

# DEBRA - Rapporto annuale 2017

Così si sente un "Bambino Farfalla"





© E. EGGER

## Un grazie a tutti di cuore!

DEBRA Südtirol – Alto Adige si unisce 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 2017**

Così si sente un “Bambino Farfalla”

## DEBRA Südtirol - Alto Adige

Cari soci di DEBRA Südtirol - Alto Adige, fedeli amici dei "Bambini Farfalla"

Per noi come associazione non profit è molto importante poter dare sostegno alle famiglie EB e stare vicini ai "Bambini Farfalla". Numerose sono le telefonate da parte di genitori o di persone affette di EB. Cercano consigli e aiuto, hanno bisogno di informazioni su medicazioni, consigli per le cure, indirizzi di ospedali a cui rivolgersi e nominativi di medici che si occupano di EB, suggerimenti per sbrigare le incombenze amministrative, ottenere il riconoscimento di invalidità, accedere ai piani terapeutici. Che fare quando medicine e fasciature che possono salvare la vita non vengono passati dalla mutua? Durante i colloqui con le famiglie appare subito chiaro, che la componente medica è solo una parte della vita delle persone affette da EB, una parte comunque legata a sfide e complicazioni. L'EB colpisce tutta la famiglia e ne condiziona la vita intera: le cure dispendiose, le numerose visite mediche, il dolore costante, la preoccupazione dei genitori, l'integrazione sociale, la scuola, la crescita, l'inserimento professionale... ogni passo della vita impone ai malati di EB e a chi li ama di cercare continuamente strategie creative ed individuali. I genitori mi domandano: come sarà quando andrà a scuola? Come reagiranno gli altri bambini? Come posso aiutarlo? Mi riconosco sempre in queste domande, anche adesso che mia figlia è una giovane donna. Perché le preoccupazioni dei genitori sono le stesse, oggi come allora, e vorticano tutte attorno allo stesso pensiero: come posso sostenere il mio bambino e migliorare la sua qualità di vita. Ed è proprio per questi motivi, importante scambiarsi esperienze e sostenersi a vicenda tra le famiglie. Per poterlo fare, la nostra associazione non profit si affida agli amici, a tutti i sostenitori silenziosi e all'impegno profuso da molte persone.



Isolde Mayr Faccin  
DEBRA Südtirol-Alto Adige

© FOTO RAPID

Al convegno EB-CLINET svoltosi nell' autunno 2017-dove scienziati ricercatori e medici internazionali possono informarsi e condividere le nuove scoperte dei vari progetti. Fra le tante presentazioni il Prof. Michele De Luca ha riferito sulla terapia genetica delle cellule staminali effettuata con successo ad un "Bambino Farfalla" in fin di vita; l'ec-

cezionale collaborazione tra il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena, con il Team della casa-EB di Salisburgo e con gli specialisti della "Kinderklinik" di Bochum, ha reso possibile il trapianto della pelle. Questo risultato ci riempie di gioia e speranza e ci conferma quanto sia importante la collaborazione tra ricercatori, medici e associazioni DEBRA. Ulteriori informazioni a pagina 31-33.


Spero che anche in futuro, la preziosa collaborazione tra Modena e la casa EB, possa crescere. DEBRA Südtirol-Alto Adige e DEBRA Austria saranno dei importanti pilastri in questo teamwork.

Grazie di cuore alla nostra cara ambasciatrice Arabella Gelmini Kreuzhof che è sempre al nostro fianco quando abbiamo bisogno d'aiuto. Grazie anche ai privati, alle grandi e piccole imprese, alle associazioni e alle unioni, agli sportivi, ai musicisti e agli artisti, ai dirigenti scolastici, ai corpi docenti e ai gruppi di genitori che danno voce ai "Bambini Farfalla". Grazie al Vostro prezioso aiuto, possiamo dare sostegno.

Un ringraziamento va anche la dermatologia di Bolzano il Primario Dott. Klaus Eisendle e la Dott.ssa Nadia Bonometti per la loro disponibilità illimitata, per le cure amorose e le visite di controllo dei nostri "Bambini Farfalla". Ringrazio anche il Dottor Ezio Sindici della Dental School di Torino che giornalmente lavora per migliorare il trattamento odontoiatrico nei pazienti EB, per ridurre i dolori nelle diverse applicazioni e nel migliorare il risanamento odontoiatrico. Siamo grati della sua pazienza e sensibilità negli interventi di cura dei piccoli e grandi pazienti EB, oltre alla Sua provata professionalità.

DEBRA Austria e DEBRA Südtirol-Alto Adige ringraziano tutte le persone, nelle rispettive competenze, che fanno di DEBRA quello che oggi è. Ciò mi riempie di gioia e ringrazio tutti quanti, anche quelli che non ho citato. Spero che anche in futuro ci siate sempre vicini.

La migliore qualità di vita possibile per i "Bambini Farfalla" è il nostro traguardo, perseveriamo nella nostra missione. Speriamo nel vostro aiuto anche in futuro - Insieme siamo forti

Con immensa gratitudine,  Isolde Mayr Faccin Presidente DEBRA Südtirol - Alto Adige e mamma di una "Bambina Farfalla"

## DEBRA Austria


L'epidermolisi bollosa è una grave malattia rara della pelle, attualmente non ancora curabile. Per chi ne è affetto e per i suoi familiari costituisce, da numerosi punti di vista, un'enorme sfida quotidiana. Ecco perché i malati di tutto il mondo (e naturalmente quelli di Austria e Alto Adige) si sono ritrovati insieme per scambiarsi esperienze, sostenersi a vicenda e soprattutto agire: grazie a tante persone generose, le due organizzazioni di pazienti DEBRA Austria e DEBRA Südtirol - Alto Adige, in stretta collaborazione tra loro, sono riuscite a stabilire un'efficientissima assistenza medica e a favorire il cammino della ricerca verso il lenimento e la guarigione. È alla luce di questo che guardo con gioia e riconoscenza al trascorso 2017.

Lo scorso anno, Casa EB Austria, la prima, e sinora unica clinica specializzata per i "Bambini Farfalla" al mondo, è stata ufficialmente designata Centro Specializzato nel trattamento delle malattie rare. Perché questo passo è estremamente importante? Prima di tutto perché la struttura diventa una concreta testimonianza dell'eccellente qualità raggiunta dall'assistenza medica. Casa EB, infatti, è considerata adesso, in Austria e oltre confine, un modello da seguire nel trattamento delle malattie rare. In secondo luogo, il riconoscimento è stato il biglietto d'ingresso nella cosiddetta rete di riferimento europea per le malattie della pelle. La rete di riferimento rappresenta una di 24 congregazioni di Centri Specializzati in Europa creati lo scorso anno per migliorare l'assistenza medica di persone affette da malattie rare. Oltre a mettere in comune il sapere e a incentivare ogni forma di cooperazione, la rete di riferimento si prefigge soprattutto uno scopo: che siano gli esperti a spostarsi, non il paziente.

Un secondo highlight dell'anno scorso è stato senza dubbio il doppio congresso svoltosi a settembre a Salisburgo. Uno dopo l'altro hanno avuto luogo, prima il Congresso di Ricerca EB2017 e subito dopo il vertice dei clinici EB-CLINET 2017. Le tre giornate dedicate hanno offerto un utile quadro d'insieme sullo stato attuale della ricerca, sulle terapie in fase di sviluppo e sugli attuali studi clinici. Il doppio congresso non ha vantato anche una perfetta organizzazione. Per la prima volta, ha preso parte all'evento anche un gran numero di rappresentanti dei settori biotecnologico e farmaceutico. Una presenza molto importante poiché la collaborazione con l'industria è il presupposto fondamentale di terapie e medicinali. Anche se ci attende ancora molto lavoro a livello di ricerca e di industria, alla manifestazione si respirava già un'aria euforica: numerose domande e tematiche, a cui si era solo accennato nelle ultime conferenze analoghe, sono già in corso d'opera oppure mostrano addirittura i primi risultati concreti.

Uno straordinario progetto, molto acclamato durante il congresso, è stata la terapia genica con cellule staminali, presentata dal prof. Michele De Luca. Il trattamento di un undicenne tedesco, frutto di un'esemplare cooperazione tra Modena, Salisburgo e Bochum, ha commosso tutti i presenti. Oltre alla gioia per aver strappato alla morte un "Bambino Farfalla", è stata adottata un'impressionante prova dell'efficacia della "terapia De Luca". Questo progetto è un esempio mirabile che ben delinea l'importanza di una stabile collaborazione, basata sulla fiducia e costellata di successi, come quella tra DEBRA Austria e DEBRA Südtirol - Alto Adige. Sono sicuro che questa forma di lavoro di squadra porterà ancora molti successi.

Grazie di cuore ai molti generosi donatori e agli amici dei "Bambini Farfalla" in Alto Adige. Sono loro che rendono possibile l'assistenza medica, la ricerca, la collaborazione in rete e l'aiuto immediato. Vi prego, continuate ad accompagnarci sulla strada comune verso il lenimento e la guarigione.

Con affetto,  Rainer Riedl (Presidente DEBRA Austria)



Dr. Rainer Riedl - DEBRA Austria

© N. BARCAD

## Epidermolysis bullosa (EB) – La malattia

“Bambini Farfalla” - Questa espressione, affermata 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 sottotipo-

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 concreocere, 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. ✨  
Dr. 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 sostegno 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

FOTO STABINGER

### Consiglio direttivo DEBRA Südtirol - Alto Adige:

riconfermato 2016

Presidente: Isolde Mayr Faccin

Vice Presidente: Dr. Guido Bocher

Segretaria: Manuela Costantini

Consiglieri:

Dr. Sandro Barbierato

Dr. Nadia Bonometti

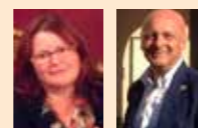
Dr. Anna Faccin

Luca Piol

Commercialista: Dr. Corrado Picchetti

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

Arabella von Gelmini Kreutzhof  
ambasciatrice



PRIVAT

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

# Assemblea generale 2017

Il 25 marzo 2017, al Grand Hotel Dobbiaco si è tenuta l'assemblea generale di DEBRA Alto Adige. Oltre ai soci e alle famiglie, hanno preso parte all'incontro anche medici e ricercatori di ogni dove, la nostra ambasciatrice Arabella Gelmini e numerosi amici dei "Bambini Farfalla". Per le nostre famiglie colpite da EB, l'assemblea generale rappresenta un'occasione non solo di informarsi sull'attività associativa, ma anche di confrontarsi con altre famiglie, offrirsi reciprocamente appoggio, ridere e fare il pieno di nuove energie.

Con grande impegno, il consiglio direttivo di DEBRA promuove la creazione di momenti d'incontro tra medici e ricercatori specializzati in EB e pazienti. Entrambe le parti, infatti, hanno

bisogno l'una dell'altra: i ricercatori e i medici imparano dalle famiglie cosa significa convivere ogni giorno con l'EB, e i malati rinforzano la consapevolezza che, anche se sono affetti da una malattia rara, la ricerca non si dimentica di loro e, anzi, continua a elaborare nuove possibilità terapeutiche. Non siamo soli.

Ringraziamo tutti gli amici che prestano volontariamente servizio per l'organizzazione e hanno contribuito alla buona riuscita dell'assemblea generale.

Until there is a cure, there is DEBRA.

Anna, "Bambina Farfalla"



Gruppenfoto Jahrestreffen 2017 mit Mitglieder, Familien, Ärzte und Forscher

FOTO STABINGER

## Assemblea generale 2017



## Arabella von Gelmini Kreutzhof – l'ambasciatrice dei "Bambini Farfalla"

Il mio impegno per DEBRA Südtirol - Alto Adige e per i "Bambini Farfalla" nasce nel 2006, e se ora mentre scrivo, penso a quanto siamo riusciti a costruire negli ultimi 12 anni passati assieme,

il mio cuore si riempie di felicità.

È per me un grande onore e una grande gioia poter seguire e sostenere DEBRA Südtirol - Alto Adige come ambasciatrice dei "Bambini Farfalla."

Sento profonda ammirazione per la determinazione con la quale i piccoli e grandi pazienti coraggiosamente ogni giorno combattono con una malattia così terribilmente devastante come Epidermolisi bollosa.

Ritengo alquanto incredibile tutto quello che riescano a fare i genitori e i famigliari dei "Bambini Farfalla", a quanto riescono a donare, a trasmettere, a regalare, e perché non scriverlo, anche a sopportare. Negli ultimi dieci anni ho vissuto dei momenti tanto incredibili quanto emozionanti, e per me sono proprio loro, i pazienti affetti di Epidermolisi bollosa e i loro famigliari, i veri eroi dei nostri tempi.

DEBRA Südtirol - Alto Adige, nel ormai lontano 2006 mi ha fatto conoscere l'Epidermolisi bollosa, una malattia che non conoscevo, ma che mi ha colpita in modo tale, da sentire l'esigenza di dedicarvi il mio cuore e la mia attenzione. La malattia era praticamente sconosciuta sul territorio altoatesino, di conseguenza mi sembrava di una importanza cruciale farla conoscere. Nasce dunque la mia missione di far conoscere i "Bambini Farfalla" alla popolazione altoatesina.

Il mio compito da allora consiste tra l'altro nel sensibilizzare l'opinione pubblica per la malattia e a far conoscere le esigenze dei pazienti. Il mio obiettivo da sempre è, che tutti siano pienamente informati sull'Epidermolisi bollosa, con lo scopo che possa essere garantita l'assistenza necessaria per le cure mediche specializzate.

Cara Isolde, brava Presidente di DEBRA Südtirol - Alto Adige, ci hai davvero fatto un bellissimo complimento tempo fa nel confermarmi che negli ultimi anni tantissime cose sono cambiate in meglio.

Siamo riusciti, e mi permetto di scriverlo con fierezza, a portare l'associazione DEBRA Südtirol - Alto Adige e i "Bambini Farfalla" sotto la luce dei riflettori e nel cuore di tanta gente.

Detto questo, voglio ringraziare coloro che hanno sostenuto l'associazione e le nostre idee sin dall'inizio e che di conseguenza hanno notevolmente contribuito a questo magnifico sviluppo. 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, come amico molto speciale, è sempre rimasto al nostro fianco.

Ringrazio tutti gli Organi di stampa locale i quali hanno dato voce a DEBRA Südtirol - Alto Adige, diffondendo la giusta informazione al cittadino e contribuendo notevolmente a far conoscere i "Bambini Farfalla", i loro problemi e le loro esigenze. Un grazie di cuore a tutti gli editori, direttori, giornalisti e collaboratori che da dieci anni sostengono DEBRA Südtirol - Alto Adige con grande benevolenza.

Un ringraziamento va inoltre a tutte le persone che in questi ultimi anni hanno sostenuto i "Bambini Farfalla".

Senza la bonarietà e la dolcezza di tante persone coinvolte, questo magnifico sviluppo di DEBRA Südtirol - Alto Adige non sarebbe stato possibile.

Vorrei chiudere con un abbraccio a tutti i pazienti e ai loro famigliari, e a te cara Isolde, ringraziandoti per la tua amicizia. Sono felice e onorata di essere l'ambasciatrice dei "Bambini Farfalla" in Alto Adige e sarà sempre una mia priorità impegnarmi per migliorare la condizione della loro vita.

Un abbraccio, 🦋

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



Arabella von Gelmini Kreutzhof

**Tante sono le persone che sostengono i “Bambini Farfalla” e che lo fanno con generoso impegno e spesso senza grandi parole. La loro professionalità e il loro continuo impegno supera di gran lunga i doveri istituzionali.**

Anche la Dott.ssa Stefania Bettinelli già da molti anni conosce le varie storie dei “Bambini Farfalla” e ha un affetto particolare per i pazienti EB e le loro famiglie. Con la sua conoscenza e competenza sta vicina a molti pazienti, sempre pronta a sostenere e a dialogare anche con me come mamma EB diventando per tutti noi un vero e proprio pilastro di sostegno.

Ringrazio tutte le persone, anche i nostri testimonials Eleonora Buratto ed Anna Mei, nelle rispettive competenze, che fanno di DEBRA quello che oggi è. Ciò mi riempie di gioia e ringrazio tutti, anche quelli che non ho citato. Spero che anche in futuro ci siate sempre vicini.

Isolde Mayr Faccin

## Grazie di cuore!

Dolore, vesciche, sangue, lacrime, paura, debolezza, fame, depressione, senso d'impotenza, ferite, aghi, pomate, pinzette, forbici, medicazioni, sonda PEG, sedia a rotelle, tristezza, punture, infusioni, operazioni chirurgiche, mutilazione di mani e piedi, alopecia, solitudine, sguardi, disperazione, stanchezza. Queste sono le parole che rispecchiano la vita quotidiana dei nostri “Bambini Farfalla” e dei loro famigliari.

Ma ci sono anche tante esperienze meravigliose che, come “raggi di sole”, illuminano e scaldano la loro vita. Se l'uomo giusto, al posto giusto, nel momento giusto non esistesse, allora neanche noi saremmo parte di DEBRA Alto Adige. 14 anni fa, Isolde Faccin, in veste di presidentessa, con il suo laborioso comitato e un'abbondante porzione di idealismo e coraggio, ha assunto la direzione del gruppo di auto-aiuto. Instancabilmente ha allacciato contatti con le famiglie colpite da EB e le ha aiutate a mettersi a loro volta in contatto con medici specialisti, ha organizzato provvidenziali incontri annuali per famiglie, ha presenziato alle manifestazioni a favore dei “Bambini Farfalla”

, ha creato un solido legame con DEBRA Austria e ha sempre trovato il tempo per chi desiderava parlarle.

Dal profondo del cuore, dunque, ringraziamo la nostra presidentessa Isolde e il comitato per il fedele operato.

Abbiamo la grande fortuna di vivere in una regione che investe molto sul buon funzionamento del sistema sociale e sanitario,

ma consideriamo altresì di valore inestimabile avere una dermatologa al nostro fianco che si occupi delle nostre necessità mediche e burocratiche. Per ogni problema di salute possiamo rivolgerci alla dott.ssa Nadia Bonometti. Basta una telefonata e lei c'è. Si preoccupa di richiamare perfino quando è in vacanza! Grazie infinite Nadia, per la tua amicizia e per il tuo modo genuino di aiutarci.

Molte altre persone lavorano dietro alle quinte, attente alle necessità dei malati di EB. In veste di ambasciatrice dei “Bambini Farfalla”, Arabella Gelmini von Kreutzhof attira l'attenzione mediatica sull'importanza degli aiuti, stringe contatti con i media, organizza raccolte fondi benefiche e dona alla causa il ricavato dei suoi libri per bambini. Grazie Arabella!

Ma non dimentichiamo che ovunque, nella nostra piccola regione, ci sono associazioni, classi scolastiche e individui sempre pronti ad aiutare e a dimostrare interesse per il destino dei “Bambini Farfalla”, donando somme di denaro secondo disponibilità. Altrettanto utili sono anche le parole gentili o l'interesse genuino affinché i malati di EB riescano ad affrontare più agevolmente le sfide quotidiane.

Questi sono i raggi di sole nella vita dei “Bambini Farfalla”.

Scalda il cuore anche la speranza proveniente dalla ricerca scientifica sull'EB. Ci auguriamo che il prof. Bauer e il prof. De Luca con i loro team pongano presto altre decisive pietre miliari nel cammino della ricerca verso il lenimento delle nostre sofferenze. Grazie 🌸 Zita, mamma di un “Bambino Farfalla”

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

### BBQ Contest – Campionato di barbecue in Valle Aurina

Nel 2017, il W.E.S.T. Winter Extreme South Tyrol - BBQ Contest è stato un evento straordinario: oltre 2000 visitatori, 30 squadre, 40 giurati, Live Cooking Shows, Snowlicious, igloo, tempo invernale meraviglioso e... 2.800,18€ devoluti a favore di DEBRA Alto Adige. Grigliate e donazioni: la combinazione perfetta.

La nostra idea di sostenere i “Bambini Farfalla” ha trovato grande risonanza tra i visitatori e le squadre. Hannes e Heike (BBQ Longhorn Ranch Hands) hanno perfino donato a DEBRA i 1.542 € in palio come primo premio! Cara Heike e caro Hannes, vi ringraziamo con tutto il cuore per questo straordinario gesto! 🍴 Il griller team MiG. (Männer im Glutrausch)



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

## “Preiswatten“ per una buona causa

### Solidarietà: un cuore grande per i “Bambini Farfalla” di DEBRA

Nella sala comunale di San Martino, il Circolo Pesca Sportiva della Val di Casies ha organizzato l'annuale torneo di Watten. Come consueto ormai da diversi anni, il ricavato netto è stato devoluto a una buona causa. Quest'anno il torneo di gioco a carte ha avuto luogo alla fine di gennaio e il comitato del circolo ha deciso di devolvere il ricavato al gruppo di auto-aiuto dei “Bambini Farfalla” DEBRA.

Chi soffre di epidermolisi bollosa, così si chiama questo vasto gruppo di malattie clinicamente e geneticamente distinte, convive sin dalla nascita per tutta la vita con il fattore che le accomuna tutte, e cioè la formazione di lesioni bollose in seguito a lievi sollecitazioni meccaniche sulla pelle e sulle mucose. Si provi anche solo a immaginare cosa accade quando chi ne è affetto cade oppure viene accidentalmente colpito da una palla. Nelle forme più gravi di EB, per provocare la comparsa delle bolle, è sufficiente anche una pressione poco più forte delle dita. Talvolta, tale sollecitazione può provocare

eruzioni cutanee anche quando è talmente lieve da risultare impercettibile. Le bolle portano inevitabilmente alla formazione di ferite aperte, punti infiammati, croste e, purtroppo, dolore associato. Con una festiciola, il comitato del circolo ha recentemente consegnato al membro del comitato direttivo di DEBRA Alto Adige Anna Faccin, un assegno di oltre 1000 €. Con profonda riconoscenza, Anna ha ringraziato il comitato del circolo per la grande generosità, invocando la benedizione di Dio e l'intercessione di San Pietro affinché la pesca sia sempre abbondante. In tale occasione il comitato del Circolo di Pesca Sportiva della Val di Casies ha desiderato anche ringraziare profondamente tutti i partecipanti alla manifestazione, il Comune di Valle di Casies per la sala, la Cassa Raiffeisen Monguelfo-Casies-Tesido per la stampa dei manifesti, l'emittente Radio 2000 per la pubblicità e tutti i volontari che hanno contribuito alla buona riuscita del torneo. Buona pesca! 🍷 Siegfried, Circolo Pesca Sportiva della Val di Casies

## Una donazione per i “Bambini Farfalla”

L'Organizzazione delle Donne Coltivatrici Altoatesine ha trasformato i regali di Natale in una donazione per DEBRA Alto Adige.

Camminare, sedersi, mangiare, muoversi in libertà... tutte queste azioni comportano tanto dolore ai “Bambini Farfalla”, nati con la malattia della pelle a carattere genetico epidermolisi bollosa (in breve EB). Alla minima sollecitazione meccanica, si formano bolle e ferite su tutto il corpo e sulle mucose. In Alto



Adige, sono circa 30 le persone che soffrono di EB. Si occupa di loro, conosciuti come “Bambini Farfalla”, l'Associazione DEBRA. Scopo dell'associazione è quello di migliorare, grazie alle donazioni, la qualità di vita dei “Bambini Farfalla”. In linea con questo obiettivo, la coltivatrice altoatesina Hiltraud Erbacher ha consegnato un assegno alla presidentessa di DEBRA Isolde Mayr Faccin e al membro del comitato direttivo Anna Faccin. «Speriamo ardentemente che questi soldi siano un bel regalo per i “Bambini Farfalla”!»

Per Anna Faccin, anche lei affetta da EB, ogni tipo di aiuto è molto prezioso: «Ci consente di sostenere la ricerca scientifica e soprattutto di aiutare i “Bambini Farfalla” ad accedere alle cure sanitarie.» Durante l'incontro con il consiglio delle Donne Coltivatrici Altoatesine, questa giovane donna coraggiosa ha descritto la propria giornata tipo e il suo rapporto con la malattia, meravigliando tutti con un messaggio conclusivo: «Il mio obiettivo è che tutti in Alto Adige sentano parlare di noi, almeno una volta.»

Il consiglio delle Donne Coltivatrici Sudtirolesi al momento della donazione in favore di DEBRA Alto Adige

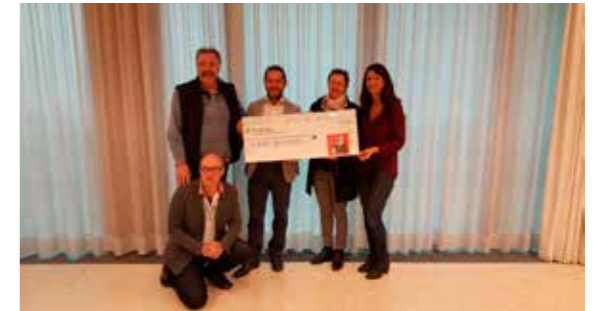
## Iniziativa solidale a favore di DEBRA Alto Adige

Come ogni anno, gli Jungschützen della compagnia degli Schützen di Merano hanno raccolto fondi, vendendo uova dipinte a mano all'uscita di messa la domenica di Pasqua e, come ogni anno, hanno valutato attentamente a chi destinare il ricavato. La scelta è ricaduta sulle persone affette da epidermolisi bollosa. Lo abbiamo subito proposto ai bambini e poiché questi si sono dimostrati entusiasti ho contattato personalmente l'Organizzazione DEBRA. Ho ricevuto le informazioni che desideravo, tra cui il contatto di Anna Faccin,

anche lei affetta da EB. Anna ha così partecipato, in rappresentanza dell'Organizzazione DEBRA, alla cerimonia in Piazza della Rena organizzata la domenica del Sacro Cuore di Gesù dalla compagnia degli Schützen e ha solennemente ricevuto l'assegno dalle mani degli Jungschützen. Volti felici popolavano entrambe le parti. ✨ Alexandra, direttrice degli Jungschützen di Merano

## A Happy Day of Life 2017

Regalare ai bambini con disabilità una giornata spensierata e felice è stata la motivazione che ha spinto a organizzare l'iniziativa “A Happy Day of Life” in Inghilterra, in Germania, in Austria e anche in Alto Adige. Nel 2017 l'evento ha avuto luogo a Varna e dintorni. 40 erano i camion pronti a partire. Aspettavano solo di occupare il sedile del secondo autista, riservato ai bambini con disabilità. Il viaggio in un convoglio di camion è stata per i piccoli un'avventura rara e indimenticabile. In tale occasione si sono raccolti fondi per diverse associazioni in Alto Adige. Anche DEBRA Alto Adige ha ricevuto una donazione e ha ringraziato tutti gli organizzatori, i camionisti e i numerosi volontari per aver pensato anche ai “Bambini Farfalla”. ✨ Isolde, mamma di una “Bambina Farfalla”



PRIVAT



## 2.000 € devoluti a una buona causa – La donazione delle donne dell'azione cattolica

Il mercatino delle pulci, organizzato lo scorso inizio ottobre nella Sala San Nicolò, ha riscosso grande successo. Con impegno e dedizione ammirevoli, le donne dell'azione cattolica di San Nicolò sostengono finanziariamente diversi progetti caritativi e sociali. Grazie al loro intervento, numerose persone particolarmente indigenti della nostra regione hanno trovato un rapido ed efficace aiuto. In questa occasione sono stati devoluti € 2.000 all'Associazione DEBRA. Alla consegna ufficiale dell'assegno, il 4 dicembre 2017, la dott.ssa Anna Faccin, membro del Comitato Direttivo di DEBRA, ha personalmente ringraziato per la donazione le donne dell'azione cattolica. Partecipare a efficaci attività di volontariato regala la piacevole sensazione di aiutare persone meno fortunate e di contribuire a rendere più sopportabile la loro vita. ✨ Kornelia, azione cattolica femminile di Merano d.s.a.d.: le donne del kfb Edith Pairegger, Annemarie Oberhofer e Kornelia des Dorides con DEBRA-Socio delegato Dott. Anna Faccin

## I trucchi del mago Fabiolino

CARNEVALE: donazione per DEBRA al carnevale dei bambini VALLES/RODENGO. Giovedì Grasso intenso per il mago Fabiolino, impegnato in ben due divertentissimi spettacoli di magia. A Valles hanno organizzato la sua performance le mamme Julia e Monika; a Rodengo lo ha invitato al carnevale dei bambini il Gruppo Donne.



Sia gli organizzatori che Fabiolino hanno messo il loro operato al servizio di una buona causa, tanto che alla fine della giornata è stata raccolta la bella somma di 702 €, subito devoluta all'Associazione DEBRA a favore dei "Bambini Farfalla".

## Malattie rare: sofferenze che spesso durano anni

BOLZANO. In tutto il mondo sono circa 8000 le malattie rare conosciute, ma se ne scoprono sempre di nuove. Nella maggior parte dei casi si tratta di malattie gravi, spesso perfino mortali. Molte si manifestano già alla nascita, hanno uno sviluppo cronico e portano a una disabilità. In tutti i casi rendono necessari trattamenti speciali. Spesso, purtroppo, passano anni prima che si giunga alla corretta diagnosi o a terapie idonee, e gli individui colpiti e i loro famigliari vanno incontro a inauditi problemi di natura amministrativa, legale e medica. Troppo spesso i pazienti vivono un lungo calvario. Numerose associazioni di pazienti altoatesini si occupano di persone affette, ad esempio, da sindrome dell'X fragile, distrofia muscolare, policistosi renale, rare forme tumorali, paralisi infantile, epidermolisi bollosa ("Bambini Farfalla") e sordità perinatale. Punto di contatto per tutti gli interessati è lo sportello per i gruppi di auto-aiuto della Federazione per il Sociale e la Sanità. Ulteriori informazioni sono, inoltre, disponibili telefonando al numero 0471/31 24 24 oppure consultando il sito [www.autoaiuto.bz.it](http://www.autoaiuto.bz.it).

## Basta vivere nell'ombra

SALUTE: in progetto, un nuovo gruppo d'iniziativa a favore delle malattie rare – fondamentale è il confronto tra i diretti interessati

BOLZANO. Le persone affette da malattie rare non devono sentirsi mai più sole. Per questo motivo, nel mese di marzo la Federazione per il Sociale e la Sanità fonderà un gruppo di iniziativa a favore delle malattie rare. Martedì 28 febbraio è la giornata delle malattie rare.

Solo in Alto Adige vivono, secondo il registro regionale delle malattie rare, 2700 persone affette da una delle 8000 malattie rare conosciute al mondo. Ogni giorno queste persone sono costrette a combattere contro le numerose limitazioni e

difficoltà imposte dalla malattia: rare, infatti, sono le informazioni attendibili e assenti le terapie e i farmaci adeguati cosicché, in molti casi, la strada verso la diagnosi si trasforma in un'odissea. «Attualmente solo le persone affette da una delle circa 3000 malattie rare riconosciute dal nostro Stato godono effettivamente del diritto di esenzione dal ticket», spiega Francesco Benedicenti, responsabile del Centro provinciale di coordinamento per le malattie rare, sulla base dei dati forniti dalla Federazione per il Sociale e la Sanità. «La buona notizia è che, finalmente, il governo Gentiloni ha emanato un decreto che prevede l'ampliamento dell'elenco delle malattie rare.» Le malattie sono diverse, ma i malati hanno spesso le stesse richieste: «Vogliamo raccoglierle meglio di quanto sia stato fatto in passato e poi deporle dinanzi alle autorità e ai servizi competenti, e batterci affinché vengano soddisfatte», afferma Martin Telser, presidente della Federazione per il Sociale e la Sanità. «Alla fin fine si tratta solo di dar loro la possibilità di condurre una vita normale tra i propri simili – non come alieni che, finché non giungono alla diagnosi definitiva, devono vivere la terribile esperienza di vedere i propri sintomi male interpretati oppure non presi dovutamente sul serio come avvisaglie di una possibile malattia», continua Martin Telser.

Grazie a questo gruppo d'iniziativa, i partecipanti avranno la possibilità di scambiarsi informazioni ed esperienze. Particolarmente sentita in caso di malattie rare, infatti, è proprio l'esigenza di comunicare con persone nella stessa condizione. Poiché le incertezze che tali malattie generalmente comportano sono enormi, è d'importanza fondamentale poterle comunicare e sentire l'empatia di altre persone che provano le stesse emozioni, ma spesso vivono molto lontano.

Per la fondazione del gruppo d'iniziativa a marzo, è in programma un primo incontro di tutti i gruppi di auto-aiuto e di tutte le associazioni di pazienti sinora conosciuti in Alto Adige (v. comunicato a parte).

## La scuola elementare di Lasa aiuta i "Bambini Farfalla"

Il 26 ottobre, nella giornata dedicata ai colloqui genitori-insegnanti, la mia classe, la VA della scuola elementare di Lasa, ha venduto torte, bevande e spremute preparate al momento da noi. Nell'ora di religione, con la maestra Waltraud Kellner, abbiamo eletto i cassieri e gli addetti ad altri servizi. Alle 14:00 è iniziato l'evento. All'inizio eravamo tutti un pochino timidi e nervosi, ma con il passare del tempo abbiamo cominciato a divertirci. Dopo un quarto d'ora appena, erano già finite le pizzette e la torta alla panna. I camerieri correvano da un piano all'altro per vendere i nostri dolci. Altri bambini lavavano le stoviglie e tre sedevano alla cassa. A volte un cameriere si concedeva una piccola pausa a un piano, beveva qualcosa e poi si rimetteva subito al lavoro. Alcuni genitori hanno mangiato le torte a scuola, accompagnandole con un caffè, altri invece hanno preferito portarle a casa delle fette o i grissi-

ni fatti da noi. Gli affari andavano a gonfie vele e noi cominciavamo a sentirci stanchi, ma ci incoraggiavamo a vicenda e continuavamo a pensare che lo stavamo facendo per donare i soldi ai "Bambini Farfalla" che non avevano una vita semplice. A poco a poco i genitori se ne sono andati e la scuola è tornata alla consueta tranquillità. Siamo rimasti 2 alunni e 3 alunne e abbiamo raggiunto in mensa gli insegnanti. Dato che era avanzato un vassoio di dolci lo abbiamo regalato a loro che lo hanno molto apprezzato. Abbiamo messo tutto in ordine e siamo andati a casa stanchi, ma gonfi di orgoglio perché avevamo raccolto l'incredibile somma di 705 €.

A febbraio ci aveva fatto visita la sig.ra Zita Pfeifer di Stelvio. Ci aveva raccontato di suo figlio Martin che soffre di una grave forma di malattia della pelle. Eravamo tutti molto commossi per le pene che era costretto a sopportare questo "Bambino Farfalla", ma anche molto felici perché potevamo fare la nostra parte per aiutarlo.

👉 Valentina (5A) e la maestra Waltraud



## La donazione di Run ai "Bambini Farfalla"

Da anni ormai, noi di RUN abbiamo la bella abitudine di tramutare i regali di Natale dei nostri partner in una donazione a diverse associazioni/organizzazioni. La scorsa primavera, Karin Spitaler, professoressa al Liceo di Scienze Umane Maria Hueber, ci ha illustrato il progetto realizzato dai suoi studenti: un calendario floreale perpetuo con foto scattate da loro e poesie nate dalle loro riflessioni. L'intero ricavato della vendita dei calendari è stato devoluto all'Associazione DEBRA. Abbiamo, dunque, deciso di fare anche noi una donazione ai Bambini Farfalla, sia con l'acquisto del calendario, sia con i nostri regali di Natale. 👉 Sabine, Business Marketing di RUN Raising Unified Network AG

## Lezione informativa alla scuola elementare di Corvara

La scuola elementare di Corvara ci ha invitati a dicembre 2017. Gli alunni avevano, infatti, inserito nel programma dell'anno successivo un'iniziativa benefica a favore dei "Bambini Farfalla" e, affinché tutti fossero bene informati sui destinatari della raccolta fondi, abbiamo brevemente presentato loro la nostra Associazione DEBRA e io ho raccontato cosa vuol dire convivere con l'EB. Ci siamo salutati con un gioioso arivederci!

👉 Anna, "Bambina Farfalla"



## Un calendario floreale Botanica, fotografia, poesia

Un progetto della prima liceo dell'Istituto di Scienze Uma-  
ne Maria Hueber, in collaborazione con l'Associazione DE-  
BRA. Le ragazze del primo anno della nostra scuola han-  
no voluto dare vita a un'iniziativa che dimostrasse la loro so-  
lidarietà ai "Bambini Farfalla". L'idea di creare un calenda-  
rio floreale con cornice poetica è stata concretizzata grazie  
al sostegno di diversi sponsor. Un ringraziamento speciale  
va a Longo Harald e all'azienda RUN che hanno trasforma-  
to i regali di Natale dei loro partner in donazioni per DEBRA.  
Le foto sono state scattate dalle ragazze duran-  
te le lezioni di biologia e di arte oppure duran-  
te il tempo libero, mentre i testi sono stati redatti duran-  
te le ore di tedesco in presenza dell'autrice Miriam Covi.  
Il 12 maggio 2017, al Caritas Caffé di Bolza-  
no ha avuto luogo il vernissage che le studentes-  
se hanno voluto impregnare di musica e poesia.  
Giuria fotografica: Karin Langebner, Karin Spitaler e Nora Veneri  
Giuria poetica: Kerstin Clara, Heidi Hintner e Anita Rossi  
Idea e organizzazione: Karin Spitaler e Nora Veneri

### Flores

La prima liceo dell'Istituto Maria Hueber ha realizzato un ca-  
lendaro perpetuo con soggetti floreali. Il 12 maggio il calenda-  
rio è stato presentato al Caritas Cafè. Ecco cinque motivi per  
non lasciarsi assolutamente scappare il calendario.

Il calendario da parete è meraviglioso. Regalatevi il calendario  
artistico "Flores" delle ragazze del Maria Hueber e fate entra-  
re un po' di gioia nella vostra casa: 13 stampe eleganti e bel-  
le nella loro semplicità.

Il calendario da parete fonde poesia e fotografia. Armate di  
macchina fotografica, le ragazze sono riuscite a catturare mo-  
menti incantevoli che hanno corredato di pensieri personali e  
frammenti poetici.

Il calendario da parete è un racconto sui fiori. È di buon aus-  
picio affinché fiorisca qualcosa di bello nella vostra vita e  
l'ottimismo primaverile duri tutto l'anno! Ogni foto meraviglio-  
sa è corredata di un piccolo trafiletto con le indicazioni scien-  
tifiche della pianta rappresentata. Sprofondate nel divano di  
casa, rilassatevi e ammirate lo splendore della natura!

Il calendario da parete dà un tocco di classe alla vostra ca-  
mera. I fiori portano colore alla vostra quotidianità, stimolano  
la fantasia e la creatività, e affinano il vostro gusto estetico.  
Flores non si limita ad abbellire una parete.

Il calendario da parete è perpetuo. In un mondo fugace che  
vede tutto passare rapidamente sugli schermi di pc e cellu-  
lari, un calendario di carta diventa una luminosa stella pola-  
re. Il fatto che sia anche perpetuo, gli garantisce fama eterna.  
Le ragazze della prima liceo hanno composto poesie e scat-  
tato foto con grande curiosità, coraggio e gioia. Un team di  
insegnanti le ha accompagnate durante i lavori, in primis Ka-  
rin Spitaler e Nora Veneri; numerosi sponsor hanno reso pos-  
sibile la stampa.

Il calendario è acquistabile a scuola con un'offerta libera. Il ri-  
cavato sarà devoluto all'Associazione DEBRA. Una collabra-  
zione creativa e feconda tra il Liceo Maria Hueber e DEBRA:  
creatività ed entusiasmo sposano solidarietà e sostegno. 🦋  
Le studentesse del Liceo Maria Hueber e la professoressa  
Karin



## In radio: la "Bambina Farfalla" Anna

Ciò che la maggior parte delle persone fa senza problemi, può  
costituire una sfida per altri: Anna Faccin, pusterese doc, è  
una cosiddetta "Bambina Farfalla". Convive dalla nascita con  
l'EB (epidermolisi bollosa), una rara malattia della pelle. Alla  
minima sollecitazione meccanica, le si formano sulla pelle bol-  
le dolorose. Ma come fare a non perdere mai la voglia di vive-  
re? Ce lo ha raccontato Anna Faccin il 02.04.2017 a "Feuer  
und Flamme" in onda la domenica mattina su Südtirol 1. 🦋  
Il team di Südtirol 1

## Anna Mei pedala per i "Bambini Farfalla"

Anna Mei, detentrica del record mondiale sui 1000 km e tes-  
timonial dei "Bambini Farfalla" per DEBRA Alto Adige ancora  
una volta ci ha preso per mano e, nell'estate 2017, a Lecco,  
ha organizzato una bicicletta a favore delle nostre farfalle. I  
colori e la magia hanno invaso le strade di Lecco. I sorrisi dei  
bambini presenti hanno regalato a tutti una giornata all'insegna  
dell'allegria e della spensieratezza. Ancora una volta grazie  
Anna Mei per pedalare col cuore per tutti i "Bambini Farfalla"  
🦋 Rosalba e Antonella, mamme di due "Bambini Farfalla"



## L'associazione teatrale

### “Tavolo 69” ed i “Bambini Farfalla”

Barbara Del Ponte, presidente dell'associazione teatrale “Tavolo 69”, è una persona di cuore e molto sensibile, e ha una grande passione, il teatro. Con la sua compagnia “Tavolo 69” il primo Aprile ha messo in scena il musical inedito “Lorenzo”, ispirato alla vita di Don Lorenzo Milani.

Per questa occasione Barbara ha invitato l'associazione DEBRA Alto Adige come charity, e ancora una volta siamo riusciti a portare a conoscenza cosa sia l'Epidermolisi Bollosa e divulgare il verbo “EB” ai presenti in sala, oltre a raccogliere fondi per l'associazione.

Grazie alle persone di cuore come Barbara, anche quest'anno abbiamo fatto un'altro passo avanti per arrivare al traguardo tutti insieme, che è quello di sensibilizzare sempre di più le persone su questa malattia rara e rendere meno sofferente la vita dei nostri “Bambini Farfalla”.

Un sincero e affettuoso ringraziamento a Barbara e a tutta l'associazione teatrale “Tavolo 69”. 🦋 Nicoletta e Franco, zii dei “Bambini Farfalla”



PRIVAT

## Indoorcycling dinamica ed il Comune di Massa Marittima per i “Bambini Farfalla”

Denise Salvi è una ragazza come tante, così all'apparenza..... Denise Salvi è una ragazza con una passione: “la bicicletta”..... Denise Salvi è una ragazza che ama la vita, e da quando ha incontrato i “Bambini Farfalla” nel lontano Ottobre del 2015, si è posta un obiettivo..... Organizzare un evento a Massa Marittima, città in cui vive. E così, Sabato 07 Ottobre 2017, presso la piazza del Duomo di Massa Marittima, Denise ha mantenuto la sua promessa e con un ritmo incalzante accompagnato da tante pedalate sincrone, con l'impegno degli organizzatori, grazie al supporto e alla solidarietà del Comune di Massa Marittima unito ai moltissimi negozianti e privati, si è realizzato il grande sogno di Denise.

L'obiettivo era di divulgare il verbo “EB” ai Massetani e raccogliere fondi per la ricerca di questa rara malattia chiamata “Epidermolisi Bollosa”.

La giornata è stata un susseguirsi di musica grazie ai vari artisti che si sono esibiti sul sagrato del Duomo, unito allo sport con le ruote delle bike, che hanno continuato a girare quasi senza sosta per tutto il pomeriggio, e tanto coinvolgimento da parte dei presenti, per riuscire a far arrivare un messaggio importante, l'Epidermolisi Bollosa non è contagiosa, l'indifferenza sì. A guidare il gruppo di oltre 50 bike posizionate di fronte al Duomo si sono alternati gli istruttori Felice Barillà, Daniele Lele Gola, Andrea Costi, Denise Salvi e l'ospite d'eccezione, la campionessa mondiale ed europea di ultracycling, Anna Mei. Presenti in piazza l'associazione DEBRA Alto Adige, insieme a molti genitori di ragazzi e ragazze EB, oltre alla presenza del Dr. Ezio Sindici, medico odontoiatra che ha in cura questi ragazzi. Per l'amministrazione di Massa Marittima hanno partecipato il sindaco Marcello Giuntini, l'assessore alle politiche sociali e pari opportunità, Tiziana Goffo, e l'assessore allo sport, Maurizio Giovannetti, che hanno ringraziato gli organizzatori e tutti i partecipanti per aver dato dimostrazione di come sia possibile, da un'idea condivisa e sostenuta dalla città, dare un esempio prezioso di educazione alla solidarietà, e il parroco Don Mirko del Duomo di Massa Marittima per la benedizione. Alla fine della giornata, Denise Salvi per l'Asd Palestra Dinamica, insieme a Alessandro Villani, Salvatore Amato e Andrea Costi, ha consegnato un assegno alla presidente Isolde Mayr Faccin, la quale ha donato agli organizzatori una farfalla arti-

gianale in legno a testimonianza del legame instaurato con il gruppo DEBRA Alto Adige e alla gratitudine per la passione e la generosità messe in campo.

Denise Salvi con questo evento, che non tarderà a ripresentarsi nel futuro, ha realizzato il suo sogno e il suo obiettivo. Dall'associazione DEBRA Alto Adige e tutti i genitori dei ragazzi e ragazze EB un grandissimo grazie a Denise Salvi e al comune di Massa Marittima. 🦋 Franco, zio dei “Bambino Farfalla”



PRIVAT

## Serata con Denise

Questo non è un evento ma una serata, in cui Denise Salvi, arrivata da Massa Marittima, ha incontrato a Torino diverse famiglie farfalla. Anche questo ci ha permesso di passare una serata molto bella, piena d'amore e di valori, e tutto questo è stato possibile grazie alla DEBRA Alto Adige che permette a noi famiglie di conoscerci, confrontarci e passare una serata in allegria ricordandoci che insieme si è più forti. 🦋 Rosalba, mamma di un “Bambino Farfalla”

## Un weekend per sostenere “Bambini Farfalla” e bimbi con autismo

Il team di LiberaMente Teatro ha raccolto anche nel 2017 fondi per sostenere la ricerca e la cura dei “Bambini Farfalla” e per progetti di sostegno psicologico ai bimbi con autismo e alle loro famiglie. Ringraziamo tutti per aver pensato ancora una volta a DEBRA dimostrando la loro solidarietà con i “Bambini Farfalla” e le loro famiglie. 🦋 Anna, “Bambina Farfalla”



## Puerto Latino di Durento

Il 17 dicembre, al Puerto Latino di Druento (To), grazie agli amici di sempre e alla zia di Alessandro si è parlato della nostra associazione e delle nostre farfalle. Ho percepito bellissime emozioni negli occhi di tutti e tanta voglia di aiutare. 🦋 Rosalba, mamma di un “Bambino Farfalla”



## Natale a Cuggiono

8 dicembre 2017, mercatino di Natale a Cuggiono (Mi): un grazie all'amministrazione comunale e all'assessore allo sport Giuseppe Fontana per averci dato la possibilità di essere presenti con la bancarella di DEBRA Alto Adige. 🦋 Antonella, mamma di un “Bambino Farfalla”



## Un infermiera del cuore per Maya

Carissimi, amici!

Mi chiamo Tatyana Lakhmotkina. Sono infermiera libera professionista e lavoro nell'assistenza domiciliare integrata nella zona di Mantova. Il mio lavoro mi permette di incontrare molte persone con abitudini diverse e con problemi di vario tipo. Credo che sul territorio dobbiamo avere un continuo sviluppo professionale per poter essere in grado di valutare e gestire varie situazioni, sia di carattere sanitario, sia di carattere sociale. Nel luglio 2017 ho avuto la fortuna di conoscere una famiglia speciale, dove sta crescendo l'assistita più giovane tra le persone che seguo, una piccola principessa meravigliosa.

Mi viene in mente, ancora oggi, il giorno quando ho visto Maya per la prima volta. Ero entrata nella stanza da bagno, dove la piccola stava nella vasca. Ho visto fuori dal bordo della vasca i due occhi azzurri cielo bellissimi e la chioma di capelli rossi ricci da leonessa. Mi ero soltanto affacciata alla porta per non mettere in imbarazzo la bimba. Ma ancor oggi mi ricordo questo sguardo sincero, un pochino spaventato. Posso capire che in quel momento io ero una persona sconosciuta, una persona estranea per la piccola.

Erano passati un po' di giorni dal primo incontro, dopo di che sono stata contattata dalla mamma di Maya per poter conoscerci meglio. Durante i nostri primi incontri abbiamo parlato, abbiamo disegnato, abbiamo cercato di creare un rapporto di fiducia perché per entrambe, per me in primis, era molto importante trovare la possibilità di vivere in armonia ogni nostro incontro.

Vi spiego perché per me in primis. Ho scelto la mia professione dopo 30 anni della mia vita per un semplice motivo, perché volevo dare qualcosa in più oltre a una semplice assistenza sanitaria, e avrei il piacere di creare le condizioni per vivere in equilibrio il rapporto con la persona che seguo, perché senza la fiducia, senza la tranquillità, senza la sensibilità è impossibile costruire la strada verso il stare bene.

Ora sono passati sei mesi da quel primo incontro, direi che siamo state bravissime, perché ogni volta che ci incontriamo io e Maya, con la sua mamma e con Elia (fratello di Maya), passiamo insieme un paio di ore bellissime. Abbiamo scoperto i nostri interessi per la musica, per le lingue, per le poesie... Parliamo di ogni cosa che ci interessa. L'umore durante i nostri incontri è fantastico, perché ci divertiamo tantissimo. Ca-

pisco che il momento della medicazione non è molto simpatico, mi rendo conto del dolore che vive la piccola, ma cerchiamo di fare tutto con la massima attenzione. Abbiamo inventato una nuova metodica della medicazione, che dal mio punto di vista ha portato alcuni miglioramenti. Facciamo la detersione con molta cautela, e nel frattempo ascoltiamo musica, cantiamo e ridiamo....

Maya mi avvolge con il suo affetto, il suo sorriso, il suo coraggio, la sua forza di affrontare la vita. E' una bambina meravigliosa, ma perché è stata cresciuta da una donna speciale, Elena, la mamma con un cuore immenso, con una forza incredibile nell'affrontare la vita. E' una donna che ha dato e sta dando moltissimo ai suoi figli. Ringrazio il cielo di aver incontrato tutti loro, perché mi hanno insegnato a vedere la felicità da un altro punto di vista. La felicità nel vivere un pieno equilibrio dell'amicizia nel vero senso della parola.

Credo che per ogni famiglia che si trova in una situazione simile alla famiglia di Maya, sia molto importante fare entrare una persona esterna per condividere l'impegno, per alleggerire l'atmosfera nel rapporto con i piccoli bimbi che sopportano il peso enorme di convivere con la malattia.

Vorrei con tutto il mio cuore augurare che la ricerca scientifica andasse avanti nello sviluppo di nuove scoperte e nel miglioramento delle cure per i Bimbi Farfalla.

A tutti voi auguro ogni bene. Coraggio, e non mollate mai!!!!!! Un abbraccio. 🌸 Taty, Infermiera della "Bambina Farfalla" Maya



## Dental School Torino

Anche quest'anno il centro di eccellenza per l'assistenza, la didattica e la ricerca in campo odontostomatologico Dental School di Torino, diretto dal prof. Stefano Carossa, si conferma come punto di riferimento per pazienti affetti da Epidermolisi Bollosa e le loro famiglie.

Il servizio HCP della struttura, sotto la guida del Dr. Ezio Sindici si occupa da tempo di ogni tipo di disabilità e patologia rara con un'attenzione sempre maggiore negli ultimi anni verso l'EB. Dal 2012 sono nati una serie di interessanti progetti di ricerca clinica coordinati dal dottor Paolo Arduino del reparto di patologia orale. Tali protocolli innovativi sono spesso legati a tesi sperimentali di studenti di odontoiatria, alcuni dei quali, ormai laureati, sono oggi affezionati collaboratori del reparto, confermando così l'interesse e l'impegno verso i pazienti EB per i quali sono ormai figure di riferimento.

E' il caso delle dottoresse Paola Mlekuz e Simona Astesano che, grazie al fondamentale sostegno dell'associazione DEBRA Sudtirolo Alto Adige e alle due borse di studio messe a loro disposizione, permettono, con il proprio prezioso aiuto, di tenere aperto il reparto tutte le mattine dal lunedì al venerdì. Nel corso degli anni i risultati dei diversi protocolli di ricerca sulla guarigione delle lesioni bollose intraorali mediante l'applicazione di fattori di crescita derivanti da sangue di cordone ombelicale di donatore e biostimolazione laser hanno portato a risultati incoraggianti. Ultimo in ordine di tempo il protocollo avviato nella primavera dello scorso anno dalla dottoressa Beatrice Giuliano che ha coinvolto 11 ragazzi da tutta Italia: i risultati sono stati riportati su Photodermatology, Photomedicine e Photoimmunology nel numero di novembre 2017 (Cord blood platelet gel alone or in combination with photo-

biomodulation therapy for the treatment of oral ulcerations in patients with epidermolysis bullosa: A pilot clinical comparative study.-Nov. 2017-). L'articolo va ad aggiungersi ad altre pubblicazioni del team di reparto su prestigiose riviste quali l'Acta Dermato-Venereologica (Treatment of Oral Lesions in Dystrophic Epidermolysis Bullosa: A Case Series of Cord Blood Platelet Gel and Low-level Laser Therapy -2016-) arricchendo così la letteratura scientifica sulle manifestazioni orali dell'epidermolisi bollosa altrimenti quasi inesistente. Accanto alla cura delle lesioni orali e alla ricerca, il reparto offre tutte le normali cure odontoiatriche proposte però con approcci innovativi quali l'ozonoterapia e protocolli pensati appositamente per i "Bambini Farfalla", da qualche tempo si stanno compiendo dei tentativi anche nel campo della terapia implantare grazie alla collaborazione tra il dottor Sindici e il dottor Pecorari. Dall'inizio del 2017 si è unita allo staff del reparto anche la dottoressa Sara Cammisuli, igienista dentale laureata proprio con una tesi sui protocolli di igiene orale in pazienti affetti da EB. La sua presenza in reparto segna una svolta importante nel livello del servizio offerto: l'igiene professionale e la corretta informazione sulle procedure di igiene domiciliare sono infatti una parte fondamentale e insostituibile nella cura della salute orale e la presenza di un'igienista qualificata e con esperienza nel trattare questo tipo di pazienti, che richiedono una serie di precauzioni e accorgimenti particolari, spesso non noti alla maggioranza dei professionisti, completa una squadra in continua crescita. Il 2017 ha visto anche l'arrivo di Lucia Basiglio, futura odontoiatra pronta a portare avanti la ricerca. Il bacino di utenza in continua crescita sottolinea la sempre maggior importanza e l'attrazione della Dental School su tutto il territorio nazionale. 🌸 Dott.ssa Beatrice Giuliano e Dott. Ezio Sindici, Dental School Torino



## Un ambulatorio per l'EB: assistenza empatica e competente

L'ambulatorio di Casa EB offre a chi è affetto da epidermolisi bollosa (EB) assistenza e consulenza medica di altissimo livello. Le particolari sfide poste da questo gruppo di malattie rendono necessario un intervento terapeutico a 360° che si contraddistingua sia per la competenza medica e assistenziale, sia per la carica empatica ed emotiva.

La nostra principale area di intervento è costituita dall'assistenza e dalla consulenza, sia medica che umana, agli ammalati di EB e ai loro famigliari. Offriamo un servizio di consulenza a 360° che spazia dalla diagnostica alle visite di prevenzione e controllo, dalle modalità di cura delle ferite alla consulenza nutrizionale, dalla terapia del dolore fino alla consulenza genetica.

La complessità di questa malattia rende la collaborazione interdisciplinare una componente fondamentale del nostro lavoro. Grazie alla cooperazione con specialisti di altri reparti della Clinica Universitaria di Salisburgo e medici di base, oltre alle visite per i malati di EB all'interno dell'ambulatorio EB stesso, è possibile organizzare anche interventi terapeutici esterni, ad esempio operazioni alle mani, fisioterapia, ergoterapia, riabilitazioni dentali e consulenze nutrizionali.

Anche la consulenza psicologica e la consulenza sociale sono parte integrante di questo servizio ambulatoriale di assistenza. Entrambe sono offerte in stretta collaborazione con il Gruppo di auto-aiuto DEBRA Austria.

Nel 2017, al ambulatorio EB sono state effettuate 218 visite ambulantive che segnano una crescita del 40% rispetto all'anno precedente. Tra queste abbiamo assistito 14 pazienti durante 6 visite a testa e abbiamo avviato 39 visite interdisciplinari in altri reparti delle SALK. Abbiamo inoltre effettuato 26 prime consulenze e 21 registrazioni stazionarie per un totale di 141 giorni. I dottori e le infermiere dell'ambulatorio EB hanno, inoltre, effettuato 67 giri visite ai letti di dermatologia e 8 visite consiliari all'interno dell'ambulatorio EB.

Il nostro lavoro gode ormai di grande risonanza a livello internazionale e, da dicembre 2016, siamo diventati un Centro di Competenza UE riconosciuto della Rete Europea di Riferimento (ERN). Ora abbiamo anche raggiunto il riconoscimento a livello nazionale e a maggio 2017, dopo essere stati sottoposti a severi controlli volti a verificare il nostro effettivo sod-

disfacimento di specifici criteri qualitativi e di prestazione, siamo stati designati primo Centro Specializzato per le Malattie Rare in Austria. Una grande soddisfazione.

Il grande punto di forza dell'ambulatorio EB è l'orientamento individuale al paziente, possibile anche grazie al solido inserimento nella rete regionale, nazionale e internazionale. Questo consente certamente, da un lato, di offrire un'assistenza di alto valore, ma dall'altro, richiede un oberante lavoro di comunicazione.

Il nostro segretariato è un'efficiente piattaforma comunicativa a disposizione di pazienti e terapeuti. La signora Lydia Stremnitzer fa spesso l'impossibile pur di fornire il miglior servizio organizzativo e di comunicazione possibile. In quest'epoca di ingenti tagli al personale in campo sanitario, la gestione dei pazienti viene spesso sottovalutata, senza comprenderne l'importanza straordinaria per offrire un'assistenza efficace e soddisfacente.

Oltre alla responsabilità principale di garantire la migliore assistenza e consulenza possibile agli ammalati di EB, i collaboratori dell'ambulatorio EB assolvono una miriade di altri compiti: collaborano con gli studi medici, raccolgono e trasmettono informazioni su nuovi prodotti, intervengono nell'ambito di manifestazioni, favoriscono lo scambio di esperienze con specialisti di EB di altre nazioni, partecipano a corsi di aggiornamento, creano reti di terapeuti, etc...

Per poter assolvere pienamente il lungo elenco di compiti e poter continuare a svolgere con gioia ed empatia questo lavoro spesso molto oberante all'interno dell'ambulatorio EB, è necessario poter contare su un team forte e coeso. Dal 2017, il core-team dell'ambulanza è composto da 2 dottoresse, 3 infermiere, 1 segretaria, 1 collaboratrice a progetto e 1 collaboratore amministrativo, tutti a servizio part-time. Poiché il carico psicologico della nostra professione è molto elevato, abbiamo l'opportunità di ricorrere regolarmente a supervisioni, e noi ne approfittiamo molto volentieri. Anzi nell'ottica di auto-aiuto, la riteniamo essenziale, poiché guardiamo con ambizione al nostro futuro lavoro di squadra.

Negli ultimi anni, la ricerca ha compiuto emozionanti passi avanti che ci pongono nuove sfide e ci richiedono un intenso lavoro. Alcuni metodi e possibilità terapeutiche, sviluppati grazie alla ricerca in Casa EB e in tutto il mondo, sono progrediti

a tal punto da poter essere applicati sui pazienti, nell'ambito di studi clinici severamente controllati. Tali studi prevedono il rispetto di protocolli chiaramente strutturati per ogni visita e, per quelle in ambulatorio, i tempi si dilatano inevitabilmente. Le visite ambulantive hanno, inoltre, una frequenza maggiore e intervalli di tempo più brevi tra una e l'altra. Ecco perché il loro numero e la loro durata aumenta sensibilmente, cosa che già nel 2018 ci ha spinto al limite della nostra capacità.

Il nostro grande obiettivo del 2018 è, perciò, quello di ampliare il team della nostra ambulanza. Stanno già avendo luogo i primi colloqui e siamo fiduciosi che anche il prossimo anno

riusciremo a vincere le sfide del nostro lavoro nell'ambulatorio EB. Siamo molto soddisfatti dei risultati che abbiamo ottenuto e il prossimo anno aspiriamo a conquistare gli "obiettivi non ancora raggiunti" con fiducia, tenacia e impegno!


 Dott.ssa Anja Diem, direttrice dell'ambulatorio EB in Casa EB a Salisburgo

Foto team dell'ambulatorio 2017 (incl. Brigitte e Sebi)



## Accademia EB: scambio di esperienze e consolidazione di partenariati

Tra i compiti principali dell'Accademia EB figurano la formazione e l'aggiornamento dei malati di EB, dei loro parenti, dei medici e degli specialisti nonché, soprattutto grazie al progetto EB-CLINET, l'integrazione nella rete nazionale e internazionale di tutti coloro che, per qualsiasi motivo, sono interessati all'EB. Sotto la direzione dell'Accademia EB, inoltre, rientrano anche il reparto stampa e pubbliche relazioni, l'assistenza di tutti gli interessati, dei promotori e dei donatori, nonché la cura del sito web di Casa EB.

### Doppia conferenza internazionale sull'EB a Salisburgo

Il 2017 è stato segnato dall'organizzazione e dallo svolgimento della IV edizione della conferenza EB-CLINET che ha avuto luogo, per la prima volta, in combinazione con la V conferenza per la ricerca sull'EB. Obiettivo primario era quello di incentivare una collaborazione tra clinici e scienziati volta ad aprire nuove possibilità di lenire e curare le ferite causate dall'EB. Oltre 300 partecipanti, provenienti da 36 paesi, hanno colto l'occasione per presentare i loro lavori clinici o scientifici, per informarsi sui più recenti sviluppi e per alimentare ulteriormente l'importante scambio informale di esperienze a livello internazionale. Per la prima volta erano presenti anche numerosi rappresentanti dell'industria farmaceutica e delle biotecnologie, poiché alcuni erano già coinvolti negli studi clinici avviati. In 12 sessioni e innumerevoli incontri di lavoro paralleli si sono tenute 60 presentazioni e discussioni. La doppia conferenza è durata quattro giorni, ognuno incentrato su una tematica diversa: le presentazioni dei primi due giorni affrontavano le conoscenze fondamentali nella ricerca di base e negli approcci terapeutici preclinici. Il focus del terzo giorno si è spostato, invece, sulle esperienze desunte dagli studi clinici in corso. Affrontate anche le tematiche della terapia genica, della terapia cellulare, dei trapianti di midollo osseo e del trattamento di sintomi secondari e complicazioni. Protagoniste dell'ultimo giorno sono state le esperienze pratiche nell'assistenza medica (ad esempio in caso di osteoporosi, nevralgia o anemia). Nei workshop tenutisi parallelamente al programma principale sono stati portati avanti, tra l'altro, orientamenti per i trattamenti validi a livello internazionale, nonché i prossimi passi per la costruzione di un registro EB internazionale. Numerosi feedback positivi ci hanno confermato la buona riuscita della manifestazione. Questo ci motiva forte-



mente a fare in modo che anche la prossima conferenza EB-CLINET si svolga in concomitanza con la conferenza per la ricerca sull'EB, al fine di accelerare la creazione di approcci terapeutici per i pazienti.

### Raccolta Fondi e pubbliche relazioni

Oltre a organizzare conferenze, le collaboratrici del team dell'Accademia naturalmente svolgono altre mansioni. Sono numerose, infatti, le raccolte fondi tramite conferenze e visite guidate del centro, organizzate nel 2017 da Casa EB Austria. Tra i gruppi interessati si annoverano classi scolastiche, privati e numerose associazioni, come Round Table 30 e l'Associazione Amici del Presepe di Großgmain. I collaboratori di Casa EB hanno presenziato anche diversi eventi a scopo benefico esterni a Casa EB e tra questi ricordiamo i concerti dello Stöttenchor, l'evento di beneficenza ad Altenmarkt o il Campionato europeo di Barbecue.

Da un'iniziativa benefica nell'ambito di un'esposizione straordinaria al Welios Science Center di Wels, è nata una cooperazione con l'Accademia EB e la ricerca EB. In questa nuova forma di comunicazione, all'interno del programma offerto dal Welios Science Center per le vacanze scolastiche invernali sono state inserite diverse stazioni del programma "Forschung zum (Be)Greifen". I bambini e i ragazzi hanno avuto due giorni interi per informarsi sul lavoro svolto dall'unità di ricerca di Casa EB. Oltre alla possibilità di comprendere il principio della terapia genica, utilizzando come modello un orsetto di gomma, i visitatori potevano estrarre autonomamente il DNA da una banana, sotto la guida della dott.ssa Sophie Kitzmüller e del dott. Thomas Lettner. Sono state spiegate anche le reazioni del sistema immunitario della pelle affetta da EB nonché, grazie a un modello di pelle, anche le sue peculiarità. È stata un'esperienza nuova, formativa e stimolante e ci augu-


riamo che anche in futuro si catturi l'attenzione del pubblico con workshop di tale portata qualitativa.

### Progetto formativo

DEBRA Austria e Casa EB Austria offrono ai malati di EB la migliore assistenza medica possibile, informazioni sui più recenti progressi scientifici, nonché una rete sociale, clinica e scientifica per lo scambio di esperienze tra familiari, terapisti e scienziati. Le persone affette da EB e i loro familiari possono, dunque, fare affidamento su un'eccellente servizio di consulenza e di assistenza. Poiché spesso, nel trambusto della quotidianità, rimangono aperte diverse tematiche e domande, o meglio non riescono ad essere trattate sufficientemente nel dettaglio e non trovano risposte esaustive, nel 2017 DEBRA Austria ha dato vita, in stretta collaborazione con l'Accademia EB, a un proprio progetto formativo, finalizzato proprio a conseguire una migliore comprensione delle tematiche e dei quesiti più importanti che sorgono nella gestione pratica della malattia, o più precisamente nell'affrontare le sfide quotidiane. Nel quadro di questo progetto formativo, si intende offrire ai malati di EB e ai loro familiari circa 2-3 workshop all'anno che affronteranno tematiche concrete quali il lenimento del dolore, la gestione delle ferite, l'alimentazione o la profilassi del burnout. I temi affrontati dai workshop, comunque, saranno sempre orientati ai desideri e alle esigenze delle famiglie colpite da EB. Dott.ssa Gabriele Pohla-Gubo e il suo team dell'Accademia EB in Casa EB a Salisburgo



## Il sistema immunitario della pelle regola la guarigione delle ferite


La pelle è un organo estremamente importante poiché costituisce la barriera di protezione dall'ambiente esterno. Possiede, inoltre, una composizione immunologica davvero unica nel suo genere, fatta di cellule immunitarie altamente specializzate e inesistenti in qualsiasi altra parte del corpo. L'esatto ruolo di alcune di queste cellule, tuttavia, rimane ancora da chiarire. È ormai sempre più una certezza, tuttavia, che le cellule della pelle comunicano con il sistema immunitario, fatto estremamente importante per la salute dell'organo stesso. Per studiare a fondo questa interazione, il team guidato dalla dott.ssa Iris Gratz ha avviato un nuovo progetto di ricerca al fianco di un partner americano, il dott. Daniel Campbell di Seattle. Nei prossimi cinque anni, i due team svolgeranno ricerche sull'azione esercitata da speciali cellule immunitarie della pelle (cellule helper) sulla guarigione delle ferite. Mentre il partner americano si concentra sulla caratterizzazione delle cellule helper, la squadra di Salisburgo si specializza sulla pelle e la sua comunicazione con il sistema immunitario. Il progetto di ricerca comune ha una durata prevista di cinque anni e dispone di 2,5 milioni di dollari, circa un terzo dei quali vanno a Salisburgo.  Dott.ssa Iris Gratz

## La crema a base di diacereina sta per raggiungere i pazienti

La diacereina, una sostanza estratta dalla radice di rabarbaro, ha un'azione antinfiammatoria che sembra essere particolarmente rilevante in chi è affetto da epidermolisi bollosa simplex. Per questo motivo, in Casa EB sono stati condotti due studi basati su un vasto numero di dati di laboratorio, che hanno mostrato gli effetti positivi di questa sostanza sulla stabilità cutanea dei pazienti affetti da EB simplex. Alla luce di tali dati molto promettenti, la Castle Creek Pharma (CCP) si è aggiudicata la crema alla diacereina e l'ha approntata per una possibile autorizzazione di immissione sul mercato. A tal scopo è stato avviato, in stretta collaborazione con numerose cliniche con specializzate per l'EB, uno studio clinico a livello mondiale sull'EB simplex. Da questa cooperazione è nato un protocollo di studi che tiene nella maggiore considerazione possibile le esigenze dei pazienti e soddisfa gli standard imposti


dalle autorità per lo sviluppo di un medicinale altamente efficace, ma soprattutto sicuro.

Lo studio è attualmente condotto in 14 centri in tutto il mondo. A Casa EB Austria è ora possibile iniziare a coinvolgere i pazienti. Si prevede che entro la fine del 2018 siano 80 i pazienti in trattamento e che con questo risultato lo studio possa definirsi concluso.

Al termine dello studio, sarà necessario analizzare i dati, sulla base dei quali sarà possibile fare domanda di immissione della crema sul mercato. Poiché tale processo richiede tempo, si cercherà di avviare preventivamente un programma che, in caso di sufficiente documentazione che ne attesti l'efficienza e la sicurezza, consenta ai pazienti di utilizzare la crema ancor prima della sua immissione sul mercato. Questo programma, inoltre, consente di raccogliere ulteriori dati sulla tollerabilità a lungo termine del medicinale, prolungando ulteriormente ai pazienti i tempi di utilizzo della crema. Lo studio sarà messo a disposizione dei pazienti già coinvolti nello studio della CCP.  Dott.ssa Verena Wally

## CRISPR/Cas9 - uno strumento molto promettente per la terapia genica dell'epidermolisi bollosa

La scoperta di nucleasi batteriche in grado di selezionare specifiche sequenze di DNA e tagliarle, costituisce una pietra miliare per lo sviluppo di tecnologie che ci mettono in grado di correggere tare ereditarie. È in continuo aumento la lista delle malattie genetiche per le quali apposite "nucleasi corrette" fungono da strumenti di terapia genica. Le malattie genetiche sono interessantissime da molti punti di vista per applicarvi terapie che si avvalgono di nucleasi corrette: le cellule staminali della pelle sono ben accessibili, si lasciano coltivare in laboratorio e possono essere di nuovo trapiantate nella pelle. Il nostro scopo è quello di sviluppare nucleasi corrette (CRISPR/Cas9) che consentano una sorta di "editing genetico" per l'EB distrofica (RDEB e DDEB) e per l'EB simplex (EBS). Per i lavori preliminari sono stati insigniti del Premio per la Scienza 2017 gli scienziati e dottori Stefan Hainzl e Patricia Peking della Società austriaca di Dermatologia e Venereologia (ÖGDV) e con il premio UNILEVER 2017 il dott. Thomas Kocher. I colleghi, dott. Hainzl e dott.ssa Peking sono riusciti, grazie ai loro risultati di ricerca, a dimostrare che è possibile eseguire una correzione mirata del gene del collagene VII in

cellule affette da epidermolisi bollosa distrofica recessiva, per mezzo di tecnologia CRISPR/Cas9 ricreata in laboratorio[1]. Nei suoi lavori di ricerca, il dott. Thomas Kocher ha utilizzato una forma di tecnologia CRISPR/Cas9, ottimizzata riguardo a efficienza e sicurezza, con la quale è riuscito a correggere il gene della cheratina 14 in cellule della pelle affette da epidermolisi bollosa simplex [2].  Dott. Ulrich Koller


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

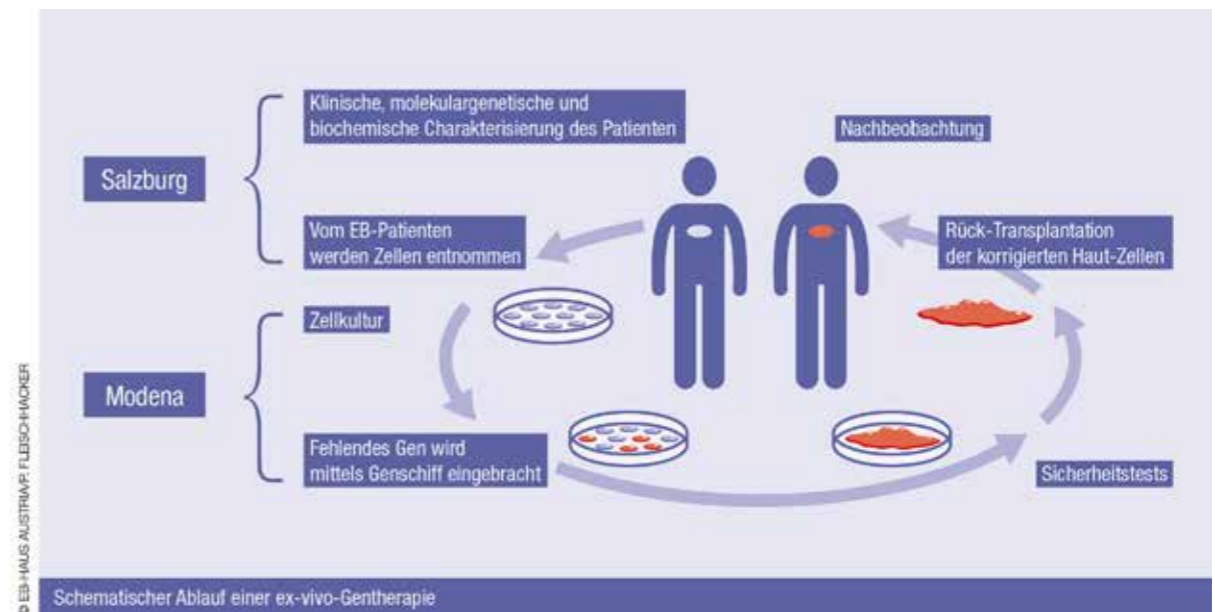
[2] Kocher T., Peking P., Klausegger A., Muraier E.M., Piñón Hofbauer J., Wally V., Lettner T., Hainzl S., Ablinger M., Bauer J.W., Reichelt J., Koller U. (2017). Cut and Paste: efficient homology-directed repair of a dominant negative KRT14 mutation via CRISPR/Cas9 nickases. *Mol Ther.* Nov 1; 25(11):2585-2598.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

## Pomata con vitamina D per una migliore cicatrizzazione delle ferite in caso di EB distrofica – un aggiornamento

È attualmente in corso uno studio clinico volto a indagare l'azione della vitamina D sulla cicatrizzazione delle ferite di pazienti affetti da EB distrofica. Fino ad oggi abbiamo testato una minima dose di vitamina D sulle ferite di 10 pazienti, inserendola nella loro medicazione quotidiana delle ferite.

Stiamo altresì analizzando la composizione dei germi e degli agenti patogeni nelle ferite dei pazienti e come la somministrazione di vitamina D modifichi i tessuti feriti. La conclusione dello studio e l'analisi dei risultati sono previste per la fine del 2018, e solo a questo punto saranno accessibili a tutti i pazienti.

Parallelamente continuano le ricerche di laboratorio sui meccanismi di azione della Vitamina D. È risaputo che la Vitamina D possiede proprietà antifibrotiche. La fibrosi è un processo innescato dall'eccessiva riparazione dei danni tissutali che indurisce la pelle. Si suppone che la fibrosi, nel caso di pazienti affetti da EB distrofica recessiva, contribuisca tra l'altro alla concrenscenza delle dita o alla diffusione di cellule tumorali. È pertanto di estrema importanza studiare nel dettaglio questo processo e poi con prodotti adeguati, come la Vitamina D, contrastare le complicazioni della malattia.  Dott.ssa Christina Guttman-Gruber



## La terapia genica salva la vita di un bambino con EB giunzionale

Nell'estate del 2015, alla Clinica Universitaria Bergmannsheil di Bochum, Germania, per la prima volta un bambino affetto da epidermolisi bollosa giunzionale (JEB) è stato sottoposto a terapia genica [1]. Con tre operazioni, circa l'80% della pelle di questo bambino di 7 anni è stata sostituita da pelle geneticamente corretta, coltivata precedentemente in laboratorio partendo dalle cellule di una biopsia cutanea. Da quel momento la pelle trapiantata risulta stabile e sopporta bene le sollecitazioni meccaniche.

L'insorgere della JEB è dovuto a mutazioni di determinati geni, indispensabili per la stabilità della pelle. Uno di questi è il LAMB3, che contiene il progetto di costruzione della proteina laminina beta3. Questa proteina tiene insieme i due strati superiori della pelle. A causa di mutazioni del gene LAMB3, la pelle di questo piccolo paziente di Bochum, dunque, non riusciva più a codificare per la proteina laminina beta3 e, di conseguenza, l'epidermide si staccava dal derma alla minima sollecitazione meccanica. All'inizio dell'estate del 2015, una grave infezione batterica della pelle si è diffusa rapidamente in tutto il corpo fino a risultare totalmente fuori controllo. È stato necessario indurre al bambino il coma farmacologico, e versava in pericolo di vita. I medici di Bochum si sono messi in contatto con il prof. Michele de Luca (Modena) che, insieme al suo team, aveva effettuato già nel 2006 la prima terapia genica al mondo su un malato di JEB[2]. Si è giunti, dunque, alla conclusione che questa terapia potesse essere applicata anche a Bochum per salvare la vita a questo piccolo paziente che versava in gravissime condizioni. Nel frattempo, il team di De Luca aveva applicato la terapia, che fino a quel momento tuttavia era stata sperimentata solo su piccole porzioni di pelle e in soggetti adulti, anche una seconda volta in collaborazione con Casa EB e Dermatologia a Salisburgo [3]. Questa seconda terapia genica era stata eseguita in condizioni operative GMP (in camera sterile). La documentazione di Salisburgo, in base alla quale la terapia è stata autorizzata in Austria, è stata sottoposta alle autorità competenti in Germania che hanno acconsentito a sottoporvi il paziente con un procedimento d'urgenza.

A settembre 2015, è stata inviata a Modena una biopsia del piccolo e da questa sono stati isolati i cheratinociti (cellule dell'epidermide). Per la correzione genica sono state create in vitro copie intatte del gene LAMB3. Infine, da queste cellule corrette sono state coltivate dozzine di sottilissimi trapianti

di epidermide, ognuno delle dimensioni più o meno di una mano. Meno di un mese dopo aver ricevuto la biopsia, è stato possibile trapiantare già la nuova pelle corretta. Sia il prof. De Luca che il prof. Bauer, primario di Dermatologia a Salisburgo e direttore medico di Casa EB, si sono recati a Bochum per guidare l'equipe medica del posto durante i trapianti. Nel giro di quattro mesi sono stati eseguiti tre trapianti per coprire tutti i punti del corpo colpiti. I trapianti hanno attecchito così bene che non si vedono nemmeno più i punti di unione tra uno e l'altro.

La terapia genica di successo ha reso disponibili nuovi dati scientifici, di notevole importanza per eventuali applicazioni future. I risultati hanno sottolineato la sicurezza del metodo di trasferimento virale, come già era emerso dai due studi precedenti correlati di esaustiva e dettagliata analisi del patrimonio genetico. Gli esami della pelle corretta, effettuati in un arco di tempo di 8 mesi, hanno dimostrato che la sua continua rigenerazione è essenzialmente basata sulla moltiplicazione delle cellule staminali cheratinociti. Fino a quel momento non era chiaro se tutte le cellule trapiantate fossero coinvolte in egual misura nel rinnovamento della pelle. Lo studio ha però dimostrato chiaramente che una guarigione duratura è possibile solo se viene trapiantata una sufficiente quantità di cellule staminali geneticamente corrette.

I risultati sono stati pubblicati a novembre 2017 sulle pagine della rinomata rivista di settore Nature [1].  
Dott.ssa Julia Reichelt

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

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

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

## Modena: la storia di Hassan, salvato dalla terapia genica

Dall'8 novembre scorso, grazie ad un fondamentale lavoro pubblicato su Nature (la più importante rivista scientifica del mondo) da un team internazionale coordinato dal Prof. Michele De Luca, il caso del piccolo Hassan ha fatto il giro del mondo, facendo dedicare a lui e ai Bambini Farfalla migliaia di articoli, trasmissioni radiofoniche e televisive, post su Facebook, Twitter e altri social media. Naturalmente, dopo un tale clamore mediatico, il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena è stato preso d'assalto dai pazienti di tutto il mondo, con qualsiasi forma di EB, che chiedevano di essere trattati come Hassan. Per mesi il telefono non ha smesso di suonare e le caselle di posta elettronica di riempirsi di decine e decine di email.

Cerchiamo quindi di capire meglio cosa è successo in questo caso e cosa possono aspettarsi i pazienti dal team di Modena.

Hassan, fuggito dalla Siria con la sua famiglia, arriva in Germania e, a causa delle traversie del viaggio e delle difficoltà incontrate nell'inserirsi nel sistema sanitario del nuovo Paese e nel reperire

farmaci e medicazioni, la sua EB peggiora drammaticamente, fino ad arrivare a non sviluppare più bolle ma perdere completamente quasi tutta la pelle del corpo.

Le sue condizioni sono così gravi che viene trasferito nel centro ustioni pediatrico di Bochum, l'unico in grado di provare a salvare la vita ad un paziente così grave. Avendo Hassan l'EB e non un'ustione ogni tentativo terapeutico dei chirurghi è destinato a fallire e lui continua a peggiorare, tanto che, dopo mesi di sedazione profonda, tutti erano ormai pronti all'inevitabile. Ma, come ben sapete, davanti alla sofferenza non si lascia nulla di intentato e i chirurghi di Bochum ci hanno inviato una mail con il quadro clinico e i dati genetici per sapere se fossimo in grado di aiutarlo. Il caso ha voluto che il difetto genetico di Hassan fosse proprio nella catena beta 3 della Laminina 5 (LAMB3), la stessa identica mutata in Claudio e in un altro paziente giunzionale che avevamo già trattato in aree circoscritte del corpo.

I risultati ottenuti su quei pazienti erano assolutamente confortanti

Ricercatori e biotecnologi impegnati nella terapia genica a Modena: da sx Sonia Carulli, Alessia Secone Seconetti, Michele De Luca, Roberta Contin, Sergio Bondanza, Laura De Rosa, Elena Enzo, Maria Carmela Latella e Ramona Miserendino



e ci facevano ritenere che ci fossero concrete possibilità di riuscita della correzione genica. La superficie era molto più estesa, ma l'esperienza fatta da Michele De Luca con Graziella Pellegrini trattando centinaia di ustionati, anche in età pediatrica, ci rendeva ottimisti sulla possibilità di tentare di salvare la vita di Hassan, altrimenti destinato a morte certa.

Il piccolo non aveva le caratteristiche per entrare in una sperimentazione clinica, e, soprattutto, non poteva aspettare i tempi e le limitazioni insite nelle sperimentazioni, così, ottenuto l'ok da Holostem Terapie Avanzate (la biotech che ha sede nel nostro Centro e che avrebbe dovuto produrre e spedire in Germania, a titolo gratuito, tutti i lembi di epidermide), abbiamo chiesto alle autorità tedesche l'autorizzazione per trattare il bambino come caso "compassionevole", autorizzazione che viene concessa per un uso non ripetitivo, al di fuori delle sperimentazioni cliniche in corso, solo su casi gravissimi in serio pericolo di vita.

Dopo un paio di mesi, ottenuta tale autorizzazione, mentre il pediatra Tobias Rothoef cercava di fare l'impossibile per mantenerlo in vita, Hassan ricevette a Bochum il primo dei tre trapianti di lembi di cellule staminali geneticamente corrette prodotte a Modena da Holostem, dove i biotecnologi, guidati da Sergio Bondanza, avevano lavorato giorno e notte per coltivare la pelle e spedirla con un aereo a Bochum in tempo per arrivare nella sala operatoria di Tobias Hirsch la mattina prestissimo.

Si è trattato davvero di un grande lavoro di equipe, in cui tutti hanno dato il massimo, senza risparmiare impegno ed energie, per cercare di dare una nuova speranza al piccolo e alla sua famiglia.

Come sapete, tutto è andato per il meglio e l'intervento ha confermato che è possibile ottenere anche su superfici così ampie gli stessi risultati raggiunti su Claudio, consentendo di definire la nostra terapia genica dell'EB potenzialmente "salvavita". Ma ci è servito anche per imparare moltissimo della biologia delle staminali e di dimostrare alcune teorie scientifiche su cui ancora non c'era totale accordo tra gli scienziati di tutto il mondo, incluso il ruolo che hanno le cellule staminali nella rigenerazione dell'epidermide umana. Proprio per questo lo studio fatto dai vari team coinvolti (Modena, Salisburgo, Udine, etc.) per quasi due anni sulle cellule e sulla pelle di Hassan è stato accettato da una rivista scientifica, e non strettamente medica, come Nature. Ed ha fatto il giro del mondo.

Come potete quindi capire, si è trattato di una situazione particolare, dovuta alla coincidenza tra la mutazione di Hassan e gli studi che già avevamo pubblicato sui pazienti precedenti. Ben diverso sarebbe stato se avesse avuto una forma dominante (su cui non è possibile applicare questa tecnologia) o distrofica o persi-

no giunzionale ma legata ad un'altra mutazione (per esempio alla catena alfa 3 anziché beta 3 della laminina 5) perché non avremmo potuto trattarlo.

La nostra terapia genica ex vivo consiste infatti nell'inserire nelle cellule una copia sana del gene malato attraverso un vettore virale, specificamente disegnato per la proteina che si vuole inserire, ed è applicabile solo nelle forme recessive della malattia, dove basta una sola copia del gene sano per produrre la proteina mancante. Ogni forma di EB richiede vettori diversi, reagenti diversi, ricerche diverse e autorizzazioni diverse. Per questo sono necessarie diverse sperimentazioni e i risultati ottenuti in una forma non sono automaticamente uguali a quelli che si otterranno in altre. Questo è un punto importantissimo che i pazienti devono tenere sempre presente. Non è detto che anche nelle altre forme avremo, almeno in una fase iniziale della sperimentazione, gli stessi risultati ottenuti nella Giunzionale LAMB3 dipendente, e in ogni caso dovremo analizzare sotto moltissimi punti di vista le diverse variabili dovute sia alle caratteristiche cliniche e biologiche della forma di EB sia al tipo di vettore e di reagenti utilizzati. E questo richiederà ancora anni di studio.

Questo significa dunque che partecipare ad una sperimentazione (trial) clinica non significa avere la quasi totalità del corpo trattata in pochissimo tempo come Hassan, bensì sottoporsi al trapianto di zone molto più limitate di pelle, doversi limitare nello stile di vita per qualche mese e fare frequenti viaggi al centro clinico per il follow-up per molto tempo, con il prelievo di campioni biologici durante i controlli periodici per raccogliere dati fondamentali per lo studio. Per poter accedere alle sperimentazioni bisogna inoltre necessariamente avere tutte le caratteristiche previste dai criteri di inclusione: possedere la diagnosi molecolare, avere un residuo minimo di proteina, essere in buone condizioni generali di salute – al di fuori dell'EB –, non essere arruolato in altri studi clinici o averli conclusi da almeno un anno e avere un quadro caratteriale e psicologico idoneo all'arruolamento, che avviene a seguito di valutazioni collegiali da parte di un team di esperti che intervengono ciascuno per la sua parte. Si tratta quindi di un processo lungo e complesso, in cui il paziente deve generosamente mettersi a disposizione della scienza e seguire alla lettera le istruzioni che riceve per non rischiare di far fallire il trial e danneggiare l'intera comunità dei pazienti con la stessa forma di EB.

In poche parole, la sperimentazione non è la cura e il beneficio diretto che il paziente ne riceve è sicuramente inferiore alle aspettative di molti che si sono rivolti a noi in questi mesi, sull'onda dell'entusiasmo suscitato dal caso di Hassan. Ma è estremamen-

te importante per arrivare a mettere punto la terapia che in futuro potrebbe curare, come ci auguriamo, la pelle del maggior numero possibile di Bambini Farfalla.

In questo momento, il nostro spin-off Holostem Terapie Avanzate ha in corso due trial clinici di terapia genica ex vivo per la forma Giunzionale Lamina 332-dipendente (la nuova denominazione con cui si indica la Laminina 5) e per la forma Distrofica Recessiva e sta implementando un trial clinico per la forma Giunzionale Collagene 17-dipendente, in collaborazione con l'EB-Haus di Salisburgo. Stiamo inoltre sviluppando nuove tecnologie di gene-editing per il trattamento delle forme dominanti.

Quello che i pazienti possono dunque fare, oggi, è innanzitutto mettersi direttamente in contatto con noi e fornirci tutti i dati che ci servono per inserirli nel nostro database che è fondamentale sia per la ricerca sia per la selezione dei candidati per le sperimentazioni e per le future terapie (N.B.: non esiste nessun altro database o registro a cui attingiamo per avere dati relativi ai pazienti quindi aver fornito i vostri dati ad altre istituzioni per la creazione di altri database o registri non significa affatto essere automaticamente inseriti nel nostro elenco o in elenco utile per noi, come qualcuno ha erroneamente capito).

Tra i dati che ci servono ci sono l'immunofluorescenza e soprattutto la diagnosi molecolare, che ci aiutano ad avere importanti informazioni sul tipo di mutazione e che ci consentono di prevedere quanta proteina e di che tipo viene prodotta dal gene malato. Ricordate infatti che per poter essere inseriti nella sperimentazione occorre avere almeno un residuo minimo di proteina.

Molto importanti sono anche i dati clinici, che al momento vengono raccolti solo dall'EB-Haus di Salisburgo e dalla Clinica Dermatologica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena. Qualora l'indagine delle mutazioni sia favorevole e il quadro clinico generale propenda per una possibile inclusione della sperimentazione, potrebbe essere richiesta ai pazienti una biopsia di cute, necessaria ad ottenere ulteriori informazioni preliminari allo studio. Solo dopo aver effettuato tutte queste valutazioni, il paziente può essere inviato all'EB-Haus di Salisburgo per l'arruolamento.

Grazie al progetto finanziato dalla Regione Emilia-Romagna con fondi POR-FESR di cui vi abbiamo parlato l'anno scorso ("Hologene 7 come modello di sviluppo di una terapia avanzata a base di cellule staminali geneticamente corrette") e a cui molti di voi stanno partecipando, abbiamo sviluppato un servizio di ambulatorio congiunto presso il Policlinico di Modena, con la possibilità per i

pazienti italiani di qualsiasi età di ottenere una diagnosi molecolare per ricerca qualora non ne fossero in possesso, una consulenza genetica per meglio capire la trasmissione della malattia e una serie di altri servizi, tra cui la sorveglianza oncologica della pelle e il prelievo di biopsie necessarie per la ricerca, oltre alla possibilità di presa in carico e alla compilazione del piano terapeutico.

Grazie alle competenze presenti a Modena (non solo al Centro di Medicina Rigenerativa ma anche al Centro di Ricerche Genomiche e alla Clinica Dermatologica) e all'esperienza sviluppata negli ultimi anni anche sul piano clinico, stiamo attivamente lavorando alla creazione di un EB-Hub presso il Policlinico di Modena, cioè di centro specializzato unico al mondo in grado di seguire il paziente EB dalla diagnosi alla terapia genica, costituendo così un punto di riferimento internazionale per la patologia.

In quest'ottica abbiamo messo a punto strumenti diagnostici di nuova generazione e protocolli clinici che dovrebbero consentirci di avviare in tempi non lunghissimi le sperimentazioni cliniche di terapia genica anche a Modena, semplificandone notevolmente l'accesso per i pazienti italiani.

Approfittiamo di questo spazio per ringraziare di cuore DEBRA Alto Adige per il fondamentale supporto fornito in questi anni non solo al Centro ma anche ai pazienti per venire a Modena e partecipare alle nostre ricerche. Quello verso la terapia è un lungo cammino che medici, ricercatori e famiglie devono necessariamente percorrere insieme, guardando alla meta ciascuno con il suo punto di vista così da consentirci di metterla a fuoco già da lontano.



Stefania Bettinelli

Responsabile Relazioni Esterne, Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" e Holostem

**80 Prozent neue Haut: Gentherapie rettet Schmetterlingskind**

VIDEO

9. November 2017, 09:33

56 POSTINGS



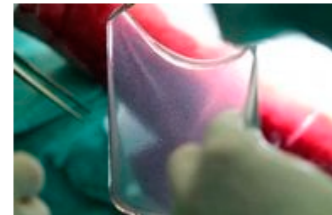
foto: standard

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

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

08 novembre 2017

**Una nuova pelle transgenica per il bambino farfalla**



(Credit: Ruhr University Bochum)

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

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

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

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

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

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

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



Hassan può giocare a pallone

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

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

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

★★★★★ 1 Voto

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

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



**Stammzellen**

**Gezüchtete Haut rettet Siebenjährigen**

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

Von **Saskia Gerhard**

**Gentherapie - Geheilt durch Hauttransplantation**

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

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

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



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

## Gene Therapy Creates Replacement Skin to Save a Dying Boy

[Leer en español](#)

By DENISE GRADY NOV. 8, 2017



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

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

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

## Rassegna Stampa

DER SPIEGEL

### Gentherapie Todkranker Junge erhält neue Haut

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



STOL

### Neue Hoffnung für Schmetterlingskinder

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



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

Dankulieren  
Versenden  
Drucken

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

ADNKRONOS

## Pelle nuova col gene sano, Italia salva il piccolo Hassan

MEDICINA

Mi piace 520 Condividi Tweet Condividi



Un momento del trapianto © Ruhr-University Bochum

**Publicato il: 08/11/2017 19:03**

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

operazioni allo **University Children's Hospital tedesco di Bochum**, dove il bambino è in cura.

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

## 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



### DEBRA Südtirol – Alto Adige

Donazioni: Südtiroler Volksbank, Filiale di Dobbiaco

IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341

BIC: BPAAIT2B015

### Ospedale Bolzano

Reparto dermatologia

Edificio W, 3° piano

Primario DDr. Klaus Eisendle

Tel: 0471 909 901

E-Mail: dermat.bz@sabes.it

### Centro di Medicina Rigenerativa „Stefano Ferrari“

Università degli Studi di Modena e

Reggio Emilia via Glauco Gottardi, 100 - 41125 Modena

Tel.: +39 059 2058070

cmr@unimore.it - www.cmr.unimore.it

### Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale

Maggiore Policlinico di Milano

Via Commenda 9

20122 Milano

E-mail: maria.favero@policlinico.mi.it

Tel. +39 02 55032450

### C.I.R. Dental School

Univerità degli Studi di Torino

Via Nizza nr. 230

10126 Torino

Tel. +39-0116708366

Fax +39-011-2366504

**Dona il 5 per mille!**

**Codice Fiscale: 92025410215**

**www.debra.it**

Impressum:

Responsabile: DEBRA Südtirol - Alto Adige

Immagine cover: © GGK MULLENLOWE

Stampa: Dipdruck Bruneck

Grafica: Pinkhand Dobbiaco

