

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. GENERALISIERTE INTERMEDIÄRE JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Generalisierte intermediäre JEB wird durch **Veränderungen** in den **Genen für Laminin oder Kollagen 17** verursacht. Sie wird **autosomal rezessiv vererbt**, nähere Erklärungen dazu finden Sie unter dem Kapitel "Genetik".

Bei dieser Form von EB **beginnt** die **Blasenbildung** im Regelfall **bei der Geburt**, die Blasen können **am ganzen Körper** entstehen, in manchen Fällen treten sie aber nur an einzelnen Stellen auf. Beim Abheilen der Blasen können **oberflächliche Narben** zurück bleiben, teilweise entsteht auch ein leichter **Gewebeschwund** (=Atrophie) der Haut.

Die ersten Lebenswochen können auf Grund der manchmal starken Blasenbildung sehr bedrohlich wirken, und ein **Baby mit generalisierter intermediärer JEB** muss daher **gut beobachtet** werden, damit bei **Infektionen** oder anderen Problemen rechtzeitig reagiert werden kann. Andere Probleme können im weiteren Verlauf ebenfalls auftreten, zum Beispiel **Blutarmut**, **Ernährungsprobleme** oder **Wachstumsverzögerungen**.

Im weiteren Verlauf kommt es bei dieser Form von EB meist auch zu **Veränderungen und/oder Verlust der Nägel an Fingern und Zehen**. Da bei dieser Form leider auch der Aufbau der Zahnschmelze gestört ist, haben Betroffene mit dieser Form zusätzlich oft ausgeprägte **Zahnschmelzdefekte**. Aus diesem Grund muss den Zähnen bei dieser Form besondere Aufmerksamkeit geschenkt werden.

Ein sehr häufig auftretendes Problem ist starker, manchmal auch vollständiger **Haarausfall**. Bei den Formen, bei denen Kollagen 17 betroffen ist, wird dieser Haarausfall besonders häufig beschrieben. Vor allem (aber nicht nur) für weibliche Betroffene ist das eine große psychische Belastung. Da bisher noch kein Mittel dagegen gefunden wurde, ist die Anschaffung einer oder mehrerer Echthaar-Perücken meist unumgänglich.

Gelegentliche Beteiligung der **Mund- und Nasenschleimhaut**, seltener auch der **Augen**, können vorkommen. Ebenfalls möglich ist eine Beteiligung der Schleimhaut in den harnableitenden Wegen, wie **Harnblase und Harnröhre**. Das ist zum Glück selten, ist aber für die, die davon betroffen sind, äußerst unangenehm.

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. Regelmäßige Kontrollen, vor allem von dunkleren Pigmentflecken, sind aber notwendig um sicher zu gehen, dass sich keine bösartige Veränderung dahinter versteckt.

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 **Verhornungsstörungen** an **Handinnenflächen und Fußsohlen** können ebenfalls auftreten.

Die Prognose und Lebenserwartung ist bei generalisierter intermediärer JEB trotz aller Probleme im Allgemeinen recht gut, auch wenn die Erkrankung zeitlebens bestehen bleibt. Der Verlauf ist aber unterschiedlich, und reicht von sehr **milden Verläufen** bis zu **schwereren Verläufen**, die von vielen zusätzlichen Problemen überschattet sind. Im Einzelfall lässt sich das meist nicht genau vorhersagen, eine **gute medizinische Begleitung** ist daher **in jedem Fall zeitlebens notwendig**.