
JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA (JEB)

1. Einleitung

Epidermolysis bullosa junktionalis ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die **Blasen** genau in der Verbindungszone **zwischen Oberhaut/Epidermis** und **Lederhaut/Dermis** gebildet werden. „Junktional“ kommt vom lateinischen Wort „iunctio“, was so viel wie „Verbindung“ bedeutet. Diese Verbindungszone wird auch als Basalmembran bezeichnet.

Bei JEB sind neben der **Blasenbildung** an der Haut im Regelfall **zusätzliche Probleme** zu beobachten. Je nachdem, welcher Baustein von der genetischen Veränderung betroffen ist, unterscheiden sich die einzelnen Formen von JEB deutlich. Es ist daher bei Verdacht auf JEB besonders wichtig, die exakte Diagnose zu kennen, wenn man sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen möchte.



Das Wichtigste in Kürze

- **Epidermolysis bullosa junktionalis ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasenbildung innerhalb der Verbindungszone von Oberhaut/Epidermis und Lederhaut/Dermis stattfindet.**
- **JEB wird durch Veränderungen an verschiedenen Genen verursacht, die einzelnen Formen unterscheiden sich deutlich.**
- **Neben der Blasenbildung an der Haut gibt es meistens zusätzliche Probleme.**

2. Andere, seltene Formen von junktionaler Epidermolysis bullosa

Neben den bekannteren Formen von JEB, 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 Erkrankungen 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.

Folgende Formen von JEB gehören nach der derzeit gültigen Klassifikation in diese Gruppe:

- **JEB mit Pylorusatresie**
- **JEB-inversa**
- **JEB „late onset“**
- **LOC-Syndrom**
- **JEB mit Nieren- und Atembeteiligung**

Falls bei Ihnen oder Ihrem Angehörigen also eine dieser Formen diagnostiziert wurde, dann müssen wir Sie bitten, 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 JEB-Formen beginnt die **Blasenbildung** bereits bei der **Geburt** oder in den **ersten Lebenswochen**, **ausgenommen** ist hier die **JEB „late onset“**, bei der es - wie der Name beschreibt - zu einem **verspäteten Beginn** (= late onset) der Blasenbildung kommt. Verursacht werden die Blasen wie bei

allen anderen EB-Formen durch mechanische Einwirkung an stärker beanspruchten Körperstellen, können aber auch in weniger belasteten Körperregionen auftreten.

Bei den **seltenen JEB-Formen** gibt es einige mit schwerwiegenden zusätzlichen Problemen und solche, die insgesamt milder verlaufen. Da sich die Formen sehr deutlich unterscheiden ist es hier von besonders großer Bedeutung, bei der Diagnose wirklich sicher zu gehen. Nur wenn die **exakte Diagnose** feststeht, kann man sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen.

Wir beschreiben Ihnen hier kurz die wesentlichen Merkmale dieser seltenen Formen:

Bei **JEB 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. Auch abgesehen von der Pylorusatresie verläuft diese Form sehr schwer und kann verglichen werden mit dem Verlauf bei JEB-Herlitz. Ausnahmen wurden aber beschrieben.

Die Bezeichnung **JEB inversa** bedeutet, dass die **Erkrankung** sozusagen **nach innen (invers) gerichtet** ist. Hier sind nicht so sehr die Hauterscheinungen, sondern die Probleme mit den **Schleimhäuten der inneren Organe** im Vordergrund. **Ernährungsschwierigkeiten** und Probleme mit den **Harnwegen** machen den Betroffenen sehr zu schaffen, die **Blasenbildung** ist eher **mild** ausgeprägt.

Bei der **JEB „late onset“**, kommt es - wie der Name beschreibt - zu einem **verspäteten Beginn** (= late onset) **der Blasenbildung**. Es kann sein, dass die **Erkrankung erst im Laufe der ersten Lebensjahre** auftritt, und sich dann mit zunehmendem Alter verstärkt.

LOC-Syndrom: LOC ist die Abkürzung für „laryngo-onycho-cutaneous“, was ungefähr übersetzt werden kann mit: „den **Kehlkopf**, die **Nägel** und die **Haut** betreffend“. Diese Form ist bisher nur in Familien beschrieben worden, die aus Pakistan stammen. Es scheint sich hier um eine ganz bestimmte genetische Veränderung zu handeln, die offensichtlich bisher nur dort vorkommt. Das LOC-

Syndrom ist eine sehr schwerwiegende Form von JEB, bei der es neben den Hauterscheinungen auch zu Mitbeteiligung vor allem der [Schleimhaut der Atemwege](#) und auch zu Komplikationen an den [Augen](#) kommt.

JEB mit Atemwegs- und Nierenbeteiligung weist auf eine Beteiligung der Atemwege und Nieren hin; dies kann gleich bei der Geburt oder kurz nachher auftreten.

Über die Prognose kann man bei den sehr seltenen JEB Formen wenig Allgemeines sagen. Bei schweren Begleiterscheinungen ist die Lebenserwartung jedenfalls sehr eingeschränkt, bei den milden Formen kann sie normal sein.

[Hautpflege](#) und [medizinische Maßnahmen](#) unterscheiden sich bei all diesen JEB-Formen nicht von den bekannteren JEB-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 auf jeden Fall ein [medizinischer Ansprechpartner](#) zur Verfügung steht.