

INTERMEDIÄRE REZESSIV DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA



Inhaltsverzeichnis:

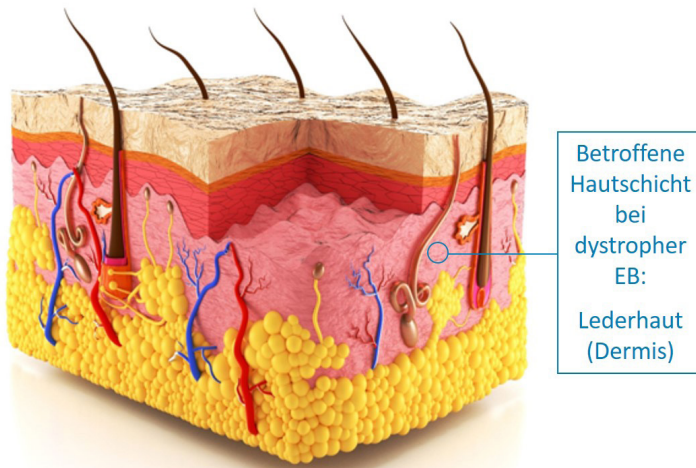
1. Allgemeines zu dystropher Epidermolysis bullosa
2. Intermediäre rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Blasenbildung
 - 2.2. Begleitsymptome
 - 2.3. Prognose



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

1. Allgemeines zu dystropher Epidermolysis bullosa

Dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB) ist der Überbegriff für alle EB-Formen, bei denen die Blasen innerhalb der unteren Hautschicht, der Lederhaut, gebildet werden. „Dystroph“



(c) Anton Nalivayko on shutterstock

kommt von den altgriechischen Silben „dys-“ für „schlecht“ und „trophein“ für „ernähren“ oder „wachsen“. Bei manchen dystrophen Formen sind Ernährungsschwierigkeiten und Unterernährung besonders häufig. Obwohl bei allen Formen von DEB das gleiche Gen betroffen ist unterscheiden sich die unterschiedlichen Formen doch stark. Neben der Blasenbildung an der Haut, können weitere Begleitsymptome auftreten.

2. Intermediäre rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa

Alle Formen von dystropher EB werden durch Veränderungen im Gen für das Eiweiß Kollagen 7 verursacht. Die einzelnen Formen von DEB unterscheiden sich darin, wieviel funktionsfähiges Kollagen 7 gebildet wird. Bei rezessiv dystropher Epidermolysis bullosa (RDEB) ist der Erbgang rezessiv. Näheres dazu finden Sie im Bereich [VERERBUNG](#).

2.1. Blasenbildung

Bei intermediärer RDEB beginnt die Blasenbildung meist bereits bei der Geburt, kann jedoch auch erst etwas verspätet auftreten. Die Blasen können am ganzen Körper entstehen, häufig sind große, vorstehende Gelenke wie Knie, Ellbogen und Knöchel am stärksten betroffen. Die ersten Lebenswochen können unterschiedlich verlaufen. Bei manchen Kindern entstehen nur einige wenige Blasen, bei anderen ist die Blasenbildung sehr ausgeprägt. Ein Kind mit starker Blasenbildung muss besonders aufmerksam beobachtet werden. So kann bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzei-

tig reagiert werden.

Das Wichtigste in Kürze

Die Blasen werden in der unteren Hautschicht gebildet
Die Blasenbildung kann sehr ausgeprägt sein
Veränderungen der Finger- und Zehennägel, Verkrümmungen der Finger und Zehen und Ernährungsprobleme sind häufig

Beim Abheilen der Blasen bleiben üblicherweise Narben zurück, teilweise entsteht auch ein leichter Gewebeschwund (Atrophie) der Haut in Bereichen stärkerer Blasenbildung. 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.

Bei einigen Betroffenen werden außerdem Hautverfärbungen beobachtet. Diese entstehen vermutlich durch Pigmentverschiebungen, die durch die Blasenbildung verursacht werden. Auch kleine Knötchen an der Haut (Milien) sind häufig. Sowohl die Pigmentveränderungen, als auch die Milien sind an sich harmlos, werden aber von den Betroffenen oft als störend empfunden. 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

Veränderungen oder Verlust der Finger- und Zehennägel sind häufig. Verkrümmungen (Kontraktionen) und ein Verwachsen der Finger und Zehen können vorkommen, sind aber deutlich milder und schreiten langsamer voran, als das bei schwerer RDEB der Fall ist. Dennoch kann eine vorbeugende Physiotherapie sinnvoll sein.

Häufig ist auch die Schleimhaut des Mundes, der Speiseröhre und des Magen-Darm-Traktes betroffen. Blasen in diesen Bereichen können zu Schluckbeschwerden, Verengungen der Speiseröhre und Beschwerden beim Stuhlgang führen. Insgesamt ist die Ernährung erschwert. In Kombination mit einem durch die Erkrankung erhöhten Kalorienbedarf kann dies zu Mangelernährung, und damit auch zu Blutarmut, Vitaminmangel, Eiweißmangel, Wachstumsverzögerung und einem verspäteten Beginn der Pubertät führen. Eine Einnahme von hochkalorischer Zusatznahrung ist bei Bedarf zu empfehlen. Weitere Informationen dazu finden Sie im Kapitel [ERNÄHRUNG](#). Darüber hinaus kann auch die Schleimhaut der Augen mitbetroffen sein.

2.3. Prognose

Die Prognose ist bei intermediärer RDEB trotz aller Begleitsymptome im Allgemeinen gut. Betroffene können, je nach Schwere der Begleitsymptome, eine normale oder leicht verkürzte Lebenserwartung haben. Grundsätzlich bleibt auch eine intermediäre RDEB lebenslang bestehen. Betroffene haben ein etwas 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/>