EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX – SELTENE FORMEN

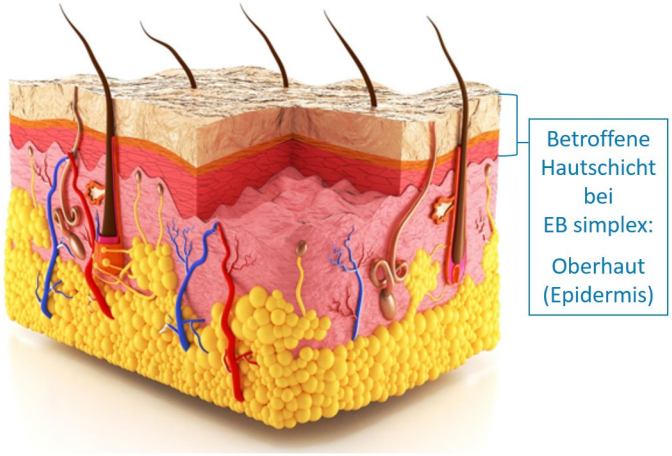
Inhaltsverzeichnis:

1. Allgemeines zu Epidermolysis bullosa simplex
2. Seltene Formen von Epidermolysis bullosa simplex
   - 2.1. Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie
   - 2.2. Epidermolysis bullosa simplex mit Pylorusatresie
3. Prognose

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

1. Allgemeines zu Epidermolysis bullosa simplex

Epidermolysis bullosa simplex (EBS) ist der Überbegriff für alle EB-Formen, bei denen die Blasen innerhalb der obersten Hautschicht, der Epidermis, gebildet werden. Die Bezeichnung „simplex“ verleitet zu der Annahme, dass es



(c) Anton Nalivayko on shutterstock

sich dabei um leichte Formen von EB handelt. Das ist nicht ganz richtig. Es stimmt zwar, dass einige Formen von EB im Vergleich milder wirken als andere, aber auch EB simplex bedeutet ein Leben mit Einschränkungen, die sehr belastend sein können. Außerdem gibt es einige seltene EBS-Formen mit schwerwiegenden Auswirkungen, die durchaus zu den schweren Formen von EB zu zählen sind. Es ist daher auch bei Verdacht auf EBS sehr wichtig, die exakte Diagnose zu kennen, um sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen zu können.

2. Seltene Formen von Epidermolysis bullosa simplex

Seltene Formen von EBS werden durch Veränderungen in den Genen für das Eiweiß Keratin 5 oder Keratin 14 oder Plektin verursacht. Der Erbgang kann dominant oder rezessiv sein. Näheres dazu finden Sie im Bereich VERERBUNG.

Neben den bekannteren Formen von EBS, 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 dieser Erkrankungen 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 oberen Hautschicht gebildet
- Der Verlauf seltener Formen ist weniger gut bekannt
- Die seltenen Formen sind sehr unterschiedlich stark ausgeprägt

2.1.Epidermolysis bullosa simplex mit Muskeldystrophie

Bei EBS mit Muskeldystrophie ist ein Protein betroffen, welches nicht nur in der Haut, sondern auch in der Muskulatur eine große Rolle spielt. Bei dieser Form besteht daher eine zunehmende Muskelschwäche. Hier ist eine begleitende Betreuung durch ein kinderneurologisches Zentrum empfehlenswert. Wie ausgeprägt diese Muskelschwäche letztlich sein wird, lässt sich im Einzelfall kaum vorhersagen.

2.2. Epidermolysis bullosa simplex mit Pylorusatresie

Bei EBS mit Pylorusatresie ist der Übergang von Magen zu Darm (der „Magenpförtner“ oder „Pylorus“) verschlossen. Dies wird meist schon vorgeburtlich erkannt und üblicherweise bereits kurz nach der Geburt operativ behandelt.

3. Prognose

Es gibt, außer den hier beschriebenen, noch weitere seltene Formen von EBS. Die Prognose der verschiedenen seltenen EBS-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 lebenslang bestehen.

Dieses Kapitel bezieht sich auf folgende EB-Formen:

EB simplex

EB simplex mit Muskeldystrophie

EB simplex mit Pylorusatresie

Andere seltene Formen von EBS

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/