

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. Lokalisierte EBS

Eine **lokalisierte 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**“.

Die lokalisierte EBS wird meist als milder Subtyp bezeichnet. Dies mag im Vergleich mit anderen Formen von EB stimmen, für die Betroffenen bedeutet aber auch diese Form von EB ein Leben mit Einschränkungen. Verglichen mit gesunder Haut sind diese Einschränkungen sehr deutlich und belastend.

EBS macht sich manchmal bereits **kurz nach der Geburt** bemerkbar, es kann aber auch sein, dass die ersten Blasen erst **in den ersten Lebensmonaten** auftreten. In seltenen Fällen beginnt die Blasenbildung auch erst **verspätet in der Kindheit oder Jugendzeit**.

Verursacht werden die Blasen durch mechanische Einwirkung an stärker beanspruchten Körperstellen. Die **Blasen** treten daher **vor allem an den Handflächen und Fußsohlen** auf, **seltener auch an anderen Körperstellen**. Grundsätzlich können Blasen auch bei EBS am ganzen Körper entstehen, die Blasenbildung steht dann meist im Zusammenhang mit stärkerer mechanischer Einwirkung wie zum Beispiel Stürze und Unfälle. Ein etwas zu fest sitzender Gürtel kann aber unter Umständen auch ausreichend sein.

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.

Die Prognose ist bei lokalisierter EBS im Allgemeinen recht gut. Sobald die Betroffenen und ihre Angehörigen den Umgang mit dieser Erkrankung gelernt haben, benötigen sie selten medizinische Behandlungen. Allerdings muss sichergestellt sein, dass auch diese Patientengruppe die für die Haut- und Wundpflege notwendigen Materialien in ausreichender Menge zur Verfügung hat und bei Problemen ein medizinischer Ansprechpartner zur Verfügung steht.

Aus noch unbekannten Gründen **verbessert sich in vielen Fällen der Hautzustand** bei **lokalisierter 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 auch eine lokalisierte EBS die Betroffenen ihr ganzes Leben lang begleiten wird.

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