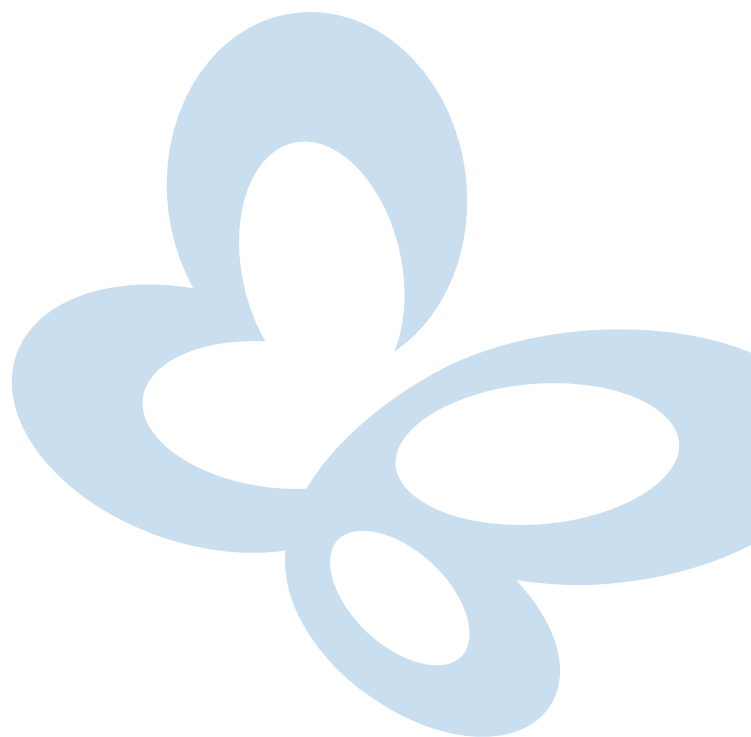




Die DEBRA Familie wird...

zwanzig



DEBRA Südtirol Family EO

Carduccistr. 1
39012 Meran
Italien
St.Nr. 92025410215
info@debra.it

www.debra.it

Impressum

Redaktion: context . simply good content - www.context.bz.it
Texte: context . simply good content - www.context.bz.it
Grafik: pinkhand . communication & design - www.pinkhand.it
Druck: dipdruck bruneck

© 2024



Inhalt

6	Vorwort Dr. Anna Faccin
8	Grußworte Arabella von Gelmini Kreutzhof
9	Editorial
10	DEBRA Geschichte
12	DEBRA Südtirol
16	DEBRA Austria
22	DEBRA International
24	DEBRA sagt Danke
28	Interview mit Prof. Dr. Helmut Hintner
32	DEBRA und ihre Botschafterinnen
36	Nachruf auf Isolde Mayr Faccin
40	DEBRA Forschung
42	Was ist EB?
46	EB-Haus Austria
52	Zentrum für Regenerative Medizin
55	Dental School Turin
56	DEBRA Italia und Le ali di Camilla
58	Der Umgang mit EB bei Neugeborenen
62	Aufklärung und Sensibilisierung im Alltag
69	Hilfe zur Selbsthilfe: Lucio Buricca
72	DEBRA Menschen
74	Dr. Rainer Riedl: Warum Spenden wichtig ist
76	Interview mit Manuela Costantini und Luca Piol
78	Zita Pfeifer erzählt
83	Interview mit Franco Esposti
86	Body Positivity: Interview mit Lena Riedl
90	DEBRA Family
92	DEBRA Südtirol wird DEBRA Family
94	Interview mit Elena Bocchi
97	Interview mit Antonella Naccarato
99	DEBRA in Bildern
100	Eine Familie: EB-Treffen in Südtirol
103	Im Gedenken an Claudio
104	Ausblick auf die nächsten Jahre

Vorwort

Liebe Mitglieder der DEBRA Familie, liebe Freunde und Freundinnen, liebe Leserinnen und Leser,

Es ist geradezu erstaunlich, dass wir nun schon 20 Jahre feiern. Es kommt mir vor, als wäre es erst gestern gewesen. Als DEBRA Südtirol – Alto Adige gegründet wurde, war ich gerade 14 Jahre alt. Mittlerweile habe ich selbst Familie. Und so erkenne ich Parallelen zwischen meinem Leben und dem Weg, den DEBRA zurückgelegt hat: von einem zarten Anfang als Baby bis hin zu einem ausgewachsenen Projekt, das viele Herzen erreicht und viel bewirkt hat.

DEBRA gibt es in der ganzen Welt, gegründet von Eltern, die sich nach Austausch sehnten. DEBRA Südtirol – das bald DEBRA Family heißen wird – kommt dabei eine einzigartige Stellung zu. Wir bauen Brücken zwischen verschiedenen Sprachgruppen und Kulturen, von Italien bis Deutschland, aber auch zwischen den DEBRA-Gruppen in Italien und Österreich. Wir haben einige Projekte zusammen mit Mitgliedern von DEBRA Schweiz und sind Gründungsmitglied von DEBRA International. Für ein kleines Land mit begrenzten Ressourcen ist das eine beachtliche Leistung, dazu brauchte es viel an ehrenamtlicher Arbeit. Heute aber sind wir stark in der Südtiroler Vereinswelt präsent und verankert.

Vor 20 Jahren war unsere Mission, dass der Begriff „Schmetterlingskinder“ allmählich bekannt wird, Sichtbarkeit erlangt. Ich glaube, dieses Ziel haben wir erreicht; in Südtirol ist der Begriff heute geläufig. Dies hilft besonders den jüngeren Patient*innen, wenn sie ungewöhnliche Blicke ernten oder Fragen gestellt bekommen – eine einfache Erklärung kann dann viel bewirken.

Begonnen hat das Projekt mit meiner Mutter Isolda, mit der ich sogar einmal darüber gesprochen habe, wie es wohl sein würde, wenn wir 20 Jahre DEBRA Südtirol – Alto Adige feiern würden. Ihr Name müsste eigentlich an dieser Stelle erwähnt werden. Leider ist Isa, wie sie den meisten bekannt sein dürfte, im Jahr 2021 plötzlich verstorben. Trotzdem bleibt ihr Geist, ihr Vermächtnis lebendig. Ich fühle mich geehrt, dass ich ihr Herzensprojekt weiterführen durfte und gemeinsam mit euch 20 Jahre DEBRA begehen darf.

Ein herzlicher Dank gebührt allen, die an dieser Festschrift mitgewirkt haben, den Spender*innen sowie den freiwilligen und professionellen Helfer*innen. Da DEBRA zum Dritten Sektor gehört, ist eine gewisse Grundstruktur und professionelle Organisation unerlässlich geworden. Dank gebührt also auch jenen, die uns mit ihrem

Fachwissen und Engagement unterstützt haben. Unser Wunsch, eine Heilung für EB zu finden, hat sich bisher leider nicht erfüllt. Vielleicht waren wir Eltern und Patient*innen damals noch nicht bereit zu verstehen, was eine so komplexe genetische systemische Erkrankung bedeutet und wie schwierig es ist, eine systemische Heilung zu erreichen. In den nächsten 20 Jahren wird sich dennoch einiges tun. DEBRA Südtirol – Alto Adige leistet aber bis dahin konkrete Arbeit vor Ort, wir haben uns der Betreuung, Beratung und Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit EB verschrieben. In dieser Rolle als Verein und DEBRA Family können wir viel bewirken. Wir waren stets für unsere DEBRA-Familien da und werden auch in Zukunft für euch da sein. Gemeinsam blicken wir auf unsere Vergangenheit zurück, feiern unsere Erfolge und setzen unsere Bemühungen fort, um eine bessere Zukunft für all jene zu schaffen, die von EB betroffen sind. Wir danken allen, die uns unterstützt haben und weiterhin unterstützen.

Ein besonderer Dank gilt auch all den Schmetterlingskindern, die uns bereits vorausgeflogen sind: Danke für das, was ihr weiterhin in unseren Herzen bewirkt.

Wir wünschen euch allen eine angenehme Lektüre. 🍀



Anna Faccin, Präsidentin DEBRA Südtirol – Alto Adige

Grußworte

**Sehr geehrte Leserinnen,
sehr geehrte Leser,**

das zwanzigjährige Jubiläum von DEBRA Südtirol – Alto Adige feiern zu dürfen ist eine besondere Freude und mit meinen Zeilen möchte ich nun diese Freude mit Ihnen teilen und mich gleichzeitig auch für Ihr Interesse bedanken.

Als im nunmehr fernen Jahre 2004 DEBRA Südtirol – Alto Adige von einem wunderbar einfühlsamen Menschen, Frau Isolde Mayr Faccin, Mutter eines sog. Schmetterlingskindes gegründet wurde, wagte man es nicht daran zu denken, dass dieser vergleichsweise kleine Verein im Laufe der Zeit zu einer festen Größe im Südtiroler Vereinswesen heranwachsen und weit über die Landesgrenze hinaus medizinische Meilensteine und wertvolle Spuren legen würde.

In einem dieser Festschrift beiliegenden Text erzähle ich über die erfolgreichen Schritte der letzten zwanzig Jahre und es darf durchaus gesagt werden, dass DEBRA Südtirol – Alto Adige in der Bekämpfung von Epidermolysis bullosa entscheidende Brücken bauen konnte.

Dass ich beim Bau dieser „DEBRA-Brücken“ bescheiden mithelfen durfte, erfüllt mich mit großer Dankbarkeit und ich werde mich stets bemühen, mich für das Gute

einzusetzen. Seinen Mitmenschen helfen und wahre Menschlichkeit leben. Dies ist nicht nur mein Motto, sondern auch meine Botschaft.

Ich danke Ihnen, dass Sie diese Festschrift in Ihren Händen halten und ich wünsche mir, dass die Anliegen von DEBRA Südtirol auch weiterhin einen Platz in Ihrem Herzen finden werden.

Ich wünsche allen Leserinnen und Lesern eine gute Lebenszeit und viele berührende Momente.

Alles Liebe und Gute,
Arabella von Gelmini Kreutzhof,
Botschafterin von
DEBRA Südtirol – Alto Adige 🦋

Isolde Mayr Faccin und Arabella von Gelmini Kreutzhof



Editorial

Liebe Leserinnen und Leser,

wie ihr wisst, feiern wir in diesem Jahr 2023 das 20-jährige Bestehen von DEBRA Südtirol – Alto Adige!

Es ist dies ein ganz besonderer, auch nachdenklicher Moment für uns. Ein Meilenstein, der unsere gemeinsame Reise durch Höhen und Tiefen, kleine Siege, aber auch Verluste und Herausforderungen nachzeichnet. In diesen zwei Jahrzehnten haben wir zusammengearbeitet, gelacht, geweint und vor allem zusammengestanden. Wie eine große Familie, deren Mitglieder allein und gemeinsam große Herausforderungen meistern müssen.

Eines ist uns im Laufe der Zeit immer klarer geworden: Die seltene und systemische Erkrankung EB braucht mehr Sichtbarkeit. Gerade weil sie selten und gerade weil sie systemisch und daher für uns immer präsent ist. Also gingen wir vor 20 Jahren an die Südtiroler Öffentlichkeit. Anfangs war es erstaunlich zu sehen, wie viele Herzen wir sofort erreicht haben, wie etwa den damaligen Landeshauptmann Luis Durnwalder, der uns sofort die Unterstützung des Landes Südtirol zusagte. Wir haben gesehen, wie viel wir bewegen können und wie viele Menschen diese Erkrankung bewegt; wie viel Empathie unsere Lebensbedingung



in anderen auslöst. Das Engagement von uns allen, die wir uns voll Energie einsetzen, hat eine große Wirkung auf unser gemeinsames Ziel entfaltet.

DEBRA Südtirol – Alto Adige ist zu einer großen Familie gewachsen. Viele Menschen sind dazu gestoßen, und einige haben uns leider viel zu früh verlassen. Diese Jubiläumsschrift soll auch jene festhalten, die einen Teil ihres Lebensweges mit der DEBRA-Familie gegangen sind.

In der Festschrift, die ihr gerade in Händen hält, lassen wir nun die zwanzig Jahre DEBRA Südtirol Revue passieren. Dabei werden wir auch die Situation von DEBRA International, -Europa und -Österreich beleuchten. Wir gehen auf den Fortschritt der Forschung ein, lassen Angehörige und Betroffene zu Wort kommen und skizzieren Zukunftsaussichten.

Wir begleiten weiterhin all unsere Familien: von der Diagnose bis zur Therapie, in allen Lebenslagen und Situationen. Wir unterstützen beim Schulanfang sowie beim Einstieg in die Arbeitswelt, bei der Suche nach dem persönlichen psychischen Wohlergehen gleichermaßen wie bei medizinischen Fragen. Until there is a cure, there is Debra.

Mit herzlichen Grüßen,
Das Team von DEBRA Südtirol – Alto Adige 🦋



Geschichte

20 Jahre DEBRA Südtirol – Alto Adige: Hilfe für Schmetterlingskinder

DEBRA Südtirol – Alto Adige

Die zweite Heimat für Schmetterlingskinder seit 2004

Seit mittlerweile 20 Jahren besteht der Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige, der sich mit Engagement und Leidenschaft für Schmetterlingskinder mit Epidermolysis bullosa (EB) und ihre Familien einsetzt. Dieser Verein, der durch ehrenamtliche Arbeit geprägt ist, bietet nicht nur finanzielle Unterstützung für Therapien, sondern auch ein starkes Netzwerk für den Erfahrungsaustausch, die Förderung von Selbsthilfe und die Unterstützung bei der Bewältigung der medizinischen und emotionalen Herausforderungen, die mit EB einhergehen.

Mit weltweit nur 500.000 Schmetterlingskindern, von denen rund 30.000 in Europa leben, stellt EB eine seltene und doch außergewöhnlich belastende Erkrankung dar, die in verschiedenen Schweregraden auftritt. Familien, die mit dieser Erkrankung konfrontiert sind, stehen vor enormen Herausforderungen, sowohl physisch als auch psychisch. DEBRA Südtirol bietet diesen Familien die dringend benötigte Unterstützung.

Gründung und Zielsetzung

Gegründet von Betroffenen und Angehörigen, hat sich der Verein seit seiner Entstehung dem Ziel verschrieben, praktische Hilfe für den Alltag anzubieten und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern.

Neben der Unterstützung von Patient*innen und ihren Familien setzt sich DEBRA auch für die Förderung von medizinischer Versorgung und Forschung ein, um Therapie-möglichkeiten voranzutreiben.

Unsere Anstrengungen konzentrieren sich darauf, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schärfen und die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern. Durch fruchtbare Kooperationen mit lokalen und internationalen Partnern konnten wir nicht nur die Sichtbarkeit von EB erhöhen, sondern auch wichtige Synergien schaffen. Unsere Mission ist es, eine starke Gemeinschaft zu stärken und gleichzeitig die breite Öffentlichkeit über seltene Krankheiten aufzuklären.

Zu den konkreten Zielen des Vereins zählen daher Serviceleistungen für EB-Patient*innen, die Entwicklung von Hilfsmitteln für den Alltag, Coachings zur Stärkung der mentalen Resilienz, sowie Sensibilisierungs- und Aufklärungskampagnen zur Normalisierung des Umgangs mit chronischen Erkrankungen und Behinderungen in der Gesellschaft.

DEBRA Südtirol ist seit 2004 im Landesverzeichnis der ehrenamtlich tätigen Organisationen eingetragen und hat das Spendengütesiegel „Sicher Spenden“.

Zukunft

Die Geschichte von DEBRA Südtirol – Alto Adige begann im Jahr 2004 mit der Grün-

dung und dem Engagement von Betroffenen. Im Laufe der Jahre konnten wir wichtige Partnerschaften etablieren, darunter vor allem mit dem weltweit bekannten EB-Haus in Salzburg, seinem Trägerverein DEBRA Austria, oder in Italien mit dem berühmten Zentrum für Regenerative Medizin in Modena, der Dental School in Turin, dem Verein Le ali di Camilla sowie auch mit DEBRA International, deren Gründungsmitglied DEBRA Südtirol ist. Diese Kooperationen haben zur Finanzierung und Durchführung wichtiger Behandlungen, Forschungsprojekte und Therapien beigetragen.

DEBRA Südtirol gehört überdies zu der Gruppe für seltene Krankheiten des Dachverbands für Soziales und Gesundheit und ist Mitglied des Dienstleistungszentrums für das Ehrenamt. Nicht zuletzt ist DEBRA

Südtirol auch Teil der Expertengruppe, die die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) zur Medizinprodukten für EB berät.

Die 20-jährige Reise von DEBRA Südtirol – Alto Adige erfüllt uns daher zurecht mit Stolz. Doch während wir auf unsere Erfolge zurückblicken, liegt unser Fokus weiterhin auf der Zukunft. Wir bleiben entschlossen, unsere Mission fortzusetzen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern. Das Jubiläum erinnert uns daran, wie weit wir gekommen sind, und motiviert uns, noch weiter zu gehen. Unsere Arbeit wird auch weiterhin darauf ausgerichtet sein, die Forschung voranzutreiben, bessere medizinische Versorgung zu ermöglichen und die Gesellschaft über EB aufzuklären. Wir stehen an der Seite der Schmetterlingskinder, um ihre Stimmen zu hören und ihre Bedürfnisse zu verstehen. 🦋



DEBRA EB-Camp in Kaltern



Tageszeitung vom 17.03.2004



Die langjährige Präsidentin Isolde Faccin

Meilensteine im Überblick

- 2004** Gründung DEBRA Südtirol: Hilfe zur Selbsthilfe
- 2005** Eröffnung des EB Hauses: ambulante Hilfe für EB-Patienten
- 2009** DEBRA Südtirol erhält das Siegel „Sicher Spenden“
- 2010** Interreg-Projekt „Therapie für Schmetterlingskinder“ mit dem ersten Südtiroler Symposium in Bozen
- 2014** Beginn der Zusammenarbeit mit diversen Institutionen wie der Dental School Turin und sowie der Poliklinik Modena
- 2017** Publikation zum Thema Genforschung und Stammzelltherapie bei EB im Nature Magazin
- 2020** Pandemie: Internationale Vernetzung zum Schutz der Schmetterlingskinder
- 2021** Langjährige Präsidentin Isolde Mayr Faccin stirbt unerwartet, Anna Faccin wird ihre Nachfolgerin
- 2021** EB Hilfsmittel: ein Projekt für mehr Lebensqualität
- 2022** EMA erteilt die Zulassung eines Gels zur Behandlung von EB der Firma Amryt Pharma
- 2022** Einführung der von nun an alljährlich stattfindenden EB Family Camps
- 2023** FDA entscheidet positiv über die Zulassung eines Gentherapie-Gels der Firma Krystal Biotech
- 2024** DEBRA Südtirol wird DEBRA Family

Wenn aus individueller Betroffenheit eine weltweite Bewegung wird

Rainer Riedl

Vater einer Tochter mit EB, Mitgründer von DEBRA Austria und DEBRA International, Initiator des EB-Haus Austria, Gründer von Pro Rare Austria

Im Jahr 2024 feiert DEBRA Südtirol – Alto Adige ein besonderes Jubiläum: 20 Jahre. In dieser Zeit hat der Verein DEBRA Südtirol für seine Mitglieder viel erreicht und kann mit Recht stolz darauf sein, seine Mission zu einem guten Stück erreicht zu haben. Denn seine „... wichtigste Aufgabe ist es zu versuchen, allen Betroffenen das Leben ein wenig leichter zu machen.“ Das ist dank des großartigen Einsatzes der Präsidentin, des Vorstands, der Mitglieder, der Förderer und Sponsoren jedenfalls gelungen. Viele schöne Erfolge von DEBRA Südtirol – Alto Adige sind beredtes Zeugnis davon.

Wie so oft kommt es auf die Menschen an. Sie bringen Ideen, Freude, Energie, Engagement, Empathie und vieles mehr ein. Im Mittelpunkt von DEBRA Südtirol – Alto Adige stand von Anfang an die Gründerin, Isolde Mayer-Faccin, die all diese Eigenschaften mitbrachte. Sie ist nicht mehr da und doch ist sie mit ihrem Spirit nach wie vor präsent und mitten unter uns. Sicher schaut sie, von dort wo sie jetzt weilt, mit Stolz und Freude auf ihr Werk und freut sich, wie es in ihrem Sinn weiterlebt. Für mich persönlich hat alles mit der Geburt meiner Tochter Lena im Jahr 1993 begonnen. Wie viele andere Eltern von „Schmetterlingskindern“ auch waren wir zunächst vollkommen überfordert: ein süßes Baby, aber voller Blasen. Wir haben uns, unserem Umfeld und den Ärzten viele Fragen gestellt und kaum befriedigende Antworten erhalten. Erst nach längerer Zeit haben wir



Rainer und Lena Riedl © Privat



1997. Team des EB-Haus Austria © DEBRA Austria

2004. Start einer großangelegten Werbe-Kampagne für die Errichtung des EB-Haus Austria © Ogilvy



realisiert, dass wir nicht die einzigen Menschen sind, die mit der Herausforderung Epidermolysis bullosa (EB) konfrontiert sind. Wir haben Kontakt mit der deutschen Interessengemeinschaft EB aufgenommen und langsam auch andere Familien mit von EB betroffenen Kindern kennengelernt. Vor allem sind wir nach einem Jahr verzweifelter Suche auf einen – sowohl fachlich als auch menschlich – kompetenten Mediziner gestoßen: Prof. Helmut Hintner, Vorstand der Abteilung für Dermatologie am Salzburger Landeskrankenhaus. Mit seiner Unterstützung und dem Elan einiger EB-Familien erfolgte 1995 die Gründung der österreichischen EB-Patientenorganisation DEBRA Austria. Von Anfang an dabei: Franz Feichtlbauer (als erster Vereinsobmann), Dr. Gabriele Pohla-Gubo, Prof. Johann Bauer – und Isolde Faccin, die später und viele Jahre lang auch Mitglied des Vorstands von DEBRA Austria sein sollte.

Die nächste Etappe in der Vereinsgeschichte von DEBRA Austria war durch die Unterstützung von Ernst Stromberger geprägt. Er ermöglichte es, auf Basis der bis dahin rein ehrenamtlichen Tätigkeit unsere Aktivitäten zu professionalisieren. Im Jahr 2001, entstand die Idee, an den Salzburger Landeskliniken ein Therapiezentrum für EB-Patienten aufzubauen. Ernst Strombergers finanzieller Anschub sorgte dafür, dass das spätere EB-Haus Austria nicht nur ein Luftschloss blieb. Nun konnten wir diese Einrichtung mit Hilfe von Architekten professionell planen und der damaligen

Geschäftsführung des Klinikums schmackhaft machen. Die Finanzierung dieses Projekts war zunächst noch vollkommen offen. Da wir aber nun die Möglichkeit hatten, ein professionelles Fundraising – also Spendensammlungen, Benefizkonzerte, Kunstauktionen, Sportveranstaltungen, Spenderbriefe etc. – zu etablieren, gelang es uns innerhalb weniger Jahre, die für dieses Vorhaben erforderliche Summe aufzubringen. 2004 erfolgte der Spatenstich, im Herbst 2005 wurde die weltweit erste und in dieser Form nach wie vor einzige Spezialklinik für EB feierlich eröffnet. Eine staatliche Einmalsubvention kurz nach der Eröffnung erleichterte den 2006 anlaufenden Betrieb. Denn DEBRA Austria hatte nun auch die Verantwortung für den Betrieb und musste Personal- und Sachkosten sowie die notwendigen Investitionen (Laborausstattung, Geräte etc.) aufbringen.

Wenn man diese Sätze liest, erscheint möglicherweise der Weg von der Idee zur Inbetriebnahme als Selbstverständlichkeit, als etwas, das so nebenbei passiert – weit gefehlt! Es war kein leichter Weg, er verlangte den Akteuren Geduld und Beharrlichkeit, Kreativität und Ideenreichtum, Energie und Elan sowie Optimismus und Frustrationstoleranz ab. Und es hätte ohne die vielen kleinen und großen Fügungen, die sich auf dem Weg ergaben und die vielen schönen Resultate erst ermöglicht haben, vermutlich nicht geklappt. Eine dieser Fügungen war die werbliche Unterstützung, zunächst



2005. Eröffnung des EB-Haus Austria © Andreas Kolarik



2017. Das EB-Haus Austria wird in das Europäische Referenznetzwerk ERN Skin aufgenommen © Ludwig Schedl

durch Ogilvy & Mather und ab 2007 durch G&K MullenLowe. Diesen Werbeagenturen ist mit der Sujet-Welt und dem Claim „So fühlt sich die Welt für ein Schmetterlingskind an“ nicht nur eine Impact-starke Kommunikationslinie gelungen, sie haben auch die in Österreich meistausgezeichnete Kampagne aller Zeiten geschaffen.

Wenn wir über Österreich und Südtirol hinausblicken, sehen wir, dass sich auch international viel getan hat. Patientenorganisationen haben Anfang der 90er Jahre erstmals Kontakt zueinander aufgenommen und mit der Zeit die DEBRA International geschaffen. Mit einer wachsenden Zahl von Gruppen, die sehr ähnliche Ziele verfolgen und an gemeinsamen Aktivitäten arbeiten, wurde klar, dass man mit vereinten Kräften mehr erreichen kann als alleine. DEBRA Europe wurde 1992 gegründet, um als zentrales Organ eines internationalen Netzwerks zu dienen, das aus DEBRA-Gruppen (und anderen EB-Patientenorganisationen) als Mitgliedern besteht. Im Jahr 2008 wurde die Organisation in DEBRA International umbenannt, um die immer größer werdende internationale Reichweite ihrer Mitglieder widerzuspiegeln. Dieses globale EB-Selbsthilfenetzwerk, das seinen Vereinssitz übrigens in Wien hat, wird von einem ehrenamtlichen Vorstand geleitet und hat bereits über 50 Mitglieder in ebenso vielen Ländern. Jährliche Konferenzen, 2024 beispielsweise in Ägypten, dienen dem Erfahrungsaustausch und bringen weiter entwickelte EB-Patientenorganisa-

tionen mit solchen zusammen, die noch am Anfang ihrer Aktivitäten stehen.

Auch in der internationalen EB-Forschung hat sich über die Jahre eine Reihe von Gruppen mit verschiedenen Forschungsschwerpunkten etabliert, die miteinander kooperieren, manchmal auch in – gesunder – Konkurrenz zueinander stehen. Das von DEBRA Austria ins Leben gerufene EB Research Network leistet hier eine wichtige Koordinations- und auch Förderfunktion. Denn die Mittel der öffentlichen Hand für Forschung und Entwicklung im Bereich der EB reichen nicht für größere Fortschritte. Auch der Aspekt, dass die Forschung ‚patient driven‘, also von Patientenorganisationen gesteuert und befeuert wird, ist wesentlich. Die ersten dezidiert für EB zugelassenen Medikamente (Filsuvez/Amryt in Europa, Mai 2022 und Vyjuvek/Krystal in den USA, Juni 2023) zeigen, dass die Forschung zu konkreten Ergebnissen in Form von Medikamenten und Therapien führt. Und ja, wir Betroffenen freuen uns über diese ersten schönen Erfolge. Die von uns allen herbeigesehnte Heilung für die „Schmetterlingskinder“ braucht allerdings noch weitere Forschungsanstrengungen.

Als dritte Säule, neben Patienten und Forschung, hat sich ausgehend vom EB-Haus Austria die Initiative EB-Clinet entwickelt, die EB-Kliniker miteinander vernetzt. Die Hauptziele sind die Verbesserung der medizinischen Versorgung von Menschen mit EB durch die Förderung der Zusammenarbeit zwischen klinischen EB-Experten



EB-Forscher im EB-Haus Austria © Die Abbilderei



2020. Das EB-Haus Austria wird mit dem begehrten Black Pearl Award ausgezeichnet © Amelié de Wilde



Kampagnensujet anlässlich 25 Jahre DEBRA Austria © Lowe GKG

Zum Weiterlesen:

www.debra.it
www.debra-austria.org
www.debra-international.org
www.schmetterlingskinder.at
www.eb-haus.org
www.eb-clinet.org
www.eb-handbuch.org
www.eb-researchnetwork.org
www.eurordis.org/black-pearl-awards/awardees/

und die Beschleunigung des Weges zur Heilung dieser Krankheit durch die Unterstützung des Wissenstransfers bezüglich der neuesten Entwicklungen in Forschung und Versorgung. Kurz: EB-Clinet bietet eine Plattform für Verbindung, Kommunikation und Zusammenarbeit. Darüber hinaus bietet sie ihren fast 127 Mitgliedern aus über 65 Ländern eine Reihe von Services.

Neben den vielen kleinen und großen Fortschritten, die nicht immer sichtbar sind und von denen wenig berichtet wird, die für das Gelingen des großen Ganzen aber enorm wichtig sind, gab es in all den Jahren auch eine Vielzahl von Ehrungen, Preisen und Auszeichnungen. Der Platz reicht hier nicht aus um alle diese Kommunikations-, Fundraising- und Wissenschaftspreise sowie Orden und Verdienstzeichen anzuführen, daher beschränke ich mich auf die von EURORDIS, dem europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen, vergebenen Black Pearl Awards. Denn die verschiedenen Kategorien, in denen Preise in den vergangenen Jahren immer wieder auch an herausragende Exponenten aus dem EB- bzw. DEBRA-Umfeld vergeben wurden, zeigen das Potential unseres länderüber-

greifenden Verbundes:

- Scientific Award 2018: Prof. Michele De Luca, Dr. Tobias Hirsch - für EB-Forschung und klinische Umsetzung
- Care Award 2020: EB-Haus Austria - für ganzheitliche Patientenversorgung
- Scientific Award 2021: Prof. Alain Hovnanian - für EB-Forschung
- Company Award 2023: Amryt Pharma - für Einbindung von Patienten in klinische Studien und den Entwicklungsprozess
- Members Award 2024: DEBRA International

Nach 30 Jahren Erfahrung mit EB in der eigenen Familie und vielen Jahren des Engagements für EB-Betroffene, für „Schmetterlingskinder“, blicke ich mit Demut und Dankbarkeit auf all das, was hier in einer gemeinsamen, internationalen Anstrengung gelungen ist. Dieses Gemeinsame, dieses Verbindende war und ist mir nach wie vor sehr wichtig und schließt den Kreis

zum Beginn dieses Textes. Denn am Anfang stand die persönliche Betroffenheit, dann aber sehr bald die Zusammenarbeit mit herzlichen Menschen aus der unmittelbaren Umgebung – in Österreich und Südtirol – und in weiterer Folge das Teamwork mit Freunden und Partnern aus weiter entfernten, internationalen Gefilden. Diese Gedanken, die Rückschau auf mehrere Jahrzehnte und die Freude über das Erreichte bringen mich zu meinem Fazit: Die Unterstützung unserer Spender und Förderer über viele Jahre hat uns sehr weit gebracht. Ohne der enormen Hilfe und finanziellen Unterstützung vieler großzügiger Menschen wäre all das nicht möglich gewesen. Ohne die laufende, mit Spendengeldern finanzierte EB-Forschung wären wir nicht zuversichtlich, dass wir in absehbarer Zeit Symptome lindern und in der Zukunft EB vielleicht sogar heilen können. Für diese großartige Hilfe, die uns allen große Hoffnung gibt, bedanke ich mich von Herzen!

Es bleibt also noch viel zu tun für die „Schmetterlingskinder“, sowohl regional, als auch national und global. DEBRA-Südtirol – Alto Adige war immer ein willkomme-

ner und verlässlicher Partner in der Arbeit für die „Schmetterlingskinder“, Isolde Faccin mit ihrer kompetenten, einfühlsamen und inspirierenden Art gleichzeitig dynamische Akteurin und ruhender Pol. Vor mehr als zwei Jahren hat Anna Faccin die Präsidentschaft des Vereins übernommen. Mit Idealismus, Kompetenz und Elan führt sie den Verein nun, nach 20 Jahren, in eine neue Ära. Ich bin sicher, dass ihr diese Übung gelingen wird und wünsche ihr und ihrem Team viel Erfolg dabei. Lasst uns nach dem schönen Leitsatz „Es geht schun!“ gemeinsam alles unternehmen, um die eingangs erwähnte Mission von DEBRA Südtirol – Alto Adige auch weiterhin zu erfüllen und allen EB-Betroffenen das Leben ein wenig leichter zu machen! In diesem Sinne sage ich vielen Dank für die fruchtbare Zusammenarbeit, sende herzliche Glückwünsche zum runden Geburtstag und wünsche das Allerbeste für die Zukunft!

Herzliche Grüße
Rainer Riedl
(Obmann DEBRA Austria)



DEBRA in der Welt



DEBRA International: Gemeinsam gegen „die schlimmste Krankheit, von der du noch nie gehört hast“

Was bescheiden begann, hat sich im Laufe von vier Jahrzehnten zu einer vielbeachteten internationalen Organisation entwickelt. Rund 50 nationale DEBRA-Gruppen weltweit haben sich mittlerweile zu DEBRA International zusammengeschlossen, um die Lebensqualität von Menschen mit EB in ihren Ländern und weltweit zu verbessern und eine hörbare Stimme für die Betroffenen dieser seltenen, aber verheerenden und verheerenden Krankheit zu sein.

1978

Der Ursprung der Vereinigung DEBRA reicht zurück bis ins Jahr 1978, als eine Gruppe von Eltern rund um Phyllis Hilton und deren Tochter Debra in Großbritannien die erste Selbsthilfegruppe – DEBRA UK – ins Leben rief, um ihre Kinder, die an Epidermolysis bullosa (EB) litten, zu unterstützen. Auf dieses Mädchen geht der Name der Vereinigung zurück. Das Akronym be-

deutet aber auch: „Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association“, denn erst wenige Jahre zuvor wurde diese Systemerkrankung als solche erkannt und ein erstes spezifisches Krankheitsbild gezeichnet, bald darauf wurden die verschiedenen Formen von Epidermolysis bullosa nach und nach ausdifferenziert.

1992

Der Zusammenschluss und die gemeinsamen Aktivitäten vieler Gruppen machten bald deutlich, dass wir gemeinsame Ziele und die gleichen Aufgaben haben und dass wir gemeinsam mehr bewirken können als jede Gruppe für sich allein. So wurde 1992 der Dachverein DEBRA Europe gegründet, der als zentrale Anlaufstelle für ein internationales Netzwerk fungiert. DEBRA Europe setzt sich aus nationalen und regionalen DEBRA-Gruppen sowie weiteren EB-Selbsthilfegruppen zusammen.

2008

Um die stetig wachsende internationale Reichweite widerzuspiegeln, erfolgte 2008 die Umbenennung der Organisation in DEBRA International. Die Organisation

bietet heute weltweit Unterstützung, Informationen und Forschungsgelder für sämtliche Formen von EB an, nicht nur für die dystrophische Variante, auf den der Name DEBRA verweist.

Vision für die Zukunft

Die Vision von DEBRA International ist eine Welt, in der jede Person mit EB von einer DEBRA-Gruppe unterstützt wird und Zugang zu spezialisierter Behandlung, medizinischer Versorgung und sozialer Unterstützung erhält. Die Mission ist es, EB-Patienten, deren Unterstützungsnetzwerken, medizinischem Fachpersonal, Forschern und der Industrie das Wissen und die Ressourcen zur Verfügung zu stellen, um das Leben von Menschen mit EB weltweit zu verbessern – solange die Erkrankung nicht heilbar ist. Denn diese Hoffnung wird immer bestehen.

Mission für die Zukunft

Um unsere Ziele zu erreichen, konzentriert sich DEBRA International auf den Aufbau von Mitgliedschaftskapazitäten, Bildung, Forschung und Befürwortung. Unsere Aktivitäten umfassen die Förderung von Kom-

munikation und Zusammenarbeit bei internationalen EB-Projekten, die Finanzierung von EB-Forschung sowie die Organisation von Fortbildungs- und Informationsveranstaltungen für EB-Fachleute und Patienten.

Tätigkeit und Forschung

DEBRA-Gruppen sind bei der Finanzierung der EB-Forschung weltweit führend dabei und setzen sich für zahlreiche Projekte ein, welche die Bedürfnisse der EB-Gemeinschaft in den Mittelpunkt stellen. Wir koordinieren die Entwicklung eines internationalen EB-Patient*innen-Registers, um die Behandlung zu verbessern und unterstützen in Gebieten, die selbst wenig bis keine Ressourcen haben, bei der Erstellung von Leitlinien für die beste klinische Praxis für Betroffene.

Des Weiteren spielen internationale DEBRA-Veranstaltungen eine wichtige Rolle, denn sie bringen Expert*innen, Forscher*innen, medizinische Fachleute und Betroffene zusammen, um über Entwicklungen in der klinischen Versorgung zu informieren und Strategien für die Interessenvertretung zu diskutieren. 🔄



DEBRA sagt Danke

20 Jahre Einsatz, Ehrenamt und Unterstützung

Wir wollen unsere Festschrift zum 20-jährigen Bestehen von DEBRA Südtirol – Alto Adige nicht ohne ein lautes und deutliches DANKE publizieren. Denn es ist zum heutigen Anlass auch an der Zeit, vielen Menschen ein herzliches Dankeschön auszusprechen.

Ein Verein wird maßgeblich von vielen helfenden Händen getragen, die engagiert und ehrenamtlich mit- und zusammenarbeiten. An all diese wunderbaren Menschen möchten wir unseren aufrichtigen Dank aussprechen. Wir möchten uns an dieser Stelle aber auch bei denen bedanken, die aus eigenem

Antrieb auf uns zukommen, sei es, um aktiv mitzuwirken oder großzügig zu spenden. Aber auch jenen, die den Mut finden, sich mit ihren Anliegen an uns zu wenden. Bei einer Erkrankung geht es immer um persönliche Geschichten und Schicksale, oft um ganz persönliche, intime Erzählungen. Es ist daher nicht selbstverständlich, dass Menschen mit persönlichen Schicksalsschlägen sich an einen Verein wenden, besonders in einer Ära, in der medizinische Informationen leicht im Internet verfügbar sind und zur „Fern- oder Selbstdiagnose“ verleiten.

Niemand bleibt zurück

Kleine Vereine zur Unterstützung seltener Erkrankungen können nur überleben, wenn

alle zusammenhalten. Ob wir nun DEBRA Südtirol Alto – Adige oder DEBRA Family sind, unser Versprechen bleibt, finanzielle Unterstützung direkt den Familien zukommen zu lassen und die Verwaltungskosten so gering wie möglich zu halten. So können wir unseren Mitgliedern wirksam das Gefühl vermitteln, dass niemand mit EB alleine bleibt.

Unser Dank gilt auch und vor allem den Familien, die ihre Schicksale mit uns teilen und uns ihr Vertrauen schenken. Ebenso danken wir allen Freiwilligen, auch denen, die nicht direkt mit Epidermolysis bullosa zu tun haben und sich mit Empathie in unsere Familien und Geschichten versetzen, die sich bemühen, uns zu verstehen und dazu beitragen, die Lebensquali-

tät von Menschen mit EB zu verbessern. Ein besonderer Dank geht auch an all diejenigen, die uns professionell unterstützen. Die Arbeit im Dritten Sektor ist heutzutage bedeutend, und wir legen großen Wert auf Transparenz sowie effiziente Verwendung von Spendengeldern. Das „Sicher Spenden“ Gütesiegel und unsere Zugehörigkeit zur „Rete del dono italiano“ tragen dazu bei, dies zu gewährleisten. Ein herzliches „Dankeschön“ an den Dachverband für Soziales und Gesundheit sowie das Dienstleistungszentrum für das Ehrenamt (DZE). Beide Stellen sind uns äußerst wichtig, da wir von DEBRA allein mit der praktischen Unterstützung von Menschen mit EB sehr beschäftigt und daher froh sind, wenn sich jemand

der vielen anderen (rechtlichen) Aspekte annimmt. Wir danken des Weiterem jedem Spender, unabhängig von der Größe der Spende, und schätzen es, wenn darüber gesprochen wird, denn dies verschafft uns mehr Sichtbarkeit. Einen großen Dank sprechen wir auch der (lokalen) Presse aus, die uns die Möglichkeit bietet, über EB zu berichten und all unseren Unterstützer*innen sowie Benefizveranstalter*innen zu danken.

Auf nationaler Ebene hoffen wir auf noch mehr Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit. Wir arbeiten daran und glauben daran.

Daher sagen wir euch allen: 20.000 Mal Danke für 20 Jahre. Danke an alle, die uns unterstützen. Wir hoffen, dass ihr auch beim nächsten Jubiläum weiterhin an unserer Seite steht. Ihr seid der Grund, dass wir weitermachen. 🌸



Danke

Danke für die Sonne,
die Schmetterlinge,
deine Schönheit,
die Wärme deines Herzens,
die Weite deiner Seele,
deine Hände in meinen... -

Danke für Dich!

Hanna Schnyders

Grußworte aus Salzburg von Prof. Dr. Hintner



„Zusammen sind wir stark!

Ich hoffe, daß DEBRA Südtirol mit so großem Erfolg wie seit Anfang weiterarbeiten kann! Buona Fortuna!“ Il nonno EB

Leben mit EB

Ein Rückblick und Ausblick von Prof. Dr. Helmut Hintner



Prof. Dr. Helmut Hintner

Im Jahr 2005 wurde die weltweit erste Spezialklinik für Schmetterlingskinder am Universitätsklinikum der Salzburger Paracelsus Medizinischen Privatuniversität eröffnet. Eine maßgebliche Rolle spielte dabei Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, der vormalige Primar für Dermatologie der Universitätsklinik Salzburg.

Wir wollen von diesem angesehenen Mediziner, Medizinalrat und Pionier der Dermatologie wissen, wo Forschung und Medizin in Bezug auf die Schmetterlingskinder heute stehen. Um dies zu erkunden, wollen wir mit Prof. Hintner zunächst auf die vergangenen Jahre zurückblicken: denn seit der Gründung des EB-Hauses 2005 mit holistischem Ansatz hat sich die Kompetenz der medizinischen Versorgung für Betroffene der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (kurz EB) erheblich gebessert. Die EB-Patient*innen werden gemäß neuester medizinischer Standards behandelt,

während gleichzeitig Ärzt*innen ausgebildet und nach Möglichkeiten zur Linderung und Heilung von EB geforscht wird. Das EB-Haus ist – als erstes Expertisezentrum für seltene Hauterkrankungen in Österreich – Teil des europäischen Referenznetzwerk für seltene Hauterkrankungen ERN Skin (European Reference Networks for Rare Skin Disorders).



Herr Prof. Dr. Hintner, Sie waren als Primar und Facharzt für Haut- und Geschlechtskrankheiten an der Universitätsklinik Salzburg tätig und waren bis 2014 Vorstand für Dermatologie an der Salzburger Paracelsus Medizinischen Privatuniversität. 2011 wurde Ihnen für Ihre Verdienste der Berufstitel Medizinalrat verliehen, 2017 folgte die Ernennung zum Hofrat. Für EB-Patient*innen waren Ihre Erkenntnisse von ganz

besonderer Bedeutung. Erzählen Sie uns, wie alles angefangen hat. Wann haben Sie begonnen, den Schmetterlingskindern Ihre Aufmerksamkeit zu schenken und wie hat sich das Engagement entwickelt?

Dr. Helmut Hintner: Die ersten Fälle dieser Erkrankung habe ich 1977 gesehen, also vor 46 Jahren. Damals fing ich gerade erst als Dermatologe an. EB hat mich aus zwei Gründen beeindruckt: Erstens hat mich die direkte Betroffenheit berührt. Stellen Sie sich vor, sie verbrennen sich an einer Kerze und bekommen daraufhin eine Blase; es ist unangenehm, schmerzhaft und erfordert Verbandswechsel. Man muss sich nun vorstellen, dass man permanent und immer wieder Blasen am ganzen Körper bekommt. Eine quälende Erkrankung. Diese Vorstellung hat mich nicht losgelassen. Auch sollten wir uns vor Augen halten, wie sehr sich die Eltern um ihre betroffenen Kinder kümmern. Sie leisten hier Unglaubliches.

Zweitens hat mich diese Erkrankung sehr beschäftigt, als wir ihre Ursache entdeckten. Erst wenn man die Ursache kennt, kann man etwas dagegen unternehmen. Ich habe bereits in Innsbruck, gemeinsam mit anderen, eine Untersuchung bzw. Methode der Klassifikation entwickelt. Damals haben wir 12 verschiedene Formen dieser Erkrankung entdeckt. Heute kennt man sogar über 30 verschiedene Formen.

Epidermolysis bullosa betrifft in Österreich einige hundert, europaweit rund 30.000 Menschen. Damit zählt EB offiziell zu den seltenen Erkrankungen. Das Problem daran: Die Forschung ist teuer und seltene Erkrankungen geraten leicht ins Hintertreffen. Wie ist es Ihnen gelungen, trotzdem in Salzburg ein Exzellenzzentrum samt Forschungsschwerpunkt aufzubauen?

Dr. Helmut Hintner: Zu einer richtungsweisenden Wendung gab es 1992, als ich Primar für Dermatologie in Salzburg wurde. Nun taten sich plötzlich viele Möglichkeiten auf. Es kamen nun auch mehr Patienten zu uns, aus ganz Österreich, aber auch Deutschland und Südtirol. In der Medizin ist es ja oft so, dass mehr Menschen Hilfe suchen, wenn sich herumspricht, dass es ein spezialisiertes Zentrum gibt. Nach und nach kamen also Betroffene nach Salzburg, was wiederum gut für unsere Forschung war.

Sodann entschieden wir uns, einen Arzt oder eine Ärztin zu finden, die sich ausschließlich dieser Erkrankung widmet, das war die EB-Ärztin Dr.ⁱⁿ Anja Diem. Kurz gesagt, diese Spezialisierung hat Früchte getragen. Sodann konzentrierten wir uns auf die Pflege, denn bei EB ist permanente Pflege und Verbandswechsel nötig. So ein Verbandswechsel kann bis zu vier Stunden pro Patient*in dauern, daher suchten und engagierten wir spezialisierte Kranken-

schwestern. Angefangen haben wir mit nur einer Krankenschwester, inzwischen ist das Team deutlich größer. Mit Hilfe der großartigen finanziellen Unterstützung durch DEBRA Austria wurde zunächst eine eigene Ambulanz für EB-Patient*innen eingerichtet, und später konnten wir dann das EB-Haus eröffnen.

Im EB-Haus gibt es neben der Ambulanz eine Forschungseinheit, ein klinisches Studienzentrum und eine Akademie. Tragen dieser holistische Ansatz und die internationale Zusammenarbeit mit dem EU-Referenznetzwerk Früchte?

Dr. Helmut Hintner: Im Rahmen dieser Entwicklung möchte ich den Aspekt der Professionalität hervorheben. Man darf nicht vergessen, EB ist eine Systemerkrankung, diese zeigt sich zwar außen an der Haut, betrifft aber den ganzen Körper, z.B. den Mund, Speiseröhre, Zähne, Haare, es kommt zu Verwachsungen der Finger und so weiter. Hier braucht es erfahrene Pflegekräfte, denn bei EB kann selbst das Anbringen eines normalen Pflasters die Haut schädigen. Frau Dr.ⁱⁿ Gabriele Pohla-Gubo, die später auch in den Vorstand von DEBRA Austria gewählt wurde, spielte hier eine bedeutende Rolle. Sie wurde zur Laborleiterin ernannt. Ich habe sie größtenteils von anderen Aufgaben freigestellt, damit sie sich ausschließlich um Epidermolysis

bullosa kümmern konnte. Professionalität bedeutet aber auch folgendes: Menschen suchen Profis auf, wenn ihnen etwas fehlt. Wenn erst einmal der Ruf eines Spezialisten etabliert ist, kommen mehr Patienten – von nah und fern. Dadurch sammelt man mehr Erfahrungen, die bei einer seltenen Erkrankung von entscheidender Bedeutung sind.

Diese Erfahrungen wurden sodann umgesetzt. Ein Beispiel: Früher lagen Kinder mit EB-Blasen monatelang im Krankenhaus, doch durch unsere Erfahrungen haben wir gelernt, sie viel früher nach Hause zu entlassen. Indem wir die Eltern von Anfang an in die Pflege mit einbeziehen, und am jeweiligen Heimatort der Familie die bestehenden Netzwerke einbinden (wie zum Beispiel Hauskrankenpflege), können Eltern mit diesen Unterstützungsangeboten ihre Kinder heute daheim selbst versorgen.

Warum ist diese Professionalität so wichtig?

Dr. Helmut Hintner: Schauen Sie sich mal die Entwicklung an, die zum European Reference Networks for Rare Skin Disorders geführt hat. Zunächst wurde ein Center For Expertise gegründet, aus diesem wurde in Folge das EB-Haus, welches nur dank des großen Engagements von Dr. Rainer Riedl umgesetzt werden konnte. Bei einer Institution wie dem EB-

Haus spielt auch die Menschlichkeit eine große Rolle, hier fließen Ressourcen und Spenden zusammen. In dem Reference Network, das wir damals geschaffen haben, sitzen heute Vertreter aus verschiedenen Ländern. Aktuell gibt es 117 EB-Zentren in 55 Ländern der Welt. Da erscheint es sinnvoll, unsere Kräfte global zu bündeln, denn isolierte Forschung vergeudet Ressourcen und Zeit.

DEBRA Austria ist weltweit vorbildlich. Wie wichtig sind aber regionale Ableger wie DEBRA Südtirol?

Dr. Helmut Hintner: Was DEBRA Austria erreicht hat, wurde später auch in Südtirol durch DEBRA Südtirol verwirklicht, auch Dank einiger engagierter Persönlichkeiten, darunter die langjährige Präsidentin Isolde Faccin und später Anna Faccin, der damalige Bürgermeister von Toblach, Guido Bocher oder auch EB-Botschafterinnen wie Arabella von Gelmini Kreuzhof.

Ich erinnere mich lebhaft an eine Veranstaltung mit Tobias Moretti, die einfach sensationell war. Bei dieser Veranstaltung wurde eine beträchtliche Summe Geld gesammelt. Auch der damalige Landeshauptmann Luis Durnwalder hat DEBRA großzügig unterstützt.

Wie denken Sie stehen die Chancen auf eine baldige mögliche Therapie, die al-

len Schmetterlingskindern helfen könnte? Gibt es neue, wertvolle Ansätze?

Dr. Helmut Hintner: Heutzutage gibt es zahlreiche Bemühungen, Heilung und Therapie zu finden. Vieles steht in dem EB-Buch, das ich gemeinsam mit Jo-David Fine geschrieben habe¹. Die Idee der Gentherapie macht Fortschritte, Transplantationen haben bei einigen wenigen funktioniert. Allerdings gibt es mindestens dreißig verschiedene Formen von EB, was die Herausforderung erschwert. Es braucht auch viel Sichtbarkeit, damit die Diskriminierung abnimmt. Früher hat man diese Kinder manchmal nicht einmal in den öffentlichen Bus einsteigen lassen.

Es ist wichtig zu verstehen, dass die Wissenschaft stetig voranschreitet, jedoch in kleinen Schritten. In der Wissenschaft kann man nicht vorhersagen, sondern nur hart arbeiten und die Ressourcen sinnvoll investieren. Entwickelt wird derzeit auch eine Gensalbe. Also ich bin zuversichtlich, dass da in den nächsten Jahren viel passieren wird. ✨

”

¹ Jo-David Fine, Helmut Hintner: Life with Epidermolysis Bullosa (EB) Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy

Die DEBRA Botschafterinnen



Arabella von Gelmini Kreutzhof



Eleonora Buratto



Anna Mei

Ein Verein wie DEBRA ist auf die Unterstützung und Schirmherrschaft von prominenten Persönlichkeiten angewiesen. Darum kann die Bedeutung unserer DEBRA-Botschafterinnen für die Schmetterlingskinder gar nicht hoch genug eingeschätzt werden. Unsere drei Schutzengel und langjährigen Botschafterinnen, Testimonials aus Sport, Musik und Literatur, die uns durch einige dieser 20 Jahre begleitet haben, sind Kinderbuchautorin Arabella von Gelmini Kreutzhof, Sopranistin Eleonora Buratti und Profi-Radfahrerin Anna Mei.

Arabella von Gelmini Kreutzhof.

Die Autorin beliebter Kinderbücher wie „Der Schneemann auf dem Segelboot“ oder „Der Mond fährt in den Zirkus“ un-

terstützt seit 2005 die Südtiroler Schmetterlingskinder als Botschafterin. Diese Aufgabe ist für sie keine Verpflichtung, sondern eine Herzensangelegenheit. Ihr Hauptanliegen – so von Gelmini Kreutzhof – ist es, der Öffentlichkeit die weithin unbekannten Anliegen und Schwierigkeiten von Menschen mit EB näherzubringen. Darum ist sie unermüdlich für die Schmetterlingskinder im Einsatz. Ehrenamtlich. Dabei möchte sie mit ihrer Botschaft an die Allgemeinheit auch dazu beitragen, die dringend benötigte finanzielle Unterstützung sicherzustellen, ohne die der Verein seinen betroffenen Familien nicht beistehen könnte.

Eleonora Buratto.

Die stimmungswaltige Opernsängerin en-

gagiert sich bereits seit 2015 als Botschafterin für die Schmetterlingskinder. Als renommierte Sopranistin ist sie an den größten Opernhäusern der Welt zu erleben. Umso wichtiger ihre anhaltende Schirmherrschaft als Botschafterin für DEBRA Südtirol – Alto Adige. Buratto verweist darauf, dass in Italien dank der finanziellen Unterstützung durch DEBRA Südtirol – Alto Adige bereits mehrere Forschungsprojekte ins Leben gerufen wurden. Sie selbst setzt ihre Stimme und ihr Ansehen für die Schmetterlingskinder ein, und tut dies auch weiterhin aus voller Überzeugung.

Anna Mei.

Die Profi-Radrennfahrerin und Langstrecken-Mountainbikerin lernte die Schmet-

terlingskinder im Jahr 2009 während eines Radrennens zu Wohltätigkeitszwecken kennen. Seitdem ist preisgekrönte MTB Rekordhalterin, die unter anderem mit dem renommierten Gianni Brera Preis ausgezeichnet wurde, auch als Botschafterin und Testimonial für die Schmetterlingskinder unterwegs. Damit möchte sie – ihren eigenen Worten zufolge – das Bewusstsein für diese seltene Erkrankung schärfen. Zu diesem Zweck lässt Anna Mei es sich nicht nehmen, ein Radfahrtrikot mit Schmetterlingsmotiven zu tragen, um ihre Unterstützung zu zeigen und zur Unterstützung der Familien der Betroffenen aufzurufen. 🦋

Zum 20-jährigen Jubiläum...

von DEBRA Südtirol – Alto Adige hat man mich gebeten, ein paar Zeilen zu schreiben und in großer Dankbarkeit blicke ich auf die letzten 20 gemeinsamen Jahre zurück.

Die Welt rund um DEBRA hat mir vor 20 Jahren eine Krankheit und einen Leidensweg näher gebracht, den ich in dieser Form nicht kannte und der mich sehr berührt hatte. Von befreundeten Ärzten in Wien hatte ich von der Hautkrankheit Epidermolysis bullosa erfahren und dass es auch in Südtirol Schmetterlingskinder, also Patient*innen mit EB gäbe. Ich habe über Epidermolysis bullosa Informationen eingeholt und es war mir sofort ein großes Bedürfnis, den schwer geplagten Patient*innen zu helfen.

Schnell musste ich feststellen, dass die Hautkrankheit Epidermolysis bullosa hier in Südtirol noch fast zur Gänze unbekannt war und es war mir bewusst, dass es wichtig wäre, die Aufmerksamkeit der gesamten Südtiroler Bevölkerung zu gewinnen, um für diese seltene Krankheit nötiges Bewusstsein zu schaffen. Ganz

nach dem Motto „gemeinsam sind wir stark“, denn nur mit einem Miteinander kann gezielt nachhaltige Hilfe gewährleistet werden, wurde es mein Ziel und meine Aufgabe als Botschafterin, die Bevölkerung und die breite Öffentlichkeit über Epidermolysis bullosa aufzuklären, zu informieren und zu sensibilisieren und mein Wunsch war es, dass jeder über diese Krankheit Bescheid weiß, denn die Hilfe jedes Einzelnen kann dazu beigetragen, die Lebensqualität der kleinen und großen Patienten zu verbessern.

Mit vielen verschiedenen Benefizveranstaltungen und mit der überaus wertvollen und wohlwollenden Unterstützung des Südtiroler Pressewesens – an dieser Stelle sei den gesamten Südtiroler Presseverantwortlichen von Herzen gedankt – war es stets mein Bemühen und Bestreben, Spenden zu sammeln und dafür zu sorgen, dass die Forschung unterstützt wird und der Verein DEBRA Südtirol – Alto Adige auch über die Landesgrenze hinaus wertvolle Spuren legen kann.

Rückblickend darf ich nicht ganz ohne



Arabella von Gelmini Kreutzhof und Anna Faccin

Stolz sagen, dass es DEBRA Südtirol – Alto Adige gelungen ist, dieses Vorhaben zu realisieren. Im Laufe der Zeit hat es DEBRA Südtirol geschafft, nicht nur zu einer festen Größe im Südtiroler Vereinswesen heranzuwachsen, sondern auch medizinische Meilensteine zu legen.

DEBRA Südtirol – Alto Adige konnte die Errichtung des EB-Hauses in Salzburg unterstützen, das EB-Haus gilt auf europäischer Ebene als „Center of Excellence“ in der Versorgung der betroffenen Menschen und in der Erforschung von Heilungsmöglichkeiten für Epidermolysis bullosa.

DEBRA Südtirol konnte mit beträchtlichen Summen die intensiven Forschungsarbeiten zur Entwicklung einer Heilungsmethode begünstigen und ausbauen.

Mit der Unterstützung von DEBRA Südtirol führte man im Forschungszentrum für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“ der Universität Modena die weltweit erste Studie zur Gentherapie auf der Grundlage genetisch implementierter epithelialer

Stammzellen durch. Ich glaube, dass gesagt werden darf, dass DEBRA Südtirol – Alto Adige in all den Jahren in der Bekämpfung von Epidermolysis bullosa entscheidende Brücken bauen konnte. Dass ich beim Bau dieser DEBRA-Brücken bescheiden mithelfen durfte, erfüllt mich mit großer Dankbarkeit und ich werde mich stets bemühen, mich für das Gute einzusetzen.

Lieben und helfen, Menschlichkeit leben und auch an das Gute glauben. Dies ist nicht nur mein Motto, sondern auch meine Botschaft.

Arabella von Gelmini Kreutzhof
Botschafterin von DEBRA
Südtirol – Alto Adige



Langjährige Präsidentin Isolde Mayr Faccin

„Die Ziele, die ich mir für meine Tochter wünsche und für sie erreichen will, sollen allen Schmetterlingskindern zugutekommen.“

Isolde stammte aus dem Gsieser Tal und lebte mit ihrem Mann Maurizio und ihren beiden Töchtern, Alice und Anna, in Toblach. Ihre Zweitgeborene, Anna, kam mit EB zur Welt. Die Geburt ihrer Tochter war für Isolde nicht nur eine große Freude, sondern auch der Beginn eines Engagements für die EB-Gemeinschaft. Sie erkannte früh die Kraft der Solidarität unter Familien und knüpfte Verbindungen, überzeugt davon, dass der direkte Austausch von Erfahrungen und Wissen die wirksamste Unterstützung für Menschen mit EB bietet.

Schon kurz nach Annas Geburt wurde Isolde klar, dass das Leben ihrer Tochter voller Herausforderungen sein würde. Durch Zufall – vielleicht war es auch Schicksal – stellte sich aber heraus, dass nur wenige Kilometer von ihrem Haus entfernt ein an-

deres junges Schmetterlingskind lebte, mit dessen Familie Isolde sofort Kontakt suchte. „Wenn sie es geschafft hat, schaffen wir es auch“, sagte Isolde. Mit diesen Worten machte sie ihrem Mann Maurizio, ihrer Tochter Alice und wahrscheinlich auch sich selbst Mut. Und so besuchte sie 1992 zusammen mit ihrer Freundin Manuela Costantini, die heute Mitglied des DEBRA-Vorstands ist, ihr erstes Treffen von EB-Familien in Deutschland. Dort erst wurde ihr – in einer Zeit fernab von Internet und sozialen Medien – die Schwere der Krankheit bewusst, von der beileibe nicht nur Kinder betroffen sind. Kurz darauf wurde 1995 DEBRA Austria gegründet, zu deren Gründungsmitgliedern Isolde gehörte. Die Nähe zu Österreich erklärt sich nicht nur aus geographischen Gründen – damals gab es zwar ein DEBRA Italien, allerdings mit Sitz im weit entfernten Catania –, sondern auch aus einer persönlichen Entscheidung der Familie Faccin: Anna wurde damals medizinisch in Innsbruck behandelt. Prof. Dr. Helmut Hintner zog von dort

Nachruf auf Isolde Mayr Faccin | * 30.6.1962 + 21.6.2021

Ihre Kraft lag in der Hoffnung

nach Salzburg und „nahm“ alle EB-Patienten mit. Er war es, der gemeinsam mit DEBRA Austria und dessen Präsidenten Dr. Riedl das EB-Haus Salzburg gründete, eine Spezialklinik par excellence, die sich ganz der EB widmet.

Im Jahr 2004 fand ein Treffen mit dem damaligen Landeshauptmann, Dr. Luis Durnwalder, statt, um Mittel für diese Klinik zu beschaffen. Kurz danach wurde dank Isas Mut DEBRA Südtirol – Alto Adige ins Leben gerufen. Die weiteren Gründungsmitglieder neben Isa waren Guido Bocher (Vizepräsident), Manuela Costantini, Luca Piol und Sandro Barbierato. Seit 2010 sind Nadia Bonometti und Isoldes Tochter Anna selbst Teil des Vorstandes. Isolde war die erste Präsidentin und blieb es bis zu ihrem plötzlichen Tod im Jahr 2021.

Isoldes Mut und ihre Hartnäckigkeit zeigten sich auch in ihrem Umgang mit ihrer Legasthenie und den Herausforderungen, die das Leben als Präsidentin eines

Vereins für sie darstellte. Als ihre Tochter Anna selbst eine Familie gründete, fühlte sich Isolde darin bestätigt, dass sie es geschafft hatte, ihrer Tochter die notwendige Selbstständigkeit und Stärke zu vermitteln, um ein Leben mit den Herausforderungen von EB zu meistern.

Isolde Mayr Faccin, eine außergewöhnliche Mutter, eine liebevolle Freundin und eine leidenschaftliche Kämpferin, prägte die Geschichte von DEBRA Südtirol – Alto Adige maßgeblich. Ihre Überzeugung, dass wir gemeinsam Berge versetzen können, inspirierte die Gründung des Vereins, der heute als lebendiges Erbe ihres unermüdlichen Einsatzes fortbesteht.

Isolde, deren Vision und Herzenswärme unzählige Leben berührten und prägten, hinterlässt eine unauslöschliche Spur in den Herzen derer, die das Glück hatten, sie zu kennen. 🌸

Und stirbst du einst,
zerteil ich dich in kleine Sterne:
du wirst des Himmels Antlitz so verschönen,
dass alle Welt sich in die Nacht verliebt...

William Shakespeare



Dr. Rainer Riedl und Isolde Mayr Faccin
zur Feier von 20 Jahren DEBRA Austria

Isolde mit Zita Pfeifer, einer EB-Mutter



Isolde Mayr Faccin und ihre Tochter Anna

Isa, Isolde – Gründerin und Seele von DEBRA

Isolde, für uns warst du immer einfach Isa. Ein kurzer Name, besonnen, klar und schnell auszusprechen, bedeutungsvoll. Er passte zu dir, denn genau das warst du: besonnen, klar, schnell. Vor allem bedeutungsvoll. Es ist nicht leicht, die richtigen Worte zu finden, um von dir zu berichten, jedes Wort scheint platt und offensichtlich. Vielleicht, weil deine Welt keine Welt der Worte war, sondern eine Welt des Herzens und des Handelns; ein konkretes Handeln, das in deinem klugen Verstand und deiner nie nachlassenden Kraft wurzelte. Das erste Bild von dir ist: eine Isa, die immer „in Bewegung“ ist, aktiv und effizient, überall und zu jeder Zeit. Eine Effizienz, die du unermüdlich zum Wohle aller eingesetzt hast.

Du warst eine Optimistin, mit deiner Fröhlichkeit hast du gute Laune verbreitet und uns stets in deinem Haus und in deinen Armen willkommen geheißen: mit all unseren konkreten Problemen und manchmal auch belanglosen Schwierigkeiten. Aber du warst immer da, mit einem Lächeln und der Einfachheit, die dich auszeichnete. Alle waren willkommen, das war für dich ganz natürlich. Gab es ein Problem, hast du es rasch und unkompliziert gelöst. Und nichts war so kompliziert, dass es unmöglich schien. Du warst eine große Kämpferin, aufmerksam, nie resigniert; bereit, die Herausforderungen des Lebens als Chance für

Wachstum und Verbesserung zu begreifen. Als sehr junge Mutter konntest du deine Unerfahrenheit in einen Vorteil verwandeln, indem du dich auf deine angeborene Mutterliebe für Alice und deinen außerordentlichen praktischen Sinn bei der Bewältigung des Alltags verlassen hast. Auch die Geburt von Anna, eurem kleinen Schmetterlingskind, hat dich nicht aus der Bahn geworfen. Nach einer anfänglichen, berechtigten Orientierungslosigkeit hast du die Ärmel hochgekrempelt, wie du es gewohnt warst, und dich dieser neuen Erfahrung mit deiner gewohnten Selbstverständlichkeit gestellt, offen für Austausch, bereit zuzuhören, willig zu lernen, und bist so bald zu einem wichtigen Bezugspunkt für andere Familien mit betroffenen Kindern geworden.

Du warst und bist außergewöhnlich, Isa! Neulich habe ich gelesen, dass der Name Isa in der keltischen Tradition „die Leuchtende“ bedeutet. Und es ist dein Leuchten, das wir jetzt, nach Jahren der Freundschaft so sehr vermissen. Ohne zu viel Aufhebens zu machen, bist du zu anderen Ufern aufgebrochen und alles, was uns bleibt, ist, unsere Reise fortzusetzen, immer noch verwirrt und ungläubig, aber dankbar und glücklich, dass wir einen Teil unseres Weges mit dir gehen durften.

Ciao Isa! Eine deiner besten Freundinnen 🦋



Forschung



Schmetterlingskinder leben mit der seltenen Hauterkrankung Epidermolysis bullosa hereditaria (kurz: EB). EB ist genetisch bedingt. So wie bereits im Mutterleib festgelegt ist, dass das Baby später mal grüne oder blaue oder braune Augen haben wird, so ist bei Schmetterlingskindern bereits im Bauch festgelegt, dass die Haut nicht zusammenhält, wie sie es sollte. EB wird von beiden Eltern rezessiv oder einem Elternteil dominant vererbt oder aber durch eine Spontanmutation hervorgerufen.

EB ist eine Erkrankung, die bei der Geburt oder in den ersten Lebensmonaten durch die Bildung von Blasen und Wunden diagnostiziert wird. Diese Blasen bilden sich, da zwischen den Hautschichten ein Protein als Klebeeisweiß mangelhaft oder gar nicht vorhanden ist. Ohne dieses Klebeeisweiß verhalten sich die Hautschichten wie lose aufeinandergelegte, dünne Papierschichten. Werden diese bewegt, formen sie „Wellen“ und Erhöhungen, statt glatt aneinander zu haften. Kinder mit EB werden deshalb oft Schmetterlingskinder genannt: Weil

ein Schmetterling, den man berührt, nicht mehr fliegen kann. Die Erkrankung betrifft aber nicht nur Kinder- und Jugendliche, sondern auch Erwachsene. In Südtirol leiden etwa 30 Menschen an EB, in Italien sind es ungefähr 1.000, in Österreich ca. 500 und europaweit 30.000. Damit gehört diese Erkrankung Epidermolysis bullosa zur Gruppe der seltenen Erkrankungen.

Ursachen und Erscheinungsbild

Die Ursache von EB liegt in der mangelhaften Verankerung der Hautschichten, die von beiden Eltern rezessiv oder einem Elternteil dominant vererbt oder aber durch eine Spontanmutation hervorgerufen wird. Darum ist die Haut der Betroffenen – und je nach EB-Form auch ihre inneren Schleimhäute, Augen, Mund, Magen-Darmtrakt und Speiseröhre – sehr verletzlich. Bei geringster Berührung bilden sie Blasen und Wunden. Bei den alltäglichen Bewegungen und Situationen wie beim Gehen, Sitzen, Händeschütteln wird die Haut un-

Was ist EB?



gewollt verletzt. Das führt zu einem Leben voller Herausforderungen, Schmerzen und Einschränkungen. Offene, oft chronische Wunden, tägliche starke Schmerzen wie bei Verbrennungen vierten Grades, Juckreiz, Narbenbildung, Verwachsungen der Finger und Zehen und damit verbundene Bewegungseinschränkungen, schwere Karies mit häufigem Zahnverlust, Haarausfall, Ernährungs- und Verdauungsprobleme, sowie fallweise aggressive Hauttumore erschweren das Leben der betroffenen Patienten.

Die Wissenschaft unterscheidet mittlerweile vier Hauptformen bei EB, die wiederum in weitere Subtypen untergeordnet werden:

EB Simplex (EBS)
Junktionale EB (JEB)
Dystrophe EB (DEB)
Kindler EB (KEB)

Nicht zu diesen EB Formen zählt hingegen EB acquisita (EBA), da diese nicht eine genetische, sondern eine Autoimmunerkrankung

ist und dieser deshalb ganz andere Ursachen und Behandlungsansätze der Erkrankung zu Grunde liegen. Jeder Mensch mit EB bildet zusätzlich persönliche Charakteristiken aus.

Therapie und Forschung

Nach aktuellem Stand der Forschung ist EB noch nicht heilbar. Täglich unterziehen sich Betroffene langwierigen Bandagenwechseln, bei denen die Wunde Haut und die Blasen desinfiziert, eingecremt und neu einbandagiert werden. Ohne Medikation der Wunden mit Spezialverbänden können Schmetterlingskinder nicht überleben. Ein einfaches Pflaster würde beim Abziehen die Haut mit herunterreißen. Zusätzlich benötigen Menschen mit EB oft Schmerztherapie, Unterstützung bei der Aufnahme von Nahrungsmitteln aufgrund von Wunden in der Speiseröhre, Gehhilfen, Ergo- und Physiotherapie, sowie psychologische Begleitung, um die Herausforderungen des Alltags besser zu bewältigen. 🧡

HAUT

ABLÖSUNG

BLASENFÖRMIG

Epidermolysis bullosa

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



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



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



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

4 EB-TYPEN

SYMPTOME

SIMPLEX (EBS)

Blasenbildung an Händen und Füßen, Blasenbildung am ganzen Körper

DYSTROPH (EBD)

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

JUNKTIONAL (EBJ)

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

KINDLER (KEB)

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

WARUM?

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

DIAGNOSE

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

BEHANDLUNG

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

1:17.000

SELTEN

Eines von 17.000 Neugeborenen ist von EB betroffen.



GENETISCH

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



JEDER

Gleichmäßige Verteilung zwischen Geschlechtern und ethnischen Gruppen.



NICHT ANSTECKEND

Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.



NOCH UNHEILBAR

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

RISIKEN



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



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



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



Neigung zu Plattenepithelkarzinomen (Hautkrebs) im Erwachsenenalter.

70%

25%

5%

<1%

PROZENTUELLE VERTEILUNG DER EB-TYPEN

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



WIE KANN ICH HELFEN?

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

WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT

EB-Haus Austria

wo Professionalität auf Empathie trifft

Für „Schmetterlingskinder“ ist das, 2005 von der Patientenorganisation DEBRA Austria initiierte, EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum nicht mehr wegzudenken. Als Expertisezentrum für Epidermolysis bullosa (EB), stellt die Klinik mit den vier Einheiten Ambulanz, Forschung, Studienzentrum und Akademie nicht nur die medizinische Versorgung von „Schmetterlingskindern“ sicher, sie ist auch richtungsweisend in der patientenorientierten Forschung, in der erfolgreichen Entwicklung klinischer Studien und in der weltweiten Vernetzung von Expertise.

Dr. Rainer Riedl, Obmann und Mitgründer von DEBRA Austria sowie Initiator des EB-Haus Austria, über die Spezialklinik: „All diese Kompetenzen unter einem Dach zu vereinen, ist weltweit nach wie vor einzigartig. So hat der holistische Versorgungsansatz, gepaart mit dem hohen Qualitätsanspruch jeder einzelnen Abteilung, dem EB-Haus bereits zu einigen Erfolgen verholfen. Erwähnenswert sind hier die Designation als erstes österreichisches Expertisezentrum für seltene Hauterkrankungen, die Aufnahme ins European Reference Network Skin, die ISO-Zertifizierung aller

Abteilungen, sowie die Auszeichnung mit einem Black Pearl Award von EURORDIS, dem europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen, in der Kategorie Holistic Care.“

Einzigartig ist auch die besondere Betreuung, die „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus erfahren. Wissen und Professionalität treffen hier auf sehr viel Empathie. Es ist ein Ort an dem man sich angekommen fühlt, ein Ort an dem man trotz der Erkrankung gerne ist und der einem Hoffnung gibt“, so vor kurzem eine Patientin im Gespräch. Dies spürt man bereits bei Ankunft im EB-Haus. Es gibt keine langen Wartezeiten, man kennt sich persönlich und der liebevoll gestaltete Wartebereich strahlt einladende Wärme aus.

EB-Haus Austria – vier Abteilungen, ein Ziel

In der **EB-Ambulanz** sorgen ÄrztInnen, PflegerInnen und TherapeutInnen, unter der Leitung von OÄ Dr.ⁱⁿ Anja Diem für die medizinische Versorgung der großen und kleinen EB-PatientInnen. Hier finden



Das EB-Haus Austria als Anlaufstelle für PatientInnen für ganzheitliche Betreuung © Dr. Rudolf Hametner

Wundmanagement, Schmerztherapie, Behandlung von Begleitsymptomen, Vor- und Nachsorgeuntersuchungen und Therapieberatungen statt. Das Team der EB-Ambulanz schenkt den Betroffenen darüber hinaus etwas sehr Wertvolles: Nämlich Zeit! Es ist die Zeit für tiefer gehende Gespräche, es ist die Zeit um Sorgen anzusprechen und auch komplexe Fragen detailliert zu beantworten, es ist die Zeit die man sich nimmt, damit die Betroffenen das EB-Haus mit einem guten Gefühl wieder verlassen.

Das Team der **EB-Forschungseinheit** unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer setzt sich für die Linderung und Heilung von EB ein. Ziel ist die Entwicklung neuer therapeutischer Ansätze. Aufgrund des komplexen klinischen Krankheitsbildes von EB fokussiert sich die Forschung im EB-Haus auf mehrere Schwerpunkte. Die Forschungsthemen umfassen die Bereiche Gen- und Zelltherapie, thera-

peutische Wirkstoffe, sowie Früherkennung und Behandlung von Hautkrebs bei EB. Das große Ziel der personell größten Einheit im EB-Haus ist es, eine kausale Therapie zu finden, sprich das ursächliche Problem von EB zu lösen.

Auf dem Weg zur Heilung, sind jedoch die vielen Etappenerfolge, wie die erfolgreiche Entwicklung von Medikamenten zur Behandlung von Juckreiz oder Therapien zur Schmerzlinderung wichtig und nennenswert. Diese wertvollen Puzzlesteine auf dem Weg zum großen Ganzen tragen unmittelbar zur Verbesserung der Lebensqualität und zur Erleichterung des Alltages von Betroffenen bei.

Das **EB-Studienzentrum** wird von a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer geleitet und widmet sich intensiv der Feststellung von Wirksamkeit, Verträglichkeit und Sicherheit neuer Therapieansätze für EB. Nur durch die Umsetzung von klinischen Studien ist

es möglich, die Ergebnisse der Forschung aus den eigenen, aber auch aus anderen Forschungseinrichtungen zur Zulassung zu bringen, dadurch den PatientInnen zugänglich zu machen und damit neue Therapien für „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen. Durch klinische Studien erhalten PatientInnen Zugang zu innovativen Behandlungsmöglichkeiten schon vor deren Zulassung und gewährleisten auf vielfältige Weise medizinischen Fortschritt. Um auch in Salzburg Teil dieser Entwicklungen sein zu können wurde 2018 das EB-Studienzentrum als vierte Einheit im EB-Haus ins Leben gerufen. Ziel ist es, die Teilnahme an Studien sorgfältig abzuwägen, organisatorische und bürokratische Hürden zu meistern, die Teilnehmenden durch diese oft zeitlich und emotional herausfordernden Studien zu begleiten, und letztendlich für vielversprechende zukünftige Therapien und Medikamente behördliche Zulassungen zu erhalten.

Internationale Erkenntnisse aus Klinik und Wissenschaft verbreiten, Aktuelles über neue Therapieformen und Behandlung weitergeben, praxisnahes Wissen für den Alltag von Betroffenen aufbereiten – dafür steht die **EB-Akademie**. Unter der Leitung von Dr.ⁱⁿ Sophie Kitzmüller, liegt der Schwerpunkt dieser Einheit im Austausch von Informationen, in der Aus- und Weiterbildung von medizinischem Fachpersonal und von EB-Betroffenen, sowie in der internationalen Vernetzung im Rahmen

der Plattform EB-Clinet. Dieses internationale klinische Netzwerk vereint mit Stand November 2023, 117 EB-Zentren aus 55 Ländern der Welt und erleichtert durch Online-Seminare, Symposien, Konferenzen, monatliche EB-Clinet Newsletter und ein virtuelles Forum für Pflegepersonal den weltweiten Austausch von Wissen und Erfahrung unter ÄrztInnen und TherapeutInnen.

Das gemeinsame Ziel aller Einheiten ist, einen optimalen Beitrag zu leisten, die Lebensqualität der PatientInnen zu verbessern, den Alltag zu erleichtern und die oft schmerzhafteste Welt für „Schmetterlingskinder“ ein wenig leichter zu machen.

EB-Haus Austria und DEBRA Südtirol – persönliche Einblicke in eine langjährige Freundschaft

Südtiroler EB-PatientInnen gehörten zu den ersten internationalen Betroffenen die bereits vor Gründung des EB-Haus im Jahre 2005 die Reise nach Salzburg auf sich nahmen, um hier die entsprechende Versorgung zu erhalten. Die Verbindung zu den Betroffenen aus Südtirol entstand durch den ehemaligen Leiter der Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie der Salzburger Landeskliniken, Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, der vor seiner Funktion in Salzburg bereits an der Universitätsklinik Innsbruck medizinisch tätig war und hier die ersten Kontakte knüpfte.



*Die Pioniere beim Spatenstich:
Von links nach rechts: Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner,
ÖA. Dr.ⁱⁿ Anja Diem, Dr.ⁱⁿ Gabriele Pohla-Gubo,
Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer*



*Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer im Aufklärungsgespräch
für eine neue Studie © Ludwig Schedl*



Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner und Anna Faccin © EB-Haus

Die Anfänge dieser nun schon seit über 20 Jahren bestehenden Beziehung, liegen also in der „Zeit der Pioniere“. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner gehört definitiv zu diesen und erinnert sich im Gespräch an diese besondere Zeit, die geprägt war von viel persönlichem Engagement: „Die Selbsthilfegruppe DEBRA Austria war damals bereits gegründet und gemeinsam mit dieser waren wir gerade in der Planung des EB-Haus Austria. Ich erinnere mich noch gut, als Isolde Mayr-Faccin, mit ihrer kleinen, von EB betroffenen Tochter Anna nach Salzburg zur Behandlung kam und auch die Anfänge des EB-Haus miterlebte. Unermüdlich kämpfte sie von Beginn an für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“. Allen voran als Mutter, als Vorstandsmitglied von DEBRA Austria und später als Gründerin und Leiterin von DEBRA Südtirol. In Erinnerung sind mir auch die zahlreichen Veranstaltungen und Fundraising Aktionen rund um den Aufbau von DEBRA Südtirol geblieben. Isolde verstand es, grenzüberschreitend unterschiedlichste Menschen für ihr Herzensprojekt zu gewinnen“.

Auch Anna Faccin war für viele Betroffene von Anfang an eine Stütze und ein Vorbild und auch im EB-Haus immer ein fröhlicher, gern gesehener Gast. Hier im Bild bei einer Feierlichkeit im EB-Haus Austria. Ein wichtiger Meilenstein in der großartigen Zusammenarbeit war auch das gemeinsame INTERREG IV Projekt „Therapien für

Schmetterlingskinder“ zwischen Österreich, Südtirol und Italien. Das von 2009 – 2013 durchgeführte Projekt zwischen dem EB-Haus, dem Sanitätsbetrieb Bozen und dem Zentrum für regenerative Medizin in Modena hatte zum Ziel, eine ehestmögliche Behandlung von EB-PatientInnen mit dystropher oder junktionaler EB mittels Gentherapie zu finden. Im Speziellen wurde die vom Projektpartner in Modena erstmals angewandte ex-vivo Gentherapie mit der im EB-Haus entwickelten Genscheren Technologie (SMaRT Technologie) kombiniert. Bei dieser Methode wurden spezielle Reparatur-Moleküle konstruiert, welche in die Zelle eingebracht werden, um dort gezielt den veränderten Genabschnitt in der Hautzelle durch einen korrekten auszutauschen. Der derzeitige Forschungsleiter im EB-Haus und Leiter der Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie der Salzburger Landeskliniken, Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer war damals mit der Umsetzung des Projektes betraut: „Dieses Projekt war für uns der Beginn einer fruchtbaren Zusammenarbeit mit Professor Michele de Luca in Modena. So waren wir europaweit die ersten, welche ex vivo Gentherapie-Transplantationen für junktionale und dystrophe Epidermolysis bullosa 2015-2017 durchführten. Damit war auch die Grundlage für die bahnbrechende wissenschaftliche Publikation in ‚Nature‘ 2017 über unseren damals 7-jährigen Patienten mit JEB gegeben. Mit dieser Arbeit konnten wir zeigen, dass sich gen-korrigierte Ober-



Ein fester Bestandteil im Kalender und gute Möglichkeit, um gemeinsame Projekte zu diskutieren: Das DEBRA Austria Jahrestreffen. Hier Vertreter aus Österreich und Italien bei einem Jahrestreffen in Salzburg © EB-Haus



Immer energiegeladent und fröhlich: Dr.ⁱⁿ Gabriele Pohl-Gubo und Isolde Faccin, zwei Powerfrauen, die viele Wege geebnet haben © EB-Haus

Dr. Ulrich Koller bei der Erklärung der ex vivo Gentherapie, einem Therapieansatz, welcher auch in einem österreichisch-italienischen Kooperationsprojekt bearbeitet wurde © EB-Haus



hautstammzellen auf dem Wundgrund des Patienten über fast die gesamte Haut ausdehnen konnten. Nach nunmehr 8 Jahren Nachbeobachtung ist die Haut des Jungen weiter nahezu normal, was ein Beweis für die Funktionalität und Sicherheit der ex-vivo Gentherapie ist.“

DEBRA Südtirol war an diesem Projekt von Antragstellung bis zur abschließenden Pressekonferenz in Bozen 2012 grundlegend beteiligt. In einem Bericht erwähnt Isolde Mayr-Faccin, dass das INTERREG Projekt ein Paradebeispiel für eine gelungene grenzüberschreitende Zusammenarbeit sei und die Ergebnisse eine gute Ausgangsbasis für weiterführende Projekte in der Forschung bietet.

Im Team der Pioniere war auch Frau Dr.in Gabriele Pohl-Gubo, ehemalige Leiterin des Labors für Immunologie und Allergologie an der Universitätsklinik für Dermatologie des Salzburger Universitätsklinikums. Voller Elan und mit außerordentlichem Engagement für die Anliegen der EB-PatientInnen aus Südtirol war sie Wegbereiterin der ersten Stunde. Wenn Isolde Mayr-Faccin im EB-Haus auf Gabriele Pohl-Gubo traf, war die Freude beiderseits groß. Bereits bei der Begrüßung hörte man ein herz erfülltes Lachen, gefolgt von einem lauten, gefühlsstarken österreichisch-italienischem „Kauderwelsch“. Aus der Berufung zur Hilfe für Menschen mit einem schweren Schick-

sal, entstand eine gelebte Freundschaft mit nachhaltiger Wirkung!

ÖA. Dr.ⁱⁿ Anja Diem, als Leiterin der EB- Ambulanz, übt ihre Aufgabe 2023 nun ebenfalls seit genau 20 Jahren aus und blickt auf das Jahr 2003 zurück. Damals gab es keine eigenen Räumlichkeiten für die rund 30 EB-PatientInnen und sie wurden in der Dermatologie des Salzburger Universitätsklinikums mitbetreut. Heute sind es mehr als 300 „Schmetterlingskinder“ die jährlich in „ihrer“ Spezialklinik, im EB-Haus behandelt werden. Das Ambulanzteam konnte von 0,5 auf 6,5 Vollzeitstellen erweitert und das Therapeutennetzwerk innerhalb des Salzburger Universitätsklinikums von 12 auf 74 Personen ausgebaut werden. Wissen wurde vervielfacht, Leitlinien geschaffen und die internationalen EB-Kontakte ausgebaut und vernetzt.

ÖA. Dr.ⁱⁿ Anja Diem zum 20jährigen Jubiläum von DEBRA Südtirol: „Die Zusammenarbeit mit DEBRA Südtirol geht seit vielen Jahren weit über rein fachliche Zusammenarbeit hinaus. Die vielen persönlichen Begegnungen, Gespräche und gemeinsamen Projekte haben eine starke Verbindung geschaffen zwischen unserem EB-Haus, DEBRA Austria und DEBRA Südtirol, die sicher auch in Zukunft bestehen bleiben wird!“

In diesem Sinne wünscht das EB-Haus Team alles Gute zu 20 Jahre DEBRA Südtirol! 🌸

Zentrum für Regenerative Medizin

Am Puls der Zeit

Zelltherapie, Gentherapie, Stammzellentherapie im Zentrum für Regenerative Medizin in Modena.

Das Zentrum für Regenerative Medizin „CMR Stefano Ferrari“ der Universität Modena und Reggio Emilia ist eine Forschungsinstitution zur Charakterisierung epithelialer Stammzellen und deren klinische Anwendung in der Zell- und Gentherapie.

Entstanden als Ergebnis der langjährigen Zusammenarbeit zwischen der Universität von Modena und Reggio Emilia und der Fondazione Cassa di Risparmio di Modena, bietet das interdisziplinäre „Zentrum für Stammzellen und Regenerative Medizin“ als biowissenschaftliches Labor der Region Emilia-Romagna ein Forschungsangebot, das den Anforderungen der neuesten technologischen Innovationen gerecht wird. Die Gründung des CMR geht also auf die erste italienische Fakultät für Biowissenschaften und Biotechno-

logie zurück. Sie ist dem Engagement von Prof. Stefano Ferrari zu verdanken, nach welchem das Zentrum benannt ist. Als Professor für Biochemie seit 1994 und Dekan der Fakultät von 2005 (dem Jahr der Gründung) bis zu seinem frühen Tod am 29. August 2008 hatte Prof. Ferrari auch die wichtige Aufgabe, einen Pool von international renommierten Forschern und Professoren auf dem Gebiet der Stammzellen-, Zell- und Gentherapie zusammenzustellen.

Zelltherapie und Gentherapie

Dank seiner hochmodernen Geräteausstattung und bahnbrechender Forschungsergebnisse gilt das CMR als Exzellenzzentrum, das stets auf dem neuesten Stand der Wissenschaft ist. Die Erforschung und therapeutische Anwendung von Stammzellen der Schleimhautepithelien wird dabei in zwei Hauptforschungszweige unterteilt: Zelltherapie und Gentherapie.



Gebäude des Zentrums für Regenerative Medizin



Prof. Michele De Luca

Doch was ist regenerative Medizin überhaupt? Vereinfacht gesagt, befasst sie sich mit der Entwicklung innovativer und fortschrittlicher Therapien, die auf den Wiederaufbau von irreparabel geschädigten Geweben und Organen abzielen. Die Unversehrtheit und Reparatur von Geweben hängt von einer Population adulter Stammzellen ab, die in den Geweben selbst vorhanden und zur Selbsterneuerung fähig sind. Somit erfordert die regenerative Medizin ein umfassendes Wissen über die Biologie der Stammzellen und die Entwicklung von Technologien, die ihre Erhaltung in Kultur und ihre klinische Anwendung (Zelltherapie) ermöglichen. Bei genetisch bedingten Krankheiten müssen

die Stammzellen im Rahmen einer Gentherapie vor ihrer klinischen Anwendung den Gendefekt korrigieren.

Stammzellenforschung

In Geweben, die einer schnellen und ständigen Erneuerung unterliegen, sind Stammzellen unverzichtbar, erzeugen sie doch eine Population von vorübergehend proliferierenden Zellen (TA- oder Vorläuferzellen), die wiederum endständig differenzierte Zellen hervorbringen. Die Verwendung von Stammzellen aus den Auskleidungsepithelien in der Klinik ist somit eine wichtige therapeutische Realität. So werden zum Beispiel Stammzell-

kulturen des Hornhautepithels inzwischen routinemäßig für Zelltherapien eingesetzt, die darauf abzielen, die Augenoberfläche zu regenerieren und die Sehschärfe bei ansonsten unbehandelbaren Patienten wiederherzustellen.

Neben Therapien, die auf die Epidermis und die Hornhaut abzielen, werden sich die Bemühungen in den kommenden Jahren auf die Entwicklung neuer Therapien konzentrieren, bei denen andere epitheliale Stammzellen – etwa zur Rekonstruktion von Gewebe wie der Harnröhrenschleimhaut und der Mundhöhlenschleimhaut und andere adulte Stammzellen verwendet werden.

Anschließend werden Grundlagenforschungsprojekte entwickelt, die darauf abzielen, neue virale Vektoren zur Korrektur genetischer Defekte zu definieren. Diese Studien werden die Durchführung klinischer Versuche zur Gentherapie vorbereiten und sollen somit den Weg für eine Heilung anderer genetisch bedingter Erkrankungen der Schleimhäute ebnen.

Das Gen-Editing-Verfahren

CMR Modena Europa investiert rund 2,5 Millionen Euro in die EB-Gentherapie. Im April 2021 wurde der Wissenschaftler und Direktor des Instituts Michele De Luca mit einem ERC Advanced Grant ausgezeichnet, jenem prestigeträchtigen Stipendium der Europäischen Gemeinschaft für hochrangige Forscher, Senior Researcher, die

sich in ihrer Laufbahn durch herausragende wissenschaftliche Leistungen ausgezeichnet haben.

Das siegreiche Projekt mit dem Namen Holo-GT zielt darauf ab, einen revolutionären Ansatz zu entwickeln, um die derzeitigen Grenzen der Gentherapie bei dominanten Formen von EB zu überwinden. Die Untersuchung der möglichen therapeutischen Anwendungen von Epithelstammzellen ist seit jeher ein Schwerpunkt der Forschung am Zentrum für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“, und Prof. Michele De Luca ist einer der führenden Experten für Stammzellenforschung und Gentherapie auf internationaler Ebene. Die Effizienz dieser genomchirurgischen Gen-Editing-Verfahren ist allerdings noch sehr gering: Um gute Ergebnisse zu erzielen und ein transplantierbares Stück Epidermis zu schaffen, müssen wir zunächst alle oder fast alle Stammzellen korrigieren“, erklärt De Luca. Es handelt sich um Grundlagenforschung, die noch weit von der klinischen Anwendung entfernt ist, aber in Zukunft zu großen Ergebnissen führen könnte.

Innovative und gezielte Lösungen sind gefragt denn je. „Das ganze Projekt – so Professor De Luca – eine echte Herausforderung für die Gruppe junger Forscher, die ich koordiniere. Es könnte alles auch nicht klappen, aber wenn es in Zukunft funktioniert, so könnte es eine Kategorie von genetischen Epithelerkrankungen heilen, die nicht durch Einsetzen eines gesunden Gens behandelt werden müssen.“ ✨



Dental School Turin

Forschung und Fortschritte in der Zahnmedizin für EB-Patienten

Neue Hoffnung und Perspektiven

Die Dental School Turin wurde am 15. Februar 2008 eingeweiht. Sie befindet sich im zweiten und dritten Stock des modernen Lingotto-Zentrums und erstreckt sich über eine Fläche von 14.000 Quadratmetern. Sie ist eine der größten und technologisch fortschrittlichsten Einrichtungen ihrer Art in Europa. Bereits seit Jahren arbeitet DEBRA Südtirol mit dem zahnmedizinischen Zentrum Dental School zusammen. Dieses hat sich unter anderem auf die zahnärztliche Versorgung von Menschen mit Behinderungen spezialisiert und betreut seit Jahren auch Menschen mit EB.

Einer der aktuellen Forschungs-Schwerpunkte in der Dental School Turin liegt auf der Anwendung von Nabelschnurwachstumsfaktoren in Verbindung mit Laser-Bio-stimulation, um die Läsionen in der Mundhöhle zu verringern und eine schnellere

Heilung zu ermöglichen. Die Nutzung eines intraoralen Scanners soll dabei helfen, den Therapieerfolg zu überwachen, ohne invasive Biopsien durchführen zu müssen. Bevor diese Innovationen jedoch ihre endgültige Gültigkeit erlangen, müssen sie der Ethikkommission vorgelegt werden.

Die Ausrichtung der Zähne spielt eine entscheidende Rolle für die Mundhygiene. Dies ist für Menschen mit EB ein wichtiger Faktor. Dabei können Aligner oder traditionelle Brackets sowie mobile funktionelle Zahnspangen eingesetzt werden. Moderne Technologien wie Scanner erleichtern den Prozess, indem sie selbst bei minimaler Mundöffnung Abdrücke nehmen können. Aktuell behandelt das Team in der Dental School erfolgreich Menschen mit diversen Formen von EB, wobei eine mobile Apparatur eingesetzt wird, um die Zahnreihen auszurichten und die Mundhygiene zu erleichtern. ✨





DEBRA Italia und Le ali di Camilla

DEBRA Italia ETS wurde im Jahr 1990 gegründet und vertritt die Interessen von EB-Patient*innen auf staatlicher Ebene. Die Ziele von DEBRA Italia unterscheiden sich maßgeblich von jenen des Vereins DEBRA Family, deren Hauptaugenmerk auf der direkten Unterstützung der EB-Familien liegt.

„Le ali di Camilla“ – Camillas Flügel

Epidermolysis bullosa zeigt sich in unterschiedlichen Schweregraden. Selbst bei milderer Ausprägung sind im Alltag zahlreiche Herausforderungen zu bewältigen: Ein „Schmetterlingskind“ läuft stets Gefahr,

sich zu verletzen. Die schwerste Form dieser Krankheit ist tödlich, und diejenigen, die es trifft, überleben die ersten Lebensjahre nicht.

Dieses Schicksal ereilte auch das kleine Schmetterlingsmädchen Camilla, das im Dezember 2017 geboren wurde und 2018 verstarb. Ihr Name ist sowohl Symbol als auch Namensgeber der gemeinnützigen Vereinigung „Le ali di Camilla“, Camillas Flügel, die gegründet wurde, um Institutionen wie die Universität Modena und Reggio Emilia oder die Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena als auch Betroffene und Familien zu unterstützen und sie miteinander zu vernetzen.



Derzeit gibt es kein Heilmittel für EB. Eine der größten Hoffnungen liegt in der Gentherapie, die erstmals in Modena vom Team um Prof. Michele De Luca, dem Leiter des Zentrums für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“ an der Universität Modena und Reggio Emilia (Unimore), getestet wurde. „Le ali di Camilla“ soll nicht nur den Schmetterlingskindern, sondern auch anderen Patient*innen helfen, die möglicherweise in Zukunft in Modena mit Zell- und/oder Gentherapien behandelt werden könnten, die vom Zentrum für Regenerative Medizin „Stefano Ferrari“ entwickelt wurden.

Auch DEBRA Südtirol – Alto Adige unterstützt diese Initiative. Unter der Leitung

von Stefania Bettinelli hat sich zum Zwecke der Vernetzung ein elfköpfiges Team gebildet, um die wertvollen Fähigkeiten der führenden Wissenschaftler*innen in diesem Gebiet zusammenzuführen.

Dennoch erfordern die personellen und finanziellen Ressourcen trotz der Unterstützung von Forschungseinrichtungen und Institutionen weiterhin die Zusammenarbeit von Menschen, die bereit sind, ihren Beitrag zu leisten – sowohl persönlich als auch finanziell – um den Traum von einer effizienten Therapie für EB Wirklichkeit werden zu lassen. Unabhängig von geographischen Grenzen. 🦋



Ein Kind kommt auf die Welt

Der Umgang mit Epidermolysis bullosa bei Neugeborenen:
eine Anleitung für Eltern



Die Ankunft eines Kindes bringt für die Eltern große Freude und viele Erwartungen mit sich. Doch wenn ein Kind mit Verdacht auf Epidermolysis bullosa geboren wird, stehen Eltern plötzlich vor einer nie gekannten Ungewissheit, zumindest aber vor einer höchst unvorhersehbaren Zukunft. Denn mit der Geburt eines Schmetterlingskindes ist für die Eltern plötzlich alles anders. Mama und Papa sind vor den Kopf gestoßen, wissen nicht mehr weiter.

Wichtig ist hier eine rasche Diagnose, um unnötige Schmerzen zu vermeiden. EB ist eine seltene genetische Krankheit, die viele nicht kennen. Was viele Eltern daher nicht wissen, ist, dass die Erkrankung ihres Neugeborenen eine Systemerkrankung ist. Sie macht nicht nur die Haut fragil, sie betrifft auch die Schleimhäute, sorgt für Blasenbildung, und greift Speiseröhre, Zähne, Hände und mehr an. Heute gibt es zum Glück Fachkräfte und mancherorts EB-Ambulanzen für die medi-

zinische Versorgung der großen und kleinen EB-Patient*innen, die sofort alle nötigen Informationen weitergeben können. Hier finden Wundmanagement, Schmerztherapie, Behandlung von Begleitsymptomen, Vor- und Nachsorgeuntersuchungen und Therapieberatungen statt.

Spezialisierte Teams bieten ein breites Spektrum an Dienstleistungen, darunter Wundmanagement, Schmerztherapie, Behandlung von Begleitsymptomen sowie Vor- und Nachsorgeuntersuchungen für EB-Patient*innen jeden Alters.

Neben der medizinischen Betreuung gilt es ausführliche Gespräche zu führen, um Sorgen anzusprechen und komplexe Fragen detailliert zu beantworten. Die Vermeidung von Unfällen und das Schmerzmanagement sind entscheidende Aspekte für Kinder, die mit EB leben. Daher ist es für Eltern von größter Bedeutung, die richtigen Anlaufstellen zu kennen und bei Bedarf schnell zu erreichen.

Was tun?

Ein Schlüsselement in der Situation nach der Geburt ist zu wissen, was zu tun ist. Wenn ein Kind mit Verdacht auf EB geboren wird, gibt es einige wichtige Schritte, die Eltern berücksichtigen sollten. Die Verwendung von nicht-klebenden Materialien für Verbände und Fixierungen ist ratsam, um Verletzungen der empfindlichen Haut zu vermeiden.

Bei Blutabnahmen oder Injektionen müssen spezielle Vorkehrungen getroffen werden, um Reizungen zu vermeiden. Es ist wichtig, den Kontakt zwischen Eltern und dem Kind aufrechtzuerhalten, jedoch mit Vorsicht, um weitere Verletzungen zu vermeiden. Die Pflege in einem Brutkasten sollte nur in medizinisch gut begründeten Fällen erfolgen, da Wärme zu vermehrter Blasenbildung führen kann. Die richtige Verbandtechnik ist ebenfalls von großer Bedeutung, um offene Haut-

stellen angemessen zu versorgen. Ein regelmäßiger Verbandswechsel und das Baden in lauwarmem Wasser können dazu beitragen, die Situation zu verbessern. Schmerzbehandlung ist ein zentraler Aspekt, wobei das richtige Verbandsmaterial entscheidend ist, um Schmerzen zu minimieren.

Die Kommunikation mit einem EB-Zentrum zur Beratung über den weiteren Verlauf ist essenziell, um die bestmögliche Betreuung und Unterstützung für das Kind zu gewährleisten. Die Anpassung der Pflege erfolgt dann schrittweise, sobald die genaue Form von EB diagnostiziert wurde.

Die Ankunft eines Kindes mit Verdacht auf EB mag herausfordernd sein, aber mit der richtigen Unterstützung, Fachwissen und Anleitung kann eine Familie die bestmögliche Pflege und Betreuung für ihr Kind sicherstellen. 🧡

EB-Eltern erzählen...

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

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

Ich kann die Leere, die ich fühlte, nicht beschreiben... allein, von allen verlassen, ein Gefühl des Versagens. Ich kämpfte mit mir selbst, musste mein Leben neu erfinden, in kleinen Schritten denken. Ich war nie stark, wurde jedoch Tag für Tag stärker... habe mich mit meinen Grenzen auseinandergesetzt und versucht, sie zu überwinden. Wenn ich heute zurückblicke, weiß ich nicht, wie ich das geschafft habe. Ich habe mir oft gesagt: „Ich würde gerne einschlafen und erst in zehn Jahren wieder aufwachen.“ Nun sind viele Jahre vergangen, und nach und nach habe ich auf alle Ängste und Fragen, die ich mir gestellt habe, Antworten gefunden. Ich schreibe

all dies, um euch zu sagen: Seid mutig! Macht einen Schritt nach dem anderen... schaut den Kindern in die Augen, verzweifelt nicht. Ihre Haut ist zerbrechlich, aber unter dieser Haut stecken die gleichen Träume und der gleiche Lebenswille wie in jedem von uns.

Ich bedaure nur eines, und das ist die Botschaft, die ich allen Müttern mit auf den Weg geben möchte: Ich bedaure, dass ich aus Angst keine weiteren Kinder wollte.“

„Ich kann euch berichten, dass das erste Jahr das schwierigste war,

und ihr alle, die ihr uns das vorhergesagt hattet und dass die Kleine diejenige sein würde, die uns die Kraft gibt, alles zu bewältigen, – ihr hattet recht. Ich weiß nicht, wie viele schlaflose Nächte wir hatten. Und auch jetzt, immer wieder. Es ist genauso schwer zu verstehen, ob es sie wirklich juckt, denn ratet mal, was passiert, wenn sie im großen Bett bei Mama und Papa schläft... dann juckt nichts (oder zumindest wenig). Es ist wirklich schwer, ruhig zu bleiben, wenn sich ihre Haut ablöst, aber nicht deshalb, weil sie spielt, nicht, weil sie unachtsam irgendwo runterfällt, sondern weil sie es tut, weil sie vorher keine Erleichterung spürt. Ich kann es kaum erwarten, euch eines Tages zu schreiben, dass wir einen Umgang damit gefunden haben! Wir wissen nicht, was diese Erkrankung mit sich bringen wird, aber wir haben

gelernt, uns auf die Gegenwart zu konzentrieren, auf den Zauber ihres Heranwachsens in diesem magischen Alter, darauf, diese Welt gemeinsam mit ihren Augen zu entdecken, denn das alles ist, wie ihr bereits wisst... ungemein aufregend.“

„Ich bin die Mutter eines jungen Mannes mit EB.

Er war kaum mehr als ein Kind, als mich ein Zitat aus dem Film Forrest Gump inspirierte: „Lass dir nie von jemandem einreden, dass er besser ist als du, Forrest. Wenn Gott entschieden hätte, dass wir alle gleich sind, hätte er uns allen Beinschienen gegeben.“

Mit diesem Motto habe ich das Wachstum meines Sohnes begleitet, denn Autonomie und Selbstwertgefühl sind die Eckpfeiler eines Entwicklungsprozesses, sie machen es möglich, die schwere Last von EB gut zu tragen. Gerade in Bezug auf Autonomie und Selbstständigkeit ist es bei einer Erkrankung, die so stark einschränkend, diskriminierend und folgens schwer ist, sehr wichtig, nicht nur Kompetenzen zu erwerben, sondern auch, sich als Erwachsener anzuerkennen und sich als solcher zu betrachten.

Selbstständig zu sein bedeutet nicht, alles allein zu machen, sondern die eigenen Fähigkeiten mit denen anderer zu verbinden – es ist auch die Fähigkeit, um Hilfe zu bitten. Das Erreichen der Unabhängigkeit ist der konkrete Ausdruck eines Entwicklungsprozesses, der in der Familie beginnt und auf das fragilste Mitglied übertragen wird. Selbstständigkeit wird auch durch Arbeit verwirklicht, durch das Bedürfnis, sozial nützlich und produktiv zu sein,

denn unter dieser Bedingung entwickelt sich das Selbstwertgefühl und Gelassenheit. Es ist nicht einfach, aber es ist möglich.“

„Letztes Jahr kam unser kleiner Junge auf die Welt,

der mit so viel Freude, so vielen Plänen und so vielen Träumen erwartet wurde. Seine Geburt hat unser Leben für immer verändert. Wir wurden von einem Blitz aus heiterem Himmel getroffen. Die Diagnose: Epidermolysis bullosa. Zwei Wörter, die wir noch nie gehört hatten, die mich bei einer Google-Suche zu Tode erschreckt haben. Ich konnte mir nicht vorstellen, wie ich mich um ihn kümmern sollte.

In den ersten Monaten war alles sehr schwierig und in meinem Kopf wiederholte ich immer wieder die gleichen Fragen: „Warum wir?“ „Warum diese Krankheit?“ „Wie sollen wir das schaffen?“ „Warum muss mein einziger Sohn ein Leben voller Schmerzen ertragen?“ Dann begannen wir langsam, eine neue Normalität zu schaffen, weil wir wussten, dass unser Leben ganz anders sein würde, als wir es uns vorgestellt hatten. Ich habe andere Mütter kennengelernt, die dasselbe erlebt haben und erleben wie wir, und sie haben mich jederzeit unterstützt, mir Mut gemacht und mich vor allem ermutigt, stärker zu sein, so wie sie es sind. Vielen Dank an euch alle, die ihr mir das schönste Geschenk gemacht habt, das ein Mensch bekommen kann: eure Zeit. Das erste Jahr war wie eine Achterbahn: Höhen und Tiefen, von denen ich dachte, dass ich sie nicht überwinden könnte, aber hier sind wir: stärker, entschlossener, fröhlicher.“

Epidermolyis bullosa:

Aufklärung und Sensibilisierung im Alltag

Seit seiner Gründung setzt sich DEBRA Südtirol – Alto Adige als ehrenamtlicher Verein mit großem Engagement für die Anliegen der Schmetterlingskinder ein. Eine der Hauptaufgaben von DEBRA Südtirol – Alto Adige ist es hierbei, ein umfassendes Bewusstsein über den richtigen Umgang mit dieser Erkrankung zu schaffen. Dies erfolgt im alltäglichen Engagement, aber auch durch gezielte Sensibilisierungskampagnen, um mehr Sichtbarkeit und ein größeres Verständnis für Schmetterlingskinder und die Lebenssituation mit Epidermolyis bullosa in der Gesellschaft zu erlangen. Nicht nur der medizinische Fortschritt, sondern auch die gesellschaftliche Akzeptanz trägt dazu bei, die Lebensqualität von Menschen mit EB im Allgemeinen zu verbessern.

Hinter dem Engagement von DEBRA Südtirol – Alto Adige steht der Wunsch, eine Welt zu gestalten, in der jeder Einzelne als Individuum anerkannt wird, ungeachtet der Herausforderungen, denen er oder sie begegnet – eine Welt, die von Akzeptanz,

Verständnis und Unterstützung geprägt ist. Gerade in einem Land, in dem es – seit Einführung der Schulinklusion 1977 – weder Sonderklassen noch Sonderschulen gibt, sondern alle dieselbe Schulbank drücken, müsste die Ausgrenzung von Menschen mit Erkrankungen ein verschwindendes Phänomen sein. Im Alltag aber sind Formen der Diskriminierung jedoch deutlich spürbar, auch weil EB zu den seltenen Erkrankungen gehört und die Umwelt somit selten damit konfrontiert ist.

Aus all diesen Gründen hat DEBRA Südtirol – Alto Adige es sich zur Aufgabe gemacht, an die Öffentlichkeit zu treten, um Tag für Tag das öffentliche Bewusstsein für EB zu schaffen, für mehr Sichtbarkeit zu sorgen und aufzuklären, ganz besonders während der alljährlichen EB Awareness Week, aber auch durch Sensibilisierungskampagnen gegen Diskriminierung.

Hier einige Beispiele unserer Kampagnen, Events und Tätigkeiten.

DEBRA Südtirol im Einsatz für die Schmetterlingskinder!

Seit nunmehr über zehn Jahren findet weltweit Ende Oktober die EB Awareness Week statt, um Menschen für Epidermolyis bullosa zu sensibilisieren. Personen, die mit dieser seltenen Erkrankung leben und häufig auch als Schmetterlingskinder bezeichnet werden, finden in DEBRA Südtirol – Alto Adige ihre Interessenvertretung.

Während der EB Awareness Week verstärken DEBRA-Verbände in aller Welt ihre Aktivitäten, um die Öffentlichkeit auf die Beschwerden, die EB mit sich bringt, sowie auf die besonderen Bedürfnisse der Betroffenen und die Schwierigkeiten ihrer Familien aufmerksam zu machen. Darüber hinaus werden Interessierte über die medizinisch-wissenschaftlichen Aspekte und den aktuellsten Stand der Forschung informiert.

Für den Erfolg und das Echo der EB-Aufklärungswoche nach außen ist die Beteiligung der Medien – Internet, Printmedien, Fernsehen und Radio – von großer Bedeutung, denn sie fungieren als Sprachrohr. Sie sind es, die die Öffentlichkeit und Institutionen auf die Besonderheiten dieser heimtückischen Erkrankung aufmerksam zu machen.

Über die Rolle und Aufgaben von DEBRA Südtirol – Alto Adige sprechen wir mit Anna Faccin, Präsidentin von DEBRA Südtirol – Alto Adige:



Anna Faccin, Präsidentin DEBRA Südtirol-Alto Adige

”

Hallo Anna, die zentrale Frage gleich vorweg: Welche Bedeutung hat die EB Awareness Week für DEBRA?

Anna Faccin: Das Ziel dieser alljährlichen Informations- und Sensibilisierungswoche ist es dafür zu sorgen, dass eine seltene Erkrankung wie EB nicht in Vergessenheit gerät. Wir wenden uns nicht nur an die Öffentlichkeit, sondern auch an die Institutionen: Seltene Erkrankungen werden von Forschungseinrichtungen und der Pharmaindustrie bisweilen beiseitegeschoben, nicht zuletzt, weil sie aufgrund ihrer Seltenheit nicht unbedingt rentabel sind. Eine Krankheit gerät erst dann ins Visier der Öffentlichkeit, wenn sie eine große Anzahl von Menschen betrifft. Doch dies sollte nicht im Vordergrund stehen, denn Erkrankungen betreffen und besiegeln das Schicksal des Einzelnen, der darunter leidet.

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

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

Hat sich in der öffentlichen Bewusstseinsbildung schon etwa zum Besseren verändert?

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

Paradoxerweise freuen wir von DEBRA Südtirol – Alto Adige uns darauf, dass DEBRA in Zukunft keine Existenzberechtigung

mehr haben wird, nämlich dann, wenn die Erkrankung besiegt ist. Doch bis dahin... werden wir von DEBRA weiterhin für alle Betroffenen da sein und für eine bessere Lebensqualität kämpfen: Until there is a cure, there is DEBRA!

”

DEBRA Südtirol-Alto Adige Vollversammlung 2023



SchmetterlingsKINDER... Strategien gegen die Infantilisierung von Menschen mit EB

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

Botschaft an die Eltern

Als Eltern möchte man seinen Kindern immer beistehen, es kommt aber auch die Zeit, wo man die Verantwortung langsam und behutsam an die heranwachsenden Kinder übertragen muss. Rührende und übertriebene Fürsorge ist oft der Versuch, die Betroffenen in Watte zu packen, doch ist ihnen mit einer manchmal damit einhergehenden Infantilisierung auch nicht geholfen. Immer wieder wird uns von Betroffenen berichtet, wie die intensive Pflege vonseiten

der Eltern dazu führte, dass sie auch als Heranwachsende oder gar im Erwachsenenalter noch als pflegebedürftige Kinder wahrgenommen wurden oder werden.

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

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

ist, dass die Eltern begreifen: Es geht um die Entwicklung und Entscheidung der Betroffenen, nicht um jene der Eltern.

Viele kleine Schritte

Darum unsere Empfehlung: einen kontrollierten Abnabelungsprozess forcieren. Eltern sind hier oft unsicher, wie sie vorgehen müssen, was sie ihrem Kind zumuten können. Es ist ohne Zweifel ein langwieriger und schwieriger Prozess, der in kleinen Schrit-

ten erfolgen muss. In Absprache mit den betroffenen Kindern und jungen Erwachsenen und im notwendigen Tempo. Daher haben wir zum Schluss dieser Ausführung eine kleine Liste angehängt, die Eltern dabei unterstützen kann, die Verantwortung Schritt für Schritt an ihre Heranwachsenden abzugeben. Sie unterstützt aber auch die Betroffenen selbst dabei, indem sie sie auffordert, aus sich herauszukommen und sich als Heranwachsende und Erwachsene mit Selbstbewusstsein zu positionieren.

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

- Lasst die Kinder entscheiden, wer ihnen beim Verbinden hilft und wann sie es tun wollen.
- Zusätzliche Hilfe – etwa durch einen Hauspflagedienst – entlastet die Eltern und bringt die benötigte Distanz.
- Fragt eure Kinder, welche Kleider sie mögen, wann sie einkaufen gehen wollen. Findet Lösungen, die für eure Kinder funktionieren: z.B. Magnetknöpfe statt herkömmlicher Knöpfe, Filz anstelle von synthetischem Material etc. Dies alles unterstützt die Selbstständigkeit eures Kindes im Alltag.
- Lasst eure heranwachsenden Kinder entscheiden, was sie essen möchten. Dies ist wichtig für die Selbstständigkeit, aber eventuell auch für eine gute Verdauung. Die Kinder sollten ein Tagebuch führen und so selbst herausfinden, was ihnen gut tut.
- Heranwachsende müssen lernen, ordentlich zu sein und die geregelte Medikation selbst unter Kontrolle zu haben. Was brauche ich wann? Was jeden Tag, jede Woche, jeden Monat? All dies ist auch wichtig, um später die professionellen Pflegekräfte zu unterstützen. Abschließend sei gesagt: Lasst euren Kindern ihren Freiraum, im Rahmen des Möglichen und im richtigen Tempo für euer Kind. Lasst euch dabei ohne falsche Scham von Ärzten und Therapeuten unterstützen.

Und ganz wichtig: träumt dabei in großen Schritten. Für euch und eure Kinder!

Ableismus – Strategien gegen bewusste und unbewusste Diskriminierung

Unwissenheit, neugierige Blicke, lästige Fragen, übergriffige Kommentare und gehässige Bemerkungen: Die verbale und nonverbale Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen und Erkrankungen hat viele Facetten und Abstufungen. Wie gehen wir damit um?

Wie heißt es so schön: Jeder lebt in seiner „Blase“. Wer nicht direkt von einem Umstand betroffen ist oder keine Bekannte oder Freunde hat, die körperliche Einschränkungen erleben, verschließt allzu oft die Augen vor Ableismus, vor allen Themen, die damit zu tun haben. Gründe dafür gibt es viele... Angst, Bequemlichkeit, Mangel an Empathie, aber auch aus Zerstreuung; man ist ja vielbeschäftigt und kann sich nicht um die Befindlichkeiten anderer kümmern.

Doch all dies führt auch dazu, dass wir aus Neugier, Unwissenheit, manche gar aus Boshaftigkeit, Dinge sagen oder fragen, die für Betroffene schmerzhaft sind; darunter auch Fragen, die uns ganz selbstverständlich und neu erscheinen, während die Betroffenen sie dagegen fast täglich hören. Das ist nun wieder etwas, das wir alle kennen. Fragen, die uns immer wieder gestellt werden. Und doch ist es ein Unterschied, ob ich mit der Frage belastigt werde, warum ich nicht Radfahren kann oder warum

ich einen seltsamen Vornamen trage... oder ob es um etwas geht, das mit Leid verbunden ist.

Woher kommt das Wort Ableismus?

Das Wort Ableismus leitet sich vom englischen Begriff ability (Fähigkeit) ab, der wiederum aus dem Romanischen kommt; to be able bedeutet in etwa „fähig sein“. Ableism bezeichnet daher die Diskriminierung aufgrund einer Behinderung. Ableismus ist ein Neologismus und zugleich ein Lehnwort von ableism (in italienisch abilismo). Geprägt wurde der Begriff von Disability Rights Movement, einer US-amerikanischen Bewegung von Menschen mit Behinderung. Er beschreibt die Reduzierung eines Menschen auf seine Behinderung. Behindertenfeindlichkeit ist somit eine Form von Diskriminierung, die zu Ungleichbehandlung oder – in abgeschwächter Form – zum „Unvermögen“ eines normalen Umgangs mit Betroffenen führt. Ableismus äußert sich auf verschiedene Weisen, etwa durch Abwertung oder Vermeidung, aber auch durch bevormundende Fürsorge oder vermeintliche Aufwertung, wie die weiter unten angeführten, aus dem Leben gegriffenen Beispiele verdeutlichen.

Nicht bedürftig, sondern betroffen

Gerade hierzulande müsste die Abwertung von körperlich oder geistig Behinderten ein

abnehmendes Phänomen sein. Aus dem einfachen Grund, dass wir keine Sonderklassen und Sonderschulen haben wie in anderen Ländern Europas, sondern – wie in der Einleitung erwähnt – gemeinsam mit beeinträchtigten Kindern die Schulbank drücken – und das schon seit 1977, als die Schulinklusion eingeführt wurde. Stattdessen ist diese Form der Diskriminierung im Alltagsleben auch heute noch aktuell, besonders bei seltenen Erkrankungen.

Menschen, die an einer Erkrankung leiden, sind nicht im eigentlichen Sinne körperlich beeinträchtigt. Schmetterlingskinder, die von der Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB) betroffen sind, begegnen jedoch allein durch die Sichtbarkeit ihrer Erkrankung häufig verbaler Diskriminierung. Zur alltäglichen Pflege und Medikation kommt die unnötige Auseinandersetzung mit dem allgemeinen Unwissen. Zieht man die übergreifenden und generell unangebrachten Fra-

gen ab, so bleiben noch Aussagen übrig, die auch aus einer unwissenden Hilflosigkeit oder aus bürgerlicher Bigotterie entstehen, etwa wenn Eltern ihren Kindern sagen: „Die hat sich nur verbrannt.“ Dies bedeutet im Subtext: Wir wollen nicht darüber sprechen, dem Kind nicht sagen, dass es Erkrankungen gibt.

Was tun gegen Ableismus?

Die Expert*innen der Vereinigung Aktion Mensch geben folgende Ratschläge:

- Sprich die erfahrene Ungleichbehandlung an.
- Stelle Gegenfragen, z.B: „Wie kommen Sie darauf?“, damit das Gegenüber sein/ihr Handeln reflektieren kann.
- Verzichte auf Rechtfertigungen.
- Zeig dich schlagfertig.
- Kläre dein Umfeld über den Ausdruck und seine Bedeutung auf. 🌸



Lucio Buricca:

Innovationen für mehr Autonomie und Selbstständigkeit

Lucio Buricca ist nicht nur selbst betroffen von EB, sondern auch ein wahrer Pionier technischer Hilfsmittel für EB-Patienten. Der Ursprung seiner Ideen und Kreationen wurzelt im Wunsch und der Notwendigkeit aller Menschen mit EB, selbständig leben zu können.

Autonom zu sein ist ein grundlegender Aspekt im Leben eines jeden Menschen; doch Epidermolysis bullosa behindert die persönliche Unabhängigkeit in vielen täglichen Verrichtungen. Daher entwickeln die Betroffenen – so Lucio Buricca – mit der Zeit großen Einfallsreichtum, um den Alltag zu meistern. Die Grundlage seiner Überlegungen und Visionen waren also seine eigenen Erfahrungen und somit eine inhärente Verbundenheit zu den Bedürfnissen der Betroffenen. Auf diese Weise entwickelte Buricca, zunächst in Zusammenarbeit mit dem ebenfalls von EB betroffenen Alessandro Barneschi innovative Lösungen, darunter neuartige Prothesen

und produzierte diese in Eigenregie in einem speziellen 3D-Drucker. Diese Drucker wurden ursprünglich von Adrian Bowyer erdacht und in Folge stets weiterentwickelt.

Self-made-Erfinder, -Ingenieur, -Produzent

Lucio Buricca stand zunächst vor einigen Problemen, die es zu lösen galt. Anfangs konzipierte er seine maßgeschneiderten Tools und Prothesen vor allem für sich, um seine Unabhängigkeit im Alltag beizubehalten. Die von ihm entwickelten Geräte sind somit in erster Linie funktionell gestaltet, um ein breites Spektrum alltäglicher Aktivitäten zu ermöglichen. In ihnen spiegelt sich die Einfachheit und Benutzerfreundlichkeit wider, welche dem Erfinder so wichtig war. Um den Bedürfnissen eines EB-Betroffenen gerecht zu werden, mussten sie nicht nur innovativ, sondern auch praktisch und leicht zu handhaben

sein. Buriccca selbst sagt dazu: „Die Anpassungsfähigkeit verbindet alle Personen, die mit EB leben. Es war weniger eine Idee als vielmehr eine Notwendigkeit. Seit ich 23 Jahre alt bin, lebe ich alleine. Der kürzliche Verlust meines linken Arms hat mich dazu veranlasst, die verlorene Autonomie durch die Entwicklung passender Hilfsmittel, die zumindest teilweise im täglichen Leben helfen, wiederzuerlangen.“

Lucio Buriccas Geschichte zeigt, dass hinter seinen Erfindungen ein tiefgehendes Verständnis für die individuellen Bedürfnisse steht, aber auch ein positives Denken und eine leidenschaftliche Motivation, das Leben für sich und andere zu erleichtern.

Kurz gesagt, diese Behelfsmittel sind Lösungen, die er zunächst für sich entwickelt hat, zugleich aber auch für alle Menschen gedacht sind, die durch eine Amputation von Gliedmaßen beeinträchtigt sind. Seine innovativen Prothesen werden individuell angepasst, 3D-gedruckt und sind biokompatibel, ultraleicht und sogar über Bandagen tragbar.

Durch das intelligente Design, das auf den Ersatz von Hand und Fingern abzielt, ermöglichen diese Prothesen die Durchführung einer Vielzahl alltäglicher Tätigkeiten wie das Halten eines Mobiltelefons, das Schreiben am Computer oder das Greifen eines Glases. Infolgedessen wurde eine



Lucio Buricca



Von Lucio entwickelter Handyhalter



EB-Hilfsmittel aus dem Katalog von Lucio Buricca

vielversprechende Partnerschaft mit Playcast eingeleitet, einem Unternehmen, das auf der Messe Exposità vorgestellt wurde. Zweck und Absicht der Kooperation ist es, die weitere Entwicklung von Prothesen dieser Art voranzubringen und damit das Leben von Menschen, die auf diese Innovationen angewiesen sind, weiter zu verbessern.

Der Multifunktionshandschuh

Die Vision von technischen Hilfsmitteln für Menschen mit Funktionsstörungen der oberen Gliedmaßen ist somit ein Schritt hin zu Unabhängigkeit und Lebensqualität. Bemerkenswert ist hier der mittels innovativer 3D-Drucktechniken produzierte, tragbare und anpassbare Multifunktionshandschuh „Guantino“ von Alessandro Barneschi.

Barneschis Multifunktionshandschuh ermöglicht im Zusammenspiel mit Buriccas Prothesen und Behelfsmitteln, dass Menschen mit den besagten Funktionsstörungen grundlegende Handlungen im Alltag wie Essen, Zähneputzen, Telefonieren und viele weitere Handgriffe rasch und selbstständig auszuführen können. Um seine Wirksamkeit im Alltag zu testen, wurden zehn Prototypen, sieben für die rechte Hand und drei für die linke, hergestellt.

Buricca selbst meint dazu: „Neue Projekte und Entwicklungen sind genau auf die auftretenden Bedürfnisse zugeschnitten.

Es muss ein Gleichgewicht zwischen kontinuierlicher Entwicklung und täglichem Gebrauch geben; wenn das Design eines Teils zu oft geändert wird, wird das Gehirn nie lernen, es angemessen und sofort zu nutzen. Ein weiterer wichtiger Punkt ist die Einfachheit der Objekte: Wenn etwas schwer zu bedienen ist, bzw. etwas zu Komplexes entworfen wird, wird es wahrscheinlich seltener verwendet und eher im Regal bleiben. Es ist wichtig, einen Kompromiss zwischen Nützlichkeit und Komplexität zu finden.“

DEBRA und Buricca: eine fruchtbare Zusammenarbeit

DEBRA Südtirol – Alto Adige hat Lucio Buriccas Ideen im Jahr 2022 aufgegriffen und ihm eine Zusammenarbeit vorgeschlagen, mit dem Ziel, seine Tools so vielen Betroffenen wie möglich zukommen zu lassen. Die daraus resultierende Zusammenarbeit besteht darin, dass DEBRA Südtirol – Alto Adige die Kosten für Herstellung und Versand übernimmt, während Lucio weiterhin für die Produktion und Entwicklung verantwortlich bleibt. So können wir sicherstellen, dass seine Druck-sensiblen, maßgeschneiderten EB-Hilfsmittel auch produziert werden können. Diese Zusammenarbeit mit DEBRA markiert einen wichtigen Schritt, denn nun können die von Buricca entwickelten Hilfsmittel und Prothesen für viele EB-Betroffene kostengünstig und schnell produziert werden. ✨



Dr. Rainer Riedl – DEBRA Austria

Spenden hilft



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

Schon in den 90er Jahren des vergangenen Jahrtausends haben Eltern von Schmetterlingskindern in Österreich und Südtirol ihr Schicksal selbst in die Hand genommen. Zunächst haben sie sich zusammengeschlossen, um sich gegenseitig zu unterstützen und Erfahrungen auszutauschen. Denn Epidermolysis bullosa, die Erkrankung, mit der „Schmetterlingskinder“ leben, ist komplex, folgeschwer und – das hat sich bald herumgesprochen – noch nicht heilbar. Die ersten Fragen lauteten: Wo gibt es Ärzte und Ärztinnen, die Erfahrung im Umgang mit der seltenen Hauterkrankung EB haben? Können sie eventuelle neben einer korrekten Diagnose auch eine Prognose für die weitere Krankheits-

entwicklung stellen? Wer kann große und kleine Patient*innen in medizinischer Hinsicht kompetent versorgen und beraten? Wo gibt es speziell ausgebildete Krankenschwestern oder -pfleger, die sich mit Verbandswechsel und der Bekämpfung von Schmerz und Juckreiz auskennen? Wer hilft uns dabei, Verbandsmaterialien, Wund- und Heilsalben, Schmerzmedikamente richtig anzuwenden? Wie ist es um Pflegegeld, Kinderbeihilfe und andere sozialen Unterstützungsleistungen bestellt, die man in einem Leben mit einer chronischen und folgeschweren Erkrankung dringend braucht?

Sehr rasch war klar, dass die notwendige Erfahrung und Expertise, wenn überhaupt, nur sehr spärlich vorhanden waren. Auch Medikamente oder heilende Therapien waren nicht verfügbar. Es gab keine oder kaum Forschung, keine klini-

schen Studien. Auch die Pharmaindustrie zeigte kein großes Interesse, weil die vergleichsweise geringen Patientenzahlen keinen großen Profit versprachen. Damit wurde den Eltern und erwachsenen Betroffenen bald klar, dass man sich um sehr vieles selbst kümmern muss. Genau die gleichen Erfahrungen haben davor und danach Patient*innen und Betroffene aus anderen Ländern gemacht.

So erklärt sich auch die frühe Erkenntnis, dass die internationale, weltweite Vernetzung eine besonders hilfreiche Maßnahme – im Sinne einer Coping Strategy – im Umgang mit einer seltenen Erkrankung ist. Diese Einsichten haben letztlich zur Gründung von weltweit über 50 Selbsthilfegruppen, Patientenorganisationen und Stiftungen im Bereich EB sowie eines global aktiven Dachverbandes DEBRA International geführt.

In weiterer Folge haben es einige Organisationen erfreulicherweise geschafft, kleinere Beratungs- oder Versorgungsstrukturen für Patienten aufzubauen. Ein anschauliches Beispiel dafür ist das EB-Haus am Salzburger Universitätsklinikum, das mit Spendengeldern aus Österreich und Südtirol aufgebaut wurde und bis heute in dieser Art erfolgreich finanziert wird. Aber auch hochkarätige Forschung an renommierten Universitäten in Europa und Übersee kann mittlerweile finanziert werden – weil die dafür notwendigen

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

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

Daher möchte ich an dieser Stelle ein lautes und herzliches Dankeschön an die vielen großzügigen Spenderinnen und Spender, Freundinnen und Freunde der „Schmetterlingskinder“ in Südtirol aussprechen! Sie sind es, die medizinische Versorgung, Forschung, Vernetzung und unmittelbare Hilfe für Betroffene erst möglich machen. 🌸

Gemeinsam können wir etwas bewegen

Manuela und Luca

Luca Piol, Vizepräsident von DEBRA Südtirol, und Manuela Costantini, Gründungsmitglied von DEBRA Südtirol, sind zwei wichtige Säulen des Vereins. Sie beweisen seit Jahren durch ihre Taten, dass es auch in der heutigen hektischen Welt möglich ist, Gutes zu tun und sich dafür Zeit zu nehmen: für Menschen, die Zeit und Aufmerksamkeit benötigen. Luca und Emanuela zeigen auf ganz konkrete Weise, was es heißt, über den Tellerrand hinauszublicken. Das Ehrenamt ist umso wichtiger, desto mehr in unserer Gesellschaft vor allem der Individualismus kultiviert wird. Luca und Emanuela sehen DEBRA Südtirol als eine große Familie, etwas, das größer ist als Freundschaft, etwas, das sie zusammenhält, auch wenn es mal nicht so gut läuft.

”

Wie hat euer Engagement bei DEBRA begonnen?

Luca: Es begann mit einem Satz von Isa: „Ich wurde gebeten, einen Verein zu eröffnen, ich brauche Hilfe.“

Manuela: Unser Ziel war von Anfang an, den Schmetterlingskindern zu helfen und ihre Familien im Alltag zu entlasten.

Welche Initiativen bietet DEBRA an?

Manuela: Die Initiativen, die der Verein ins Leben gerufen hat, sind vielfältig und bieten auch heute noch denjenigen, die mit EB leben, normale und außergewöhnliche Pflege sowie Unterstützung im Umgang mit der Erkrankung.

Welche Erinnerungen hast du an Isa?

Luca: Ich erinnere mich an eine aufrichtige, lustige und tiefgründige Freundin; an eine starke Frau voller Energie, die nicht lockerlässt.

Manuela: Isa hat es immer verstanden, das Positive in den Dingen zu finden. Sie war das Bollwerk einer Vereinigung, die aus dem Herzen einer großartigen Frau und Mutter geboren wurde.



Luca Piol



Manuela Costantini

Auf welche zukünftigen Herausforderungen freut ihr euch?

Luca: Jeder Tag ist eine neue Herausforderung. Die Stärke des Vereins ist sein unverrückbarer Zweck, die Kinder und ihre Familien sowie die Forschung zu unterstützen.

Es gibt viele Mitglieder bei DEBRA Südtirol von außerhalb. Wie geht ihr damit um?

Manuela: Wir haben mit ein paar Mitgliedern und viel Enthusiasmus angefangen. Langsam sind wir gewachsen und haben im Laufe der Jahre Erfahrungen gesammelt. Viele Menschen – sowohl in Südtirol als auch außerhalb – haben uns mit Rat und Schlagen und konkreten Fakten unterstützt. Die geografische Ausweitung ist eine Herausforderung, die wir in Zukunft hoffentlich so gut als möglich meistern werden. Es gibt keine Grenzen, sondern nur die Kraft des Herzens, die Energie und die Leidenschaft von uns allen. Dankbarkeit ist also ein ständiger Ansporn für uns.

Wie viel ist Freundschaft für einen Verein wie DEBRA wert?

Manuela: Freundschaft zählt sehr viel. Es geht nicht um die Mitgliederzahlen, sondern um wunderbare Menschen und Familien, mit denen wir ein kleines Stück des Weges gehen und hoffen, dass wir ihnen helfen und Trost spenden können.

Luca: Es ist im Grunde keine Freundschaft, es ist mehr: DEBRA ist eine große Familie.

Glaubst du, dass DEBRA Südtirol vonseiten der Politik und der Öffentlichkeit genug Aufmerksamkeit erhält?

Luca: Auf lokaler Ebene ist die Politik tatsächlich sehr empfänglich für unserer Anliegen, sie unterstützt das Vereinswesen als Pfeiler des gesellschaftlichen Zusammenlebens und der Integration. Sie überwacht aber auch die korrekte Handhabung der gewährten Beiträge.

”



Nach einer Handoperation in Salzburg 2005

Erinnerung an Martin

Lieber Martin...

es war ein sonniger 09. März 1994, als wir dich nach einer leichten Geburt in die Arme schließen durften. Doch die damals kleinen Wunden am Ohr, an den Füßen, die blauen Nägel an den Fingern und die offene Zunge erschienen allen sonderbar und völlig unerklärlich. Die vielen Laboruntersuchungen brachten kein Ergebnis. Es war eine den Ärzten völlig unbekannte neue Situation. Wir wurden isoliert, und ich sollte dich nur in steriler Kleidung berühren. Fast schon heimlich nahm ich dich in den Arm, um dich spüren zu können.

Damals gab es noch nicht die Möglichkeit, mit dem PC Informationen einzuholen. In der Uni-Klinik in Innsbruck bekamen wir die Diagnose Epidermolysis bullosa dystrophica. Mit den gutgemeinten Worten der Ärztin: „Sie schaffen das schon“, wurden wir nach Hau-

se entlassen. Wir waren allein mit dieser Situation. Wir versuchten, dich gut zu pflegen, dich gut vor neuen Wunden zu schützen. In dieser Zeit gab es noch nicht so gutes Verbandsmaterial wie heute.

Und heimlich hat mir eine Krankenschwester damals im Krankenhaus Bozen, als du eine Leistenbruch-OP hattest, eine große Tasche mit Verbandsmaterial mitgegeben. Wie dankbar war ich ihr damals.

Ganz zufällig fand ich in einer Zeitung eine Kontaktanzeige mit der Suche nach Betroffenen von EB. Es war für mich wie ein Wunder, auch heute noch muss ich weinen, wenn ich an diesen Moment zurückdenke.

Schnell bekamen wir nun Kontakte nach Wien, zu Prof. Hintner in Salzburg und zu den Familien Faccin und Riedl aus Wien. Eine unglaublich große Hoffnung keimte auf, wir hatten einen Lichtblick, wir waren nicht mehr allein. Und im Jahre 1995 wurde in Salzburg der Verein „DEBRA Austria“ gegründet. Wir waren Gründungsmitglieder, wir waren so hoffnungsvoll. Nun fanden wir fachlich kompetente Hilfe an den Landeskliniken in Salzburg, wunderbare, hilfsbereite Menschen. Mit ihrem selbstlosen Einsatz, ihren großen Fähigkeiten und der Vision, Hilfe und Heilung für die Schmetterlingskinder zu erreichen, konnte DEBRA Austria und DEBRA Südtirol so stark werden.

Lieber Martin, als Baby und Kleinkind hast du dich recht gut entwickelt, die täglichen Verbandswechsel, die Wunden und Schmerzen beim Essen hast du als normal hingenom-

men und warst immer gut gelaunt. Wie viele Nächte hattest du große Schmerzen in den Beinen. Weißt du noch, wie wir versucht haben, mit Schlaufen die Beine hochzuhängen, was dir gut geholfen hat? Und immer wieder hattest du die Hoffnung, dass es „morgen“ wieder besser ist. Wie viele unzählige Stunden hast du im WC verbracht und unter großen Schmerzen gekämpft mit dem Stuhlgang, und wenn es dann geklappt hat, bist du freudig herumgehüpft. Und dein Wunsch an das Christkind war, dass du richtig und schmerzfrei „gaggen“ kannst.

Und weil du von deinen Schulfreunden gehört hast, wie schön es am Meer ist, hattest du auch den großen Wunsch, einmal ans Meer zu fahren. Natürlich wollten wir dir diesen Wunsch erfüllen, wohl wissend, dass es nicht so leicht werden würde. Samt Kleidung haben wir dich auf der Luftmatratze im Wasser herumgeschoben, was du sehr genossen hast, und kurz bevor wir zurück ins Hotel gingen, durftest du noch mit der Kleidung ins Wasser. Die große Mühe mit den Verbandswechseln hast du da im Urlaub gar nicht so richtig wahrgenommen, du hast das Schöne gesehen, und das war für dich das gute Essen im Hotel, die abendlichen Spaziergänge und die Besuche in den Spielsälen.

Weißt du noch, wie wir am Strand einen Vulkan mit Sand gebaut haben, den befeuert haben, so dass oben Rauch herauskam? Als ganz viele Kinder und Erwachsene dich dafür bewundert haben, hast du das so sehr genossen. Aber nach drei Meeraufenthalten

hattest du genug davon, dir wurde allmählich mehr bewusst, wie anstrengend das eigentlich war. Zwei Reiturlaube in Salzburg haben dich auch sehr gefreut, du hast oft davon erzählt.

Du wurdest älter, und immer öfter warst du auch im Krankenhaus. Bei fünf Handoperationen, etlichen Speiseröhrendehnungen und Zahnsanierungen warst du im Krankenhaus in Salzburg.

Und neben all den Schmerzen warst du doch immer positiv gelaunt. Wie hast du gekämpft, um die Mundöffnung etwas zu dehnen, damit eine Intubierung überhaupt möglich war. Ein Spezialist wurde hinzugezogen, um die erste Intubierung zu machen, weil es sehr problematisch war. Und wie erleichtert und glücklich war ich, als dieser Arzt nach gelungener Intubierung zu mir ins leere Zimmer kam und mir das berichtet hat, um mich zu beruhigen. Diesem Arzt bin ich heute noch dankbar. Weißt du noch, wie wir einige Tage nach einer Hand-OP auf eigenes Risiko das Krankenhaus verlassen haben, um die Jagdmesse in Salzburg zu besuchen? Wie gut hat dir das gefallen, du hast dich in dieser Zeit sehr mit Waffen beschäftigt, du kanntest fast jede Waffe, auf Bildern aber auch im Fernsehen. Es war für dich ein Highlight. Wie froh bin ich heute, dass wir dies gemeinsam unternommen haben.

Irgendwie gewöhnten wir uns auch daran, dass OPs auf dem Programm standen. Wir fühlten uns immer in guten Händen, sowohl

bei den Aufenthalten in Salzburg als auch bei uns in Bozen. Leider schritt die Krankheit voran, die Wunden wurden immer größer, der ganze Körper war bald betroffen. Und die Verbandswechsel nahmen immer mehr Zeit in Anspruch, auch die Müdigkeit und Schwäche wurden immer größer. Der Schulbesuch wurde allmählich eine große Last. Du hattest nicht mehr die Zeit zum Lernen, du brauchtest die Zeit zum Entspannen und Schlafen. Wie oft habe ich dich gedrängt, wollte dies nicht akzeptieren und meinte, du müsstest unbedingt die Reifeprüfung schaffen. Mit 18 Jahren hast du den Schulbesuch abgebrochen. Für mich brach eine große Hoffnung zusammen. Die Integrationsarbeit dann im Gemeindeamt in unserem Dorf hat dir sehr gut gefallen, du hast dich als gleichwertiges Mitglied im Team wahrgenommen, alle haben dich gemocht. Und du konntest dich beweisen. Das stärkte dich in deinem Selbstbewusstsein.

Doch wurde dir auch dies schleichend zu viel, ohne Schmerzmittel ging gar nichts mehr, und du warst körperlich überlastet. Traurigen Herzens musstest du auch dies aufgeben. Wir als Eltern und die Geschwister mussten mit ansehen, wie du langsam schwächer wurdest, die gesamte Zeit ging mit Verbandswechseln, Problemen beim Essen, Schlafbedürfnis drauf. Zum Glück hattest du Freunde, die dich zum Feiern mitnahmen, wenn es dir etwas besser ging.

Lieber Martin, du hast dich auch immer an den Bräuchen im Dorf beteiligt. Beim be-



Als „Esel“ beim „Klosn“ in Stilfs 2008



Sein letzter Geburtstag daheim (im Bild mit Schwester Maria) am 09.03.2023

kannten „Klosn“ mitzumachen, war auch dir sehr, sehr wichtig. War dies doch die einzige Möglichkeit, mit allen Jugendlichen und auch Erwachsenen zusammenzukommen. Mit der Verkleidung als „Esel“ warst du gleich wie jeder andere, Und als du mit 14 Jahren das erste mal dabei warst, sagtest du: „Das war der schönste Tag in meinem Leben“. Wie schön.

Als Corona das gesamte gesellschaftliche Leben zum Stillstand brachte, warst du eher erleichtert. Du musstest keine Entschuldigung mehr suchen, wenn du Einladungen von Freunden ausschlagen musstest, weil du es nicht mehr geschafft hast, weil du zu schwach warst. In dieser Zeit hast du dir in guten Tagen die Zeit mit kreativer Beschäftigung vertrieben. Schon immer hast du sehr gerne gebastelt. Nun hast du begonnen, zu zeichnen und zu malen. Und wahrlich sind ein paar schöne Bilder entstanden. Du hast auch versucht zu schnitzen. Leider war dies für deine verkümmerten Hände zu viel. Aber

der einzige schöne „Schnitzversuch“ und deine Bilder werden uns ewig an dich erinnern.

Als deine Schwäche immer größer wurde, und alle Versuche, dich zu stärken keine Wirkung zeigten, wurde im Krankenhaus Bozen die Diagnose Nierenversagen festgestellt. Dies war nun für uns alle eine niederschmetternde Nachricht. Wir wussten, dass deine Zeit mit uns begrenzt ist. Du warst es, der uns die Kraft gab weiterzumachen. Du hast gehofft und gekämpft. Die vielen Monate im Krankenhaus hast du immer auf eine Besserung gehofft. Du wolltest leben. In dieser Zeit hast du uns gezeigt, was Hoffnung und Lebenswille bedeuten.

Am 30. Mai 2023 bist du für immer eingeschlafen. Für uns lebst du in unseren Herzen weiter. Deine Zeit mit uns hat uns bereichert. Wir werden dich nie vergessen.

Deine Mama
Deine Familie 🌸



Martin

Ich schaue ein Foto an, auf dem Martin 14 Jahre alt ist. Er hat gerade eine schwierige und schmerzhafte Operation an der Hand hinter sich und ist von Salzburg nach Hause gekommen. Martin hält ein Digeridoo in den Händen. Ist es die Freude über das Digeridoo oder die Freude wieder zu Hause zu sein? Auf jeden Fall strahlt er und ich kann seine Freude beim Betrachten des Fotos immer noch spüren.

Ja, Martin war trotz seiner Krankheit ein fröhliches, glückliches Kind. Durch seine positive Ausstrahlung konnte er die Sympathie von seinen Mitmenschen gewinnen. In der Schule war er bei seinen Mitschüler*innen sehr beliebt. Er war sehr umgänglich und hilfsbereit. Alle schätzten seinen Humor. Ich kann mich nicht daran erinnern, dass er jemals mit jemandem Streit hatte. Vielmehr war er ausgeglichen und ein Ruhepol in der Gemeinschaft.

Da ist noch ein weiteres Foto, das mich sehr berührt: Martin hat mit seiner Mutter Zita und seiner Cousine Magdalena einen Ausflug zum Stifiser Joch gemacht. Er hält einen Feldstecher in den Händen, erkundet neugierig seine Umgebung. Martin war ein Forscher. Und Entdecker. Er hat als Jugendlicher viele Stunden im Keller verbracht, hat

Motoren zerlegt, wieder zusammengesetzt, geschweißt und gelötet. Er hatte viele Ideen, war sehr kreativ und wäre vielleicht ein Erfinder geworden. Er war auch ein Künstler, hatte Freude am Malen. In seinen Landschaftsbildern lässt er den Blick in die Weite schweifen.

Auf einem anderen Foto hat Martin eine weiße Schildkappe auf dem Kopf, trägt 4 Sonnenbrillen übereinander und über seiner rechten Schulter hängt eine schwarze Handtasche. Das erinnert mich an Martin, den Spaßmacher, der oft zu Scherzen aufgelegt war und mit meinen Kindern David und Magdalena so manchen Blödsinn angestellt hat. Da sind noch viele Bilder, Martin als „Esel“ beim „Kloosn“ in Stils. Wenn er beim Kloosn dabei sein konnte, war er sehr glücklich.

Martin am Computer, wie er interessiert recherchiert. Martin bei Familienfeiern, an denen er gerne teilnahm. Und zuletzt noch ein Bild, das den zwanzigjährigen Martin mit einem Glas Wein in der Hand zeigt, wie er gedankenvoll in die Ferne schaut. Das ist Martin, der Philosoph, der viel über das Leben nachdenkt und gerne mit seinen Freunden diskutiert. 🌸

Walburg Tschenett Pfeifer, Martins Tante und Lehrerin in der Grundschule



Nicoletta und Franco Esposti

Franco, der Onkel der Schmetterlingskinder

Franco Esposti ist für die meisten Mitglieder von DEBRA Südtirol – Alto Adige einfach nur „der Onkel“: gleichsam einer Säule der Stabilität, besticht er durch sein unermüdliches Engagement im Verein. Über vierzig Jahre lang war er als Handelsreisender für ein österreichisches Unternehmen tätig, daneben ist er ein leidenschaftlicher Skifahrer, Tennisspieler und Radfahrer. Verheiratet ist er mit Nicoletta, die ihn während seiner Unterstützung für DEBRA Südtirol stets begleitet und ihn „seit 42 Jahren liebevoll erträgt“, wie sie am Rande des Interviews erklärt. Die Begegnung mit ihm zeigt, dass es möglich ist, sein eigenes Leben durch das „Verschenken“ von Zeit und Energie zu bereichern, und dass der Akt des Helfens uns stärker machen kann.

” **Wie bist Du mit DEBRA Südtirol – Alto Adige in Kontakt gekommen?**

Franco: Manchmal halten die Ereignisse des Lebens oder, wenn man so will, des Universums, das uns umgibt, Überraschungen für einen bereit, deren wahre Bedeutung man erst versteht, wenn man sie erlebt.

Ich bin das letzte von vier Kindern: Zwillingsschwestern, ein Bruder und ich. Im Jahr 2009 stellte unsere Schwester Emanuela fest, dass sie unheilbar erkrankt war, und am 15. August 2010 verließ sie uns. Während ihrer Krankheit sagte sie mir mehrmals, dass sie zurückkehren würde, wie ein Phönix, das Symbol der Reinkarnation. Emanuela war sich sicher, dass sie eine weitere Chance haben würde

zu existieren. Nur drei Tage nach ihrem Tod, am 18. August, nahm Dr. Ezio Sindici, Zahnarzt an der Dental School in Turin, Kontakt mit mir auf. Er interessierte sich für ein Gerät namens Prozone, das von der Firma W&H in Salzburg hergestellt wird, für die ich 43 Jahre lang tätig war. Salzburg ist zufälligerweise auch der Sitz des EB Haus Austria. Zwei Tage später begab ich mich also in die Dental School von Turin, um das Prozone-Gerät vorzuführen, und traf dort neben Dr. Sindici auch Alessandro, ein Kind, das an Epidermolysis bullosa leidet, jetzt ein erwachsener Junge, der bereits damals so hartnäckig war, wie man als Kind nur sein kann.

Kein reines „Geschäftstreffen“, wie mir scheint?

Franco: Das stimmt. Ich hatte den ganzen Vormittag dort verbracht, und ich erinnere mich daran, als wäre es gestern gewesen: Als ich die Dental School verließ, fühlte ich mich von einer inneren Kraft angetrieben, die ich bis dato noch nicht gekannt hatte. Erst bei meiner Rückkehr nach Mailand wurde mir bewusst, dass meine Schwester Emanuela in diesem Behandlungsraum anwesend war. Sie war, wie versprochen, zurückgekehrt, um mir bewusst zu machen, was die Zukunft für mich vorgesehen hatte: mit vollem Einsatz für diese EB-Jungen und -Mädchen, die Schmetterlingsjungen und -mädchen, da zu sein. Meine Zusammenarbeit mit DEBRA Südtirol begann in diesem Sommer und dauert bis heute an.

Was ist deiner Meinung nach das Besondere an dieser Vereinigung?

Franco: Als ich bei DEBRA anfang, fühlte ich mich sofort wie zu Hause. Man spürt ganz konkret ein Zugehörigkeitsgefühl, das bescheiden, aber fest in seinen Prinzipien der Loyalität, Transparenz und Beständigkeit ist. Für mich steht DEBRA Südtirol – Alto Adige für diese Werte.

Woher nimmst du diese ganze Energie und Motivation?

Franco: Die Antwort ist einfach: Es sind meine EB-Jungs und -Mädchen, die mich konkret durch ihr Lebensbeispiel dazu bringen, immer mein Bestes zu geben. Das ist keine Rhetorik, das ist wirklich so.

Stell dir vor, dass sich dein Leben eines Tages radikal ändert. Stell dir vor, dass du ab morgen nicht mehr das tun können, was du immer getan hast, weil eine lähmende Krankheit wie Epidermolysis bullosa dich daran hindert und dein Leben viel stärker einschränkt als zuvor.

Diese Kinder wissen, dass sie sich ihr Leben nicht aussuchen konnten, aber sie haben gelernt, es nach besten Kräften zu bewältigen. Dieses Beispiel ist für mich von großem Wert, denn es inspiriert mich zu dem Sinn, den ich den Tagen geben kann, die Gott mir schenkt. Wenn ich dazu beitragen kann, ihr Leben zu verbessern, ist das eine Entscheidung, die mir unendlich viel Freude bereitet.

Gibt es einen besonders glücklichen Moment oder ein erreichtes Ziel, an das du dich gerne erinnerst?

Franco: 2016 nahm ich aus Gründen der beruflichen und persönlichen Weiterentwicklung an einer Fortbildung teil, die von einem Unternehmen geleitet wurde, das seit mehreren Jahren in diesem Bereich tätig ist: Ekis aus Reggio Emilia. Jedes Jahr, zumindest vor Covid, organisierte Ekis in einem Mailänder Theater eine Initiative mit dem Namen „Beautiful Day“; eine Veranstaltung, die dazu diente, Spenden für einen Verein zu sammeln, der sich um Menschen kümmert, die weniger Glück haben als wir. Sobald ich von dieser Initiative hörte, setzte ich mich mit Leib und Seele dafür ein, meine EB-Jungs und -Mädchen auf diese Bühne zu bringen. Schon seit längerem ging mir damals die Frage durch den Kopf: Wie kann ich diese schwerwiegende und seltene Krankheit bekannter machen?

Wie ist es gelaufen?

Franco: So kam es, dass am 7. Februar desselben Jahres die Präsidentin Isolda Mayr Faccin, der betroffene Junge Riccardo Visioli und ich vor 1.500 Zuhörern auf der Bühne standen. Von diesem Zeitpunkt an wurde Epidermolysis bullosa, zumindest für mich, zu einer wenn nicht weniger seltenen, so doch zumindest weniger unbekannten Pathologie. All diese Menschen wurden auf diese Realität aufmerksam und wurden zu

einem Vehikel für unsere Vereinigung, um das „Wort EB“, wie ich es gerne bezeichne, zu verbreiten.

Was kann unsere Gesellschaft abseits der Forschung für Menschen mit EB tun?

Franco: Meine Überlegungen zu dieser Frage sind vielschichtig und beziehen sich nicht nur auf diesen Zustand, sondern richten sich an alle Menschen mit Behinderung. Wir haben als Gesellschaft bereits viele Fortschritte gemacht, müssen aber noch mehr tun. Besonders in Bezug auf meine EB-Kinder möchte ich ihre Fähigkeiten, ihre Leidenschaften und ihre Lust am Leben betonen. Sie haben – genauso wie wir „Nichtbehinderte“ – Träume, die sie sich erfüllen wollen, Ziele, die sie erreichen wollen, und vor allem den großen Wunsch, sich von einem Leben nicht unterkriegen zu lassen, das sie sich nicht ausgesucht haben. Konkret wäre es gut, Anstellungen flexibler zu handhaben und steuergünstiger zu gestalten, als es heute ist. Eine weitere nützliche Initiative könnte darin bestehen, diese Krankheit in den Schulen bekannt zu machen, mit dem Ziel, den Menschen bewusst zu machen, dass Epidermolysis bullosa nicht ansteckend ist, wohl aber Gleichgültigkeit. Die Förderung dieser EB-Jungen und -Mädchen, ihrer Fähigkeiten und ihres Wissens ist sinnvoll und es ist unter anderem auch deshalb heute möglich, weil die neuesten technologischen Entwicklungen es uns ermöglichen, von zu Hause aus arbeiten zu können und nicht unbedingt immer vor Ort anwesend sein zu müssen. ✨





Eine Begegnung mit EB Botschafterin Lena Riedl

„Wir schauen aufeinander, mein Körper und ich.“

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

”

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

Lena: (Lacht) Eigentlich bin ich eher eine Langschläferin, was vielleicht auch daran liegt, dass mein Körper mit EB mehr Ruhephasen braucht, um sich zu regenerieren, als das zum Beispiel bei meinen Freunden der Fall ist. Das ist etwas, dass ich erst in der letzten Zeit realisiert und akzeptiert habe. Nach dem Aufstehen wird erst einmal geschaut, ob sich über Nacht der Verband gelöst oder eine Blase gebildet hat. Mittlerweile ist das beinahe schon ein unterbewusster Prozess, so wie für andere das Zähneputzen. Abhängig davon, wie es meiner Haut

geht, schaue ich dann, was für Kleidung ich anziehen kann, was sich für mich angenehm anfühlt. Danach gehe ich eine Runde mit meinem Hund, was sehr fein ist, weil ich auf diese Weise mindestens drei Mal täglich das Haus verlasse. So kommt immer ein bisschen Bewegung in meinen Tag. Erst danach startet mein Arbeitstag.

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

Lena: Ich habe ein sehr gutes Verhältnis zu meinem Körper. Mein Körper lässt mich so viele Dinge machen, die wohl niemand für möglich gehalten hätte. Oft überrascht er mich. Manche Grenzen habe ich akzeptieren müssen, ja; dafür durfte ich so viele andere Dinge erfahren, kann so vieles ohne Probleme machen: Sport, Reisen, Wandern. Wir schauen aufeinander, mein Körper und ich. Er lässt mich machen und ich gebe ihm Ruhe. Man muss seinem Körper Verständnis entgegenbringen, Grenzen akzeptieren. Und danach richte ich mich sehr stark.

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

Lena: Viele – auch gesunde – Menschen mögen ihren Körper nicht, arbeiten gegen

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

Aber irgendwann – mit 14 oder 15 – habe ich mich gefragt: Möchte ich mich trauen, zu mir stehen und ganz offen mit meiner Haut umgehen? Oder will ich weiterhin das stille Mäuschen sein, das nicht wirklich teilnimmt?

Dann habe ich die bewusste Entscheidung getroffen, fortan meine Haut nicht mehr zu verstecken. Das viele positive Feedback, das ich erfahren habe, hat mir so viel Energie und Bestärkung gegeben, dass ich vom Mäuschen zu jemandem geworden bin, der auch selbstbewusst in die Welt hinausgehen kann. Dafür bin ich sehr dankbar.

Was sind deine Erfahrungen mit Bodyshaming und wie gehst du damit um, wenn jemand abfällig über dich und

dein Äußeres spricht? Was möchtest du anderen, denen das widerfährt, mit auf den Weg geben?

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

Womit ich jedoch noch immer zu kämpfen habe, sind unangenehme Blicke. Dabei geht es nicht darum, dass jemand mich in der U-Bahn mal kurz anguckt. Das ist ja normal; wenn ich etwas nicht kenne, bin ich ja auch neugierig. Aber es gibt unterschiedliche Arten, zu schauen: Es gibt ein Schauen, weil ich wissen und verstehen möchte – und es gibt ein Anstarren, was häufig einhergeht mit einem Gesicht-Verziehen oder einem mit-dem-Finger-Zeigen. Gerade im Sommer passiert es, dass Menschen an mir vorbeigehen und sich ganz ungeniert umdrehen, um mich noch einmal länger anzuschauen. Wie ich damit umgehe, hängt von meiner Tagesverfassung ab. An guten Tagen lächele ich die Menschen an und gebe ihnen zu verstehen: Ich bin wie du! Doch manchmal kränkt es mich oder ich werde wütend, und die Wut hilft mir dann auch dabei, die

Menschen darauf anzusprechen. Ich versuche immer, auch meinem Gegenüber Akzeptanz entgegenzubringen, weil er/sie EB natürlich nicht kennt. Aber sobald eine Grenze überschritten wird, hört mein Verständnis auf.

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

Lena: Die Frage ist gar nicht so leicht zu beantworten. Neulich habe ich mich länger mit jemandem unterhalten, der auch mit EB lebt, und mich in diesem Gespräch als “behindert” bezeichnet. Er hat erzürnt reagiert und mich gefragt, wie ich so über mich selbst sprechen könne. Da habe ich gemerkt: Das ist etwas sehr Individuelles. Ich verwende beispielsweise lieber das Wort Erkrankung und nicht Krankheit; ich sehe mich nicht als krank an, denn krank bedeutet für mich, Fieber oder Schnupfen zu haben. „Patientin“ verwende ich auch nicht gern, außer ich bin im Krankenhaus. Was den Begriff „Behinderung“ angeht, so gibt es keinen guten Ersatz, der dasselbe ausdrücken würde. Andererseits sehe ich mich im Alltag nicht als eingeschränkt an, weil es mir so gut geht, dass ich nicht auf einen Rollstuhl angewiesen bin und die alltäglichen Sachen gut meistern kann. Trotzdem bin ich auf eine gewisse Weise behindert. Kurzum: Ich habe für mich noch nicht die passende Bezeichnung gefunden. “Betroffene” ist bislang mein Lieblingswort.

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

Lena: Menschen mit Behinderungen werden grundsätzlich immer stigmatisiert, da bin ich nicht anders als Menschen, die andere Einschränkungen haben. Ich würde mir wünschen, dass wir, die mit EB leben, als Expertinnen und Experten wahrgenommen werden. Sehr oft wird uns gesagt, was wir dies und jenes nicht können, was wir besser lassen sollten. Oder wir werden bemitleidet. Aber wir kennen das Leben nicht anders. Am wichtigsten sind Offen- und Aufgeschlossenheit anderen Menschen und Lebensweisen gegenüber, die Fähigkeit, zuzuhören. Natürlich gibt es auch unangebrachte Fragen. Aber prinzipiell ist es mir lieber, jemand fragt mich und hat Interesse, als dass ich abgestempelt werde. ✿

”



Über Lena Riedl

Lena Riedl arbeitet für DEBRA Österreich und hat sich nebenbei selbstständig gemacht. Ihre Leidenschaft fürs Aufräumen und Ausmisten ist zum Beruf geworden – als eine Art österreichische Marie Kondo hilft sie anderen Menschen dabei, Ordnung zu schaffen und zu halten.

Als EB Botschafterin hat sie u.a. einen eigenen Podcast, für den sie andere Betroffene trifft und mit ihnen über ihren Alltag spricht: <https://livingwitheb.de/>



Aus DEBRA Südtirol wird DEBRA Family

In unserer fortwährenden Bestrebung, Familien, die von Epidermolysis bullosa betroffen sind, zu unterstützen, haben wir im Laufe der Zeit erkannt, dass der zentrale Fokus unserer Bemühungen in der direkten Hilfe für diese Familien liegt. Diese Unterstützung macht einen wesentlichen Unterschied in ihrer Lebensqualität aus. Während Investitionen in die Forschung zweifellos wichtig sind, können dieselben Mittel, wenn sie in EB-Unterstützungen wie zusätzliche Rollstühle, spezielle Wagen für betroffene Babys oder Anpassungen an Computern für EB-Patient*innen fließen, einen unmittelbaren, direkten und spürbaren Einfluss auf das Leben der Betroffenen haben.

Seltene Krankheiten haben die bemerkenswerte Eigenschaft, Familien unabhängig von geografischen Grenzen zusammenzuführen. Auch durch die Kraft der sozialen Medien haben wir bei DEBRA Südtirol Verbindungen zu Familien aus aller Welt geknüpft. Zahlreiche Familien aus dem nördlichen Italien, der Schweiz, Österreich und Deutschland fühlen sich mit DEBRA Südtirol verbunden. Jeder Einzelne möchte

seinen Beitrag zur Arbeit von DEBRA leisten, doch letztendlich stießen wir an unsere Grenzen. Trotzdem liegt der primäre Fokus von DEBRA Südtirol auf diesem Zusammenhalt, was uns unter den DEBRA-Vereinen in gewisser Weise einzigartig macht. Als vergleichsweise kleiner Verein mit begrenzten Ressourcen haben wir uns dazu entschieden, uns auf das zu konzentrieren, was uns auszeichnet und wo unsere Stärken liegen: der direkte, familiäre Kontakt auf Augenhöhe sowohl mit den Familien als auch mit Forschern und Forscherinnen.

Wir von DEBRA Südtirol sind uns sehr wohl bewusst, dass geografische Distanzen uns nicht trennen können und dass der Zusammenhalt für uns und unsere Familien von größter Bedeutung ist. Aus diesem Grund haben wir beschlossen, diesem Zusammenhalt einen neuen Namen zu geben. Und somit wird aus dem Verein DEBRA Südtirol im Jahr 2024 DEBRA Family.

Wir danken jedem Einzelnen von euch für eure kontinuierliche Unterstützung und sind gespannt auf unsere gemeinsame Zukunft als DEBRA Family. 🌸

**Familie:
Wir haben
vielleicht
nicht alles,
was wir
wollen.
Aber
zusammen
sind wir
alles,
was wir
brauchen.**



Urlaub mit EB

Der DEBRA Family Leitfaden für einen unbeschwerten Urlaub!

Urlaubszeiten sind für Familien mit Kindern immer voller Vorfreude und Möglichkeiten, wertvolle Erinnerungen zu schaffen. Auch wenn es manchmal herausfordernd sein kann, besonders mit kleinen Kindern, gibt es zahlreiche Möglichkeiten, um sicherzustellen, dass der Urlaub eine Quelle der Freude und Entspannung für die ganze Familie wird. Dies gilt auch für Familien, deren Kinder mit Epidermolysis bullosa leben und/oder chronisch krank sind. Mit einer sorgfältigen Planung und Vorbereitung kann der Urlaub nicht nur angenehm, sondern auch sicher gestaltet werden.

Die Auswahl des richtigen Reiseziels ist ein wichtiger erster Schritt. Ein barrierefreier und gut ausgestatteter Zielort bietet euch die ideale Umgebung, um die Bedürfnisse eures Kindes mit EB und auch eure Bedürfnisse zu erfüllen. Dies kann die Verfügbarkeit von speziellen Pflegeeinrichtungen oder medizinischem Fachpersonal umfassen, was dazu beiträgt, dass ihr euch alle wohl und unterstützt fühlt. Eine gut durchdachte Packliste kann ebenfalls entscheidend für ein schönes Urlaubserlebnis sein.

Habe ich alle notwendigen Medikamente, genug Verbandmaterial und Hautpflegeprodukte für mein Kind im Gepäck? Viele Familien erzählen uns auch, dass es sie sehr beruhigt, den Kontakt zum Vertrauensarzt oder -ärztin und Dermatolog*in aufrechtzuerhalten, falls während des Urlaubs medizinische Fragen auftauchen sollten.

Die Planung

Die Vorfreude auf den Urlaub ist groß: Tapetenwechsel, Freizeit, Erlebnisse und Spaß zusammen mit den Kindern stehen bevor. Dennoch ist es wichtig, einige Dinge im Blick zu behalten, um sicherzustellen, dass alles reibungslos verläuft.

Hier kann es sehr hilfreich sein, andere EB-Familien nach ihren Erfahrungen zu fragen. Wie haben sie ihren Urlaub gestaltet? Worauf haben sie geachtet und womit hatten sie nicht gerechnet? Daraus kann man viel lernen. Angenommen, ihr seid in einem Hotel untergebracht und die Bettwäsche ist nicht ganz so weich ist wie ihr es von zu Hause gewohnt seid. In diesem Fall ist es eine gute Idee, ein Set eigener Bettwäsche

und Handtücher mitzunehmen, um euch auch im Urlaub so wohl wie zu Hause zu fühlen. Ein anderes Beispiel: Bei Flugreisen kann es passieren, dass euch Utensilien, vor allem Flüssigkeiten oder Scheren, abgenommen werden; daher gilt es im Voraus zu überlegen, wie diese untergebracht werden.

Ihr freut euch auf euren Meerurlaub? Wassersportarten wie Schwimmen können eine gute Wahl sein, am besten im chlorfreien Wasser. Auf dem Berg informiert ihr euch idealerweise vorab über geeignete Sportarten und denkt an zusätzliche Sportbekleidung und passendes Schuhwerk. Auch Städtereisen mit Besichtigungen und Museumsbesuchen sollten sorgfältig geplant werden, unter Berücksichtigung der Mobilität eures Kindes.

Den Urlaub genießen

Im Urlaub habt ihr die Gelegenheit, viele neue Menschen kennenzulernen, die möglicherweise nicht mit der Situation von Menschen mit Behinderungen und EB vertraut sind. Es ist eine Chance, sich bereits im Voraus darauf einzustellen, wie ihr mit



den unterschiedlichen Reaktionen anderer umgehen könnt. Dabei ist es wichtig, sich bewusst zu sein, dass nicht jeder mit solchen Situationen vertraut ist. Die Art und Weise, wie andere Gäste reagieren, kann besonders an Orten wie Stränden oder Thermalbädern, wo alle leicht bekleidet sind, eine Herausforderung darstellen. Es ist jedoch auch eine Gelegenheit, Menschen mit Verständnis und Offenheit zu begegnen.

Wir von DEBRA möchten euch ermutigen, eure Fähigkeiten zur Resilienz zu stärken und dem unsicheren Verhalten der anderen Urlauber mit einer positiven Einstellung zu begegnen. Es ist wichtig, sich selbstbewusst und selbstsicher zu zeigen und solchen Situationen mit Gelassenheit zu begegnen.

Zusätzliche Unterstützung

Nutzt Ressourcen wie spezielle Angebote für EB-Familien, z. B. Appartements, die für diese Bedürfnisse eingerichtet sind. Solche gibt es bereits in Spanien. Dafür könnt ihr euch über DEBRA International bei DEBRA Spanien melden, welche in Málaga eine eigens eingerichtete und auf die Bedürfnisse von EB-Familien abgestimmte Wohnung zur Verfügung stellt.

EB-Family-Tipp: Es gibt eine Notfallkarte speziell für den Urlaub, die DEBRA Family Emergency-Card. Gerne könnt ihr euch hierfür an uns wenden.

Flexibilität und Selbstbewusstsein

Die Fähigkeit zur Flexibilität ist für Menschen mit EB von entscheidender Bedeutung. Sie müssen stets bereit sein, sich an unvorhergesehene Ereignisse anzupassen und spontane Lösungen zu finden. Gerade im Rahmen eines Urlaubs kann dies dazu beitragen, das Selbstbewusstsein zu stärken. Wenn es gelingt, Hindernisse zu überwinden und improvisierte Lösungen zu finden, wächst das Vertrauen in die eigenen Fähigkeiten. Ein Urlaub kann somit eine wertvolle Erfahrung sein, um zu erkennen, dass man auch in herausfordernden Situationen alleine zurechtkommt.

Für Kinder und Jugendliche mit EB, insbesondere für jene, die bisher sehr behütet wurden, kann ein Urlaub ein prägendes und bereicherndes Erlebnis sein. Es kann ein wichtiger Schritt hin zu einem selbstbestimmten Leben sein, wenn sie die Möglichkeit bekommen, ihre Autonomie zu erleben und zu stärken. Bei DEBRA Südtirol setzen wir uns dafür ein, unsere Mitglieder auf diesem Weg zu unterstützen.

Wenn ihr also das erste Mal mit einem Kind mit EB in den Urlaub fahrt, seid euch bewusst, dass wir von DEBRA Südtirol für euch da sind. Wir denken gemeinsam mit euch über mögliche Herausforderungen nach und unterstützen euch dabei, euren Urlaub zu einer entspannten und spaßigen Zeit mit euren Kindern zu machen. Ihr seid nicht allein – gemeinsam finden wir Lösungen und schaffen unvergessliche Erinnerungen. 🌸



Wir denken für euch mit:

Unsere Urlaubs-Checkliste

- Gibt es ein Krankenhaus in der Nähe?
- Wie bereiten wir das Essen für unser Kind vor? Gibt es einen Mixer vor Ort?
- Haben wir ausreichend Kleider mit?
- Sind ausreichend Handtücher, Bettlaken und Bettwäsche eingepackt bzw. benötigen wir welche?
- Wie lange dauert die Autofahrt? Wo machen wir Pause?
- Benötige ich spezielles und für das Kind geeignetes Spielzeug?
- Habe ich eine ausreichende Menge und vor allem die richtigen Medikamente für die gesamte Dauer des Urlaubs eingepackt?
- Benötige ich ärztliches Zeugnis?
- Habe ich alle notwendigen Kontaktadressen gespeichert?

Elena Bocchi

DEBRA Family ist, was eine Familie ausmacht. Familie sein heißt auch: sich um seine Lieben zu kümmern und vor Hindernissen nicht davonzulaufen, selbst wenn sie unüberwindbar scheinen. Die DEBRA Familie ist vielfältig und reicht weit über die Grenzen Südtirols hinaus. Im Folgenden berichten wir über die Geschichte zweier Frauen. Sie teilen das Schicksal vieler anderer Mütter, und doch ist jede Geschichte anders.

Gerade Frauen werden oft gefragt: „Wie bringen Sie Beruf und Familie unter einen Hut?“ Dabei wird oft vergessen, dass sie zuerst Menschen mit eigenen Bedürfnissen sind, bevor sie Mütter und Betreuerinnen sind. Elena und Antonella sind zwei berufstätige Frauen, zwei Persönlichkeiten mit vielen Interessen und Leidenschaften. Die eine lebt in Mantua, die andere in Mailand, Elena hat eine Tochter, Antonella einen Sohn. Durch die Krankheit ihrer Kinder, Maya und Mattia, lernten sie sich kennen. Als aktive Mitglieder von DEBRA Südtirol – Alto Adige sind sie seit Jahren gute Freundinnen.

”

Elena, wie hast du reagiert, als du von Mayas Krankheit erfahren hast?

Elena: Wir wussten nicht einmal, dass es Epidermolysis bullosa gibt. In unserer Familie gab es auch keine Vorgeschichte dazu.

Nicht einmal in dem Krankenhaus, in dem Maya geboren wurde, konnte man verstehen, was da vor sich ging. Erst in einem größeren Zentrum erkannte man, dass es sich um EB handelte. Wir haben sofort im Internet recherchiert, um herauszufinden, was es bedeutet, und waren gelinde gesagt erschrocken. Ich würde sogar sagen, der erste Eindruck war verheerend.

Wie war die Anfangszeit?

Elena: Anfangs fühlten wir uns angesichts der Seltenheit der Erkrankung total verloren, ohne Bezugspunkte, ohne Kenntnisse, wie in einer Wüste. Wir begannen daher, verschiedene Zentren zu kontaktieren, um Hilfe zu finden, und fanden eine erste nützliche Anlaufstelle in Rom, wo wir eine andere Mutter kennenlernten. Damals habe ich mich unzählige Male an sie gewandt, um praktische Ratschläge zu Windeln und Schnuller zu erhalten, die ebenfalls Wunden verursachen, welche mit bestimmten Tricks eingedämmt werden können. Ein Beispiel echter Solidarität! Ein Beispiel und ein Vorbild. Heute bin ich die Anlaufstelle für andere Mütter.

Wann bist du mit DEBRA Südtirol in Kontakt getreten?

Elena: Das war 2011, ich musste Maya nach Salzburg bringen, wo sich das EB-Haus befindet, und dafür kontaktierte ich Isolde, die



Elena Bocchi mit ihrer Tochter Maya

damalige Präsidentin von DEBRA. Sie hatte alles für uns organisiert und wir trafen uns, ohne uns jemals zuvor gesehen zu haben, an der Autobahnausfahrt. Ich sprach kein Deutsch, und sie begleitete uns bei unserem Besuch, als ob wir uns schon ewig kennen würden. Das Gefühl der völligen Einsamkeit, das mich als alleinerziehende Mutter durch die Krankheit meiner Tochter zusätzlich beschlichen hatte, wurde durch die Begegnung mit Isolde aufgehoben. Sie empfing mich, begleitete mich, fungierte als Dolmetscherin, bot finanzielle Unterstützung an: Sie war wirklich eine Oase in der Wüste.

Wozu braucht es eine Vereinigung wie DEBRA heute?

Elena: DEBRA übernimmt gleich verschiedene Funktionen. In einigen Fällen ersetzt sie sogar den Nationalen Gesundheitsdienst, wenn DEBRA zum Beispiel den Bedarf an Verbandsmaterial unterstützt, der von der ASL nicht immer gewährleistet wird. Diese sind jedoch von entscheidender Bedeutung, denn sie sind jene Haut, die die Schmetterlingskinder nicht haben. DEBRA Südtirol ist eine Familie und das Zentrum eines Netzwerkes dessen Mitglieder für das jährliche Vereinstreffen und die Organisation der Ferien zusammenarbeiten, die sich austauschen und sich gegenseitig psychologisch und materiell unterstützen: Wenn

ein Medikamentenmangel auftritt, wenn es darum geht, eine neue Creme vorzuschlagen, wenn man Unterstützung braucht, um die verschiedenen Lebensabschnitte zu bewältigen, wie es jetzt bei meiner Tochter im Teenageralter der Fall ist, dann ist die DEBRA Familie immer da.

Hat Mayas Geburt deine Weltanschauung verändert?

Elena: Sicher habe ich mich verändert. Die Geburt einer Tochter an sich verändert das Leben, die Tatsache, dass sie eine Behinderung hat, verstärkt diese Veränderung. Von Beruf bin ich Förderlehrerin und erlebe das Thema Behinderung mit allen seinen Facetten. Ich sehe, wie schwierig es für viele Eltern ist, den Verlust des gesunden Kindes, das sie eigentlich erwartet hatten, zu „betrauern“. Es ist ein schwieriger Übergang, und manche verstricken sich in ein Gefühl der Wut über etwas, das sie als große Ungerechtigkeit empfinden. Die Geburt eines behinderten Sohnes oder einer behinderten Tochter bringt also zweifellos eine Veränderung mit sich, die je nachdem, wie man mit dem Thema umgeht, einen anderen Wert haben kann.

Was fällt dir an der Haltung der anderen auf?

Elena: Viele Menschen wollen es nicht wissen, andere, die den Verlauf einer dege-

nerativen Krankheit nicht kennen, fragen: „Wie geht es voran?“. Viele erwarten eine Antwort wie: „Alles wird gut“ oder „Es geht aufwärts“, aber wenn ich ihnen sage, wie es ist, wollen sie rasch Thema wechseln.

Interessieren sich die Menschen neben Maya auch für dich?

Elena: Einige Menschen kümmerten sich stets um mich, andere erlaubten sich Urteile wie: „Wenn man eine behinderte Tochter hat, kann man nicht glücklich sein.“ Jahre lang fühlte ich mich beobachtet und dem Urteil anderer ausgesetzt, so als ob mein Leben der Krankheit meiner Tochter geweiht wäre. Ich existiere aber jenseits von Mayas EB. Ich habe mich selbst zurückgewonnen, indem ich mich verändert habe, indem ich begonnen habe, mich als Elena zu präsentieren und nicht nur als Mayas Mutter.

Wann hat Maya dich überrascht?

Elena: Wir waren am See, Maya war noch klein und sie wollte unbedingt über einen Felsenweg zum See hinuntergehen, um zu spüren, ob das Wasser kalt sei. Da war diese deutliche Entschlossenheit, die in ihr steckt: „Ich will es tun, auch wenn ich riskiere, mich zu verletzen.“

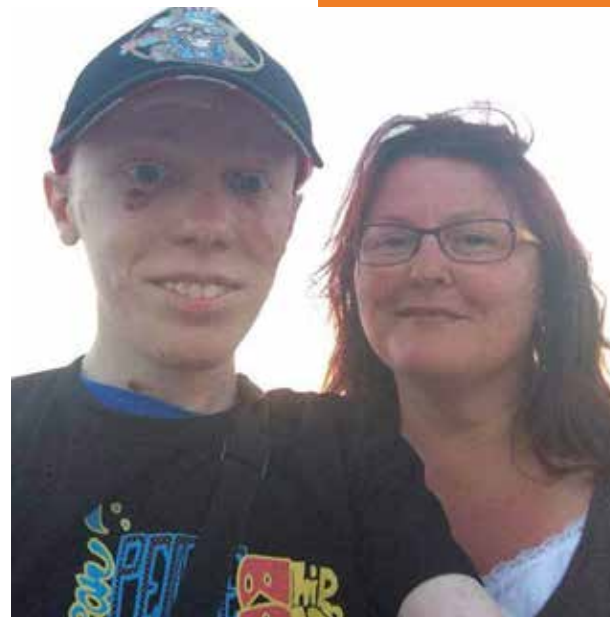
Wie ist es gelaufen?

Elena: Es war ein kleiner Sieg. Sie schaffte es bis zum Wasser, ohne sich dabei zu verletzen. ✿

”



Antonella mit Sohn Mattia



Antonella Naccarato

”

Antonella: Die Geburt von Mattia stellte meine Beziehung zu seinem Vater vor eine Zerreißprobe und führte schließlich zum Bruch (der vielleicht schon vorher im Ansatz da war). Die Geburt eines kranken Kindes würde jedes Paar destabilisieren, es kann passieren, dass Beziehungen sich festigen oder aber enden. Als Mutter trug ich die gesamte emotionale und materielle Last, weil mir früh klar war, dass Mattias Vater nicht in der Lage sein würde, sie zu tragen. Dies, ohne im Gegenzug die gleiche Unterstützung zu erhalten. Im Grunde änderte sich nach unserer Scheidung gar nicht so viel.

Hattest du Angst?

Antonella: Anfangs machte ich mir Sorgen, wie ich mit dieser Situation beruflich und privat zurechtkommen würde, aber Mattia und ich haben es trotzdem geschafft, sogar besser, als wenn mein Ex-Mann dabei gewesen wäre. Die Gelassenheit, die ich nach der Scheidung erlangt habe, ermöglichte es mir, allem mit der nötigen Gelassenheit zu begegnen. Mein Sohn und ich haben unsere Dimension gefunden.

Hattest du eine Vorstellung davon, was auf euch zukommen wird?

Antonella: Da ich mich allein um Mattia kümmern musste, wollte ich, dass er nach den Grundsätzen des Selbstwertgefühls und der Autonomie aufwächst. Also habe ich ihm gesagt, dass er alles, was er tun kann, auch selbst tun muss; erst dann, wenn es ihm nicht gelingt, soll er um Hilfe bitten. Er braucht von seiner Umwelt kein Mitleid, sondern Verständnis. Das war meines Erachtens eine gute Strategie, denn heute ist Mattia 28 Jahre alt und lebt allein und selbstständig. Dabei schafft er es, die Schwierigkeiten, die EB mit sich bringt, zu meistern.

Wann hast du – trotz beständiger Achtsamkeit – begonnen, mit deinem Sohn auch einmal zu streiten?

Antonella: Von Anfang an, denn ich habe Mattia immer als Sohn und nicht als kranken Menschen gesehen. Ich habe ihn immer als gleichberechtigten Gesprächspartner behandelt, auch im Streit. Seine Entschlossenheit, die eigene Meinung zu vertreten, zeigt mir, dass dies seine Richtigkeit hat; es zeigt, dass er nicht zulässt, dass seine Kondition über sein Leben bestimmt. Wir haben uns sogar mit Pantoffeln beworfen. Es waren natürlich weiche Pantoffeln.

Wie wichtig ist das Vereinsleben?

Antonella: Ich wandte mich sofort an verschiedene Vereinigungen, aber der Kontakt mit DEBRA Südtirol kam erst vor etwa 16 Jahren während einer Konferenz zu-

stande, auf der ich die wunderbare Isolde kennenlernte, noch bevor sie die Präsidentin wurde – eine wahre Freundin. Ich hatte das Bedürfnis, mit den Menschen, die sich in der gleichen Situation befinden, nicht nur Leid, sondern auch Freude zu teilen, und bei DEBRA fand ich all dies und darüber hinaus konkrete Hilfe. Im Laufe der Jahre ist der Verein gewachsen und hat sich zu einem engmaschigen, effizienten Netzwerk entwickelt. Zugleich ist es ein Ort, an dem echte Freundschaften entstehen.

Du hast selbst eine Funktion bei DEBRA Südtirol?

Antonella: Ja, ich bin die einzige italienische Muttersprachlerin im Vorstand. Ich habe mich nach dem Tod von Isolde zur Verfügung gestellt und meine neue Aufgabe mit Hingabe angenommen. Ich bin zuständig für Fundraising und jene Veranstaltungen, die den Verein außerhalb Südtirols, in ganz Italien, bekannt machen sollen; darunter fallen Aktivitäten wie Konzerte und Shows oder der Verkauf von Panettone, Ereignisse, die DEBRA mit ihrem Erlös finanziell unterstützen sollen. Noch wichtiger als das Finanzielle ist für uns aber, dass die Menschen von EB wissen und darüber sprechen, denn dadurch entstehen automatisch Formen der Solidarität, sei es durch Spenden oder andere Veranstaltungen.

Wie ist die Reaktion anderer Menschen?

Antonella: Für mich wäre es ganz natürlich zu antworten, dass wir alles im Griff haben, dass die Wunden und Hautblasen unter Kon-

trolle sind, dass die Tumore entfernt werden konnten und keine neuen nachgekommen sind, dass Speiseröhre und Zähne in Ordnung sind.... ich könnte für jeden Tag eine Krankenakte erstellen, aber es lohnt sich nicht. Die Antwort „alles in Ordnung“ ist eine Vereinfachung für andere Menschen, die es nicht verstehen würden. Wie schlimm es ist, wenn dein Kind immerzu Schmerzen hat!

Du führst ein Restaurant, arbeitest inmitten von Menschen; das Gegenteil der Isolation, die eine Erkrankung mit sich bringt?

Antonella: Unmittelbar nach der Trennung begann ich zu arbeiten, zunächst als Mitarbeiterin der Personalabteilung. Anfangs hatte ich Angst, dass ich die Arbeit und die Betreuung von Mattia nicht unter einen Hut bringen würde. Ich hatte sehr strenge Arbeitszeiten und zog es vor, meine Arbeit mit nach Hause zu nehmen. Bei Vorstellungsgesprächen habe ich nie erwähnt, dass ich ein krankes Kind habe, weil ich wusste, dass man mich nicht einstellen würde. Die Idee, ein Restaurant zu eröffnen, hatte ich schon lange, Kochen ist eine Leidenschaft von mir, aber ich konnte sie erst vor acht Jahren verwirklichen, als Mattia erwachsen und selbstständig war. Es würde wohl ein weiteres Interview erfordern, um zu erzählen, wie schwierig die Vereinbarkeit im Beruf für Frauen ist. ”

Wie sich das Leben für ein Schmetterlingskind anfühlt...

Werbekampagne von DEBRA Austria für die DEBRA-Vereine, kreativ umgesetzt von der Agentur Lowe GGK



EB Treffen in Südtirol



Die Bedeutung der EB Treffen und regelmäßigen DEBRA Family Veranstaltungen für die EB-Familien

Ein zentraler Fokus der Arbeit und des Engagements von DEBRA Family liegt auf den Treffen, den regelmäßigen Zusammenkünften der EB-Familien. Es geht bei diesen Events nicht nur um die Umsetzung der wichtigsten Anliegen der Betroffenen, sondern auch um den tiefgreifenden Einfluss der Zusammenkünfte als Stärkung des Zusammengehörigkeitsgefühls der EB-Familie. Jedes große Event, wie das ‚Autumn Camp‘ oder die jährliche Vollversammlung, vermitteln auch die Botschaft: „Du bist nicht allein.“ Auf diesen Events stehen lehrreiche Workshops, Informationsaustausch und der Fortschritt der Forschung im Mittelpunkt. Am wichtigsten jedoch ist und bleibt der Gedanke des Zusammentreffens für die Familien, das Beisammensein und der Meinungsaustausch – essentielle Dinge, wenn es darum geht, dass Familien und Betroffene sich unterstützt und verbunden fühlen. Seit einigen Jahren finden diese Begeg-

nungen in dem barrierefreien Hotel Matsch statt, das speziell auf die Bedürfnisse von Menschen mit Behinderungen zugeschnitten ist.

EB Autumn Camps Austausch, Coaching und Achtsamkeit

Das EB-Autumn Camp ist ein bedeutendes jährliches Ereignis für die EB-Familien und eine feste Größe in unseren DEBRA Family Aktivitäten.

Im Fokus des Autumn Camps stehen der Austausch von Erfahrungen und Fachwissen über die Krankheit sowie die Entwicklung und Anwendung von bewährten Strategien und Methoden, um den Alltag besser bewältigen zu können.

Diese Tage sind aber auch geprägt von gemeinsamen Momenten: ein paar feine Tage, um gemeinsam zu lachen und uns auszutauschen; Tage, in denen wir Hoffnung geben, Leid teilen, Sorgen verges-



EB-Treffen im Jahr 2023

sen, uns nicht alleine fühlen, schon allein deshalb, weil man ein Schicksal teilt.

Ein zentraler Fokus der EB Autumn Camps liegt auf den Coachings, die häufig von selbst betroffenen Coaches betreut werden. Themen wie Resilienz und die Bewältigung von Emotionen angesichts täglichen Mobblings, Ausgrenzung und sogar das Thema der positiven Diskriminierung werden hier angesprochen, Lösungsansätze werden besprochen und Strategien geübt. Nicht nur die Betroffenen selbst, sondern auch Eltern, Geschwister, Partner und sogar Kinder können davon profitieren; denn die Coachings bieten konkrete Strategien und Tipps in Bezug auf den schwierigen Umgang mit Ausgrenzung,

Mobbing oder verbaler Diskriminierung. Ein weiteres zentrales Thema der EB Autumn Camps sind Vorträge über Körperintelligenz und Achtsamkeit in Bezug auf den eigenen Körper. Die Idee der „Mindfulness des Körpers“ lehrt uns, uns nicht ausschließlich über unsere Pathologie zu definieren, sondern unsere Identität von unserem physischen Empfinden zu trennen. Dies ermöglicht es, Schmerz differenzierter wahrzunehmen und ihm gelassener zu begegnen. Die vorgestellte Meditation wurde als wirksame Methode zur Schmerzkontrolle präsentiert. Die Motivation der EB Autumn Camps steht unter dem Motto: „Wir machen weiter! Solange es keine Heilung gibt, solange wird es DEBRA geben.“

Hotel Masatsch Barrierefrei und inklusiv

Das barrierefreie Integrationshotel Masatsch in Oberplanitzing bei Kaltern ermöglicht Rollstuhlfahrer*innen und Menschen mit Behinderung leichteren Zugang. Umgeben von Weinbergen und einer mediterranen Landschaft bietet dieses Hotel darüber hinaus eine einladende, entspannte Atmosphäre, ideal um Seminare

und Workshops abzuhalten. Hier wird Inklusion gelebt, und unseren EB-Familien einmal jener Service geboten, der in anderen Hotels fehlt – wir treffen auf Offenheit und Herzlichkeit, unabhängig von individuellen Anforderungen. Zudem stellt uns das Hotel Masatsch eine Vielzahl an Annehmlichkeiten für das Wohlbefinden und zur Freizeitgestaltung bereit. Der ideale Ort der Begegnung für Menschen – mit und ohne Behinderung. 🦋



Im Gedenken an Claudio

Unterstützung kann viele Formen haben
... sie kann Flügel verleihen



DEBRA wird von vielen Menschen auf unterschiedliche Weise unterstützt.

Manche stehen als freiwillige und ehrenamtliche Mitarbeiter bei, andere helfen uns, die Veranstaltungen zu organisieren, die das Bewusstsein für EB schärfen, wiederum andere helfen durch Spenden. Von diesen lassen sich einige feiern („tue Gutes und sprich darüber“) und andere spenden im Stillen oder hinterlassen – ohne viel Aufhebens – ihren Nachlass einem Verein wie DEBRA Südtirol – Alto Adige.

Dies ist die Geschichte von Claudio:

Claudio war 57 Jahre alt, als er verstarb. Er arbeitete als Freiberufler in Mailand und bezeichnete sich selbst als jemanden, der Träume verkauft. Wer ihn kennengelernt hat, wird sich an seine Bescheidenheit, sein Einfühlungsvermögen und seine Haltung anderen Menschen gegenüber erinnern. Er war ein Freund, mit dem man

über alles reden konnte, und wie ein Bruder, mit dem man seine Gefühle teilen konnte. Ganz besonders großzügig war er gegenüber jenen, die vom Schicksal benachteiligt worden waren, deren Leben ein täglicher Kampf war... Wohl aus diesem Grund hinterließ er DEBRA nach seinem Ableben eine großzügige Spende aus seinem Nachlass. Manchmal kommt Hilfe, wenn wir es am wenigsten erwarten, etwa ein freundliches Wort von einem Fremden, ein unerwarteter Anruf... und plötzlich sind wir von der göttlichen Liebe umgeben, von seiner Gnade erfüllt. Und wenn auch wir unsere Aufgaben mit Liebe und Leidenschaft erfüllen, befinden wir uns in Harmonie mit dem Leben, der Welt und dem Universum.

Es geschehen jeden Tag Wunder und Zeichen, die Engel sind überall – und Claudio ist für uns einer dieser Engel.

Licia 🦋

DEBRA Family

Ein Ausblick auf die bevorstehenden Jahre

Im Jahr 2024 feiert DEBRA Südtirol – Alto Adige ein besonderes Jubiläum und zugleich seinen Abschied und seine Wiedergeburt! Es waren 20 Jahre voller Engagement und leidenschaftlicher Hingabe für die Schmetterlingskinder und ihre Familien. In dieser Zeitspanne haben wir unablässig daran gearbeitet, das Leben all jener zu verbessern, die mit der seltenen und schmerzhaften Erkrankung Epidermolysis bullosa konfrontiert sind. Wir haben gemeinsam Höhen und Tiefen durchlebt, Herausforderungen gemeistert, zusammen getrauert und auch Erfolge gefeiert. In all diesen Jahren haben wir jedoch niemals unsere Willensstärke verloren. Nun, nach 20 Jahren und vielen großen und kleinen Erfolgen, hören wir auf! Und beginnen neu: als DEBRA Family.

Die Geschichte von DEBRA ist trotz aller Rückschläge eine Geschichte des Erfolgs, die in jeder Zeile dieser Festschrift spürbar ist. Man kann das Herzblut und das Engagement, das die Mitwirkenden in dieses Projekt gesteckt haben, deutlich erkennen und fühlen. Alle Zeichen deuten darauf hin, dass DEBRA Südtirol, das ab 2024 DEBRA Family heißen wird, auch in Zukunft viel bewegen wird. Uns mögen Zeiten des Wandels bevorstehen, aber auch diesen werden wir gewachsen sein.

Forschung

Im medizinischen Bereich versprechen die nächsten Jahre Spannendes. Die Idee einer vollständigen Heilung tritt – mittelfristig gedacht – ein wenig in den Hintergrund. Stattdessen wird versucht, durch viele kleine Schritte das Leben von Menschen mit EB zu verbessern. So ist etwa die Innovation von Verbandsmaterialien (advanced medication) von großer Bedeutung, da Wunden die Ursache für viele Nebenwirkungen sind. Eine optimale Hautpflege kann zwar Blasen und Wunden aufgrund genetischer Effekte nicht verhindern, aber die Lebensqualität deutlich steigern. Wir arbeiten daran, Nebenwirkungen zu minimieren, den Juckreiz zu verringern, das Schmerzmanagement zu verbessern sowie Probleme bei der Nahrungsaufnahme, aber auch Verdauungs-, Zahn- und Sehprobleme anzugehen. Dies wird versucht, in den kommenden Jahren zunehmend auszubalancieren.

Genmedizin

In absehbarer Zeit werden diverse Cremes auf den Markt kommen, die lokale Wunden erheblich verbessern sollen. Es wird erstmals auch eine „genetische“ Creme eingeführt, die das Protein, welches Menschen mit EB fehlt und für die Entstehung der Blasen verantwortlich ist, durch eine Creme ersetzt, für

die die FDA (Food and Drug Administration) in Amerika bereits die Genehmigung gegeben hat. Auch wenn sie nicht für alle Formen von EB geeignet ist, stellt sie dennoch eine erhebliche Verbesserung der Lebensqualität für viele dar.

Darüber hinaus stehen wir vor Entwicklungen in der genetischen Therapie von Prof. De Luca und anderen Forschungsfeldern, die enormen Fortschritt auf dem Weg zu einer höheren Lebensqualität für Schmetterlingskinder versprechen. Hauttransplantationen, effektive Krebsbewältigung (bösartige Tumore sind die Hauptursache für die verkürzte Lebenserwartung von Menschen mit EB) sowie ideale Kleidung mit hochwertigen Materialien wie Bambusfasern und Modalstoffen sind ebenfalls im Fokus.

Es wird also eine Kombination aus verschiedenen Therapien und Verbesserungen für die Patient*innen und ihre Familien geben. Ein Ansatz, der den Menschen als Ganzes betrachtet, unter Einbeziehung von Psyche und Physis sowie Eltern und Geschwistern.

Resilienz

Die Stärkung der Resilienzkräfte spielt eine entscheidende Rolle in dieser Hinsicht. Bisweilen fragt man sich: Braucht es immer noch einen Freiwilligenverein? Sollte nicht der Sozialstaat für die Versorgung aufkom-

men? Doch in vielen Bereichen – bei speziellen Hilfsmitteln, Verbandsmaterialien und vor allem internem Know-how – sind die Patient*innen sehr oft auf sich selbst gestellt.

„Until there is a cure, there is DEBRA.“ Solange es keine Heilung gibt, solange wird es DEBRA geben. Dieser Leitsatz verkörpert unser Engagement und unseren Glauben an unsere Mission. Wir sind dankbar für die großzügige Unterstützung und das Vertrauen, das in uns gesetzt wird. Gemeinsam arbeiten wir daran, eine Welt zu schaffen, in der Menschen, die mit Epidermolysis bullosa leben, die bestmögliche Unterstützung und Lebensqualität erfahren.

All diese Punkte sind von großer Bedeutung für uns, und wir werden als DEBRA Family weiterhin für sie kämpfen und unsere Energie und Ressourcen einsetzen. Dies alles wäre nicht möglich ohne all die Freiwilligen und unzähligen großzügigen Spender! Ein herzliches Dankeschön an alle, die mitarbeiten und sich für Menschen mit EB ins Zeug legen! An alle, die uns unterstützt haben und weiterhin unterstützen! Solange es keine Heilung gibt, solange wird es DEBRA geben. Und solange es keine Heilung gibt, solange werden wir eure Hilfe und euren Einsatz täglich wertschätzen. 🌱

Allgemeine Informationen - Kontakt



DEBRA Südtirol Family EO

Carduccistr. 1, 39012 Meran

Tel: +39 335 1030235

info@debra.it - www.debra.it



EB-Haus

Universitätsklinik Dermatologie

Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)

Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)

Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salzburg

Tel: +43 (0) 57255 82400

info@eb-haus.org - www.eb-haus.org

Krankenhaus Bozen

Dermatologische Abteilung

Gebäude W, 3. Stock

Primar DDr. Klaus Eisendle

Dr. Nadia Bonometti

Tel: +39 0471 909 901

E-Mail: dermat.bz@sabes.it

E-Mail: NADIA.BONOMETTI@sabes.it

Ambulatorio EB Policlinico di Modena

Primar: Prof. Giovanni Pellacani

Via del Pozzo 71 - 41125 Modena (Eingang 103)

Tel: +39 059 4222463 (nur am Vormittag)

Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari"

Primar: Prof. Michele De Luca

Via Glauco Gottardi 100 - 41125 Modena

Tel: +39 345 2601842

E-Mail: cmr@unimore.it

Le ali di Camilla

Via Francesco Selmi 80 41121 Modena

Tel: +39 345 2601842

E-Mail: info@lealidicamilla.org

C.I.R. Dental School

Università degli Studi di Torino

Via Nizza nr. 230

10126 Turin

Tel: +39-0116708366

Fax +39-011-2366504

E-Mail: ezio.sindici@hotmail.it

E-Mail: segr_cirdental@unito.it



Dankeschön.

Wir möchten uns abschließend bei allen Spender*innen – Unternehmen, Agenturen und auch Privatinitiativen für die Spendenaktionen in den letzten 20 Jahren bedanken. Unser Dank geht desgleichen an die Provinz Bozen für die wichtige Unterstützung. Großer Dank gebührt aber auch unseren Mitgliedern, allen Familien und Freiwilligen, die uns auf so vielfältige Weise unterstützt haben und weiterhin unterstützen werden und an alle, die fest an unser Projekt glauben.

Sicher spenden

Derzeit gibt es noch keine Heilung. Aber mit deiner Hilfe kann DEBRA den Schmetterlingskindern helfen!

Werde Mitglied von DEBRA Südtirol – Alto Adige. Die Mitgliedschaft garantiert mit einem kleinen jährlichen Beitrag, dass wir Hilfe dort geben können, wo sie gebraucht wird.



DEBRA Südtirol – Alto Adige

BIC: BPAAIT2B015

IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341

SPENDE 5 Promille für die Schmetterlingskinder!

Str. Nr. 92025410215

