno.

Per il futuro, insieme al team di ricerca, oltre all'intensa ricerca di una cura, ci siamo prefissi come obiettivo anche l'ulteriore miglioramento del trattamento delle manifestazioni secondarie tra cui il prurito, problemi ai reni e l'anemia. Il miglioramento della prevenzione dei tumori della pelle resta sempre uno dei temi importanti.

Grazie alla collaborazione del team dell'ambulatorio con il team di ricerca EB e la nostra rete di esperti nonché grazie all'enorme sostegno dei nostri promotori e sponsor, affrontiamo con ottimismo le sfide e le evoluzioni del prossimo anno.



R. HAMETNER

Foto: Brigitte Sailer, Sebastian Frank, Anja Diem, Manuela Langthaler, Katharine Ude-Schoder, Maria Krammer, Barbara Frohnwieser, Lydia Stremnitzer - Fotocredit: Rudi Hametner

Un caro saluto dal nostro team dell'ambulatorio EB & Anja Diem

## Casa-EB Ricerca rapporto annuale 2015

Colgo in questa sede l'occasione per presentarmi in qualità di nuova Direttrice dell'Unità di Ricerca della Casa-EB Austria. Ho iniziato a lavorare presso la Casa-EB Austria ad agosto 2015, dopo aver insegnato per otto anni all'Università di Newcastle (Regno Unito) nel campo delle cellule staminali e aver condotto, insieme al mio gruppo di lavoro, ricerche sulle terapie geniche di malattie della pelle a carattere ereditario con formazione di bolle.

Il primo contatto con la Casa-EB Austria è però avvenuto già nel 2012 durante un convegno di dermatologia svoltosi in Italia. Sono onorata di essere stata scelta come nuova Direttrice dell'Unità di Ricerca della Casa-EB Austria e di poter pro-

seguire l'attività di sviluppo svolta con successo dal mio predecessore, il Prof. Dr. Johann Bauer, in collaborazione con un eccellente team di giovani ricercatori profondamente motivati. Il mio obiettivo è ideare terapie efficaci insieme al team delle tre unità della Casa-EB, vale a dire Ambulatorio, Accademia e Ricerca. In tale sede si studiano diversi livelli di formazione delle lesioni bollose: correzione del difetto direttamente nel patrimonio genetico o in sede di traduzione dell'informazione del patrimonio genetico in elementi costitutivi formati da proteine. Altri progetti riguardano il sistema immunitario e il trattamento dei carcinomi squamocellulari, particolarmente aggressivi nei pazienti affetti dalle forme più gravi di EB. Ci si propone come obiettivo l'indagine delle cause della concrescita delle dita delle mani e dei piedi e del forte prurito, due manifestazioni secondarie piuttosto fastidiose per i soggetti EB. In occasione dell'incontro annuale di quest'anno di DEBRA Austria, svoltosi a St. Virgil, Salisburgo, la nostra esposizione intitolata "Ricercare per Comprendere" è stata accolta con entusiasmo. Costituita da modelli, video e manifesti e allestita in modo interattivo e da consentire di isolare il DNA, l'esposizione era tesa a illustrare in modo suggestivo ai pazienti l'attività di ricerca svolta presso la Casa-EB.

La Casa-EB è in stretti rapporti con gruppi di ricercatori di Salisburgo e di tutto il mondo. Queste collaborazioni vengono sempre più intensificate e nuovi contatti vengono allacciati continuamente per raggiungere più velocemente l'obiettivo dello sviluppo di nuove terapie. Due nostri progetti sono già nella fase dei primi studi clinici con i primi risultati positivi, a cui dovrebbero seguire altri studi.

La stretta collaborazione tra Ambulatorio, Accademia e Ricercatori della Casa-EB offre una piattaforma unica nel suo genere, grazie alla quale approcciare, sviluppare e studiare terapie nonché divulgare in modo efficace le conoscenze da noi acquisite ad altri scienziati, medici, assistenti e, soprattutto, ai soggetti affetti da EB.

Dr. habil. Julia Reichelt, Leitung der Forschungseinheit im EB-Haus



B. HAMFTNF

## Casa-EB Accademia rapporto annuale 2015:

La Casa-EB Austria assiste attualmente pazienti provenienti da 26 paesi del mondo. Molti di questi soggetti EB si accollano il faticoso viaggio a Salisburgo, affrontando le barriere linguistiche o le lunghe procedure di rimborso dei costi, in quanto l'accesso all'assistenza medica per l'EB e il relativo livello qualitativo sono sempre carenti in parecchi paesi. Affinché in futuro non sia più solo il paziente a spostarsi, bensì anche l'expertise, l'Accademia della Casa-EB ha dato vita al progetto "EB-CLINET - Rete clinica di centri ed esperti EB". Proprio una malattia rara richiede l'unione di tutte le esperienze sinora acquisite in ambito clinico e scientifico. Per tale motivo, l'EB-CLINET mira a riunire a livello mondiale tutti gli specialisti EB. Verrà così consentito uno scambio di conoscenze specialistiche e nuove esperienze nel trattamento medico dell'EB andranno presto a beneficio di tutti i pazienti.

Dall'istituzione dell'iniziativa EB-CLINET nel 2011 sono stati coinvolti in tutto il mondo 82 partner di progetto di 56 diversi paesi (data: dicembre 2015). I partner provengono da 26/28 paesi membri dell'Unione Europea, da 9 altri paesi europei e da 21 paesi al di fuori dell'Europa. Nel 2015, la rete clinica ha ottenuto la collaborazione di 19 nuovi partner di 14 paesi. Uniti a livello mondiale, perseguono tutti una missione comune, vale a dire potenziare l'assistenza medica specializzata di soggetti affetti da EB, garantendo loro la migliore qualità di vita possibile.



L'ampia collaborazione internazionale consente di dar vita insieme a progetti di importanza fondamentale e necessari per tutti i partner del progetto. Alcuni di tali progetti riguardano la creazione di un registro EB mondiale (in particolare per reclutare pazienti per studi clinici), la formazione e la specializzazione di tutti i collaboratori e la collaborazione nell'ambito della creazione di linee guida cliniche per il trattamento dell'EB (vedi anche: http://www.eb-clinet.org/about-eb-clinet/work-streams.html).

Un importante obiettivo del 2015 era il consolidamento del ruolo dell'EB-CLINET come organismo precursore e divulgatore di novità nonché come piattaforma informativa per gli esperti EB. Sono state a tal riguardo realizzate le seguenti novità:

- Indirizzi email EB-CLINET
- partner del progetto

#### Contact:

austria.salzburg(at)eb-clinet.org

Grazie agli **indirizzi email**, il referente principale dell'EB-CLI-NET del rispettivo paese può venire contattato in modo diretto ma anonimo. Gli indirizzi, reperibili nel sito web EB-CLI-NET, facilitano da un lato lo scambio immediato tra gli esperti e, dall'altro, offrono ai pazienti la possibilità di utilizzare tali indirizzi per individuare gli esperti di EB operanti nella loro area di residenza.

Tutti i contatti possono pertanto essere reperiti in modo semplice e nel rispetto della tutela della privacy. Prendendo come esempio l'indirizzo creato per la Casa-EB Austria austria.salzburg@eb-clinet.org, si nota che non viene divulgato alcun dato personale come, ad esempio, il nome di un medico. Le email vengono inoltrate mediante l'indirizzo anonimo direttamente nella corrispondenza del rispettivo partner EB-CLINET.

Nella fase di applicazione, relativamente breve, abbiamo già conseguito ottime esperienze con il nuovo sistema, che concorre in misura decisiva alla creazione più rapida dei contatti, rivelandosi pertanto anche particolarmente utile per quei pazienti che hanno un forte fabbisogno assistenziale. Un elenco di tutti i partner con i relativi indirizzi può essere consultato al seguenti indirizzo: http://www.eb-clinet.org/partners/current-partners.html



#### Schede interattive

Un altro proposito di EB-CLINET era fornire una panoramica mondiale delle diverse sedi o dei diversi centri EB e delle relative proposte riguardanti la malattia. Nelle schede interattive si possono individuare tutti i partner EB-CLINET attraverso delle bandierine. Sulla base dei dati dei rispettivi partner contenuti nel nostro questionario, i recapiti, l'expertise nell'EB nonché informazioni sulle prestazioni sanitarie e i trattamenti sono visibili con un semplice click. Al momento si stanno aggiungendo tutti i gruppi di autoaiuto DEBRA e altri gruppi di autoaiuto sull'EB e la scheda dovrebbe contenere a lungo termine anche tutte le sedi dei laboratori. Gli strumenti interattivi sono reperibili ai seguenti indirizzi: http://www.eb-clinet.org/maps.html.



Sondaggio online sulla formazione e la specializzazione ne nell'EB Allo scopo di avere un quadro più chiaro sulla situazione mondiale in merito alla domanda e all'offerta di opportunità di formazione sull'EB, nel 2015, in collaborazione con la Dott.ssa Jemima Mellerio e la Dott.ssa Anna Martinez (Londra, Regno Unito), è stato ideato un sondaggio online su questo argomento. Sulla base dei risultati del sondaggio verrà in futuro redatto un curriculum generale sulla formazione



e la specializzazione, che verrà adattato in modo mirato alle esigenze dei partner.

#### Conferenze

Dal 24 al 26 settembre 2015 si sono contemporaneamente svolte a Londra due importanti conferenze sull'EB: la Conferenza EB-CLINET e la Conferenza Internazionale DEBRA hanno avuto luogo per la prima volta nella stessa sede. A posteriori, tale scelta si è rivelata particolarmente opportuna, in quanto i clinici della rete EB-CLINET hanno così avuto l'occasione di incontrare rappresentanti delle organizzazioni DE-BRA di tutto il mondo, dando in tal modo vita a uno scambio di conoscenze specialistiche in maniera molto personale e in un'atmosfera rilassata. Con oltre 300 delegati di 35 paesi la partecipazione ha superato ogni aspettativa.

Il ricco e vario programma delle conferenze comprendeva la trattazione di questioni cliniche, temi attuali nell'ambito della ricerca nonché di temi sociali. Esperti internazionali di alta caratura sono stati lieti di intervenire alle conferenze. È stato possibile dedicare il tempo necessario a temi chiave tra cui l'assistenza multidisciplinare, lo sviluppo di Best Practice Guidelines, la consulenza psicosociale, le possibilità di collegamento in rete di esperti EB e pazienti nonché novità nel campo del fundraising.

Informazioni dettagliate al riguardo e il rapporto sulla conferenza sono reperibili ai seguenti indirizzi: http://www.eb-clinet.org/meetings-trainings/3rd-eb-clinet-conference-2015.html

#### Uno sguardo ai numeri del 2015 di EB-CLINET:

- 12 inoltri di newsletter EB-CLINET
- 320 delegati alla 3a Conferenza EB-CLINET e Conferenza Internazionale DEBRA
- 36 risposte analizzabili del sondaggio sulla formazione e la specializzazione nell'EB
- 19 partner di progetto di recente acquisizione
   Sono poi innumerevoli i colloqui con esperti EB e le email di contatto tra pazienti EB e medici che collaborano all'EB-CLI-

NET nei rispettivi paesi. A tal riguardo, va citata anche l'ottima collaborazione con DEBRA International/EB without Borders. Grazie alla creazione di chiare modalità di comunicazione si sono nel frattempo evitate sovrapposizioni ed è stato possibile indirizzare i pazienti con le relative esigenze ai referenti più idonei in modo sostanzialmente più rapido.

#### Fundraising & Gestione dei donatori

Come sempre, la gestione personale dei fedeli donatori nella Casa EB rappresenta per noi un importante proposito. Per molti sostenitori è importante verificare la destinazione delle loro donazioni. Nel 2015 80 individui/gruppi hanno avuto l'opportunità di consegnare personalmente le loro donazioni in denaro o materiali presso la Casa-EB Austria o anche semplicemente informarsi sui "Bambini Farfalla" e la malattia di cui questi sono affetti. Le rispettive conferenze su questo argomento unitamente alle visite presso la Casa-EB hanno avuto una vasta risonanza e hanno spinto parecchie persone a dedicarsi ai "Bambini Farfalla". Il volume delle donazioni, rispetto al 2014, è aumentato dell'8,3%.

Un momento saliente dello scorso anno è indubbiamente stato il 10° compleanno della Casa EB e il ventennale dell'organizzazione di pazienti DEBRA-Austria. Queste due ricorrenze sono state festeggiate nella Casa-EB Austria il 20.11.2015. Tra gli ospiti non vi erano solo i rappresentanti della stampa, dell'economia e della politica, bensì anche tanti sostenitori e fedeli donatori che hanno accolto con gioia il nostro invito. Circa 300 persone hanno visitato la Casa-EB in questo giorno particolare e hanno avuto l'occasione di conoscere più approfonditamente le attività e le missioni delle tre unità della Casa-EB: Ambulatorio EB, Ricerca EB e Accademia EB. Il fulcro dell'evento, questa volta, è stata la ricerca. Diverse postazioni hanno consentito di "comprendere" facilmente le svariate iniziative di ricerca svolte nella Casa-EB Austria. I visitatori, presso tali postazioni, hanno potuto conoscere in modo ludico il complesso tema della malattia congenita denominata EB. Si è inoltre risposto ad esempio alle frequentissime domande sulla terapia genica e su altre possibilità di terapia dell'EB, si sono illustrate la formazione dei tumori e la cicatrizzazione o si è isolato in laboratorio DNA dalla frutta e si sono create celle per mezzo di un progetto di costruzione. Per avere informazioni sugli ausili e sui materiali per le medicazioni per i "Bambini Farfalla" ci si è potuti rivolgere all'Ambulatorio. Conferenze a intervalli di un'ora sul futuro della Casa- EB e la projezione di due film sull'anniversario hanno completato il ricco programma della manifestazione. 💠 Dott.ssa Gabrieila Pohla-Gubo, Direttrice dell'Accademia EB

## Convegno nazionale debra italia onlus 2015

DEBRA Italia Onlus è orgogliosa di aver realizzato, a Milano, dal 17 al 18 Ottobre, il Convegno DEBRA Italia 2015 e di aver ospitato, per due intere giornate, i pazienti e le loro famiglie, i medici ed professionisti che lavorano nel mondo EB.

Per la prima volta, in entrambe le giornate, è stata offerta l'opportunità unica di condividere le competenze e di far confrontare, in maniera diretta, i medici, i ricercatori e le famiglie italiane.

Con oltre 100 partecipanti provenienti da tutta Italia, questa iniziativa ha superato le nostre aspettative.

Il programma ha coperto l'esposizione di una vasta gamma di progetti clinici e di ricerca, molti dei quali sostenuti dalla stessa DEBRA Italia, l'aggiornamento sulla ricerca di base clinica, sull'EB a livello Globale, nonché la presentazione dei medici che da sempre si prendono cura delle nostre Farfalle e delle loro famiglie.

I temi sviluppati nelle due giornate sono stati:

- l'aggiornamento sullo stato della ricerca di base e clinica internazionale
- le cure multidisciplinari prestate dai Centri EB Italiani
- lo sviluppo delle Linee Guida Internazionali e Italiane sulle migliori pratiche per la gestione dell'EB
- le iniziative intraprese per agevolare il supporto della comunità professionale per le persone che vivono e lavorano con EB
- il sostegno psicosociale
- l'importanza di una maggiore informazione e la condivisione delle conoscenze.

L'incontro è stato inoltre occasione di conoscenza e scambi per le molte famiglie presenti.

L'impegno costante e la passione delle molte figure professionali che si adoperano per migliorare la qualità della vita delle nostre Farfalle, è veramente l'ispirazione e la grande motivazione per continuare a combattere le sfide presentate da EB. Vi aspettiamo ancora più numerosi ai prossimi appuntamenti di Debra Italia.

Presidente Debra Onlus Italia Cinzia Pilo



## Il fanclub dell' FC Bayern aiuta i "Bambini Farfalla"

Il fanclub dell' FC Bayern di Lana i "Rot-Weißen Adler" ha organizzato durante la stagione estiva 2015 nell'ambito delle Lunghe serate di shopping, per otto serate consecutive, sempre il giovedì sera, del gioco "tiro in porta".

L'intero incasso di € 2.500 è stato devoluto all'associazione DEBRA Südtirol - Alto Adige.

Cogliamo l'occasione per ringraziare di cuore tutti coloro che hanno dato un'offerta, ma soprattutto i Fan e gli organizzatori del "Rot-Weißen Adler" ed in particolar modo la signora Verena Pattis.



Zita Pfeifer, mamma "Bambino Farfalla"





## Jeder Treffer ist ein ganz besonderer Sieg

VORBILDLICH: FC-Bayern-München-Fanclub "Rot-Weiße Adler" aus Lana unterstützt "Debra Südtirol"

LANA. Der FC-Bavern-Fanclub "Rot-Weiße Adler Lana" hat sich erneut in den Dienst einer guten Sache gestellt: Der Club mit Präsidentin Verena Pattis an der Spitze hat den Sommer über mehrere spannende Torwandschießen in Lana organisiert. Der Erlös dieser Abende ging auch heuer an einen wohltätigen Zweck - und zwar darf sich die Vereinigung "Debra Südtirol", die Menschen mit Epidermolysis bullosa ("Schmetterlingskinder") unterstützt, über eine beachtliche Spendensumme freuen. Nun fand die große Abschlussveranstaltung statt, und der Höhepunkt des Abend war die Scheckübergabe durch den Fanclub-Vorstand an Vertreter von "Debra



Strahlende Gesichter bei der Spendenübergabe (von links): Maurizio Faccin (Debra), Stephan Stauder ("Rot-Weiße Adler"), Richard Pattis ("Rot-Weiße Adler"), Anna Faccin (Debra), Verena Pattis (Präsidentin der "Rot-Weißen Adler"), Zita Pfeifer (Debra) und Isolde Mayr Faccin (Debra)

Südtirol" rund um Präsidentin Isolde Mayr Faccin.

Außerdem hatten die "Rot-Weißen Adler" Persönlichkeiten aus Politik, Gesellschaft und Sport zu einem lustigen Promi-Torwandschießen geladen. An der Wand versuchten sich Lanas Bürgermeister Harald Stauder, die amtierende "Zett"-Miss-Südtirol Valentina Campanella, die beiden Fußballer des FC Südtirol Alessandro Furlan und Fabian Tait sowie Snowboard-Parallelslalom-Weltmeister Roland Fischnaller und Olympiateilnehmer Omar Visintin.

Für jeden Treffer, aber auch für jeden Fehlschuss erhöhte der FC-Bayern-Fanclub die Spendensumme.



#### **GRUNDSCHULE TERLAN**

### Begegnung mit einer starken Frau

TEXT UND FOTO: 5. KLASSE GS TERLAN

Eine Begegnung mit einer sehr starken Frau hat die Kinder der 5. Klasse der Grundschule Terlan sehr beeindruckt. Hier ihr Bericht.

Alles begann am 26. Oktober bei unserem Elternsprechtag. Wir, die 5. Klasse der Grundschule Terlan, organisierten einen Kuchenverkauf, um Spenden für die "Schmetterlingskinder" zu sammeln.

Am Dienstag, den 17. November kam das Schmetterlingskind Anna Faccin vom Verein DEBRA zu uns in die Klasse. Anna ist 25 Jahre alt und lebt seit ihrer Geburt mit ihren Wunden. Sie hat sehr viele Verletzungen an ihrem Körper und muss diese auch täglich neu verbinden. Außerdem hat sie eine sehr empfindliche Haut, und bei jeder noch so kleinen Verletzung bekommt sie Blasen.

Wir Kinder fanden es bewegend, dass sie so offen über ihre Beeinträchtigung geredet hat. Wir finden Anna sehr mutig, weil sie auch in schweren Tagen einfach nach vorne schaut. Sie hat uns auch erzählt, wie ihre Schulzeit war. Im Gegensatz zu uns wurde sie in der Schule schlecht behandelt. Man hat ihr z. B. absichtlich die Hand fest zusammengedrückt, obwohl die Schüler genau wussten, dass sie auch da Wunden hatte. Nur eine Freundin stand ihr immer zur Seite. Damit sie nicht mehr gehänselt wurde, erzählte sie in ihrer Klasse über ihre Krankheit. Nachdem Anna vieles über sich erzählt hatte, durften wir ihr einige Fragen stellen. Ivan fragte sie, ob sie Auto fahren könne. Anna antwortete, dass sie einen Führerschein besitzt und sehr gerne Auto fährt.

Die Schüler Ivan, Andrea, Evelyn, Judith, Hannes, Sophia, Deborah, Anna Greta, Melanie, Wanesa, Alexa, Benjamin, Fabjola, Moritz, Larissa, Julian, Nathalie, Greta und Sonja waren von den Erzählungen von Anna sehr beeindruckt.

Deborahs Frage war, ob sie lieber duschen oder baden geht. Baden gehen sei angenehmer, antwortete Anna, denn beim Duschen fühle es sich jedes Mal so an, als ob viele Nägel auf ihren Körper fallen würden. Viele weitere Fragen folgten noch, bis die Stunde zu Ende war.

Zum Schluss überreichten wir ihr noch den Scheck und machten ein gemeinsames Foto. Uns hat diese Stunde mit Anna sehr gut gefallen, und wir können uns jetzt besser in ihre Situation hineinfühlen.



### Schmetterlingskind besuchen WK-Jugendgruppe

■ Text Weißes Kreuz Ritten

Klobenstein, 25. Februar 2015. Anna Faccin, 25 Jahre jung, leidet seit ihrer Geburt an der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa, besser bekannt als Schmetterlingskind.

Anna Faccin besuchte mit ihrer Mutter die Jugendgruppe des Weißen Kreuzes Ritten und erzählte, wie sie ihr Leben mit der Krankheit meistert.

Gespannt und beeindruckt lauschten die

Jugendlichen den Erzählungen. Sie erfuhren, mit welchen Schwierigkeiten und Hürden sie tagtäglich zu kämpfen hat und wie sie ihren Alltag bewältigt. Anna: "Man lernt mit der Krankheit umzugehen; ich bin meine eigene Forscherin und muss immer selbst herausfinden, was für mich gut ist und was mir schadet. Es zahlt sich aus, manche Dinge zu tun, auch wenn es nachher weh tut." Diese Aussagen faszinierten die Jugendlichen, denn auch Anna hat ähnliche Wünsche wie sie. Sie

ließ sich tätowieren, stach sich selber Ohrringe und ließ sich auf so manches Abenteuer ein. Zurzeit macht sie gerade einen Schwimmkurs, obwohl ihr das Was-



#### Hoffnung in die Forschung SCHMETTERLINGSKINDER: Stiftung Sparkasse hilft

SÜDTHOL. Seit vielen Jahren ist Arabella von Gelminia Kreutzhoff Botschafterin der Selbsthillegruppe "Debra Södtind". Sie bereut Schmetterlingskänder und deren Ellien und bietet den Betrofftenen Hilfe, Beratung und Information, aber auch Erfahnungsaustausch untereinander an Schmetterlingskinder leiden an einer sehr schmerzhaften, angeborenen Hautkrankhelt namets "Epidermolysis bullosa". Die Krankhelt macht die Haut so verletzlich wie die Hügel von Schmetterlingen. Jetz gewann Arabella von Gelmini auch die Stiftung Südtirofer Sparkasse für hire und der Schmetterlingskinfine und der Schmetterlingskin-



Andreas Überbacher, Arabella von Gelmini-Kreutzhof, Anna Faccin, Isolde Mayr und Karl "Schaly" Pichler (v.l.n.r.)

der Sache, Ziel ist es, die Lebensqualität der Pattenten zu verbessern, und vor allem die Forschung zu unterstitzen, damit eine effiziente Heilungsmethode entwickelt werden kann. Die Weiß-Kreuz-Jugend Ritten mit dem Schmetterlingskind Anna (in der Mitte).



ser große Schmerzen bereitet und sie viel Zeit hierfür investieren muss. Dennoch freut sie sich auf jede Schwimmstunde, denn ihre sportlichen Aktivitäten sind leider sehr eingeschränkt. Im vergangenen Sommer war Anna mit ihrem Freund das erste Mal am Meer und war vom Wasser fasziniert. Leider wird sie auch mit negativen Äußerungen und Gesten der Mitmenschen konfrontiert. So wurde ihr beim letzten Urlaub nahe gelegt, nicht das öffentliche Buffet zu nutzen. Doch Anna versichert: "Da hilft nur eins: Kopf hoch, Tränen abwischen, Make up nachtragen und die Aussage schnell vergessen."

Offen ging sie auf die Fragen der Zuhörer ein und beantwortete sie ehrlich und ausführlich. Den Jugendlichen wurde klar: trotz der täglichen Schmerzen und der vielen Zeit, die Anna mit Verbinden ihrer Wunden beschäftigt ist, ist sie eine lebensfrohe junge Frau, die ihr Leben in all ihren Facetten liebt und genießt.

DEBRA Südtirol - Alto Adige hilft seit dem Gründungsjahr 2004 Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB), auch bekannt unter dem Namen Schmetterlingskinder.

Betroffene Schmetterlingskinder kämpfen ständig mit Blasenbildung am ganzen Körper, mit Schmerzen und mühsamer Wundversorgung. Dazu kommen Probleme wie Haar-, Nagel- und Zahnausfall, Verwachsungen an Fingern und Zehen sowie Ernährungs- und Verdauungsprobleme. Wer an EBleidet, hat einschweres schmerzhaftes Leben, manchmal auch mit geringerer Lebenserwartung.

Derzeit gibt es noch keine Heilung. Aber mit Ihrer Hilfe kann DEBRA helfen.

Die Ziele von DEBRA Südtirol - Alto Adige sind finanzielle Unterstützung der Forschung; medizinische Versorgung für Schmetterlingskinder; Entwicklung einer Heilungsmethode bzw. Linderungsmöglichkeiten; Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Menschen mit EB und deren Familien; Unterstützung des EB-Hauses als Center of Excellence in der Versorgung von EB-Betroffenen an den Salzburger Landeskliniken.

Spenden: DEBRA Südtirol, Rienzweg 12/D, 39034 Toblach; Tel. 0474 854606; info@debra.it (Südtiroler Volksbank, IBAN IT56P0585658360015571103341; BIC BPAAIT2B015).

www.debra.it

## Cortina Dobbiaco RUN



## Benefizlauf/gara benefica zugunsten von/a favore di





Toblach/Dobbiaco, 30 05 2015

Start Park Grand Hotel 8,5 km rund um den Toblacher See/intorno al Lago di Dobbiaco









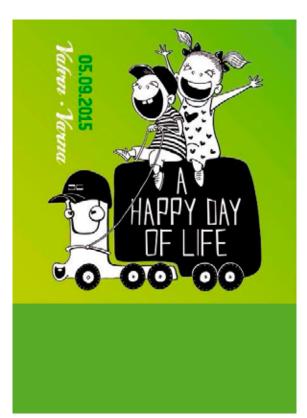


DEBRA Südtirol Alto Adige ringrazia il negozio di "Colori Demattia" di Brunico per il grande sostegno ed in questa occasione ci congratuliamo per il loro 50° anniversario dell'attività. Auguriamo per il futuro tanta passione ed ancora tanto successo.





SÜDTIROL. Es ist Arabella von Gelmini Kreutzhofs viertes Kinderbuch und handelt von "Strassilus dem Zuckerzwerg". Die Geschichte von Strassilus, der am Ende der Welt im verborgenen Zauberland wohnt und dessen Freunde die Träume sind, wird heute veröffentlicht. Das Buch der Botschafterin der Schmetterlingskinder Südtirols erscheint heute. Arabella von Gelmini (im Bild mit Töchterchen Felizitas und Sohn Frayo) ist sehr glücklich mit ihrem neuesten Werk, das auch zahlreiche Bilder zum Ausmalen hat, um die Fantasie der kleinen Leser anzuregen. Der Erlös aus dem Buch fließt den Schmetterlingskindem zu.



## Krippenverein Tabland

Come ogni anno l'associazione presepi di Tabland ha organzizzato un evento benefico. Sono state messe all'asta due presepi. Il ricavato è andato a DEBRA Südtirol - Alto Adige überwiesen werden.







#### Dank für ein gutes Clubjahr



PUSTERTAL (mt). Beim Oldtimerclub Pustertal ist es bereits zur Tradition geworden, das Jahr mit einer Benefizaktion abzuschließen. Der Erlös der heurigen Spendenaktion wurde der Organisation DEB-RA (Schmetterlingskinder in Südtirol) gespendet. Damit kann einer Betroffenen im Pustertal etwas unter die Arme gegriffen werden. Im Bild, die Mitglieder des Clubs Oswald Erlacher, Walter Mayrl und Hans Überbacher bei der Übergabe des Schecks über 1500 Euro an Anna Faccin von DEBRA Südtirol.

L'Oldtimerclub
Pustertal ha fatto
una donazione alla
nostra associazione.
In quest'occasione
abbiamo potuto
fare conoscere ai
rappresentanti i
nostri compiti ed i
nostri traguardi. Un
grazie di cuore per il
vostro sostegno.



## Weihnacht der Schmetterlingskinder

Sie ist ein Pflichttermin, die Glühweinstunde auf dem Christleindlmarkt, zu der die schöne Arabella von Gelmini-Kreuzhof, die sich unermiddlich und mit großem Engagement für die Schmetterlingskinder stark macht, lädt. Der Benefizabend bei guter Musik, heuer von Flavio Delladio, Vera Pitturelli, Albort Jackson und Glühwein ist schon zur netten Tradition geworden. Und so traf sich eine recht große Runde von Freunden der Schmetterlingskinder im eigens von Willy Winkler aufgebauten Zelt zum netten Plausch und zum anschließenden Glückstopf. "ALMHITT"- Wirt Benne Micheler versorgte die Gaste mit Glühwein und Brötchen. Die vielen Meuschen haben allein mit ihrer Anwe-

senheit ihre Sympathie und Verbundenheit zu diesen leidgeprüften Menschen zeigen wollen. Frajo,
Arabellas schöner Sohn verkaufte fleilig Lose, der
Erlös kommt den kleinen und großen Patienten zugute, die an der seltenen, schmerzvollen Hautkrankheit "Epidermolysis bullosa" leiden. Mit der
Aktion soll der Verein Debra von Isolde Mayr Facein unterstützt werden und den Patienten geholfen
werden ihr Leiden zu lindern und ihr Leben zu erleichtern. Aber vor allem fließt das Geld in die Fürschung, von der sich Eltern und Patienten Großes
erwarten. Den Ehrenschutz hatte auch heuer ExLandeshuuptmann Luis Durnwalder, seit Jahren
ein Freund der Schmetterlingskinder.







#### Donazione di un Laser a diodi ARC

Ottobre 2015 Donazione da parte di Henry Schein di un apparecchio Laser a diodi ARC 810. Henry Schein, leader mondiale per la fornitura di apparecchiature odontoiatriche, è un'azienda sempre attenta ai bisogni delle persone, ed in particolar modo a chi è affetto da patologie invalidanti come l'Epidermolisi bollosa. Grazie all'interessamento da parte del Dr. Riccardo Gandus Amministratore Delegato di Henry Schein Italia, e del Sig. Michele Luciani, responsabile della filiale Henry Schein di Torino, nel 2015 è stata donato a DEBRA Südtirol-Alto Adige, un Laser a diodi da affidare al Dr. Ezio Sindici, medico odontoiatra responsabile del reparto "diversamente abile e malattie rare" presso la Dental School di Torino e diretto dal Prof. Carossa, destinato alla cura dei pazienti affetti da "Epidermolisi bollosa". Con questa apparecchiatura, il Dr. Ezio Sindici, è in grado di alleviare le sofferenze che questi



pazienti hanno, di curarli in modo atraumatico e di far tornare il sorriso a chi costantemente soffre di questa malattia invalidante. Al Dr. Gandus ed al Sig. Luciani va tutta la nostra gratitudine e riconoscenza insieme a tutte le famiglie dei ragazzi e delle ragazze EB. Franco Esposti, Referente DEBRA Südtirol-Alto Adige per la Lombardia e Piemonte



#### Emozioni, passione e solidarietà

Montichiari (BS) Sabato 31 Ottobre e Domenica 01 Novembre, un week end ricco di emozioni, passione e solidarietà.

A Montichiari (Bs) presso il Velodromo Fassa Bortolo, nei giorni di sabato 31/10 e 01/11/2015 Anna Mei ha stabilito il Record percorrendo in 35 ore 11 minuti e 6 secondi 1000 km indoor e dedicandolo ai nostri Bambini Farfalla e alle loro famiglie.

Sono stati giorni pieni di forza e determinazione come quella che i nostri bambini, mettono ogni giorno nella loro vita e che Anna Mei ha voluto condividere con tutti noi. Durante la manifestazione il velodromo si è animato di nuovi amici, sportivi e non, che ogni ora del giorno e della notte, si attivavano con trainer professionisti di Spinning, con delle sessioni a cui tutti potevano partecipare. Domenica c'è stata anche una sessione a cui hanno partecipato la presidente Isolde assieme a mamme di ragazzi EB, le quali animate da spirito di collaborazione hanno pedalato supportate dal tifo dei ragazzi e ragazze EB, ed il tutto si è svolto con grandi sorrisi ed abbracci sinceri. Tutto questo è stato possibile grazie all'interessamento di Claudia Pallanca, presidente di ASD SportNelCuore, a Valeria Piazza, Elena Schiavone e Daniela Dellariva di PHD, ed a Maurizio Bottoni presidente di Fispal ed a tutti i trainer intervenuti per supportare Anna Mei. Alla fine della manifestazione, l'organizzazione ha potuto fare una donazione importante a DEBRA Südtirol - Alto Adige. 😓 Antonella Naccarato & Franco Esposti, Referente DEBRA Südtirol -Alto Adige per la Lombardia e Piemonte

#### "Mi ritorni in mente"

Torino 31 Ottobre serata "Mi ritorni in mente"

Nella serata di sabato 31 Ottobre 2015, a Torino presso il Teatro Gioiello, si è svolta una serata musicale "Mi ritorni in mente" organizzata da Moreno Stefanini e la Juke box eventi. Sono intervenuti Bred e Pit, presentatori e comici di Colorado Cafè, i cantanti Valeria Tesio, Fabrizio Voghera, Valentina Cammilleri, Segio Moses e Moreno Stefanini, i quali hanno fatto emozionare tutta la platea, ed a chiudere la serata ha partecipato il corpo di ballo ed acrobati di Adriana Cava jazz Ballett, che con la loro performance hanno fatto sentire più "leggeri" i ragazzi e ragazze EB.

Parte del l'incasso della serata è stato devoluto a DEBRA Südtirol - Alto Adige, ed anche in questa occasione abbiamo avuto l'opportunità di far conoscere e divulgare il verbo "EB" Cranco Esposti, Referente DEBRA Südtirol - Alto Adige per la Lombardia e Piemonte









Brusaporto 24 Dicembre 2015 W&H Italia e W&H Sterilization. W&H, azienda produttrice di apparecchiature per odontoiatri, con sede a Bürmoos, Salisburgo, è da sempre impegnata nel sociale ed ogni anno rivolge l'attenzione a che ha bisogno, e nel 2015 ricorre il 125° anno di nascita.

A questo proposito il 2015 è stato l'anno dedicato alla solidarietà, ed in occasione della cena aziendale della filiale italiana W&H Italia e di W&H Sterlization a Brusaporto, sono state fatte due donazioni congiunte per un totale di € 3.500,00. Unita a tutto il consiglio di DEBRA Südtirol-Alto Adige un sentito ringraziamento.

Franco Esposti, Referente DEBRA Südtirol-Alto Adige per la Lombardia e Piemonte



#### Eleonora Buratto e il "Palco Reale"

Milano Sabato 19 Settembre Eleonora Buratto ed il palco Reale alla SCALA DI MILANO.

Eleonora Buratto è una giovane cantante soprano ma con grandi doti naturali, è stata allieva del grande maestro Luciano Pavarotti e supportata dal famoso direttore di orchestra Riccardo Muti, due eccellenze della musica italiana. Eleonora è una ragazza semplice ed amica di Maya, figlia di Elena, e Sabato 19 Settembre sarà una data che ricorderemo per tutta la vita, infatti grazie all'amicizia che lega Eleonora a Maja e tramite la press agent di Eleonora, Giulia Ambrosio, siamo stati invitati alla Scala di Milano ad assistere all'opera di Donizetti l'Elisir d'amore dove Eleonora era la protagonista. Anna, Maya, Mattia, Alessandro, Riccardo, Marco e le loro mamme per la prima volta hanno potuto accedere al palco Reale della Scala di Milano per vedere ed ascoltare la nostra testimonial Eleonora Buratto che ha nel cuore i nostri Bambini e ragazzi Farfalla. Al termine della rappresentazione, proprio come i grandi ambasciatori e personaggi illustri che animano il foyer della Scala di Milano, abbiamo incontrato Eleonora che, all'oscuro di tutto, ha avuto la sorpresa di essere accolta ed abbracciare i nostri ragazzi EB. In quella occasione, insieme alla presidente di DEBRA Südtirol - Alto Adige, ed a tutti i ragazzi e ragazze EB con le loro mamme, abbiamo consegnato un riconoscimento dedicato ad Eleonora, fatto da uno scultore di Dobbiaco, oltre ad una collana che rappresenta il simbolo dell'Epidermolisi bollosa, una farfalla fatta a mano da Laura ed Anna, del negozio" Songes" di Milano, e che DEBRA Südtirol -Alto Adige le ha donato per poter portare nel mondo il verbo EB. Ora Eleonora è in tournée nei maggiori teatri del mondo, ed è la testimonial di tutti i nostri ragazzi e ragazze EB, un grazie particolare a Lei ed alla press agent Giulia Ambrosio per la collaborazione e disponibilità. 😓 Franco Esposti, Referente DEBRA Südtirol -Alto Adige per la Lombardia e Piemonte





Il 20 giugno 2015 a Chieri, Cittadina Piemontese dove vive un "Bambino Farfalla", la Filarmonica Chierese ha organizzato un concerto di musica lirica. La vasta scelta dei brani ci hanno molto emozionati. Dopo il concerto al nostro Info-Stand abbiamo avuto l'occasione di parlare e dare maggiori informazioni sulla malattia genetica EB e dei progetti in corso; nuovamente un'ottima occasione per divulgare il "verbo EB". Un grazie di cuore alla Filarmonica di Chieri per il sostegno che ha dato alla nostra associazione DEBRA Südtirol-Alto Adige. Chamma di un "Bambino Farfalla" Rosalba Loprevite











Il Comune di Cuggiono con ASD Sportnelcuore e Velo Club Raffaele Marcoli organizza

#### 1°Trofeo Bambini Farfalla

#### Cuggiono 3 ottobre 2015 Parco di Villa Annoni

Circuito all'interno del secolare parco Annoni In caso di maltempo, la gara avrà luogo il 10 ottobre alla stessa ora

Ritrovo: ore 12,30 all'entrata del Parco - da via Bellotti Partenza prima batteria: ore 14,30 Tipologia gara: MTB

Organizzazione: info@raffaelemarcoli.it tel. 3333156913
Info: www.sportnelcuore.it www.raffaelemarcoli.it
fb V C Raffaele Marcoli Turbigo fb asdsportnelcuore

La corsa promozionale è aperta a TUTTI, ai tesserati e non alla FCI, per i bimbi dai 5 ai 12 anni

 Cat G0 - 5/6 anni
 Cat G1 - 7 anni
 Cat G2 - 8 anni
 Cat G3 - 9 anni

 Cat G4 - 10 anni
 Cat G5 - 11 anni
 Cat G6 - 12 anni

La lunghezza del percorso varierà in base alla categoria. E' obbligatorio l'uso del casco. La partecipazione sarà possibile con qualsiasi tipo di bicicletta.

**Trofeo** per le prime 3 società classificate. **Premi** per i primi 5 classificati e alla prima femmina classificata di ogni categoria.

Inoltre...premio per ogni partecipante!

Si ringrazia tutti coloro che hanno contribuito alla realizzazione della gara

RESPONSABILITA': gli organizzatori declinano ogni responsabilità per quanto possa accadere a cose, persone, prima, durante e dopo la corsa, anche verso terzi in dipendenza della corsa stessa. Per quanto non contemplato nel presente regolamento, vige quello della FCI



Antonella Naccarato, referente DEBRA Südtirol-Alto Adige per Lombardia e Piemonte



#### **LIBERAmenteTEATRO**

Sei spettacoli, tre teatri e trentasei associazioni, sponsor e sostenitori per stringere in un ideale abbraccio Maya e Giovanni, due piccoli mantovani affetti da epidermolisi bollosa. E' partito da qui, nel 2015, il progetto di beneficenza LIBERAmenteTE-ATRO, che ha coinvolto tre comuni del Mantovano (Gonzaga, Pegognaga e Moglia) e uno del Reggiano (Reggiolo), oltre a decine di realtà del territorio, con un unico obiettivo comune: aiutare Maya e Giovanni fornendo loro sufficienti risorse economiche per curarsi e sognare, un giorno, una vita uguale a quella di tutti gli altri bimbi, condita di abbracci, carezze e baci. A lanciare la sfida, il polo fieristico del territorio - la Fiera Millenaria di Gonzaga - insieme al circolo ARCI "Laghi Margonara" di Gonzaga che, incontrata la storia toccante del piccolo Giovanni e, poi, quella di Maya, hanno deciso di organizzare un grande evento di solidarietà in collaborazione con DEBRA Südtirol -Alto Adige, portando con sé in questo percorso aziende, associazioni e singoli collaboratori che hanno generosamente donato denaro, tempo libero, beni e attrezzature per realizzare un grande progetto.

Ne è nato un cartellone di cinque spettacoli tra novembre e dicembre 2015, che, visto il successo si è allargato con l'aggiunta di una sesta data. Le compagnie teatrali si sono esibite gratuitamente e, spaziando dal teatro d'avanguardia alla commedia, hanno costruito un ponte verso quella necessità di espressione e di comunicazione che, purtroppo, i "Bambini Farfalla" non possono portare a compimento nella sua parte fondamentale del contatto fisico.

Il risultato è stato straordinario: oltre mille persone hanno risposto all'appello per Maya e Giovanni, accorrendo a teatro e lasciando offerte per i due piccoli, permettendo così di raggiungere la cifra eccezionale di 11.000 euro.

Con questi fondi, le due piccole farfalle mantovane potranno portare avanti le loro cure in modo molto più efficace e le loro famiglie potranno contare su una maggiore sicurezza.

LIBERAmenteTEATRO non è stato, però, solo una raccolta fondi. Grazie a Davide Gibertoni, papà del piccolo Giovanni, il pubblico ha potuto conoscere meglio l'epidermolisi bollosa ed entrare in contatto con le piccole e grandi difficoltà che punteggiano quotidianamente la vita dei bimbi farfalla e delle loro famiglie.

LIBERAmente non si ferma qui. Il progetto di beneficenza per il 2016 è già in cantiere e, questa volta, sarà incentrato sul binomio teatro e cibo.

#### I NUMERI:

11.000 euro raccolti per la cura dell'epidermolisi bollosa 6 spettacoli

3 teatri (Gonzaga, Pegognaga e Moglia)

oltre 1.000 spettatori

5 compagnie teatrali che si sono esibite gratuitamente (AltrArte, Paradise Motel, STM-Scuola di Teatro di Mantova, Giovani alla Ribalta e Teatro 10)

70 ballerini tra bambini e adulti che hanno promosso l'iniziativa attraverso 7 flash mob nella provincia di Mantova, grazie a ASD Fisicamente

36 partner, sponsor e amici che hanno contribuito a vario titolo a sostenere l'iniziativa

4 Comuni patrocinanti (Gonzaga, Moglia, Pegognaga, Reggiolo)

Si ringraziano partner e sponsor: Bunden in Piasa, Circolo Filatelico Numismatico e Hobbistico di Gonzaga, ASD Fisicamente, Avis, Associazione Commercianti Gonzaga, Associazione per Riva di Suzzara, Associazione Amici.Net, Coop. Soc. CHV di Suzzara, Omnia, Ag. Unipol di Pegognaga, Ag. Generali di Gonzaga, Studio Migliara, Bosi Impianti, Bar T&T di Gonzaga, Gelateria Pasticceria La Corte di Gonzaga, Bar Teatro di Gonzaga, Cose Buone di Polesine, Radio Bruno, Radio Pico, Opificio Creativo di Ilaria Troni per grafica e pubblicità, Serena Marchini per i rapporti con la stampa, Marina Raimondi per organizzazione.



LIBERAmenteTEATRO e Team



## Informazioni generali - Contatti

#### DEBRA Südtirol - Alto Adige

Via Rienza 12/d, 39034 Dobbiaco Tel: +39 335 1030235 info@debra.it - www.debra.it

#### Casa EB Austria

Clinica universitaria di dermatologia 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





#### Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari"

Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia via Glauco Gottardi, 100 - 41125 Modena Tel.: +39 059 2058070 cmr@unimore.it - www.cmr.unimore.it

#### Ospedale Bolzano

Reparto dermatologia Edificio W, 3° piano Primario DDr. Klaus Eisendle Tel: 0471 909 901 E-Mail: dermat.bz@sabes.it

#### **Prof. Susanna Esposito**

susanna.esposito@unimi.it

Pediatric Highly Intensive Care Unit
Department of Pathophysiology and Transplantation
Università degli Studi di Milano
Via Commenda 9, 20122 Milano, Italy
Tel: +39 02 55032498



#### DEBRA Südtirol – Alto Adige

Donazioni: Südtiroler Volksbank, Filiale di Dobbiaco IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341

BIC: BPAAIT2B015

Dona il 5 per mille!

**Codice Fiscale: 92025410215** 

www.debra.it



#### Impressum:

Responsabile: Debra Südtirol - Alto Adige Immagine cover: © GGK MULLENLOWE Stampa: Dipdruck Brunico Grafica: Pinkhand Dobbiaco

2016