

RUNDE GEBURTSTAGE FÜR DAS EB HAUS AUSTRIA UND DEBRA AUSTRIA | MILESTONE BIRTHDAYS FOR EB HAUS AUSTRIA AND DEBRA AUSTRIA

2025 gab es doppelten Grund zum Feiern – DEBRA Austria wird 30, das EB-Haus Austria 20

1995 markierte den Startschuss einer Initiative, die bislang weltweit ihresgleichen sucht. In diesem Jahr wurde DEBRA Austria – Schmetterlingskinder als Selbsthilfegruppe von Betroffenen, Angehörigen und Ärztinnen und Ärzten mit dem Ziel gegründet, Erfahrungsaustausch und Hilfe für Menschen mit Epidermolysis bullosa (EB) anzubieten. Im Sinne der Vision „Heilung von EB ist möglich“ wurde sehr bald begonnen, EB-Forschung zu fördern, um Linderungs- und Heilungsmöglichkeiten zu entwickeln. 2005 folgte ein zentraler Meilenstein: die Errichtung der weltweit ersten Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“, dem EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum. Seither wird das EB-Haus zum überwiegenden Teil mit Spenden finanziert.

Das EB-Haus Austria am Salzburger Universitätsklinikum

Das Expertisezentrum für EB ist in seiner Struktur einzigartig und setzt neue Maßstäbe in der Versorgung von EB-Patienten. Was es so besonders macht, ist die nahtlose Integration von klinischer Expertise, direkter Patientenversorgung, Forschung und Weiterbildung an einem einzigen Standort. Im EB-Haus greifen sämtliche Prozesse wie in einem präzisen Uhrwerk ineinander: Die Ambulanz offeriert nicht nur hochspezialisierte Betreuung und empathischen Patienten durch das EB-Haus Team, sondern kann zur Gewährleistung einer umfassenden Versorgung auf ein Netzwerk von EB-geschulten Kolleginnen und Kollegen verschiedenster Fachrichtungen (Ernährungsberatung, Gynäkologie, Anästhesie usw.) des Salzburger Universitätsklinikums zurückgreifen. Die enge Zusammenarbeit mit der Forschungseinheit und dem klinischen Studienzentrum ermöglicht es, die Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten unmittelbar in die Forschung einfließen zu lassen und darauf aufbauend neue Therapieansätze zu entwickeln und zu testen. Wissen zu bündeln, weltweite Vernetzung, Aus- und Weiterbildung und fachlichen Austausch zu fördern, sind Kernaufgaben der EB-Akademie, welche vor allem auch durch die Plattform EB-Clinet geleistet werden. Das internationale, klinische Netzwerk von EB-Zentren und Experten umfasst derzeit rund hundert Kooperationspartner in 51 Ländern. Die umfassende, holistische Betreuung, welche „Schmetterlingskinder“ im EB-Haus erfahren, ist nach wie vor weltweit einmalig.

2025 brought two reasons to celebrate – DEBRA Austria turned 30, and EB House Austria turned 20

The year 1995 marked the beginning of an initiative that is unparalleled worldwide. DEBRA Austria – Schmetterlingskinder (Butterfly Children), a support group, was founded by patients, their families and doctors. The initiative offers a platform where people can share their experiences and that provides help for people with epidermolysis bullosa (EB). In support of the vision that “a cure for EB is possible”, efforts to promote EB research soon began to develop ways to alleviate symptoms and find a cure for the condition. A key milestone occurred in 2005: The world’s first specialized clinic for “butterfly children” was established, namely the EB House Austria at the University Hospital Salzburg. Since then, the EB House has been financed largely by donations.

The EB House Austria at the University Hospital Salzburg

This center of expertise for EB has a unique structure and sets new standards in the care of EB patients. What makes it so special is that it seamlessly integrates clinical expertise, direct patient care, research, and continuing education in a single location. At the EB House, all processes work together like precision clockwork. The EB House team offers not only highly specialized care and empathetic patient contact at the outpatient clinic, but they can also draw on a network of EB-trained colleagues working at the Salzburg University Hospital in a wide range of disciplines, e.g., nutrition counseling, gynecology, and anesthesia to ensure comprehensive care. Through close cooperation with a research unit and the clinical study center, it is possible to incorporate patient needs directly into research and develop and test relevant therapeutic options. The EB Academy offers pools knowledge, promotes global networking, training and continuing education, and facilitates professional exchange as core tasks, which are primarily carried out through the EB Clinet platform. The international clinical network of EB centers and experts currently comprises around 100 cooperation partners in 51 countries. Nowhere else in the world do “butterfly children” receive the comprehensive, holistic care that they receive at the EB House.

Trotz der umfassenden Versorgung im EB-Haus ist ein Leben mit EB für Betroffene und ihr familiäres Umfeld eine enorme Herausforderung – physisch, psychisch und finanziell

EB beginnt mit der Geburt und begleitet die Betroffenen ein ganzes Leben lang. Epidermolysis bullosa umfasst eine heterogene Gruppe seltener, genetisch bedingter Hauterkrankungen. Derzeit werden Mutationen in mehr als 16 Genen mit strukturellen und funktionellen Integritätsverlusten der intraepidermalen und dermo-epidermalen Ankerstrukturen bei EB assoziiert. Diese führen zu spontaner oder druck- oder reibungsinduzierter Zell- bzw. Gewebedehiscenz. Da auch Gastrointestinal-, Respirations- und Urogenitaltrakt sowie Skelettmuskeln ähnliche Proteinexpression aufweisen, können Schleimhaut- und Extrakutanmanifestationen zu Komplikationen wie beispielsweise Ösophagusstenosen durch Vernarbung, Pseudosyndaktylien oder Symblepharon führen. Bei schwerwiegenden Subtypen entwickelt sich damit über den Verlauf eine Multisystemerkrankung mit verkürzter Lebenserwartung. Das klinische Spektrum – bei etwa 40 Subtypen von EB – umfasst neben extrem schweren Verläufen auch mildere Formen mit geringerem Versorgungsbedarf. Diese Individualität macht die Versorgung von EB-Patienten sehr herausfordernd, sie muss jeweils flexibel und sensibel abgestimmt werden. Die optimale Unterstützung der Patienten sowie ihrer Angehörigen besteht in einer zuverlässigen, wissenschaftlich untermauerten und insbesondere interdisziplinären medizinischen Betreuung, einer psychologischen und entwicklungspsychologischen Begleitung von der frühen Kindheit bis zum jungen Erwachsenenalter sowie einer angemessenen Palliativversorgung zur Gewährleistung einer bestmöglichen Lebensqualität. Damit dies langfristig gewährleistet und stetig ausgebaut werden kann, ist Erkenntnisgewinn durch Forschung nötig, welche neue Behandlungsansätze entwickelt und in Zukunft bestenfalls zur Heilung der Erkrankung führt.

Eine spendenfinanzierte Erfolgsgeschichte jenseits des etablierten Systems

Das EB-Haus Austria wurde in den vergangenen 20 Jahren und wird vermutlich auch zukünftig zum größten Teil mit von DEBRA Austria aufgebrachtten Spendengeldern finanziert. Dies stellt eine bemerkenswerte Erfolgsgeschichte jenseits der üblichen Förderstrukturen dar, welche allerdings auch die Frage aufwirft, warum öffentliche Mittel für den Bereich seltene Erkrankungen derart limitiert sind. Obmann von DEBRA Austria, Rainer Riedl, über Wünschenswertes für die Zukunft: „Zumindest für die medizinische Versorgung der rund 500 Patienten, die mit EB leben, wäre eine Finanzierung durch die öffentliche Hand sehr wünschenswert. Denn derzeit kann diese sehr zeitintensive Betreuung durch Fachärzte und Krankenpfleger nur mit aufgebrachtten Spenden aufrechterhalten werden.“ Spender, Unterstützer und Kooperationspartner kommen aus allen gesellschaftlichen Bereichen und engagieren sich oftmals in kaum vorstellbarer Weise, um zu helfen (vom Kindergartenkind zur Pensionistin, vom Familienge-

Despite the comprehensive care provided at the EB House, living with EB is an enormous challenge—physically, mentally, and financially—for those affected and their families

EB begins at birth and accompanies those affected throughout their entire lives. Epidermolysis bullosa comprises a heterogeneous group of rare, genetically determined skin diseases. Currently, mutations in more than 16 genes are associated with structural and functional integrity losses of the intraepidermal and dermo-epidermal anchoring structures in EB. These lead to spontaneous or pressure- or friction-induced cell or tissue dehiscence. Since the gastrointestinal, respiratory, urogenital tract, and skeletal muscles also exhibit similar protein expression levels, mucosal and extracutaneous manifestations can lead to complications such as esophageal stenosis due to scarring, pseudosyndactyly, or symblepharon. In severe subtypes, this leads to the development of a multisystem disease and results in reduced life expectancy. The clinical spectrum, including around 40 subtypes of EB, ranges from extremely severe cases to milder forms requiring less care. The individual nature of the disease makes caring for EB patients highly challenging and requires a flexible and sensitive approach in each case. Best-practice support for patients and their families is marked by reliable, scientifically based and, above all, interdisciplinary medical care, psychological and developmental psychological support from early childhood to young adulthood, and appropriate palliative care that ensures the best quality of life possible and appropriate palliative care that ensures the best quality of life possible, continuous support and development, knowledge must be gained through research that develops new treatment approaches and, in the best case, will help to find a cure for this disease in the future.

A donation-funded success story beyond the established system

Over the past 20 years, EB House Austria has been financed largely by donations raised by DEBRA Austria, and this is likely to continue in the future. This remarkable success story goes beyond the usual funding structures, but also raises the question of why public funding for rare diseases is so limited. Rainer Riedl, Chairman of DEBRA Austria, describes what he would like to see in the future, “At the very least, public funding would be very desirable for the medical care of the approximately 500 patients living with EB. Currently, the highly time-consuming care provided by specialists and nurses can only be maintained with donations.” Donors, supporters, and cooperation partners come from all walks of life and often go to unimaginable lengths to help, ranging from kindergarten children to pensioners and from family birthdays to company events, among

burtstag bis zur Firmenveranstaltung etc.). Spenden werden unmittelbar für die medizinische Versorgung der Betroffenen, für Forschung und direkte Unterstützung von EB-Familien eingesetzt.

Die Übernahme von Leistungen durch DEBRA Austria für Betroffene erfolgt vielfältig und in den meisten Fällen lebenslang. Die Unterstützung reicht von Spezialkleidung auf Seidenproteinbasis, Verbandsmaterialien und Cremes zur Wundversorgung, Spezialkinderwägen, Seminare und Schulungen für Angehörige, Ausbildung von Therapiehunden, bis hin zu Deckung von hohen Selbstbehalten für Pflegeleistungen im häuslichen Umfeld, individuelle und medizinische Begleitung in Kindergärten und Schulen, psychologische Leistungen, oder Ergo- und Physiotherapie sowie Nahrungsergänzungsmitteln.

Über Meilensteine und Perspektiven im Gespräch mit Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria und Johann Bauer, Vorstand Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie

In Jubiläumszeiten blickt man auch gerne zurück, würdigt Entwicklungen und richtet den Blick nach vorne. Rainer Riedl ist Mitgründer und Obmann von DEBRA Austria und prägt seit 30 Jahren die Angebote und Hilfestellungen der Patienten-Organisation. Als wirtschaftlicher Leiter des EB-Hauses ist er bestens mit den Agenden des Expertise-Zentrums vertraut:

Die gute Zusammenarbeit zwischen DEBRA Austria, dem Universitätsklinikum Salzburg und im speziellen der Universitätsklinik (UK) für Dermatologie und Allergologie war und ist eine der vielen Voraussetzungen dafür, dass das EB-Haus seit 20 Jahren erfolgreich betrieben und nach wie vor ausgebaut werden kann. Positive Rückmeldungen erhält diese einzigartige Einrichtung nicht nur von den vielen hier medizinisch höchst kompetent versorgten Patienten. Auch national und international gilt das EB-Haus als Leuchtturm in Versorgung, Forschung und Ausbildung auf dem Gebiet der Epidermolysis bullosa. So wurde das EB-Haus bereits 2017 als erstes österreichisches Zentrum nach dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) als Expertise-Zentrum designiert und ins ERN-Skin aufgenommen. 2020 wurde es mit dem renommierten, vom europäischen Dachverband für seltene Erkrankungen (EURORDIS) vergebenen Black Pearl Award für „Holistic Care“ ausgezeichnet. Somit kann diese Einrichtung selbst, aber auch der Weg von der ersten Idee bis zur tatsächlichen Realisierung, vielleicht auch anderen, ähnlichen Initiativen als Motivation und Vorbild dienen.

others. The donations are used directly for the medical care of those affected, research, and direct support for EB families.

The services provided by DEBRA Austria for those affected are diverse and, in most cases, provided life-long. This support ranges from special silk protein-based clothing, bandages, and creams for wound care, special strollers, seminars and training courses for relatives, and the training of therapy dogs, and even to the coverage of high deductibles for nursing care in the home environment, individual and medical support in kindergartens and schools, psychological services, or occupational and physical therapy, as well as nutritional supplements.

Milestones and perspectives: A conversation with Rainer Riedl, Chairman of DEBRA Austria, and Johann Bauer, Chairman of the University Clinic for Dermatology and Allergology

Anniversaries are a time to look back, appreciate developments, and look ahead. Rainer Riedl is the co-founder and Chairman of DEBRA Austria and has been shaping the services and support offered by the patient organization for 30 years. As financial director of the EB House Austria, he is extremely familiar with this center of expertise's agenda:

The excellent cooperation between DEBRA Austria, the University Hospital Salzburg, and in particular the University Clinic (UC) for Dermatology and Allergology has been one of the many prerequisites for the successful operation and ongoing expansion of the EB House over the past 20 years and continues to be so. This unique facility not only receives positive feedback from the many patients who receive highly competent medical care here.

EB House is also regarded nationally and internationally as a beacon of care, research, and education in the field of epidermolysis bullosa research. In 2017, EB House became the first Austrian center to be designated as a center of expertise under the National Action Plan for Rare Diseases (NAP.se) and was included in ERN-Skin. In 2020, it was awarded the prestigious Black Pearl Award for "Holistic Care" by the European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Thus, this institution itself, but also the path from the initial idea to its actual realization, can perhaps encourage others and be a role model for other similar initiatives.



Abbildung 1: Rainer Riedl; Obmann DEBRA Austria-Hilfe für Schmetterlingskinder
Figure 1: Rainer Riedl, Chairman DEBRA Austria: Help for butterfly children

Als medizinischer Leiter des EB Hauses und Vorstand der Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie am Salzburger Universitätsklinikum blickt Johann Bauer, auf Erfolge und Meilensteine in der medizinischen Forschung zurück:

Seit vielen Jahren wird am Uniklinikum Forschung für die „Schmetterlingskinder“ betrieben. Während in den ersten Jahren die Diagnostik im Fokus stand, konnten darauf aufbauend in den Jahren ab 2005 Therapieformen inklusive Gentherapie am EB-Haus untersucht werden. Dies führte unter anderem zu den frühen Erfolgen der ex-vivo Gen-Therapie bei der Komplettbehandlung eines Patienten mit junctionaler Epidermolysis bullosa. Auch die Bekämpfung der systemischen Komplikationen der EB wird in der Zukunft weiterhin ein Fokus sein. Internationale Entwicklungen wie der Einsatz von neuen Antikörpern gegen Entzündungsmoleküle werden hier deutliche Fortschritte erbringen. Auf diesem Gebiet warten wir auch mit Spannung auf die Ergebnisse der globalen Phase 2/3-Studie zu Diacerein bei EB simplex, welche auf Ergebnissen der Forschung am EB-Haus basiert.

Auf dem Gebiet der Frühdiagnostik und Kartierung von Wunden wird der Einsatz von 3-D-Körperaufnahmen zunehmende Verbesserungen bringen. Zusammen mit dem Uniklinikum ist das EB-Haus mit der Ganzkörper 3-D-Fotografie hier am neuesten Stand. Auf Basis der 3D-Fotografie werden KI-Module für die „Schmetterlingskinder“ in Kooperation mit der Paris-Lodron-Universität Salzburg entwickelt.

Trotz aller Erfolge und Auszeichnungen ist EB nach wie vor unheilbar. Für Patienten bleibt EB zum Teil ein lebensbegleitendes Martyrium. Daher kann man trotz der vielen Erfolge im EB-Haus noch nicht zufrieden sein, auch wenn in den letzten drei Jahren erstmals Medikamente spezifisch für EB zugelassen wurden. „Um die Multisystemerkrankung EB merkbar zu lindern oder gar ursächlich zu heilen, braucht es weiterhin ein starkes Engagement in Forschung sowie Medikamentenentwicklung und DEBRA Austria sowie seine befreundeten EB-Patientengruppen in anderen Ländern als Antreiber“, so Rainer Riedl.

Das EB-Haus pflegt daher einen intensiven Austausch mit führenden forschenden und medizinischen Einrichtungen weltweit. Gleichzeitig ermöglichen Kooperationen mit Industriepartnern den Einsatz der neuesten Technologien in der Forschung, was die Effizienz und Qualität der Arbeit zusätzlich steigert. Diese umfassende Bündelung und Vernetzung und Weitergabe von Wissen und Ressourcen ist der Schlüssel zur bestmöglichen Versorgung der Patienten.

Johann Bauer, medical head of EB House Austria and Chairman of the UC of Dermatology and Allergology at Salzburg University Hospital, looks back on successes and milestones in medical research:



Abbildung 2: Johann Bauer, Vorstand Univ.-Klinik für Dermatologie und Allergologie, Uniklinikum der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität und Medizinischer Leiter des EB-Haus Austria

Figure 2: Johann Bauer, Chairman of UC of Dermatology and Allergology and Medical Head of EB House Austria

Research for “butterfly children” has been conducted at the University Hospital for many years. While the focus in the early years was on diagnostics, this research laid the foundation for investigating forms of therapy, including gene therapy, at the EB House from 2005 onwards. Among other things, this led to the early successes with ex vivo gene therapy in the complete treatment of a patient with junctional epidermolysis bullosa. Combating the systemic complications of EB will also continue to be a focus in the future. International developments such as the use of new antibodies against inflammatory molecules will bring significant progress in this area. We are also eagerly awaiting the results of the global phase 2/3-study on diacerein in EB simplex, which is based on the results of EB House research.

In the field of early diagnosis and wound mapping, the use of 3D body imaging will bring further improvements. Together with the University Hospital, EB house is conducting research with cutting-edge full-body 3D imaging technology. Based on these 3D images, AI modules for “butterfly children” are being developed in cooperation with Paris Lodron University in Salzburg.

Despite all its successes and awards received, EB remains incurable. For patients, EB remains a lifelong ordeal in some cases. We cannot yet be satisfied, therefore, despite the many successes at EB House and the fact that drugs specifically for EB have been approved for the first time during the last three years. “In order to noticeably alleviate or even cure the multisystem disease EB, we still need a strong commitment to research and drug development, with DEBRA Austria and its partner EB patient groups in other countries as the driving force,” says Rainer Riedl.

The EB House, therefore, strongly supports intensive exchange with leading research and medical institutions worldwide. At the same time, collaborations with industry partners enable the use of the latest technologies in research, which further increases the efficiency and quality of the work. This comprehensive pooling, networking, and sharing of knowledge and resources is the key to providing the best possible care for patients.

Erfolgreiche Projekte zur langfristigen Sicherung der Versorgungsqualität

Ambulanz: Das EB-Handbuch als Wegbegleiter für Familien

Das EB-Handbuch bündelt das Expertenwissen des medizinischen und pflegerischen Teams des EB-Hauses und bietet als Online-Nachschlagewerk die Möglichkeit, auch außerhalb der Ambulanzbesuche Hilfestellungen für den Alltag zu finden. Es richtet sich an alle, die als Betroffene oder Angehörige mit den vielen Herausforderungen leben, die mit Epidermolysis bullosa verbunden sind. Die Inhalte sind nach Subtypen differenziert gegliedert und stellen Informationen bereit, die dazu dienen, die verschiedenen Erscheinungsformen dieser Erkrankung sowie deren Konsequenzen eingehender zu erfassen und zu lernen, und die mannigfaltigen Herausforderungen, die ein Leben mit EB impliziert, erfolgreich zu bewältigen. Die Inhalte sind so vielfältig wie die Krankheit selbst und umfassen beispielsweise Kapitel zum Umgang mit Neugeborenen, das Management des Alltags mit EB, Ernährung, Wund- und Schmerzmanagement, Bekleidung, Kindergarten und Schule mit EB etc.

Akademie: EB-Clinet als Hub für Wissen und Austausch

Zwar finden sich international verstreut vereinzelte Zentren, die durch langjährige Patientenbetreuung über entsprechendes Know-How verfügen. Global gesehen gibt es jedoch immer noch zu wenige medizinische Spezialisten für Diagnose und Behandlung von EB. 2011 wurde im EB-Haus daher eine besondere Initiative gestartet: Das klinische Netzwerk EB-Clinet verfolgt das Ziel, in jedem Land der Welt zumindest einen EB-Experten oder -Expertin bzw. ein Zentrum für EB-Patienten zu etablieren. Heute (Stand Jahresbeginn 2026) vereint diese internationale klinische Plattform weltweit rund hundert Partner, Zentren oder Fachkräfte. Durch Angebote wie Online-Seminare, Symposien, Konferenzen, den monatlichen EB-Clinet Newsletter und den leichten Zugang zu aufbereiteter Information (www.eb-clinet.org), erleichtert die Plattform den weltweiten Austausch von Wissen und Expertise unter Ärzten und Therapeuten. Eine relativ junge, jedoch weltweit bereits intensiv genutzte Ressource ist das 2020 ins Leben gerufene „Nursing Forum for EB Care“. Dieses Forum ermöglicht den digitalen, zeitnahen und dadurch effizienten Austausch für medizinisches Pflegepersonal, von dem Patienten weltweit und unmittelbar profitieren. So konnte die kollektive Expertise des Netzwerks bereits wertvolle Hilfestellungen leisten, beispielsweise bei der Entscheidungsfindung hinsichtlich der besten Optionen für einen angemessenen Lidschluss während der Nacht oder der besten Art, einen Gipsverband nach einer Verletzung anzulegen.

Successful projects for securing long-term quality of care

Outpatient clinic: The EB Handbook as a companion for families

The EB Handbook brings together the expert knowledge of the medical and nursing team at the EB House and, as an online reference work, gives patients and their families the opportunity to find help during their everyday lives, even outside of outpatient visits. This handbook has been designed for everyone who, as a patient or relative, lives with the many challenges associated with epidermolysis bullosa. The content is organized by subtype and provides information that helps the readers understand and learn more about the various manifestations of this disease and its consequences, as well as successfully cope with the many challenges that living with EB entails. The content is as diverse as the disease itself and includes chapters on caring for newborns, managing everyday life with EB, nutrition, wound and pain management, clothing, kindergarten and school with EB, and much more.

Academy: EB Clinet as a hub for knowledge and exchange

Although a few centers scattered around the world have the necessary expertise thanks to many years of patient care, there are still too few medical specialists globally for the diagnosis and treatment of EB. Therefore, in 2011, the EB House launched a special initiative, the EB Clinet clinical network, to promote the exchange of knowledge. The EB Clinet clinical network aims to establish at least one EB expert or centre for EB patients in every country in the world. Now, at the beginning of 2026, this international clinical platform brings together around 100 partners, centres, and specialists worldwide. Through offers such as online seminars, symposia, conferences, the monthly EB Clinet newsletter, and easy access to curated information (www.eb-clinet.org), the platform facilitates the global exchange of knowledge and expertise among physicians and therapists. A relatively new but already widely used resource is the Nursing Forum for EB Care, which was launched in 2020. This forum enables digital, timely, and therefore an efficient exchange of information among medical nursing staff, a circumstance from which patients worldwide benefit immediately. The collective expertise within the network has already provided valuable assistance, for example, in deciding on the best options for adequate eyelid closure during the night or the best way to apply a plaster cast after an injury.

Forschung: Von Meilensteinen und innovativen Therapiemöglichkeiten

Bereits seit der Eröffnung des EB-Haus Austria steht neben medizinischer Versorgung auch Forschung im Mittelpunkt. Wissenschaftliche Schwerpunkte sind Wundheilung, Krebsfrüherkennung und -behandlung sowie kausale Therapien für EB. Neben über 100 Publikationen in begutachteten Journals, welche den Wissensstand zu EB wesentlich erweitert haben, ist die Entwicklung von Diacerein für die Behandlung von EB simplex (EBS) einer der herausragenden Erfolge des Forschungsteams. Der Wirkstoff wird derzeit durch einen Industriepartner in einer international angelegten Phase 2/3 Studie auf Wirksamkeit und Sicherheit geprüft. Ziel ist eine Marktzulassung innerhalb der nächsten 3 Jahre.

Die Beteiligung an dem medial bekannten Fall eines deutschen Patienten mit junctionaler EB, welchem durch den Einsatz einer ex vivo-Gentherapie nach einer krankheitsverschlechternden Infektion das Leben gerettet wurde, ist ebenfalls ein Meilenstein der EB-Haus-Forschung. Dem Patienten wurde dabei ein Hautstück entnommen, durch einen Kooperationspartner (Michele De Luca) in Modena wurden gleichzeitig Stammzellen isoliert und den Hautzellen fehlende genetische Information zugefügt. Damit waren die daraus entstehenden Hautzellen in der Lage, wieder ein funktionales Protein zu bilden. Mit diesen korrigierten Zellen wurden Transplantate gezüchtet und diese dem Patienten auf etwa 80% des Körpers rücktransplantiert. Das Forschungsteam begleitete die Behandlung dabei durch wissenschaftliche Analyse auf molekularbiologischer Ebene, um die Transplantationserfolge nachvollziehen zu können.

Charakteristisch für die hohe Qualität der EB-Forschung ist außerdem die Summe der eingeworbenen Drittmittel seit Bestehen der Einheit. Diese belaufen sich auf 4,1 Mio Euro in den letzten 10 Jahren und speisen sich aus hochkarätigen nationalen und internationalen Ausschreibungen, wie beispielsweise FWF (Fond zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung) oder NIH (National Institute of Health).

All diese Anstrengungen gipfelten 2025 in der Gründung des EB Research Institute, einem gemeinnützigen, translationalen Forschungs- und Entwicklungsinstitut, welches aufbauend auf dem erlangten Wissen nun als Innovationszentrum fungiert und den Fokus auf Arzneimittelforschung erweitert.

Studienzentrum: Hochqualitative Durchführung von klinischen Studien als regulatorische Voraussetzung für neue Therapien

Sicherheits- und Effektivitätsprüfungen durch klinische Studien sind Voraussetzung für Zulassungen neuer Therapien oder Indikationserweiterungen bereits etablierter Medikamente. Relevanzbeurteilung, detaillierte Datensammlung, Datenmanagement und spezialisierte Betreuung benötigen sowohl hohe medizinische Expertise als auch geschultes

Research: Milestones and innovative treatment options

Since EB House Austria opened, the focus has been on medical care and research. Scientific priorities include wound healing, early cancer detection, and treatment, as well as causal therapies for EB. In addition to the over 100 publications that have appeared in peer-reviewed journals and have significantly increased the knowledge base on EB, the development of diacerein for the treatment of EB simplex (EBS) is one of the research team's outstanding successes. The active ingredient is currently being tested for efficacy and safety by an industry partner in an international phase 2-3 study. The goal is to obtain marketing approval within the next three years.

An important milestone in EB House research resulted from its involvement in the well-known case of a German junctional EB patient whose life was saved with *ex vivo* gene therapy after they suffered a disease-worsening infection. A piece of skin was taken from the patient, stem cells were isolated by a cooperation partner (Michele De Luca) in Modena, and the missing genetic information was added to the skin cells. This enabled the resulting skin cells to form a functional protein again. Transplants were grown from these corrected cells and re-transplanted to the patient on approximately 80% of the body surface. The research team accompanied the treatment with scientific analysis at the molecular biological level in order to track the success of the transplants.

Another characteristic of the high quality of EB research is the total amount of third-party funding raised since the unit was established, namely €4.1 million over the last 10 years. This funding has come from answering high-profile national and international calls for proposals, such as the FWF (Austrian Science Fund) or NIH (National Institute of Health) calls.

All of these efforts culminated in 2025 with the founding of the EB Research Institute, a non-profit, translational research and development institute. By building on the knowledge gained, this institute now functions as an innovation center and is expanding its focus to include drug research.

Study center: High-quality conduct of clinical studies as a regulatory requirement for new therapies

It is necessary to conduct safety and efficacy testing by running clinical trials for the approval of new therapies or for expanding indications for established drugs. Relevance assessments, detailed data collection, data management, and specialised support require both a high level of medical expertise and trained administrative staff. The study center was established at EB House in 2018, enabling it to participate in global developments

administratives Personal. Um an globalen Entwicklungen teilhaben zu können und Fortschritt zu ermöglichen, wurde 2018 am EB-Haus das Studienzentrum etabliert. Somit bietet sich die Möglichkeit, sowohl hauseigene Forschungsergebnisse in Pilotstudien umzusetzen, als auch in Zusammenarbeit mit der forschenden Industrie Produkte gemeinsam mit Patienten zu testen. So war das Team des Studienzentrums Teil jener Studie, welche zur Zulassung des weltweit ersten für EB zugelassenen Medikaments, Filsuvez®, führte. Weiter beteiligen sich Mitglieder derzeit federführend an einem internationalen Projekt, welches die Wirksamkeitsbeurteilung von Studien bei EB vereinheitlichen soll, wodurch Vergleichbarkeit hergestellt und Entwicklungen beschleunigt werden können. Im gesamten Prozess klinischer Forschungsprojekte werden Patienten als wichtige PartnerInnen wahrgenommen. Ohne ihren Input wären relevante Entwicklungen, die zu einer verbesserten Lebensqualität beitragen, nicht möglich.

Es ist von entscheidender Bedeutung, die gesamten Anstrengungen fortzusetzen, um mit der wertvollen Unterstützung von Spendern die bestmögliche Versorgung und Betreuung von EB-Patienten langfristig zu gewährleisten und so kontinuierlich Fortschritte zu erzielen.

Ergänzende Links

www.eb-haus.org/ueber-uns/chronik-20-jahre-eb-haus-austria/
www.eb-haus.org/forschung-studienzentrum/publikationen/
www.debra-austria.org/debra-austria/30-jahre-debra-austria/

Korrespondenz: editors@skinonline.at

and to ensure progress. This provides the opportunity to translate in-house research results into pilot studies and to test products in collaboration with the research industry and patients. The study center team took part in a study that led to the approval of Filsuvez®, the world's first drug approved for EB. Furthermore, members are currently playing a leading role in an international project with the aim to standardize the measurement of results from EB studies, thereby ensuring their comparability and accelerating developments. In all clinical research projects, patients are regarded as important partners. Without their input, relevant developments that contribute to improving their quality of life would not be possible.

All efforts to provide EB patients with the best possible care and support must be continued in the long term with the valuable support of donors, thereby ensuring continuous progress.

Additional links

www.eb-haus.org/ueber-uns/chronik-20-jahre-eb-haus-austria/
www.eb-haus.org/forschung-studienzentrum/publikationen/
www.debra-austria.org/debra-austria/30-jahre-debra-austria/

Correspondence: editors@skinonline.at