

# Jahresbericht 2021

## DEBRA Austria



# DEBRA Austria in Zahlen

DAMIT SCHMETTERLINGSKINDER EIN GUTES LEBEN HABEN,  
BRAUCHT ES KOMPETENZ, ENGAGEMENT UND HERZ.  
DAZU EINIGE INTERESSANTE ZAHLEN.

## 500

**EB-PatientInnen**

gibt es in Österreich. Epidermolysis bullosa (EB) zählt zu den seltenen Erkrankungen. In Europa leben rund 30.000, weltweit etwa 1 Million Menschen mit dieser Erkrankung.

## 15-25 Stunden pro Woche

benötigt eine Familie mit einem schwer betroffenen „Schmetterlingskind“ für Wundversorgung, Schmerzmanagement und Verbandswechsel.

## 2-4 Stunden

dauert eine durchschnittliche Behandlung in der Ambulanz des EB-Haus Austria. Oft müssen EB-Familien wesentlich mehr Zeit einplanen.

## 1 zu 17.000

ist die Prävalenz (Krankheitshäufigkeit) von Epidermolysis bullosa (EB).

## 4

### vererbte Formen von EB

mit mehr als 30 Unterformen sind aktuell bekannt. EB ist angeboren und derzeit noch nicht heilbar.

## 8.964

### Arbeitsstunden

wurden 2021 in der Ambulanz des EB-Haus Austria geleistet. Ein Großteil davon entfiel auf die Versorgung von PatientInnen vor Ort. Aufgrund von Corona wurde vermehrt auch telemedizinische Betreuung angeboten.

## 1.250 Stunden

war das EB-Haus Austria und speziell die Ambulanz 2021 für EB-PatientInnen geöffnet.

## 10 Jahre EB-Clinet

feierte das EB-Haus Austria 2021. Heute verzeichnet das von DEBRA Austria initiierte Expertenetzwerk 130 PartnerInnen aus 65 Ländern. Ziel ist der weltweite Erfahrungsaustausch unter allen EB-ExpertInnen.

## Mehr als 30 klinische Studien

waren 2021 weltweit aktiv, um Wirkstoffe und Therapieansätze für EB zur Zulassung zu bringen. Das EB-Haus Austria spielt hier mit dem klinischen Studienzentrum eine wichtige Rolle.

## 1.433 Kontakte

mit und für EB-Betroffene haben 2021 im Rahmen der Sozialberatung persönlich, telefonisch oder per E-Mail stattgefunden. Familien brauchen diese Form der begleitenden Unterstützung dringend, weil eine folgenschwere und derzeit noch unheilbare Erkrankung wie EB Betroffene immer wieder an den Rand der physischen, psychischen und finanziellen Belastungsgrenze bringt.

## Geschätzt 1.000.000 EB-Betroffene

gibt es weltweit. Die Forschung am EB-Haus Austria kommt – neben den großen und kleinen PatientInnen in Österreich – allen EB-Betroffenen zu Gute.



*Ihre Spende für die „Schmetterlingskinder“ sichert Forschung auf dem Weg zu Linderung und Heilung von EB. DANKE!*

**Spendenkonto: Erste Bank  
AT02 2011 1800 8018 1100**



# So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leben mit einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter [schmetterlingskinder.at](http://schmetterlingskinder.at)



G G K M U L L E N L O W E



## Mit Ihrer Hilfe helfen!

RÜCKBLICK AUF 2021 –  
IN DANKBARKEIT UND ZUVERSICHT

DEBRA Austria nimmt sich jener Menschen an, die mit der seltenen, folgenschweren und noch unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB) leben. „Schmetterlingskinder“ nennen wir die großen und kleinen PatientInnen, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings.

Ein Leben mit EB ist für Betroffene und ihr familiäres Umfeld in vielerlei Hinsicht eine enorme Herausforderung. DEBRA Austria hilft, unterstützt, informiert, klärt auf, berät, vernetzt, stärkt, richtet auf, macht Mut, gibt Hoffnung und ist somit für Betroffene – wir sprechen gerne von der DEBRA-Familie – ein Grund, trotz allem optimistisch in die Zukunft zu blicken.

Seit über 25 Jahren steht DEBRA Austria aber auch für Dankbarkeit: All unsere Aktivitäten – medizinische

Beratung und Versorgung, sozialarbeiterische und psychologische Betreuung, Grundlagenforschung, klinische Studien, Aus- und Weiterbildung, internationale Vernetzung sowie direkte Hilfe für betroffene Familien – waren und sind nur mit Unterstützung vieler engagierter WegbegleiterInnen und großzügiger SpenderInnen möglich.

Mein herzlicher Dank geht daher an alle, die dazu beigetragen haben, DEBRA Austria zu einer verlässlichen Patientenorganisation und das EB-Haus Austria zu einem sowohl national als auch international anerkannten Expertisezentrum zu machen.

Abschließend erlaube ich mir eine Bitte: Begleiten Sie die „Schmetterlingskinder“ auch weiterhin auf ihrem Weg zu Linderung und Heilung. Setzen wir die erfolgreiche Reise mit vereinten Kräften fort!



© Nadine Barged

A handwritten signature in blue ink that reads "R. Riedl".

Dr. Rainer Riedl  
Obmann und Mitgründer  
von DEBRA Austria  
sowie Vater einer von EB  
betroffenen Tochter



01

## DEBRA Austria & ihre Arbeit

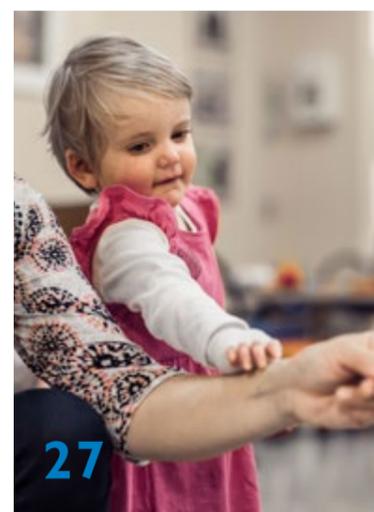
LEBENSQUALITÄT UND HEILUNG ALS VISION



09

## Hilfe für kleine Helden

MIT HERZ UND ENGAGEMENT FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER



27

## EB-Haus Austria

DIE SPEZIALKLINIK - NEUE MASSSTÄBE DURCH GEBÜNDELTE EXPERTISE



39

## Internationale Forschung

HEILUNG UND LINDERUNG ALS WELTWEITES ZIEL

**03 DEBRA AUSTRIA – HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER**  
Der Verein setzt sich für Anliegen der „Schmetterlingskinder“ ein.

**05 EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB)**  
Die Krankheit – die Haut Betroffener ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings.

**12 DANKE!**  
Viele SpenderInnen ermöglichen Hilfe für EB-Betroffene.

**13 2021 - EIN BEWEGENDES JAHR**  
Wo viel passiert, gibt es viel zu berichten.

**15 MITGLIEDERHILFE: DAS AUFFANGNETZ**  
Wirksame Mitgliederhilfe unterstützt Betroffene im Umgang mit EB – auch in Corona-Zeiten.

**19 KLEINE HELDEN**  
Wer seinem schwierigen Alltag so tapfer begegnet, ist ein echter Held.

**21 NICO IST UNBESIEGBAR, OBWOHL ER STÄNDIG IRGENDWO EINE WUNDE HAT**  
Die Eltern eines „Schmetterlingskindes“ erzählen, wie es Nico heute geht.

**23 ZU FORSCHEN BEDEUTET, AN WISSENSCHAFTLICHEN ERKENNTNISSEN ZU ARBEITEN ...**  
Drei EB-ExpertInnen im Roundtable-Gespräch.

**29 EB-HAUS AUSTRIA**  
Die Spezialklinik ist für EB-PatientInnen nicht mehr wegzudenken.

**31 EIN TAG IN DER EB-AMBULANZ**  
Viel Zeit und Aufmerksamkeit für die Person, die heute da ist.

**33 FORSCHUNG IM EB-HAUS AUSTRIA**  
Vielversprechenden Ansätzen auf der Spur.

**35 EB-STUDIENZENTRUM**  
Im Spannungsfeld zwischen Euphorie und Unvorhersehbarkeit.

**37 EB-AKADEMIE**  
10 Jahre EB-Clinet – weltweite Vernetzung von Österreich aus.

**41 INTERNATIONALE EB-FORSCHUNG**  
Weltweit forschen Top-WissenschaftlerInnen für „Schmetterlingskinder“.

**43 MEDIENARBEIT**  
Auszug aus den Medienberichten 2021.

**51 FINANZBERICHT**



IMPRESSUM  
Für den Inhalt verantwortlich:  
DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien, +43 (0)1 876 40 30, www.schmetterlingskinder.at

Redaktion: Dr. Rainer Riedl (Leitung), Dagmar Libiseller, Sabine Schmid, MMag.<sup>a</sup> Kathrin Siegl

Autoren: MMag.<sup>a</sup> Sandra Eder, Claudia Heindl, Mag.<sup>a</sup> Ursula Neubauer, Dr. Rainer Riedl, Sabine Schmid, MMag.<sup>a</sup> Kathrin Siegl

Fotocredits: Die Abbilderei, Nadine Bargad, BillionPhotos.com, DEBRA Austria, Egon Egger, Fotolix, Helena Frewein, GGK MullenLowe, Dr. Rudolf Hametner, Eva Klug, Privat, Sacher/ Jakob Gsöllpointner, Ludwig Schedl, Katharina Schiffl, Pierre Steinhauer, wildbild

Layout: agentur werbereich gmbh, In der Kellergasse 69, 2462 Arbesthal. Herzlichen Dank für die grafische Umsetzung!

Druck: Gerin Druck GmbH, Wienerfeldstraße 9, 2120 Wolkersdorf. Herzlichen Dank für das finanzielle Entgegenkommen bei der Produktion!





**» Heilung für die Schmetterlingskinder: Die Vision der Gründer ist heute so aktuell wie am ersten Tag.«**

Dr. Rainer Riedl, Obmann und Mitgründer von DEBRA Austria sowie Vater einer von EB betroffenen Tochter

DEBRA AUSTRIA UND IHRE ARBEIT

© Ludwig Schedl

# DEBRA Austria

HILFE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER

## ÜBER UNS

Unsere Mission lautet: Die Lebensqualität für Betroffene von Epidermolysis bullosa (EB) verbessern, kompetente medizinische Versorgung sicherstellen und durch gezielte Forschungsförderung Hoffnung auf Heilung geben.

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa, wurde 1995 als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und ÄrztInnen mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit EB anzubieten. Im Sinne unserer Vision „Heilung von EB ist möglich!“ wurde sehr bald begonnen, EB-Forschung zu fördern, um Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten zu entwickeln. Im Jahr 2005 konnte DEBRA Austria die weltweit erste Spezialklinik für EB eröffnen, das EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg. Beide Institutionen feierten 2020 ein besonderes Jubiläum – DEBRA Austria wurde 25, das EB-Haus 15!

DEBRA Austria ist gemeinnützig sowie mildtätig aktiv, seit vielen Jahren mit dem österreichischen Spendengütesiegel ausgezeichnet und erfüllt die Voraussetzungen für die Spendenabsetzbarkeit.



Vorstand (v.l.n.r.): DI Michael Nothdurfter, Isolde Mayr Faccin (†), Franz Feichtlbauer, Dr.<sup>in</sup> Gabriela Pohla-Gubo, Dr. Rainer Riedl, Lena Riedl, BA. Nicht im Bild: Margit Putre-Bachlechner, Claudia Geißdörfer

Dank unserer großzügigen und treuen SpenderInnen ist es möglich, diese Arbeit für die „Schmetterlingskinder“ mit ungebremstem Elan voranzutreiben.

## VORSTAND

Der Vereinsvorstand von DEBRA Austria setzt sich überwiegend aus EB-Betroffenen bzw. deren Angehörigen zusammen. Er stellt sicher, dass die Aktivitäten des Vereins im Einklang mit den Statuten und den Bedürfnissen der PatientInnen stehen. Das langjährige Engagement der Vorstandsmitglieder – viele davon sind seit der Gründung im Jahr 1995 dabei – ist Grundlage für die nachhaltige Vereinsarbeit und Voraussetzung für das Erreichen unserer Ziele.

## TEAM UND VERANTWORTUNG

Um die hochgesteckten Ziele von DEBRA Austria zu erreichen, braucht es ein kompetentes und motiviertes Team. Da wir praktisch keine Förderung der öffentlichen Hand erhalten, sind hierzu vielfältige Maßnahmen erforderlich: Informations- und Öffentlichkeitsarbeit, Benefizveranstaltungen und Spendenwerbung, aber auch die Betreuung unserer EB-Familien und das Management der von uns initiierten Forschungsprojekte. Der Großteil unseres Teams arbeitet Teilzeit.

Verantwortlich für ...

Spendenverwendung: Vorstand  
Spendenwerbung: Dr. Rainer Riedl  
Datenschutz: Dr. Rainer Riedl

DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa  
Organe und Funktionen laut Statuten



Generalversammlung

Vorstand

Dr. Rainer Riedl  
(Obmann)

Dr.<sup>in</sup> Gabriela Pohla-Gubo  
(Schriftführerin)

Franz Feichtlbauer  
(Obmann-Stv., Kassier)

DI Michael Nothdurfter  
(Kassier-Stv.)

Margit Putre-Bachlechner  
(Schriftführerin-Stv.)

Lena Riedl, BA  
(Vertretung der Betroffenen)

Claudia Geißdörfer  
(Mitgliedervertretung Deutschland)

Beirat

Univ.-Prof. Dr. Alexander  
von Gabain  
(Wiss. Beirat)

Univ.-Prof. Dr. Markus  
Hengstschläger  
(Wiss. Beirat)

Univ.-Prof.<sup>in</sup> Dr.<sup>in</sup>  
Renée Schröder  
(Wiss. Beirat)

Rechnungsprüfer

Dr. Gerhard  
Brandstätter  
(Rechnungsprüfer)

Dr. Rudolf  
Hametner  
(Rechnungsprüfer)

## AUFGABEN UND ZIELE

Ziel von DEBRA Austria ist es, sich auf verschiedenen Ebenen für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ einzusetzen. Das bedeutet erstens die medizinische Versorgung sicherzustellen, zweitens die Forschung zur Entwicklung von sicheren Therapien bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweise sehr folgenschweren Nebenwirkungen zu ermöglichen. Drittens soll der Erfahrungsaustausch zwischen EB-Betroffenen gefördert und EB-Familien in Notsituationen geholfen werden, das Leben mit EB zu meistern.

»Die Gründung von DEBRA Austria war ein Meilenstein: Wir waren nicht mehr alleine, fanden Antworten auf unsere Fragen und schöpften Mut.«

Franz Feichtlbauer,  
Gründungsobmann und Vater einer von EB betroffenen Tochter

### Vereinsziele von DEBRA Austria

- Beratung, Information und Erfahrungsaustausch für Betroffene und Angehörige
- Sicherstellung und laufende Optimierung der medizinischen Versorgung
- Förderung der EB-Forschung, um Heilungs- und Linderungsmöglichkeiten zu entwickeln
- Finanzierung des EB-Haus Austria am Universitätsklinikum Salzburg

### Spenden für DEBRA Austria sind nötig für

- den Betrieb des EB-Haus Austria
- kompetente ÄrztInnen und speziell ausgebildete DiplompflegerInnen
- Grundlagenforschung und klinische Studien
- Ausbildung und Vernetzung von ExpertInnen und Betroffenen
- die Forschung auf dem Weg zur Heilung von EB
- die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Notsituationen

# Epidermolysis bullosa (EB)

## Die Erkrankung

SCHMETTERLINGSKINDER – DIESE BEZEICHNUNG HAT SICH FÜR KINDER UND ERWACHSENE MIT EPIDERMOLYSIS BULLOSA DURCHGESETZT, WEIL IHRE HAUT SO VERLETZLICH IST WIE DIE FLÜGEL EINES SCHMETTERLINGS.

Der Begriff ist einerseits zutreffend, andererseits wird er der Schwere der Erkrankung kaum gerecht. Der Fachbegriff Epidermolysis bullosa (EB) hat bislang keine deutsche Entsprechung; am ehesten könnte man vielleicht sagen: erblich bedingte, blasenartige Ablösung der Oberhaut.

### MEHR ALS BLASEN UND WUNDEN

Epidermolysis bullosa umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch unterschiedlicher Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal die Bildung von Blasen an der Haut und an den Schleimhäuten nach mechanischer Belastung ist. Das ist gut vorstellbar, wenn ein Betroffener beispielsweise stürzt oder von einem Fußball getroffen wird. Manchmal ist die mechanische Einwirkung so

gering, dass sie kaum als solche wahrgenommen wird. Wenn etwa ein Neugeborenes auf dem Rücken liegt und sich ein wenig hin und her bewegt, können am Rücken riesige Blasen entstehen. In der Folge kommt es zu ständiger Bildung von offenen Wunden, entzündlichen Stellen, Krusten und leider auch zu damit verbundenen Schmerzen.

### VON GEBURT AN

EB beginnt mit der Geburt und begleitet die Betroffenen ihr ganzes Leben lang. Die Ursache sind genetische Veränderungen in den Eiweißmolekülen, die für die Verbindung zwischen der Oberhaut und der darunter liegenden Lederhaut verantwortlich sind.



© Die Abbilderei



© Die Abbilderei

**»EB ist eine angeborene, folgenschwere und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung.«**

### GENDEFEKT

Für jede Form von EB ist eine andere Veränderung in einem ganz bestimmten Gen verantwortlich. Inzwischen sind Veränderungen in 16 verschiedenen Genen bekannt, welche die jeweiligen EB-Typen verursachen. Die aktuelle Klassifikation umfasst vier Hauptformen mit insgesamt mehr als 30 Subtypen, wobei Prognose und Verlauf je nach Subtyp höchst unterschiedlich sind. Das klinische Spektrum der unterschiedlichen Typen ist sehr breit. Am einen Ende stehen schwere Formen mit ganz

extremer Verletzlichkeit der Haut, massiver Blasenbildung und vielen offenen Wunden; am anderen Ende mildere Ausprägungen mit nur lokalisierter und seltener Blasenbildung. Bei einigen Unterformen kommt es auch zu Folgeerscheinungen wie dem Zusammenwachsen von Fingern und Zehen, Narben und Verwachsungen im Bereich der Augen (Hornhaut, Augenlider), Zahnfehlbildungen und Verengungen von Mundhöhle und Speiseröhre. An der Haut kann es zur Bildung von Hautkrebs kommen, und sehr häufig entsteht auch eine Blutarmut.

### NOCH KEINE HEILUNG

Obwohl in letzter Zeit beachtliche Fortschritte in der gentherapeutischen Forschung gemacht wurden, ist eine ursächliche Behandlung von EB bis heute noch nicht verfügbar. Derzeit ist eine Therapie der Symptome die einzige Möglichkeit, die wir anbieten können.

OÄ Dr.<sup>in</sup> Anja Diem,  
Leiterin der Ambulanz  
im EB-Haus Austria

# HAUT ABLÖSUNG BLASENFÖRMIG Epidermolysis bullosa

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



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



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



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

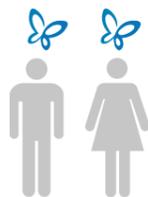


**NICHT ANSTECKEND**  
Genetische Erkrankungen sind nicht ansteckend.



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

**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 oder Eizelle.

## 4 EB-TYPEN

### SIMPLEX (EBS)

Blasenbildung an Händen und Füßen, Blasenbildung am ganzen Körper

### DYSTROPH (EBD)

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

### JUNKTIONAL (EBJ)

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

### KINDLER (KEB)

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

## SYMPTOME

## RISIKEN



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



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



Kinder mit besonders schweren Formen von EBJ sterben leider oft schon innerhalb der ersten zwei Lebensjahre.



Neigung zu Plattenepithelkarzinomen (Hautkrebs) im Erwachsenenalter.

70%

25%

5%

<1%

PROZENTUELLE VERTEILUNG DER EB-TYPEN

## WARUM?

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

## DIAGNOSE

Diese erfolgt durch Entnahme einer Hautprobe, die nach Spezialfärbung unter dem Mikroskop untersucht wird, und/oder durch eine Genanalyse.

## 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.

## 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. Die EB-Forschung braucht nachhaltige Unterstützung durch uns alle. Seltene Erkrankungen haben keine Priorität in nationalen Gesundheitssystemen und in der Pharmaindustrie, darum ist die Forschung für „Schmetterlingskinder“ auf Spenden angewiesen. Mit Ihrer Hilfe gelingen weitere Fortschritte!



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

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

# 02



## Hilfe für kleine Helden

»Ich habe große Achtung davor, mit welchem Heldenmut die Kinder und Erwachsenen diese Krankheit bewältigen. Ich werde DEBRA Austria weiter mit meinen Spenden unterstützen.«

Margaretha F., Spenderin

HILFE FÜR KLEINE HELDEN

© Eva Klug



© Die Abbilderei



© Ludwig Schedl



© Die Abbilderei



© Die Abbilderei

## Danke für Ihre Hilfe!

Bei allen SpenderInnen, welche die „Schmetterlingskinder“ im Jahr 2021 unterstützt haben, bedanke ich mich von ganzem Herzen. Erst Ihre Hilfe macht die Arbeit von DEBRA Austria möglich!

Die Erkrankung der „Schmetterlingskinder“ bringt enorme körperliche, seelische und finanzielle Belastungen mit sich. Um rasch und nachhaltig zu helfen, haben wir ein Auffangnetz für EB-Familien gespannt: Erfahrene ÄrztInnen und DiplompflegerInnen, einfühlsame PsychologInnen und SozialarbeiterInnen sowie engagierte WissenschaftlerInnen und klinische ForscherInnen im EB-Haus Austria und darüber hinaus tun alles Erdenkliche, um die Lebensqualität von großen und kleinen PatientInnen zu verbessern. So entfaltet Ihre Spende breite Wirkung und garantiert, dass „Schmetterlingskinder“ und ihre Eltern immer wieder aufgefangen und stets bestmöglich betreut werden.

Ihre Hilfe gibt mehrfach belasteten Familien die Sicherheit, in schwierigen Situationen an der Hand genommen zu werden. Speziell in der EB-Ambulanz ist dank Ihrer Unterstützung sichergestellt, dass Familien optimal versorgt, getröstet, betreut und beraten werden. Ihre Spende ermöglicht darüber hinaus, wirksame Therapien zu entwickeln und Betroffenen berechnete Hoffnung auf Linderung und Heilung zu geben.

Für all das bedanke ich mich sehr herzlich! Es bedeutet mir viel, dass Ihnen das Wohl der „Schmetterlingskinder“ so am Herzen liegt. Bitte reichen Sie den großen und kleinen PatientInnen auch weiterhin Ihre helfende Hand!

Dr. Rainer Riedl,  
Obmann DEBRA Austria

# 2021 war ein bewegendes Jahr

2021 DURFTEN WIR UNS ÜBER VIELE ERFOLGE FREUEN. SCHWEREN HERZENS MUSSTEN WIR ABER AUCH VON EINER LANGJÄHRIGEN WEGBEGLEITERIN ABSCHIED NEHMEN:

## 1 VORZEIGEINITIATIVE EB-CLINET WIRD 10.

Bei einer seltenen Krankheit wie Epidermolysis bullosa (EB) ist der Erfahrungsschatz der einzelnen Klinikern und Gesundheitsdienstleister begrenzt. Der internationale Austausch ist deshalb entscheidend, um die Erfahrungen zu bündeln und damit die Versorgung der PatientInnen zu verbessern. Dazu wurde vor zehn Jahren im EB-Haus Austria das Netzwerk EB-Clinet initiiert.

## 2 GOLD BEIM ADGAR 2021.

Das Jubiläumssujet von DEBRA Austria wurde zur besten Anzeige des Jahres gewählt! Der Werbepreis ADGAR wird jedes Jahr vom Verband Österreichischer Zeitungen verliehen und gilt als einer der wichtigsten und begehrtesten Werbepreise des Landes. Ein großes DANKE geht an die Agentur GKG MullenLowe und ihre PartnerInnen, an die Agentur Mindshare und alle österreichischen Printmedien, die mit der Veröffentlichung unseres Inserats auf die wichtigen Anliegen der „Schmetterlingskinder“ aufmerksam gemacht haben!

## 3 WIE EINE SPEZIELLE SACHERTORTE Hilft.

Für die 13. Sacher Artists' Collection tauschte Opernstar Anna Netrebko das Notenpult mit der Staffelei und verwandelte das Holzkästchen der wohl berühmtesten Torte der Welt in ein Sammlerstück. Den gesamten Verkaufserlös von 65.000 Euro spendete Sacher an DEBRA Austria und ermöglicht damit den „Schmetterlingskindern“ dringend benötigte Hilfe. Die erfolgreiche Kooperation wurde vom Fundraising Verband Austria mit dem dritten Platz in der Kategorie „Partnerschaft des Jahres“ ausgezeichnet.



1 EB-Clinet wurde 10. Im internationalen Expertisennetzwerk sind 130 PartnerInnen aus 65 Ländern vereint.



2 Beste Anzeige des Jahres. V.l.n.r.: Mag. Michael Ausserer (Geschäftsführer NÖN), MMag. Kathrin Siegl (DEBRA Austria), Dieter Pivrnec und Michael Kapfer (GKG MullenLowe), Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria), Nicole Schwarzenbrunner (Geschäftsführerin Die Furche).



3 Sacher Artists' Collection 2021 – die weltberühmte Torte hilft den „Schmetterlingskindern“. V.l.n.r.: Georg Gürtler (Sacher), Dr. Rainer Riedl (DEBRA Austria), Mag. Alexandra Winkler (Sacher)

## 4 TRAUER UM ISOLDE MAYR FACCIN.

Im Juni erreichte uns die traurige Nachricht aus Südtirol, dass Isolde plötzlich und völlig unerwartet aus dem Leben gerissen worden war. Isolde war Mutter einer von EB betroffenen Tochter, langjähriges Vorstandsmitglied von DEBRA Austria sowie Gründerin und Obfrau von DEBRA Südtirol. Sie war unermüdlich im Einsatz für die Anliegen der „Schmetterlingskinder“ und hinterlässt eine große Lücke in der DEBRA-Familie. Unvergessen bleiben ihr feiner Humor und ihr ansteckender Optimismus.



4 Isolde Mayr Faccin (1962 – 2021), Gründerin und Präsidentin von DEBRA Südtirol sowie Vorstandsmitglied von DEBRA Austria.

WEITERE NEUIGKEITEN FINDEN SIE IM NEWS-BEREICH UNSERER WEBSITE [WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT](http://WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT)

# Mitgliederhilfe: Auffangnetz für EB-Betroffene

WIRKSAME MITGLIEDERHILFE UNTERSTÜTZT IM UMGANG  
MIT EINER FOLGENSCHWEREN ERKRANKUNG – AUCH  
WÄHREND DER CORONA-KRISE.

Seit vielen Jahren schon spannt DEBRA Austria mit vielfältigen Hilfsangeboten ein weitverzweigtes Auffangnetz für betroffene Familien. Dazu kommen kompetente Sozialberatung, ein verständnisvoller Austausch und das gegenseitige Zusprechen von Mut. All das ist die gerne in Anspruch genommene Mitgliederhilfe für EB-Familien.

„Schön, dass du da bist!“, freuen sich die Eltern der kleinen Leonie. Gemeinsam mit Sabine Wittmann, der Sozialarbeiterin von DEBRA Austria, besprechen die aufgeregten Eltern, ob sie für den täglichen Verbandswechsel eine mobile Krankenschwester engagieren sollen. An vielen Tagen ist die Versorgung von schmerzhaften Blasen und Wunden nicht nur für Leonie sondern auch für ihre Eltern ein Kraftakt. „Insbesondere die Entlastung von Familien mit schwer betroffenen Kindern ist wichtig“, weiß Sabine Wittmann. Es gibt viele Einschränkungen und enorme Belastungen in einem Leben mit EB: physisch, psychisch, gesellschaftlich und auch finanziell. Daher ist die Sozialberatung ein zentraler Teil der Mitgliederbetreuung von DEBRA Austria. Egal ob es um die richtige PflegegeldEinstufung, ein Förderansuchen, Hilfe im Alltag, Kindergarten oder Schule, Pflege oder psychologische Unterstützung geht. Auf Wunsch unterstützt, stärkt und berät Sabine Wittmann ihre KlientInnen von DEBRA Austria in allen sozialen Belangen.

» **Betroffene Familien sollen wissen, dass sie nicht alles alleine tragen müssen.** «

Sabine Wittmann,  
diplomierte Sozialarbeiterin  
Mitgliederbetreuung und Sozialberatung

„Dafür mache ich normalerweise Hausbesuche und bin dann direkt bei den Familien vor Ort.“ So kann die Beratung noch direkter ablaufen. „Mir ist es wichtig, unsere Mitglieder zu stärken und sie spüren zu lassen, dass sie nicht alleine sind.“

» **Gestern noch glaubten wir, alleine zu sein. Heute wissen wir: Bei DEBRA Austria sind wir gut aufgehoben.** «

EB-Mutter, kurz nachdem sie Mitglied bei DEBRA Austria wurde

Seit März 2020 hat Corona vieles verändert. Hausbesuche waren in Zeiten des Lockdowns nicht möglich. „Dabei ist gerade in der Pandemie die Verunsicherung groß und der Beratungsbedarf besonders hoch“, weiß die erfahrene Sozialberaterin. Ist der Alltag mit einem „Schmetterlingskind“ in normalen Zeiten schon eine Herausforderung, beschäftigen die Familien nun zusätzlich Fragen wie: Bekomme ich einen Platz im Krankenhaus wenn ich diesen benötige? Diese und viele andere Fragen beantwortet die diplomierte Sozialarbeiterin seither vermehrt auch telefonisch oder online.

Zu alltäglichen Sorgen und emotionaler Belastung kommt durch Corona verstärkt die soziale Isolation. Seit Monaten gibt es für Betroffene und ihre Familien nur eingeschränkt Möglichkeiten für einen Austausch mit Gleichgesinnten oder eine unbeschwerter Zeit mit Freunden. „Ein offenes Ohr zu haben und einfach nur zuhören zu können, ist dann besonders wichtig“, weiß Wittmann.



© Die Abbilderei | 4

Die jährlich stattfindenden Mütter-, Väter- und Familienwochenenden mussten wie 2020 auch 2021 abgesagt werden. Viele der Veranstaltungen und Seminare für Betroffene und Angehörige fanden virtuell statt. Auch das Jahrestreffen und der Familientag wurden online abgehalten. Mehr dazu auf Seite 18.

## Hilfe zur Selbsthilfe: Mitgliederbetreuung & Sozialberatung

Als wichtiger Teil der Mitgliederbetreuung stehen EB-Betroffenen spezielle Beratung und Unterstützung in allen sozialen Belangen durch die diplomierte Sozialarbeiterin Sabine Wittmann offen. Themenbereiche sind: Pflegegeld, Familienbeihilfe, Rezeptgebührenbefreiung, Behindertenausweis, spezielle Betreuungsangebote, Hilfsmittel, Therapieurlaube, Kindergarten und Schule. Bei Bedarf sind auch psychologische Unterstützung und spezifische Notfallhilfe möglich.



© Dr. Rudolf Hametner



© DEBRA Austria | 3

## Jahrestreffen und Familientag gehen online ...

Die Austauschmöglichkeit der Mitglieder wird bei DEBRA Austria seit Gründung großgeschrieben. „Das Jahrestreffen ist dabei das jährliche Highlight. Über die Jahre ist die bunt zusammengewürfelte Schicksalsgemeinschaft zur DEBRA-Familie zusammengewachsen“, weiß Wittmann. Daher war es besonders schmerzlich, dass wir unser traditionelles DEBRA Austria Jahrestreffen in St. Virgil in Salzburg bereits zum zweiten Mal absagen mussten.



„So haben wir uns auch heuer wieder besondere Mühe gegeben, um unser virtuelles Jahrestreffen so stimmungsvoll und unterhaltsam wie möglich zu gestalten“, berichtet Wittmann. Es gab wieder ausreichend Zeit für persönlichen Austausch und Diskussionen in Kleingruppen. Andrea Latritsch-Karlbauer bot in ihrem Workshop „Stärkung mit Sofortwirkung“ animierende, motivierende und aufbauende Übungen für Jung und Alt. Auch für das leibliche Wohl war gesorgt, denn im Vorfeld erhielten alle teilnehmenden Familien ein Überraschungspaket mit feinen Köstlichkeiten.



Erstmals fand heuer auch der Familientag online statt. Moderierte Kleingruppen boten hier die Möglichkeit, aktuelle Themen zu besprechen. Bauchredner und Comedian Tricky Niki lockerte das Programm mit Zauberkunst zum Mitmachen auf.

„Es war schön, so viele lachende Gesichter zu sehen“, freut sich Wittmann über den Erfolg der beiden Online-Veranstaltungen. Trotz allem wächst der Wunsch, sich bald wieder persönlich zu treffen und einander in die Arme zu schließen.

### LUISA IST MUTIG UND HÄLT FEST!

Obwohl ihre Finger nach und nach zusammenwachsen, stellt sich Luisa mutig den Herausforderungen eines Alltags mit EB. Mit ihrem besonderen Handschuh kann sie nicht nur Gegenstände besser fassen und festhalten, sondern auch mit Schreibstiften und Essbesteck hantieren.

© Privat



### NICO LÄSST DIE SONNE SCHEINEN!

Der kleine Nico ist ein großer Sonnenschein. Trotz Blasen, Wunden und Schmerzen schafft es der bewundernswerte Bub, sich seine Fröhlichkeit zu bewahren. Mit seinem fröhlichen Lachen steckt er alle Menschen in seinem Umkreis an.

© Die Abbilderei



 **Kleine**

**Helden!**

WER SEINEM SCHWIERIGEN ALLTAG SO TAPFER BEGEGNET WIE UNSERE SCHMETTERLINGSKINDER, IST EIN ECHTER HELD.

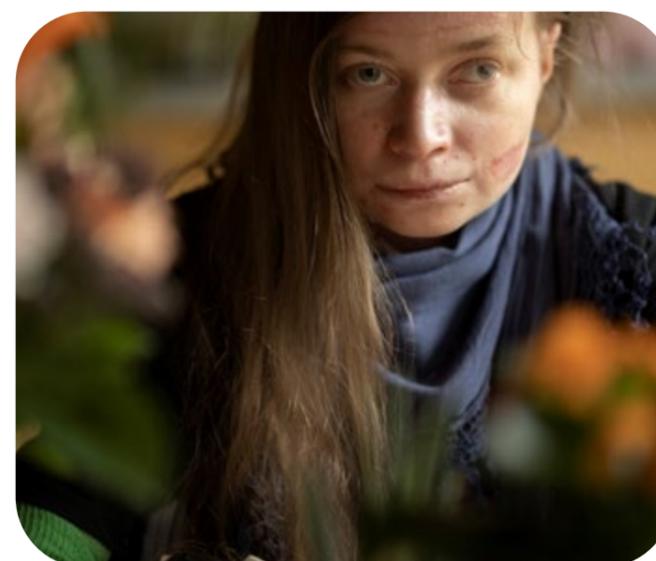
© Die Abbilderei



### EMMA TROTZT IHREN SCHMERZEN!

Schmerzen sind Emmas ständige Begleiter. Obwohl sie noch so klein ist, wacht Emma tagtäglich mit Schmerzen auf und geht meist auch mit ihnen schlafen. Tapfer kämpft das Mädchen jeden einzelnen Tag mit Salben, Verbänden und Medikamenten gegen sie an.

© Pierre Steinhauer



Namen zum Personenschutz teilweise geändert.

© Dr. Rudolf Hametner



### SIMON HAT GROSSES VOR!

Der aufgeweckte Simon durfte schon ein paar Mal das Labor im EB-Haus besuchen. Besonders beeindruckt hat ihn das Mikroskop. Wenn er einmal groß ist, möchte Simon auch Forscher werden – damit er eines Tages alle „Schmetterlingskinder“ gesund machen kann.

© Dr. Rudolf Hametner



### EMILIA GIBT NICHT AUF!

Essen und Schlucken tun Emilia richtig weh. Vor der bevorstehenden Dehnung ihrer Speiseröhre hat sie große Angst. Trotzdem sieht das kleine Mädchen dem Eingriff mutig entgegen. Denn danach wird es ihm deutlich besser gehen. Schon jetzt freut sich Emilia, dass sie bald wieder Omas köstliche Palatschinken essen kann.

# »Nico ist unbesiegbar, obwohl er ständig irgendwo eine Wunde hat!«

AN DIESER STELLE HABEN WIR LETZTES JAHR VON BABY NICO ERZÄHLT UND WIE ES FÜR FAMILIE FREWEIN/GRILL AUS GRAZ WAR, BEI DER GEBURT IHRES KINDES MIT DER DIAGNOSE EB (EPIDERMOLYSIS BULLOSA) KONFRONTIERT ZU WERDEN. EIN JAHR SPÄTER FRAGEN WIR WIEDER NACH – WIE GEHT'S NICO UND SEINER FAMILIE HEUTE?

„Er ist nach wie vor ein Sonnenschein, lacht viel und erkundet mutig die Welt“, freut sich Mama Bianca „Bia“ Frewein über die Entwicklung ihres kleinen Sohnes. Nico spielt während des Gesprächs fröhlich mit seinen Spielzeugautos. „Wir sind sehr gut im Alltag angekommen und Nico ist ein wilder Bub, der oft wie wahnsinnig und ohne Rücksicht auf Verluste herumrennt und turnt. Dafür passiert wenig (sie lacht). Irgendwie ist er unbesiegbar, obwohl er ständig irgendwo eine Wunde hat. Ich denke, dadurch, dass er mit allem so gelassen und cool umgeht, können wir das auch tun.“

»Auch wenn er immer wieder mutig kostet, das Schlucken tut Nico weh.«

Michael Grill,  
Vater von „Schmetterlingskind“ Nico

Bei aller Gelassenheit gibt es trotzdem enorme Herausforderungen, die Nicos Erkrankung mit sich bringt. „Feste Nahrung ist nach wie vor ein echtes Problem“, erklärt Nicos Papa Michael „Michi“ Grill. „Das Schlucken tut ihm weh, er kostet oft trotzdem mutig, aber das ist eher die Ausnahme. Essen ist für unser Kind eher notwendiges Übel als Genuss und seine Ernährung stellen wir vor allem über hochkalorische Drinks sicher.“ Kosten und probieren

darf er alles und manchmal nimmt er Sachen in den Mund, um etwas vom Geschmack zu haben und spuckt es dann wieder aus. „Eine super Strategie eigentlich“, meint Mama Bia. „Letztens mussten wir lachen – da haben wir Pommes gegessen. Nico hat gekostet, hat erbrochen und drei Minuten später hat er sich wieder eines reingesteckt. Er gibt einfach nicht auf.“

## WER DIE WELT ERKUNDEN WILL, BRAUCHT DAS RICHTIGE SCHUHWERK

Genauso ausdauernd entdeckt er die Welt – seit er gehen kann, ist das natürlich noch interessanter geworden. Aber die richtigen Schuhe dafür zu finden, war gar nicht einfach, erzählt seine Mama: „Durch seine Verbände war es für ihn kaum möglich, normale Schuhe zu tragen, ohne



© Helena Frewein

»Nico ist ein wilder Bub, der gerne herumrennt. Aber Schuhe für ihn zu finden, war schwierig.«

Bianca Frewein,  
Mutter von „Schmetterlingskind“ Nico

dass sie ihm furchtbar weh getan haben. Die Lösung war dann ein Schuster, der alles abgemessen, einen Fußabdruck gemacht und nach einigen Anläufen dann passende Schuhe angefertigt hat.“ Die Kosten belaufen sich auf 1.400 Euro pro Paar, alle sechs Monate wird eines von der Krankenkasse übernommen. „Jetzt hoffen wir, dass ihm die noch lange passen!“, lacht Bianca Frewein.

## WIR LEBEN UNSER „NORMAL“

Regelmäßige Verbandswechsel oder der Umgang mit dem starken Juckreiz sind für Familie Frewein/Grill inzwischen ganz normaler Alltag geworden. Auch die Besuche im EB-Haus Austria in Salzburg in regelmäßigen Abständen gehören ganz selbstverständlich dazu. „Dass man als betroffene Familie immer hunderte Fragen hat, das hört wahrscheinlich nie auf“, erklärt Papa Michi. „Wenn wir wissen, wir haben bald wieder einen Termin in Salzburg, dann sammeln wir die Dinge, die uns beschäftigen, und nehmen die Liste dann einfach mit.“



© Helena Frewein

Ein paar Fragezeichen haben Bianca Frewein und Michael Grill auch jetzt im Kopf – denn es stehen Veränderungen an: Während Mama Bia wieder zu arbeiten beginnen wird, startet Nico in die Kinderkrippe. „Das ist jetzt natürlich für uns alle aufregend und ein großer Schritt. Und auch ein Moment, wo man dann doch wieder merkt, dass bei uns nicht alles genauso ist wie in Familien mit einem gesunden Kind.“ Nico wird zusätzlich von Krankenschwestern betreut werden, die ihn auch schon im Vorfeld kennengelernt haben. Nach einer ersten Enttäuschung, weil sich eine Kindergruppe die Aufnahme von Nico nicht zgetraut hatte, freut sich Familie Frewein/Grill jetzt über den Start in einer Gruppe, die Nico mit offenen Armen und ganz ohne Berührungängste empfängt. „Andere Eltern haben uns schon geschrieben und ein Kind hat ein Willkommens-Video geschickt“, erzählt Bianca Frewein. „So fühlt sich das gut an. Ich freu mich, dass es für ihn da ganz viel Verständnis gibt. Er ist ein kontaktfreudiges, offenes Kind, ich denke, es wird ihm viel Spaß machen.“

»Dadurch, dass er so gelassen und cool mit allem umgeht, können wir das auch tun.«

Bianca Frewein,  
Mutter von „Schmetterlingskind“ Nico



© Helena Frewein

# Zu forschen bedeutet, an wissenschaftlichen Erkenntnissen zu arbeiten – und bei EB so viel mehr

DIE DEFINITION DES WORTES FORSCHUNG KLINGT LAUT DUDEN RECHT NÜCHTERN UND MEINT „DAS ARBEITEN AN WISSENSCHAFTLICHEN ERKENNTNISSEN“. FÜR BETROFFENE PATIENTEN UND ANGEHÖRIGE, FORSCHENDE UND STUDIENLEITER IM UMFELD VON DEBRA AUSTRIA HAT FORSCHUNG EINE RELEVANZ, DIE WEIT DARÜBER HINAUS GEHT. DESHALB SOLL SIE HIER IN DEN FOKUS GERÜCKT WERDEN.

Drei DiskutantInnen, drei Themenbereiche, drei Perspektiven – Priv.-Doz. Dr.<sup>in</sup> Verena Wally, a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer und Dr. Rainer Riedl haben täglich mit Forschung zu tun, jede Person auf ihre ganz eigene Weise:

## WAS BEDEUTET FORSCHUNG FÜR SIE?

**VERENA WALLY:** Forschung ist für mich das Eröffnen von neuen Perspektiven und das Betreten von unbekanntem Terrain. Im Fall von EB ist die gemeinsame Arbeit unter den verschiedenen Disziplinen so wichtig und wertvoll. Wir wissen viel, aber wir wissen auch einiges noch nicht, und EB ist eine sehr komplexe Erkrankung, also ist auch die Forschung dazu sehr komplex. Was ich besonders wichtig finde, ist, immer zu fragen: Was ist relevant? Was wird gebraucht? Was macht einen Unterschied für PatientInnen? Man kann ja viel erforschen, aber unsere Fragestellungen müssen zielgerichtet sein, damit sie auch etwas bewirken.

**MARTIN LAIMER:** Da schließe ich mich an, für mich als Kliniker ist Forschung natürlich auch Erkenntnisgewinn mit dem Ziel, die Erkrankung besser zu verstehen und dadurch therapeutische Ansätze zu entwickeln und umzusetzen.

**RAINER RIEDL:** Ja, das Ziel ist wichtig – für uns als Organisation und für mich als Vater bedeutet Forschung vor allem Hoffnung. Schon bei der Vereinsgründung war klar: Forschung muss ein zentraler Teil unserer Arbeit sein. Es gab ja keine Medikamente oder Therapien für EB und die bestehenden Behandlungsmöglichkeiten waren sehr beschränkt. Inzwischen wissen wir, wie komplex und langwierig Forschung ist. Die letzten Jahre haben uns gezeigt, dass es hier einen langen Atem braucht. Gleichzeitig ist Forschung spannend – und wir wollten nichts unversucht lassen, nur weil es komplex und schwierig ist. Deshalb bin ich unendlich dankbar, dass im EB-Haus Austria mit so viel Enthusiasmus gearbeitet wird.

» Das Wichtigste ist, dass man nicht aufhört zu fragen. «

Albert Einstein (1879 – 1955), Physiker und Nobelpreisträger

## WAS BRAUCHT FORSCHUNG?

**VERENA WALLY:** Ich glaube, am wichtigsten ist Hartnäckigkeit. Wir müssen dranbleiben, und zwar alle. Dranbleiben bringt immer etwas, es geht immer etwas weiter, manchmal in kleineren Schritten, dafür wird ein anderes Mal ein Sprung gemacht. Und wir brauchen die PatientInnen mit im Boot, einerseits als ExpertInnen ihrer Erkrankung. Andererseits sind ihre gespendeten Haut- oder Blutproben unerlässlich für unsere Forschung. Auch die Sicherheit von möglichen Therapieansätzen wird schon im Forschungsstadium ganz groß geschrieben. Da achten wir bereits im Labor genau darauf, ob irgendetwas passieren könnte. Das muss dann genau analysiert werden.

**MARTIN LAIMER:** Die Unterstützung der PatientInnen ist zentral, einerseits, um gemeinsam die Ziele unserer Forschungsaktivität festzulegen, und andererseits diese Ziele durch klinische Studien auch zu erreichen. „Gemeinsam mehr erreichen“ bedeutet für mich aber gerade auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen auch noch mehr Vernetzung und Zusammenarbeit auf europäischer und globaler Ebene – zwischen MedizinerInnen, ForscherInnen und PatientInnen. Nur so potenziert sich der Erkenntnisgewinn und Ressourcen werden optimal genutzt.

**RAINER RIEDL:** Forschung benötigt ausreichend Geld und Strukturen, zuallererst aber braucht sie eine Vision. Unsere Vision ist Heilung von EB, an diesem Ziel richten wir unser Handeln aus. Dass Heilung möglich ist, ist meine persönliche Überzeugung – wenn auch vielleicht nicht schon nächstes oder übernächstes Jahr. Für mich als Vater eines betroffenen Kindes ist es manchmal ernüchternd zu sehen, dass auch unsere ForscherInnen keine Wunder wirken können. Mein Optimismus bleibt aber bestehen. Wir haben schon viel erreicht und werden auf unserem Weg noch einiges erreichen.

## Zum Thema Forschung diskutieren:



© Fotolix

**Priv.-Doz. Dr.<sup>in</sup> Verena Wally:** Sie leitet ein Forschungsteam im EB-Haus Austria und ist derzeit in Karenz.



© Dr. Rudolf Hametner

**a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer:** Er leitet das Studienzentrum im EB-Haus Austria und verantwortet als Prüfartz die dort laufenden klinischen Studien.



© Nädine Bargad

**Dr. Rainer Riedl:** Er ist Obmann und Geschäftsführer von DEBRA Austria, außerdem Vater einer von EB betroffenen Tochter.

## WELCHE SPRACHE BRAUCHT FORSCHUNG?

**VERENA WALLY:** Ich glaube, sie braucht eine offene Kommunikation, und zwar auf vielen Ebenen. Manchmal ist es schwierig, möglichst verständlich zu erklären, was wir tun oder worum es geht. Es wird inhaltlich sehr schnell sehr komplex, da müssen wir uns immer bemühen, gut verständliche Worte zu finden. Das ist uns wichtig.

**MARTIN LAIMER:** Sie sollte auf allen Ebenen verständlich und konkret sein. Je besser wir uns erklären können, warum wir Dinge tun, was und wie wir es tun, desto mehr Vertrauen gewinnen wir auch. Der Austausch mit KollegInnen und PatientInnen ist im EB-Haus Austria intensiv, was zielgerichtetes Arbeiten erleichtert und ein gemeinsames Vorankommen fördert.

**RAINER RIEDL:** Die Forschung braucht eine klare und auch für Laien verständliche Sprache. Vor allem die Vision und die Ziele müssen immer wieder zur Sprache kommen, um am direkten Weg zu Linderung und Heilung für die „Schmetterlingskinder“ zu bleiben. Dazu kommt, dass wir alle aufgerufen sind, über die Forschungsergebnisse zu berichten und auch darüber, wie die uns anvertrauten Spendengelder eingesetzt werden.

**» Forschung ist die Umsetzung von Hypothesen in Ergebnisse und Ergebnisse in bessere Behandlungen oder Diagnosen. Mit anderen Worten: Forschung verwandelt Ideen in Hoffnung und Hoffnung in Wirklichkeit.«**

Sara Colomer-Lahiguera, PhD  
Institut für höhere Bildung und Forschung  
im Gesundheitswesen, Universität  
Lausanne (CH)



© Die Abbilderei



© Die Abbilderei

## Der Traum aller Schmetterlingskinder: Heilung von EB

Während andere Kinder einmal zum Mond fliegen wollen oder einen Filmstar treffen möchten, haben „Schmetterlingskinder“ nur einen Traum: Heilung von Epidermolysis bullosa – jener Erkrankung, die jeden einzelnen Tag zu einer Herausforderung für sie und ihre Familien macht.

Noch ist ein Leben ohne Blasen, Wunden und Schmerzen für die tapferen PatientInnen nicht möglich. Doch unsere ForscherInnen im EB-Haus Austria arbeiten jeden einzelnen Tag mit viel Engagement und Herz daran. Ziel all ihrer Forschungs-

anstrengungen ist die Linderung der Symptome und Folgeerscheinungen, sowie die Heilung für die „Schmetterlingskinder“. Die vielversprechenden Forschungserfolge der letzten Jahre geben berechtigte Hoffnung und zeigen, dass unsere WissenschaftlerInnen auf dem richtigen Weg sind.

Für die zielgerichtete Forschung für die „Schmetterlingskinder“ braucht es nicht nur die ungebremsste Motivation unserer ForscherInnen, sondern auch viel Geld. Deshalb benötigen wir die Unterstützung unserer SpenderInnen!

**Bitte  
helfen  
Sie!**

BITTE SORGEN SIE MIT IHRER SPENDE DAFÜR, DASS DER GRÖSSTE TRAUM ALLER SCHMETTERLINGSKINDER – HEILUNG VON EB – WAHR WIRD. MIT IHRER HILFE WIRD ES UNSEREN ENGAGIERTEN WISSENSCHAFTERN GELINGEN, DEN ERFOLGREICHEN WEG ZUR HEILUNG WEITERZUGEHEN!



## EB-Haus Austria, die Spezialklinik

Seit 2005 setzt das EB-Haus Austria als Expertisezentrum und Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ neue Maßstäbe. Mit vier Organisationseinheiten – Ambulanz, Forschungseinheit, Studienzentrum

und Akademie – stellt es nicht nur die medizinische Versorgung sicher, sondern ist richtungsweisend in der patientenorientierten Forschung und Vernetzung von ExpertInnen rund um den Globus.

# 03

EB-HAUS AUSTRIA – DIE SPEZIALKLINIK

© Die Abbilderei

# Das EB-Haus Austria - eine besondere Klinik

FÜR SCHMETTERLINGSKINDER NICHT MEHR WEGZUDENKEN IST DAS 2005 ERÖFFNETE EB-HAUS AUSTRIA AM SALZBURGER UNIVERSITÄTSKLINIKUM.

Das **EB-Haus Austria** vereint beste medizinische Versorgung, patientenorientierte Forschung, Abwicklung klinischer Studien sowie Ausbildung und weltweite Vernetzung unter einem Dach. Der holistische Ansatz, die langjährige Erfahrung, die engagierten MitarbeiterInnen und nicht zuletzt das positive Echo der betreuten PatientInnen haben der Spezialklinik – national und international – einen exzellenten Ruf und eine Reihe von Auszeichnungen eingebracht. Mit Fug und Recht kann man von einem Leuchtturm sprechen, in dem die Versorgung von EB-PatientInnen empathisch und höchst professionell erfolgt.

**» Mit einer Ambulanz, einer Forschungseinheit, einem Studienzentrum und einer Akademie verfolgen wir einen holistischen Versorgungsansatz zum Wohl unserer Patientinnen und Patienten. «**

Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

In der **EB-Ambulanz** sorgen ÄrztInnen, Diplom-pflegerInnen und TherapeutInnen, unter der Leitung von OÄ Dr.<sup>in</sup> Anja Diem, für die medizinische Versorgung der EB-PatientInnen. Die Schwerpunkte liegen in den Bereichen Wundmanage-

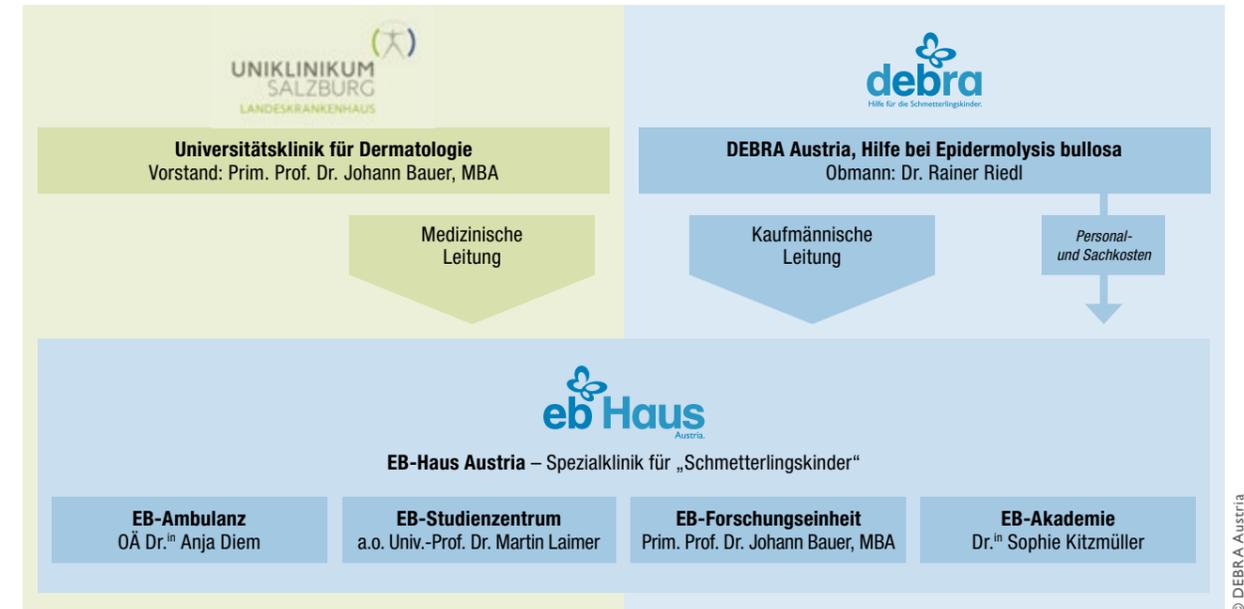


Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

ment, Schmerztherapie, Ernährungsberatung, Vor- und Nachsorge sowie der multidisziplinären Versorgung der „Schmetterlingskinder“. EB als Multisystemerkrankung macht eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit anderen Abteilungen des Salzburger Universitätsklinikums notwendig. Heute besteht dieses EB-Therapie-netzwerk aus rund 64 erfahrenen MedizinerInnen, TherapeutInnen und Pflegekräften.

Das Team der **EB-Forschungseinheit** wird derzeit von Prim. Prof. Dr. Johann Bauer geleitet und hat sich der Linderung und Heilung von EB verschrieben. Ziel ist die Entwicklung von Therapieansätzen, die anschließend im Zuge von klinischen Studien auf Wirksamkeit getestet werden. Vielversprechende wissenschaftliche Erkenntnisse in den Bereichen Gen- und Zelltherapie, kleine molekulare Wirkstoffe oder Hautkrebsforschung geben den „Schmetterlingskindern“ Hoffnung auf ein Leben ohne Blasen und Wunden. Die große Mission von DEBRA Austria und dem Forschungsteam ist eine ursächliche Heilung der Erkrankung.

© Dr. Rudolf Hametner



© DEBRA Austria

**» Die Designation zu einem Expertisezentrum, ausgezeichnete FWF-Reviews, ISO-Zertifizierung und der Black Pearl Award sind Meilensteine unserer Erfolgsstory. «**

Prim. Prof. Dr. Johann Bauer, MBA, medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

Das **EB-Studienzentrum** wird von a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer geleitet, die Aufgabe dieser Einheit ist die Durchführung klinischer Studien. Hier werden verschiedene Therapieansätze aus der Grundlagenforschung aber auch Wirkstoffe, die ursprünglich für andere Erkrankungen entwickelt wurden, auf Wirksamkeit und etwaige Nebenwirkungen getestet. Das ultimative Ziel ist die behördliche Zulassung möglichst vieler Therapien und Medikamente zum Wohl der PatientInnen.

Aus- und Weiterbildung sowie nationale und internationale Vernetzung sind die prägenden Themen in der **EB-Akademie**, die von Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller geleitet wird. Das Team veranstaltet

darüber hinaus EB-Seminare, organisiert den fachlichen Austausch von EB-ExpertInnen und verantwortet mit der Plattform EB-Clinet ein weltweites, klinisches Netzwerk von EB-Zentren und -ExpertInnen.

## Wichtige Meilensteine

Der besondere Spirit und der hohe Qualitätsanspruch in allen Einheiten haben dem EB-Haus Austria den Status eines anerkannten Expertisezentrums eingebracht und darüber hinaus zu einer Reihe von schönen Erfolgen verholfen. Hier ein kurzer Auszug:

- Designation des EB-Haus Austria zum ersten österreichischen Expertisezentrum durch das Bundesministerium für Gesundheit, April 2017
- Aufnahme des EB-Haus Austria ins European Reference Network Skin, Jänner 2018
- Vollständige ISO-Zertifizierung aller Abteilungen des EB-Haus Austria, Oktober 2019
- Black Pearl Award des Europäischen Dachverbands für seltene Erkrankungen (EURORDIS) für das EB-Haus Austria in der Kategorie „Holistic Care“, Februar 2020

# Ein Tag in der EB-Ambulanz – viel Zeit und Aufmerksamkeit für die Person, die heute da ist

„DANKE FÜR IHRE ZEIT“ IST EIN SATZ, DEN DR.<sup>IN</sup> ANJA DIEM, OBERÄRZTIN UND LEITERIN DER EB-AMBULANZ, UND DIPLOMKRANKENSCHWESTER MANUELA LANGTHALER IMMER WIEDER HÖREN. EIN BIS ZWEI FAMILIEN PRO TAG ZU BETREUEN, SICH AUSGIEBIG UND IN RUHE KÜMMERN ZU KÖNNEN, EMPFINDEN ALLE ALS WERTVOLL. HIER SCHILDERN DIE BEIDEN, WIE SIE IHREN ARBEITSTAG IN DER AMBULANZ IM EB-HAUS AUSTRIA ERLEBEN.



© Ludwig Schedl

## 06:30 UHR – UPDATE DES PFLEGE-TEAMS

„Ich bin immer ab 6:00 Uhr da“, erzählt Manuela Langthaler. „Um 6:30 Uhr kommen die anderen Schwestern und dann beginnt unser Update. Es ist wichtig, dass wir alle am selben Stand sind.“ Auch die eingegangenen E-Mails mit Anfragen und Fotos von Betroffenen werden gemeinsam durchgegangen. „Jede sieht etwas anderes, wir besprechen, wie wir bei welcher Wundfrage vorgehen würden und eine von uns beantwortet dann die E-Mail“, erzählt Langthaler weiter. Vor allem die Ruhe, die in der Früh in der Ambulanz herrscht, schätzt sie für diese Arbeit. Dann werden oft Bestellungen erledigt und die Räume für den Tag fertig vorbereitet.

## 08:00 UHR – MORGENBESPRECHUNG MIT DEM ÄRZTE-TEAM

„Diese Meetings sind so hilfreich, weil wir hier alle Informationen zusammentragen“, erklärt Dr.<sup>in</sup> Anja Diem. „Patientinnen und Patienten erzählen manchmal den Schwestern, mit denen sie noch mehr Zeit verbringen, mehr als mir oder erst im Zuge der langen Verbandswechsel kommen Themen auf, die relevant sind. Nur, wenn wir alle möglichst viel wissen, können wir auch angemessen unterstützen.“

»Das Miteinander ist enorm wichtig – im Team und mit den Familien.«

DGKS Manuela Langthaler,  
Diplomkrankenschwester im EB-Haus Austria

## AB 09:00 UHR – EIN PATIENT ODER EINE BETROFFENE FAMILIE KOMMT

Damit, falls notwendig, Proben ins Labor gebracht oder beim Besuch im EB-Haus Austria auch interdisziplinär im Spital Termine wahrgenommen werden können, ist es wichtig, dass die Familie in der Früh kommt. Nicht selten sind Betroffene dann bis zum frühen Nachmittag da. „Bei schweren EB-Formen



© Ludwig Schedl | 2

kann es zum Beispiel bis zu vier Stunden dauern, bis die Verbände von den Wunden abgelöst sind“, erklärt Manuela Langthaler. „Wir empfinden es alle als wertvoll, unseren Patientinnen und Patienten so viel Zeit und Aufmerksamkeit entgegenbringen zu können“, sagt Anja Diem. Da ist dann auch Platz für Pausen oder dafür, dass die jüngsten PatientInnen entspannt auch mal zur Spielecke außerhalb des Behandlungsraums dürfen. „Das alles fördert die Beziehung zu ihnen und stärkt das gegenseitige Vertrauen – eine gute Vertrauensbasis ist das A und O, um sie gut versorgen zu können. Es ist ja wichtig, dass sie ehrlich sagen, wie es ihnen geht.“

## AB 14:00 UHR – SCHREIBARBEITEN, TELEFONATE UND ABSCHLUSSRUNDE

Manchmal gehören auch Probenentnahmen oder die Frage, ob eine Patientin oder ein Patient – wenn sie oder er passt – an einer Studie teilnehmen möchte, zu den Aufgaben von Manuela Langthaler. Deshalb verbringt sie auch am Nachmittag manchmal Zeit mit Telefonaten, in denen sie über kommende Studien aufklärt und Teilnehmende sucht. Anja Diem nutzt den Nachmittag, um Arztbriefe und Protokolle zu schreiben, Anfragen von EB-Familien per E-Mail oder telefonisch zu beantworten, sich in aktuelle Studien einzulesen oder Vorträge vorzubereiten.

Manchmal kommt es vor, dass das Team vom Schicksal einer Familie besonders betroffen ist, dann wird eine Intervisionsrunde bei Tee oder Kaffee abgehalten: „Wir wollen unseren Patient-

innen und Patienten offen begegnen“, erklärt Anja Diem. „Um das auch langfristig tun zu können, müssen wir uns natürlich auch damit beschäftigen, wie es uns geht.“

Ein Mittel, das immer helfe, ist Humor, sagt Manuela Langthaler: „Wir sind ein tolles Team und wir lachen viel miteinander. Das ist wunderbar.“

»Wie unser Tag verläuft, gibt eigentlich die Patientin, der Patient vor. Je nach den aktuellen Sorgen und Problemen suchen wir gemeinsam die besten Wege, damit umzugehen.«

OÄ Dr.<sup>in</sup> Anja Diem,  
Leiterin der EB-Ambulanz

## IN DEN FEIERABEND FAHREN

Was beide machen: ganz bewusst die Arbeit im EB-Haus Austria lassen. Während sich Manuela Langthaler aufs Fahrrad schwingt und beim Fahren alles verfliegen lässt, nutzt auch Anja Diem – oft zu Fuß – ganz achtsam den Nachhauseweg zum Abschalten, um am nächsten Tag mit vollem Elan wieder für die PatientInnen da sein zu können.

# Forschung im EB-Haus Austria – vielversprechenden Ansätzen auf der Spur

MIT VIEL AUSDAUER UND ENGAGEMENT WIRD IM EB-HAUS AUSTRIA UND INTERNATIONAL GEFORSCHT. HEILENDE THERAPIEN UND GENERELL DIE LEBENSQUALITÄT DER BETROFFENEN ZU STEIGERN, STEHEN IM MITTELPUNKT ALLER ANSTRENGUNGEN. IM INTERVIEW ERKLÄRT PRIV.-DOZ. DR. ULRICH KOLLER, LEITER EINES FORSCHUNGSTEAMS IM EB-HAUS AUSTRIA, WELCHE ANSÄTZE BESONDERS ERFOLGSVERSPRECHEND SIND:

## HERR DOZ. KOLLER, ES GIBT NATÜRLICH VIELE PROJEKTE, AN DENEN SIE ARBEITEN. WORIN LIEGT AUS IHRER SICHT DAS GRÖSSTE POTENZIAL?

Ulrich Koller: Grundsätzlich arbeiten wir immer an Themen, von denen wir denken, dass sie Potential haben. Wenn etwas nicht zielführend ist, dann ändern wir unsere Strategie. 2021 waren es Entwicklungen aus drei Bereichen, denen wir unsere volle Aufmerksamkeit gewidmet haben: die Weiterarbeit in der Genterapie mit der CRISPR-Technologie, das Repurposing von Wirkstoffen, die bei anderen Erkrankungen bereits eingesetzt werden, und der Kampf gegen den Hautkrebs bei EB.

## WIE IST DER STAND DER DINGE IN DER GENTHERAPIE?

Wir konnten in unserer letzten Publikation zeigen, wie wir die CRISPR-Technologie einsetzen, um genetische Veränderungen zu korrigieren. Aktuell geht es um Reparaturen ex vivo, also außerhalb des Körpers. Wir entnehmen Zellen aus Hautbiopsien und bearbeiten sie mit CRISPR dort, wo die Veränderung vorliegt und bringen zusätzlich Moleküle ein, die den gesunden Abschnitt bilden. Dieser wird eingebaut und die pathogene Sequenz dadurch entfernt. Seit 2021 arbeiten wir auch an möglichen in vivo-

Anwendungen. Diese kommen ohne Hauttransplantationen aus, könnten den Therapieerfolg erhöhen und Nebenwirkungen reduzieren. Unser Ziel ist es, eine spurlose Korrektur zu ermöglichen und ein Protokoll zu etablieren, das für jegliche genetische Veränderung angewendet werden kann.

»Kleine Fortschritte sind für uns große Schritte.«

Priv.-Doz. Dr. Ulrich Koller,  
Forschungsgruppen-Leiter im EB-Haus Austria

## DER ZWEITE BEREICH, DEN SIE ANGESPROCHEN HABEN, IST DAS REPURPOSING VON WIRKSTOFFEN – WAS TUT SICH AUF DIESEM GEBIET?

Wir verwenden dabei bioinformatische Methoden und Big Data, um zu erkennen, welche Wirkstoffe bereits positiv eingesetzt werden. Solche Substanzen könnten unter Umständen auch bei EB, zum Beispiel für die Wundheilung oder gegen den Hautkrebs, eingesetzt werden. Diese Wirkstoffe testen wir dann im Labor. Mit bereits erprobten und zugelassenen Wirkstoffen zu arbeiten, hat den Vorteil, dass man



© Die Abilderei | 3



rascher und günstiger vorgehen kann, als wenn man ganz neue Wirkstoffe entwickelt. Außerdem haben sie bereits ein erhöhtes Sicherheitsprofil. Kurz- und mittelfristig gesehen, können solche Ansätze dazu dienen, die Lebensqualität der PatientInnen zu erhöhen, weil sie relativ einfach, zum Beispiel als Salbe, zugänglich gemacht werden könnten.

## UND WELCHE FORTSCHRITTE GIBT ES IM DRITTEN BEREICH, DEM KAMPF GEGEN HAUTKREBS?

Da arbeiten wir mit dem Mechanismus einer Impfung, um das Immunsystem für den Kampf gegen die Krebszellen zu adaptieren. Ähnlich wie bei einer Impfung soll es möglich werden, den Tumor derart zu verändern, dass er von Viren infizierten Zellen ähnelt, er dadurch vom Immunsystem wahrgenommen, attackiert und zerstört wird.

Kleine Fortschritte sind für uns große Schritte und man kann nie sicher wissen, wie sich was entwi-

ckelt. Manche Projekte führen früher zum Erfolg, manche später. Was wir aber haben, sind die besten Voraussetzungen, um diese Forschungsarbeit zum Wohl der PatientInnen vorantreiben zu können. Unsere Einbettung ins EB-Haus Austria sowie das Zusammenspiel mit dem EB-Studienzentrum und der EB-Ambulanz, über die wir zu wertvollen Proben kommen, sind entscheidend für den Erfolg.



# EB-Studienzentrum – im Spannungsfeld zwischen Euphorie und Unvorhersehbarkeit

NEUE THERAPIEN? NEUE MEDIKAMENTE? NEUE BEHANDLUNGEN? VIELE ANSÄTZE GEBEN HOFFNUNG – UND MÜSSEN AUF WIRKSAMKEIT, VERTRÄGLICHKEIT UND SICHERHEIT GETESTET WERDEN, BEVOR SIE PATIENTEN ZUR VERFÜGUNG GESTELLT WERDEN KÖNNEN. A.O. UNIV.-PROF. DR. MARTIN LAIMER, LEITER DES EB-STUDIENZENTRUMS, ÜBER VIELVERSPRECHENDE ENTWICKLUNGEN BEI KLINISCHEN STUDIEN:

## HERR PROF. LAIMER, WENN SIE AUF 2021 SCHAUEN – WELCHE ERKENNTNISSE, ENTWICKLUNGEN ODER STUDIEN SIND BESONDERS VIELVERSPRECHEND?

Martin Laimer: Es tut sich beispielsweise bei jenen Ansätzen viel, wo es darum geht, Symptome erträglicher zu machen. Bei Lokalthérapien, vor allem Salben, sind die Studien zu Diacerein, Vitamin D und einem Birkenrindenextrakt soweit abgeschlossen, dass man zurzeit Möglichkeiten einer Zulassung prüft oder bereits Zulassungsverhandlungen laufen. Mit Fokus auf die mehr und mehr erforschten entzündlichen Prozesse bei EB sind innovative Therapien, die bei anderen Hauterkrankungen wie beispielsweise Neurodermitis zum Einsatz kommen, von besonderem Interesse. Sie haben nämlich durchaus Potential, auch EB zu mildern. Vorteilhaft ist dabei, dass zahlreiche verschiedene Medikamente für Neurodermitis bereits zugelassen bzw. in Testung sind, diese also kurzfristig auch zur Prüfung von Wirksamkeit und Sicherheit bei EB verfügbar sind.

## WAS HAT SICH NOCH GETAN?

Eine sehr erfreuliche Beobachtung haben wir 2021 mit einem Medikament in einer laufenden Studie gemacht. Die Prüfsubstanz wird gegen das Platten-

epithelkarzinom eingesetzt und führte bei der ersten behandelten Patientin zum Verschwinden sämtlicher Tumore. Das ist ungemein erfreulich, auch wenn es natürlich nur eine Einzelbeobachtung und Momentaufnahme ist und wir noch nicht wissen, wie lange diese Wirkung anhalten wird. Deshalb müssen wir abwarten, inwiefern sich diese ersten Ergebnisse bei anderen PatientInnen bestätigen.

»Bei aller Euphorie, bleibt Forschung immer unvorhersagbar.«

a.o. Univ.-Prof. Dr. Martin Laimer,  
Leiter des EB-Studienzentrums



© Ludwig Schedl



© Ludwig Schedl | 2

## WELCHE WEITERENTWICKLUNG GIBT ES AUSSERDEM?

Ein weiterer Schwerpunkt ist, neue, innovative Technologien einzusetzen. Wir bekommen zum Beispiel einen 360-Grad-Scanner, der in unter einer Sekunde eine dreidimensionale digitale Aufnahme des gesamten Körpers ermöglicht. Dabei entsteht eine Art Avatar, mit dessen Hilfe Hautläsionen exakt erfasst und vermessen werden können. Außerdem können die Daten mit weiteren Analysetechniken kombiniert und unter Einbindung von künstlicher Intelligenz interpretiert werden. Damit können wir Verlaufskontrollen vereinfachen und frühzeitig Veränderungen von Wunden, wie bei der Entstehung von Hautkrebs, erkennen. Die umfassende Kartierung der gesamten Hautoberfläche bedeutet ein Mehr an Daten, das uns zu aussagekräftigeren Analysen verhelfen soll.

## Der Blick auf Studien aus TeilnehmerInnensicht:

*Eine Patientin aus Deutschland startete im April 2021 eine Infusionstherapie im Rahmen einer Studie: „Aufgrund meiner EB-Erkrankung haben sich Hauttumore gebildet, die so schnell gewachsen sind, dass sie nicht operabel waren. An der Studie im EB-Haus Austria teilzunehmen, war für mich die letzte Möglichkeit, etwas dagegen zu tun. Ich habe gar nicht groß oder lange darüber nachgedacht, es überwog mein Optimismus. Wenn man so eine Chance bekommt, die einem Hoffnung geben kann, dann nimmt man die wahr und ist dankbar dafür.“*

# 10 Jahre EB-Clinet – weltweite Vernetzung von Österreich aus

DAS WOHL DER PATIENTEN FEST IM BLICK, HAT MAN VOR 10 JAHREN IN DER AKADEMIE IM EB-HAUS AUSTRIA BEGONNEN, DIE VERNETZUNG UNTER EB-EXPERTEN VORANZUTREIBEN. HEUTE BETEILIGEN SICH 65 LÄNDER AN DER INITIATIVE EB-CLINET.

„Ich freu mich unheimlich, diese Initiative seit ein paar Jahren fortführen zu dürfen“, erzählt Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller, Leiterin der EB-Akademie. Anlässlich des Jubiläums zieht sie eine erfreuliche Bilanz: „Wir pflegen heute 130 Partnerschaften in 65 Ländern und während es am Anfang wir waren, die aktiv auf Expertinnen und Experten zugegangen sind, melden diese sich jetzt pro-aktiv bei uns, weil sie Teil des Netzwerks sein wollen.“

» **Manchmal sind die einfachsten Mittel die wirkungsvollsten – unser wichtigstes Tool ist ein Newsletter.** «

Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller,  
Leiterin der EB-Akademie

EB-Clinet verfolgt vor allem zwei Ziele: einerseits, dass man Wissen zu EB teilt und voneinander lernt und andererseits, dass man möglichst weltumspannend AnsprechpartnerInnen für EB-PatientInnen hat, auf die man verweisen kann. „Die Digitalisierung erlaubt uns jetzt außerdem weitere Schritte“, erklärt Kitzmüller. „Wir haben mit Online-Seminaren zu Spezialthemen wie zum Beispiel „Mundgesundheit bei EB“ begonnen, die jederzeit gestreamt werden können. So bauen wir jetzt auch Stück für Stück ein Kompendium auf, damit auch junge Ärztinnen und Ärzte, Pflegerinnen und Pfleger, die anfangen sich mit EB zu beschäftigen, darauf zugreifen können.“

## EINFACHE MITTEL, GROSSE WIRKUNG

Neben Kongressen, den „Clinical Practice Guidelines“ oder der „Partner Map“, die online abrufbar sind, ist ein einfaches Werkzeug für EB-Clinet ganz entscheidend: die E-Mail. Oder besser gesagt der monatliche Newsletter. „Das ist eines unserer wichtigsten Tools“, erklärt Sophie Kitzmüller, „Wir sammeln die neuesten Informationen und Publikationen, weisen auf Veranstaltungen hin oder bieten Aktuelles zu speziellen Themenfeldern und schicken das dann an unsere über 700 Newsletter-Abonnentinnen und Abonnenten aus.“ Sie persönlich ist deshalb immer mit besonders offenen Augen und Ohren unterwegs – denn überall könnte etwas Interessantes für die Community stecken. „Meine Position erlaubt und verlangt von mir, an vielen Bereichen teilzuhaben und überall am Laufenden zu sein. Das ist einerseits sehr fordernd, aber auch ein Privileg, da überall eintauchen zu können.“

## OFFEN FÜR NEUE IDEEN

Die EB-Akademie und alle Bemühungen rund um EB-Clinet sind offen für Neues und da verwundert es auch nicht, dass der Wunsch zweier Diplom-pflegerinnen beim letzten Live-Kongress 2020 in London nach einem eigenen Forum sofort aufgenommen wurde. Also machte man sich daran, das „Nurses forum“ zu etablieren. „Auch das funktioniert über einen E-Mail-Verteiler“, erklärt Kitzmüller. „Zuerst dachten wir, wir werden viel Input bieten müssen, damit das läuft. Aber da haben wir falsch gedacht – es kommen ständig Fragen zu neuen Produkten oder Methoden und wer schon Erfahrungen damit hat, oder beispielsweise Diskussionen



© Ludwig Schedl | 2



zu Perücken für EB-Betroffene. Die Pflegeexpertinnen und -experten tauschen sich aus und die Patientinnen und Patienten profitieren davon, ist das nicht schön?“

## ALLE IM BLICK

Apropos PatientInnen – die EB-Akademie hat natürlich alle im Blick, also ÄrztInnen, Forschende, Pflegende, Betroffene und Angehörige. Während man bei der fachlichen und medizinischen Auseinandersetzung digitale Angebote verstärkt, setzt man – seit das wieder leichter möglich ist – für Betroffene und Angehörige vermehrt auf Präsenz-Seminare und Workshops. „Da geht’s natürlich noch um andere Dinge als Wissensvermittlung – Betroffene sollen sich persönlich austauschen können und auch von den Begegnungen profitieren. Daher sind wir sehr froh, dass auch solche Termine wieder häufiger stattfinden können“, freut sich Kitzmüller.

» **Das Schöne an der Vernetzung ist: Am Ende profitieren immer die Patientinnen und Patienten.** «

Dr.<sup>in</sup> Sophie Kitzmüller,  
Leiterin der EB-Akademie

## EB-Clinet

EB-Clinet wurde 2011 von der damaligen Leiterin der EB-Haus-Akademie Dr.<sup>in</sup> Gabriela Pohla-Gubo und dem ehemaligen Leiter der Dermatologischen Abteilung am Salzburger Universitätsklinikum Dr. Helmut Hintner ins Leben gerufen, um im Idealfall in jedem Land der Welt zumindest eine/n erfahrene/n AnsprechpartnerIn in Sachen EB zu haben.

[www.eb-clinet.org](http://www.eb-clinet.org)



© DEBRA Austria



# Internationale Forschung

Weltweit arbeiten die besten ForscherInnen an wirksamen Therapieansätzen für Epidermolysis bullosa, um dem Ziel der Heilung und Linderung ein Stück näher zu kommen. Mit Partner-Organisationen bestens vernetzt, fördert DEBRA Austria

als eine der aktivsten DEBRA-Gruppen die vielversprechendsten Forschungsansätze und setzt mit der eigenen Forschungseinheit am EB-Haus Austria wichtige Meilensteine.

# 04

INTERNATIONALE FORSCHUNG

© Ludwig Schedl

# Internationale EB-Forschung – eine weltweite Mission

DEBRA AUSTRIA BLEIBT DER WICHTIGEN MISSION TREU: WIR FÖRDERN EXZELLENT FÖRDERUNG UND SETZEN AUF INTERNATIONALE ZUSAMMENARBEIT. WELTWEIT ARBEITEN TOP-WISSENSCHAFTLER AN EB-RELEVANTEN FORSCHUNGSFRAGEN UND ENTWICKELN THERAPIEANSÄTZE FÜR DIE SCHMETTERLINGSKINDER – IN ENGER KOOPERATION MIT DER FORSCHUNG IM EB-HAUS AUSTRIA.

DEBRA Austria fördert seit 2009 auch internationale Forschungsprojekte und ist so maßgeblich an der Entwicklung neuer Therapieansätze beteiligt. Nie zuvor gab es so viele aktive klinische Studien für EB weltweit. 2021 waren es über 30!

## THERAPEUTISCHES GEL AUS BIRKENRINDENEXTRAKT KÖNNTE LINDERUNG BRINGEN

Die Zulassung eines therapeutischen Gels von Amryt Pharma wird zurzeit geprüft. Dank der guten Vernetzung der europäischen DEBRA-Gruppen, werden auch die Patientenstimmen bei den zuständigen Behörden gehört und fließen in das Verfahren ein. FILSUVEZ®, so der Markenname, ist ein Gel auf Basis der Birkenrinde, das bereits seit 2016 als Wirkstoff in Europa zugelassen ist. Der Wirkstoff Betulin wirkt antibakteriell und fördert die Wundheilung. In der Phase-3-Studie wurden die Effizienz und die Sicherheit dieses Gels an EB-PatientInnen weltweit geprüft – auch im EB-Haus Austria.

## MSAP FÖRDERRUNDEN: EXZELLENT FÖRDERUNG SEIT DEN 1990ERN

Die ersten EB-Forschungs-Fördergründen fanden bereits in den 1990er-Jahren statt. Damals wie heute werden die Projektanträge vom sogenannten Medical and Scientific Advisory Panel (MSAP) begutachtet, das sich aus internationalen EB-ExpertInnen zusammensetzt. Seither trifft sich das Gremium jährlich, um die besten Forschungsprojekte weltweit zu prüfen, so auch 2021. Im Zusammenspiel mit DEBRA International und dem EB-Research Network (EB-Resnet), koordinierte DEBRA Austria 2021 das umfassende Begutachtungsverfahren. Im Dezember 2021 traf sich das MSAP aufgrund der andauernden COVID-19-Pandemie erneut virtuell, um

14 Forschungsprojekte zu besprechen. Die Anträge stammten aus Südamerika, den USA, Europa und Australien und deckten alle EB-Formen ab. Es gab Vorschläge für neuartige therapeutische Konzepte im Frühstadium, zu frühen klinischen Versuchen, für die Entwicklung besserer Wundheilung bis hin zur Krebsdiagnose und -prävention – alles Themen, die in unsere aktuellen Forschungsprioritäten fallen. Neben den Research Grants aus den internationalen Förderrunden vergibt DEBRA Austria auch sogenannte Ad-hoc Grants und bekommt vermehrt Kooperationsanfragen seitens der Pharmaindustrie.

» **Bereits zugelassene Medikamente und Substanzen könnten die Therapieentwicklung für Schmetterlingskinder erheblich beschleunigen.** «

Dr. Gaston Sendin,  
Forschungsmanager bei DEBRA Austria

## DRUG REPURPOSING ALS CHANCE

Das Thema Drug Repurposing birgt ein großes Potential für die Therapieentwicklung, vor allem bei seltenen Erkrankungen wie EB. Es handelt sich um ein Konzept zur Entwicklung neuer Anwendungsmöglichkeiten für bereits zugelassene Arzneimittel. Es ist weniger zeit- und kostenaufwendig und weniger anfällig für Misserfolge bei der Umsetzung von präklinischen Ergebnissen zu klinischen Studien. Das therapeutische Gel von Amryt Pharma ist dafür ein gutes Beispiel. DEBRA Austria möchte hier gemeinsam mit dem Studienzentrum im EB-Haus Austria die Diskussion mit ExpertInnen ankurbeln, um gezielt nach Bedingungen, Wegen und Molekülen zu suchen, in die es sich lohnt, zu investieren.

## EB-Research Network

Zusammenschluss von forschungsaffinen EB-Patientengruppen mit dem Ziel, die weltweit besten Forschungsprojekte zu fördern und die Therapieentwicklung voranzutreiben. Eine Website informiert über die Schwerpunkte, Fördermöglichkeiten sowie laufende und abgeschlossene Projekte.  
[www.eb-researchnetwork.org](http://www.eb-researchnetwork.org)



© Privat

MSAP-Mitglied Prof. Jo-David Fine freut sich über die österreichische Köstlichkeit.

## EIN SÜSSES DANKESCHÖN AUS WIEN

Die MSAP-Mitglieder beraten DEBRA und EB-Resnet ehrenamtlich und kostenlos. Als ganz besonderes Dankeschön verschickte DEBRA

Austria 2021 die Sacher Artists' Collection an alle Mitglieder, um so mit einem Stück Wien Dank für ihr wertvolles und langjähriges Engagement auszusprechen.



© DEBRA Austria

Um weltweit die besten EB-Forschungsprojekte zu finanzieren, folgt DEBRA einem transparenten Begutachtungsprozess.



# Medienarbeit

Für die „Schmetterlingskinder“ ist es besonders wichtig, die Öffentlichkeit laufend zu informieren und jene Aufmerksamkeit zu generieren, die für den

Kampf gegen eine seltene und folgenschwere Erkrankung entscheidend ist. 2021 gab es wieder einige besonders schöne Medienberichte. Hier ein Auszug:



**Kleine Kämpferin:** Die vierjährige Katharina ist trotz ihrer Erkrankung ein neugieriges, aufgewecktes Mädchen. BILD: SN/DEBRA AUSTRIA/DIE ABBLDERER

# Heilung für die Schmetterlingskinder gesucht

Noch gibt es für die seltene Erkrankung Epidermolysis bullosa keine Heilung. Für Betroffene bedeutet das neben Schmerzen große Herausforderungen im Alltag. Forscher sind immerhin auf einem guten Weg.

LISA MARIA BACH

Katharina geht gern in den Kindergarten und liebt es, mit Freunden zu spielen. Sie mag Pferde und Ponys und freut sich sehr, wenn sie ab und zu zum Reiten gehen darf. Was für andere Kinder in ihrem Alter selbstverständlich ist, ist bei der Vierjährigen aus Eugendorf nicht nur mit großem Aufwand verbunden, sondern auch mit ständiger Sorge. Denn Katharina ist ein sogenanntes Schmetterlingskind. So werden Kinder bezeichnet, die mit der seltenen Erkrankung Epidermolysis bullosa (EB) geboren wurden. Ihre Haut ist so verletzlich wie die Flügel eines Schmetterlings, schon bei der kleinsten Belastung oder Berührung entstehen schmerzhaft Blasen und Wunden. Diese müssen sofort versorgt werden, was im Fall von Katharina täglich mehrere Stunden in Anspruch nimmt. „Katharina ist ein aufgewecktes Kind, das viele Sachen gern macht, die gesunde Kinder auch machen“, beschreibt Marija Janjic-Nothdurfter ihre Tochter. „Aber es ist eben alles mit einer großen Verletzungsgefahr verbunden, was sämtliche Aktivitäten erschwert.“

folgschwere Hauterkrankung wird durch einen Gendefekt verursacht, der bewirkt, dass die Haut schon bei geringsten Belastungen Blasen bildet oder reißt. Wunden treten auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Bei schweren Formen ist die Lebenserwartung verkürzt. Trotz intensiver Bemühungen der Forschung ist EB derzeit nicht heilbar. Zwar können Hilfsmittel wie etwa Cremes die Schmerzen lindern. Medikamente oder Therapien, die den „Schmetterlingskindern“ ein weitgehend normales Leben bieten, gibt es

noch nicht. „Das Problem ist die Komplexität der Krankheit. Es gibt mutationsbedingt mehr als 30 verschiedene EB-Formen mit unterschiedlichen Symptomen und Ausprägungen. Da es sich um eine Multisystemerkrankung handelt, können je nach Schweregrad neben der Haut viele andere Organe betroffen sein. Von daher suchen wir im Prinzip nicht nach einer medizinischen Wunderwaffe, sondern nach mehreren“, sagt Rainer Riedl. Der Wiener hat gemeinsam mit anderen Eltern von erkrankten Kindern 1995 die Patientenorganisation DEBRA Austria gegründet, die zum Ziel hat, EB-Patienten und deren Angehörige zu unterstützen. Auf ihre Initiative wurde 2005 das EB-Haus Austria im Salzburger Universitätsklinikum eröffnet, eine Spezialambulanz für „Schmetterlingskinder“ (siehe Kasten). „EB erfordert eine

„Das Versorgen der Wunden beschäftigt uns viele Stunden am Tag.“

M. Nothdurfter, betroffene Mutter

noch nicht. „Das Problem ist die Komplexität der Krankheit. Es gibt mutationsbedingt mehr als 30 verschiedene EB-Formen mit unterschiedlichen Symptomen und Ausprägungen. Da es sich um eine Multisystemerkrankung handelt, können je nach Schweregrad neben der Haut viele andere Organe betroffen sein. Von daher suchen wir im Prinzip nicht nach einer medizinischen Wunderwaffe, sondern nach mehreren“, sagt Rainer Riedl. Der Wiener hat gemeinsam mit anderen Eltern von erkrankten Kindern 1995 die Patientenorganisation DEBRA Austria gegründet, die zum Ziel hat, EB-Patienten und deren Angehörige zu unterstützen. Auf ihre Initiative wurde 2005 das EB-Haus Austria im Salzburger Universitätsklinikum eröffnet, eine Spezialambulanz für „Schmetterlingskinder“ (siehe Kasten). „EB erfordert eine

Katharina ist einer von zirka 500 Menschen in Österreich, die mit EB leben. Die angeborene,

multidisziplinäre Versorgung, diese und weitere Einschränkungen habe ich mittlerweile akzeptiert und andere Dinge gefunden, die Spaß machen.“

etwa Skifahren auszuüben. „Aber diese und weitere Einschränkungen habe ich mittlerweile akzeptiert und andere Dinge gefunden, die Spaß machen.“

„Seltene Erkrankungen brauchen mehr Aufmerksamkeit.“



Rainer Riedl, DEBRA Austria

In der internationalen EB-Forschung zeigen Strategien wie Gen-, Protein- und Zelltherapien mögliches Heilungspotenzial. Vor allem die Gen- und Stammzelltherapie lässt hoffen: „Hier werden erkrankte Stammzellen entnommen, repariert und rücktransplantiert. Das funktioniert aber noch nicht bei allen EB-Formen“, sagt Rainer Riedl. Nun wird an der Optimierung des Repara-

turmechanismus geforscht. Eine andere Forschergruppe widmet sich dem weißen Hautkrebs, der bei schweren EB-Formen aufgrund der ständigen Entzündungen entstehen kann. Hier könnte eine Impfung künftig die Krebszellen bekämpfen. Weiters wird untersucht, wie bereits zugelassene Wirkstoffe für die Linderung von EB genutzt werden können oder wie die CRISPR/Cas9-Technologie („Genschere“) eingesetzt werden kann. Hier wird direkt an den veränderten Genen gearbeitet, um dort die krankheitsauslösende Genmutation zu korrigieren. „Eines scheint klar: Eine einzige Therapie wird es nicht geben. Vielmehr sind verschiedene Zugänge gefragt, um künftig individuell und zielgerichtet behandeln zu können“, erklärt Riedl. Um das breit gefächerte Forschungsspektrum finanziell stemmen zu können, ist

DEBRA Austria auf Spenden angewiesen. Riedl: „Derzeit werden nur zehn Prozent der laufenden Forschung im EB-Haus von der öffentlichen Hand gefördert.“

Auch Michael und Marija Nothdurfter hoffen auf neue Erkenntnisse in Medizin und Forschung. Bei ihrer Tochter Katharina schreitet die Krankheit aufgrund der schweren Form schnell voran. Ihre Hände sind in der Beweglichkeit stark eingeschränkt, es gibt Tage, an denen das Mädchen nicht schlucken oder nicht sehen kann. Marija Janjic-Nothdurfters Wunsch: „Dass die Krankheit eines Tages heilbar ist. Bis dahin hoffen wir auf Therapien, damit eine deutliche Verbesserung des Allgemeinzustands erreicht wird und wirkliche Lebensqualität gegeben ist.“

Spenden an DEBRA Austria: AT 02 2011 1800 8018 1100

© Salzburger Nachrichten, Juni 2021

## EB-Haus Austria in Salzburg ist 15 Jahre alt – Land Salzburg fördert EB-Forschung

Das EB-Haus Austria wurde 2002 von der Patientenorganisation DEBRA Austria initiiert und 2005 eröffnet. Mittlerweile ist es ein weltweit anerkanntes Expertisenzentrum, in dem Epidermolysis bullosa-Patienten von speziell ausgebildeten und erfahrenen Ärztinnen und Ärzten, Krankenschwestern und Therapeuten betreut werden. Das EB-Haus besteht aus vier Einheiten: EB-Ambulanz, EB-Forschungseinheit, EB-Akademie und EB-Studienzentrum. Es arbeitet fast ausschließlich spendenbasiert. Nach 15 Jahren steht das EB-Haus nun vor Erweiterungsschritten. Das engagierte Forschungsteam braucht mehr Platz

und neue Geräte, um dem Ziel, EB heilbar zu machen, näher zu kommen. Der große Traum: ein neues, modernes Forschungslabor.

**Geld aus dem Wissenschaftsressort:** Das Land Salzburg unterstützt die erfolgreiche Forschung im EB-Haus mit einer speziellen Projektförderung von 200.000 Euro und sichert damit die Weiterführung des „Genschere“-Projekts (siehe Artikel rechts) für die kommenden drei Jahre. Damit soll die Basis für eine mögliche Behandlung für EB-Betroffene geschaffen werden.

## Hoffnung für „Schmetterlingskinder“

SALK: 24-Jährige wird als weltweit erste EB-Patientin mit Hautkrebs mit neuem Medikament behandelt.

**SALZBURG-STADT.** 500 Menschen in Österreich leiden an der seltenen, angeborenen und bisher unheilbaren Hauterkrankung Epidermolysis bullosa (EB). Die jungen und erwachsenen Patienten werden „Schmetterlingskinder“ genannt, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Schon leichte Berührungen verursachen Blasen, Wunden und Schmerzen. EB beginnt mit der Geburt und begleitet Betroffene ein Leben lang. Die meisten Patienten, die an einer schweren Form von EB leiden, entwickeln ein Plattenepithelkarzinom („weißer Hautkrebs“), das so gut wie immer zum Tod führt. Große Hoffnung setzen Betroffene nun in ein Medikament, das ein börsennotierter US-Pharmakonzern entwickelt hat. Auf dem Weg zur Zulassung wird es derzeit im Rahmen einer Phase-II-Studie auf Verträglich-

keit, Sicherheit und Wirksamkeit geprüft.

Zu einer Weltpremiere kam es dabei am Uniklinikum Salzburg im EB-Haus Austria, der Spezialklinik und dem Expertisenzentrum für „Schmetterlingskinder“. Das EB-Haus gehört zur Uniklinik für Dermatologie und Allergologie unter der Leitung von Vorstand Johann Bauer. Vergangene Woche erhielt eine 24-Jährige im Zuge der Studie als erste EB-Patientin eine Infusion des Medikaments. „Die Kombination von EB und weißem Hautkrebs führt zu einem sehr aggressiven

„Studie ist ein Lichtblick für EB-Patienten.“

Johann Bauer, Vorstand Uniklinik für Dermatologie



Fortschreiten des Karzinoms, bei dem es bisher keine Aussicht auf Heilung gibt“, erklärt Bauer. Die Überlebenschancen lägen praktisch bei null Prozent. Die klinische Studie sei ein Lichtblick für Menschen, die mit dem seltenen Gendefekt lebten. Die Patientin wird innerhalb von acht Wochen vier Infusionen erhalten. Danach werden im Abstand von jeweils vier Wochen neun weitere Infusionen verabreicht.

„Es handelt sich um eine Enzyymbremse. Wir konnten gemeinsam mit Kollegen in Philadelphia und London im Labor nachweisen, dass diese vor allem die Krebszellen angreift, nicht aber gesunde Zellen“, sagt Bauer. Die Studie wird gemeinsam mit der amerikanischen Thomas Jefferson University Philadelphia und dem Guy's and St Thomas' Hospital in London durchgeführt. Weltweit soll das Medika-

ment nun bei zwölf Patienten angewendet werden. Zwei davon werden voraussichtlich in Salzburg behandelt.

Debra International, das weltweite Selbsthilfenetzwerk für „Schmetterlingskinder“, stellt für die Durchführung der Studie 360.000 Euro bereit. „Ziel der Studie ist es, die Verträglichkeit zu überprüfen und nachzuweisen, dass die Patienten auf die Behandlung ansprechen. Derzeit gibt es keine effektive Therapie für diese schwerwiegende Erkrankung“, betont Bauer.

Das EB-Haus wurde 2005 an den SALK eröffnet. Es wird durch Spendengelder über Debra Austria finanziert. Angeschlossen sind die Ambulanz, ein Studienzentrum, eine Forschungseinheit und eine Akademie.

**Spendenkonto:** Erste Bank AT02 2011 1800 8018 1100

© Salzburger Nachrichten, 23. April 2021

## Leuchtturm der Hoffnung im Salzburger Uniklinikum: Professionelle Hilfe für „Schmetterlingskinder“

Die weltweit erste Spezialklinik für Epidermolysis bullosa (EB) testet ein neues Medikament, um PatientInnen zu helfen, die an der seltenen Hautkrankheit leiden. med.ium hat mit der Leiterin der EB-Akademie, Dr. Sophie Kitzmüller über die Fortschritte in der Forschung gesprochen.

Christoph Schwalb

### Medizin in Salzburg

**Die seltene,** zu den Multisystemerkrankungen zählende Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (EB), tritt bei sogenannten „Schmetterlingskindern“ genetisch ab der Geburt auf und ist bis heute nicht heilbar. Für die PatientInnen ist EB höchst schmerzhaft, denn die Erkrankung bedingt, dass die Haut extrem empfindlich und „zerbrechlich“ ist. Dies führt zu Blasen und chronische Wunden. Eltern und medizinisches Personal betreuen die Betroffenen oft ein Leben lang.

**Das EB-Haus** am Campus des Salzburger Uniklinikums – 2005 als weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ errichtet – forscht seit Jahren an Behandlungsmethoden und Heilungsansätzen für die kleinen und großen PatientInnen.

**Epidermolysis bullosa – selten, schmerzhaft und noch unheilbar**

**In Österreich** leiden etwa 500 Menschen an der angeborenen und derzeit noch unheilbaren Hauterkrankung. Da ihre sensible Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings, werden Betroffene auch „Schmetterlingskinder“ genannt. EB führt dazu, dass die Haut bereits bei geringer Belastung Blasen bildet oder reißt. Wunden treten auch an Schleimhäuten, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Verantwortlich dafür sind verschiedene Genveränderungen, die zu nicht oder fehlerhaft ausgebildeten stabilisierenden Proteinen führen. Dadurch sind die Schichten der Haut nicht stabil miteinander verbunden. Wird Druck oder Reibung

auf die Haut der Betroffenen ausgeübt, trennen sich die Hautschichten und es entstehen schmerzende Wunden und Blasen. Haare kämmen, Hände abtrocknen, ein Stück Brot essen: Vieles, was für Menschen mit gesunder Haut alltäglich ist, kann für „Schmetterlingskinder“ gefährlich sein. Der Alltag mit EB ist eine große Herausforderung – für Betroffene und ihre Familien. Der oft enorme Pflegeaufwand verlangt Betreuenden große zeitliche und emotionale Ressourcen ab.

**EB-Haus Austria in Salzburg: Verstehen – Helfen – Lernen – Heilen**

**Die Salzburger Spezialklinik** besteht aus den vier Einheiten Ambulanz, Akademie, Studienzentrum und Forschung. Die Selbsthilfeorganisation DEBRA Austria hat das EB-Haus errichtet und finanziert dessen Betrieb bis heute aus Spenden.

**Seit mehr als 16 Jahren** erhalten „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus kompetente medizinische Versorgung, die durch die enge Zusammenarbeit aller Einheiten und den Austausch des erworbenen Wissens sichergestellt wird. Langjährige Erfahrung und viel Einfühlungsvermögen sind für den Umgang mit Multisystemerkrankungen wie EB erforderlich.

**Das EB-Haus Austria** gilt österreichweit und über seine Grenzen hinaus als Expertisenzentrum für die seltene Hautkrankheit EB. Das Gesundheitsministerium hat es deshalb 2017 zum



**Abbildung 2:** Im EB-Haus in Salzburg werde Betroffene mit viel Fürsorge interdisziplinär und allumfassend versorgt. © Debra Schedl

© med.ium Salzburger Ärztezeitung 11+12/2021

Epidermolysis bullosa



# Netzwerk der Überflieger

Das internationale medizinische Netzwerk EB-CLINET nahm seinen Ausgang in Österreich und ist ein wertvoller Beitrag zur weltweiten Hilfe für Schmetterlingskinder.

Bei seltenen Krankheiten wie der Epidermolysis bullosa (EB) ist der Erfahrungsschatz der einzelnen Kliniker und anderer Gesundheitsdienstleister begrenzt. Die Betroffenen – besser als „Schmetterlingskinder“ bekannt – machen mitunter einen jahrelangen Leidensweg durch, weil es noch wenig Wissen und nur vereinzelt Spezialisten für die Diagnose, Behandlung und Betreuung gibt. Der internationale Austausch ist daher entscheidend, um die Erfahrungen der wenigen EB-Experten zu bündeln und so die Versorgung der Patienten zu verbessern. Um das zu ermöglichen, wurde vor zehn Jahren in Österreich eine einzigartige Initiative gestartet: Das Netzwerk EB-CLINET wurde 2011 vom ehemaligen Leiter der Dermatologischen Abteilung am Salzburger Universitätsklinikum, Primar Prof. Dr. Helmut Hintner, und Dr. Gabriela Pohla-Gubo, ehemalige Leiterin der EB-Haus Akademie initiiert und wird seit damals von der Patientenorganisation DEBRA Austria finanziert.

## 127 Partner aus 65 Ländern weltweit

Ziel war und ist es, in jedem Land der Welt zumindest einen EB-Experten oder ein EB-Zentrum als zentralen Ansprechpartner für Patienten zu etablieren. Heute sind im Netzwerk von EB-CLINET 127 Partner aus 65 Ländern registriert. „Anfragen und Hilferufe aus vielen Ländern innerhalb und außerhalb Europas haben damals gezeigt, dass ein großer Bedarf an fachlicher Information und internationalem Erfahrungsaustausch besteht. Wir wollten deshalb unser Fachwissen teilen und von anderen lernen. Das Fachwissen sollte reisen und nicht der Patient“, so Dr. Rainer Riedl, Mitbegründer und Geschäftsführer von DEBRA Austria. Dr. Sophie Kitzmüller, Leiterin der EB-Akademie und von von EB-CLINET ergänzt: „So können wir österreichischen Patientinnen und Patienten Entwicklungen aus anderen Ländern zugänglich machen und im Gegenzug unsere herausragende Expertise in die Welt tragen.“

EB-CLINET wird durch das Team der EB-Akademie im EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum betreut. Konkret sorgt die Initiative für

- weltweite Vernetzung aller EB-Zentren und Experten
- Austausch von Wissen und Erfahrung über Epidermolysis bullosa (EB) unter Partnern und Interessenten
- das Schaffen von Aus- und Weiterbildungsangeboten
- Information über und den schnellen und einfachen Zugang zu exzellenter Fachliteratur

- Vereinfachung der länderübergreifenden Versorgung
- Information über neue Therapiemöglichkeiten und die fachgerechte Behandlung
- Zugang zu klinischen Studien

Der Wissensaustausch ist nicht nur unter Ärzten, sondern auch im pflegerischen Bereich maßgeblich. Deshalb wurde das „Nursing Forum for EB Care“ ins Leben gerufen. Krankenpfleger tauschen sich hier zu Fragen über neue Verbandsmaterialien, Best-Practice-Nachbehandlung geplanter Eingriffe, Erleichterungen für den Alltag, Verwendung von Medikamenten, Salben und Hilfsmitteln aus.

## Werkzeuge des internationalen Austauschs

Um den internationalen Experten-Austausch einen festen Rahmen zu geben, findet üblicherweise alle zwei Jahre eine EB-CLINET Konferenz statt. Darüber hinaus läuft die Kommunikation v.a. über digitale Kanäle. Im monatlichen EB-CLINET-Newsletter werden neben neuen Informationen aus dem klinischen Bereich, Termine kommender Veranstaltungen sowie auch rezente Publikationen geteilt. Auf der Website von EB-CLINET finden Besucher alle aktuellen „Clinical Practice Guidelines“, bekommen Zugang oder Links zu Lerninhalten, Publikationen und weiteren nützlichen Tools. Weiters ist mithilfe der „Partner Map“, einer interaktiven Karte, eine zielgerichtete Suche nach klinischen Spezialisten möglich. Alle Angebote von EB-CLINET werden kostenlos zur Verfügung gestellt.

## Neue Angebote während der Pandemie

Um den Bereich Weiterbildung auch in Zeiten der Pandemie sicherzustellen, wurden neue Angebote wie das EB-CLINET Online-Seminar geschaffen. Im März 2021 wurde erstmals ein solches Seminar zum Thema „Oral Care in EB“ angeboten. „Es ist uns wichtig, die Themen unserer Weiterbildungsangebote vielfältig zu gestalten. Wer die Erkrankung kennt, weiß, dass EB-Patientinnen und -Patienten nicht nur eine gute Versorgung der Haut brauchen, sondern auch Themen wie Zahnheilkunde, Ernährung, psychologische Unterstützung, Ergotherapie und vieles andere in ihrer ganzheitlichen Behandlung eine wichtige Rolle spielen. Wir machen uns daher auf die Suche nach entsprechenden Expertinnen und Experten und schaffen Möglichkeiten, dieses Wissen einfach zugänglich zu verbreiten“, fasst Dr. Sophie Kitzmüller die Intention hinter dem neuen Format zusammen. Die Seminare stehen kostenlos für interessierte Fachpersonal zur Verfügung. Bei den Live-Veranstaltungen gibt es auch Platz für Fragen und Diskussionen. Im Anschluss sind die Inhalte auf der EB-CLINET Webseite abzurufen.

## Internationales Vorzeigemodell

„Die EB-Spezialistinnen und Spezialisten und die mit anderen DEBRA-Organisationen gemeinsam entwickelten Behandlungsleitlinien (CPGs) sind inzwischen wesentliche Bausteine für die Behandlungssicherheit und die Verbesserung der Lebensqualität der Patientinnen und Patienten“, betont Riedl. „Ohne EB-CLINET wäre das nicht möglich geworden.“ Seit der Gründung von EB-CLINET dient das Netzwerk als Vorzeigemodell für internationale Vernetzung von medizinischen Fachkräften, welche mit der Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen (in diesem Fall EB) betraut sind.

DEBRA Austria und die Forschung an Therapien für EB-Patienten im EB-Haus Austria leben von Spenden. Hier können Sie Ihren Beitrag leisten: [debra-austria.org/spenden-helfen/](http://debra-austria.org/spenden-helfen/)

## Personalisierte Therapie

# Gene-Editing-Strategien für Genodermatosen

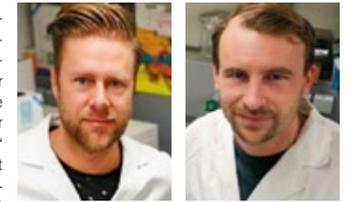
Genodermatosen sind genetisch bedingte Hauterkrankungen, die durch unterschiedliche Varianten von Genmutationen verursacht werden können. Epidermolysis bullosa (EB) ist eine dieser Genodermatosen. Im EB-Haus Austria an der Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie forscht man seit mittlerweile 15 Jahren an der Entwicklung einer effizienten und sicheren Therapieoption für die Linderung beziehungsweise Heilung dieser doch sehr seltenen Erkrankung. Die Arbeitsgruppe Koller, die auf die Entwicklung von Gen- und Zelltherapieansätzen für EB spezialisiert ist, hat sich als Ziel gesetzt, eine passende Kausaltherapie für Betroffene zu finden. Dabei bedient man sich neuester Erkenntnisse aus der internationalen und nationalen Forschung.

## CRISPR/Cas9: Genabschnitte gezielt korrigieren

Die Bedeutung des CRISPR/Cas-Verfahrens für die Medizin wurde durch die kürzlich erfolgte Verleihung des Nobelpreises an die Erfinderinnen bzw. Entdeckerinnen Emmanuelle Charpentier und Jennifer Doudna erneut hervorgehoben. Die erste wissenschaftliche Dokumentation zur Entwicklung und zum Einsatz der Methode wurde 2012 im Fachjournal Science veröffentlicht.<sup>1</sup> Seit 2012 sind

etliche Artikel zu klinisch relevanten Anwendungen und Weiterentwicklungen der CRISPR/Cas9-Methode erschienen. Im Jahr 2015 wurde die CRISPR-Methode vom Fachjournal Science sogar zum „Breakthrough of the Year“ gekürt. Ungefähr zur selben Zeit startete die Gen- und Zelltherapiegruppe am EB-Haus Austria mit der Etablierung dieser Methode.

**Was steckt eigentlich hinter dieser Methode?** Ursprünglich wurden die palindromischen Gensequenzen (CRISPR) und das assoziierte Protein (Cas9) in Bakterien als eine Art Abwehrsystem, mit dem sie Viren anhand von zuvor abgespeicherten DNA-Fragmenten wiedererkennen und abwehren können. Nachdem dieser Mechanismus im Einzelnen entschlüsselt wurde, hatten Wissenschaftler die geniale Idee, daraus ein molekularbiologisches Werkzeug zu entwickeln.<sup>1</sup> Dazu muss man eine geeignete „Sonde“ (einen RNA-Abschnitt, auch Guide-RNA genannt) designen, die der DNA-Abfolge der jeweiligen Zielsequenz im Genom entspricht. Wenn die Sonde diese Zielsequenz „gefunden“ hat, dockt sie dort zusammen mit dem „chirurgischen Messer“ (Cas9) an,



Dr. Thomas Kocher

Priv.-Doz. Dr. Ulrich Koller

EB-Haus Austria, Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie, Universitätsklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität, Salzburg

um einen präzisen DNA-Doppelstrangschnitt an dieser Stelle durchzuführen. Anschließend treten zelleigene Reparaturmechanismen in Aktion, bei denen die durchtrennten DNA-Stränge wieder zusammengefügt werden. Dabei besteht nun die Möglichkeit, bestimmte Gensequenzen einzufügen, zu löschen oder auszutauschen.

Die seltene Hauterkrankung EB ist ein perfektes Krankheitsmodell für die Anwendung dieser CRISPR-basierenden Gentherapieansätze für die Korrektur der zugrunde liegenden Genmutation. Je nach vorliegender Genodermatose, Art der Mutation, Erbgang der Mutation (autosomal rezessiv bzw. dominant) und dem

## IN EHRENDEM GEDENKEN

### Nachruf auf Isolde Mayr Faccin, Präsidentin von DEBRA Südtirol - Alto Adige

TOBLACH. Am Montag, 21. Juni, um 6 Uhr morgens erreichte mich die Nachricht von Anna Faccin, dass ihre Mutter vor wenigen Stunden durch einen plötzlichen Herzinfarkt in den Himmel geflogen sei. Fassungslos suchte ich nach Worten, die ich nicht fand und tiefe Betroffenheit umhüllte mein Schweigen.

Ich hatte mit Isolde eine Woche vorher noch gesprochen, und wir wollten uns in diesen Tagen zu einem Treffen verabreden. Doch unsere Verabredung verwandelte sich in eine Verabschiedung für die Ewigkeit.

In der Pfarrkirche in Toblach: Ich bin immer noch fassungslos. Und sehr traurig. Solches Sarg war geschmückt mit roten Rosen. Die Blumen der Liebe. Und was würde wohl besser zu Isolde passen als die Liebe?

Isolde Mayr Faccin hat in ihrem Leben alles stets aus Liebe gemacht. Es war die Liebe zu ihrem „Schmetterlingskind“ Anna, die sie dazu bewegte, im Jahre 2004, den Selbsthilfverein DEBRA Südtirol - Alto Adige zu gründen.

Es war die Liebe zum Menschen, zu den Patienten und Betroffenen, es war die Liebe an das Leben, welches Isolde geradezu versprühte, die es ermöglichte, dass vielen sogenannten Schmetterlingskindern, die an der schmerzvollen Hautkrankheit Epidermolysis bullosa (kurz: EB) leiden, geholfen werden konnte.

Debra Südtirol - Alto Adige hat es im Laufe der Zeit geschafft, nicht nur zu einer festen Größe im Südtiroler Vereinswesen heranzuwachsen, sondern auch über die Landesgrenzen hinaus wertvolle Spuren zu legen. Der Vision von Isolde Mayr Faccin – Heilung für Schmetterlingskinder – der Großzügigkeit aller Spender und Spenderinnen und Unterstützer und dem



Isolde Mayr Faccin (1962 – 2021), Gründerin und Präsidentin des Selbsthilfvereins für Schmetterlingskinder DEBRA Südtirol - Alto Adige

Medienhaus Athesia, welches dem Verein DEBRA Südtirol stets sehr wohlwollend und unterstützend pressetechnisch zur Seite stand, ist es zu verdanken, dass Debra Südtirol in all den Jahren dazu beitragen konnte, die Lebensqualität der kleinen und großen Patienten erheblich zu verbessern und medizinische Meilensteine zu legen.

Debra Südtirol 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 mit der Grundlage genetisch implementierter epitelialer Stammzellen durch. Ich glaube, es darf gesagt werden, dass DEBRA Südtirol - Alto Adige in all den Jahren in der Bekämpfung von Epidermolysis bullosa entscheidende Brücken bauen konnte.

Nun hinterlässt Isolde eine Lücke, die man mit unzähligen Erinnerungen, großer Dankbarkeit und lieben Gedanken füllen, aber niemals schließen werden kann. Ich hatte Isolde bereits 2005 kennen und sehr schätzen gelernt. Die Erfahrungen, die ich durch und gemeinsam mit DEBRA Südtirol erleben durfte, sind einzigartig. Die langjährige, aufrechte und herzliche Freundschaft von Isolde war ein Geschenk, für das ich sehr dankbar bin.

Isoldes Tod macht das Leben ärmer. Sie wird sehr fehlen. Doch all das Gute, das sie geschenkt hat, bleibt. Ihr Lächeln bleibt. Ihre Herzlichkeit. Und vor allem ihre Liebe. Isolde Mayr Faccin, die Mutter Theresa der Schmetterlingskinder, wird unvergessen bleiben.

Arabella von Gelmini Kreuzhof, Botschafterin DEBRA Südtirol - Alto Adige



## Schmetterlingskinder brauchen uns

### Therapieentwicklung ist teuer

Die weltweit erste Spezialklinik, das EB-Haus Austria, besteht seit 15 Jahren.

**Krankheit.** Epidermolysis bullosa (EB) bewirkt, dass die Haut schon bei geringsten Belastungen Blasen bildet oder reißt. Betroffene werden als „Schmetterlingskinder“ bezeichnet, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Blasen und Wunden treten auch an Schleimhäuten, in Mund, Augen, Speiseröhre und im Magen-Darm-Trakt auf. Schmerzen sind ständige Begleiter.

**Behandlung.** Dank der Hilfe zahlreicher Spenderinnen konnte 2005 die weltweit erste Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, das EB-Haus Austria am Salzburger Univer-

sitätsklinikum, eröffnet werden.

Hier sind EB-PatientInnen in guten Händen und werden von speziell ausgebildeten ÄrztInnen, diplomierten Krankenschwestern und -pflegern sowie TherapeutInnen kompetent versorgt.

**Entwicklung.** 15 Jahre besteht ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Blasen und Wunden treten auch die Laborflächen erweitert und die technische Ausstattung erneuert werden, um Forschung und Therapieentwicklung für Betroffene mit unvermindertem Einsatz weiterführen zu können.

**Hilfe.** Dafür braucht es finanzielle Mittel und Unterstützung aus ganz Österreich. Alle Infos unter [www.debra-austria.org](http://www.debra-austria.org)

WICHTIGE ADRESSEN

EB-HAUS AUSTRIA
Spezialklinik für Schmetterlingskinder und
Expertisezentrum für seltene Hauterkrankungen
Landeskrankenhaus Salzburg
Tel.: 05/72 55 82 400
www.eb-haus.org

DEBRA AUSTRIA - HILFE FÜR
DIE SCHMETTERLINGSKINDER
Wien
Tel.: 01/876 4030
www.debra-austria.org

SPENDEN: DEBRA Austria Spendenkonto (Erste Bank)
IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100
BIC: GIBAAATWWXXX



→ nahme gestaltet sich oft schwierig, bis vor Kurzem musste er mit einer Spritze milliliterweise ernährt werden. „Das hat oft stundenlang gedauert“, so Michael. Nun haben sie eine spezielle Flasche, die Nico das Trinken erleichtert. Gerade ist Nico auf seiner Decke beim Krabbeln umgekippt und sofort schauerte seine Eltern, ob er sich verletzt hat. Er aber lacht sie nur fröhlich an.

Forschung kostet Geld. Hilfe finden Nicos Eltern auch bei DEBRA Austria, einer Patientenorganisation, die Schmetterlingskinder und ihren Angehörigen hilft. Leider sind durch Corona die Spenden stark zurückgegangen. „Diese sind aber so wichtig, denn Forschung kostet sehr viel Geld. Unterstützungsleistungen für die Schmetterlingskinder ebenso“, erklärt Michael. DEBRA hilft ihnen zum Beispiel auch bei der Beeinspruchung der Ablehnung auf Pflegegeld. Unter den 500 Schmetterlingskindern

in Österreich haben nur zwölf denselben Verlauf dieser Krankheit zu bewältigen. „Wir sind auch im Austausch mit betroffenen Eltern. Unsere größte Hilfe ist aber die eigene Familie, besonders meine Mutter“, erklärt Bia dankbar: „Sie holt Nico samstags meist zu sich.“ Diesen Tag nutzen die Eltern vor allem zum Ausschlafen. „Wir sind immer wieder überrascht, wie viele uns bekannte, aber auch unbekannte Menschen Nico und

damit auch uns unterstützen. Dafür sind wir sehr dankbar.“

Trotz allem ein Sonnenschein. Für Bia und Michael ist es wichtig, Nico so „normal“ wie möglich aufwachsen zu lassen, und möchten ihn auch in eine Kinderbetreuungseinrichtung geben. „Nur weil er sich ständig wehtun könnte, möchten wir ihn in seiner Entwicklung nicht behindern und er soll altersgemäßen Umgang haben. Wir werden es auf alle Fälle versuchen.“

„Unser Leben mit Nico ist ein Abenteuer geworden“, so Bia und Michael. „Er hat uns geholfen, mit der Krankheit umzugehen, weil er trotz allem ein Sonnenschein ist – wir bewundern ihn jeden Tag, unseren kleinen Helden. Noch ist die Krankheit unheilbar, daher setzen wir unsere Hoffnung auf die Forschung. Wir freuen uns auf den Tag, an dem es ein Mittel geben wird, das die Krankheit heilt.“

Verletzliches Glück

Bei Schmetterlingskindern ist die Haut genauso verletzlich, wie die Flügel eines Schmetterlings. Mit dieser seltenen und noch unheilbaren Hauterkrankung lebt auch der kleine Nico aus Graz.

Tat: Hedi Grager Foto: Eva Frewein Fotografie, Privat



Familienglück trotz Herausforderungen: Bia, Michael und der kleine Nico

Nico kam vor neun Monaten nach einer unkomplizierten Schwangerschaft zur Welt. „Wir hatten Freudentränen in den Augen“, erinnern sich seine Eltern zurück. „Michael hat die Nabelschnur durchtrennt und ich bekam Nico kurz an die Brust – aber er schrie und wie sich im Nachhinein herausstellte, vor Schmerzen“, erzählt Nicos Mutter Bia. „Als Michael kurz nach Nicos Erstversorgung zurückkehrte, sah ich ihm sofort an, dass etwas nicht stimmen konnte.“ – „Ich habe seine roten, winzigen Füße gesehen, ohne Haut und fleischig. Der Schock war groß. Eine Auskunft durch Ärzte war nicht gleich möglich, aber Nico wurde rasch in einem Inkubator auf die Intensivstation der Neonatologie des LKH Graz gebracht“, so Michael.

Aufgrund von Corona konnten sie ihren Sohn in den folgenden Wochen nur abwechselnd besuchen und es dauerte auch länger, bis die Vermutung der Ärzte durch eine Genanalyse bestätigt wurde. Das war der Moment, als sie gemeinsam damit fertig werden mussten, dass Nico als Schmetterlingskind

auf die Welt gekommen war. Kurz darauf führen die drei das erste Mal nach Salzburg ins EB-Haus – eine rein durch Spenden finanzierte Spezialabteilung für Schmetterlingskinder im LKH Salzburg –, wo man den richtigen Umgang mit Schmetterlingskindern lernt. „Dort fühlen wir uns sehr gut aufgehoben“, so Bia. Eltern erhalten dort wesentliche Informationen rund um die komplexe Erkrankung, eine intensive Zusammenarbeit mit der Forschung zeichnet diese Organisation zusätzlich aus.

Achterbahn der Gefühle. „Das Leben mit einem EB-Kind ist eine unaufhörliche Achterbahnfahrt der Gefühle für Eltern und die ganze Familie“, erzählt Bia weiter. „Man wünscht sich für sein Kind nur das Beste, aber diese Krankheit zeigt täglich Grenzen auf. Das Schlimmste für uns ist das Gefühl der Ohnmacht. Es zerreißt uns das Herz, dass wir unser Kind nicht vor den Schmerzen schützen können, die es beim Schlucken aufgrund der offenen Wunden im Mund, Rachen und in der Speiseröhre oder durch Hautabblösungen hat. Es macht so traurig, wenn das Erlernen des Krabbelns mit Blasenbildung am Ellbogen und an den Knien einhergeht“, schildert Bia den Alltag. „Jede unvorsichtige Handbewegung kann Nico verletzen. Trifft man etwa mit dem Fingernagel auf seine Haut, entsteht umgehend eine Verletzung, die lange nicht heilt und täglich versorgt werden muss. Derartige Verletzungen passieren trotz aller Vorsicht rasend schnell, beim Umziehen, beim Spielen, beim Wickeln.“

Leider hat Nico die Schmetterlingskrankheit in einer ihrer schlimmsten, der sogenannten dystrophen Form,



INFOBOX

Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa (EB) ist eine angeborene folgenschwere und derzeit noch nicht heilbare Hauterkrankung. In Österreich leben rund 500, in Europa etwa 30.000 Menschen mit Epidermolysis bullosa. Betroffene werden auch als „Schmetterlingskinder“ bezeichnet, weil ihre Haut so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Ursache für die extrem verletzliche Haut ist eine Genveränderung. Schon geringste mechanische Belastungen führen zur Blasenbildung. Der Alltag der großen und kleinen PatientInnen ist von Blasen, Wunden und Schmerzen geprägt. Quelle: www.debra-austria.org

bei der sich Wunden auf seinem gesamten Körper bilden – sogar an den Schleimhäuten und den inneren Organen, an Darm und Speiseröhre. Diese ist generell vererbt und muss, wie bei Schmetterlingskindern üblich, auch bei Nico früher oder später gelehrt werden. „Die Symptome sind von Kind zu Kind unterschiedlich stark ausgeprägt



und können unter anderem auch mit Verwachsungen der Finger und Zehen einhergehen“, erklären die Eltern, die in großartiger, starker Weise mit diesen Herausforderungen umgehen. Die Kraft für all das bekommen sie von Nico selbst, erklären sie. Ein kleiner Sonnenschein, der trotz seiner Schmerzen unglaublich fröhlich ist.

Familienalltag lernen. Tägliche Rituale prägen nun das Familienleben, wie der Verbandwechsel an Nicos Füßchen und auch anderen betroffenen Stellen. Dafür muss alles rundherum desinfiziert werden, alle Verbände, temperierten Heilcremen und Instrumente müssen vorbereitet sein. „Das ist nur zu zweit möglich“, schildert Bia. Die Nahrungsauf-

MATHEMATIK Die Analyse kleiner Studien

Aus wenigen Daten holt Georg Zimmermann viel Information

USCHI SORZ

„Bei der Suche nach innovativen Behandlungen für seltene Erkrankungen gibt es Hürden zu überwinden“, sagt Georg Zimmermann. „Und natürlich gehört zu diesem interdisziplinären Unterfangen mehr als Statistik.“ Aber sie ist ein wesentlicher



Georg Zimmermann, Paracelsus Universität Salzburg

Teil im medizinischen Forschungs- und Entwicklungsprozess. „Zahlen sind letztlich die Basis dafür, dass die Fachwelt die Wirksamkeit und Nebenwirkungen von Therapien beurteilen kann.“ Der 31-Jährige ist Biostatistiker und leitet ein Team am Intelligent Data Analytics (IDA) Lab Salzburg an der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität, einem Kompetenzzentrum für die Bereiche Data Science, maschinelles Lernen, Artificial Intelligence und Statistik. Sein Fokus liegt auf der Verbesserung statistischer Analysemethoden.

Bei den seltenen Erkrankungen etwa besteht die Herausforderung darin, aus sehr wenigen Daten möglichst viel nutzbare Information zu gewinnen. „An Studien zu bestimmten Epilepsieformen oder zum Gendefekt Epidermolysis bullosa, an dem die Schmetterlingskinder leiden, nehmen oft nur zehn bis 15 Personen teil. Zur Auswertung derart geringer Datenmengen sind klassische statistische Methoden aber nicht gut geeignet.“ Zimmermann und seine Arbeitsgruppe entwickeln sie darum weiter oder schlagen in Fällen, wo die verfügbaren Verfahren unzureichend sind, neue Ansätze vor. „So wollen wir die Studienergebnisse belastbarer machen.“

Schon während des Mathematikstudiums war der Bad Ischler, der übrigens auch einen Bachelorabschluss in Altertumswissenschaften besitzt, wissenschaftlicher Mitarbeiter für Statistik an der Universitätsklinik für Neurologie in Salzburg. „Die langjährige Kooperation mit Medizinerinnen und anderen angewandten Wissenschaftlern hat mir die praktische Relevanz der Statistik vor Augen geführt. Mich als Grundlagenforscher fasziniert diese starke Interaktion zwischen Theorie und Praxis.“

FOTOS: FOTO HELMHOLTZ, PRIVAT; MATTHIAS SILVERI (c) Heureka 5/21 (Falter)

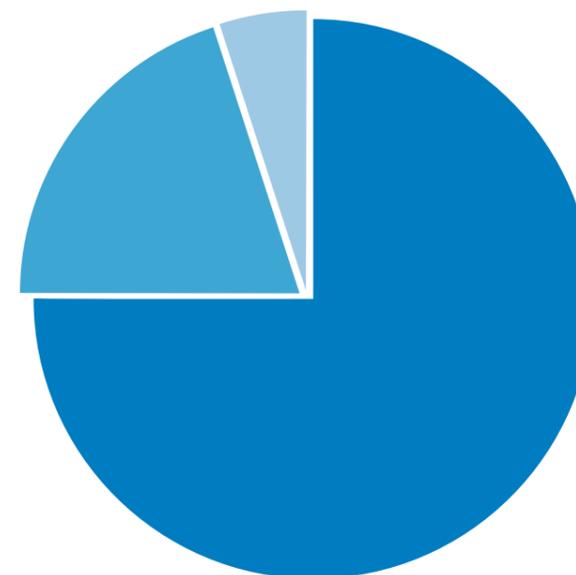
# DEBRA Austria Finanzbericht 2021

Der Verein DEBRA Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa hat im Jahr 2021 gut gewirtschaftet. Das zeigt der Finanzbericht 2021. Sehr erfreulich ist, dass DEBRA Austria aufgrund der Spendeneinnahmen die wesentlichen Vereinsziele – medizinische Versorgung, Forschung und Hilfe für Betroffene in Notsituationen – gut unterstützen konnte. Die Prüfung der Rechnungslegung gemäß § 21 VerG

für das Rechnungsjahr 2021 (Jahresabschluss 2021), die Prüfung zur Bestätigung des Vorliegens der Voraussetzungen gemäß § 4a Abs. 8 Z 1 EStG 1988 (Spendenabsetzbarkeit) und die Prüfung der Kriterien für die Vergabe des Spendengütesiegels durch die Kammer der Wirtschaftstreuhandler wurde von PwC Österreich GmbH Wirtschaftsprüfungsgesellschaft durchgeführt.

<b>Mittelherkunft</b>		<b>8.076.384,12</b>
Spenden		8.068.741,12
	Zweckgewidmete Spenden	42.298,16
	Ungewidmete Spenden	8.026.442,96
Mitgliedsbeiträge		5.280,00
Sonstige Einnahmen		2.363,00
<b>Mittelverwendung</b>		<b>8.076.384,12</b>
Leistungen für statutarisch festgelegte Zwecke		5.549.033,10
	Hilfe für EB-Betroffene	215.902,85
	Medizinische Versorgung (EB-Haus Austria: Ambulanz)	466.610,34
	Forschung (EB-Haus Austria: Forschungseinheit und klinische Forschung)	1.946.970,73
	Ausbildung und Vernetzung (EB-Haus: Austria: Akademie und EB-Clinet)	156.041,29
	EB-Forschung extern	1.554.250,07
	Informations- und Öffentlichkeitsarbeit	1.209.257,82
Spendenwerbung und Spenderbetreuung		1.558.467,20
	Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit und Spendenwerbung	1.453.085,48
	Spenderbetreuung	105.381,72
Verwaltungsaufwand		155.244,57
Umstellung auf autom. Spendenabsetzbarkeit		23.292,43
Zuweisung Rücklage		790.346,82
<b>Jahresergebnis des Vereinsjahres 2021</b>		<b>0,00</b>

## MITTELVERWENDUNG BEI DEBRA AUSTRIA, HILFE BEI EPIDERMOLYSIS BULLOSA



- Hilfe für EB-Betroffene; medizinische Versorgung, Forschung und Ausbildung im EB-Haus Austria; externe EB-Forschung; Informationsarbeit
- Allgemeine Öffentlichkeitsarbeit, Spendenwerbung und Spenderbetreuung
- Verwaltungsaufwand



© wildbild

## Spendenverwendung

DEBRA Austria bedankt sich sehr herzlich für die großzügige Unterstützung, die den „Schmetterlingskindern“ zuteil wird. Der Betrieb des EB-Haus Austria, die Förderung der Forschung auf dem Weg zur Heilung und die unmittelbare Hilfe für betroffene Familien in Not-situationen sind nur mit Spenden – mit Ihren Spenden – möglich. Für uns ist es oberstes Gebot, diese Spenden nicht nur nach den Grundsätzen der Rechtmäßigkeit, Wirtschaftlichkeit, Zweckmäßigkeit, Sparsamkeit und Transparenz zu verwenden, sondern auch dafür zu sorgen, dass die uns überlassenen finanziellen Mittel ausschließlich im Sinne der Statuten und der Vereinsziele eingesetzt werden. In unserer Kommunikation, speziell auch in unseren Spendenaufrufen, legen wir großen Wert darauf, ein wahrheitsgetreues Bild der Anliegen und Bedürfnisse der „Schmetterlingskinder“ zu zeichnen und ihr Schicksal ohne Übertreibung darzustellen. Trotz vielfältiger Einschränkungen und Schwierigkeiten, die ein Leben mit EB mit sich bringt, ist es uns deshalb wichtig, EB-Betroffene nicht nur als krank, traurig, unberührbar und schmerzverzerrt darzustellen, sondern

zu zeigen, dass sie froh und optimistisch das Beste aus ihrem Leben machen können. Um Ihnen die Sicherheit zu geben, dass Ihre finanziellen Zuwendungen nach diesen Grundsätzen verwendet werden, unterzieht sich DEBRA Austria jedes Jahr freiwillig der strengen Kontrolle durch die unabhängige Kammer der Wirtschaftstreuhand und trägt seit dem Jahr 2006 das Österreichische Spendengütesiegel. Das Spendengütesiegel wird jährlich von der Kammer der Wirtschaftstreuhand verliehen. Geprüft werden dabei die Ordnungsmäßigkeit der Rechnungslegung, das interne Kontrollsystem, die satzungsgemäße Mittelverwendung, Sparsamkeit und Wirtschaftlichkeit, die Finanzpolitik, das Personalwesen sowie die Lauterkeit der Werbung und die Ethik der Spendenwerbung. Seit 2009 erfüllt DEBRA Austria auch alle Voraussetzungen dafür, dass Sie Ihre Spende steuerlich absetzen können. Somit können Sie sicher sein, dass Ihre Hilfe ankommt und wirksam ist!

Dr. Rainer Riedl,  
Obmann DEBRA Austria



DEBRA Austria,  
Hilfe bei Epidermolysis bullosa  
Am Heumarkt 27/1, 1030 Wien  
Tel. + 43 (0)1 876 40 30  
office@debra-austria.org  
www.schmetterlingskinder.at



EB-Haus Austria  
Universitätsklinik für Dermatologie  
Landeskrankenhaus Salzburg –  
Universitätsklinikum der PMU  
Müllner Hauptstraße 48  
5020 Salzburg, Tel. +43 (0)5 7255-82400  
info@eb-haus.org, www.eb-haus.org



DEBRA Austria,  
Hilfe bei Epidermolysis bullosa  
Spenden: Erste Bank,  
IBAN: AT02 2011 1800 8018 1100

Bitte helfen Sie!

# So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.

Schmetterlingskinder leben mit einer unheilbaren, schmerzvollen Hauterkrankung. Bitte spenden Sie unter [schmetterlingskinder.at](http://schmetterlingskinder.at)



G G K M U L L E N L O W E





**Bitte  
helfen  
Sie!**