

EO-ODV

debra

Südtirol. Alto Adige.

La famiglia DEBRA compie...

venti

anni



DEBRA Alto Adige Family EO

Via Carducci 1
39012 Merano
Italia
IVA: 92025410215
info@debra.it

www.debra.it

Impressum

Redazione: context . simply good content - www.context.bz.it
Testi: context . simply good content - www.context.bz.it
Grafica: pinkhand . communication & design - www.pinkhand.it
Stampa: dipdruck bruneck

© 2024



Contenuto

6	Prefazione Anna Faccin
8	Saluti Arabella von Gelmini Kreutzhof
9	Editoriale
10	DEBRA Storia
12	DEBRA Südtirol – Alto Adige
16	DEBRA Austria
22	DEBRA International
24	DEBRA dice Grazie
28	Intervista con prof. dott. Helmut Hintner
32	Ambasciatrici DEBRA
36	In memoria Isolde Mayr Faccin
40	DEBRA Ricerca
42	EB e i Bambini Farfalla
46	Casa EB Austria
52	Centro di Medicina Rigenerativa
55	Dental School Torino
56	DEBRA Italia e Le ali di Camilla
58	La nascita di un bambino EB
62	Informazione e sensibilizzazione nella vita quotidiana
69	Lucio Buricca: autonomia e indipendenza
72	DEBRA Storie di vita
74	Perché le donazioni sono importanti
76	Intervista con Manuela Costantini e Luca Piol
78	Ricordando Martin
83	Intervista con Franco Esposti
86	Body Positivity: intervista con Lena Riedl
90	DEBRA Family
92	DEBRA Alto Adige diventa DEBRA Family
94	Intervista von Elena Bocchi
97	Intervista con Antonella Naccarato
99	Questo è la vita per un Bambino Farfalla
100	Incontri EB in Alto Adige
103	In ricordo di Claudio
104	Uno sguardo al futuro



Anna Faccin, Presidente DEBRA Family Alto Adige

Prefazione

Carissimi membri della famiglia DEBRA, cari amici, stimati lettori,

È con incredibile gioia che festeggiamo i nostri 20 anni di attività. Com'è volato il tempo! Quando DEBRA Südtirol – Alto Adige fu fondata avevo appena 14 anni, ora ho una famiglia mia. Siamo cresciute assieme, posso proprio dire, e i parallelismi tra il mio percorso di vita e quello di DEBRA non mancano certo: l'associazione è nata come un piccolo bambino ed è cresciuta fino a diventare un progetto forte e articolato, che ha toccato molti cuori e ha avuto e continua ad avere un grande impatto.

DEBRA esiste in tutto il mondo, nata dalla volontà di genitori desiderosi di condivisione. DEBRA Alto Adige – che presto si chiamerà DEBRA Family – occupa una posizione unica. Costruiamo ponti tra diversi gruppi linguistici e culture, dall'Italia alla Germania, ma anche tra i vari gruppi DEBRA d'Italia e Austria. Gestiamo progetti con i membri di DEBRA Svizzera e siamo membri fondatori di DEBRA International. Questo è un risultato notevole per un piccolo territorio con risorse limitate ed ha richiesto un grande impegno volontario. Oggi, tuttavia, siamo ben radicati e presenti nel panorama delle associazioni altoatesine.

La nostra missione, 20 anni fa, era far conoscere sempre più l'espressione Bambini Farfalla e dargli visibilità. Credo che abbiamo raggiunto questo obiettivo, dato che in Alto Adige questa dicitura è ormai familiare. Ciò è di grande aiuto soprattutto ai giovani pazienti, quando ricevono sguardi curiosi o domande inaspettate: una semplice spiegazione può fare la differenza.

Il progetto è iniziato con mia madre Isolde, penso sia doveroso citarla, con la quale ho discusso di come sarebbe stato festeggiare i 20 anni di DEBRA Südtirol – Alto Adige. Purtroppo Isa, come molti la conoscevano, ci ha lasciati improvvisamente nel 2021. Il suo spirito e la sua eredità rimangono però sempre vivi. Mi sento onorata di portare avanti il suo profondo impegno e di celebrare con voi i 20 anni di DEBRA.

Vorrei ringraziare tutti coloro che hanno contribuito a questa pubblicazione commemorativa, i donatori, i volontari e i professionisti che hanno partecipato. Essendo parte del terzo settore, una struttura di base e un'organizzazione professionale sono diventate fondamentali, ringraziamo quindi coloro che ci hanno sostenuto con la loro esperienza e dedizione.

Il desiderio con cui ci siamo messi al lavoro 20 anni fa, cioè trovare una cura per

l'Epidermolisi Bollosa, purtroppo non si è ancora realizzato. Forse noi genitori e pazienti non eravamo ancora pronti a comprendere la complessità di una malattia sistemica genetica e quanto sia difficile ottenere una cura adeguata. Molto accadrà nei prossimi 20 anni, ma fino ad allora DEBRA Südtirol – Alto Adige continuerà a lavorare concretamente sul campo.

Non smetteremo di fornire assistenza e consulenza, impegnandoci per migliorare la qualità della vita delle persone che vivono con Epidermolisi Bollosa: come associazione e DEBRA Family possiamo fare molto. Siamo sempre stati al fianco delle nostre famiglie DEBRA e continueremo a esserlo in futuro.

Guardiamo al nostro passato insieme, celebriamo i nostri successi e continuiamo ad impegnarci per un futuro migliore per tutte le persone affette da EB. Ringraziamo tutti coloro che ci hanno sostenuto e continuano a farlo.

Un pensiero speciale lo voglio dedicare alla memoria di tutti i Bambini Farfalla che ci hanno preceduto: grazie per ciò che continuate a fare nei nostri cuori.

Con l'augurio di una piacevole lettura, vi porgo il mio saluto. 🍀

Saluti

Care lettrici e cari lettori,

con grande piacere e soddisfazione celebriamo questo straordinario ventesimo anniversario di Debra Südtirol - Alto Adige e vorrei condividere con voi questa gioia, ringraziandovi per il vostro interesse e il vostro prezioso sostegno.

Quando nel ormai lontano 2004, la molto compianta Isolde Mayr Faccin, straordinaria donna e madre di una bambina affetta da Epidermolisi bollosa ha dato vita all'associazione DEBRA Südtirol - Alto Adige, nessuno avrebbe mai immaginato che questa piccola appena nata associazione un giorno sarebbe diventata un vero faro nell'ambito dell'associazionismo altoatesino.

Debra Südtirol - Alto Adige ha superato i confini nazionali e il contributo che ha dato rimarrà indelebile.

In questa pubblicazione, a pagina 34, ho potuto percorrere i passi rilevanti e significativi compiuti in questi vent'anni di attività e vorrei semplicemente esprimere l'auspicio che si possa continuare a farli.

Ciò che io, nel mio piccolo, per Debra e per i piccoli e grandi coraggiosi pazienti e i loro familiari potrò fare per rendere la loro vita più luminosa, sarà fatto.

E voglio sperare, che le battaglie portate avanti da DEBRA Südtirol - Alto Adige, continuano a trovare spazio nei vostri cuori.

Sentitamente vi ringrazio per l'interesse, la sensibilità e il sostegno, augurandovi ogni bene ed una vita piena di momenti emozionanti.

Arabella von Gelmini Kreutzhof

Isolde Mayr Faccin e Arabella von Gelmini Kreutzhof



Editoriale

Care lettrici e cari lettori,

come sapete, quest'anno celebriamo il ventesimo anniversario di DEBRA Südtirol - Alto Adige.

Questo è per noi un momento speciale, un momento di riflessione. Un traguardo che segna il nostro viaggio condiviso attraverso alti e bassi, piccole vittorie, ma anche perdite e sfide. In questi due decenni abbiamo lavorato assieme, riso, pianto e soprattutto ci siamo sostenuti reciprocamente: proprio come in una grande famiglia, in cui i membri devono affrontare grandi sfide da soli e insieme.

Una cosa è diventata sempre più chiara nel corso del tempo: la rara e sistemica EB ha bisogno di maggiore visibilità. Proprio perché è una malattia rara e proprio perché è sistemica e quindi presente ogni giorno della nostra vita. Vent'anni fa ci siamo rivolti al pubblico dell'Alto Adige e ci è parso fin dall'inizio sorprendente vedere quanti cuori abbiamo immediatamente toccato. Un esempio è l'ex Presidente della Provincia di Bolzano Luis Durnwalder, che ci ha subito assicurato il sostegno dell'istituzione da lui guidata. Abbiamo visto quanto possiamo muovere e quante persone questa malattia coinvolga, quanta empatia suscitino le nostre condizioni nella vita degli altri. L'im-



pegno di tutti noi, che ci dedichiamo con piena energia, ha avuto un grande impatto sul nostro obiettivo comune.

DEBRA Südtirol - Alto Adige è cresciuta fino a diventare una grande famiglia. Molte persone si sono unite a noi e alcune ci hanno purtroppo lasciato troppo presto. Questa pubblicazione commemorativa intende anche ricordare quelle persone che hanno condiviso una parte del loro percorso di vita con la famiglia DEBRA.

Nella pubblicazione che state tenendo tra le mani, ripercorriamo i vent'anni di storia di DEBRA Südtirol - Alto Adige. Esamineremo anche la situazione di DEBRA International, DEBRA Europa e DEBRA Austria. Esploreremo i progressi della ricerca, daremo voce ai familiari e alle persone che vivono con questa malattia, delineeremo prospettive future.

Proseguiamo nel nostro impegno a sostenere pienamente le nostre famiglie: dalla diagnosi alla terapia, in ogni situazione e contesto. Offriamo assistenza per l'inserimento scolastico e professionale, per il perseguimento del benessere mentale individuale e per le questioni mediche. Until there is a cure, there is DEBRA

Un affettuoso saluto,
Il Team di DEBRA Südtirol - Alto Adige



20 anni di DEBRA Südtirol – Alto Adige: aiuto concreto per i Bambini Farfalla

DEBRA Südtirol – Alto Adige La seconda casa per i Bambini Farfalla

Dal 2004 l'associazione DEBRA Südtirol – Alto Adige è impegnata con passione e dedizione per i bambini che vivono con Epidermolisi Bollosa (EB), conosciuti anche come Bambini Farfalla, e per le loro famiglie. L'associazione, caratterizzata dal lavoro volontario, non solo offre sostegno finanziario per le terapie, ma costituisce anche una solida rete di scambio di esperienze, promuove l'auto-sostegno e offre supporto nell'affrontare le sfide mediche ed emotive che accompagnano l'EB.

Con soli 500.000 bambini affetti nel mondo, di cui circa 30.000 in Europa, l'EB rappresenta una malattia rara ma estremamente impattante, che si manifesta in diversi gradi di gravità. Le famiglie che si trovano a vivere con questa condizione affrontano sfide immense, sia dal punto di vista fisico che psicologico. DEBRA Südtirol – Alto Adige offre a loro il tanto necessario supporto.

Fondazione e obiettivi

Fondata da persone colpite dalla malattia e dai loro familiari, l'associazione sin dalla sua nascita si è proposta di offrire aiuto pratico per la vita quotidiana e migliorare la qualità della vita delle persone colpite. Oltre a sostenere i pazienti e le loro famiglie, DEBRA si impegna anche a pro-

muovere l'assistenza medica e la ricerca, per sviluppare nuove terapie. I nostri sforzi si concentrano nella sensibilizzazione al tema delle malattie rare e nel miglioramento in modo duraturo della qualità della vita delle persone che vivono con EB. Attraverso fruttuose collaborazioni con partner locali e internazionali, abbiamo aumentato la visibilità dell'EB e creato importanti sinergie. La nostra missione è quella di rafforzare una comunità solida e, contemporaneamente, di sensibilizzare il pubblico su malattie rare.

Tra gli obiettivi concreti dell'associazione vi sono servizi per i pazienti con EB, lo sviluppo di strumenti per la vita quotidiana, sessioni di coaching per aumentare la resilienza mentale, nonché campagne di sensibilizzazione e informazione per la normalizzazione delle malattie croniche e delle disabilità nella società.

La nostra associazione no-profit è iscritta al registro nazionale delle organizzazioni di volontariato dal 2004 e ha il marchio di qualità "Donazioni sicure".

Futuro

La storia di DEBRA Südtirol – Alto Adige ha inizio nel 2004, con la sua fondazione e l'impegno delle persone coinvolte. Negli anni siamo riusciti a stabilire importanti partenariati, in particolare con la nota Casa EB di Salisburgo, l'associazione DEBRA Austria; in Italia con il famoso

Centro per la Medicina Rigenerativa di Modena, la Dental School di Torino, l'associazione Le ali di Camilla e con DEBRA International, di cui DEBRA Südtirol – Alto Adige è membro fondatore. Queste collaborazioni hanno contribuito a finanziare e realizzare importanti trattamenti, progetti di ricerca e terapie. DEBRA Südtirol – Alto Adige fa parte del Gruppo Malattie Rare della Federazione per il Sociale e la Sanità ed è membro del Centro Servizi per il Volontariato. Inoltre, DEBRA Südtirol – Alto Adige è parte del gruppo di esperti che consulisce l'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA) sui dispositivi medici

per l'EB. Il percorso di 20 anni di DEBRA Südtirol – Alto Adige ci riempie di giustificato orgoglio. Mentre riflettiamo sui nostri successi, il nostro focus rimane rivolto al futuro. Restiamo determinati a continuare la nostra missione e a migliorare la qualità della vita delle persone colpite. L'anniversario ci ricorda quanto abbiamo raggiunto e ci motiva a andare avanti. Il nostro lavoro sarà sempre finalizzato a promuovere la ricerca, garantire migliori cure mediche e sensibilizzare la società sull'EB. Saremo sempre al fianco dei Bambini Farfalla, pronti ad ascoltare le loro voci e comprendere le loro esigenze. 🦋



Assemblea DEBRA a Caldaro



Quotidiano del 17/03/2004



La Presidente di lunga data Isolde Mayr Faccin

Le tappe fondamentali in sintesi

- 2004** Fondazione di DEBRA Südtirol – Alto Adige: aiuto all'auto-aiuto
- 2005** Apertura della Casa EB: assistenza ambulatoriale per i pazienti EB
- 2009** DEBRA Südtirol – Alto Adige riceve il marchio di qualità "Donazioni sicure".
- 2010** Progetto Interreg "Terapia per Bambini Farfalla" con il primo simposio altoatesino a Bolzano
- 2014** Collaborazione con diverse istituzioni come la Dental School di Torino e il Policlinico di Modena
- 2017** Pubblicazione sul tema della ricerca genetica e della terapia con cellule staminali in EB sulla rivista Nature
- 2020** Pandemia: rete internazionale per proteggere i Bambini Farfalla
- 2021** La presidente e fondatrice Isolde Mayr Faccin muore inaspettatamente, le succede Anna Faccin
- 2021** Aiuti EB: un progetto per una migliore qualità della vita
- 2022** L'EMA concede l'autorizzazione all'immissione in commercio di un gel per il trattamento dell'Epidermolisi Bollosa di Amryt Pharma
- 2022** Introduzione degli EB Camps, che ora si tengono annualmente
- 2023** La FDA decide l'approvazione di un gel per terapia genica della Krystal Biotech
- 2024** DEBRA Alto Adige diventa DEBRA Family

Quando dall'esperienza personale nasce un movimento globale

Rainer Riedl è padre di una figlia che vive con EB, co-fondatore di DEBRA Austria e DEBRA International, ideatore della Casa EB Austria, fondatore di Pro Rare Austria

Nel 2024, DEBRA Südtirol – Alto Adige celebra un anniversario speciale: il suo ventesimo anno di attività. In questo arco di tempo, l'associazione ha ottenuto molto per i suoi membri e può giustamente essere orgogliosa di aver compiuto un tratto significativo della sua missione: "rendere la vita un po' più facile per tutti coloro colpiti da questa condizione". Ciò è stato possibile grazie al grande impegno della presidente, del consiglio direttivo, dei membri, dei sostenitori e degli sponsor. I numerosi successi di DEBRA Südtirol – Alto Adige sono testimonianza eloquente di ciò.

Come spesso accade, tutto si basa sulle persone: queste portano con sé idee, gioia, energia, impegno, empatia e molto altro ancora. Al centro di DEBRA Südtirol – Alto Adige c'è stata fin dall'inizio la fondatrice, Isolde Mayr Faccin, che ha contribuito con tutti questi elementi. Anche se non è più tra noi, il suo spirito è ancora presente e vive in mezzo a noi. Sicuramente, guardando da dove si trova adesso, osserva con orgoglio e gioia il suo lavoro e si compiace del fatto che prosegua secondo i suoi principi.

Per me tutto è cominciato con la nascita di mia figlia Lena, nel 1993. Come molti altri genitori di Bambini Farfalla, all'inizio ci sentivamo completamente sopraffatti: una dolce bambina, ma piena di vesciche. Ci siamo posti molte domande, altrettante a chi ci circondava e ai medici, ricevendo risposte poco soddisfacenti.



Rainer e Lena Riedl © Privato



1997. Il team della Casa EB © DEBRA Austria

2004. Inizio di una campagna pubblicitaria per la costruzione della Casa EB Austria © Ogilvy



Solo dopo un po' di tempo abbiamo realizzato di non essere gli unici ad affrontare la sfida dell'Epidermolisi Bollosa. Abbiamo contattato l'associazione tedesca EB e lentamente abbiamo conosciuto altre famiglie con bambini che vivono con EB. In particolare, dopo un anno di ricerca disperata, abbiamo trovato un medico competente tanto da un punto di vista professionale quanto umano, il prof. Helmut Hintner, responsabile del reparto di Dermatologia della Clinica Universitaria di Salisburgo. Con il suo supporto e con l'intraprendenza di alcune famiglie EB, nel 1995 è stata fondata l'organizzazione austriaca dei pazienti EB, DEBRA Austria. Tra i membri fondatori c'erano Franz Feichtlbauer (primo presidente dell'associazione), la dottoressa Gabriele Pohla-Gubo, il prof. Johann Bauer e Isolde Faccin, che successivamente è stata membro del consiglio direttivo di DEBRA Austria per molti anni.

Un'altra tappa fondamentale nella storia dell'associazione DEBRA Austria è stata segnata dal sostegno di Ernst Stromberger, che ha permesso di professionalizzare le nostre attività che fino ad allora erano esclusivamente basate sul volontariato. Fu in quel momento, nel 2001, che nacque l'idea di creare un centro terapeutico per i pazienti EB presso le Cliniche regionali di Salisburgo. Il contributo finanziario di Ernst Stromberger ha garantito che il futuro della Casa EB

Austria non fosse solo un castello in aria. Ora potevamo pianificare questa struttura professionalmente con l'aiuto di architetti e presentarla alla direzione dell'ospedale. Inizialmente, il finanziamento di questo progetto era completamente incerto. Tuttavia, poiché ora avevamo la possibilità di istituire un fundraising professionale – attraverso raccolte fondi, concerti di beneficenza, aste d'arte, eventi sportivi, lettere agli sponsor, ecc. – siamo riusciti a raccogliere l'importo necessario per questo progetto in pochi anni. Nel 2004 è stato posato il primo mattone e nell'autunno del 2005 è stata inaugurata con una festa la prima e, ancora oggi, unica clinica specializzata nel trattamento dell'EB. Un contributo statale a seguito dell'apertura ha agevolato il lancio delle attività nel 2006. DEBRA Austria aveva ora anche la responsabilità della gestione e doveva sostenere i costi del personale, delle forniture e degli investimenti necessari (attrezzature per laboratori, apparecchiature, ecc.).

Leggendo queste righe, potrebbe sembrare che il passaggio dall'idea alla realizzazione sia avvenuto "con un colpo di bacchetta magica", ma ciò non è affatto vero! Non è stato un percorso semplice, ha richiesto pazienza e determinazione da parte dei soggetti coinvolti, creatività e ingegnosità, energia e slancio, oltre a ottimismo e resistenza alle frustrazioni. Probabilmente non saremo riusciti a rag-



2005. Apertura della Casa EB Austria © Andreas Kolarik



2017. Accettazione della Casa EB Austria nella Rete Europea di Riferimento ERN SKIIN © Ludwig Schedl

giungere l'obiettivo senza i numerosi piccoli e grandi eventi fortuiti che si sono verificati lungo il percorso e che hanno reso possibili i numerosi risultati positivi. Uno di questi fatti è stato il supporto pubblicitario, inizialmente da parte di Ogilvy & Mather e successivamente, dal 2007, di G&K MullenLowe. Queste agenzie pubblicitarie non solo hanno creato una linea di comunicazione fortemente impattante con il motto "Questa è la vita per un Bambino Farfalla", ma hanno anche realizzato la campagna pubblicitaria più premiata di sempre in Austria.

Se guardiamo oltre i confini di Austria e Alto Adige, vediamo che anche a livello internazionale sono stati fatti progressi significativi. All'inizio degli anni '90 le organizzazioni dei pazienti hanno iniziato a collaborare tra loro, creando nel tempo DEBRA International. Con un numero crescente di gruppi che perseguono obiettivi molto simili e lavorano insieme ad attività comuni, è diventato chiaro che uniti si può ottenere molto di più che da soli. DEBRA Europe è stata fondata nel 1992 per fungere da coordinamento di una rete internazionale composta da gruppi DEBRA (e altre organizzazioni dei pazienti EB). Nel 2008 l'organizzazione è stata ribattezzata DEBRA International, per riflettere l'ampia portata transfrontaliera dei suoi sempre più numerosi membri. Questa rete internazionale di auto-aiuto per l'EB, che ha la sua sede sociale a Vienna, è gestita da un consiglio volontario e conta

già su oltre 50 membri di altrettanti paesi. Le conferenze annuali, come quella del 2024 in Egitto, servono allo scambio di esperienze e mettono in contatto le organizzazioni dei pazienti EB più affermate con quelle che sono ancora agli inizi delle loro attività.

Anche nella ricerca internazionale sull'EB, nel corso degli anni si sono costituiti diversi gruppi con differenti aree di ricerca, che collaborano tra di loro, talvolta anche in una sana competizione. L'EB Research Network, avviato da DEBRA Austria, svolge un'importante funzione di coordinamento e supporto. Poiché i fondi pubblici per la ricerca e lo sviluppo nell'ambito dell'EB non sono sufficienti per fare grandi progressi, è essenziale anche il fatto che la ricerca sia "guidata dai pazienti", ovvero condotta e alimentata dalle organizzazioni dei pazienti stessi. I primi farmaci specificamente approvati per l'EB (Filsuvez/Amryt in Europa, a maggio 2022; Vyjuvek/Krystal negli Stati Uniti, a giugno 2023) dimostrano che la ricerca porta a risultati concreti, sotto forma di farmaci e terapie. Possiamo dirci davvero entusiasti di questi primi successi. Tuttavia, la tanto attesa cura per i Bambini Farfalla richiede ulteriori sforzi nella ricerca.

Come terzo pilastro, accanto ai pazienti e alla ricerca, è nata l'iniziativa EB Clinet, sviluppatasi a partire dalla Casa EB Austria, che mette in rete i medici specialisti nell'EB. Gli obiettivi principali sono il



Ricercatore EB presso la Casa EB Austria © Die Abbilderei



2020. La Casa EB Austria viene premiata con il prestigioso Black Pearl Award © Amélié de Wilde



Campagna pubblicitaria in occasione dei 25 anni di DEBRA Austria © Lowe GGK

Per saperne di più:

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

miglioramento delle cure mediche per le persone con EB attraverso la promozione della collaborazione tra esperti clinici in materia e l'accelerazione del percorso verso la guarigione di questa malattia attraverso il supporto al trasferimento di conoscenze sulle ultime novità in ambito di ricerca e cure. In breve, EB Clinet fornisce una piattaforma per la connessione, la comunicazione e la collaborazione. Inoltre, essa offre una serie di servizi ai suoi quasi 127 membri in oltre 65 paesi.

Oltre ai molti piccoli e grandi progressi, che non sono sempre visibili e di cui si parla poco, ma che sono fondamentali per il successo, negli anni ci sono state anche numerose onorificenze, premi e riconoscimenti. Lo spazio qui non è sufficiente per elencare tutti i premi vinti nell'ambito di comunicazione, raccolta fondi e ricerca scientifica, nonché i riconoscimenti e le onorificenze, quindi mi limiterò ai Black Pearl Awards di EURORDIS, la Federazione europea per le malattie rare. Le diverse categorie in cui sono stati premiati negli anni passati anche eccellenti personalità attive nell'ambito EB

e DEBRA, dimostrano il potenziale della nostra collaborazione transnazionale:

- Scientific Award 2018: prof. Michele De Luca, dott. Tobias Hirsch per la ricerca e l'applicazione clinica sull'EB
- Care Award 2020: Casa EB Austria per l'assistenza globale ai pazienti
- Scientific Award 2021: prof. Alain Hovnanian per la ricerca sull'EB
- Company Award 2023: Amryt Pharma per l'integrazione dei pazienti negli studi clinici e nel processo di sviluppo
- Members Award 2024: DEBRA International

Dopo 30 anni di esperienza con l'EB nella mia famiglia e molti anni di impegno a favore delle persone con EB, guardo con umiltà e gratitudine a tutto ciò che è stato realizzato grazie ad uno sforzo congiunto e internazionale. Questa comunione, questa connessione, è stata e resta di grande importanza per me e chiude il cer-

chio con l'inizio di questo testo. All'inizio di tutto c'era una preoccupazione personale, poi ben presto si è creata una collaborazione con persone gentili provenienti da regioni vicine – in Austria e in Alto Adige – e, successivamente, un lavoro di squadra con amici e partner provenienti da regioni più lontane e da tutto il mondo. Questi pensieri, la riflessione su decenni di attività e la gioia per ciò che è stato raggiunto mi conducono a una conclusione: l'aiuto dei nostri donatori e sostenitori nel corso degli anni ci ha portato molto lontano. Senza l'enorme impegno e il supporto finanziario di molte persone generose, tutto questo non sarebbe stato possibile. Senza la ricerca sull'EB in corso, finanziata con donazioni, non avremmo la fiducia che presto saremo in grado di alleviare i sintomi e, in futuro, forse guarire completamente l'EB. Per questo grande aiuto, che ci dà a tutti una grande speranza, vi ringrazio di cuore!

C'è ancora molto da fare per i Bambini Farfalla, sia a livello locale, nazionale che globale. DEBRA Südtirol – Alto Adige è sempre stata un partner benvenuto e af-

fidabile nel lavoro per i Bambini Farfalla; grazie specialmente ad Isolde Faccin, alla sua competenza, sensibilità e ispirazione, al suo essere dinamica protagonista e punto di riferimento. Più di due anni fa, Anna Faccin ha assunto la presidenza dell'associazione: con idealismo, competenza e slancio, la guida ora, dopo 20 anni, in una nuova era. Sono sicuro che avrà successo in questo compito e auguro al lei e al suo team grandissime soddisfazioni.

Uniamo i nostri sforzi per continuare a realizzare la missione di DEBRA Südtirol – Alto Adige, per portare avanti la nostra missione e rendere la vita un po' più facile a tutte le persone che vivono con Epidermolisi Bollosa!

Detto ciò, vorrei ringraziarvi per la proficua collaborazione, farvi i miei migliori auguri per il vostro importante compleanno e augurarvi tutto il meglio per il futuro!

Un caro saluto,
Rainer Riedl
(Presidente DEBRA Austria)

DEBRA nel mondo



DEBRA International: insieme contro “la peggiore malattia di cui non hai mai sentito parlare”.

La storia di DEBRA International inizia in modo modesto ma, nel corso di quattro decenni, si sviluppa in modo sorprendente, dando vita ad un'organizzazione internazionale di grande prestigio. Circa 50 sodalizi DEBRA nazionali sparsi in tutto il mondo si sono uniti per formare DEBRA International, con l'ambizioso obiettivo di migliorare la qualità della vita delle persone affette da Epidermolisi Bollosa nei loro rispettivi paesi e oltre, facendosi megafono per le persone che affrontano questa malattia rara ma devastante e debilitante, spesso sconosciuta al mondo.

1978

Tutto ebbe inizio nel 1978 quando un gruppo di genitori, guidato da Phyllis Hilton e ispirato da sua figlia Debra, fondò il primo gruppo di supporto nel Regno Unito, noto come DEBRA UK. Questo nobile sforzo mirava a fornire supporto ai loro figli affetti

da Epidermolisi Bollosa. Il nome dell'associazione è un omaggio a Debra, la ragazza da cui tutto è partito. Tuttavia, l'acronimo DEBRA sta per “Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association” (Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa distrofica), sottolineando la natura pionieristica dell'associazione nell'affrontare questa malattia di cui all'epoca quasi nulla si sapeva.

1992

Il consolidamento delle attività di molti gruppi ha portato nel 1992 alla fondazione di DEBRA Europe, un'organizzazione ombrello che funge da centrale di coordinamento per una rete internazionale. L'unione di forze ha dimostrato che insieme si possono raggiungere grandi obiettivi, superando le singole capacità di ciascun gruppo.

2008

Nel 2008, per riflettere la sua crescente portata internazionale, l'organizzazione è stata rinominata DEBRA International. Oggi DEBRA International offre supporto, informazioni e fondi di ricerca a livello globale

per tutte le forme di Epidermolisi Bollosa, estendendo la sua missione ben oltre la variante distrofica originariamente indicata dal nome DEBRA.

Visione per il futuro

La visione di DEBRA International è quella di un mondo in cui ogni persona con Epidermolisi Bollosa trovi sostegno attraverso un gruppo DEBRA, avendo accesso a cure specialistiche, assistenza medica e supporto sociale. La missione è di fornire conoscenze e risorse a pazienti, reti di supporto, operatori sanitari, ricercatori e industria, al fine di migliorare la vita delle persone affette da EB in tutto il mondo, finché la malattia rimarrà incurabile. Non smettendo, però, di coltivare la speranza!

La missione per il futuro

Per raggiungere i nostri obiettivi, DEBRA International si concentra sulla creazione di capacità associative, sull'educazione, sulla ricerca e sulla promozione dei diritti. Le nostre attività includono la promozione della comunicazione e della collaborazione nei progetti internazionali sull'epidermolisi bollosa, il

finanziamento della ricerca su questa malattia e l'organizzazione di eventi educativi e informativi rivolti ai professionisti e ai pazienti che vivono con Epidermolisi Bollosa.

Ricerca

Per raggiungere i nostri obiettivi, DEBRA International si concentra sullo sviluppo delle capacità associative, sull'istruzione, sulla ricerca e sul sostegno. Le nostre attività includono la promozione della comunicazione e della collaborazione in progetti internazionali sull'EB, il finanziamento della ricerca sull'EB e l'organizzazione di eventi di formazione e informazione per professionisti e pazienti. Inoltre, i gruppi DEBRA sono all'avanguardia nel finanziamento della ricerca sull'Epidermolisi Bollosa in tutto il mondo, coordinano lo sviluppo di un registro internazionale dei pazienti per migliorarne il trattamento e sostengono lo sviluppo di linee guida per le migliori pratiche cliniche. Gli eventi internazionali di DEBRA svolgono un ruolo cruciale nel riunire esperti, ricercatori, operatori sanitari e persone con EB, per condividere gli ultimi progressi nell'assistenza clinica e discutere le strategie di advocacy. 



DEBRA dice Grazie!

20 anni di impegno, volontariato e sostegno

In questa pubblicazione commemorativa per il 20° anniversario di DEBRA Südtirol – Alto Adige non può sicuramente mancare un sincero e deciso ringraziamento. In questa occasione, è doveroso esprimere profonda gratitudine a tutte le persone che hanno dato il loro contributo in questi due intensi decenni.

Un'associazione come la nostra è sostenuta in larga misura da molte mani che si impegnano e collaborano su base volontaria. A tutte queste meravigliose donne e uomini desideriamo esprimere il nostro sincero rin-

graziamento. Vorremmo inoltre ringraziare coloro che si rivolgono a noi spontaneamente, sia per partecipare attivamente sia per fare generose donazioni. Un ringraziamento particolare va anche a coloro che trovano il coraggio di condividere le proprie preoccupazioni con noi. Affrontare una malattia significa anche avere a che fare con storie e destini, racconti che entrano in una sfera molto privata. Pertanto, non è scontato che persone alle prese con le proprie difficoltà si rivolgano a un'associazione, specialmente in un'epoca in cui le informazioni mediche sono facilmente accessibili su Internet e possono portare all'autodiagnosi. Il nostro ringraziamento va anche e soprattutto alle famiglie che condividono con noi il loro destino e ripongono in noi la loro fi-

ducia. Allo stesso modo, ringraziamo tutti i volontari, anche quelli non direttamente interessati dall'Epidermolisi Bollosa, che entrano in empatia con le nostre famiglie e le nostre storie, che si sforzano di capirci e aiutano a migliorare la qualità della vita delle persone con EB.

Nessuno viene lasciato indietro

Le piccole associazioni a sostegno delle malattie rare possono sopravvivere solo se c'è unità. Tanto come DEBRA Südtirol Alto – Adige quanto come DEBRA Family, il nostro impegno rimane quello di fornire un sostegno finanziario diretto alle famiglie e di mantenere bassi i costi amministrativi. In questo modo possiamo efficacemente

trasmettere ai nostri membri la sensazione che nessuno venga lasciato solo nell'affrontare l'EB.

Desideriamo ringraziare soprattutto le famiglie che condividono le loro storie con noi e ci danno la loro fiducia. Un grazie speciale va a tutte le volontarie e a tutti i volontari, anche a coloro che non sono direttamente interessati dall'Epidermolisi Bollosa ma che si immergono empaticamente nelle nostre storie e famiglie, che si sforzano di comprenderci e contribuiscono a migliorare la qualità della vita delle persone con EB. Un ringraziamento speciale va anche a coloro che ci supportano professionalmente. Il lavoro nel Terzo Settore è oggi molto significativo e noi diamo grande importanza ad un impiego trasparente e ed efficace dei

fondi donati. Il marchio di qualità “Donazioni sicure” e la nostra appartenenza alla “Rete del Dono Italiano” sono garanzia di tutto ciò. Un caloroso ringraziamento va alla Federazione per il Sociale e la Sanità ETS e al Centro di Servizio per il Volontariato Alto Adige. Entrambi sono estremamente importanti per noi di DEBRA, poiché ci occupiamo principalmente di fornire supporto pratico alle persone con EB e siamo grati che qualcuno si occupi degli altri aspetti, inclusi quelli legali.

Ringraziamo anche tutti i donatori e donatrici, indipendentemente dall'importo donato, e chi parla e fa conoscere la nostra malattia, poiché ciò ci rende più visibili. Un

grande ringraziamento va anche alla stampa locale, che ci offre l'opportunità di sensibilizzare sull'EB e a tutti i nostri sostenitori e sostenitrici come anche gli organizzatori e organizzatrici di eventi benefici. A livello nazionale, speriamo in una maggiore attenzione da parte del pubblico. Ci stiamo lavorando e crediamo fermamente in questo obiettivo.

Pertanto, diciamo a tutti voi: Grazie 20.000 volte per 20 anni! Speriamo di avervi al nostro fianco anche in occasione del prossimo anniversario: è grazie a voi che la nostra associazione può esistere e fare tutto ciò che la rende così unica! 🦋



Grazie

Grazie per il sole,
le farfalle,
la tua bellezza,
il calore del tuo cuore,
la tua grande anima,
le tue mani nelle mie... -

Grazie per te!

Hanna Schnyders

Saluti da Salisburgo del prof. dott. Hintner



Insieme, siamo forti!

Spero che DEBRA Alto Adige possa proseguire il suo lavoro con il medesimo successo finora ottenuto! Auguro ogni bene!" – Il nonno EB

Vivere con l'EB

progressi e speranze raccontate dal prof. dott. Helmut Hintner



Prof. dott. Helmut Hintner

Nel 2005, presso la Clinica Universitaria dell'Università privata di medicina "Paracelsus" di Salisburgo, è stata aperta la prima clinica specializzata al mondo per i Bambini Farfalla. Il professor Helmut Hintner, ex primario di Dermatologia della Clinica Universitaria di Salisburgo, ha avuto un ruolo fondamentale in questo progetto.

Vogliamo scoprire da questo stimato dottore, consigliere medico e pioniere della dermatologia a che punto sono oggi la ricerca e la medicina in materia di EB. Chiediamo dunque all'illustre cattedratico di ripercorrere la storia degli ultimi anni, dalla fondazione della Casa EB e attraverso le scoperte scientifiche che hanno permesso ai pazienti di migliorare notevolmente le loro condizioni di vita. I pazienti che vivono con Epidermolisi Bollosa, infatti, sono curati secondo i più recenti standard; i medici vengono formati

secondo le più nuove conoscenze in materia e prosegue la ricerca sui modi per alleviare e curare l'EB. Come primo centro di competenza per le malattie rare della pelle in Austria, la Casa EB fa parte della Rete di riferimento europea per le malattie rare della pelle ERN (European Reference Networks for Rare Skin Disorders).



Professor Hintner, lei ha lavorato come medico primario e specialista in malattie della pelle e venereologia presso la Clinica Universitaria di Salisburgo ed è stato primario di Dermatologia presso l'Università privata di medicina "Paracelsus" di Salisburgo fino al 2014. Nel 2011, per i suoi servizi, le è stato conferito il titolo professionale di consigliere medico, seguito dalla nomina di Hofrat nel 2017. Le sue scoperte sono state di

particolare importanza per i pazienti con EB. Quando ha iniziato a interessarsi ai Bambini Farfalla e come si è sviluppato il suo coinvolgimento?

Prof. Helmut Hintner: Ho visto i primi casi di questa malattia nel 1977, 46 anni fa. A quel tempo stavo iniziando la mia attività di dermatologo. L'EB mi aveva colpito per due motivi: in primo luogo, per come la malattia si manifesta. Immaginate di bruciarvi con una candela e di trovarvi poi con una vescica: è spiacevole, doloroso e richiede una medicazione. Immaginate ora di avere continuamente vesciche su tutto il corpo: sarebbe terribile, ma è ciò che vivono le persone con EB. Questa idea mi è rimasta impressa. Dobbiamo anche ricordare quanto i genitori si occupano dei loro figli affetti da EB: fanno un lavoro incredibile.

In secondo luogo, quando ne abbiamo scoperto la causa, la mia preoccupazione è anche cresciuta. Si può fare qualcosa solo quando si conosce la causa di una malattia e a Innsbruck, insieme ad altri, avevo già sviluppato una ricerca e un metodo di classificazione. A quel tempo abbiamo scoperto 12 forme diverse di EB. Oggi, sono riconosciute oltre 30 forme diverse.

L'Epidermolisi Bollosa colpisce alcune centinaia di persone in Austria e circa 30.000 persone in tutta Euro-

pa, questo la classifica ufficialmente come malattia rara. Il problema è che la ricerca è costosa e le malattie rare vengono facilmente messe in secondo piano. Come siete riusciti a costruire un centro di eccellenza e di ricerca a Salisburgo?

Prof. Helmut Hintner: La grande svolta è avvenuta nel 1992, quando sono diventato primario di dermatologia a Salisburgo. All'improvviso si sono aperte molte opportunità. Abbiamo cominciato a ricevere più pazienti da tutta l'Austria, ma anche dalla Germania e dall'Alto Adige. In medicina spesso accade che sempre più persone cerchino aiuto quando si viene a sapere che esiste un centro specializzato. Così, a poco a poco, le persone affette da questa patologia sono arrivate a Salisburgo, fatto a sua volta positivo per la nostra ricerca.

Abbiamo poi deciso di trovare un medico specializzato esclusivamente in questa patologia, identificando per questo compito la dottoressa Anja Diem. In breve tempo questa specializzazione ha dato i suoi frutti. Ci siamo poi concentrati sull'assistenza, perché l'Epidermolisi Bollosa richiede costanti cure e cambi di medicazione. Il cambio delle medicazioni può richiedere fino a quattro ore per paziente, quindi abbiamo cercato e assunto infermieri specializzati. Abbiamo iniziato con una sola infermiera, ma ora il team è

molto più numeroso. Grazie ad un grande sostegno finanziario da parte di DEBRA Austria, abbiamo inizialmente creato il nostro ambulatorio per i pazienti con EB e successivamente siamo stati in grado di aprire la Casa EB.

Oltre all'ambulatorio, la Casa EB dispone anche di un'unità di ricerca, un centro di studi clinici e un'accademia. Questo approccio olistico e la collaborazione internazionale con la Rete di riferimento europea per le malattie rare della pelle stanno dando i loro frutti?

Prof. Helmut Hintner: Nell'ambito di questo sviluppo, vorrei sottolineare l'aspetto della professionalità. Non dobbiamo dimenticare che l'Epidermolisi Bollosa è una malattia sistemica, che si manifesta esternamente sulla pelle, ma che colpisce tutto il corpo, ad esempio la bocca, l'esofago, i denti, i capelli, lo spazio tra le dita e molto altro. La malattia richiede personale esperto, perché con l'EB anche l'applicazione di un normale cerotto può danneggiare la pelle.

La dottoressa Gabriele Pohla-Gubo, che in seguito è stata eletta nel consiglio di amministrazione di DEBRA Austria, ha svolto un ruolo importante in questo ambito. Nominata responsabile del laboratorio, la sollevai da gran parte dei compiti, in modo che potesse concentrarsi esclusi-

sivamente sull'Epidermolisi Bollosa. Le persone cercano i professionisti quando hanno particolari necessità e, con il consolidarsi della loro reputazione, arrivano sempre più pazienti, da vicino e da lontano. Questo, a sua volta, permette di acquisire maggiore esperienza, che è fondamentale per una malattia rara.

Questa esperienza viene poi messa in pratica. Ad esempio, i bambini affetti da vesciche provocate da EB venivano ricoverati per mesi, ma la nostra esperienza ci ha permesso di dimmetterli molto prima. Coinvolgendo i genitori nell'assistenza fin dall'inizio e integrando le reti esistenti nella città della famiglia (come l'assistenza infermieristica a domicilio), i genitori possono ora prendersi cura dei loro figli a casa.

Perché questa professionalità è così importante?

Prof. Helmut Hintner: Pensate allo sviluppo che ha portato alla Rete di riferimento europea per le malattie rare della pelle. Inizialmente, è stato fondato un centro di competenza, poi evoluto nella Casa EB, che ha potuto essere realizzata solo grazie al grande impegno del dottor Rainer Riedl. L'umanità gioca un ruolo importante anche in un'istituzione come la Casa EB, dove confluiscono risorse e donazioni. La rete di riferimento che abbiamo creato all'epoca comprende oggi rappresentanti di diversi paesi.

Attualmente ci sono 117 centri EB in 55 paesi del mondo. Ha senso unire le forze a livello globale, perché la ricerca isolata spreca risorse e tempo.

DEBRA Austria è un esempio a livello mondiale, ma quanto sono importanti i sodalizi regionali come DEBRA Südtirol – Alto Adige?

Prof. Helmut Hintner: Quello che DEBRA Austria ha realizzato è stato poi realizzato pure in Alto Adige attraverso DEBRA Südtirol – Alto Adige, anche grazie ad alcune personalità che hanno dato il loro impegno. Tra queste la presidente Isolde Faccin e poi sua figlia Anna Faccin, l'ex sindaco di Dobbiaco Guido Bacher e anche gli ambasciatori EB come Arabella von Gelmini Kreutzhof. Ricordo vividamente un evento con Tobias Moretti, che fu semplicemente sensazionale: in quell'occasione fu raccolta una quantità considerevole di denaro. Anche Luis Durnwalder, all'epoca Presidente della Provincia di Bolzano, sostenne generosamente DEBRA.

Quali sono, secondo lei, le possibilità di trovare nel prossimo futuro una terapia che possa aiutare i Bambini Farfalla? Ci sono approcci nuovi e validi?

Prof. Helmut Hintner: Oggi sono numerosi gli sforzi per trovare cure e tera-

pie. A riguardo, molto si può trovare nel libro *Life with Epidermolysis Bullosa (EB) Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy* che ho scritto insieme a Jo-David Fine. L'idea della terapia genica sta facendo progressi e i trapianti hanno funzionato in alcune persone. Tuttavia, esistono almeno trenta forme diverse di EB, il che rende la sfida più difficile. Ci vuole anche molta visibilità per ridurre la discriminazione. In passato, è capitato che questi bambini non potessero nemmeno salire negli autobus pubblici. È importante capire che la scienza progredisce costantemente, ma a piccoli passi. Nella scienza, non si possono fare previsioni, si può solo lavorare sodo e investire le risorse con saggezza. Attualmente è in fase di sviluppo anche un unguento genico. Quindi sono fiducioso che molto accadrà nei prossimi anni. 



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

Le ambasciatrici DEBRA



Arabella von Gelmini Kreutzhof



Eleonora Buratto



Anna Mei

In un'organizzazione come DEBRA, il sostegno e il patrocinio di personalità di spicco sono fondamentali. Il legame con le nostre ambasciatrici DEBRA per i Bambini Farfalla, che con impegno hanno accompagnato l'associazione in questi vent'anni, è per noi davvero prezioso. Tra queste, spiccano tre angeli custodi, ambasciatori di lunga data, provenienti da mondi diversi: l'affascinante autrice di libri per bambini Arabella von Gelmini Kreutzhof, l'eterea soprano Eleonora Buratto e la temeraria ciclista professionista Anna Mei.

Arabella von Gelmini Kreutzhof.

Creatrice di favolosi racconti e autrice di opere amate, Arabella von Gelmini Kreutzhof è diventata ambasciatrice dei Bam-

bini Farfalla dell'Alto Adige nel 2005. Per lei, questo non è un compito, ma un impegno profondo del cuore. Gelmini Kreutzhof si dedica instancabilmente a portare alla luce le preoccupazioni e le difficoltà, spesso in ombra, delle persone che vivono con EB. Il suo impegno volontario ha l'obiettivo di sensibilizzare il pubblico e garantire il sostegno finanziario vitale, senza il quale DEBRA non potrebbe offrire il suo aiuto alle famiglie colpite.

Eleonora Buratto.

La potente voce di questa cantante lirica, applaudita nei più grandi teatri d'opera del mondo, risuona anche come ambasciatrice dei Bambini Farfalla sin dal 2015. Buratto, con il suo prestigioso

ruolo, rafforza il patrocinio di DEBRA Alto Adige. La cantante sottolinea che diversi progetti di ricerca sono già stati avviati in Italia grazie al supporto economico di DEBRA Südtirol – Alto Adige e, con la stessa passione con cui usa la sua voce nei palcoscenici, continua a sostenere i Bambini Farfalla.

Anna Mei.

La campionessa di ciclismo professionista e mountain-biker di lungo corso ha incrociato il cammino dei Bambini Farfalla nel 2009, durante una gara ciclistica di beneficenza. Da allora, Anna Mei è diventata ambasciatrice e portavoce delle persone con EB. La pluripremiata detentrica di record di MTB, insignita del prestigioso Premio Gianni Brera, si dedi-

ca a sensibilizzare l'opinione pubblica su questa malattia rara. Con la sua maglia da ciclismo caratterizzata dal motivo a farfalle, Anna Mei indossa il suo impegno e chiede aiuto per le famiglie delle persone colpite, unendosi alla causa con forza e grinta. 🦋

In occasione del 20° anniversario....

se con anima e pensiero ripasso gli ultimi 20 anni di Debra Südtirol Alto Adige, non posso non emozionarmi, non posso non esprimere grande gratitudine.

Vent'anni fa il mondo di DEBRA mi ha avvicinato ad una malattia e ad un percorso di sofferenza che non avevo mai conosciuto e che mi ha profondamente toccato e colpito. Da amici viennesi, medici e specialisti, avevo sentito parlare di Epidermolisi bollosa, scoprendo da loro, che anche in Alto Adige vivono pazienti, dolcemente chiamati "bambini farfalla", affetti da questa malattia terribilmente invalidante.

All'istante avevo sentito il bisogno di voler aiutare e mi sono informata al meglio. Ben presto mi ero resa conto che in Alto Adige questa malattia era ancora quasi del tutto sconosciuta e che era importante attirare l'attenzione di tutta la popolazione al-

toatesina per poter far conoscere non solo la malattia tanto sconosciuta quanto rara ma anche e soprattutto per sensibilizzare le persone e per chiedere il loro sostegno.

Fedele al proverbio "l'unione fa la forza", dappoiché solo lavorando insieme si riescano a realizzare grandi idee per poter successivamente aiutare in modo mirato ed efficace, mi sono posta l'obiettivo e il compito di informare l'intera popolazione affinché tutti conoscessero questa malattia, sempre pensando al fatto, che l'aiuto di ogni individuo può contribuire a migliorare la qualità della vita dei pazienti affetti da Epidermolysis bollosa.

Attraverso molti eventi di beneficenza e con il sostegno estremamente prezioso e benevolo di tutta la stampa altoatesina - a cui con sincero affetto va il mio più sentito ringraziamento - mi sono impegnata a raccogliere donazioni e a fare in modo che fosse



Arabella von Gelmini Kreutzhof e Anna Faccin

sostenuta la ricerca. Guardandomi indietro, con gioia e sano orgoglio posso dire che l'associazione DEBRA Südtirol - Alto Adige non solo è riuscita a realizzare tanti intenti ma anche a lasciare un segno prezioso addirittura oltre i confini nazionali.

Con il sostegno di DEBRA Südtirol - Alto Adige, presso il Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" (CMR) dell'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia è stato condotto il primo studio al mondo sulla terapia genica basata su cellule staminali epiteliali geneticamente implementate. Nel corso del tempo, DEBRA Südtirol - Alto Adige non solo è riuscita a crescere fino a diventare un punto fermo nel panorama associativo altoatesino, ma anche a stabilire traguardi in ambito medico.

DEBRA Südtirol - Alto Adige ha sostenuto la fondazione della Casa EB a Salisburgo che a livello europeo è considerato un cen-

tro di eccellenza nell'assistenza alle persone affette da EB e nella ricerca di cure per questa malattia. Inoltre l'associazione ha costantemente fornito considerevoli contributi economici all'intensa ricerca sullo sviluppo di una cura.

Credo che si possa affermare che negli ultimi vent'anni, DEBRA Südtirol - Alto Adige sia stata in grado di segnare tappe decisive nella lotta contro l'Epidermolisi bollosa e io sono grata e onorata di aver potuto dare il mio piccolo contributo a queste grandi conquiste.

Amare, aiutare, vivere l'umanità e credere nel bene: questo è il mio messaggio.

Arabella von Gelmini Kreutzhof
Ambasciatrice di
DEBRA Südtirol- Alto Adige



Isolde Mayr Faccin

“Gli obiettivi che desidero per mia figlia e che voglio raggiungere per lei devono andare a beneficio di tutti i Bambini Farfalla”.

Isolde, originaria della Valle di Casies e residente a Dobbiaco con suo marito Maurizio e le loro figlie, Alice e Anna, è stata una madre straordinaria. La nascita di Anna, una bambina con Epidermolisi Bollosa, non è stata solo una gioia, ma l'inizio del suo impegno indefesso nella comunità EB. Fin dall'inizio, ha compreso il potere della solidarietà tra le famiglie e ha tessuto legami, credendo che lo scambio diretto di esperienze fosse il supporto più efficace per chi vive con l'EB.

Poco dopo la nascita di Anna, Isolde si rese conto che la vita di sua figlia sareb-

be stata piena di sfide. Per caso – forse era il destino – scoprì che a pochi chilometri da casa sua viveva un'altra piccola “farfalla”, con la cui famiglia Isolde cercò subito un contatto. “Se ce l'ha fatta lei, possiamo farcela anche noi”, disse Isolde. Con queste parole incoraggiò il marito Maurizio, la figlia Alice e probabilmente anche sé stessa. Nel 1992, insieme all'amica Manuela Costantini, oggi membro del Consiglio direttivo di DEBRA, partecipò alla prima riunione di famiglie EB in Germania. Solo allora, in un'epoca antecedente a Internet e ai social media, comprese appieno la gravità della malattia, che non colpiva solo i bambini. Nel 1995, contribuì alla fondazione di DEBRA Austria, diventandone membro fondatore. La vicinanza all'Austria non fu solo geografica, ma anche una scelta persona-

In memoria di Isolde Mayr Faccin | * 30.6.1962 + 21.6.2021

La sua forza risplendeva nell'incrollabile fede nel futuro

le, poiché Anna riceveva cure mediche a Innsbruck. Il prof. dottor Helmut Hintner trasferì il suo reparto a Salisburgo e portò con sé tutti i pazienti EB, fondando così la Casa EB in collaborazione con DEBRA Austria e il presidente dott. Riedl, una clinica specializzata dedicata completamente all'EB.

Nel 2004 ci fu un incontro con l'allora Presidente della Provincia Luis Durnwalder, per raccogliere fondi per questa clinica. Poco dopo, grazie al coraggio di Isa, nacque DEBRA Südtirol – Alto Adige. Oltre a Isa, gli altri soci fondatori furono Guido Bocher, Manuela Costantini, Luca Piol e Sandro Barbierato. Nadia Bonometti e Anna, la figlia di Isolde, entrarono nel Consiglio direttivo nel 2010. Isolde è stata la prima presidente e tale è rimasta fino alla sua morte improvvisa nel 2021.

La sua forza e tenacia erano evidenti sia nel gestire la sua dislessia sia nelle sfide affrontate come presidente dell'associazione. L'indipendenza e la forza che diede a sua figlia Anna quando questa creò la sua famiglia furono un segno del suo amore di madre.

Isolde Mayr Faccin, madre eccezionale, amica affettuosa e combattente appassionata, ha giocato un ruolo chiave nella storia di DEBRA Südtirol – Alto Adige. La sua convinzione che uniti possiamo spostare le montagne continua a ispirare l'associazione, eredità viva del suo instancabile impegno.

Isolde, con la sua visione e il suo calore, ha lasciato un'impronta indelebile nei cuori di coloro che hanno avuto il privilegio di conoscerla. 🦋

Quando non sarai più parte di me
ritaglierò dal tuo ricordo tante piccole stelline,
allora il cielo sarà così bello che tutto il mondo
si innamorerà della notte.

William Shakespeare



Dott. Rainer Riedl e Isolde Mayr Faccin celebrano i 20 anni di DEBRA Austria

Isolde con Zita Pfeifer, una mamma EB



Isolde Mayr Faccin con sua figlia Anna

Isa, Isolde - fondatrice e anima di DEBRA

Isolde per l'anagrafe, ma per tutti noi semplicemente Isa. Un nome sobrio, chiaro, veloce da pronunciare, essenziale. Incredibilmente adatto alla tua persona, perché tu eri proprio così: sobria, chiara, veloce. Assolutamente essenziale.

Difficile trovare le parole per raccontare di te, ogni discorso sembra banale, scontato. Forse perché il tuo non era il mondo delle parole, ma del cuore e dell'azione, un agire concreto sempre affidato al tuo saggio buon senso e a una costante energia vitale.

La prima immagine di te è questa: una Isa sempre "in moto", attiva ed efficiente in ogni campo e in ogni momento. Un'efficienza che mettevai a disposizione di tutti, senza distinzione, con una forza generosa e instancabile.

Allegra dispensatrice di ottimismo e buonumore, ci hai sempre accolto nella tua casa e tra le tue braccia con tutti i nostri problemi e difficoltà a volte concreti, altre volte irrilevanti e banalmente marginali. Tuttavia, tu c'eri sempre, col sorriso e con quella semplicità che tanto ti caratterizzava. Accogliere ti veniva naturale, come l'immediata risoluzione dei problemi tuoi e degli altri. Niente era così complicato da essere impossibile. Sei sempre stata una grande combattente, lucida e vigile su ciò

che accadeva, mai rassegnata, pronta ad accogliere le sfide dell'esistenza come un'opportunità di crescita e di miglioramento.

Mamma molto giovane, hai saputo trasformare la tua inesperienza in un vantaggio, affidandoti ad un innato amore materno per Alice e al tuo straordinario senso pratico nella gestione della quotidianità. Nemmeno la nascita di Anna, la tua secondogenita, dolce Bambina Farfalla ti ha messo troppo in difficoltà: dopo un iniziale legittimo disorientamento, ti sei rimboccata le maniche, come eri solita fare, e hai affrontato questa nuova esperienza con la tua consueta naturalezza, aperta al confronto, all'ascolto, desiderosa di imparare, diventando presto un punto di riferimento importante per tutte le altre famiglie con bimbi affetti da EB. Eri e sei straordinaria Isa!

Ho letto che il nome Isa, secondo la tradizione celtica, significa "luminosa". Ed è proprio la tua luce che ci manca tanto, dopo anni di amicizia preziosa. Senza far troppo rumore te ne sei partita per altri lidi e a noi non resta altro che procedere il cammino ancora confusi e increduli, ma grati e orgogliosi di aver condiviso con te parte del nostro viaggio.

Ciao Isa! Una delle tue amiche del cuore 🦋





I Bambini Farfalla vivono con una rara malattia chiamata Epidermolisi bollosa ereditaria (EB in breve). L'Epidermolisi Bollosa è una malattia geneticamente determinata, cioè diagnosticata dalla nascita o anche prima, nel grembo materno. Prima della nascita del bambino, così come è possibile determinare il colore degli occhi (verde, blu, marrone) è possibile determinare se il bambino sia affetto da EB. L'EB può essere ereditata in modo recessivo da entrambi i genitori o in modo dominante da un solo genitore, oppure può essere causata da una mutazione spontanea.

L'EB è una condizione genetica che viene diagnosticata alla nascita o nei primi mesi di vita, e dà luogo alla formazione di vesciche e piaghe. In parole povere mancano le proteine di adesione, che dovrebbero tenere insieme la pelle come una colla. A causa di tale mancanza, gli strati della pelle si comportano come sottili strati di carta sovrapposti: quando vengono mos-

si, invece di aderire perfettamente, formano "onde" e rigonfiamenti. Nella pelle delle persone affette da EB, questi rigonfiamenti sono bolle piene di liquido chiaro o di sangue. I bambini con EB sono quindi spesso chiamati Bambini Farfalla: perché una farfalla che viene toccata non può più volare. Tuttavia, la malattia non colpisce solo i bambini e gli adolescenti, ma anche gli adulti. In Alto Adige, circa 30 persone soffrono di EB, in Italia sono circa 1.000, in Austria circa 500 e in tutta Europa 30.000. Per questo l'EB appartiene al gruppo delle malattie rare.

Cause e sintomi

L'EB è causata da un difetto di coesione tra gli strati della pelle, che è ereditato recessivamente da entrambi i genitori o in modo dominante da un genitore, ma può essere causato anche da una mutazione spontanea. Ecco perché la pelle delle per-

Cos'è EB?

sone colpite – ed a seconda della forma di EB, anche le loro mucose interne, gli occhi, la bocca, il tratto genito-intestinale e l'esofago – è molto vulnerabile. Al minimo tocco, si formano vesciche e piaghe. Le ferite aperte, spesso croniche, il forte dolore quotidiano come nelle ustioni di quarto grado, il prurito, le cicatrici, le aderenze delle dita delle mani e dei piedi e le relative restrizioni di movimento, le carie gravi con frequente perdita dei denti, la perdita dei capelli, i problemi nutrizionali e digestivi, così come occasionalmente i tumori cutanei aggressivi complicano la vita dei pazienti colpiti.

Sono 4 le tipologie principali di EB, a loro volta suddivise in ulteriori sottotipi:

- EB Simplex (EBS)
- EB giunzionale (JEB)
- EB distrofica (DEB)
- Sindrome di Kindler (KEB)

L'EB acquisita (EBA), invece, non appartie-

ne a queste tipologie di EB, in quanto non è una malattia genetica ma autoimmune e quindi ha cause e approcci terapeutici completamente diversi.

Terapia e ricerca

Secondo la ricerca attuale, l'EB non è ancora curabile. Ogni giorno, i malati di EB si sottopongono a lunghi cambi di medicazione per disinfettare, applicare creme e bendare nuovamente la pelle dolorante e le vesciche. Senza la medicazione delle ferite con bende speciali, i Bambini Farfalla non possono sopravvivere. Un semplice cerotto, al momento della rimozione, strapperebbe via la pelle. Inoltre, le persone con EB hanno spesso bisogno di una terapia del dolore, di un supporto nell'alimentazione a causa delle ferite nell'esofago, di ausili per la deambulazione, di una fisioterapia occupazionale e di un supporto psicologico per affrontare meglio le sfide della vita quotidiana. ✨

Epidermolisi bollosa

L'EB È UNA MALATTIA DERMATOLOGICA. AL MINIMO ATTRITO, SULLA PELLE SI FORMANO VESCICHE E LESIONI CHE CAUSANO DOLORE.



DOMINANTE

Un genitore, affetto da EB, è portatore del gene e può, quindi, trasmettere la malattia al figlio.



RECESSIVO

Entrambi i genitori, pur non essendo affetti da EB, ne sono portatori sani.



MUTAZIONE SPONTANEA

Nessuno dei due genitori è portatore del gene mutato. Prima della fecondazione, il gene muta spontaneamente nello sperma e nell'ovulo.

4 TIPI DI EB

SIMPLEX (EBS)

Vesciche su mani e piedi, vesciche su tutto il corpo. Irrigidimento delle articolazioni.

DISTROFICA (DEB)

Irrigidimento delle articolazioni, Costrizione delle dita delle mani e dei piedi, contrazione delle mucose orali e restringimento dell'esofago. Vesciche su tutto il corpo e sugli occhi.

GIUNZIONALE (EBG)

Danni visibili sul viso, irrigidimento delle articolazioni e costrizione delle dita delle mani e dei piedi. Vesciche nella cavità orale, nelle mucose interne e su tutto il corpo. Questa tipologia molto aggressiva di EB, può essere letale fin dalla prima infanzia.

KINDLER (KEB)

Vesciche (soprattutto nell'infanzia). Irrigidimento delle articolazioni e costrizione delle dita delle mani e dei piedi. Alterazioni del colore della pelle. Sensibilità alla luce. Infiammazione acuta delle gengive. Rotazione della palpebra all'esterno (Ectropion).

SINTOMI



RARO
Un neonato su 17.000 è affetto da EB.



GENETICO
È una malattia ereditaria e i genitori possono non sapere di esserne portatori.



TUTTI
Può colpire sia il genere femminile sia quello maschile e gruppi etnici di diverso tipo.



NON CONTAGIOSO
Le malattie genetiche non sono contagiose.



ANCORA NON CURABILE
L'EB non è attualmente curabile, ma la ricerca sta facendo passi da gigante. Ad oggi è possibile solo una buona gestione del dolore e delle lesioni.

RISCHI



Molte persone affette da EBS, con una buona gestione delle lesioni e del dolore, possono condurre una vita normale e con una certa autonomia.



Elevata probabilità di sviluppare un carcinoma a cellule squamose (cancro aggressivo della pelle) prima dei 35 anni.



Forme gravi di EBG possono essere diagnosticate entro i primi due anni di vita di un bambino. I rischi sono molto elevati: a causa di vesciche sulle mucose interne, i piccoli potrebbero morire a causa di malnutrizione o anemia.



Tendenza a sviluppare un carcinoma a cellule squamose (cancro aggressivo della pelle) in età adulta.

70%

25%

5%

<1%

DISTRIBUZIONE PERCENTUALE DEI TIPI DI EB

PERCHÉ?

La fragilità della pelle e delle mucose è causata dai difetti geneticamente mediati nelle proteine di adesione epiteliale. A determinare il tipo di EB è la presenza più o meno massiccia di bolle sulla pelle.

DIAGNOSI

Biopsia: prelievo di un piccolo frammento di pelle che viene analizzato al microscopio. Dalla presenza più o meno massiccia di vesciche, il dermatologo determina il tipo di EB.

TRATTAMENTO

Le bolle devono essere svuotate e coperte con materiali imbottiti e non aderenti per evitare di fare attrito sulla pelle e provocare un'infezione. Nei casi più gravi, il bendaggio quotidiano può richiedere diverse ore e può risultare molto doloroso. Anche le visite odontoiatriche devono avvenire con estrema cura, poiché le mucose del cavo orale essendo molto vulnerabili impediscono la completa apertura della bocca.

© Progetto grafico: Agentur Werbereich GmbH | © Concetto grafico: Fendish.com



COME POSSO AIUTARE?

La ricerca e gli studi clinici hanno fatto passi da gigante per capire cosa fosse e come trattare la rara malattia dell'Epidermolisi bollosa.

Il trattamento con le cellule staminali, terapie genetiche e trattamenti con proteine per fortificare il tessuto epiteliale potrebbero essere delle cure adeguate per questa malattia. Molto promettenti sono anche gli approcci terapeutici a "piccole molecole".

La ricerca, che si occupa di cercare una cura a questa malattia, ha bisogno di sostegno costante ed è pertanto necessario che tutti noi ci impegniamo a prestare aiuto. La ricerca sulle malattie rare com l'EB, non essendo la priorità per i sistemi sanitari nazionali e per l'industria farmaceutica, va avanti con le nostre donazioni. Il tuo contributo è importante!

WWW.SCHMETTERLINGSKINDER.AT

Casa EB Austria

La sinergia di professionalità ed empatia

Per i Bambini Farfalla, la Casa EB Austria della Clinica Universitaria di Salisburgo, fondata dall'associazione di pazienti DEBRA Austria nel 2005, è diventata indispensabile. Come centro di competenza per l'Epidermolisi Bollosa, la clinica con le sue quattro unità – Ambulatorio, Centro di ricerca, Centro studi e Accademia – non solo fornisce assistenza medica ai Bambini Farfalla, ma è anche pioniera nella ricerca orientata al paziente, nella gestione di studi clinici di successo e nella messa in rete di competenze a livello globale.

Il dottor Rainer Riedl, Presidente e cofondatore di DEBRA Austria e iniziatore della Casa EB Austria, a proposito di questa clinica così speciale dice: "La combinazione di tutte queste competenze sotto un unico tetto è ancora unica al mondo. L'approccio olistico delle cure, unito agli elevati standard qualitativi di ogni singolo reparto, ha già portato la Casa EB a raggiungere una serie di successi. Tra questi ricordiamo la designazione come primo centro di competenza austriaco per le malattie rare della pelle, l'inclusione nella rete di riferimento europea Skin, la certificazione ISO di tutti i reparti e il premio

Black Pearl di EURORDIS, l'organizzazione europea per le malattie rare, nella categoria Assistenza olistica".

Anche le cure particolari che i Bambini Farfalla ricevono alla Casa EB sono uniche. Qui la conoscenza e la professionalità si fondono con una grande empatia. "È un luogo in cui ti senti a casa, un luogo in cui ti piace stare nonostante la malattia e che ti dà speranza", ha detto un paziente in una recente conversazione. Questo si percepisce non appena si arriva alla Casa EB. Non ci sono lunghi tempi di attesa, le persone si conoscono di persona e l'area d'aspetto, progettata con cura, è un luogo caloroso e confortevole.

Casa EB Austria – quattro unità, un unico obiettivo

Nell'**Ambulatorio EB**, medici, infermieri e terapisti, sotto la direzione della dottoressa Anja Diem, forniscono assistenza medica a pazienti EB giovani e anziani. Qui si effettuano il trattamento delle ferite, la terapia del dolore, il trattamento dei



*La Casa EB Austria è un punto di riferimento per i pazienti in cerca di cure olistiche
© Dott. Rudolf Hametner*

sintomi concomitanti, gli esami pre e post cura e la consulenza terapeutica. Il team dell'ambulatorio dedicato all'Epidermolisi Bollosa offre alle persone colpite anche qualcosa di molto prezioso: il tempo! Tempo per colloqui approfonditi, tempo per affrontare le preoccupazioni e rispondere in modo dettagliato anche a domande complesse, tempo per garantire che le persone colpite lascino il centro EB con una buona sensazione.

Il team del **Centro di ricerca EB**, guidato dal professor Johann Bauer, è impegnato ad alleviare e curare la malattia. L'obiettivo è sviluppare nuovi approcci terapeutici. A causa del complesso quadro clinico dell'Epidermolisi Bollosa, la ricerca presso la Casa EB si concentra su diverse aree chiave. I temi di ricerca includono le aree della terapia genica e cellulare, gli agenti terapeutici, nonché la diagnosi precoce e il trattamento del cancro della

pelle nell'Epidermolisi Bollosa. L'obiettivo principale dell'unità più grande in termini di personale della Casa EB è quello di trovare una terapia causale, ossia di risolvere il problema all'origine dell'EB.

Sulla strada verso la cura, tuttavia, sono importanti e degni di nota i numerosi successi intermedi, come lo sviluppo di farmaci per il trattamento del prurito o di terapie per alleviare il dolore. Questi preziosi tasselli del puzzle sulla strada che porta al quadro generale contribuiscono direttamente a migliorare la qualità della vita e a rendere più semplice la quotidianità delle persone colpite.

Il **Centro studi EB** è diretto dal professor Martin Laimer e si dedica intensamente a determinare l'efficacia, la tollerabilità e la sicurezza di nuovi approcci terapeutici per l'Epidermolisi Bollosa. Solo attraverso l'attuazione di studi clinici è possibile portare all'autorizzazione i risultati della

ricerca del nostro e di altri istituti di ricerca, rendendoli accessibili ai pazienti e consentendo così nuove terapie per i Bambini Farfalla. Le sperimentazioni cliniche consentono ai pazienti di accedere a opzioni terapeutiche innovative prima ancora che siano autorizzate e garantiscono il progresso medico in vari modi. Per partecipare a questi sviluppi, nel 2018 è stato istituito a Salisburgo il Centro studi EB come quarta unità della Casa EB. L'obiettivo è quello di valutare attentamente la partecipazione agli studi, superare gli ostacoli organizzativi e burocratici, accompagnare i partecipanti attraverso questi studi spesso lunghi ed emotivamente impegnativi e, infine, ottenere le approvazioni di legge per promettenti terapie e farmaci futuri.

Diffondere le scoperte cliniche e scientifiche a livello internazionale, trasmettere le ultime informazioni sulle nuove forme di terapia e trattamento e preparare conoscenze pratiche per la vita quotidiana delle persone colpite: questo è ciò che rappresenta l'**Accademia EB**. Sotto la direzione della dottoressa Sophie Kitzmüller, questa unità si concentra sullo scambio di informazioni, sulla formazione e sull'aggiornamento di professionisti medici e di persone affette da EB, nonché sul networking internazionale nell'ambito della piattaforma EB Clinet. A partire dal novembre 2023, questa rete clinica internazionale riunisce 117 centri EB di 55

paesi in tutto il mondo e facilita lo scambio globale di conoscenze ed esperienze tra medici e terapisti attraverso seminari online, simposi, conferenze, newsletter mensili EB Clinet e un forum virtuale per il personale medico e paramedico.

L'obiettivo comune di tutte le unità è quello di contribuire il più possibile al miglioramento della qualità della vita dei pazienti, facilitandone la quotidianità e rendendo la vita dei Bambini Farfalla, spesso dolorosa, un po' più semplice.

Casa EB Austria e DEBRA Südtirol – Alto Adige: fotografie di un'amicizia di lunga data

I pazienti altoatesini che vivono con EB sono stati tra i primi pazienti internazionali a recarsi a Salisburgo per ricevere cure adeguate, ancora prima della fondazione della Casa EB nel 2005. Il collegamento con i pazienti altoatesini è avvenuto grazie all'ex primario della Clinica Universitaria di Dermatologia e Allergologia dell'Ospedale provinciale di Salisburgo, il professor Helmut Hintner, che aveva in precedenza lavorato presso la Clinica Universitaria di Innsbruck, dove si allacciarono i primi contatti con la nostra provincia.

Gli inizi di questo rapporto, che dura ormai da oltre 20 anni, risalgono al "tempo dei pionieri". Il professor Helmut Hintner



I pionieri presenti alla cerimonia di inaugurazione, da sinistra a destra: prof. dott. Helmut Hintner dott.ssa Anja Diem, dott.ssa Gabriele Pohla-Gubo e prof. dott. Johann Bauer



Prof. dott. Martin Laimer durante un incontro informativo su un nuovo studio © Ludwig Schedl.



Prof. dott. Helmut Hintner e Anna Faccin © Casa EB

è sicuramente uno di loro e ricorda così questo periodo speciale, caratterizzato da un grande impegno personale: "All'epoca era già stato fondato il gruppo di auto-aiuto DEBRA Austria e insieme a loro stavamo progettando la Casa EB Austria. Ricordo ancora bene quando Isolde Mayr Faccin venne a Salisburgo per far curare la sua giovane figlia Anna, affetta da Epidermolisi Bollosa, diventando testimone degli inizi della Casa EB. Fin dall'inizio, Isolde si è battuta instancabilmente per le difficoltà dei Bambini Farfalla. Prima di tutto come madre, come membro del consiglio direttivo di DEBRA Austria e poi come fondatrice e Presidente di DEBRA Südtirol – Alto Adige. Ricordo anche i numerosi eventi e le attività di raccolta fondi che hanno accompagnato la nascita di DEBRA Südtirol – Alto Adige. Isolde sapeva come coinvolgere le persone più diverse, al di là di ogni confine, per il suo progetto del cuore".

Anna Faccin, da parte sua, è stata fin dall'inizio un sostegno e un modello per molte delle persone che vivono con EB ed è sempre stata un'ospite allegra e gradita alla Casa EB.

Anche il progetto congiunto INTERREG IV "Terapie per i Bambini Farfalla" tra Austria, Alto Adige e Italia ha rappresentato un'importante pietra miliare di questa grande collaborazione. Il progetto tra la Casa EB, l'Azienda Sanitaria dell'Alto Adi-

ge e il Centro di Medicina Rigenerativa di Modena, che si è svolto dal 2009 al 2013, aveva l'obiettivo di trovare il trattamento più precoce possibile per i pazienti affetti da EB distrofica o giunzionale utilizzando la terapia genica. In particolare, la terapia genica ex-vivo utilizzata per la prima volta dal partner modenese del progetto è stata combinata con la tecnologia delle "forbici genetiche" (tecnologia SMaRT) sviluppata presso la Casa EB. Questo metodo prevede la costruzione di speciali molecole riparatrici che vengono introdotte nella cellula cutanea per sostituire in modo specifico il segmento genico alterato con uno corretto. L'attuale responsabile della ricerca della Casa EB e responsabile della Clinica universitaria di Dermatologia e Allergologia presso gli Ospedali provinciali di Salisburgo, il professor Johann Bauer, è stato incaricato all'epoca della realizzazione del progetto: "Questo progetto è stato l'inizio di una proficua collaborazione con il professor Michele De Luca di Modena. Siamo stati i primi in Europa a realizzare trapianti di terapia genica ex vivo per l'Epidermolisi Bollosa giunzionale e distrofica nel 2015-2017. Questo ha anche gettato le basi per un'innovativa pubblicazione scientifica, riguardante un nostro paziente di 7 anni affetto da EB giunzionale sulla rivista Nature nel 2017. Grazie a questo lavoro, siamo stati in grado di dimostrare che le cellule staminali epidermiche corrette geneticamente sul letto della ferita



L'incontro annuale di DEBRA Austria: un evento fisso nel calendario e un'ottima opportunità per discutere di progetti comuni. Nella foto i rappresentanti dell'Austria e dell'Italia durante l'incontro annuale a Salisburgo © Casa EB



Sempre vitali e allegre: la dottoressa Gabriele Pohla-Gubo e Isolde Faccin, due donne di grande determinazione che hanno aperto la strada a molte iniziative © Casa EB

Il dott. Ulrich Koller illustra la terapia genica ex vivo, un metodo terapeutico che ha costituito anche oggetto di un progetto di collaborazione tra Austria e Italia © Casa EB



del paziente erano in grado di espandersi su quasi tutta la pelle. Dopo 8 anni di follow-up, la pelle del ragazzo è ancora quasi normale, a riprova della funzionalità e della sicurezza della terapia genica ex-vivo».

DEBRA Südtirol – Alto Adige è stata coinvolta in modo fondamentale in questo progetto, dalle primissime fasi alla conferenza stampa finale a Bolzano nel 2012. In una relazione, Isolde Mayr Faccin afferma che il progetto INTERREG è un ottimo esempio di cooperazione transfrontaliera di successo e che i risultati rappresentano un buon punto di partenza per ulteriori progetti di ricerca.

Il team di pionieri comprendeva anche la dottoressa Gabriele Pohla-Gubo, ex direttrice dell'Accademia EB ed ex direttrice del Laboratorio di Immunologia e Allergologia della Clinica Universitaria di Dermatologia della Clinica Universitaria di Salisburgo. Piena di determinazione e con un impegno straordinario nei confronti dei pazienti che vivono con EB dell'Alto Adige, è stata una pioniera fin dall'inizio. Quando Isolde Mayr Faccin ha incontrato Gabriele Pohla-Gubo alla Casa EB, c'è stata grande gioia da parte di entrambe. Non appena si sono salutate, si è sentita una risata cordiale, seguita da un genuino ed emozionante "cocktail linguistico" austro-italiano. Dalla vocazione ad aiutare persone con un destino dif-

ficile, è nata un'amicizia forte e duratura! La dott.ssa Anja Diem, responsabile dell'Ambulatorio EB, svolge il suo ruolo da 20 anni esatti, avendo iniziato nel 2003. All'epoca non esistevano locali dedicati per i circa 30 pazienti affetti da Epidermolisi Bollosa e venivano assistiti nel reparto di Dermatologia della Clinica Universitaria di Salisburgo. Oggi, più di 300 Bambini Farfalla vengono curati ogni anno nella "loro" clinica specializzata, la Casa EB. Il team ambulatoriale è stato ampliato da 0,5 a 6,5 posizioni a tempo pieno e la rete di terapisti all'interno della Clinica Universitaria di Salisburgo è passata da 12 a 74 persone. La conoscenza è stata moltiplicata, sono state create linee guida e i contatti internazionali dell'EB sono stati ampliati e messi in rete.

La dottoressa Anja Diem sul 20° anniversario di DEBRA Südtirol – Alto Adige ha detto: "Da molti anni la collaborazione con DEBRA Südtirol – Alto Adige è andata ben oltre la semplice cooperazione professionale. I numerosi incontri personali, le discussioni e i progetti comuni hanno creato un forte legame tra la nostra Casa EB, DEBRA Austria e DEBRA Südtirol – Alto Adige, che sicuramente continuerà in futuro!".

Con queste premesse, il team della Casa EB porge a DEBRA Südtirol – Alto Adige i migliori auguri per il suo ventesimo compleanno! 🍀

Centro di Medicina Rigenerativa

Al passo coi tempi

Terapia cellulare, terapia genica e terapia con cellule staminali

Il Centro di Medicina Rigenerativa "CMR Stefano Ferrari" dell'Università di Modena e Reggio Emilia è un istituto di ricerca dedicato alla caratterizzazione delle cellule staminali epiteliali e alla loro applicazione clinica nella terapia cellulare e genica. Nato dalla lunga collaborazione tra l'Università di Modena e Reggio Emilia e la Fondazione Cassa di Risparmio di Modena, il "Centro per le Cellule Staminali e la Medicina Rigenerativa" offre una ricerca all'avanguardia nella biologia delle cellule staminali e delle tecnologie innovative. La fondazione del CMR risale alla prima facoltà italiana di Bioscienze e Biotecnologie, grazie all'impegno del prof. Stefano Ferrari, a cui è dedicato il centro. Professore di biochimica dal 1994 e decano della facoltà dal 2005 (anno di fondazione) fino alla sua prematura scomparsa il 29 agosto 2008, il prof. Ferrari ha anche contribuito a riunire un gruppo di ricerca-

tori e professori di fama internazionale nel campo delle cellule staminali, della terapia cellulare e genica.

Terapia cellulare e genica

La terapia cellulare e genica nel CMR è supportata da attrezzature all'avanguardia e ricerche dai risultati innovativi, che lo rendono un centro di eccellenza costantemente aggiornato sullo stato delle conoscenze scientifiche. La ricerca e l'applicazione terapeutica delle cellule staminali delle mucose si dividono in due principali filoni di ricerca: la terapia cellulare e la terapia genica.

Ma cos'è la medicina rigenerativa? In termini semplici, si occupa dello sviluppo di terapie innovative avanzate per la ricostruzione di tessuti e organi irrimediabilmente danneggiati. L'integrità e la riparazione dei tessuti dipendono da una popolazione di cellule staminali adulte presenti nei tessuti stessi e capaci di auto-rinnovarsi.



Centro di Medicina Rigenerativa



Prof. Michele De Luca

Di conseguenza, la medicina rigenerativa richiede una conoscenza approfondita della biologia delle cellule staminali e lo sviluppo di tecnologie che ne consentano la coltivazione in vitro e la loro applicazione clinica (terapia cellulare). Nelle malattie genetiche, le cellule staminali devono correggere il difetto genetico prima dell'applicazione clinica, come parte di una terapia genica.

Ricerca sulle cellule staminali

La ricerca sulle cellule staminali è vitale nei tessuti soggetti a rapida e costante rigenerazione, in quanto generano po-

polazioni di cellule proliferanti temporanee (cellule TA o precursori) che a loro volta producono cellule terminalmente differenziate. L'uso di cellule staminali degli epitelii di rivestimento è quindi una realtà terapeutica importante. Ad esempio, le colture di cellule staminali dell'epitelio corneale vengono ormai utilizzate regolarmente in terapie cellulari mirate a rigenerare la superficie degli occhi e ripristinare la capacità visiva in pazienti altrimenti irrecuperabili.

Oltre alle terapie rivolte all'epidermide e alla cornea, gli sforzi futuri si concentreranno sullo sviluppo di nuove terapie utilizzando altre cellule staminali epiteliali per la ricostruzione di tessuti come la mu-

cosa uretrale e la mucosa orale, nonché altre cellule staminali adulte. A seguire, saranno sviluppati progetti di ricerca di base per definire nuovi vettori virali per correggere difetti genetici. Questi studi prepareranno la strada per sperimentazioni cliniche in terapia genica, aprendo la strada alla guarigione di altre malattie genetiche delle mucose.

La terapia genica

Il CMR Modena Europa investe circa 2,5 milioni di euro nella terapia genica per l'EB. Nel 2021, il ricercatore e direttore dell'istituto Michele De Luca è stato premiato con una sovvenzione ERC Advanced, uno degli ambiti finanziamenti più prestigiosi dell'Unione Europea destinati a ricercatori senior che si sono distinti per eccezionali risultati scientifici nella loro carriera. Il progetto vincente, denominato Holo-GT, mira a sviluppare un approccio rivoluzionario per superare le attuali limitazioni della terapia genica per le forme dominanti di EB. La ricerca sulle possibili applicazioni terapeutiche delle cellule staminali epiteliali è sempre stata una priorità al CMR, e il prof. Michele De Luca è uno dei principali esperti a livello internazionale nella ricerca sulle cellule staminali e la terapia genica.

L'efficienza di questi procedimenti genno-chirurgici di editing genetico è ancora

molto limitata: "Per ottenere buoni risultati e creare un pezzo di epidermide trapiantabile, dobbiamo correggere tutte o quasi tutte le cellule staminali", spiega De Luca. Si tratta di una ricerca di base ancora lontana dall'applicazione clinica, ma che potrebbe portare a risultati significativi in futuro.

Soluzioni innovative e mirate sono più richieste che mai. "L'intero progetto – afferma il professor De Luca – rappresenta una vera sfida per il gruppo di giovani ricercatori che coordino. Potrebbe anche non funzionare, ma se avrà successo in futuro, potrebbe curare una categoria di malattie genetiche delle mucose che non richiedono l'inserimento di un gene sano".



Dental School Torino

Ricerca e progressi nell'odontoiatria per i pazienti che vivono con Epidermolisi Bollosa

Nuove speranze e prospettive

Inaugurata il 15 febbraio 2008, la Scuola di Odontoiatria si trova nei piani due e tre del moderno centro Lingotto e occupa uno spazio di 14.000 metri quadrati. Si configura come una delle più grandi e tecnologicamente avanzate strutture del suo genere in Europa. Da diversi anni, DEBRA Südtirol – Alto Adige collabora con il centro odontoiatrico Dental School, il quale è specializzato, tra le altre cose, nell'assistenza dentale a persone con disabilità, inclusi le persone affette da EB.

Una delle attuali aree di ricerca della Dental School di Torino è focalizzata sull'applicazione dei fattori di crescita del cordone ombelicale in combinazione con la biostimolazione laser per ridurre le lesioni nella cavità orale e favorire una guarigione più rapida. L'utilizzo di uno scanner intra-

orale aiuta a monitorare i risultati terapeutici senza la necessità di eseguire biopsie invasive. Tuttavia, prima che queste innovazioni possano essere pienamente validate, devono essere sottoposte all'approvazione del comitato etico.

L'allineamento dei denti riveste un ruolo cruciale per l'igiene orale, un fatto fondamentale per le persone con EB. In questo contesto, vengono impiegati dispositivi come gli allineatori dentali, gli apparecchi ortodontici tradizionali e quelli funzionali mobili. Tecnologie moderne come gli scanner semplificano il processo, consentendo di effettuare impronte anche con un'apertura minima della bocca. Attualmente, il team della Dental School tratta con successo persone affette da varie forme di EB, utilizzando apparecchi mobili per allineare i denti e facilitare l'igiene orale. ✨





DEBRA Italia e Le ali di Camilla

DEBRA Italia ETS ha visto la sua nascita nel 1990 con l'incarico di rappresentare i bisogni e gli interessi dei pazienti EB su scala nazionale. L'organizzazione attribuisce grande importanza a sensibilizzare l'opinione pubblica su questa malattia e aumentarne la visibilità nella società.

Gli scopi di DEBRA Italia si distinguono in maniera sostanziale da quelli dell'associazione DEBRA Family, la quale si concentra principalmente sull'offerta di sostegno diretto alle famiglie dei pazienti che vivono con EB.

Le ali di Camilla

Nella sua varietà di manifestazioni, l'Epidermolisi Bollosa rivela differenti gradi di

severità. Anche nelle forme più leggere, le sfide quotidiane da affrontare sono molteplici: per un Bambino Farfalla, ogni istante può essere potenzialmente pericoloso, sempre a rischio di lesioni. La forma più estrema di questa malattia, purtroppo, è spesso fatale, portando a un'esistenza breve dove i primi anni di vita sono un'ardua battaglia. Questo tragico destino ha toccato anche la piccola farfalla Camilla, giunta al mondo nel dicembre 2017 e lasciata nel 2018. Il suo nome, ora, è diventato simbolo e testimonianza attraverso l'associazione no-profit Le ali di Camilla. Quest'ultima si è dedicata



a sostenere istituzioni come l'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia e l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena, nonché ad offrire un sostegno prezioso alle persone colpite e alle loro famiglie, creando un legame di solidarietà e comprensione tra di loro.

Attualmente, non esiste una cura per la EB. Una delle maggiori speranze risiede nella terapia genica, testata per la prima volta a Modena dal team del prof. Michele De Luca, direttore del Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari" presso l'Università di Modena e Reggio Emilia (Unimore). Le ali di Camilla mira ad

aiutare non solo i Bambini Farfalla, ma anche altri pazienti che potrebbero essere trattati in futuro a Modena con terapie cellulari e/o geniche sviluppate dal Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari".

Tuttavia, nonostante il supporto delle istituzioni del mondo della ricerca, sono necessarie risorse umane e finanziarie e la collaborazione di coloro che sono disposti a contribuire, sia personalmente che finanziariamente, per rendere realtà il sogno di una terapia efficace per la EB, indipendentemente dai confini geografici. 🦋



La nascita di un bambino

Come affrontare l'Epidermolisi Bollosa nei neonati:
una guida per i genitori



La nascita di un bambino suscita nei genitori gioia e molte aspettative. Tuttavia, se un bambino nasce con il sospetto di Epidermolisi Bollosa, i genitori si trovano improvvisamente di fronte a incertezze e insicurezze, se non anche a un futuro altamente ricco di incognite. Con la nascita di un Bambino Farfalla, per i genitori tutto cambia improvvisamente: mamma e papà spesso cadono nello sconcerto e non sanno più cosa fare.

In questa situazione, una diagnosi rapida è essenziale per evitare inutili sofferenze. L'EB è una malattia genetica rara che molti non conoscono e ciò che molti genitori potrebbero non sapere è che la malattia del loro neonato è sistemica. Non colpisce solo la pelle rendendola fragile, ma coinvolge anche le mucose, causando la formazione di vesciche e colpendo l'esofago, i denti, le mani e altro ancora. Fortunatamente, oggi ci sono professionisti

esperti e, in alcuni luoghi, ambulatori dedicati all'assistenza dei pazienti affetti da EB, che possono fornire immediatamente tutte le informazioni necessarie. Qui ci si occupa di gestione delle ferite, terapia del dolore, trattamento dei sintomi associati, visite di controllo prima e dopo e consulenze terapeutiche. Team specializzati offrono un'ampia gamma di servizi, tra cui gestione delle ferite, terapia del dolore, trattamento dei sintomi associati, nonché visite di controllo per i pazienti EB di tutte le età.

Oltre alle cure mediche, è importante intrattenere colloqui dettagliati per affrontare preoccupazioni e rispondere in dettaglio a domande complesse. Evitare incidenti e gestire il dolore sono aspetti cruciali per i bambini che vivono con l'EB. Pertanto, è di fondamentale importanza per i genitori conoscere i giusti punti di riferimento e poterli raggiungere rapidamente quando necessario.

Cosa fare?

Un elemento chiave nella situazione dopo la nascita è sapere cosa fare se si sospetta che un bambino abbia l'EB. Ci sono alcune importanti misure che i genitori dovrebbero considerare. L'uso di materiali non aderenti per bende e fissaggi è consigliato per evitare lesioni alla pelle delicata. Per prevenire irritazioni durante prelievi di sangue o iniezioni, è necessario prendere precauzioni speciali. È importante mantenere il contatto tra i genitori e il bambino, ma con attenzione per evitare ulteriori lesioni. L'utilizzo dell'incubatrice dovrebbe avvenire solo in casi medici ben giustificati, poiché il calore può portare a una maggiore formazione di vesciche.

Anche la corretta tecnica di bendaggio è di grande importanza per fornire una cura adeguata alle lesioni cutanee aperte. Un cambio regolare delle bende e il bagno in acqua tiepida possono contribuire a

migliorare la situazione. Il trattamento del dolore è un aspetto centrale, e il materiale di fasciatura adeguato è fondamentale per minimizzare il dolore.

La comunicazione con un centro per l'EB per consulenze sul percorso futuro è essenziale per garantire la migliore assistenza e supporto possibili per il bambino. L'adeguamento delle cure avviene gradualmente una volta che è stata diagnosticata la forma esatta di EB.

L'arrivo di un bambino con sospetto di EB può essere una sfida, ma con il giusto supporto, conoscenze specialistiche e indicazioni, una famiglia può garantire al proprio bambino la migliore cura e assistenza possibile. ✨

Genitori EB raccontano...

Essere una mamma EB

Ho vissuto un decennio fantastico e quando credevo di avere in mano totalmente la mia vita. Nel 2000 mi sono risvegliata dal parto cesareo di Alessandro, non immaginando quello che sarebbe poi accaduto. Ho visto un portone in legno tutto intarsiato aprirsi e una luce immensa inondarmi. Con il senno di poi ho pensato fosse un segno DIVINO. Finalmente è fatta tra poco vedrò il mio bambino. Ma di Alessandro nessuna notizia! Le ore passavano. Sentivo che qualcosa non andava. In serata il primario che conoscevo da anni mi disse che per il bene di mio figlio sarebbe stato meglio trasferirlo a Torino in un ospedale più attrezzato.

La forza della disperazione mi ha fatto alzare da quel letto d'ospedale. Mettere una firma e con i punti dell'intervento prendere l'auto e correre da mio figlio. Non posso descrivere il vuoto che provavo. Mi sentivo sola, abbandonata da tutti... un senso di fallimento. Ho lottato con me stessa. Ho dovuto reinventarmi una vita a piccoli passi.

Io forte non lo sono mai stata. Mi sono fortificata giorno dopo giorno. Ho fatto i conti con i miei limiti e ho cercato di superarli. Oggi se mi guardo indietro non lo so come ho fatto. Dicevo sempre: "Vorrei addormentarmi e svegliarmi tra 10 anni."

Bene carissimi amici di anni ne sono passati tanti e tutte le paure e le domande che mi ponevo hanno trovato via via risposta. Tutto questo per dirvi... FORZA. Un passo per volta. Guardate negli occhi i vostri bambini e non fatevi troppe domande. La loro pelle è fragile, ma sotto quella pelle ci sono gli stessi sogni e la stessa voglia di vivere di ognuno di noi.

Oggi ho la consapevolezza che questa nuova Donna c'è l'ha fatta. A mio figlio che mi ha insegnato il vero senso della vita.

Posso raccontarvi che...

si, il primo anno è stato quello più difficile, e sì, avevate ragione a dirci questo e che sarebbe stata lei a darci la forza ad affrontare tutto. Come raccontavo nell'ultimo scritto, il prurito resta il nostro crucio. Soprattutto la notte! Non so quante notti insonni abbiamo passato quest'estate...e ora ogni tanto. È altrettanto difficile comprendere se davvero ha prurito, perché indovinate un po'. Se dorme nel lettone con mamma e papà non succede nulla (o comunque davvero poco). È davvero difficile lasciare andare, quando la sua pelle viene via ma non perché sta giocando, non perché sbadatamente cade, ma perché è lei a farlo, e finché non lo fa non sente sollievo. Non vedo l'ora di scrivervi che ce ne sia-

mo fatti una ragione! Non sappiamo cosa ci riserverà questa malattia, ma una cosa abbiamo imparato, a concentrarci sul presente, sulla magia della sua crescita, sullo scoprire insieme questo mondo, attraverso i suoi occhi, e come già sapete... è tutta un'emozione.

Sono una mamma di un giovane uomo con EB.

Era poco più che bambino ed ispirandomi ad una frase del film Forrest Gump: "Non permettere mai a nessuno di dirti che è migliore di te, Forrest. Se Dio avesse deciso che fossimo tutti uguali avrebbe dato a tutti un apparecchio alle gambe." Ecco... con questa battuta ho improntato la crescita di mio figlio. Autonomia ed autostima sono stati i punti fondamentali di un processo evolutivo raggiungendo risultati che permettono di sostenere il fardello grave dell'EB. Quando si parla di autonomia nello specifico, un una malattia così fortemente invalidante, discriminante e penalizzante non vuol dire acquisire solo competenze ma riconoscersi adulti e ritenersi tali. Essere autonomi non vuol dire fare tutto da soli, ma integrare le proprie competenze con quelle degli altri e saper chiedere aiuto. La conquista dell'indipendenza è l'espressione concreta di un processo evolutivo che parte dalla famiglia e si trasmette al soggetto più fragile.

L'autonomia si concretizza anche con il lavoro, la necessità di essere socialmente utili e produttivi e con tale condizione si

sviluppa serenamente l'auto stima. Non è semplice, ma è possibile.

L'anno scorso è venuto al mondo il nostro piccolo,

aspettato con tanta gioia, tanti piani, tanti sogni. La sua nascita ha cambiato per sempre le nostre vite. Come un fulmine a ciel sereno ci ha però colpiti la diagnosi di Vlad: Epidermolisi Bollosa. Due parole che non avevamo mai sentito, due parole che con una ricerca su Google ci hanno fatto una paura da morire. Due parole che, quando riuscivo a pronunciarle, avevano un impatto terribile su di me. Non potevo proprio immaginare come avrei potuto prendermi cura di lui. Nei primi mesi tutto era molto difficile e nella nostra testa ci ripetevamo in continuazione sempre le stesse domande: "perché a noi?", "perché questa malattia?", "come faremo?", "perché il mio unico figlio deve affrontare una vita piena di dolori?".

Poi, piano piano abbiamo iniziato a creare una nuova normalità, sapendo che le nostre vite sarebbero state completamente diverse da ciò che avevamo immaginato. Ho conosciuto altre mamme che hanno vissuto e vivono le stesse cose che stiamo vivendo. Ho conosciuto altre mamme che hanno vissuto e vivono le stesse cose che stiamo vivendo noi e mi hanno offerto supporto in ogni momento, mi hanno dato coraggio e soprattutto mi hanno spronato ad essere più forte, proprio come lo sono loro. 🧡

Epidermolisi Bollosa:

Informazione e sensibilizzazione nella vita quotidiana

Dal momento della sua fondazione nel 2004 e grazie all'opera dei suoi volontari, DEBRA Südtirol – Alto Adige si è sempre impegnata in favore dei Bambini Farfalla. Una delle principali missioni di DEBRA Alto Adige è quella di creare una consapevolezza globale su come gestire questa malattia. Ciò avviene nell'impegno quotidiano, ma anche attraverso campagne di sensibilizzazione mirate per ottenere maggiore visibilità e una maggiore comprensione della realtà Bambini Farfalla e della situazione in cui vivono l'Epidermolisi Bollosa nella società. Non solo il progresso medico, ma anche l'accettazione sociale contribuisce a migliorare la qualità della vita delle persone con EB in generale.

Dietro all'impegno di DEBRA Südtirol – Alto Adige c'è il desiderio di plasmare un mondo in cui ogni individuo sia riconosciuto come tale, indipendentemente dalle sfide che deve affrontare. un mondo caratterizzato da accettazione, comprensione e sostegno. Proprio in un Paese in cui,

dall'introduzione dell'inclusione scolastica nel 1977, non esistono classi o scuole speciali, ma tutti condividono la stessa aula, l'emarginazione di persone con malattie dovrebbe essere un fenomeno trascurabile. Nella vita di tutti i giorni, tuttavia, le forme di discriminazione sono chiaramente avvertibili, anche perché l'EB rientra tra le malattie rare e quindi più "strane" per la società.

Per tutti questi motivi, DEBRA Südtirol - Alto Adige si è prefissa l'obiettivo di agire alla luce del sole, giorno dopo giorno, per sensibilizzare l'opinione pubblica sull'EB, per garantire maggiore visibilità e per informare, specialmente durante la settimana annuale di sensibilizzazione sull'EB, ma anche attraverso campagne di sensibilizzazione contro la discriminazione.

Ecco alcuni esempi delle nostre campagne, eventi e attività.

DEBRA Südtirol – Alto Adige al servizio dei Bambini Farfalla

Da ormai 10 anni, in tutto il mondo a fine ottobre, si celebra la EB Awareness Week, giornata dedicata alla sensibilizzazione delle persone sul tema dell'Epidermolisi Bollosa. Per tutti coloro che convivono con questa malattia, DEBRA è un grande punto di riferimento. Durante la EB Awareness Week, le associazioni DEBRA sparse per il mondo accrescevano la loro attività volta a far conoscere al grande pubblico i disagi che la malattia porta a chi ne soffre, le particolari necessità dei pazienti e le difficoltà che le famiglie con componenti affetti da questa malattia devono affrontare ogni giorno. Si è parlato, inoltre, dei grandi passi da gigante che la ricerca medico-scientifica sta facendo per il trattamento e la cura dei Bambini Farfalla.

Molto importante, per la riuscita della EB Awareness Week, è il contributo di giornali, delle televisioni e delle radio, per dare la possibilità a sempre più persone e istituzioni di conoscere le caratteristiche principali di questa rara malattia.

Parliamo con Anna Faccin, Presidente di DEBRA Alto Adige, del ruolo e dei compiti dell'organizzazione.



Anna Faccin, Presidente DEBRA Südtirol – Alto Adige

”

Qual è per DEBRA l'importanza dell'EB Awareness Week?

Anna Faccin: L'obiettivo di questa settimana informativa e di sensibilizzazione è non permettere che una malattia rara come l'Epidermolisi Bollosa possa cadere nel dimenticatoio. Ci rivolgiamo non solo all'opinione pubblica, ma anche alle istituzioni: le malattie rare come quella dei Bambini Farfalla sono dimenticate dalla ricerca e dall'industria farmaceutica, perché poco redditizie. Ogni malattia è un affare per il sistema solo quando interessa grandi numeri, ma essa condiziona il destino di ogni singolo che ne soffre.

Cosa fanno i gruppi DEBRA durante la EB Awareness Week?

Anna Faccin: Parliamo di Epidermolisi Bollosa sui social media e sulla stampa locale, organizziamo molti incontri tra le

famiglie e ricordiamo loro che le sfide che ci pone la nostra malattia sono tante, ma insieme a DEBRA si possono trovare soluzioni per molti dei problemi che dobbiamo affrontare quotidianamente.

Negli anni, DEBRA Südtirol – Alto Adige è diventata un riferimento anche al di fuori dell'Alto Adige. A cosa si deve questo successo?

Anna Faccin: L'Epidermolisi Bollosa è ancora una malattia incurabile, che limita

gravemente la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Grazie alle donazioni, ci impegniamo da quasi vent'anni a fornire un aiuto concreto. Volontario, concreto e libero dal peso della burocrazia. L'esserci in maniera fattiva e comprensiva dei bisogni reali dei Bambini Farfalla è ciò che ha permesso alla nostra associazione di consolidarsi e crescere. Paradossalmente però, non vediamo l'ora che DEBRA non abbia più motivo di esistere, ma... until there is a cure there is DEBRA.!



DEBRA Südtirol – Alto Adige Assemblea Generale 2023



BAMBINI Farfalla... Infantilizzazione delle persone con EB

Chi vive con EB – e noi sappiamo fin troppo bene cosa significa – ci convive per tutta la vita, anche se l'attenzione dei media e del pubblico si concentra sui bambini: questo è il motivo per cui è stata inventata l'espressione Bambini Farfalla. Questo termine accattivante è utile per richiamare l'attenzione, soprattutto in occasione delle necessarie raccolte di fondi. Tuttavia, esso non deve oscurare o addirittura distrarre dal fatto che l'Epidermolisi Bollosa colpisce persone di tutte le età e che ogni età ha caratteristiche specifiche e specifici modi per affrontarla. Come genitori, si vorrebbe essere sempre accanto ai propri figli, ma arriva il momento in cui a loro si devono concedere libertà e responsabilità. Cure e attenzioni esagerate possono metaforicamente avvolgere nell'ovatta le persone colpite da EB, relegandole all'infantilizzazione. Non manca mai di sentire nei racconti delle persone con EB come le cure troppo zelanti da parte dei genitori li abbiano portati ad essere percepiti come bambini anche da adolescenti o addirittura in età adulta.

I genitori hanno difficoltà a tenere costantemente a mente l'età dei propri figli e a capire che anche loro attraversano uno sviluppo del tutto normale, provando però anche vergogna, per esempio durante le

medicazioni quotidiane vestire quotidiano, desiderando di essere più indipendenti o addirittura volendo prendere in mano la pianificazione della propria vita. Lo sviluppo fisico è una questione molto importante per i bambini con EB. Questo processo può e deve essere accompagnato e sostenuto dal pediatra, dal medico di base o dal ginecologo (terapia ormonale, ecc.) affinché possa avvenire nei giusti tempi e in modo adeguato all'età.

Arriviamo dunque ad un argomento tabù di particolare importanza: la sessualità dei bambini/giovani adulti con EB. Molti genitori si chiedono perché sia necessario sostenere i bambini in quest'ambito, quando ai loro occhi molto probabilmente la loro prole non avrà vita sessuale o di coppia.

Abbastanza spesso i genitori dicono ai loro figli, in maniera più o meno esplicita, che probabilmente rimarranno soli. Dietro a questo atteggiamento, naturalmente, c'è l'apprensione e la paura delle madri e dei padri. Tuttavia, è fondamentale che i genitori capiscano che le questioni che riguardano questo ambito devono sottostare esclusivamente alle decisioni della persona interessata, non alla loro. Qui sotto troverete una breve lista utile ai genitori nel passare gradatamente la responsabilità ai loro figli adolescenti. Le indicazioni fornite saranno utili anche agli stessi interessati, dando loro una direttiva per crescere come adulti o adolescenti consapevoli e sicuri di se stessi.

Cosa possono fare i genitori, ma anche gli stessi Bambini Farfalla, per contribuire alla loro indipendenza?

- Lasciate che i bambini decidano chi deve aiutarli a fasciarsi e quando farlo.
- Fornite loro un aiuto supplementare – per esempio da parte di un servizio di assistenza domiciliare – che sollevi i genitori e permetta di instaurare la distanza necessaria.
- Durante lo shopping, chiedete ai vostri figli quali vestiti piacciono loro. Trovate soluzioni funzionali alle esigenze dei vostri figli: bottoni magnetici invece di quelli tradizionali, feltro invece di materiale sintetico, ecc. Tutto questo faciliterà l'indipendenza dei vostri figli nella vita quotidiana.
- Lasciate che i vostri figli, compatibilmente con l'età, decidano cosa vogliono mangiare. Questo è importante per la loro indipendenza, ma forse anche per una buona digestione. I bambini dovrebbero tenere un diario, scoprendo e annotando ciò che è buono per loro.
- Gli adolescenti devono imparare ad essere ordinati e ad avere il controllo dei propri farmaci. Di cosa ho bisogno e quando? Cosa devo fare ogni giorno, ogni settimana, ogni mese? Tutto questo è importante anche per coadiuvare successivamente gli operatori sanitari professionali.

In conclusione, date ai vostri figli il loro spazio, entro limiti ragionevoli e al ritmo giusto. Lasciate che medici e terapeuti vi sostengano senza falsa vergogna. E molto importante: sognare a grandi passi. Per voi e i vostri figli!

Ableismo: strategie contro la discriminazione

L'ignoranza, gli sguardi indiscreti, le domande fastidiose, i commenti invadenti e i dispetti, per non parlare della violenza o dell'indifferenza: la DISCRIMINAZIONE DEI DISABILI ha molte sfaccettature e gradazioni. Come l'affrontiamo? Facciamo spesso grande fatica a metterci nei panni degli altri, è questo il caso anche dell'abilismo.

Chi non è direttamente colpito da limitazioni fisiche o non ha conoscenti o amici in questa situazione, chiude troppo spesso gli occhi su tale faccenda. Alla base di ciò ci sono molte ragioni: paura, comodità, mancanza di empatia, ma anche disattenzione. Abbiamo una vita così frenetica che il tempo per badare alla sensibilità degli altri ci manca proprio... Tutto questo ci porta però anche – per curiosità, ignoranza, e per alcuni anche per cattiveria – a fare commenti o domande dolorose; comprese domande che ci sembrano del tutto naturali e originali, anche se gli interessati se le sentono ripetere quasi quotidianamente. Capita a tutti di sentirsi ripetere continuamente le stesse domande, ma c'è una bella differenza tra domande fastidiose su un'abitudine o sul nome proprio e quelle legate ad uno stato di sofferenza.

Da dove deriva la parola „abilismo“?

La parola abilismo deriva dal termine inglese ability, “abilità”, ed è la traduzione dall'inglese di ableism (ableismo/abilismo). Il termine è stato coniato dal Disability Rights Movement, un movimento statunitense di persone con disabilità. Il fenomeno descrive la riduzione di una persona alla sua disabilità ed è paragonabile ad altre forme di discriminazione; esso porta ad una disparità di trattamento e, in forma indebolita, ad una “incapacità” in termini di interazione normale. Tra le altre cose, il rifiuto si esprime attraverso la svalutazione, la cura paternalistica, ma anche attraverso un presunto miglioramento, come illustrano gli esempi tratti dalla vita qui sotto. In Italia, in particolare, verrebbe da pensare che la svalutazione dei disabili fisici o mentali sia un fenomeno raro, forse per la semplice ragione che non abbiamo, come in altri paesi europei, classi speciali per i bambini con disabilità dal 1977, quando fu introdotta l'inclusione scolastica.

Non disabile, ma compromesso

Le persone che soffrono di una malattia rara e incurabile hanno un quadro completamente diverso dalle persone fisicamente o mentalmente disabili. I Bambini Farfalla spesso incontrano la discriminazione verbale semplicemente a causa

della visibilità della loro condizione. Alle piaghe quotidiane e alle medicine, si aggiunge l'inutile confronto con l'ignoranza. Se si sottraggono le domande maliziose e ignoranti, ciò che rimane sono affermazioni che nascono anche da un'ignorante impotenza o da un buonismo borghese, per esempio quando i genitori dicono ai loro figli "Si è solo bruciata", sottintendendo la volontà di non parlarne e dire al bambino che esistono delle particolari malattie.

Come reagire? Alcuni consigli:

- Affrontate la disparità di trattamento sperimentata
- Fate delle contro-domande, per esempio: "Cosa te lo fa pensare?" in modo che la vostra controparte possa riflettere sulle sue azioni.
- Astenetevi dal dare giustificazioni.
- Siate perspicaci.
- Educate chi vi circonda sul termine Abilismo e sul suo significato. 🌱



Lucio Buricca:

Innovazioni per una maggiore autonomia e indipendenza

Lucio Buricca non è solo una persona che vive con EB, ma è anche un vero pioniere nello sviluppo di dispositivi tecnici per i pazienti con EB. L'origine delle sue idee e creazioni risiede nel desiderio e nella necessità che accomuna chi vive con la EB: poter condurre una vita indipendente.

Essere autonomi è un aspetto fondamentale nell'esistenza di ogni persona; tuttavia, l'Epidermolisi Bollosa ostacola l'indipendenza personale in molte attività quotidiane. Perciò, secondo Lucio Buricca, le persone che vivono con EB sviluppano nel tempo grande ingegnosità per affrontare la vita di tutti i giorni. La base delle sue riflessioni e visioni era quindi costituita dalle sue stesse esperienze e da un legame intrinseco con le esigenze delle persone con EB. In questo modo, Buricca ha sviluppato, inizialmente in collaborazione con Alessandro Barneschi, anch'esso paziente EB, soluzioni

all'avanguardia, come protesi innovative, prodotte autonomamente con una speciale stampante 3D. Queste stampanti sono state inizialmente ideate da Adrian Bowyer e successivamente costantemente sviluppate.

Inventore, ingegnere e produttore autodidatta

Inizialmente, Lucio Buricca ha progettato i suoi strumenti e protesi su misura principalmente per sé stesso, al fine di mantenere la sua indipendenza nella vita quotidiana. Gli ausili da lui sviluppati sono quindi stati pensati innanzitutto per essere funzionali, al fine di consentire una vasta gamma di attività quotidiane. Le sue creazioni si caratterizzano per semplicità e facilità d'uso, aspetti che erano di fondamentale importanza per l'inventore. Per soddisfare le esigenze di una persona con EB, dovevano es-

sere innovativi, pratici e facili da usare. Buricca stesso afferma: “La capacità di adattamento unisce tutte le persone che vivono con EB, non è un’idea astratta, ma qualcosa di assolutamente necessario. Ho 23 anni e vivo da solo. La recente perdita del mio braccio sinistro mi ha spinto a ripristinare l’indipendenza persa attraverso lo sviluppo di strumenti adatti che mi aiutino almeno in parte nella vita quotidiana”.

La storia di Lucio Buricca dimostra che dietro alle sue invenzioni c’è una profonda comprensione delle esigenze individuali, ma anche un pensiero positivo e una fortissima motivazione a facilitare la vita per sé e per gli altri.

In breve, questi ausili sono soluzioni che ha sviluppato inizialmente per sé stesso, ma che sono pensati anche per tutte le persone che sono limitate da amputazioni degli arti. Le sue protesi innovative sono personalizzate, stampate in 3D, biocompatibili, ultraleggere e addirittura indossabili sopra le bende.

Grazie al design intelligente, focalizzato a rimpiazzare mano e dita, queste protesi consentono di svolgere una varietà di attività quotidiane come tenere un telefono cellulare, scrivere al computer o afferrare un bicchiere. È nata quindi una promettente partnership con Playcast, azienda che sarà presentata alla fiera



Lucio Buricca



Portacellulare sviluppato da Lucio



Aiuti EB dal catalogo di Lucio Buricca

Exposanità. Lo scopo e l’intenzione della cooperazione è quello di promuovere l’ulteriore sviluppo di protesi di questo tipo e quindi migliorare ulteriormente la vita delle persone che dipendono da queste innovazioni.

Il guanto multifunzione

Lo sviluppo di dispositivi tecnici per persone con disfunzioni degli arti superiori rappresenta un passo verso l’indipendenza e la qualità della vita. Noto è il guanto multifunzione “Guantino” di Alessandro Barneschi, prodotto mediante innovative tecniche di stampa 3D, indossabile e adattabile.

Il guanto multifunzione di Barneschi, in collaborazione con le protesi e gli ausili di Buricca, consente alle persone con simili disfunzioni di svolgere rapidamente e autonomamente azioni quotidiane fondamentali come mangiare, lavarsi i denti, telefonare e molto altro. Per testarne l’efficacia nella vita quotidiana, sono stati prodotti dieci prototipi, sette per la mano destra e tre per la sinistra. Buricca afferma: “Nuovi progetti e sviluppi saranno appositamente dedicati alle esigenze che sorgono. Deve esserci un equilibrio tra sviluppo continuo e uso quotidiano; se il design di una parte viene modificato troppo spesso, il cervello non imparerà mai a usarlo in modo adeguato e

immediato. Un altro punto importante è la semplicità degli oggetti: se qualcosa è difficile da usare o troppo complesso, è probabile che venga utilizzato raramente e, addirittura, finisca inutilizzato. È importante trovare un compromesso tra utilità e complessità”.

DEBRA e Buricca: una collaborazione fruttuosa

DEBRA Südtirol – Alto Adige ha adottato le idee di Lucio Buricca nel 2022 e gli ha proposto una collaborazione con l’obiettivo di mettere a disposizione del maggiore numero di persone con EB i suoi ausili. La collaborazione prevede che DEBRA Südtirol – Alto Adige si faccia carico dei costi di produzione e spedizione, mentre Lucio rimane responsabile della produzione e dello sviluppo. In questo modo, possiamo garantire che i suoi ausili specifici per la EB, sensibili alla pressione e personalizzati, possano essere prodotti in modo economico e veloce per molte persone. ✨



Storie di vita

Dott. Rainer Riedl – DEBRA Austria

Donare aiuta



Perché i pazienti che vivono con EB e le persone coinvolte devono prendersi cura della propria salute

Già negli anni '90, i genitori dei Bambini Farfalla in Austria e in Alto Adige hanno messo il destino dei loro figli nelle proprie mani. All'inizio hanno unito le forze per sostenersi a vicenda e scambiarsi esperienze. L'Epidermolisi Bollosa (EB), la malattia con cui convivono i Bambini Farfalla, è una malattia complessa, grave e, come abbiamo già visto, non ancora curabile. Le prime domande che si sono poste, sono state: dove sono i medici specializzati nel trattamento della rara malattia dermatologica EB? Oltre a una diagnosi corretta, sono in grado di fornire una prognosi per un ulteriore sviluppo della malattia? Chi può fornire assistenza e consulenza medica ai pazienti, grandi e piccini? Dove possiamo trovare infermieri qualificati che sappiano come cambiare i bendaggi e alleviare il dolore e il prurito? Chi ci aiuta a utilizzare correttamente i materiali di pronto soccorso, le pomate per le lesioni e gli an-

tidolorifici? Che fine hanno fatto gli assegni per l'assistenza a casa, gli assegni familiari e gli altri servizi di assistenza sociale di cui si necessita urgentemente quando si convive con una malattia cronica come l'EB?

Fu subito chiaro che l'esperienza e le competenze necessarie per affrontare la situazione erano ben poche, se non addirittura inesistenti. Non erano disponibili nemmeno farmaci o terapie curative. Poca ricerca e pochi o per nulla studi clinici in merito. Anche l'industria farmaceutica, una volta capito che, approfondimenti su questa malattia non promettevano grandi profitti, si dimostrò disinteressata. L'EB è, inoltre, una malattia rara, pertanto il numero di pazienti risulta essere relativamente basso: circa 30.000 malati in Europa e circa un milione nel mondo. Altra motivazione che spiega il disinteresse dell'industria farmaceutica per l'argomento. Così, i genitori dei Bambini Farfalla e le persone adulte, affette da EB, hanno capito che dovevano contare solo sulle loro forze. Hanno dovuto organizzarsi

da soli, comunicare in modo molto mirato, raccogliere fondi, costruire delle strutture che potessero ospitare i pazienti. In breve hanno dovuto gestirsi e attivarsi autonomamente. Anche pazienti di altri Paesi sono stati costretti ad adottare la stessa strategia. Questo spiega anche perché il networking, internazionale e mondiale, si è rivelato una misura particolarmente utile (nel senso di una coping strategy) per affrontare una malattia rara come l'EB.

Queste intuizioni hanno portato alla fondazione di oltre 50 gruppi di auto-aiuto, organizzazioni create da pazienti EB e campagne di solidarietà per sostenere le persone affette da questa rara malattia in tutto il mondo, nonché di un'organizzazione ombrello attiva a livello globale, DEBRA International. La maggior parte di queste organizzazioni sono senza scopo di lucro e alcune sono anche riuscite, attraverso una raccolta fondi mirata, a creare strutture professionali. Successivamente, alcune organizzazioni sono riuscite a creare piccole strutture di consulenza o di assistenza per i pazienti. Un esempio è la Casa EB della Clinica Universitaria di Salisburgo, costruita con donazioni provenienti dall'Austria e dall'Alto Adige e ancora oggi finanziata grazie alle donazioni. Questo centro di competenza ospita un ambulatorio, un'unità di ricerca, un centro di studi clinici e un'accademia. Nel frattempo è possibile finanziare anche la ricerca di alto livello presso rinomate università in Europa e all'estero, poiché

sono state create le condizioni strutturali indispensabili e raccolto le donazioni necessarie per farlo. Naturalmente ci aspettiamo che, prima o poi, lo Stato e le altre istituzioni organizzino e soprattutto finanzino questo tipo di attività. Anche se Austria e Italia vengono definiti "Stati del benessere", anche se l'Unione Europea sta facendo qualche passo avanti sull'argomento EB, lo sforzo più grande lo fanno i pazienti e le loro famiglie, nonostante le grandi difficoltà che una malattia cronica come l'EB comporta. Dovranno prendersi cura della propria salute e creare le condizioni per farlo.

Tutto questo non sarebbe stato possibile se le persone non ci avessero sostenuto sia dal punto di vista economico sia dal punto di vista morale. Grazie all'assistenza continua ai pazienti finanziata dalle vostre donazioni e all'avanzata ricerca sull'Epidermolisi Bollosa, torniamo a credere che, in futuro, sarà possibile alleviare i sintomi e forse guarire del tutto questa malattia cronica.

Vorrei quindi cogliere l'occasione per ringraziare di cuore tutti coloro che ci hanno supportato con una donazione, amici e sostenitori dei Bambini Farfalla in Alto Adige! È grazie al vostro sostegno che possiamo fare assistenza medica, ricerca, networking e prestare aiuto immediato alle persone affette da EB. Colgo l'occasione anche per dirvi di continuare a supportarci e aiutarci a migliorare la qualità di vita di queste persone. 🌸

Guardare lontano, camminare insieme

Manuela e Luca



Luca Piol



Manuela Costantini

Luca Piol, vicepresidente di DEBRA Südtirol – Alto Adige, ed Manuela Costantini sono due colonne dell'associazione. Due esempi della capacità di donare tempo e attenzione a chi si trova in difficoltà, due persone che in modo concreto dimostrano di saper vedere oltre il proprio naso. Fatto non banale nella nostra società che coltiva spesso individualismo. Luca ed Emanuela vedono DEBRA come una grande famiglia, qualcosa di più grande dell'amicizia, qualcosa che tiene legati anche quando le cose non funzionano.

”

Com'è iniziata la vostra avventura in DEBRA?

Luca: È iniziata con una frase di Isa: “Mi hanno chiesto di aprire un'associazione, ho bisogno di aiuto”.

Manuela: Abbiamo sposato la finalità di aiuto ai Bambini Farfalla con l'intento di

sollevare i famigliari nella vita quotidiana.

Di quali iniziative siete stati ideatori?

Manuela: Le iniziative intraprese dall'associazione sono molte e nascono ancora oggi a chi vive e chi convive con l'EB dalle cure ordinarie, straordinarie e di supporto nella gestione della malattia.

Che ricordo avete di Isa?

Luca: Di un'amica sincera, divertente, mai banale. Di una donna forte, tenace piena di energia.

Manuela: Isa sapeva trovare sempre il lato positivo nelle cose. Era il baluardo di un'associazione nata dal cuore di una grande donna e madre.

Quali sono le sfide che attendo DEBRA nel futuro?

Luca: Ogni giorno è una nuova sfida. La forza dell'associazione costituisce lo scopo di sostenere i bambini, la ricerca, le famiglie con i parenti.

È complicato gestire un'associazione con iscritte e iscritti che si trovano ben oltre la nostra provincia?

Manuela: Abbiamo iniziato con pochi iscritti e tanto entusiasmo. Piano piano siamo cresciuti ed abbiamo acquisito esperienza nel corso degli anni. Tante sono le persone che, sia in provincia che fuori, ci hanno supportato con consigli e fatti concreti. Diciamo che è una sfida che speriamo di gestire al meglio anche in futuro. Non esistono confini, bensì la forza del cuore, l'energia e la passione di tutti noi. La riconoscenza, poi, è per noi sprone continuo.

Quanto conta il valore dell'amicizia in un'associazione come DEBRA?

Manuela: Conta moltissimo. Non ci sono solo iscritti ed iscritte, ma persone e famiglie meravigliose insieme alle quali percorriamo un pezzetto di strada sperando di esser d'aiuto e conforto.

Luca: Non esiste amicizia, è qualcosa di più: DEBRA è una grande famiglia.

Pensando alla politica e all'opinione pubblica, pensate che in Alto Adige ci sia la giusta attenzione per i temi di DEBRA?

Luca: La politica locale è particolarmente sensibile e supporta la corralità associativa, quale supporto sociale e di integrazione e monitora il corretto adempimento dei contributi erogati.

”



Dopo un'operazione alla mano a Salisburgo nel 2005

Ricordando Martin

Caro Martin...

era il soleggiato 9 marzo 1994 quando ti abbiamo abbracciato per la prima volta dopo un parto normale. Le piccole ferite all'orecchio, ai piedi, le unghie blu e la lingua aperta si mostravano però strane e assolutamente senza spiegazione. Nemmeno i numerosi esami del sangue avevano svelato nulla. Era una situazione completamente nuova e sconosciuta anche per i medici. Siamo stati isolati e mi è stato chiesto di toccarti solo indossando abiti sterili. Di nascosto, ugualmente, ho cercato di prenderti in braccio per poterti sentire da vicino.

All'epoca non c'erano ancora le possibilità di ottenere informazioni tramite il computer e solo all'Ospedale Universitario di Innsbruck ci fu diagnosticata l'Epidermolisi Bollosa Distrofica. Fummo congedati

con un "Ce la farete!" dalla dottoressa e ci ritrovammo soli in questa situazione. Abbiamo cercato di prenderci cura di te al meglio e di proteggerti dalle nuove ferite. In quel periodo non c'erano materiali per bendaggi così buoni come oggi. Sottobanco, quando ti operarono di ernia inguinale, un'infermiera dell'ospedale di Bolzano mi regalò una grande borsa di materiale per bendaggi. Ero così grata nei suoi confronti!

Casualmente, trovai un annuncio in un giornale nel quale si cercavano persone con EB. Fu per me come un miracolo e ancora oggi piango quando ripenso a quel momento. Contattammo rapidamente Vienna, il prof. Hintner a Salisburgo, la famiglia Faccin altoatesina e la famiglia Riedl di Vienna. Una speranza incredibilmente grande si era accesa: avevamo una luce, non eravamo più soli. Nel 1995, a Salisburgo, nacque l'associazione DEBRA Austria. Noi eravamo tra i soci fondatori e nutrivamo tanta speranza. Avevamo trovato un aiuto competente presso la Clinica Universitaria di Salisburgo, persone meravigliose e disponibili. Grazie al loro generoso impegno, alle loro grandi abilità e alla volontà di ottenere aiuto e guarigione per i Bambini Farfalla, DEBRA Austria e DEBRA Südtirol – Alto Adige sono diventate così forti.

Caro Martin, durante la tua infanzia sei cresciuto abbastanza bene. Hai accetta-

to come normali il cambio giornaliero dei bendaggi, le ferite e i dolori durante i pasti e sei sempre stato di buon umore. Quante notti hai avuto grandi dolori alle gambe? Ti ricordi quando abbiamo cercato di sollevarle con delle cinghie, trovando grande sollievo? Hai sempre avuto la speranza che "domani" sarebbe andato tutto un po' meglio. Quante innumerevoli ore hai passato nel bagno lottando con il dolore durante la defecazione? Una volta riuscito, saltavi felice per casa! Il tuo desiderio per Natale era di poter ridere per bene e senza dolore.

Poiché avevi sentito dai tuoi amici di scuola quanto fosse bello il mare, avevi anche il grande desiderio di andarlo a vedere di persona. Abbiamo ovviamente voluto realizzare questo desiderio, sapendo bene che non sarebbe stato così facile. Ti abbiamo spinto in mare su una zattera gonfiabile con addosso i vestiti, cosa che hai apprezzato molto, e poco prima di tornare in hotel hai potuto entrare in acqua. Non hai quasi fatto caso al fastidio dei cambi di bendaggio durante la vacanza, hai notato solo le cose belle: il buon cibo dell'hotel, le passeggiate serali e le visite alle sale giochi.

Ti ricordi quando abbiamo costruito un vulcano di sabbia sulla spiaggia e lo abbiamo acceso in modo che uscisse fumo dalla cima? Quando molti bambini e adulti ti hanno fatto i complimenti, lo hai ap-

prezzato molto. Ma dopo tre soggiorni al mare, ne avevi abbastanza, e piano piano ti rendevi conto di quanto fosse faticoso. Due vacanze a cavallo a Salisburgo ti sono piaciute molto, le hai ricordate spesso.

Stavi crescendo e sempre più spesso eri in ospedale. Sei stato all'ospedale di Salisburgo per cinque operazioni alla mano, diverse dilatazioni dell'esofago e cure dentali. Nonostante tutti i dolori, eri sempre di buon umore. Come hai lottato per allargare leggermente l'apertura della bocca in modo che l'intubazione fosse possibile! Era stato chiamato un esperto per farti la prima intubazione, perché era molto problematica. Ero così sollevata e felice quando questo medico è venuto nella mia stanza per tranquillizzarmi e dirmi che l'intubazione era riuscita. Gliene sarò sempre grata. Ti ricordi quando alcuni giorni dopo un'operazione alla mano abbiamo lasciato l'ospedale, prendendocene la responsabilità, per andare a visitare la fiera della caccia a Salisburgo? Ti è piaciuta molto, ti interessavi molto alle armi in quel periodo, ne conoscevi tantissime, dalle immagini e dalla televisione. Era una tua grande passione. Quanto sono felice oggi che abbiamo fatto questa cosa insieme.

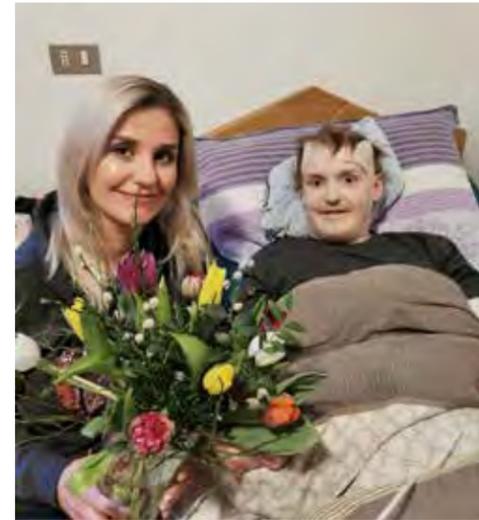
In qualche modo ci siamo anche abituati alle operazioni. Ci siamo sempre sentiti in buone mani sia durante il soggiorno a

Salisburgo che a casa nostra, a Bolzano. Purtroppo la malattia ha continuato a progredire, le ferite sono diventate sempre più grandi, tutto il corpo è stato presto coinvolto. E i cambi di bendaggio hanno richiesto sempre più tempo, anche la stanchezza e la debolezza sono aumentate. Frequentare la scuola è diventato gradualmente un grande peso. Non avevi più tempo per studiare, avevi bisogno di tempo per rilassarti e dormire.

Quante volte ti ho incoraggiato, non volevo accettare che rinunciassi e pensavo che avresti dovuto assolutamente superare l'esame di maturità. A 18 anni hai lasciato la scuola e per me è crollata una grande speranza. Il lavoro nel municipio nel nostro paese ti è piaciuto molto, ti sei sentito un membro alla pari del team, tutti ti volevano bene. Potevi dimostrare di che pasta sei fatto e questo ha rafforzato la tua autostima. Ma anche questo è diventato gradualmente troppo per te, senza analgesici non potevi fare niente e ti sei fisicamente stressato. Con tristezza hai dovuto rinunciare anche a questo. Noi come genitori e i tuoi fratelli abbiamo dovuto assistere al tuo lento indebolimento, tutto il tempo era dedicato a cambi di bendaggio, ai problemi durante i pasti, al bisogno di sonno. Per fortuna avevi gli amici che ti portavano a festeggiare quando stavate meglio. Caro Martin, hai sempre partecipato alle usanze del paese. Prendere parte alla parata di carne-



Vestito come „asino“ durante il „Klosn“ nel 2008



Il suo ultimo compleanno a casa (nella foto con la sorella Maria) il 09/03/2023

vale, il famoso Klosn, era molto, molto importante anche per te. Questa era l'unica possibilità di incontrare tutti i giovani e anche gli adulti. Travestito da asino eri uguale a tutti gli altri; quando via hai partecipato per la prima volta, a 14 anni, hai detto: "Questo è stato il giorno più bello della mia vita". Che gioia!

Quando la pandemia ha bloccato la vita sociale di tutti, eri piuttosto sollevato. Non dovevi più cercare scuse se dovevi rifiutare inviti degli amici perché non ce l'avresti fatta, perché eri troppo debole. In questo periodo, nelle giornate buone, hai trascorso il tempo dedicandoti ai lavori creativi. Da sempre hai amato molto fare lavori manuali. Avevi iniziato a disegnare e dipingere. Ha realizzato davvero alcuni bei quadri. Hai anche provato l'intaglio del legno, ma purtroppo era troppo impegnativo per le tue mani atrofizzate. L'unico bel "tentativo di intaglio" e i tuoi dipinti ci ricorderanno di te per sempre.

Quando la tua debolezza è aumentata sempre di più e tutti i tentativi di rafforzarti non hanno avuto effetto, all'Ospedale di Bolzano ti è stata diagnosticata un'insufficienza renale. Questa è stata una notizia sconvolgente per tutti noi. Sapevamo che il tuo tempo era limitato. Sei stato tu a darci la forza di andare avanti. Hai sperato e lottato. Nei molti mesi in ospedale hai sempre sperato in un miglioramento. Volevi vivere. In questo periodo ci hai mostrato cosa significano speranza e desiderio di vivere.

Il 30 maggio 2023 ti sei addormentato per sempre, ma per noi vivrai nei nostri cuori. Il tuo tempo con noi ci ha arricchito. Non ti dimenticheremo mai.

La tua mamma e la tua famiglia 🌸



Martin

Guardo una foto di Martin a 14 anni. Ha appena subito un'operazione difficile e dolorosa alla mano ed è tornato a casa da Salisburgo. Tiene in mano un didgeridoo. È felice per il didgeridoo o per la gioia di essere di nuovo a casa? In ogni caso, lui è radioso e posso ancora percepire la sua gioia guardando la foto.

Proprio così, Martin, nonostante la sua malattia, era un ragazzo allegro e felice. Con il suo atteggiamento positivo, riusciva a guadagnarsi la simpatia degli altri. A scuola era molto amato dai suoi compagni di classe. Era molto socievole e disponibile e tutti apprezzavano il suo umorismo. Non ricordo che abbia mai litigato con qualcuno. Piuttosto, era equilibrato e ispirava calma nella comunità.

C'è un'altra foto che mi commuove molto: Martin è in gita allo Stelvio con sua madre Zita e sua cugina Magdalena. Ha in mano un binocolo, esplora curiosamente l'ambiente circostante. Martin era un ricercatore e un esploratore. Da giovane, ha trascorso molte ore in cantina, smontando e rimontando motori, saldando e

traffucando. Aveva molte idee, era molto creativo e sarebbe potuto diventare un inventore. Era anche un artista, amava dipingere. Nei suoi paesaggi lasciava lo sguardo spaziare lontano.

In un'altra foto, Martin indossa un berretta bianca, ha 4 paia di occhiali da sole uno sopra l'altro e una borsa nera appesa alla spalla destra. Questo mi ricorda Martin, il burlone, amante degli scherzi, che ha combinato tante sciocchezze con i miei figli David e Magdalena. Ci sono ancora molte foto: Martin vestito da asino al Klo-sn di Stelvio, la parata carnevalizia che lo rendeva molto felice. Martin al computer, mentre fa ricerche interessanti. Martin alle feste di famiglia, a cui partecipava volentieri. E infine, un'immagine che mostra il ventenne Martin con un bicchiere di vino in mano, mentre guarda pensieroso lontano. Questo è Martin, il filosofo, che riflette molto sulla vita e ama discutere con i suoi amici. ✨

Walburg Tschenett Pfeifer, zia di Martin e insegnante di scuola elementare



Nicoletta e Franco Esposti

Franco, lo zio dei Bambini Farfalla

Franco Esposti è per le socie e i soci di DEBRA Südtirol – Alto Adige lo Zio: un riferimento sicuro, una presenza instancabile ed entusiasta. Per più di quarant'anni commerciale per una ditta austriaca, è un appassionato sciatore, tennista e ciclista. È sposato con Nicoletta, che lo segue in questa avventura in DEBRA e “lo sopporta amorevolmente da 42 anni”, come lei ha dichiarato a margine dell'intervista. L'incontro con lui svela come è possibile rendere la propria vita più piena attraverso il dono del proprio tempo e delle proprie energie e come l'atto di aiutare ci renda più forti.

” **Come sei entrato in contatto con DEBRA?**

Franco: A volte gli eventi della vita, o se preferisci l'universo che ci circonda, ti riservano delle sorprese di cui puoi comprendere il vero significato solo dopo averle vissute.

Sono l'ultimo di quattro figli: due sorelle gemelle, un fratello ed io. Nel 2009 nostra sorella Emanuela scopre di avere un male incurabile e nell'agosto 2010, esattamente il 15, ci lascia. Durante la malattia mi disse varie volte che sarebbe tornata, come un'araba fenice, simbolo della reincarnazione. Emanuela era certa

che avrebbe avuto un'altra possibilità di esistere. Solo dopo tre giorni dopo che lei era morta, il 18 agosto, mi contatta il dottor Ezio Sindici, odontoiatra di Torino presso la Dental School. Era interessato ad una apparecchiatura chiamata Prozone, prodotta dalla W&H, azienda con sede a Salisburgo per la quale ho lavorato per ben 43 anni. Salisburgo che, guarda i casi della vita, è anche la sede della Casa EB Austria. Due giorni, dunque, mi reco alla Dental School di Torino per una dimostrazione del Prozone e, oltre al dottor Sindici, trovo anche Alessandro, un bambino che vive con Epidermolisi Bollosa, ora ragazzo maturo, già all'epoca tenace come solo loro sanno essere.

Qualcosa di più di un "incontro di lavoro", mi pare di capire.

Franco: Proprio così. Avevo passato tutta la mattina con loro e, lo ricordo come fosse successo ieri, quando sono uscito dalla Dental School mi sono sentito spinto da una forza interiore che mai avrei immaginato di vivere. Solo durante il mio rientro a Milano realizzai che mia sorella Emanuela era presente in quello studio. Era tornata, come promesso, per rendermi consapevole di quello che il futuro aveva disposto per me: essere una risorsa per questi ragazzi e ragazze EB, i Bambini e le Bambine Farfalla. La mia collaborazione con DEBRA è iniziata in quell'estate e prosegue ancora oggi.

Cosa pensi renda speciale questa associazione?

Franco: Quando sono entrato per la prima volta in DEBRA, ho subito sentito aria di casa. Si percepisce concretamente un senso di appartenenza umile ma fermo nei suoi principi di lealtà, trasparenza e coerenza. Ecco, questa è per me DEBRA Südtirol – Alto Adige.

Dove trovi motivazione per il tuo contributo?

Franco: La risposta è semplice: sono i miei ragazzi e ragazze EB che concretamente, grazie al loro esempio di vita, mi spingono a dare sempre il meglio. Non è retorica, è proprio così.

Immaginate che un giorno la vostra vita cambi radicalmente, immaginate che da domani non possiate fare più quello che avete sempre fatto perché una malattia invalidante come l'Epidermolisi Bollosa ve lo impedisce, limitando di molto la vostra vita rispetto a prima.

Sappiate che loro non hanno potuto scegliere la loro vita, ma hanno imparato ad affrontarla al meglio delle loro possibilità. Questo esempio ha per me un valore grandissimo, perché ispira il senso che posso dare alle giornate che Dio mi dona. Poter essere una risorsa per rendere la loro vita migliore è una scelta che mi dà gioia infinita.

C'è un momento particolarmente felice o un obiettivo raggiunto che vorresti ricordare?

Franco: Era il 2016 e da un anno, per ragioni di crescita professionale e personale, frequentavo un corso di formazione tenuto un'azienda che opera in questo settore da diversi anni, la Ekis di Reggio Emilia. Ogni anno, almeno fino a prima del covid, la Ekis organizzava in un teatro di Milano l'iniziativa intitolata Beautiful Day; un appuntamento ideato con l'obiettivo di raccogliere fondi da donare ad un'associazione che si occupa di persone meno fortunate di noi. Appena seppi di questa iniziativa, mi dedicai anima e corpo per poter portare i miei ragazzi e ragazze EB su quel palco. Era da tempo, infatti, che una domanda continuava a girarmi per la testa: "Come posso far conoscere questa patologia così invalidante e così rara?"

Come andò a finire?

Franco: Andò che il 7 febbraio di quell'anno, la Presidente Isolde Mayr Faccin, il nostro ragazzo Riccardo Visioli e il sottoscritto salimmo sul palco di fronte ad una platea di 1500 persone. Da quella data l'Epidermolisi Bollosa, almeno per me, diventò una patologia se non meno rara almeno meno sconosciuta. Tutte quelle persone vennero a conoscenza di questa realtà e divennero per la nostra associazione un veicolo di divulgazione del "Verbo EB" come amo chiamarlo.

Prima ancora della ricerca scientifica, cosa potrebbe fare la nostra società per le persone con EB?

Franco: Il mio pensiero in merito a questa domanda è molteplice e non si concentra solo su questa patologia, ma è rivolto a tutte le persone disabili. La società ha già fatto molti passi avanti, ma ancora ne deve fare. Nello specifico, per i miei ragazzi e ragazze EB trovo sia molto utile dare enfasi alle loro competenze, alle loro passioni, alla loro voglia di vivere la vita. Anche loro, come tutti noi "normodotati", hanno sogni da realizzare, obiettivi da raggiungere e, soprattutto, una grande voglia di riscatto nei confronti di una vita che non hanno potuto scegliere.

Concretamente, rendere le assunzioni più agili e fiscalmente ancora più convenienti di quanto siano oggi sarebbe una bella cosa. Un'altra iniziativa utile potrebbe essere fare conoscere questa patologia nelle scuole, con l'obiettivo di rendere consapevoli che l'Epidermolisi Bollosa non è contagiosa, ma lo è invece l'indifferenza. Valorizzare questi ragazzi e ragazze EB attraverso le loro competenze e le loro conoscenze è possibile, anche perché oramai gli strumenti tecnologici ci permettono di lavorare comodamente da casa e non necessariamente sempre in presenza. 🌸



Un incontro con l'ambasciatrice EB Lena Riedl

“Ci prendiamo cura l'uno dell'altra: io del mio corpo e il mio corpo di me”.



Cover Model per la rivista Wienerin 2020, podcaster e maga del riordino. Amante degli stage all'estero, delle feste, dei viaggi: una vita eccitante, attiva e piena di divertimento. È sorprendente sapere che questa è la vita condotta da una giovane donna che vive con Epidermolisi Bollosa fin dalla nascita. La ventinovenne Lena Riedl ha scelto di non farsi controllare dalla malattia. Laureata in comunicazione, Lena è anche ambasciatrice EB: ci tiene a sensibilizzare la gente sulla malattia e dare voce a chi ne è affetto. L'austriaca Lena Riedl ha risposto ad alcune domande sulla Body Positivity e su quanto sia importante prendersi cura del proprio corpo.

” Sono le 9 del mattino. Come si svolge una tua giornata tipo?

Lena: (Ride) In realtà, mi alzo più tardi, il che è forse dovuto anche al fatto che, essendo affetta da EB, il mio corpo ha bisogno di riposarsi un po' di più rispetto agli altri. È una cosa che ho capito e accettato solo recentemente. Quando mi alzo, la prima cosa che faccio è controllare se il bendaggio si è staccato durante la notte o se è spuntata una nuova bolla sul mio corpo. Ormai è qualcosa di automatico per me, come lavarsi i denti per gli altri. Una volta verificata la condizione della mia pelle, decido che vestiti indossare in modo da sentirmi a mio agio.

Dopo, vado a fare una passeggiata con il mio cane: attività che mi piace molto fare perché mi permette di uscire di casa almeno tre volte al giorno. Quindi non mi annoio mai. Inizia poi la mia giornata lavorativa.

Hai tatuaggi, sei attiva su molti canali social, parli anche di argomenti intimi e sei sotto gli occhi di tutti proprio perché (e non nonostante) convivi con l'EB. Hai un bel rapporto con il tuo corpo?

Lena: Ho un ottimo rapporto con il mio corpo. Il mio corpo mi permette di fare tante cose che nessuno avrebbe mai pensato fossero possibili. Spesso mi sorprende. Ho dovuto accettare alcuni limiti, è vero, ma in cambio posso fare tante cose senza problemi: posso praticare sport, viaggiare, fare escursioni. Io e il mio corpo ci prendiamo cura l'uno dell'altra: lui mi lascia fare delle attività, io lo faccio riposare spesso. Bisogna ascoltare il proprio corpo, bisogna accettare i propri limiti. Ed è quello che sto facendo.

Come descriveresti il rapporto con il tuo corpo dall'infanzia a oggi? Cosa è cambiato?

Lena: Molte persone, anche quelle “sane”, non amano il proprio corpo e lo massacrano. Io non lo faccio, non l'ho mai fatto. Naturalmente, sin da piccola, non mi sono sempre sentita a mio agio in tutte le situazioni. Ci sono stati momenti in cui ero molto insicura e non volevo assolutamente mostrare la mia pelle. Da adolescente, alcune volte, in estate, ho indossato sempre le maniche lunghe per evitare che la gente mi guardasse. Dovevo ancora imparare ad accettare la mia malattia e il mio corpo.

Fortunatamente ho sempre avuto buoni amici e non sono mai stata vittima di bullismo o esclusa dal gruppo. Questo mi ha sicuramente aiutata ad accettarmi. Tuttavia, ero molto timida e riservata.

Ma a 14 – 15 anni, mi sono chiesta: voglio davvero continuare a nascondermi? Così, ho deciso di non farlo più. I molti riscontri positivi che ho avuto da quando ho preso questa decisione mi hanno dato tanta forza e tanta energia: ora sono molto più fiduciosa e aperta al mondo. E di questo ne sono molto grata.

Quali sono le tue esperienze di body-shaming e come ti comporti quando qualcuno ti prende in giro? Cosa vorresti dire a chi, come te, vive questa situazione?

Lena: Di commenti negativi, purtroppo, ne ho ricevuti molti. La maggior parte delle volte ho sempre risposto a tono e questo modo di comportarmi mi ha fatto capire che posso benissimo difendermi da sola. Non posso certo sapere se la persona che mi ha giudicata cambi poi il suo atteggiamento. In ogni caso, con la mia reazione ho fatto capire al diretto interessato che non mi è piaciuto il modo in cui si è comportato. Ciò che ancora faccio fatica ad accettare è il modo in cui certe persone mi guardano e non sto parlando di qualcuno che mi guarda per un secondo in metropolitana. È normale essere curiosi quando non si sa qualcosa. Ma ci sono modi e modi di guardare qualcuno; si può semplicemente guardare qualcuno perché, non sapendo cosa abbia, ti assale la curiosità di scoprirlo. A darmi fastidio sono quelli che mi fissano, che esprimono disgusto contorcendo il viso o ti indicano con la mano. D'estate, in modo particolare, capita che le persone mi passino accanto e si voltino senza ritengo a fissarmi per un po'.

Affronto questo problema a seconda di come mi sento quel giorno. Nei giorni in cui mi sento forte, sorrido e lascio intendere alle persone: io sono come te! Altre volte mi offendo o mi arrabbio e la rabbia mi aiuta a sfogarmi. Cerco sempre di mostrarmi comprensiva con chi giudica perché ovviamente non conosce la mia malattia. Ma la mia comprensione ha un limite.

Paziente, persona affetta da EB, persona disabile: come ti descrivi?

Lena: Non è facile rispondere a questa domanda. L'altro giorno ho parlato a lungo con una persona che, come me, convive con questa malattia e, ad un tratto, mi ho chiamato "disabile". Si è arrabbiato e mi ha chiesto come potevo parlare di me stessa in quel modo. Poi ho capito che è soggettivo.

Preferisco utilizzare la frase "vivere con" piuttosto che "malata di" perché non mi considero malata. Ammalarsi, per me, significa avere la febbre o il raffreddore. Non mi piace usare la parola "paziente", a meno che non sono in ospedale.

Per quanto riguarda il concetto di "disabilità", non esiste un equivalente che esprima la stessa cosa. D'altra parte, non ho limiti nella mia vita, sto bene così. Non ho bisogno di una sedia a rotelle e posso gestire tranquillamente le attività quotidiane. Tuttavia, sono in qualche modo disabile. In breve, non so ancora come definirmi. "Persona che vive con EB" è la mia preferita finora.

Grazie alle tue attività di promozione pubblica sul tema dell'Epidermolisi Bollosa, dai coraggio ad altre persone affette da questa malattia e, allo stesso tempo, istruisci chi non sa a conoscere l'EB. Cosa pensi che manchi nel dibattito sociale, cosa ti auguri per il futuro?

Lena: Le persone con disabilità vengono sempre etichettate, io non sono diversa da persone con altre limitazioni. Vorrei che noi che viviamo con l'EB fossimo considerati come tutti gli altri. Molto spesso ci viene detto cosa possiamo fare e cosa no, come sarebbe meglio fare e cosa no. Oppure veniamo compatiti. Non facciamo altro che questo, quando la cosa più importante è l'apertura verso altre persone e altri stili di vita, la capacità di ascoltare. Naturalmente si tende sempre a fare domande inappropriate, ma preferisco che qualcuno me le faccia perché interessato a sapere qualcosa di più sulla mia malattia, piuttosto che essere etichettata. 🌸



Chi è Lena Riedl

”

Lena Riedl lavora per DEBRA Austria e ha iniziato la propria attività l'anno scorso. La sua passione per il riordino e il decluttering è diventata la sua professione: possiamo definirla la Marie Kondo austriaca, aiuta gli altri a creare e mantenere l'ordine. In qualità di ambasciatrice EB, ha realizzato dei podcast, nei quali incontra altre persone affette dalla sua stessa malattia e ci raccontano la loro vita quotidiana: <https://livingwitheb.de/>



DEBRA Südtirol – Alto Adige diventa DEBRA Family

Nel nostro continuo impegno nel sostenere le famiglie EB, abbiamo nel tempo riconosciuto che il focus centrale dei nostri sforzi risiede nell'assistenza diretta a queste famiglie. Questo supporto fa una differenza sostanziale nella qualità della loro vita. Se gli investimenti nella ricerca sono senza dubbio importanti, gli stessi fondi, se destinati a supporti per l'EB come sedie a rotelle aggiuntive, carrozzine speciali per bambini affetti o adattamenti ai computer per i pazienti con EB, possono avere un impatto immediato, diretto e tangibile sulla vita degli interessati.

Le malattie rare hanno la straordinaria capacità di riunire famiglie indipendentemente dai confini geografici. Anche attraverso la potenza dei social media, con DEBRA Südtirol – Alto Adige abbiamo stabilito connessioni con famiglie provenienti da tutto il mondo. Numerose famiglie del nord Italia, Svizzera, Austria e Germania si sentono legate a DEBRA Südtirol – Alto Adige. Ognuna di esse desidera contribuire al lavoro di DEBRA, ma alla fine abbiamo raggiunto i nostri limiti. Nonostante ciò, il focus primario di

DEBRA Südtirol – Alto Adige rimane su questa coesione, fatto che ci rende in qualche modo unici tra le associazioni DEBRA. Come associazione relativamente piccola con risorse limitate, abbiamo scelto di concentrarci su ciò che ci contraddistingue e sulle nostre competenze: il contatto diretto e familiare su un piano di parità sia con le famiglie che con i ricercatori.

Noi di DEBRA Südtirol – Alto Adige siamo pienamente consapevoli che le distanze geografiche non possono separarci e che la solidarietà è di massima importanza per noi e per le nostre famiglie. Per questo motivo abbiamo deciso di dare a questa solidarietà un nuovo nome. Così, nel 2024, l'associazione DEBRA Südtirol – Alto Adige diventa DEBRA Family.

Ringraziamo ciascuno di voi per il vostro continuo sostegno e siamo entusiasti del nostro futuro comune come DEBRA Family. ✨

**Famiglia:
possiamo
non avere
tutto
quello che
vogliamo.
Ma insieme
siamo tutto
ciò di cui
abbiamo
bisogno.**



In vacanza con EB

La guida di DEBRA Family per una vacanza spensierata!

Per le famiglie con bambini, le vacanze rappresentano sempre un momento pieno di aspettative e di occasioni per creare ricordi indelebili. Anche se talvolta possono presentarsi sfide, specialmente con i più piccoli, esistono numerosi modi per assicurarsi che le vacanze siano un momento di gioia e serenità per tutta la famiglia. Questo vale non meno per le famiglie con bambini che vivono con Epidermolisi Bollosa e/o altre malattie croniche. Grazie a una pianificazione accurata e ad adeguate precauzioni, le vacanze possono trasformarsi non solo in un'esperienza piacevole, ma anche sicura.

La scelta della destinazione perfetta rappresenta il primo e fondamentale passo. Trovare una località accessibile e ben attrezzata vi offrirà l'ambiente ideale per soddisfare le necessità del vostro bambino con EB e le vostre. Dovranno essere presenti e facilmente raggiungibili strutture specializzate di assistenza e professionisti medici, che garantiscano un supporto completo e un'atmosfera confortevole per tutti. Inoltre, una lista dei bagagli ac-

curatamente preparata può rivelarsi essenziale per una villeggiatura perfetta. Abbiamo preso con noi tutti i farmaci necessari? Abbiamo sufficienti bende e prodotti per la cura della pelle per il mio bambino? Molte famiglie trovano estremamente rassicurante mantenere un collegamento costante con il proprio medico o dermatologo di fiducia nel caso si presentino eventuali problemi medici durante la vacanza.

La pianificazione

L'attesa di una vacanza è carica di eccitazione: un cambiamento di scenario, il tempo libero, avventure e momenti di divertimento con i bambini sono appena dietro l'angolo. Tuttavia, è cruciale prestare attenzione ad alcuni dettagli per assicurarsi che tutto proceda senza intoppi.

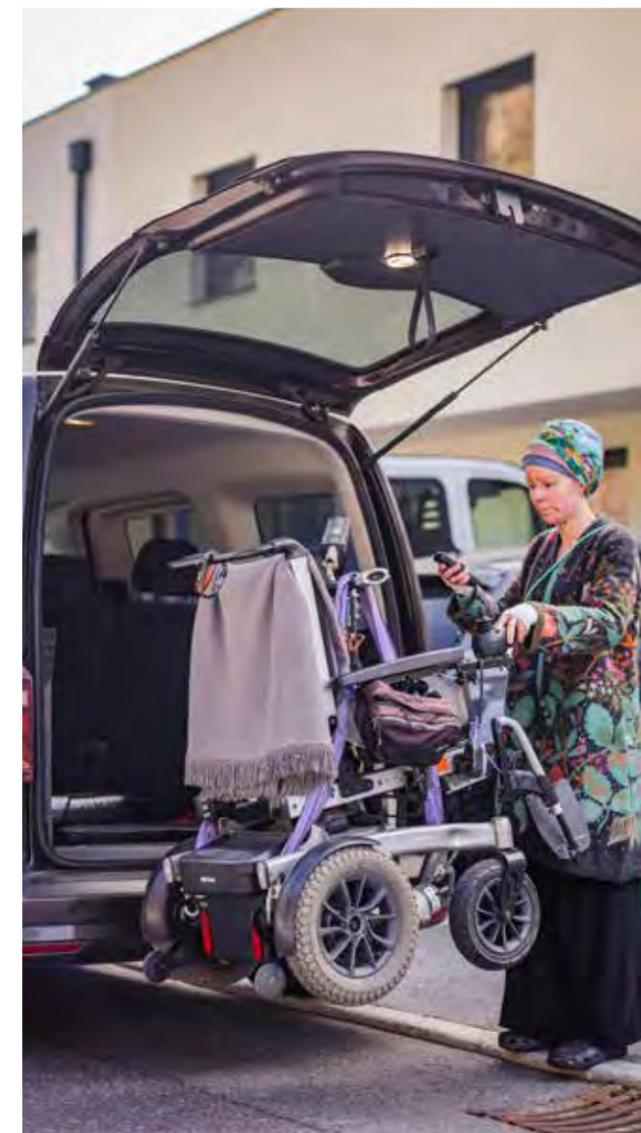
Lo scambio di esperienze con altre famiglie EB è estremamente prezioso. Come hanno organizzato le loro vacanze? A quali dettagli hanno prestato particolare attenzione e cosa non si aspettavano? Da queste conversazioni si possono trarre insegnamenti di grandissimo valore. Ad

esempio, se prevediamo di alloggiare in un hotel e ci accorgiamo che le lenzuola non sono altrettanto morbide come quelle di casa, potremmo portare con noi un set di lenzuola e asciugamani per garantirci il massimo comfort durante il soggiorno. Inoltre, quando ci si imbarca in un aereo, è saggio considerare come conservare utensili, soprattutto liquidi e forbici, poiché potrebbero essere sottoposti a ispezioni e confisca durante il viaggio.

Non vedete l'ora di andare in vacanza al mare? Gli sport acquatici come il nuoto possono essere una buona scelta, preferibilmente in acque prive di cloro. L'ideale sarebbe informarsi in anticipo sugli sport adatti in montagna e pensare a un abbigliamento sportivo aggiuntivo e a calzature adatte. Anche le gite in città con visite turistiche e musei devono essere pianificate con attenzione, tenendo conto delle capacità di movimento del bambino.

Godetevi la vostra vacanza

In vacanza si ha l'opportunità di incontrare molte persone nuove che potrebbero non conoscere la situazione delle perso-



ne con disabilità ed EB. Approfittate per prepararvi in anticipo a come affrontare le diverse reazioni.

È importante rendersi conto che non tutti hanno familiarità con queste situazioni. Il modo in cui gli altri ospiti reagiscono può essere una sfida, soprattutto in luoghi come le spiagge e le terme dove tutti sono poco vestiti. Tuttavia, è anche un'opportunità per incontrare persone comprensive e aperte.

Noi di DEBRA vorremmo incoraggiarvi a rafforzare le vostre capacità di resilienza e ad affrontare con un atteggiamento positivo i comportamenti titubanti di altri villeggianti. È importante essere sicuri di sé e affrontare queste situazioni con compostezza.

Supporto aggiuntivo

Approfittate di risorse quali offerte speciali riservate alle famiglie EB ed appartamenti attrezzati per queste esigenze. In Spagna ne esistono già. Potete contattare DEBRA Spagna tramite DEBRA International, che dispone di un appartamento appositamente arredato a Malaga, adatto alle esigenze delle famiglie con EB.

Consiglio per le famiglie EB: esiste una carta d'emergenza specifica per le vacanze, la DEBRA Family Emergency Card. Potete contattarci per averla.

Flessibilità e fiducia in sé stessi

La capacità di essere flessibili è fondamentale per le persone con EB. Devono essere sempre pronti ad adattarsi agli imprevisti e a trovare soluzioni in brevissimo tempo. Questo può aiutare a rafforzare la fiducia in sé stessi, soprattutto in vacanza. Se si riescono a superare gli ostacoli e a trovare soluzioni improvvisate, cresce la fiducia nelle proprie capacità. Una vacanza può quindi essere un'esperienza preziosa per capire che si può farcela da soli anche in situazioni difficili.

Una vacanza può essere un'esperienza formativa e arricchente per i bambini e i giovani con EB, soprattutto per quelli che in precedenza sono stati molto protetti. Può essere un passo importante verso una vita indipendente, se viene data loro l'opportunità di sperimentare e rafforzare la propria autonomia. DEBRA Alto Adige si impegna a sostenere i propri soci in questo percorso.

Se state andando in vacanza per la prima volta con un bambino con EB, sapiate che noi di DEBRA Alto Adige siamo qui per voi. Penseremo insieme a voi alle possibili sfide e vi aiuteremo a rendere la vostra vacanza un momento rilassante e divertente con i vostri figli. Non siete soli: insieme troveremo soluzioni e creeremo ricordi indimenticabili. ✨



Pensata per voi:

La lista di controllo per le vacanze

- C'è un ospedale nelle vicinanze?
- Come prepariamo il cibo per il nostro bambino? C'è un frullatore in loco?
- Abbiamo abbastanza vestiti con noi?
- Abbiamo messo in valigia abbastanza asciugamani, lenzuola e biancheria da letto o ne abbiamo bisogno?
- Quanto dura il viaggio in auto? Dove facciamo una pausa?
- Abbiamo bisogno di giocattoli speciali adatti al bambino?
- Abbiamo messo in valigia i farmaci giusti e in quantità sufficiente per tutta la durata della vacanza?
- Ho bisogno di un certificato medico?
- Ho salvato tutti gli indirizzi di contatto necessari?

Elena Bocchi



Elena Bocchi con sua figlia Maya

Family è chi famiglia fa: chi si vuole bene, chi si prende cura dei propri cari, chi non scappa davanti agli ostacoli anche quando sembrano insormontabili. La famiglia di DEBRA Family è grande varia e si estende ben oltre i confini dell'Alto Adige. Questa che leggerete è una storia come tante, tutte però uniche. Le donne intervistate si sentono spesso chiedere "come concilia lavoro e famiglia?", cosa che agli uomini solitamente non si chiede. L'essere persone, prima ancora che mamme e care giver viene spesso dimenticato. Elena e Antonella sono due donne, due personalità, due professioniste, due mondi di interessi e passioni. Hanno rispettivamente una figlia e un figlio, la prima vive a Mantova e la seconda a Milano. Socie attive di DEBRA Südtirol – Alto Adige sono da anni grandi amiche. Si sarebbero potute incontrare in mille altri modi, ma le ha fatte trovare la stessa malattia che ha colpito Maya e Mattia, figlia di Elena e figlio di Antonella. Secondo questi "cerchi concentrici", vi invito a leggere le loro parole.

»» Che reazione hai avuto quanto hai scoperto la malattia di Maya?

Elena: Non conoscevamo neppure l'esistenza dell'Epidermolisi Bollosa e non

c'erano precedenti in famiglia. Neppure all'ospedale dove Maya è nata riuscivano a capire cosa ci fosse di "strano", solo in un centro più grande capirono che si trattava di EB. Andammo subito a guardare su internet di cosa si trattava, rimanendo molto spaventati. Direi che il primo impatto è stato devastante.

Come ricordi i primi periodi?

Elena: Inizialmente ci siamo sentiti come persi nel deserto, senza riferimenti e conoscenze, vista la rarità della malattia. Abbiamo dunque cominciato a contattare vari centri che ci potessero aiutare, trovando a Roma un riferimento utile e conoscendo lì un'altra mamma. A lei, all'epoca, mi sono rivolta un'infinità di volte per avere consigli di tipo pratico riguardo pannolini e ciucci che provocano anch'essi bolle, ma che con qualche escamotage possono essere limitate. Un bell'esempio di solidarietà! Che non si è interrotto con me, perché io, a mia volta, sono diventata di riferimento per altre mamme.

Quando sei entrata in contatto con DEBRA?

Elena: Era il 2011, avevo bisogno di portare Maya a Salisburgo, dove si trova la

casa EB, e per questo contattai Isolde, la storica Presidente di DEBRA. Lei aveva organizzato tutto per noi e ci incontrammo, senza esserci mai viste prima, all'uscita dell'autostrada. Io non parlavo tedesco e lei ci accompagnò alla visita, come ci conoscessimo da sempre. La sensazione di solitudine più totale nella quale, in più come madre single, sentivo di essere piombata a causa della malattia di mia figlia fu colmata dall'incontro con Isolde. Mi ha accolto, accompagnato, fatto da interprete, offerto un sostegno economico: è stata davvero una oasi nel deserto.

A che cosa serve un'associazione come DEBRA?

Elena: Sono varie le funzioni. In alcuni casi sostituisce il Servizio Sanitario Nazionale, quando ad esempio sostiene il fabbisogno di medicazioni, che non sempre è garantito dall'ASL. Queste sono di importanza fondamentale perché sono la pelle che le Bambine e i Bambini Farfalla non hanno. DEBRA è collante per una rete di familiari che collabora per la riunione annuale dell'associazione e per organizzare le vacanze, che si confronta e si sostiene in senso psicologico e materiale. Quando mancano le medicazioni, quando si tratta di suggerirci una nuova cre-

ma, quando c'è bisogno di supporto per affrontare le diverse fasi della vita, come accade ora a mia figlia adolescente, le famiglie di DEBRA ci sono sempre.

La nascita di Maya ha cambiato la tua visione del mondo?

Elena: Sicuramente sono cambiata io. Già la nascita di una figlia ti cambia la vita, il fatto che abbia una disabilità rende questo cambiamento ancora più grande. Di professione sono insegnante di sostegno e vivo la questione dell'handicap a 360°. Vedo quanta difficoltà abbiano molti genitori nella "elaborazione del lutto" per la perdita del figlio sano che idealmente si attendevano. È un passaggio difficile ed alcuni rimangono invischiati in un sentimento di rabbia per qualcosa che ritengono una profonda ingiustizia. La nascita di un figlio o una figlia con handicap porta dunque senz'altro a un cambiamento, che può avere un valore diverso a seconda di come affronti la questione.

Cosa ti colpisce dell'atteggiamento degli altri?

Elena: Molte persone non vogliono sapere, altre, ignorando il decorso di una malattia degenerativa, ti chiedono "come

va?”. Sono in tanti quelli che si aspettano un “va bene” un “va meglio” ma, quando svelo loro come stanno le cose, mi fermano come non volessero sapere altro.

Oltre che a Maya, la gente si interessa anche a te?

Elena: Alcune persone si sono preoccupate anche per me, altre invece si sono permesse di esprimere giudizi del tipo “se hai una figlia disabile, non puoi essere felice”. Per anni mi sono sentita osservata e giudicata, come se la mia vita fosse consacrata alla malattia di mia figlia. Io, però, esisto al di là della EB di Maya. Mi sono riconquistata cambiando, iniziando a presentarmi come Elena e non soltanto come mamma di Maya.

Quando Maya ti ha sorpreso?

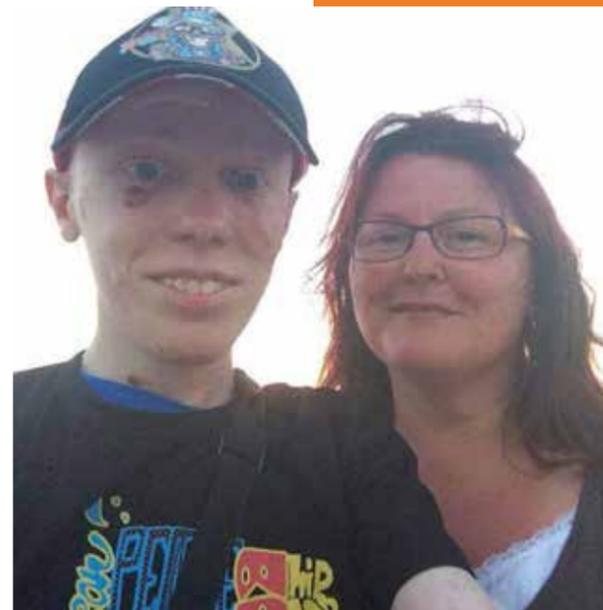
Elena: Eravamo al lago, Maya era piccola, e voleva a tutti i costi scendere camminando sugli scogli per sentire se l'acqua era fredda. I suoi occhi mi comunicavano chiaramente “io lo voglio fare anche se rischio di farmi male”, mostrandomi tutta la forza che era in lei.

Com'è andata a finire?

Elena: Ha vinto lei, ovviamente. È arrivata fino all'acqua e non si è fatta niente



Antonella con suo figlio Mattia



Antonella Naccarato



Antonella: La nascita di Mattia ha creato una crepa nella relazione tra me e suo padre, sancendo una rottura che forse esisteva già prima. La nascita di un figlio malato destabilizzerebbe qualsiasi coppia, può capitare che le relazioni si rafforzino o che finiscano. Come mamma, mi sono accollata tutto il carico emotivo e materiale, perché mi ero resa conto fin da subito che il papà di Mattia non avrebbe saputo sopportarlo. Questo senza ricevere in cambio un pari di supporto, tanto che quando abbiamo divorziato le cose sono proseguite come già erano.

Hai avuto paura?

Antonella: Inizialmente mi preoccupavo di come avrei potuto gestire questa situazione e la mia vita privata, ma Mattia ed io ce l'abbiamo fatta ugualmente e anche meglio di come sarebbe andata se non avessi lasciato il mio ex marito. La serenità che ho raggiunto dopo il divorzio mi ha permesso di affrontare tutto con la serenità necessaria. Mio figlio ed io abbiamo trovato la nostra dimensione.

Avevi una visione di come crescere Mattia?

Antonella: Sì. Dovendo occuparmi di lui da sola, volevo che crescesse secondo i principi di autostima e autonomia. Gli ho sempre detto che tutto quello che può fare lo deve fare e, quando non riesce, di chiedere aiuto. Non per ispirare compassione, ma comprensione. È stata una buona strategia, perché Mattia ora ha 28 anni e vive in completa autonomia, gestendo le difficoltà che implica l'EB.

A fronte di mille attenzioni, il diritto a “incazzarti” con tuo figlio quando hai iniziato ad esercitarlo?

Da subito, perché ho sempre visto Mattia come figlio e non come malato. L'ho sempre trattato da pari e, quando litighiamo o abbiamo litigato, non ci sono mezze misure. La sua determinazione nel difendere la propria opinione mi dà la stima di quanto sia stato valido il lavoro fatto, perché lo dimostra non ingabbiato e sottomesso dalla sua malattia. Dirà di più, ci siamo anche tirati addosso le ciabatte. Di spugna, ovviamente.

Quanto conta per te la vita associativa?

Antonella: Mi sono rivolta fin da subito a varie associazioni, ma il contatto con Debra è avvenuto circa 16 anni fa ad un convegno, dove ho conosciuto la meravigliosa Isolde, una vera amica prima anco-

ra che La Presidente. Avevo il bisogno di condividere con chi vive la stessa situazione non solo la sofferenza ma anche la gioia, in DEBRA ho trovato tutto questo e un aiuto concreto. Negli anni l'associazione è cresciuta e si è formata una rete fitta ed efficiente, oltre che uno spazio dove creare delle amicizie autentiche.

Hai anche un ruolo nell'associazione.

Antonella: Sono l'unica madrelingua italiana nel Consiglio direttivo. Sono stata coinvolta nel momento in cui è mancata Isolde e ho accettato con grande amore. Mi occupo di raccolte fondi ed eventi che facciamo conoscere l'associazione anche fuori dall'alto Adige, in tutta Italia; si tratta di attività come la vendita di panettoni, i concerti e gli spettacoli che con il loro incasso offrono a DEBRA un sostegno economico. Prima ancora del denaro, però, è per noi fondamentale che la gente conosca la malattia e ne parli, perché questo genera automaticamente forme di solidarietà, siano contributi o altri eventi.

Cosa ti colpisce dell'atteggiamento degli altri?

Antonella: Mi viene spontaneo rispondere "è tutto gestibile", cioè che le bolle sono sotto controllo, non si sono sviluppati tumori e quelli che si sono sviluppati sono stati già operati, che la gola va bene e i denti sono a posto. Potrei fare una cartella clinica giorno per giorno, ma ne

vale la pena? Rispondere "va tutto bene" serve a semplificare qualcosa che le altre persone non potrebbero capire. È disarmante vedere tuo figlio che soffre.

Gestisci un ristorante, lavoro che ti porta fuori dall'isolamento che la malattia può implicare. Le due cose c'entrano?

Antonella: Ho iniziato a lavorare subito dopo la separazione, inizialmente come impiegata nelle risorse umane. Il primo momento temevo di non riuscire a conciliare il lavoro e l'occuparmi di Mattia. Avevo orari molto rigidi e preferivo portarmi il lavoro a casa. In occasione dei colloqui di lavoro non dicevo mai di avere un figlio malato, perché sapevo che non mi avrebbero assunto. L'idea di aprire un ristorante l'avevo da tempo, la cucina è una mia passione, ma ho potuto realizzarla solo 8 anni fa, quando Mattia era ormai adulto e autonomo. Per raccontare quanto impegno in più e quanto sia difficile per noi donne il mondo del lavoro, ci vorrebbe un'altra intervista...”

Questo è la vita per un Bambino Farfalla...

Campagna pubblicitaria di DEBRA Austria per le associazioni DEBRA, realizzata dall'agenzia Lowe G&K.



Incontri EB in Alto Adige



L'importanza degli incontri EB e degli eventi regolari di DEBRA Family per le famiglie EB

Un punto focale del lavoro e dell'impegno di DEBRA Family sono gli incontri regolari delle famiglie EB. Durante questi eventi non si discute solo degli aspetti legati alla malattia, ma si coltiva in maniera profonda il senso di appartenenza tra le famiglie con EB. Ogni grande evento, come l'EB Autumn Camp e l'Assemblea Generale, trasmette questo messaggio: Non sei solo! Durante gli eventi sono previsti workshop informativi, lo scambio di informazioni e i progressi della ricerca sono al centro dell'attenzione. Restano però sempre centrali per le famiglie il concetto di riunirsi, la convivialità e il confronto: elementi essenziali per far sì che le famiglie e gli interessati si sentano supportati e connessi.

Da alcuni anni, questi incontri si svolgono presso l'Hotel Masatsch, un hotel accessibile, appositamente progettato per le persone con disabilità.

EB Autumn Camps Scambio, coaching e Mindfulness

L'EB Autumn Camp è un evento annuale significativo per le famiglie con EB e un elemento fisso nelle attività di DEBRA Family. L'EB Autumn Camp annuale mette in luce lo scambio di esperienze e conoscenze sulla EB, nonché lo stato attuale della ricerca. L'attenzione è focalizzata sullo scambio di esperienze e conoscenze sulla malattia, nonché sullo sviluppo e sull'applicazione di strategie e metodi comprovati per affrontare meglio la vita di tutti i giorni.

Tuttavia, questi giorni sono caratterizzati anche da momenti condivisi: alcuni giorni piacevoli per ridere insieme e condividere; giorni in cui offriamo speranza, condividiamo il dolore, dimentichiamo le preoccupazioni, non ci sentiamo soli, anche solo perché condividiamo un'esperienza



Incontro EB nel 2023

di vita. Un focus centrale è sul coaching, che spesso è supervisionato dagli stessi coach. Vengono affrontati argomenti come la resilienza e la gestione delle emozioni di fronte al bullismo quotidiano, l'esclusione e persino il tema della discriminazione positiva, vengono discusse soluzioni e praticate strategie. Non solo gli interessati stessi, ma anche genitori, fratelli, partner e persino bambini possono trarre beneficio. I coaching offrono infatti strategie concrete e suggerimenti per affrontare in modo efficace l'esclusione, il bullismo e la discriminazione verbale. Un altro tema centrale dell'EB Autumn Camp sono le conferenze sulla consapevolezza del corpo e la mindfulness in relazione al proprio corpo. L'idea

della "mindfulness del corpo" ci insegna a non definirci esclusivamente attraverso la nostra patologia, ma a separare la nostra identità dalle sensazioni fisiche. Ciò consente di percepire il dolore in modo più differenziato e di affrontarlo con maggiore serenità. La meditazione proposta è stata presentata come un metodo efficace per il controllo del dolore. La motivazione è guidata dal motto: "Andiamo avanti! Finché non ci sarà una cura, ci sarà DEBRA".

Hotel Masatsch Accessibile e inclusivo

L'Hotel Masatsch si trova a Pianizza di Sopra vicino a Caldaro, è privo di barriere architettoniche e consente un faci-

le accesso alle persone in sedia a rotelle e con disabilità. Circondato da vigneti e paesaggi mediterranei, questo hotel offre inoltre un'atmosfera accogliente e rilassata, ideale per organizzare seminari e workshop.

Qui l'inclusione è vissuta, e alle nostre famiglie EB viene offerto quel servizio che

qualche volta manca in altri hotel: troviamo apertura e cordialità, indipendentemente dalle esigenze individuali.

Inoltre, l'Hotel Masatsch mette a disposizione una serie di servizi per il benessere e per il tempo libero. È il luogo ideale per l'incontro di persone, con o senza disabilità. ✨



In ricordo di Claudio



I sostegni possono avere tante forme...
anche ali

DEBRA viene sostenuta da tante persone nei modi più diversi.

C'è chi ci sostiene come volontario, chi organizza eventi per sensibilizzare, chi dona per festeggiare e chi – in silenzio e senza voler disturbare, lascia a DEBRA la sua eredità.

Questa è la storia di Claudio:

Claudio aveva 57 quando è mancato. Libero professionista milanese, si è sempre definito un commerciante di sogni..... Chi ha avuto modo di conoscerlo ha potuto apprezzarne l'umiltà, la grande sensibilità e la predisposizione nei confronti delle persone fragili. Era un amico con cui chiacchierare di ogni cosa, era un fratello con cui condividere grandi emozioni.

La sua grande generosità lo ha orientato verso chi la vita non ha potuto sceglierla, verso chi la vita deve sempre affrontarla in salita... Ecco! la cosa bella è proprio questa: quando meno ce lo aspettiamo, l'aiuto può arrivare. Può trattarsi di una parola gentile da parte di uno sconosciuto, o di una telefonata inattesa, resta il fatto che all'improvviso siamo circondati dall'amorevole grazia di Dio e quando le cose si fanno con amore e passione l'universo ce ne rende merito. Sempre!

I miracoli accadono ogni giorno, gli angeli sono ovunque e Claudio per tutti noi è un angelo.

Licia ✨

DEBRA Family

Uno sguardo al futuro

Nel 2024, DEBRA Südtirol – Alto Adige festeggia un anniversario speciale e contemporaneamente il suo addio e la sua rinascita! Sono stati 20 anni di impegno e dedizione totale nei confronti dei Bambini Farfalla e le loro famiglie. In questo arco di tempo, abbiamo lavorato incessantemente per migliorare la vita di coloro che si trovano a fronteggiare la malattia rara e dolorosa dell'Epidermolisi Bollosa. Abbiamo attraversato insieme alti e bassi, affrontato sfide, pianto insieme e celebrato successi. In tutti questi anni, però, non abbiamo mai perso la nostra determinazione. Ora, dopo 20 anni e molti successi grandi e piccoli, ci fermiamo... per iniziare rinnovati come DEBRA Family!

La storia di DEBRA, nonostante tutti gli ostacoli, è una storia di successo che è palpabile in ogni riga di questo libretto. Si può chiaramente percepire la passione e l'impegno che chi ha partecipato a questo progetto gli ha dedicato. Tutti gli indizi indicano che DEBRA Südtirol – Alto Adige, che dal 2024 si chiamerà DEBRA Family, continuerà a fare molte cose nel futuro. Affronteremo ogni cambiamento con la forza che ci ha sempre contraddistinto.

Ricerca

Nel campo medico, i prossimi anni promettono molte novità. L'idea di una cura completa si spinge un po' in secondo piano a medio termine. Invece, si cerca di migliorare la vita delle persone con EB attraverso piccoli passi. L'innovazione dei materiali per bende (advanced medication) è di grande importanza, poiché le ferite sono la causa di molte complicazioni. Una corretta cura della pelle può migliorare notevolmente la qualità della vita, anche se non può prevenire le bolle e le ferite a causa di effetti genetici. Stiamo lavorando per minimizzare gli effetti collaterali, ridurre il prurito, migliorare la gestione del dolore e affrontare problemi legati all'alimentazione, nonché problemi digestivi, dentali e visivi. Ciò sarà bilanciato sempre più nei prossimi anni.

Genetica medica

A breve, saranno disponibili varie creme che promettono di migliorare significativamente le ferite locali. Sarà introdotta per la prima volta una crema "genetica" che sostituirà la proteina mancante, responsabile della formazione delle bolle,

nelle persone con EB. Si tratta di una crema per la quale la FDA (Food and Drug Administration) americana ha già dato l'approvazione. Anche se non è adatta a tutte le forme di EB, rappresenta comunque un notevole miglioramento della qualità della vita per molte persone. Inoltre, ci aspettiamo sviluppi nella terapia genetica del prof. De Luca e in altri campi di ricerca che promettono progressi significativi verso una migliore qualità della vita per i Bambini Farfalla. Trapianti di pelle, gestione efficace del cancro (i tumori maligni sono la principale causa della ridotta aspettativa di vita delle persone con EB) e abbigliamento ideale con materiali di alta qualità come fibre di bambù e tessuti in Modal sono anch'essi sotto l'obiettivo. Quindi, ci sarà una combinazione di diverse terapie e miglioramenti per i pazienti e le loro famiglie. Un approccio che considera la persona nel suo insieme, coinvolgendo mente e corpo, così come genitori e fratelli.

Resilienza

Il potenziamento delle capacità di resilienza gioca un ruolo decisivo in questo contesto. A volte ci si chiede: è sempre

necessaria un'associazione di volontariato? Non dovrebbe essere lo stato sociale a provvedere alle cure? Tuttavia, in molti settori, come gli ausili specifici, materiali per bende e soprattutto know-how interno, i pazienti sono spesso lasciati a se stessi.

"Until there is a cure, there is DEBRA": questo motto incarna il nostro impegno e la nostra fede nella nostra missione. Siamo grati per il generoso sostegno e la fiducia che ci viene accordata. Lavoriamo insieme per creare un mondo in cui le persone che vivono con l'Epidermolisi Bollosa ricevano il massimo supporto e la migliore qualità di vita possibile. Tutti questi punti sono di grande importanza per noi e continueremo a lottare e ad utilizzare le nostre energie e risorse come DEBRA Family. Senza tutti i volontari e i numerosi e generosi donatori non potremmo fare tutto ciò! Un caloroso ringraziamento a chi contribuiscono e si impegna per i Bambini Farfalla, a tutti coloro che ci hanno sostenuto e continuano a farlo! Fino a quando non ci sarà una cura, ci sarà DEBRA. E finché non ci sarà una cura, apprezzeremo il vostro aiuto e il vostro impegno ogni giorno. ✨

Informazioni generali - Contatti



DEBRA Alto Adige Family EO

Via Carducci 1, 39012 Merano
Tel: +39 335 1030235
info@debra.it - www.debra.it



Casa-EB Austria

Clinica Universitaria di Dermatologia
Landeskrankenhaus Salzburg (SALK)
Paracelsus Medizinische Privatuniversität (PMU)
Müllner Hauptstraße 48, 5020 Salisburgo
Tel: +43 (0) 57255 82400
info@eb-haus.org - www.eb-haus.org

Ospedale Bolzano

Reparto dermatologia
Edificio W, 3° piano
Primario dott. Klaus Eisendle
Dott.ssa Nadia Bonometti
Tel: +39 0471 909 901
E-mail: dermat.bz@sabes.it
E-mail: NADIA.BONOMETTI@sabes.it

Ambulatorio EB Policlinico di Modena

Direttore: prof. Giovanni Pellacani
Via del Pozzo 71 - 41125 Modena (Ingresso 103)
Tel: +39 059 4222463 (solo la mattina)

Centro di Medicina Rigenerativa "Stefano Ferrari"

Direttore prof. Michele De Luca
Via Glauco Gottardi 100 - 41125 Modena
Tel: +39 345 2601842
E-mail: cmr@unimore.it

Le ali di Camilla

Via Francesco Selmi 80 - 41121 Modena
Tel: +39 345 2601842
E-mail: info@lealidicamilla.org

C.I.R. Dental School

Università degli Studi di Torino
Via Nizza 230
10126 Torino
E-mail: ezio.sindici@hotmail.it
Tel: +39 011 6708366
Fax: +39 011 2366504



Un grazie di vero cuore

Un grazie di vero cuore a tutti coloro che hanno donato a DEBRA, aziende, agenzie e privati. Grazie infinite anche alla Provincia di Bolzano per il suo prezioso sostegno. Un ringraziamento speciale anche ai nostri soci, a tutte le famiglie e ai volontari che ci hanno sostenuto e continueranno a farlo, e a tutti coloro che credono fermamente nel nostro progetto.

Dona in modo sicuro

Al momento non esiste una cura. Ma con il tuo contributo, DEBRA può aiutare i Bambini Farfalla!



DEBRA Südtirol - Alto Adige

BIC: BPAAIT2B015
IBAN: IT56 P058 5658 3600 1557 1103 341
DONA il 5 per mille per i Bambini Farfalla
Cod. fisc. 92025410215

Diventa socio di DEBRA Südtirol - Alto Adige. Aderire, con un piccolo contributo annuale, significa sostenere chi ne ha bisogno.

