

eb-haus *aktuell*



Vorwort V o r w o r t

Liebe LeserInnen!

eb-haus aktuell richtet sich an alle Menschen, die von Epidermolysis bullosa (kurz: eb) betroffen oder an eb interessiert sind, also an unsere PatientInnen, deren Angehörige, aber auch Ärzte, Therapeuten und Wissenschaftler.

Mit dieser Schrift wollen wir in regelmäßigen Abständen informieren, motivieren, die Gemeinschaft stärken und ein Forum für regen Austausch bieten.

Der Weg entsteht im Gehen, aber auch die längste Reise beginnt mit dem ersten Schritt (Unbekannt)

Nun, den ersten Schritt sind wir bereits gegangen: Wir haben das *eb-haus austria* gebaut und in Betrieb genommen. Jetzt gilt es, unseren Weg konsequent weiter zu verfolgen, mit Geduld, Ausdauer und der festen Überzeugung, dass uns eine (hoffentlich) nicht allzu lange Reise ans Ziel (= erfolgreiche Therapie/Gentherapie) führt.

Also unser oberstes Ziel? Die ursächliche Heilung der eb!

Unsere kleineren Etappensiege? Die Wundversorgung optimieren, die Schmerzen und den Juckreiz in den Griff bekommen, Karzinome verhindern, kurz: das Bemühen um Lebensqualität, um die Bewältigung des Schicksals mit allen zur Verfügung stehenden Mitteln.

Wenn einer alleine träumt, ist es nur ein Traum. Wenn viele gemeinsam träumen, so ist es der Beginn einer neuen Wirklichkeit (Dom Helder Camara)

In diesem Sinne möchten wir unseren Leserkreis auffordern, die Träume, die Wünsche, die Ideen aber auch die Erfahrungen einzubringen. Der neuen Wirklichkeit sollte dann nichts mehr im Wege stehen!

Herzlichst
Gabriela Pohla-Gubo

Organisatorisches

Wir planen *eb-haus aktuell* viermal jährlich gemeinsam mit *debra aktuell* auszusenden, und zwar an alle Personen, von denen wir glauben, dass sie ein Interesse daran haben könnten.

Sie können *eb-haus aktuell* auch - getrennt von *debra aktuell* - als E-Mail zugesandt bekommen (j.velagic@salk.at) bzw. in absehbarer Zeit auch in Internet abfragen (www.eb-haus.at).

Den Inhalt unserer Nachrichten stellen wir uns künftig in folgenden Rubriken (Änderungen vorbehalten) vor:

1. Personelles - das eb-haus-Team

In diesem Abschnitt wollen wir darlegen, wer tatkräftig an den Aufgaben, die wir uns gestellt haben, mitwirkt.

Zur rechtlichen Situation sei angemerkt, dass das eb-haus austria eine Spende der deبرا-austria an die Salzburger Landeskliniken (SALK) ist. deبرا-austria und die SALK haben vertragliche Vereinbarungen zur Betriebsführung und Finanzierung des eb-haus austria getroffen. SALK liefert dabei die Basisversorgung, die meisten MitarbeiterInnen, aber auch die kostenintensive Forschung werden größtenteils von deبرا-austria finanziert bzw. refundiert.

Die Geschäftsführung des eb-hauses obliegt zu gleichen Händen dem Obmann der deبرا-austria, Dr. Rainer Riedl und dem Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie und Venerologie, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner:



Dr. Rainer Riedl
Obmann der deبرا-austria



Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner
Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie, SALK/PMU

Das operative Management des eb-haus austria obliegt den Leitern der jeweiligen „Einheiten“ - eb-Ambulanz, eb-Forschungslabor und eb-Akademie:



Dr. Anja Diem
Leiterin der eb-Ambulanz
Tel. +43 (0)662-4482-57853
a.diem@salk.at



Univ.-Doz. Dr. Johann Bauer
Leiter des eb-Forschungslabors
Tel. +43 (0)662-4482-57838
jo.bauer@salk.at



Dr. Gabriela Pohla-Gubo
Leiterin der eb-Akademie
Tel. +43 (0)662-4482-3050
g.pohla-gubo@salk.at

Ständige MitarbeiterInnen am eb-haus austria (Stand Jänner 2006) sind:



Julia Velagic
Sekretariat eb-haus austria
Dienstzeit: Mo-Fr 07:30-16:00
Tel. +43 (0)662-4482-3110
j.velagic@salk.at



DGKS Manuela Langthaler
eb-Krankenschwester
Dienstzeit: Mo-Fr 08:00-12:00
Tel. +43 (0)662-4482-3112
m.langthaler@salk.at



Mag. Alfred Klausegger
eb-Forscher, Senior Scientist
Dienstzeit: Mo-Fr 10:00-18:00
Tel. +43 (0)662-4482-58294
a.klausegger@salk.at

Weitere MitarbeiterInnen:



Dr. Iris Oberndorfer
eb-Forscherin
i.oberndorfer@salk.at



Mag. Eva Muraue
eb-Forscherin
e.muraue@salk.at



Mag. Ulrich Koller
eb-Forscher (Karenzvt. Mag. Wally)
u.koller@salk.at



Elisabeth Mayr
Diplomandin



Sabine Greier
Diplomandin



Felix Pletschacher
Zivildiene"r

Fotos: R. Hametner

Die Aufgaben, Ziele und aktuellen Tatigkeiten der einzelnen KollegInnen (definiert in den Arbeitsvertragen bzw. Vereinbarungen mit *debra-austria/SALK*) werden wir in den nachsten Ausgaben von *eb-haus aktuell* vorstellen.

In den folgenden Rubriken wollen wir, basierend auf einer Besprechung am 4.1.2006, das Jahresprogramm 2006 in den jeweiligen „Einheiten“ des *eb-hauses* erortern.



Doch vorher noch eine HERZLICHE GRATULATION!!!

Frau Mag. Verena Wally hat am 4. Janner 2006 dafur gesorgt, dass die Forscher-Gene nicht aussterben: sie hat einen gesunden Buben namens Simon (3560g, 52cm) zur Welt gebracht.



Wir wunschen alles Gute fur die Zukunft!



Fotos: privat

2. eb-Ambulanz

2.1. Individuelle Behandlungspläne

Dr. Anja Diem wird für alle Betroffenen, die derzeit regelmäßig unsere Ambulanz aufsuchen, alle medizinischen Unterlagen durcharbeiten und maßgeschneiderte Behandlungspläne erstellen. Anschließend werden die PatientInnen zur Untersuchung und Besprechung eingeladen.

2.2. Laser

Frau Dr. Diem hat in einer Ausbildung die Berechtigung für den Gebrauch von Low Level Lasergeräten sowie zur Schulung von Anwendern erworben. Nunmehr wurden mit Hilfe großzügiger Spender insgesamt 5 Lasergeräte für das *eb-haus* angeschafft, welche bei Bedarf zeitlich befristet an eb-Betroffene ausgeliehen werden können.

Bitte lassen Sie uns wissen, wenn Sie Interesse an der Verwendung eines Lasergerätes zur Unterstützung der Wundheilung und Schmerzreduktion haben.

2.3. Zertifizierter Wundmanager

DGKS Manuela Langthaler hat inzwischen die von *debra-austria* finanzierte Ausbildung zum zertifizierten Wundmanager begonnen. Der Inhalt dieser spezialisierten und äußerst umfangreichen Fortbildung ist dem folgenden Link detailliert zu entnehmen: www.wfi.ch/content/veranstaltungen/zwm_lehrplan-woche1.php

Über die erste Woche der Ausbildung (23.-27.1.2006) berichtet DGKS Manuela Langthaler:

„Zunächst wurde alles Wissenswerte über Physiologie, Pathologie und Wundheilungsstörungen der Haut zusammengefasst. Wir erfuhren alles über die Wunde, die Behandlung, Wunddokumentation, Ernährung, Erkennen verschiedener Hautzustände, Trockenheit, Schuppung usw. Auch Wundinfektionen, Wundklassifikation und Wundgraduierung wurden besprochen. Ein wichtiger Teil war die Übersicht über die verschiedenen klassischen und auch neuen Verbandstoffe. Natürlich waren auch praktische Übungen Teil dieser Fortbildungswoche.

Der Kurs hat mir sehr gut gefallen, war sehr informativ und die meisten Dinge sind auch in der Praxis sehr gut umsetzbar.“

Manuela Langthaler (30.1.2006)

3. eb-Forschungslabor

Mag. Alfred Klausegger berichtet über das Forschungslabor:

„Nach der Eröffnung des *eb-hauses* im November sind wir jetzt endgültig übersiedelt und haben uns im nagelneuen Labor schon sehr gut eingelebt. Die Übersiedlung hat nicht nur einen weiteren Motivationsschub für die bisherigen Mitarbeiter, sondern auch neue Gesichter im Labor mit sich gebracht.

Im Jänner neu dazu gekommen ist Dr. Iris Oberndorfer. Sie hat im Oktober ihre Dissertation an der Universität Salzburg im Bereich Molekularbiologie abgeschlossen und freut sich nun, einen Beitrag zur Erforschung einer Therapie für eb leisten zu können (genauere Informationen zu ihrem Projekt folgen in der nächsten Ausgabe).

Zur tatkräftigen Unterstützung unserer Laborarbeit hat im Februar ein neuer Zivildienstler, Herr Felix Pletschacher, seinen Dienst für 9 Monate angetreten.

Zwei neue Diplomandinnen, Elisabeth Mayr und Sabine Greier, haben im Jänner mit ihrer Arbeit begonnen.

Sie werden in diesem Jahr einen neuen, viel versprechenden Ansatz bearbeiten: **die künstliche Herstellung von eb-Hautzellen aus gesunden Zellen.**

Wozu brauchen wir das?

eb-Hautzellen in Zellkultur zu züchten, ist generell ein schwieriges Unterfangen und bedarf immer wieder neuer Hautbiopsien, um ausreichendes Zellmaterial zu gewinnen. Da unsere Tests immer umfangreicher werden, brauchen wir viel Zellmaterial. Deshalb haben wir nun das Ziel, eine „eb-Zelllinie“ aus gesunden Zellen zu züchten. Wir hätten dann für unsere Untersuchungen eb-Zellen in unbegrenzter Menge zur Verfügung. Gelingt es uns in weiterer Folge, die verschiedenen Mutationen in den künstlichen eb-Zellen zu korrigieren, können wir uns daran machen, die Zellen einer „echten“ eb-Haut zu bearbeiten und hoffentlich zu heilen.“

Mag. Alfred Klausegger (14.2.2006)

4. eb-Akademie

4.1. eb-Therapiebuch

Individuelle Therapiestrategien, wie sie Frau Dr. Diem derzeit für eb-Betroffene erarbeitet, sollen innerhalb von zwei Jahren in einem „eb-Therapiebuch“ (deutsch/englisch) zusammengefasst und veröffentlicht werden.

4.2. Kontaktaufnahme mit Mittel- und Osteuropa

eb-Ansprechpartner insbesondere aus Mittel-/Osteuropa sollen ausfindig gemacht und zum interdisziplinären Austausch für jeweils 2-3 Tage in das *eb-haus austria* eingeladen werden. Die Gäste haben die Möglichkeit, im *eb-haus* gratis zu wohnen.

4.3. EU-Projekt GENESKIN

Seit Juli 2005 sind wir am EU-Projekt GENESKIN beteiligt, das die Diagnostik und Therapie von Genodermatosen verbessern soll. Unter der örtlichen Leitung von Univ.-Doz. Dr. Johann Bauer werden in Salzburg die europaweiten Trainings- und Fortbildungsaktivitäten koordiniert und damit der Austausch mit allen europäischen Ländern forciert. An diesem Projekt nehmen 30 Labors aus 10 europäischen Ländern teil.

Die Hauptziele von GENESKIN sind die Schaffung eines europaweiten Netzwerkes von Medizinerinnen und Biologen, die Experten bei genetischen Hauter-

krankungen sind. Eine Internet-Plattform soll Ärzten, anderen Gesundheitsberufen und Patienten-Organisationen die Diagnose und die Behandlung erleichtern. Forschungsmittel wie Antikörper, neu entdeckte Gene und Tests sollen durch das Netzwerk erleichtert zugänglich werden. Workshops für Ärzte und Forscher für die Weiterentwicklung der Behandlung sollen der Verbreitung des Wissens durch persönliche Kontakte dienen. Schließlich soll die Schaffung europaweiter Kommunikationsstrukturen nationalen Patienten-Organisationen den Zugang zu Informationen erleichtern.

Vom 17. bis 20.10.2006 wird eine GENESKIN-Konferenz im eb-haus austria stattfinden. Details dazu werden noch bekannt gegeben.

4.4. *debra*-International Conference

debra-austria wird im Herbst dieses Jahres Gastgeber der jährlich in einem anderen Land stattfindenden internationalen *debra*-Konferenz sein. Es ist dies das zweite Mal in der 10-jährigen Geschichte von *debra-austria*, dass wir den Zuschlag für die Konferenz erhielten (1998 auf Schloss Leopoldskron). Als Termin wurde der 21. und 22.10.2006 (im Anschluss an das Jahrestreffen der *debra-austria*) festgelegt, die Konferenz wird in St. Virgil (Salzburg) abgehalten werden. Wir sind gerade dabei, die Programmdetails zu erarbeiten und möchten hiermit

alle auffordern, uns Vorschläge oder Wünsche zu bestimmten Themen möglichst bald bekannt zu geben.

4.5. Workshops für Hausärzte, Kinderärzte und andere Berufsgruppen

Wie bereits im letzten *debra aktuell* bekannt gegeben, ersuchen wir alle (die es noch nicht getan haben) uns die Adressen aller behandelnden Ärzte und sonstiger Betreuer bekannt zu geben. Wir werden diese Personen dann anschreiben und zu einer Schulung in die Akademie des *eb-hauses* einladen, sodass auf lange Sicht die Betreuung der eb-Patientinnen sozusagen „vor ihrer Haustüre“ ein Höchstmaß an Qualität erreicht.

4.6. Gäste des eb-haus austria

Folgende Gäste haben ihr Kommen bereits bestätigt:

- Univ.-Prof. Dr. Hans-Peter Soyer, Universitätsklinik Graz - Vortrag „Telemedizin“; 22. Februar 2006.
- Prof. Dr. Dedee Murrell, eb-Spezialistin aus Australien; 23. - 25. April 2006. Vortrag am 24. April 2006 zum Thema „Genotype-Phenotype Case Studies in EB“.
- Prof. Dr. Jo-David Fine, Pionier des eb-Registers, USA; 21. - 28. Mai 2006.
- Dr. Lloyd Mitchell, „Erfinder der Genschere“, USA; Sommer dieses Jahres für etwa 4 Wochen.

5. Allergie

In den Medien hat es Meldungen gegeben, wonach zu den „Rare Diseases“, also seltenen Erkrankungen zu denen auch eb gehört, im Rahmen der österreichischen EU-Ratspräsidentschaft eine Konferenz stattfinden soll.

BK Dr. Wolfgang Schüssel und BM Elisabeth Gehringer haben mitgeteilt (derStandard 21.12.2005)

„Seltene Krankheiten werden Schwerpunkt in EU-Präsidentschaft“

... Seltene Krankheiten werden während der EU-Präsidentschaft Österreichs nach dem 7. EU-Rahmen-

programm für Forschung ein Schwerpunkt sein. Die Bundesregierung wolle besonders MPS-Patienten und **Schmetterlingskinder** in den Mittelpunkt rücken, kündigte Bundeskanzler Wolfgang Schüssel bei einem Pressegespräch am Dienstagnachmittag in Wien an. ...

und

... Im ersten Halbjahr 2006 will Österreich etwa einen Kongress zum Thema MPS und **Schmetterlingskinder** veranstalten, „um Bewusstsein zu wecken“, wie Forschungsministerin Elisabeth Gehringer betonte.

Für uns heißt das, dass wir in den nächsten Monaten alles daran setzen werden, die österreichische EU-Ratspräsidentschaft auszunutzen um möglichst effektiv den Fuß in die EU-Türe zu stellen.

Schließlich streben wir ja an, das *eb-haus austria* als nationales und internationales Referenzzentrum zu etablieren. Wir sind diesbezüglich schon in regem Austausch mit Brüssel... (aber davon später, wenn wir Konkretes berichten können - ein Besuch in Brüssel ist für den 7. April 2006 fixiert).

6. Termine

Jour fix für MitarbeiterInnen - jeden Mittwoch 11:00-12:00 Uhr.

- 22.02.2006: Vortrag „Telemedizin“, Univ.-Prof. Dr. Hans-Peter Soyer (Graz)
15:00 Uhr Seminarraum *eb-haus austria*
- 31.03.2006: eb-Generalambulanz und Vorstandssitzung der *debra-austria*
- 24.04.2006: Vortrag „Genotype-Phenotype Case Studies in EB“, Prof. Dr. Dedee Murrell (Australien)
15:00 Uhr Seminarraum *eb-haus austria*
- 17.-20.10.2006: GENESKIN-Tagung im *eb-haus austria*
- 19.10.2006: eb-Generalambulanz und Vorstandssitzung der *debra-austria*
- 19.-20.10.2006: Jahrestagung *debra-austria*; St. Virgil, Salzburg
- 21.-22.10.2006: *debra*-International Conference; St. Virgil, Salzburg



eb-haus austria

Composite: R. Hametner, Fotos: A. Kolarik, R. Hametner, G. Pohla-Gubo.

Impressum:

Die Mitteilungen des *eb-haus aktuell* sind das offizielle Organ des *eb-haus austria*. Die grundlegende Richtung besteht in der Information über die Tätigkeiten am *eb-haus austria*. Verantwortlich für Beiträge in den Rubriken der „Einheiten des *eb-haus austria*“ sind die jeweiligen LeiterInnen (Dr. Anja Diem, Univ.-Doz. Dr. Johann Bauer, Dr. Gabriela Pohla-Gubo).
Redaktion: Dr. Gabriela Pohla-Gubo
Layout und Druck: DIE DRUCKEREI EGGGER GmbH, Imst