

DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA – SELTENE FORMEN



Inhaltsverzeichnis:

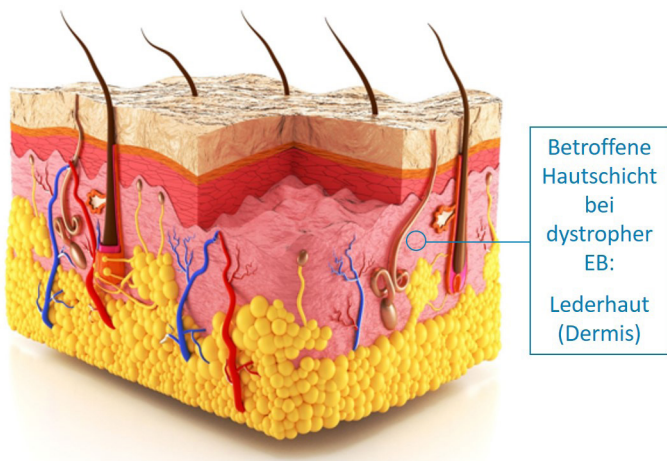
1. Allgemeines zu dystropher Epidermolysis bullosa
2. Seltene Formen von dystropher Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Lokalisierte rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa
 - 2.2. Dystrophe Epidermolysis bullosa pruriginosa
 - 2.3. Rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa inversa
 - 2.4. Dominante und rezessive compound dystrophe Epidermolysis bullosa
 - 2.5. Dystrophe Epidermolysis bullosa self-improving
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. Seltene Formen von dystropher 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. Der Erbgang kann dominant oder rezessiv sein. Näheres dazu finden Sie im Bereich [VERERBUNG](#).

Neben den bekannteren Formen von DEB, denen wir jeweils ein eigenes Kapitel gewidmet haben, gibt es auch besonders seltene Formen dieser bereits seltenen Erkrankungsgruppe. In diesen Fällen kann es sein, dass in einem Land nur einzelne oder auch überhaupt keine Betroffenen mit dieser Erkrankung leben. Entsprechend wenig ist über den Verlauf der Erkrankung bekannt. Daher ist es in diesen Fällen besonders wichtig, sich mit einem spezialisierten Zentrum in Verbindung zu setzen und auf regelmäßige fachärztliche Kontrollen zu achten, um den Verlauf der Erkrankung genau beobachten zu können.

Das Wichtigste in Kürze

Die Blasen werden in der unteren Hautschicht gebildet

Der Verlauf seltener Formen ist weniger gut bekannt

Die seltenen Formen sind sehr unterschiedlich stark ausgeprägt

2.1. Lokalisierte rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa

Bei lokalisierter rezessiv dystropher EB (lokalisierte RDEB) treten Blasen lokalisiert, also nur an manchen Körperstellen auf. Welche Körperstellen betroffen sind ist unterschiedlich. Blasen können hauptsächlich an den Händen und Füßen oder den Schienbeinen auftreten. Veränderungen und Verlust der Finger- und Zehennägel können vorkommen.

2.2. Dystrophe Epidermolysis bullosa pruriginosa

Pruriginosa lässt sich mit „juckend“ übersetzen. Bei dieser Form ist der starke Juckreiz das Hauptmerkmal. Die Blasenbildung kann sich auf einzelne Körperstellen beschränken oder am gesamten Körper auftreten. Eine verstärkte Narbenbildung und Veränderungen der Finger- und Zehennägel können vorkommen. Diese Form kann rezessiv (RDEB pruriginosa) oder dominant (DDEB pruriginosa) vererbt werden.

2.3. Rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa inversa

Bei rezessiv dystropher EB inversa (RDEB inversa) ist die Erkrankung sozusagen nach innen gerichtet oder umgekehrt (invers). Die Blasenbildung an der Haut ist vergleichsweise mild, jedoch treten vermehrt Beschwerden an den Schleimhäuten des Magen-Darm-Traktes auf.

2.4. Dominante und rezessive compound dystrophe Epidermolysis bullosa

Bei dominanter und rezessiver compound dystropher EB ist gleichzeitig eine dominante und eine rezessive Genmutation auf dem Gen für das Eiweiß Kollagen 7 vorhanden. Blasen können am gesamten Körper und an der Mundschleimhaut entstehen. Zusätzlich treten bei einigen Betroffenen weitere Begleitsymptome auf. Der Verlauf dieser Erkrankung ist meist ausgeprägter als der einer dominant dystrophen EB.

2.5. Dystrophe Epidermolysis bullosa self-improving

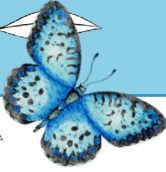
Bei dystropher Epidermolysis bullosa self-improving handelt es sich um einen vorübergehenden Zustand. Die Blasenbildung tritt hauptsächlich an Armen und Beinen auf, verbessert sich dann aber spontan und klingt innerhalb der ersten Lebensjahre vollständig ab. Diese Form kann rezessiv (RDEB self-improving) oder dominant (DDEB self-improving) vererbt werden. Die dystrophen selbstverbessernden Formen sind die einzigen EB-Formen, die nicht lebenslang bestehen bleiben. Sie sind jedoch extrem selten.



3. Prognose

Die Prognose der verschiedenen seltenen DEB-Formen variiert sehr stark. Manche dieser Formen zeigen einen milden Verlauf, während andere mit schwerwiegenden Begleitsymptomen und eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen.

Eine exakte Diagnosestellung ist daher besonders wichtig. Grundsätzlich bleiben auch diese Formen (mit Ausnahme der selbstverbessernden Formen) lebenslang bestehen.



Dieses Kapitel bezieht sich auf folgende EB-Formen:

Dystrophe EB

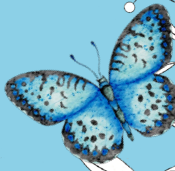
Lokalisierte rezessiv dystrophe EB

Dystrophe EB pruriginosa

Rezessiv dystrophe EB inversa

Dominante und rezessive compound dystrophe EB

Dystrophe EB self-improving



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/>