

INTERMEDIÄRE DOMINANT DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA



Inhaltsverzeichnis:

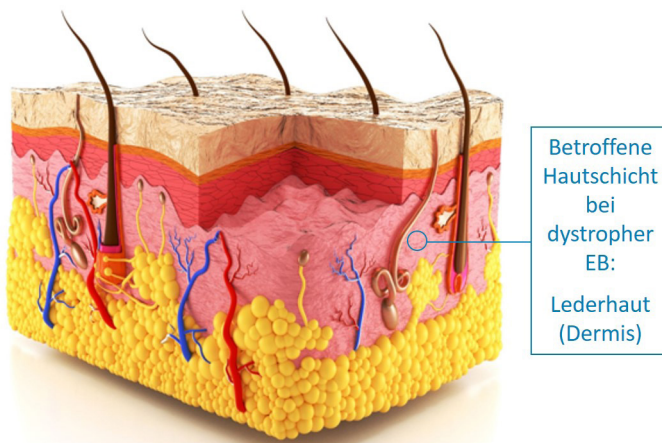
1. Allgemeines zu dystropher Epidermolysis bullosa
2. Intermediäre dominant dystrophe Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Blasenbildung
 - 2.2. Begleitsymptome
 - 2.3. Prognose



Diese Informationen ersetzen nicht eine Behandlung durch Ärztinnen/Ärzte und anderes medizinisches Personal!

1. Allgemeines zu dystropher Epidermolysis bullosa

Dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB) ist der Überbegriff für alle EB-Formen, bei denen die Blasen innerhalb der unteren Hautschicht, der Lederhaut, gebildet werden. „Dystroph“ kommt von den altgriechischen Silben „dys-“



(c) Anton Nalivayko on shutterstock

für „schlecht“ und „trophein“ für „ernähren“ oder „wachsen“. Bei manchen dystrophen Formen sind Ernährungsschwierigkeiten und Unterernährung besonders häufig. Obwohl bei allen Formen von DEB das gleiche Gen betroffen ist unterscheiden sich die unterschiedlichen Formen doch stark. Neben der Blasenbildung an der Haut, können weitere Begleitsymptome auftreten.

2. Intermediäre dominant dystrophe Epidermolysis bullosa

Alle Formen von dystropher EB werden durch Veränderungen im Gen für das Eiweiß Kollagen 7 verursacht. Die einzelnen Formen von DEB unterscheiden sich darin, wieviel funktionsfähiges Kollagen 7 gebildet wird. Bei dominant dystropher Epidermolysis bullosa (DDEB) ist der Erbgang dominant. Näheres dazu finden Sie im Bereich [VERERBUNG](#).

2.1. Blasenbildung

Bei intermediärer DDEB beginnt die Blasenbildung meist bereits bei der Geburt, kann jedoch auch erst etwas verspätet auftreten. Die Blasen können am ganzen Körper entstehen, häufig sind große, vorstehende Gelenke wie Knie, Ellbogen und Knöchel am stärksten betroffen. Die ersten Lebenswochen können unterschiedlich verlaufen. Bei manchen Kindern entstehen nur einige wenige Blasen, bei anderen ist die Blasenbildung sehr ausgeprägt. Ein Kind mit starker Blasenbildung muss besonders aufmerksam beobachtet werden. So kann bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzeitig reagiert werden. Wärme und

Schwitzen fördern die Blasenbildung, daher kommt es in der warmen Jahreszeit häufiger als sonst zur Bildung von Blasen, und

Das Wichtigste in Kürze

Die Blasen werden in der unteren Hautschicht gebildet

Die Blasenbildung kann von mild bis sehr ausgeprägt reichen

Blasen an der Mundschleimhaut und Ernährungsprobleme können vorkommen

damit auch offenen Wunden und Krusten.

Bei einigen Betroffenen werden außerdem Hautverfärbungen beobachtet. Diese entstehen vermutlich durch Pigmentverschiebungen, die durch die Blasenbildung verursacht werden. Diese Pigmentveränderungen sind an sich harmlos, werden aber von den Betroffenen oft als störend empfunden, da die Haut dadurch fleckig wirkt. Immer wieder treten auch dunklere, muttermalähnliche Flecken (Nävi) auf. Diese sollten regelmäßig hautärztlich kontrolliert werden, um sicherzustellen, dass keine bösartige Veränderung vorliegt.

2.2. Begleitsymptome

Im weiteren Verlauf kann es zu verschiedenen Begleitsymptomen wie Blutarmut, Ernährungsproblemen oder Wachstumsverzögerungen kommen. Bei manchen Betroffenen ist die Mundschleimhaut mitbetroffen, was die Mundhygiene erschwert. Auch Veränderungen oder Verlust der Finger- und Zehennägel sind häufig.

2.3. Prognose

Die Prognose ist bei intermediärer DDEB im Allgemeinen gut. Betroffene haben meist eine normale Lebenserwartung, da keine schwerwiegenden Begleitsymptome auftreten. Grundsätzlich bleibt jedoch auch eine intermediäre DDEB lebenslang bestehen. Betroffene mit intermediärer DDEB haben ein leicht erhöhtes Hautkrebsrisiko, weshalb regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen durchgeführt werden sollten.



OÄ Dr. A. Diem, OÄ Dr. K. Ude-Schoder, B. Sailer, J. Martetschläger
EB-Haus Austria, Universitätsklinik für Dermatologie und Allergologie
Salzburger Landeskliniken (SALK)
Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg (PMU)
Salzburg 2025, 2. Auflage
<https://www.eb-haus.org/eb-handbuch/>