
DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA (DEB)

1. Einleitung

Dystrophe Epidermolysis bullosa ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasen in der Lederhaut/Dermis gebildet werden. „Dystroph“ kommt ursprünglich von den altgriechischen Silben „dys-“ für „schlecht“ und „trophein“ für „ernähren“, „wachsen“. Dass Betroffene mit diesen Formen häufiger als die anderen mit schwierigen Ernährungsproblemen zu kämpfen haben, hat diesen Formen den Namen gegeben.

Bei allen Formen von DEB ist immer derselbe Baustein bzw. immer dasselbe Eiweißmolekül von genetischen Veränderungen betroffen, nämlich das Kollagen 7. Diese Veränderungen können nun dazu führen, dass dieses Kollagen 7 völlig fehlt, stark reduziert oder in seiner Funktion etwas eingeschränkt ist. Je nachdem gibt es unterschiedliche Schweregrade von DEB. Es ist daher bei Verdacht auf DEB wichtig, die exakte Diagnose zu kennen, wenn man sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen möchte.

Bei DEB sind neben der Blasenbildung an der Haut im Regelfall zusätzliche Probleme zu beobachten, auf die wir bei den einzelnen Formen näher eingehen.



Das Wichtigste in Kürze

- **Dystrophe Epidermolysis bullosa ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasenbildung in der unteren Hautschicht, der Lederhaut/Dermis, stattfindet.**
- **DEB wird durch unterschiedliche Veränderungen an einem bestimmten Gen, dem Gen für Kollagen 7, verursacht.**
- **Die Erbgänge sind verschieden, es gibt rezessiv und dominant vererbte dystrophe EB-Formen.**
- **Die einzelnen Formen unterscheiden sich deutlich, je nachdem ob Kollagen 7 völlig fehlt, reduziert und/oder in seiner Funktion eingeschränkt ist.**
- **Neben der Blasenbildung an der Haut gibt es oft zusätzliche Probleme (Mitbeteiligung der Schleimhäute, Veränderungen an den Händen, u.a.).**

2. DOMINANT DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA (DDEB)

Alle Formen von dominant dystropher EB generalized werden durch **Veränderungen im Gen für Kollagen 7** verursacht. Wie der Name schon sagt werden diese Formen **autosomal dominant vererbt**, nähere Erklärungen dazu finden Sie unter dem Kapitel „Genetik“.

Je nachdem wie ausgeprägt die Veränderungen an dem betroffenen Hautbaustein, dem Kollagen 7, sind, unterscheidet man hier folgende Formen:

- DDEB generalisiert
- DDEB akral
- DDEB prätibial
- DDEB pruriginosa
- DDEB nur Nagelveränderungen
- DDEB-BDN (BDN= bullous dermolysis of the newborn)

Bei diesen Formen von EB **beginnt** die **Blasenbildung** im Regelfall bei der **Geburt**. Bei der **generalisierten Form** können die Blasen am **ganzen Körper** entstehen, bei den **anderen Formen** treten sie aber **nur an einzelnen Körperstellen** auf. Beim Abheilen der Blasen bleiben Narben zurück, teilweise entsteht auch ein leichter **Gewebeschwund** (=Atrophie) der Haut in Bereichen stärkerer Blasenbildung.

Die **ersten Lebenswochen** können **unterschiedlich** verlaufen. Bei manchen Kindern entstehen nur einige wenige Blasen, bei anderen kann die manchmal starke Blasenbildung sehr bedrohlich wirken. Ein Baby mit einer generalisierten Form von dominant dystropher EB muss daher **gut beobachtet** werden, damit bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzeitig reagiert werden kann.

Andere **Probleme** können im weiteren Verlauf ebenfalls auftreten, zum Beispiel **Blutarmut**, **Ernährungsprobleme** oder **Wachstumsverzögerungen**. Sie sind aber insgesamt wesentlich milder als bei rezessiv vererbten Formen von dystropher EB.

Im weiteren Verlauf kommt es bei diesen Formen von EB häufig zu **Veränderungen und/oder Verlust** der **Nägel an Fingern** und **Zehen**. Vorbeugenden Maßnahmen wurden versucht, bisher allerdings ohne Erfolg.

Bei einigen Betroffenen werden außerdem **Hautverfärbungen** beobachtet, die vermutlich durch Pigmentverschiebungen in Bereichen, in denen Blasen entstehen,

verursacht werden. Diese **Pigmentveränderungen** sind an sich harmlos, werden aber von den Betroffenen oft als störend empfunden, da die Haut dadurch fleckig wirkt. **Regelmäßige Kontrollen**, vor allem von dunkleren Pigmentflecken, sind aber notwendig um sicher zu gehen, dass sich keine bösartige Veränderung (= **Hautkrebs** oder eine Vorstufe von Hautkrebs) dahinter versteckt.

Eine Beteiligung der **Mundschleimhaut** kann vorkommen. Die dadurch **erschwerte Mundhygiene** begünstigt die **Entstehung von Karies**. Daher muss den Zähnen bzw. der Zahnhygiene bei diesen Formen besondere Aufmerksamkeit geschenkt werden.

Bei heißem Wetter im Sommer klagen fast alle Betroffenen über eine verstärkte Blasenbildung. **Wärme** und auch **Schwitzen fördern** die **Blasenbildung**, daher kommt es in dieser Zeit häufiger als sonst in weiterer Folge zur Bildung von **offenen Wunden** und **Krusten**.

Die Prognose und Lebenserwartung ist bei den dominant dystrophen EB-Formen trotz aller Probleme im Allgemeinen recht gut, auch wenn die Erkrankung zeitlebens bestehen bleibt. Der Verlauf ist unterschiedlich, und reicht von sehr milden Verläufen bis zu etwas schweren Verläufen, die von zusätzlichen Problemen begleitet sind. Im Einzelfall lässt sich das meist nicht genau vorhersagen, eine gute medizinische Begleitung ist daher in jedem Fall zeitlebens notwendig.

Nun noch einige Anmerkungen zu den einzelnen Unterformen von DDEB, die jeweils charakteristisch sind:

- **DDEB generalisiert**

Generalisiert bedeutet hier, dass **Blasen am ganzen Körper** auftreten können und nicht auf einzelne Areale beschränkt sind. Häufiger treten Blasen an mechanisch besonders beanspruchten Körperstellen auf, also im **Kniebereich**, oder an den **Ellbögen** und **Händen**. Zusätzliche Probleme, wie sie oben beschrieben wurden, sind häufiger als bei den anderen Formen, können aber auch fehlen.

- **DDEB akral**

Die **Blasen** bilden sich hier im Wesentlichen nur im Bereich der **Akren**. Als Akren werden die **äußersten Enden des Organismus** bezeichnet, also zum Beispiel die **Hände** und **Füße**, aber auch **Nase, Kinn und Ohren**. Andere Probleme können selten auftreten.

- **DDEB prätibial**

Hier ist der Schwerpunkt der **Blasenbildung** auf der **Vorderseite** der **Unterschenkel**, an anderen Körperstellen entstehen kaum Blasen. **Nagelveränderungen** sind häufig, weitere Probleme selten.

- **DDEB pruriginosa**

Das Hauptmerkmal hier ist der **besonders starke Juckreiz**, der dieser Form auch den Namen gegeben hat („pruriginosa“ bedeutet „juckend“). Die Blasenbildung ist oft gar **nicht so ausgeprägt**, sie kann **generalisiert** oder auf **einzelne Körperstellen** beschränkt sein. Andere Probleme sind selten, können aber auftreten.

- **DDEB nur Nagelveränderungen**

Bei dieser Form, treten wie der Name schon sagt, außer **Nagelveränderungen** kaum andere Symptome auf.

- **DDEB-BDN**

„BDN“ bedeutet „bullous dermolysis of the newborn“, was ungefähr mit „blasenbildende Hautablösung des Neugeborenen“ übersetzt werden kann. Bei dieser speziellen Form kommt es **nach der Geburt zu stärkerer Blasenbildung**, die **Blasen heilen dann aber relativ rasch ab**. Das kann anfangs recht dramatisch aussehen, die Babies müssen genauso **gut beobachtet** und **behandelt** werden wie alle anderen Neugeborenen mit EB.

Man muss sich bewusst machen, dass es auch andere Erkrankungen des Neugeborenen gibt, die zunächst ähnlich aussehen, aber eine völlig andere Behandlung benötigen. Hier sollte es nicht zu Verwechslungen kommen. Bei DDEB-BDN werden dann nach einigen Wochen keine Blasen mehr gebildet, oder nur noch sehr selten. Es handelt sich also um einen vorübergehenden Zustand. Diese Form von EB ist sehr selten, und es muss immer abgewartet werden, bis die Diagnose tatsächlich feststeht.