

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. Generalisierte intermediäre (mittlere) EBS

In diese Gruppe gehören alle EBS Formen, bei denen die **Blasen am ganzen Körper** entstehen, und die **Genveränderungen in den Genen für Keratin 5 oder Keratin 14** liegen. Der **Erbgang** kann dominant oder rezessiv sein. Nähere Erklärungen dazu finden Sie im Kapitel „Genetik“.

Generalisierte intermediäre (mittlere) EBS Formen beginnen bei **Geburt** oder in den **ersten Lebenswochen** mit einer **durch mechanische Belastung und Wärme induzierten generalisierten Blasenbildung**. Eine **stärkere Verhornung** an den **Fußsohlen** und **übermäßiges Schwitzen** können vorkommen, und auch **Veränderungen der Nägel** und gelegentliche Beteiligung der **Mund- und Nasenschleimhaut** gehören häufig zum Krankheitsbild.

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**. **Übermäßiges Schwitzen der Füße** und milde **Verhornungsstörungen** an **Handinnenflächen** und **Fußsohlen** können ebenfalls auftreten und sehr unangenehm werden.

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.

Die Prognose ist bei generalisierten intermediären (mittleren) EBS-Formen im Allgemeinen recht gut. Sobald die Betroffenen und ihre Angehörigen den Umgang mit dieser Erkrankung gelernt haben, benötigen sie selten medizinische Behandlung. Allerdings muss sichergestellt sein, dass auch 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.

Aus noch unbekanntem Gründen **verbessert sich in manchen Fällen** der **Hautzustand** bei generalisierter EBS während der **Pubertät**. Leider ist das aber nicht immer der Fall, und man kann auch nicht vorhersagen, wie es im Einzelfall sein wird.

Grundsätzlich gilt jedenfalls, dass eine generalisierte intermediäre EBS die Betroffenen ihr ganzes Leben lang begleiten wird.

Die PatientInnen haben im Übrigen eine **normale Lebenserwartung**, da bei generalisierter intermediärer EBS normalerweise keine zusätzlichen Probleme auftreten, die durch die Erkrankung hervorgerufen werden.