

SCHWERE JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA



Inhaltsverzeichnis:

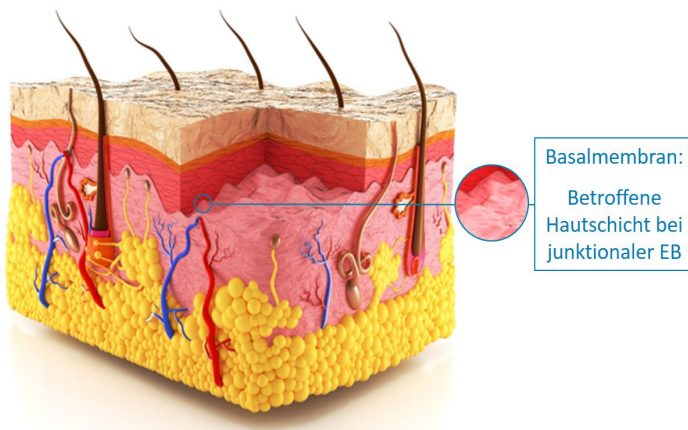
1. Allgemeines zu junctionaler Epidermolysis bullosa
2. Schwere junctionale Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Blasenbildung
 - 2.2. Begleitsymptome
 - 2.3. Prognose



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. Schwere junktionale Epidermolysis bullosa

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

2.1. Blasenbildung

Die Blasenbildung beginnt bereits bei der Geburt oder in den ersten Lebensstagen. Zunächst kann die Blasenbildung sehr mild sein, im Laufe der ersten Lebensmonate nimmt sie üblicherweise deutlich zu. Ein Baby mit schwerer JEB muss besonders aufmerksam beobachtet werden. So kann bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzeitig reagiert werden.

Charakteristisch für die schwere JEB sind schlecht abheilende Wunden und eine verstärkte Bildung von Narbengewebe an den Fingerspitzen, im und um den Mund und am Gesäß. 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.

Das Wichtigste in Kürze

Die Blasen werden in der Verbindungszone zwischen den Hautschichten gebildet
Die Blasenbildung kann sehr ausgeprägt sein
Ernährungsschwierigkeiten und Atemwegsinfekte sind häufig
Betroffene haben eine stark eingeschränkte Lebenserwartung

2.2. Begleitsymptome

Die Schleimhäute von Augen, Mund und Nase, des Darmtraktes und der Atemwege sind von der Erkrankung mitbetroffen. Dies kann zu Schwierigkeiten bei der Ernährung führen. Durch die Mitbeteiligung der Schleimhäute der Atemwege kann es zu heiser klingendem Schreien und Atemwegsinfekten kommen. Weitere Beschwerden wie Blutarmut, Ernährungsprobleme oder Wachstumsverzögerungen können im Laufe der Zeit hinzukommen. Der Allgemeinzustand kann außerdem durch den Verlust von Flüssigkeit und Eiweiß über die Wunden verschlechtert sein.

2.3. Prognose

Bei schwerer junctionaler EB handelt es sich um eine besonders schwerwiegende Erkrankung. Wenn Sie mit dieser Diagnose konfrontiert sind, sollten Sie sich umgehend mit einem Spezialzentrum für EB in Verbindung setzen. Die Lebenserwartung von Kindern mit schwerer JEB ist sehr stark eingeschränkt. Sie reicht von wenigen Lebenswochen bis wenigen Lebensjahren. Es muss damit gerechnet werden, dass sich der Allgemeinzustand zunehmend verschlechtern wird, und sich einige Symptome nicht ausreichend behandeln lassen werden.



Die Aufgabe der Bezugspersonen und medizinischen Betreuenden ist es nun, diese Zeit für das Kind und alle Beteiligten so positiv wie möglich zu gestalten. Das Einbeziehen eines palliativmedizinischen Teams ist daher von Beginn an empfehlenswert. Diese Teams haben Erfahrung im Management gesundheitlicher Probleme, die nicht vollständig lösbar sind, und handeln nach dem Grundsatz:

„Auch wenn man eigentlich nichts mehr tun kann, gibt es vieles, was man tun kann“.

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/>