

## 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. Schwer generalisierte EBS

Eine **schwer generalisierte EBS** wird durch **Veränderungen in den Genen für Keratin 5 oder 14** verursacht. Sie wird **autosomal dominant vererbt**, in den meisten Fällen ist die Erkrankung daher in der Familie bereits bekannt. Fälle von Neuerkrankungen durch sogenannte Spontanmutationen kommen aber vor, nähere Erklärungen dazu finden Sie unter dem Thema „Genetik“.

Eine **schwer generalisierte EBS** macht sich **meistens bereits kurz nach der Geburt bemerkbar**. Die **Blasen** entstehen am **ganzen Körper**, am häufigsten zunächst an mechanisch beanspruchten Körperstellen. Sehr typisch für EBS generalized severe sind **eher kleinere Bläschen**, die **in Gruppen** auftreten. Manchmal sind sie wie aufgereiht oder auch kreisförmig angeordnet. Typisch ist **auch**, dass **Bläschen an der Mundschleimhaut** häufig sind.

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 in weiterer Folge häufiger als sonst 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** in Bereichen, in denen Blasen entstehen, beobachtet. Diese Pigmentveränderungen sind an sich harmlos, werden aber von den Betroffenen oft als störend empfunden, da die Haut dadurch fleckig wirkt.

**Starker Juckreiz** ist eine unangenehme Begleiterscheinung, die bei schwer generalisierter EBS häufiger beobachtet wird und von den Betroffenen als besonders unangenehm erlebt wird.

Eine andere **Besonderheit bei schwer generalisierter EBS** ist die, dass die **meisten Betroffenen** trotz vieler Blasen **lieber keine Verbände** an den betroffenen Körperstellen tragen wollen. Sie berichten, dass sie unter den Verbänden zu stark schwitzen, und dadurch immer noch mehr Blasen bekommen, auch an den Rändern von Verbänden entstehen häufig neue Bläschen. Werden die Bläschen aber ohne Verbände in Ruhe gelassen, dann heilen sie meist rasch und problemlos ab. Dies ist bei der Wundversorgung unbedingt zu beachten!

Die Prognose ist bei schwer generalisierter EBS im Allgemeinen recht gut. Aus noch unbekanntem Gründen **verbessert sich in vielen Fällen der Hautzustand bei schwer 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 schwer generalisierte EBS die Betroffenen ihr ganzes Leben lang begleiten wird.

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