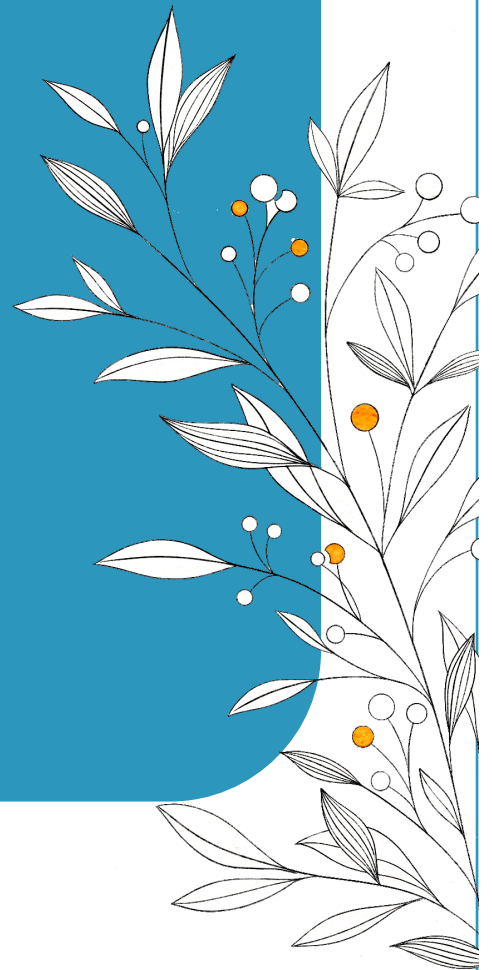


JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA – SELTENE FORMEN



Inhaltsverzeichnis:

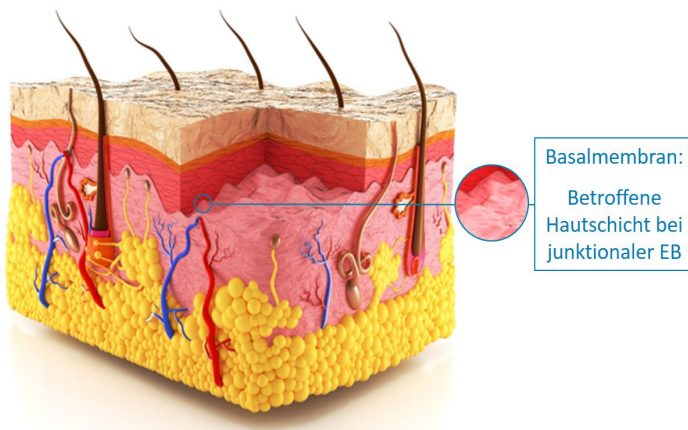
1. Allgemeines zu junctionaler Epidermolysis bullosa
2. Seltene Formen von junctionaler Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Junctionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie
 - 2.2. Junctionale Epidermolysis bullosa inversa
 - 2.3.. Junctionale Epidermolysis bullosa late onset
 - 2.4. LOC-Syndrom
 - 2.5. Junctionale Epidermolysis bullosa mit interstitieller Lungenerkrankung und nephrotischem Syndrom
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. Seltene Formen von junktionaler Epidermolysis bullosa

Seltene Formen von JEB werden durch Veränderungen in den Genen für das Eiweiß Laminin, Kollagen 17 oder Integrin verursacht. Der Erbgang ist rezessiv. Näheres dazu finden Sie im Bereich [VERERBUNG](#).

Neben den bekannteren Formen von JEB, denen wir jeweils ein eigenes Kapitel gewidmet haben, gibt es auch Formen dieser bereits seltenen Erkrankungsgruppe, die besonders selten sind. 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 ihren Verlauf 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 Verbindungszone zwischen den Hautschichten gebildet

Der Verlauf seltener Formen ist weniger gut bekannt

Die seltenen Formen sind sehr unterschiedlich stark ausgeprägt

2.1. Juktionale Epidermolysis bullosa mit Pylorusatresie

Bei JEB 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. Auch über die Pylorusatresie hinaus ist bei dieser Form mit einem schweren Verlauf zu rechnen, der mit dem Verlauf einer schweren junktionalen EB verglichen werden kann.

2.2. Junktionale Epidermolysis bullosa inversa

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

2.3. Junktionale Epidermolysis bullosa late onset

Bei JEB late onset kommt es zu einem verspäteten Beginn der Blasenbildung. Die Erkrankung tritt häufig erst im Laufe der ersten Lebensjahre auf, und verstärkt sich mit zunehmendem Alter.



2.4. LOC-Syndrom

LOC ist die Abkürzung für „laryngo-onycho-cutaneous“, was übersetzt werden kann mit: „Kehlkopf, Nägel und Haut betreffend“. Außerdem sind bei dieser Form die Schleimhäute, Atemwege und Augen mitbetroffen. Es ist mit einem schweren Verlauf der Erkrankung zu rechnen.

2.5. JEB mit interstitieller Lungenerkrankung und nephrotischem Syndrom

Bei JEB mit interstitieller Lungenerkrankung und nephrotischem Syndrom sind die Atemwege und Nieren mitbetroffen. Die Erkrankung kann bei der Geburt oder in den ersten Lebensmonaten auftreten. Es ist mit einem schweren Verlauf der Erkrankung zu rechnen.

3. 3. Prognose

Die Prognose der verschiedenen seltenen JEB-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:

Junktionale EB

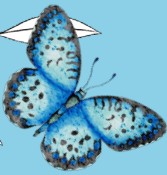
Junktionale EB mit Pylorusatresie

Junktionale EB inversa

Junktionale EB late onset

LOC-Syndrom

Junktionale EB mit interstitieller Lungenerkrankung
und nephrotischem Syndrom



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/>