

## 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. SCHWER GENERALISIERTE JUNKTIONALE EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Wenn Sie mit der Diagnose einer schwer generalisierten junktionalen EB konfrontiert werden, dann sollten Sie zunächst nachfragen, ob die **Diagnose** wirklich 100%ig gesichert ist. Die Diagnose ist sehr schwerwiegend, daher ist es gerade bei dieser Form **von sehr großer Bedeutung, echte Gewissheit** zu haben.

Wenn es Gewissheit geworden ist, dann müssen Sie sich darauf vorbereiten, dass Ihnen eine schwere Zeit bevorsteht. Vor allem, wenn Sie ein Elternteil eines Kindes mit dieser Erkrankung sind. Es ist schwer, hier gute Worte zu finden, um Sie mit dieser Situation vertraut zu machen, aber es soll zumindest versucht werden. **Allerdings machen wir darauf aufmerksam, dass es unbedingt notwendig ist, dass Sie alles, was Sie hier lesen, noch einmal mit einem Spezialisten für EB und/oder dem Arzt oder der Ärztin Ihres Vertrauens besprechen.**

Die **Lebenserwartung** von Kindern mit einer schwer generalisierten junktionalen Epidermolysis bullosa ist leider sehr stark **ingeschränkt**. Sie reicht von wenigen Lebenswochen bis wenigen Lebensjahren, meist erreichen die betroffenen Kinder das Alter von 2 Jahren nicht. Im Einzelfall lässt sich das natürlich nicht genau vorhersagen, es gibt offensichtlich laut Berichten aus anderen Ländern auch einige wenige Kinder, die ein höheres Alter erreichen.

Wie lange die Lebenszeit nun im Einzelfall ist, kann natürlich niemals vorhergesagt werden, sicher ist nur, dass sie sehr begrenzt ist. Diese Zeit nun für das Kind so gut wie möglich zu gestalten ist die Aufgabe, der sich die medizinischen Betreuer und die Eltern so gut wie möglich stellen müssen. Trotz aller verständlichen Gefühle, die natürlich auftreten, und die überwältigend sein können, müssen Sie sich bewusst machen, dass Ihr **Kind**, solange es bei Ihnen ist, alle **Liebe und Fürsorge** braucht, die Sie ihm geben können. Auch und gerade weil Ihre gemeinsame Zeit begrenzt ist, werden Sie diese Zeit sehr intensiv erleben. Versuchen Sie, einen Tag nach dem anderen zu leben, und jeden Tag so anzunehmen, wie er ist. Genießen Sie gute Tage, und versuchen Sie, auch an schweren Tagen für Ihr Kind da zu sein, so gut Sie können.

Wir möchten Ihnen an dieser Stelle nun ein paar medizinische Informationen geben, damit Sie sich einstellen können auf die Probleme, die durch diese Erkrankung auf Sie zukommen könnten. Angesichts der Schwere der Erkrankung klingen die Fakten sehr nüchtern, aber um gut vorbereitet zu sein, braucht man unserer Ansicht nach

zunächst ganz einfach gute Informationen. Das ist die Grundlage, um in weiterer Folge dann gute und rasche Entscheidungen im Sinne des betroffenen Kindes und der betroffenen Familie treffen zu können.

Die schwer generalisierte JEB wird durch [Veränderungen](#) in den [Genen für Laminin](#) verursacht. Sie wird [autosomal rezessiv vererbt](#), nähere Erklärungen dazu finden Sie unter dem Kapitel "[Genetik](#)".

Die [Blasenbildung](#) bei schwer generalisierter JEB beginnt bereits [bei Geburt](#) oder in den [ersten Lebensstagen](#). Zunächst kann die Blasenbildung sehr mild sein, im Laufe der ersten Lebensmonate nimmt sie dann deutlich zu. Beim Abheilen der Blasen können [oberflächliche Narben](#) zurück bleiben, teilweise entsteht auch ein leichter [Gewebeschwund](#) (=Atrophie) der Haut.

Bei [heißem Wetter](#) im Sommer oder auch bei zu [warmer Kleidung](#) kommt es wie bei allen anderen Formen von EB oft zu einer [verstärkten Blasenbildung](#).

Die [Schleimhaut von Mund und Nase](#), aber auch des gesamten [Darmtraktes](#) und leider auch der [Atemwege](#) sind von der Erkrankung mitbetroffen. Dies kann zu [Schwierigkeiten](#) bei der [Ernährung](#) führen, trotzdem ist auch bei Kindern mit schwer generalisierter JEB das [Stillen](#), zumindest eine Zeit lang, [häufig möglich](#). Die Beteiligung der Schleimhäute der Atemwege macht sich häufig zunächst durch ein heiser klingendes Schreien bemerkbar, später können Atemwegsinfekte dazu kommen.

Auch im Bereich der [Augen](#) können Blasen entstehen.

Besonders charakteristisch für die schwer generalisierte JEB sind [schlecht abheilende Wunden](#) und überschießende [Bildung von Narbengewebe](#) an den [Fingerspitzen](#), [im bzw. um den Mund](#) und auch im [Gesäßbereich](#). Der Allgemeinzustand kann außerdem durch Flüssigkeits- und Eiweißverlust verschlechtert sein.

[Infektionen der Haut](#), aber auch der [Lunge](#), treten zunächst vereinzelt, dann immer häufiger auf. Mit der Zeit treten auch zusätzliche Probleme auf, wie zum Beispiel [Blutarmut](#), [Ernährungsprobleme](#) oder [Wachstumsverzögerungen](#).

Ein [Kind mit schwer generalisierter JEB](#) muss immer besonders [aufmerksam beobachtet](#) werden, damit bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzeitig und

angemessen reagiert werden kann. Allerdings muss man sich bewusst machen, dass trotz vieler Möglichkeiten der Behandlung dieser Probleme das Grundproblem, nämlich die schwer generalisierte JEB, derzeit nicht heilbar ist. Mit der Zeit werden die Probleme schwerer, und nicht immer ist es dann möglich, sie wirklich zu behandeln und zu beseitigen. Das **Einbeziehen** eines **palliativmedizinischen Teams** ist daher **von Anfang an empfehlenswert**. Diese Teams handeln nach dem Grundsatz: „Auch wenn man eigentlich nichts mehr tun kann gibt es vieles, was man tun kann.“