

SCHWERE REZESSIV DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA



Inhaltsverzeichnis:

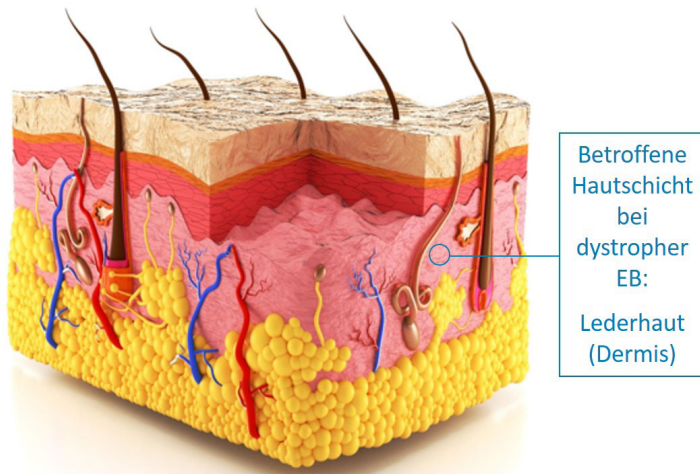
1. Allgemeines zu dystropher Epidermolysis bullosa
2. Schwere rezessiv dystrophe Epidermolysis bullosa
 - 2.1. Blasenbildung
 - 2.2. Begleitsymptome
 - 2.3. Prognose



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. Schwere 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 schwerer RDEB beginnt die Blasenbildung bereits bei der Geburt. Die Blasen können am ganzen Körper entstehen, häufig sind große, vorstehende Gelenke wie Knie, Ellbogen und Knöchel am stärksten betroffen. Die Blasenbildung ist sehr ausgeprägt, mit großflächigen offenen Wunden am ganzen Körper, was die Wundversorgung zu einem zeitraubenden und schwierigen Prozess macht. Auch Wundinfektionen sind häufig. Ein Kind mit schwerer RDEB muss daher besonders aufmerksam beobachtet werden. So kann bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzeitig reagiert werden.

Das Wichtigste in Kürze

Die Blasen werden in der unteren Hautschicht gebildet

Die Blasenbildung ist sehr ausgeprägt

Mangelernährung und Wachstumsverzögerungen sind häufig

Verkrümmungen und Verwachsungen der Finger führen zu einem Verlust der Greiffunktion

Beim Abheilen der Blasen bleiben üblicherweise Narben zurück, teilweise entsteht auch ein leichter Gewebeschwund (Atrophie) der Haut in Bereichen stärkerer Blasenbildung. Betroffene leiden häufig unter Schmerzen und Juckreiz, eine begleitende medikamentöse Therapie ist daher notwendig. 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

Verkrümmungen (Kontraktionen) und ein Verwachsen der Finger und Zehen sind häufig. Bei schwerer RDEB entwickeln sich diese meist bereits im frühen Lebensalter und können mit der Zeit zu völliger Funktionsunfähigkeit der Finger führen. Eine physiotherapeutische Begleitung kann das Fortschreiten verlangsamen, erfahrungsgemäß jedoch nicht komplett verhindern. Auch Veränderungen oder Verlust der Finger- und Zehennägel sind typisch.

Die Schleimhaut des Mundes, der Speiseröhre und des Magen-Darm-Traktes ist mitbetroffen. 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. Die Einnahme einer hochkalorischen Zusatznahrung ist bei schwerer RDEB anzuraten. Auch die Anlage einer Magensonde (durch die Bauchdecke geführt) kann diesbezüglich hilfreich sein. Weitere Informationen dazu finden Sie im Kapitel [ERNÄHRUNG](#).

Die Beteiligung der Mundschleimhaut erschwert außerdem die Mundhygiene. Regelmäßige zahnärztliche Kontrollen sind hier besonders wichtig. Auch die Schleimhaut der Augen ist mitbetroffen, und regelmäßige schmerzhaft Blasen an der Hornhaut oder ein Verkleben der Augenlider können die Folge sein.

Die ständig bestehenden großen Wundflächen, ständig vor sich gehenden Heilprozesse, und die vielen Begleitsymptome stellen eine dauerhafte Belastung für den gesamten Körper dar. Diese Belastung kann Auswirkungen auf innere Organe wie Herz und Nieren haben. Daher sollten regelmäßige Kontrolluntersuchungen dieser Organe durchgeführt werden, um bei Funktionseinschränkungen rechtzeitig reagieren zu können.



2.3. Prognose

Bei schwerer RDEB handelt es sich um eine schwerwiegende Erkrankung, die Prognose ist dementsprechend ernst. Betroffene mit schwerer RDEB haben ein stark erhöhtes Hautkrebsrisiko, weshalb regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen notwendig sind. Aufgrund der vielen schweren Begleitsymptome ist die Lebenserwartung oft eingeschränkt.

Besonderen Einfluss auf die Lebenserwartung haben die dauerhaft bestehende Mangelernährung und ihre Folgen, die Beteiligung innerer Organe sowie die mögliche Entstehung von Hautkrebs. Grundsätzlich bleibt auch eine schwere RDEB lebenslang bestehen. Eine bedarfsgerechte medizinische Begleitung ist in jedem Fall dauerhaft notwendig.



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/>