
EPIDERMOLYSIS BULLOSA

1. Einleitung

Die **menschliche Haut** besteht aus mehreren Schichten. Die Epidermis ist dabei die äußerste Schicht, also die „Oberhaut“. "Bullosa" bedeutet „blasenförmig“ und "-lysis" Lösung. Somit heißt **Epidermolysis bullosa** wörtlich übersetzt ungefähr: „**blasenförmige Ablösung der Oberhaut**“.

Epidermolysis bullosa ist nicht die Bezeichnung für eine einzelne Hauterkrankung, sondern umfasst eine große Gruppe von klinisch und genetisch unterschiedlichen Krankheiten. Ihre Gemeinsamkeit ist die Bildung von Blasen bereits nach geringer mechanischer Belastung an der Haut und/oder an den Schleimhäuten. Es gibt eine Vielzahl von Unterformen von Epidermolysis bullosa, die sich darin unterscheiden, in welcher Hautschicht die Blasen gebildet werden und an welcher Stelle die genetische Ursache genau liegt. Dazu kommen bei einigen Formen auch zusätzliche Probleme und Merkmale.



Das Wichtigste in Kürze

- **Allen Formen von EB ist gemeinsam, dass die Haut bereits nach geringer mechanischer Belastung Blasen bildet.**
- **Auf Grund von genetischen Veränderungen fehlt bei den einzelnen Formen jeweils ein Baustein für die Verankerung der Hautschichten untereinander oder er wird zumindest nicht vollständig aufgebaut.**
- **Die einzelnen Formen von EB werden unterschieden**
 - > **nach der Hautschicht, in der sich die Blasen bilden**
 - > **nach dem fehlenden Eiweißmolekül**
 - > **nach dem genauen Ort der genetischen Veränderung**
 - > **nach dem Schweregrad und**
 - > **nach Zusatzproblemen, die das fehlende Molekül außerdem noch verursacht.**
- **Vom Namen her ähnlich klingende Formen von EB können völlig unterschiedlich sein!**

2. Allgemeines

Die menschliche Haut ist ein kompliziertes Funktionswerk, das aus vielen verschiedenen Schichten, Bauteilen und Zwischensubstanzen aufgebaut ist. Damit die Haut all ihre Funktionen gut erfüllen kann, müssen die einzelnen Bausteine in genau abgestimmter Menge vorhanden sein und gut aufeinander abgestimmt sein. Wenn nun ein Baustein fehlt, oder zu wenig von ihm vorhanden ist, oder anders aufgebaut ist, als er sein sollte, dann ist das Funktionieren des gesamten Funktionswerkes gefährdet. Je nachdem ob es sich dann um eine besonders wichtige Bausubstanz handelt, oder um eine nicht ganz so wichtige, entstehen mehr oder weniger große Probleme.

Bei EB werden durch **genetische Veränderungen** (auch „Mutationen“ genannt) bestimmte **Eiweißmoleküle**, die für den **Zusammenhalt der einzelnen Hautschichten** notwendig und wichtig sind, **nicht mehr** oder **nicht voll funktionsfähig** von den Körperzellen aufgebaut. Das führt dazu, dass einzelne Hautschichten nicht mehr gut zusammengehalten werden. Bei mechanischer Einwirkung, wie zum Beispiel durch Reiben, **lösen sich** dann diese **Hautschichten** dort, wo die Verankerung gelockert ist, etwas voneinander ab. Dadurch kann **Gewebeflüssigkeit in den Zwischenraum** eindringen, breitet sich aus, der Zwischenraum dehnt sich weiter aus, somit dringt noch mehr Gewebeflüssigkeit ein – und an der Haut wird eine flüssigkeitsgefüllte **Blase** sichtbar. Die Folge sind Blasen und Wunden am ganzen Körper, in manchen Fällen nicht nur "außen" an der Haut, sondern zum Beispiel auch an den Schleimhäuten im Mund und im Verdauungstrakt oder in den Augen.

Dazu kommt, dass manche Bausteine nicht nur in der Haut, sondern auch in anderen Bereichen des Körpers Funktionen haben. Wenn der Bauplan für diesen Baustein nun verändert ist, können auch andere Funktionen beeinträchtigt sein, sodass bei manchen Formen von EB neben den typischen Hauterscheinungen auch andere Probleme auftreten können, auf die wir erst bei den jeweiligen Formen näher eingehen werden.

Die unterschiedlichen Formen und Schweregrade von EB werden also von der jeweils vorhandenen genetischen Veränderung bestimmt. Die genaue Funktion und Art des dadurch fehlenden oder nicht ausreichend funktionierenden Bestandteiles bestimmt die mehr oder weniger schweren Auswirkungen.

Die **Haut** besteht im Wesentlichen aus 3 **verschiedenen Schichten**:

- **Oberhaut** oder auch Epidermis
- **Lederhaut** oder auch Korium und
- **Unterhaut** oder auch Subkutis

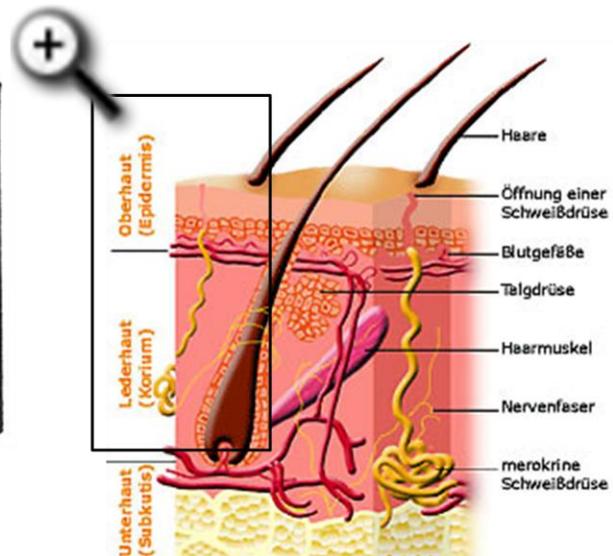
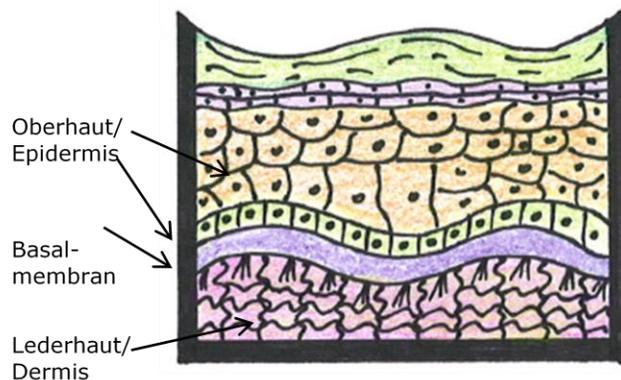


Abb. 1: A. Waldhör, EB-Haus Austria

Abb. 2: <http://www.qualimed.de/haut.html>

Je nachdem, ob die Blase in einer eher oberflächlichen Hautschicht gebildet wird oder in einer tiefer liegenden, ob die Blasen am ganzen Körper entstehen, oder nur in besonders beanspruchten Körperregionen (wie zum Beispiel Hände und Füße), und ob der fehlende Bestandteil auch außerhalb der Haut eine wichtige Funktion hat, kann man die vielen verschiedenen Formen von EB unterscheiden. Viele Jahre hat man EB in Abhängigkeit von der Schicht, in der sich die Blasen bilden, in drei große Gruppen eingeteilt:

Die 3 Hauptgruppen sind

- I) **EB Simplex** (Spaltbildung innerhalb der Oberhaut/Epidermis)
- II) **EB Junctional** (Spaltbildung zwischen Oberhaut/Epidermis und Lederhaut/Dermis/Korium)
- III) **EB Dystrophicans** (Spaltbildung innerhalb der Lederhaut Korium)

Jeder dieser drei großen Gruppen wurden dann die Unterformen zugegeteilt, insgesamt wurden mehr als 25 Formen beschrieben. Inzwischen gibt es noch eine Erkrankung, die zu keiner der drei anderen Gruppen dazu gehört, aber mittlerweile auch als eine Form von EB anerkannt ist.

Daher gibt es mittlerweile eine vierte Hauptgruppe:

IV) das **Kindler-Syndrom**.

Im Jahr 2014 haben sich EB-Experten aus aller Welt zusammengestellt und versucht, alle bekannten EB-Formen neu zu ordnen und teilweise auch neu zu benennen, eine Übersicht über diese Neuordnung finden Sie im Dokument „EB-Klassifikation“. Es ist zu vermuten, dass durch die verbesserten Möglichkeiten der Genanalyse und Diagnostik in den nächsten Jahren noch weitere, bisher unbekannte EB-Formen dazu kommen werden.

Falls Sie noch nicht sicher wissen, mit welcher Form Sie es zu tun haben, fragen Sie bitte nach, welche Form am ehesten in Frage kommt, bevor Sie unsere Informationen zu einer bestimmten Form lesen. Lassen Sie sich nicht zu der Annahme verleiten, dass ähnlich klingende Diagnosen im Verlauf auch ähnlich sind! Vor allem auch die gebräuchlichen Abkürzungen führen hier oft zu Unklarheiten und Verwechslungen.

Falls Sie oder Ihr Angehöriger an einer sehr seltenen, neuen oder bisher noch nicht genau zuordenbaren Form von EB leiden sollten, setzen Sie sich bitte für detailliertere Informationen mit einem EB-Beratungszentrum in Verbindung. Trotz aller Fortschritte in der Diagnostik und trotz aller Bemühungen gibt es immer noch einen nicht geringen Prozentsatz von Betroffenen, bei denen es sich allem Anschein nach um eine Form von EB handelt, es bisher aber noch keinen genetischen Befund dafür gibt. Diese Unsicherheit ist vor allem für die Betroffenen und auch ihre behandelnden Ärzte sehr unangenehm, aber derzeit leider eine Tatsache, mit der wir leben müssen. Wir hoffen sehr, dass durch weitere Forschung und Entwicklung in Zukunft immer mehr von den bisher unklaren Fällen gelöst werden können!