

INTERMEDIÄRE JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA



Inhaltsverzeichnis:

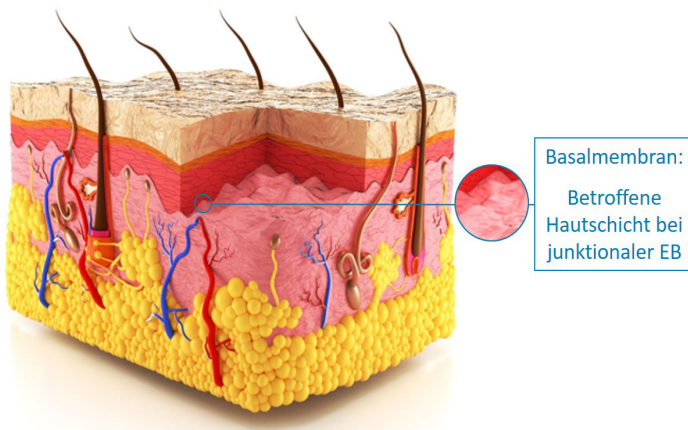
1. Allgemeines zu junctionaler Epidermolysis bullosa
2. Intermediäre junctionale Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Blasenbildung
 - 2.2. Begleitsymptome
 - 2.3. Prognose



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

1. Allgemeines zu junktionaler Epidermolysis bullosa

Junktionale Epidermolysis bullosa (JEB) ist der Überbegriff für alle EB-Formen, bei denen die Blasen innerhalb der Basalmembran gebildet werden. Die Basalmembran ist die Verbindungszone zwischen Oberhaut (Epidermis)



(c) Anton Nalivayko on shutterstock

und Lederhaut (Dermis). „Junktional“ kommt vom lateinischen Wort „iunctio“ und bedeutet übersetzt „Verbindung“. Diese Verbindung zwischen diesen Hautschichten wird auch als Basalmembran bezeichnet. Bei JEB treten, neben der Blasenbildung an der Haut, üblicherweise weitere Begleitsymptome auf. Je nachdem, welches Gen betroffen ist, unterscheiden sich die einzelnen JEB-Formen deutlich. Eine exakte Diagnosestellung ist daher bei Verdacht auf JEB besonders wichtig, um sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen zu können.

2. Intermediäre junktionale Epidermolysis bullosa

Intermediäre JEB wird durch Veränderungen in den Genen für das Eiweiß Laminin oder Kollagen 17 verursacht. Der Erbgang ist rezessiv. Näheres dazu finden Sie im Bereich [VERERBUNG](#).

2.1. Blasenbildung

Die Blasenbildung beginnt meist bereits bei der Geburt und kann bereits in den ersten Lebenswochen sehr ausgeprägt sein. Die Blasen können am ganzen Körper entstehen oder, in manchen Fällen, nur an einzelnen Körperstellen auftreten. Ein Baby mit dieser EB-Form sollte daher gut beobachtet werden, um bei auftretenden Infektionen schnell reagieren zu können.

Beim Abheilen der Blasen können oberflächliche Narben zurückbleiben, teilweise entsteht auch ein leichter Gewebeschwund (Atrophie) der Haut. Wärme und Schwitzen fördern die Blasenbildung, daher kommt es in der warmen Jahreszeit häufiger als sonst zur Bildung von Blasen und damit auch offenen Wunden und Krusten. Übermäßiges Schwitzen der Füße und

milde Verhornungsstörungen an Handinnenflächen und Fußsohlen können ebenfalls auftreten. Bei einigen Betroffene-

Das Wichtigste in Kürze

Die Blasen werden in der Verbindungszone zwischen den Hautschichten gebildet
Die Blasenbildung kann sehr ausgeprägt sein
Verlust der Nägel, Zahnschmelzdefekte und Haar- ausfall sind häufig
Eine Mitbeteiligung der Nieren ist möglich

nen 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 kommt es bei intermediärer JEB meist zu Veränderungen oder Verlust der Finger- und Zehennägel. Da bei dieser Form auch der Aufbau der Zahnschmelzsubstanz gestört ist, kann es zusätzlich zu ausgeprägten Zahnschmelzdefekten kommen. Daher ist eine sorgfältige Zahnpflege und regelmäßige zahnärztliche Kontrolle besonders wichtig. Auch Haarausfall ist, besonders wenn die Genveränderung im Gen für Kollagen 17 lokalisiert ist, ein typisches Begleitsymptom. Dies ist medizinisch unproblematisch, kann für Betroffene aber eine große psychische Belastung dar-

stellen. Weitere mögliche Begleitsymptome sind Blutarmut, Ernährungsschwierigkeiten und Wachstumsverzögerungen. Gelegentlich können auch die Schleimhaut von Mund und Nase, seltener auch der Augen oder der harnableitenden Organe, mitbeteiligt sein.

2.3. Prognose

Die Prognose ist bei intermediärer JEB trotz aller Begleitsymptome im Allgemeinen gut. Betroffene können, je nach Schwere der Begleitsymptome, eine normale oder leicht verkürzte Lebenserwartung haben. Die Ausprägung der Erkrankung reicht von sehr milden Verläufen bis zu schwereren Verläufen mit vielen und schweren Begleitsymptomen. Leider lässt sich der Verlauf im Einzelfall nicht vorhersagen. Grundsätzlich bleibt auch eine intermediäre JEB lebenslang bestehen. Eine bedarfsgerechte medizinische Begleitung ist in jedem Fall dauerhaft notwendig. Betroffene mit intermediärer JEB 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/>