

EPIDERMOLYSIS BULLOSA – ALLGEMEINES



Inhaltsverzeichnis:

1. Epidermolysis bullosa
2. Die Haut bei Epidermolysis bullosa
3. Formen von Epidermolysis bullosa



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

1. Epidermolysis bullosa

Der Name Epidermolysis bullosa (EB) setzt sich aus mehreren Teilen zusammen. „Epidermis“ bedeutet Oberhaut, „lysis“ bedeutet Ablösung und „bullosa“ bedeutet blasenförmig. Epidermolysis bullosa lässt sich daher mit „blasenförmige Ablösung der Oberhaut“ übersetzen.

Das Wichtigste in Kürze

Epidermolysis bullosa ist eine Gruppe unterschiedlicher Erkrankungen
Die Hautschichten haften nicht ausreichend aneinander
Es bilden sich leicht Blasen an Haut- und Schleimhäuten
Bei einigen EB-Formen treten außerdem Begleitsymptome auf
Die einzelnen Formen unterscheiden sich stark voneinander



Epidermolysis bullosa umfasst nicht nur eine, sondern eine große Gruppe, von klinisch und genetisch unterschiedlichen Krankheiten. Ihre Gemeinsamkeit ist die Bildung von Blasen bereits nach geringer mechanischer Belastung an der Haut und den Schleimhäuten.

Es gibt eine Vielzahl an Unterformen von Epidermolysis bullosa, die sich teilweise stark voneinander unterscheiden. Bei einigen Formen treten, neben der Blasenbildung an der Haut, noch weitere Begleitsymptome auf.

2. Die Haut bei Epidermolysis bullosa

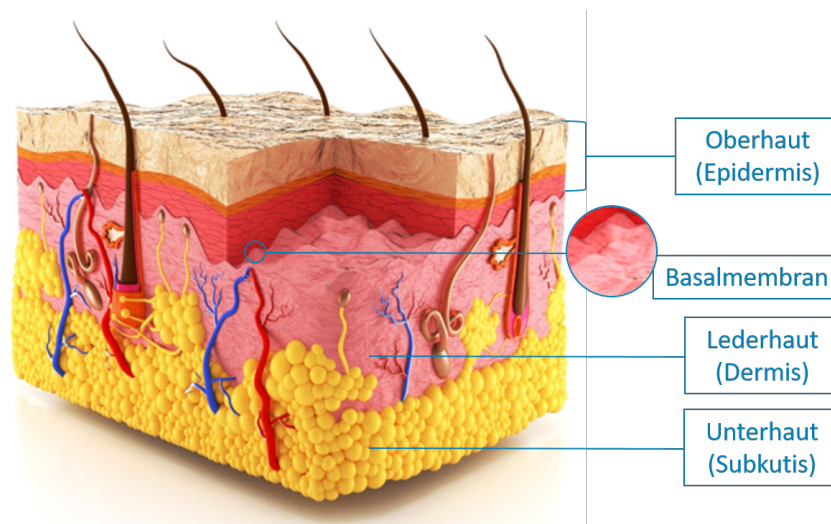
Die menschliche Haut ist ein kompliziertes Funktionswerk, das aus vielen verschiedenen Schichten, Bauteilen und Zwischensubstanzen aufgebaut ist. Damit die Haut all ihre Funktionen gut erfüllen kann, müssen die einzelnen Bauteile in bestimmten Mengen vorhanden

und gut aufeinander abgestimmt sein. Wenn nun ein Bauteil fehlt, oder nicht in ausreichender Menge oder Qualität vorhanden ist, ist der Auf-

bau des ganzen Funktionswerkes gefährdet. Je nachdem, wie wichtig der betroffene Baustein ist, entstehen mehr oder weniger große Probleme.

Die Haut besteht im Wesentlichen aus 3 Schichten:

- Oberhaut oder auch Epidermis
- Lederhaut oder auch Dermis
- Unterhaut oder auch Subkutis



Zwischen der Oberhaut und der Lederhaut befindet sich eine Verbindungsschicht, die Basalmembran. Bei EB können die Oberhaut, Lederhaut oder die Basalmembran betroffen sein.

Bei EB werden durch genetische Veränderungen (Genmutationen) bestimmte Bauteile bzw. Eiweißmoleküle, die für den Zusammenhalt der einzelnen Hautschichten notwendig sind, nicht oder fehlerhaft gebildet. Das führt dazu, dass einzelne Hautschichten nicht ausreichend ineinander verankert sind, und stattdessen mehr oder weniger lose aufeinanderliegen.

Bei mechanischer Einwirkung, wie zum Beispiel Reibung, lösen sich diese Hautschichten dort, wo die Verankerung gelockert ist, etwas voneinander ab. Dadurch kann Gewebsflüssigkeit in den Zwischenraum eindringen und es entsteht eine flüssigkeitsgefüllte Blase.

Bei EB können so am gesamten Körper und an den Schleimhäuten Blasen und Wunden entstehen. Manche Eiweißmoleküle haben, neben der Verankerung der Hautschichten, auch noch andere Aufgaben im Körper. Wenn diese Eiweiße betroffen sind, treten neben der Blasenbildung weitere Begleitsymptome auf.

3. Formen von Epidermolysis bullosa

Abhängig davon in welcher Hautschicht die Blasen gebildet werden, kann EB in vier Untergruppen unterteilt werden:

- EB simplex
Blasenbildung in der Oberhaut/Epidermis
- Junktionale EB
Blasenbildung in der Basalmembran zwischen Oberhaut und Lederhaut
- Dystrophe EB
Blasenbildung in der Lederhaut/Dermis
- Kindler EB
Blasenbildung in allen Hautschichten möglich

Insgesamt gibt es innerhalb dieser Gruppen um die 34 Unterformen von EB, die sich darin unterscheiden, wie stark die Blasenbildung ist, ob Blasen nur an gewissen Körperstellen oder am gesamten Körper gebildet werden, und welche Begleitsymptome auftreten. Es ist zu vermuten, dass durch die verbesserten Möglichkeiten der Genanalyse und Diagnostik in den nächsten Jahren noch weitere, bisher unbekannte EB-Formen dazu kommen werden.



Falls Sie noch nicht sicher wissen, mit welcher Form Sie es zu tun haben, nehmen Sie bitte erst Kontakt mit einem Spezialzentrum für EB auf, bevor Sie die Informationen zu einer bestimmten Form lesen. Die einzelnen Formen von EB unterscheiden sich in ihrem Verlauf sehr stark. Das gilt teilweise auch für Formen, die zur gleichen Untergruppe gehören und ähnliche Namen tragen.



Dieses Kapitel bezieht sich auf folgende EB-Formen:

EB simplex

Lokalisierte EB simplex
Intermediäre EB simplex
Schwere EB simplex
EB simplex, andere seltene Formen

Junktionale EB

Intermediäre junktionale EB
Schwere junktionale EB
Junktionale EB, andere seltene Formen

Dystrophe EB

Lokalisierte dominant dystrophe EB
Intermediäre dominant dystrophe EB
Intermediäre rezessiv dystrophe EB
Schwere rezessiv dystrophe EB
Dystrophe EB, andere seltene Formen

Kindler EB



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/>