

EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX

1. Einleitung

Epidermolysis bullosa simplex ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasenbildung innerhalb der obersten Hautschicht stattfindet. Die Bezeichnung „simplex“ verleitet manchmal zu der Annahme, dass es sich dabei um „simple“, also einfache und leichte Formen von EB handelt. Das ist nicht ganz richtig. Es stimmt zwar, dass einige Formen von EB im Vergleich mit anderen Formen „leichter“ wirken, aber auch EB-simplex bedeutet ein Leben mit Einschränkungen, die unterschiedlich belastend sind bzw. empfunden werden. Außerdem gibt es einige EB simplex-Formen, die zwar sehr selten sind, aber sehr schwerwiegende Auswirkungen auf das Leben haben, und durchaus zu den schweren Formen von EB zu zählen sind. Es ist daher auch bei Verdacht auf EBS sehr wichtig, die exakte Diagnose zu kennen, wenn man sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen möchte.



Das Wichtigste in Kürze:

- **Epidermolysis bullosa simplex ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasenbildung innerhalb der Oberhaut/Epidermis stattfindet.**
- **EBS wird durch Veränderungen an verschiedenen Genen verursacht.**
- **„Simplex“ ist nicht gleichbedeutend mit „einfach“.**

2. Sehr seltene EBS Formen (andere EBS Formen)

Neben den bekannteren Formen von EBS, denen wir jeweils ein eigenes Kapitel gewidmet haben, gibt es auch Formen, die innerhalb dieser bereits seltenen Erkrankungsgruppe noch seltener sind. Das heißt, dass zum Beispiel in Österreich nur ein oder zwei, in manche Fällen gar kein Betroffener mit dieser speziellen Erkrankung lebt. Entsprechend wenig lässt sich daher über den allgemeinen Verlauf dieser Erkrankung sagen bzw. schreiben. In diesen Fällen ist es besonders wichtig, sich mit einem spezialisierten Zentrum in Verbindung zu setzen, da man dort versuchen wird, über internationale Kontakte und wissenschaftliche Literatur alles, was über diese Erkrankung bekannt ist, zu erfahren. Manchmal ist das sehr wenig. Man kann dann nur versuchen, das betroffenen Kind bzw. später den Erwachsenen, gut zu begleiten, regelmäßige Kontrollen zu vereinbaren, und sehr genau zu beobachten. So kann man durch rechtzeitiges Erkennen von Problemen, durch vorausschauendes Denken und Lernen von anderen EB-Formen auch diese Familien sicherlich gut begleiten.

Nach der derzeit gültigen Klassifikation gehören zum Beispiel folgende Formen von EBS in diese Gruppe (es gibt weitere seltene EBS-Formen, die hier nicht aufgelistet sind):

- basale EBS-Formen:
 - **EBS mit Muskeldystrophie (EBS-MD)**
 - **EBS „with mottled pigmentation“ (EBS-MP)**
 - **EBS „migratory circinate“ (EBS-migr)**
 - **EBS-Ogna (EBS-Ogna)**
 - **EBS mit Pylorusatresie (EBS-PA)**

- suprabasale EBS-Formen:
 - **letale akantholytische EBS**
 - **EBS mit Plaktophilin-1-Defizienz**
 - **Superfizielle EBS (EBSS)**

Falls bei Ihnen oder Ihrem Angehörigen also eine dieser Formen diagnostiziert wurde, bitten wir Sie, sich je nach Ihrem Wohnort mit einem EB-Zentrum in Verbindung zu setzen, da wir hier nur sehr allgemein darauf eingehen.

Bei den **meisten seltenen EBS Formen beginnt** die **Blasenbildung** bereits bei der **Geburt** oder in den **ersten Lebenswochen**. Verursacht werden die Blasen durch mechanische Einwirkung an stärker beanspruchten Körperstellen, können aber auch in weniger belasteten Körperregionen auftreten.

Bei den sogenannten **basalen EBS Formen** gibt es Formen mit schwerwiegenden zusätzlichen Problemen und solche, die insgesamt milder verlaufen.

Zwei Beispiele für EBS mit zusätzlichen, schwerwiegenden Problemen möchten wir näher ausführen:

EBS mit Muskeldystrophie: Hier ist ein Hautbaustein betroffen, der auch in der Muskulatur eine große Rolle spielt. Es kann daher mit den Jahren zu einer zunehmenden Muskelschwäche kommen, die mit der Zeit die Probleme mit der Blasenbildung an der Haut

in den Hintergrund drängen kann. Hier ist eine begleitende Betreuung durch ein kinderneurologisches Zentrum von Anfang an empfehlenswert. Wie ausgeprägt diese Muskelschwäche letztlich sein wird, lässt sich aber im Einzelfall kaum vorhersagen.

Bei **EBS mit Pylorusatresie** ist der Übergang von Magen zu Darm (der „Magenpförtner“ oder „Pylorus“) verschlossen. Ein Problem wie dieses wird meist schon vorgeburtlich erkannt. Die Kinder müssen bereits kurz nach der Geburt operiert werden, daher ist eine vorausschauende Planung der Geburt hier besonders wichtig, damit die chirurgische Versorgung des Kindes sichergestellt ist.

Für die sogenannten **suprabasalen Formen von EBS** gibt sie bisher nur Einzelfallbeschreibungen. Wir möchten daher an dieser Stelle nicht näher darauf eingehen, aber auch nicht verschweigen, dass diese Fälle offenbar sehr dramatisch verlaufen sind, und aus diesem Grund die Bezeichnung „simplex“ aus unserer Sicht hier eigentlich besonders irreführend ist.

Hautpflege und **medizinische Maßnahmen** unterscheiden sich bei all diesen EBS-Formen nicht von den bekannteren EBS-Formen. Es muss auch in diesen Fällen sichergestellt sein, dass diese Patientengruppe die für die Haut- und Wundpflege notwendigen Materialien in ausreichender Menge zur Verfügung haben und bei Problemen ein medizinischer Ansprechpartner zur Verfügung steht.

Über die Prognose kann man bei den sehr seltenen EBS-Formen wenig Allgemeines vorhersagen. Grundsätzlich gilt jedenfalls, dass auch diese seltenen Formen von EBS die Betroffenen ihr ganzes Leben lang begleiten.