



debra-austria

Hilfe für die „Schmetterlingskinder“

im

eb-haus austria



1 Problemstellung Epidermolysis bullosa (eb)

Betroffene der Epidermolysis bullosa hereditaria (kurz: eb) sind mit einer folgenschweren, erblich bedingten und derzeit noch nicht heilbaren Hauterkrankung konfrontiert. Bei eb kommt es bereits nach geringsten Belastungen der Haut zu Blasen- und Wundbildung am ganzen Körper. Diese charakteristischen Krankheitsmerkmale der eb sind aber nicht nur auf die äußere Haut beschränkt. Blasen, Wunden und Narben treten auch an den Schleimhäuten der Augen, im Mund, in der Speiseröhre, im Magen-Darmtrakt, Urogenitaltrakt, in den Atemwegen oder der Lunge auf. eb umfasst eine Gruppe klinisch und genetisch sehr unterschiedlicher Erkrankungen und bedeutet je nach Typ und Verlauf eine mehr oder weniger schwere Beeinträchtigung des täglichen Lebens. Zu den Begleitumständen der eb zählen tägliche Schmerzen durch offene Wunden, quälender Juckreiz, Narbenbildung, Verwachsungen der Finger und Zehen, schwere Karies mit häufigem Zahnverlust, Ernährungs- und Verdauungsprobleme sowie fallweise aggressive Hauttumoren.



Typische Merkmale der Epidermolysis bullosa hereditaria

Das Leben der Betroffenen, die mittlerweile unter dem Begriff „Schmetterlingskinder“ bekannt geworden sind, ist oft schmerzvoll und mühsam, bei manchen Formen der eb ist auch die Lebenserwartung erheblich verkürzt.

In Österreich leiden etwa 500 Menschen an eb, in Europa sind ungefähr 30.000 Personen von der Erkrankung betroffen. Die medizinische Versorgung für PatientInnen mit eb erfordert multidisziplinäre Netzwerke, die vielfach nicht gegeben sind. Die Aussicht auf Heilung ist momentan noch gering. Allerdings stimmen die vorliegenden internationalen Forschungsergebnisse optimistisch. Ausreichende Geldmittel vorausgesetzt, darf mit der allgemeinen Verfügbarkeit einer Heilungsmethode innerhalb der nächsten Jahre gerechnet werden. Auch in Österreich konnten, dank der finanziellen Förderung durch die Selbsthilfeorganisation *debra-austria*, viel versprechende Forschungsprojekte gestartet und erste interessante Ergebnisse erzielt werden.

2 Bisherige medizinische Versorgung

Die beschriebenen pathophysiologischen Erscheinungsformen der eb erfordern eine besonders intensive Zusammenarbeit von medizinischem Personal verschiedener Fachrichtungen, welches über spezielle Kenntnisse der eb verfügt und örtliche Verhältnisse, die es erlauben, diesen Multisystemerfordernissen ohne großen Aufwand für die oft geh- und reisebehinderten PatientInnen nachzukommen. Diese erwünschte Versorgungssituation war bisher an keiner österreichischen Krankenanstalt in der notwendigen Form vorhanden.

3 *debra-austria*

3.1 Aufgabenstellung und Ziel

Ziel der Vereine *debra-austria*, *Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa* und *debra-austria, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa-Forschung* ist es einerseits die Versorgung der Betroffenen, der so genannten „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen, zu verbessern und sicherzustellen sowie den Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen zu fördern. Andererseits soll die Forschung zur Entwicklung einer Heilungsmethode für Epidermolysis bullosa bzw. zur Linderung der Erkrankung und ihrer teilweisen sehr folgenschweren Nebenwirkungen etabliert und gefördert werden.

3.2 Idee und Konzept – das *eb-haus austria* an den Salzburger Landeskliniken

Die Selbsthilfeorganisation *debra-austria* hat es sich zur Aufgabe gemacht, die medizinische Versorgung und die Hoffnung auf Linderung bzw. Heilung für diese schwerwiegende Erkrankung nachhaltig zu verbessern. *debra-austria* hat sich in engster Zusammenarbeit mit der Universitätsklinik für Dermatologie (Salzburger Landeskliniken, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, SALK/PMU) für die Errichtung eines kleinen medizinischen Spezialzentrums eingesetzt.

Im November 2005 konnte das *eb-haus austria* in Salzburg eröffnet werden. Es soll sich sowohl in Österreich als auch auf europäischer Ebene sehr rasch als „Center of Excellence“ in der Versorgung der Betroffenen aber auch in der Erforschung von Heilungsmöglichkeiten für Epidermolysis bullosa positionieren.



Eingang des *eb-haus austria*

Das *eb-haus austria* ist in seiner Konzeption in der Versorgung für eb-Betroffene weltweit einzigartig. Allerdings besteht großes Interesse einiger europäischer Länder am Aufbau ähnlicher Einrichtungen.



Versorgung und Forschung im *eb-haus austria*

Das *eb-haus* an den SALK steht unter der ärztlich-wissenschaftlichen Leitung von Prim. Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner und umfasst folgende Bereiche:

- **Therapiezentrum/Ambulanz** zur medizinischen Beratung und Behandlung

Leitung: Dr. Anja Diem



Ambulanz und Eingriffsraum im *eb-haus austria*

- **Labor/Forschungseinheit** zur Durchführung von Gen- und Routineanalysen (Vorsorge) mit dem erklärten Ziel, eine Heilungsmethode für eb zu entwickeln (= Gentherapie) bzw. Möglichkeiten der Linderung von Begleitumständen zu erforschen,

Leitung: Univ.-Doz. Dr. Johann Bauer



Forschungslabor im *eb-haus austria*

- **eb-Akademie** zur Aus- und Weiterbildung all jener, die sich mit der Problematik der eb und anderer (mechano-)bullöser Hauterkrankungen beschäftigen (Ärzte, Therapeuten, Pflegepersonal, Wissenschaftler sowie Betroffene und deren Angehörige).

Leitung: Dr. Gabriela Pohla-Gubo



Seminarraum im *eb-haus austria*

3.3 Standort und Raumkonzept

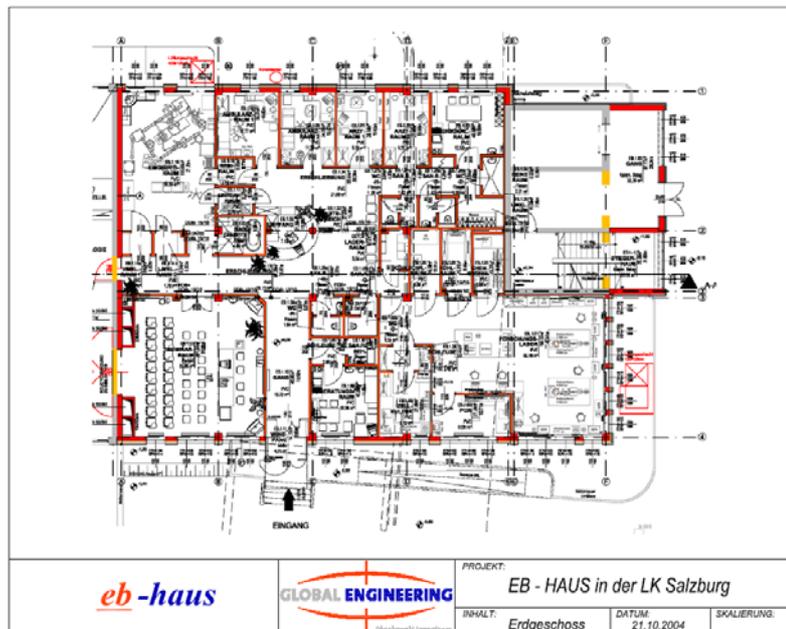
Folgende Argumente haben dazu geführt, ein *eb-haus* in Österreich – im Sinne eines „Center of Excellence“ – zu errichten:

- eb zählt zu den so genannten „rare diseases“: die derzeit limitierte Erfahrung ist daher sinnvollerweise an einem Ort zu bündeln.
- eb-Betroffene sind häufig körperlich stark eingeschränkt: kurze Wege und kombinierte Behandlungen und Eingriffe sind anzustreben (z.B. drei Eingriffe während einer einzigen Narkose: Operation verwachsener Finger, Dehnung der Speiseröhre und Durchführung einer Zahnsanierung).
- Ärzte und Wissenschaftler an der Universitätsklinik für Dermatologie der SALK/PMU beschäftigen sich seit vielen Jahren sehr intensiv mit eb. Praktisch alle Betroffenen aus Österreich, aber auch viele PatientInnen aus dem benachbarten

Ausland (v.a. Deutschland und Italien) suchen Rat und Hilfe in Salzburg. Darüber hinaus hat sich eine Reihe von Spezialisten verschiedener medizinischer Fachgebiete bereit erklärt, ihr Fachwissen im *eb-haus* in Salzburg einzubringen.

- Salzburg ist in Österreich zentral gelegen und auch für Betroffene aus angrenzenden Ländern gut erreichbar.

Der folgende Grundriss zeigt das Raumkonzept für das *eb-haus austria* im Überblick:



Grundriss des *eb-haus austria*

3.4 Betrieb und Kosten

Auch wenn das *eb-haus austria* – dank einer Welle der privaten Hilfsbereitschaft aber auch mit namhafter Unterstützung durch die öffentliche Hand – nun seinen Betrieb aufnehmen konnte, bleibt es Aufgabe der Selbsthilfegruppe *debra-austria*, den Betrieb dieses kleinen Zentrums in den nächsten Jahren sicherzustellen. Das bedeutet, dass die laufenden Kosten für medizinische Versorgung, für den Laborbetrieb und die wissenschaftliche Forschung sowie für Aus- und Fortbildung durch *debra-austria* aufzubringen sind. Trotz dem die Hausbetriebskosten durch die Salzburger Landeskliniken beigestellt werden, muss die Selbsthilfeorganisation unter anderem finanzielle Mittel für

- eine eb-Ärztin (Dr. Anja Diem, 25 Wochenstunden)
- eine speziell ausgebildete Krankenschwester (DGKS Manuela Langthaler, 20 Wochenstunden)
- zwei Forscher (Biologen, Vollzeit)
- eine medizinisch technische Assistenz (Vollzeit)

- eine Sekretariatskraft (Judith Velagic, Vollzeit)
- Geräte für spezielle eb-Therapien (z.B. Niedrigenergie-Laser)
- Verbrauchsmaterial für die eb-Forschung aufbringen.



eb-Spezialisten und eb-Wissenschaftler

In Summe steht *debra-austria* damit vor der Aufgabe, im Jahr etwa 350.000,- Euro an Personal- und Sachkosten für Patientenversorgung und Forschung aufzubringen. Dafür bitten wir um Ihre Unterstützung!



debra-austria
 Interessengemeinschaft
 Epidermolysis bullosa
 Trazerberggasse 76
 A-1130 Wien
 Tel: +43 (0)1 876 4030
 E-Mail: office@debra-austria.org

eb-haus austria
 Universitätsklinik für Dermatologie
 Salzburger Landeskliniken
 Müllner Hauptstraße 48,
 A-5020 Salzburg
 Tel: +43 (0)662 - 4482-3110
 E-Mail: j.velagic@salk.at

www.schmetterlingskinder.at

Spendenkonten:

PSK 90.000.096 (BLZ 60.000), *debra-austria*, Interessengemeinschaft Epidermolysis bullosa
 Auslandsüberweisungen: IBAN: AT896000000090000096, BIC: OPSKATWW

PSK 90.033.300 (BLZ 60.000), *debra-austria*, Verein zur Förderung der Epidermolysis bullosa
 Forschung“ (Spenden für diesen Verein sind von der Steuer absetzbar)
 Auslandsüberweisungen: IBAN: AT556000000090033300, BIC: OPSKATWW