

MAGEN-DARM-TRAKT bei SCHWER GENERALISIERTER REZESSIV DYSTROPHER EB

1. Einleitung

Bei einigen Formen von EB kommt es zur Bildung von **Blasen** auch an den **Schleimhäuten von Mund und Speiseröhre**. Dies verursacht verschiedene Probleme, die häufigsten sind Schmerzen und Schluckbeschwerden.

Weiters kann es auch zu einem **Reflux** (Aufsteigen von saurem Mageninhalt in die Speiseröhre) kommen.

Der **Darmtrakt** kann ebenfalls beteiligt sein, was dann beispielsweise zu einer **Verstopfung** führt.

Wir raten Ihnen besonders bei diesem Kapitel nur bei jener EB-Form nachzulesen, mit der Sie oder Ihr Angehöriger leben. Nur dieser Abschnitt ist für Sie auch wirklich relevant.



Das Wichtigste in Kürze

- **Bei einigen EB-Formen ist nicht nur die Haut, sondern auch die Schleimhaut des Magen-Darm-Traktes von Blasenbildung betroffen.**
- **Die häufigsten Symptome sind: Schmerzen in Mund und Speiseröhre, Schluckbeschwerden, Verstopfung, Reflux, und Gedeihstörung.**
- **Auch im Kapitel „Ernährung“ finden Sie Wissenswertes zu diesem Thema.**

2. Allgemeines

EB-Betroffene können, je nach Subtyp, unterschiedlich stark ausgeprägte [Blasen in Mund und Speiseröhre](#) entwickeln. Es kann (muss aber nicht!) in der Folge zu Schmerzen bei der Nahrungsaufnahme und zu Schluckbeschwerden kommen.

Auch leiden EB-Betroffene häufig an einem [Reflux](#), also an einem Rückfluss von Mageninhalt in die Speiseröhre.

Ein Reflux ist bei Säuglingen meist normal, da bei diesen der Muskel am Ende der Speiseröhre noch nicht ausreichend funktioniert und so der Magen nicht richtig „abgedichtet“ ist.

Wenn aber das Baby unter den Folgen dieses Refluxes leidet bzw. ein älteres Kind oder Erwachsener einen Reflux hat, spricht man von einer gastroösophageale Refluxkrankheit (GÖR bzw. GERD). Hier führt das Aufsteigen von saurem Mageninhalt in die Speiseröhre zu einer Reizung derselben. Aufgrund des Vorhandenseins von (Magen-)Säure in der Speiseröhre kommt es zu Schmerzen. Ein bekanntes Begleitsymptom dazu ist das Sodbrennen.

Es ist wichtig, einen Reflux bald zu behandeln, nicht nur weil er die Nahrungsaufnahme beeinträchtigen kann, sondern auch weil die Magensäure die Schleimhaut der Speiseröhre schädigen kann und so die Entstehung einer Enge der Speiseröhre begünstigt.

Eine [Verstopfung](#) (Obstipation) ist ebenfalls häufig.

Wenn ein Baby mit EB sich anstrengen muss, den Darm zu entleeren, kann auch ein eher weicher Stuhl Schmerzen verursachen und Blasen in Bereich der empfindlichen Haut des Anus verursachen. Die Angst vor Schmerzen bei der Darmentleerung kann zu einem Unterdrücken des Stuhldrangs führen und setzt damit einen Teufelskreis in Gang: Der zurückgehaltene Stuhl wird immer trockener und härter und verursacht dadurch auch immer mehr Schmerzen beim Entleeren. Um diesen Schmerzen zu entgehen, unterdrückt das Baby bzw. das Kind das Stuhlentleeren und so fort.

Verstopfung bei Babys und Kleinkindern ist oft die Folge einer zu geringen Flüssigkeitsaufnahme. Außerdem kann eine Eisensubstitution zu einer Verstopfung führen bzw. diese verschlechtern. Daher ist es meist sinnvoll, einer Verstopfung bereits am Beginn einer Eisensubstitution vorzubeugen.

Weitere Information dazu finden Sie im Kapitel [„Ernährung“](#).

3. Probleme und Maßnahmen bei schwer generalisierter rezessiv dystropher EB (RDEB)

Bei RDEB kommt es häufig zu **Blasenbildung an der Mundschleimhaut**, ebenso kann auch die Schleimhaut der Speiseröhre betroffen sein.

Gelegentlich (aber bei weitem nicht immer!) führen Blasen und offene Stellen im Mund zu **Schmerzen** bei der Nahrungsaufnahme.

Bei Babys kann so der Trinkvorgang gestört werden. Sie können dann jeweils vor dem Trinken die schmerzenden, offenen Stellen mit einem lokal betäubenden Mittel wie z.B. Herviros® behandeln. Benetzen Sie mit dieser Flüssigkeit einen Watteträger und betupfen Sie die einzelnen Läsionen. Sie sollten dabei vermeiden, dass sich das Mittel im gesamten Mundraum verteilt, weil sich sonst überall ein Taubheitsgefühl einstellt und dann das „Andocken“ gestört ist.

Um die Reibung beim Saugen zu vermindern können Sie beispielsweise Vaseline o.ä. auf Brustwarze bzw. Sauger und Schnuller auftragen.

Auch bei älteren Kindern und Erwachsenen kann ein lokal betäubendes Mittel wie Herviros® verwendet werden, das vor dem Essen aufgetragen wird.

Blasen und offene Stellen in der **Speiseröhre** werden durch Reibung und Scherkräfte, die beim Schlucken entstehen, hervorgerufen. Sie führen meist dazu, dass die Betroffenen weiche bzw. flüssige Nahrung bevorzugen und weniger essen. In ausgeprägten Fällen können die Schluckschwierigkeiten so intensiv sein, dass über einige Tage nur Wasser oder Tee getrunken und Festes verweigert wird. Das macht den betroffenen Eltern verständlicherweise oft große Sorgen. Sie sollten aber so gut wie möglich Ruhe bewahren, denn die offenen Stellen heilen normalerweise in einigen Tagen wieder ab. Ein Schmerzmedikament kann lindernd wirken. Achten Sie darauf, dass Ihr Kind bzw. Sie genug Flüssigkeit aufnehmen. Eventuell kann eine hochkalorische Zusatznahrung zumindest schluckweise getrunken werden und so Energie zuführen. Manchmal werden kühle Speisen und Getränke eher akzeptiert als warme.

Um solche Phasen, in denen nichts gegessen werden kann, besser zu überbrücken, ist es wichtig in der Zeit, in der das Kind bzw. Sie normal essen kann, auf Kalorien- und nährstoffreiche Ernährung zu achten. Mehr dazu siehe im Kapitel „Ernährung“.

Das Schlucken wird bei Betroffenen mit einer schwer generalisierten dystrophen EB zusätzlich dadurch erschwert, dass oft das [Zungenbändchen narbig verkürzt](#) ist. Dadurch ist die Zunge nicht mehr so gut beweglich und kann das Essen nicht so gut nach hinten in den Schlund schieben.

Meist ist die [Mundöffnung](#) verkleinert, was sich ebenfalls hinderlich auf die Nahrungsaufnahme auswirken kann.

Da es bei schwer generalisierter dystropher EB aus verschiedenen Gründen zu [Zahnschäden](#) kommt (siehe Kapitel „Zähne“), kann auch das Kauen schwierig bzw. schmerzhaft sein. Ein guter Zustand der Zähne bzw. eine Zahnsanierung sind auch für die Nahrungsaufnahme und in weiterer Folge für die Verdauung von großer Bedeutung! Außerdem ist es zum Schutz der Speiseröhrenschleimhaut wesentlich, dass die Nahrung gut gekaut und eingespeichelt ist.

Da es bei einer rezessiv dystrophen EB zu einer narbigen Abheilung der Läsionen kommt, können diese Narben zu Verengungen führen, beispielsweise auch an Mundöffnung und Speiseröhre.

Eine typische Komplikation bei rezessiv dystropher EB ist also, dass die Mundöffnung eingeschränkt ist, außerdem kann die Zunge nicht weit herausgestreckt werden und erscheint dadurch kürzer. Die dadurch eingeschränkte Mobilität der Zunge trägt dazu bei, dass die Nahrungsaufnahme mehr Zeit benötigt, weil der Transport des Bissens beim Kauen und Schlucken erschwert wird. Außerdem kann das Sprechen beeinträchtigt sein.

Durch Vernarbungen wird auch die Mundhöhle kleiner, sodass die Nischen zwischen Zahnreihe und Wangeninnenseite niedriger und enger werden, was u.a. das Zähneputzen erschwert. Mehr zur Zahnpflege lesen Sie bitte unter dem Kapitel „Zähne“ nach.

Bei RDEB kann es weiters zu [Verengungen in der Speiseröhre](#) kommen.

Wenn Blasen in der Speiseröhre verheilen kann es zu einer zu Narbenbildung kommen. Diese Narben haben die Neigung, sich zusammenzuziehen, wodurch Engstellen in der Speiseröhre entstehen.

Diese äußern sich darin, dass das Essen immer schwerer in den Magen rutscht. Es kann dann nur mehr weiche bzw. flüssige Nahrung aufgenommen werden. Wenn die Verengung sehr ausgeprägt ist, spucken die Betroffenen auch den Speichel aus, weil dieser nicht mehr geschluckt werden kann.

Wenn eine Verengung der **Speiseröhre** vorliegt und diese die Nahrungsaufnahme deutlich beeinträchtigt, kann die Engstelle unter **Vollnarkose** **gedehnt** werden. Als ersten Schritt dazu wird eine Röntgenuntersuchung gemacht, in der nachgewiesen werden kann, wie ausgeprägt die Engstellen sind und wo genau sie sich befinden.

Bei dieser Untersuchung, der sogenannten Magen-Darm-Passage, schluckt der Patient einen mit Kontrastmittel angereicherten Brei, und der Weg dieses Breis durch die Speiseröhre in den Magen wird in einem Röntgenfilm aufgenommen. Anhand der Aufnahme kann festgestellt werden, ob in der Speiseröhre Verengungen bestehen, wo diese sich befinden und wie ausgeprägt sie sind.

Je nach Art der Verengung gibt es unterschiedliche **Methoden der chirurgischen Korrektur**. Allen gemeinsam ist, dass die Verengung aufgedehnt wird.

Eine häufig übliche dieser Methoden ist die sogenannte **Ballon-Dilatation**. Hierbei wird über einen Führungsdraht ein noch leerer Ballon bis zur Engstelle vorgeschoben. Der Ballon wird in Höhe der Engstelle mit Luft sehr vorsichtig auf einen bestimmten Druck gefüllt und die Engstelle somit aufgedehnt. Unter Röntgendurchleuchtung wird die korrekte Lage des Ballons sichergestellt. Da die Engstelle in einer Sitzung nicht beliebig weit gedehnt werden kann, sind oft mehrere Dehnungen im Abstand von wenigen Wochen notwendig. Außerdem kann eine neuerliche Verengung trotz gelungener Operation immer wieder auftreten.

Genauer besprechen Sie bitte mit Ihrem behandelnden Arzt.

Selten kann es zu einem **Reflux** kommen, also zum Rückfluss von Nahrung in die Speiseröhre. Die medizinische Abkürzung dafür ist GÖR (=Gastro-ösophagealer Reflux) bzw. GERD (= (englisch) Gastro-esophageal reflux).

In den ersten Lebensmonaten kommt es bei fast allen Kindern, mit oder ohne EB, gelegentlich zum Zurückfließen von Milch und auch zu Erbrechen der Nahrung. Bei ihnen ist die „Abdichtung“ zwischen Speiseröhre und Magen noch nicht voll funktionstüchtig. Das Baby nimmt aber zu und ist zufrieden.

Hilfreich kann es sein, das Baby nach dem Füttern in aufrechter Position zu halten (auf dem Arm oder in einer hochgestellten Babywippe) und darauf zu achten, dass es auch während des Trinkvorganges aufstößt.

Eine weitere Maßnahme bei Reflux ist es, dem Kind mehrere und dafür kleinere Mahlzeiten zu verabreichen. Manche Kinder trinken mit großem Appetit und sehr schnell, und „gehen“ dann „über“.

Falls Ihr Kind Fläschchen erhält, können Sie ihm eine sogenannte Antireflux (AR) – Nahrung anbieten. Diese ist sämiger als handelsübliche Fläschchennahrung und kann dazu beitragen, dass die Milch besser im Magen bleibt. AR-Nahrung wird von verschiedenen Herstellern (Hipp, Beba, Aptamil etc.) hergestellt.

Falls Sie jedoch stillen, bringt es für Ihr Kind keinen Vorteil auf eine AR-Nahrung umzustellen.

Für weitere Ratschläge sprechen Sie bitte mit Ihrem/Ihrer Kinderarzt/Kinderärztin oder Still- bzw. Ernährungsberaterin. Die Behandlung eines Reflux ist dieselbe wie auch bei einem hautgesunden Kind.

Zur Krankheit wird der Reflux erst, wenn das Baby unter den Folgen des Refluxes leidet. Das äußert sich beispielsweise durch vermehrtes Schreien, Husten (wenn Milch in die Luftröhre gelangt), Trinkschwäche, Nahrungsverweigerung und mangelnde Gewichtszunahme.

Wenn Anzeichen dafür bei Ihrem Kind bestehen, konsultieren Sie bitte Ihre/n Kinderarzt/Kinderärztin!

Bei älteren Kindern und Erwachsenen kann sich ein Reflux ebenfalls durch häufiges Erbrechen, Hüsteln und Husten, Heiserkeit und Sodbrennen (z.B. nach dem Essen oder im Liegen) äußern.

Falls Sie den Verdacht haben, dass Sie oder Ihr Kind unter einem Reflux leiden, sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt!

Bei Betroffenen mit rezessiv dystropher EB kommt es häufig zu **Verstopfung**.

Verstopfung bei **Babys und Kleinkindern** ist oft die Folge einer zu geringen Flüssigkeitsaufnahme bei reduziertem Appetit und/oder vermehrtem Bedarf (z.B. bei heißem Wetter).

Diese kann sich allerdings genauso ohne ersichtlichen Grund entwickeln.

Ein harter Stuhl kann zu Schmerzen beim Stuhlgang führen, die in der Folge entstehende Angst vor Schmerzen bei der Darmentleerung führt dann zu einem Unterdrücken des Stuhl drang und setzt damit einen Teufelskreis in Gang: Der zurückgehaltene Stuhl wird immer trockener und härter und verursacht dadurch auch immer mehr Schmerzen beim Entleeren. Außerdem werden der Appetit und das allgemeine Wohlbefinden vermindert.

Daher ist die **Vorbeugung** höchst wichtig: Achten Sie darauf, dass Ihr Kind **viel trinkt**. Wenn Ihr Kind Wasser (im Säuglingsalter sollte dieses abgekocht und abgekühlt sein) ablehnt, bieten Sie ihm gut verdünnten frischen Fruchtsaft oder fertigen Babysaft, mindestens 1:1 verdünnt, an.

Sobald Sie Ihr Baby zufüttern, achten Sie darauf, täglich Gemüse- und Obstbrei zu geben. Beachten Sie, dass Bananen, Heidelbeeren und Reis stopfend wirken können. Gläschen mit Apfel oder Birne wirken dagegen stuhlauflockernd.

Vollkornprodukte sollten im Babyalter noch nicht verabreicht werden! Mehr dazu lesen Sie bitte im Kapitel „Ernährung“.

Seien Sie konsequent in der Behandlung einer Verstopfung, denn je länger der oben genannte Teufelskreis besteht, umso länger dauert es, ihn wieder zu durchbrechen.

Wenn stuhlauflockernde Nahrung und ausreichende Flüssigkeitsaufnahme allein nicht ausreichen, die Verstopfung zu beheben, gibt es weitere Möglichkeiten:

Beispielsweise kann, um eine Verstopfung zu behandeln, Optifibre® gegeben werden. Optifibre® enthält lösliche, geschmacksneutrale Ballaststoffe aus der Guarkernbohne. Es dient der Regulation der Darmtätigkeit.

Wenn ihr Kind unter drei Jahre alt ist, sprechen Sie bitte mit Ihrem Kinderarzt, ob er Optifibre empfiehlt und in welcher Dosierung Sie es Ihrem Kind geben sollen.

Optifibre® wird über mehrere Tage hinweg in steigender Dosierung „eingeschlichen“. Wichtig ist, dass dazu ausreichend Flüssigkeit aufgenommen wird!

Wenn die Verdauung über einen längeren Zeitraum hinweg wieder einwandfrei funktioniert und Optifibre® schließlich wieder abgesetzt werden kann, muss es in abnehmender Dosierung wieder „ausgeschlichen“ werden.

Wenn trotz all dieser Maßnahmen eine Verstopfung weiterbesteht, sollte zusätzlich ein Abführmittel gegeben werden. Wenden Sie sich an Ihren Kinderarzt, er wird das für Ihr Kind am besten geeignete Abführmittel verschreiben. Bei EB haben wir z.B. mit Macrogol (Movicol®) gute Erfahrungen gemacht. Auch zu Movicol sollte ausreichend getrunken werden.

Besser ist es, diese verdauungsfördernden Mittel regelmäßig und vorbeugend zu geben, und nicht erst bei einer hartnäckigen Verstopfung. Denn dann ist der Teufelskreis aus „Schmerzen beim Stuhlgang - Angst vor Schmerzen - Unterdrückung des Stuhldrangs - Schmerzen“ bereits in Gang gesetzt.

Wenn bereits eine hartnäckige Verstopfung bestanden hat, braucht der Enddarm eine „Erholungszeit“ von mehreren Monaten, um sich wieder an eine geringere und weichere Stuhlmasse anzupassen. Daher geben Sie Macrogol, auch wenn der Stuhlgang sich wieder normalisiert hat, mindestens über ein halbes Jahr! Sonst wird es innerhalb kurzer Zeit wieder zu derselben Verdauungsproblematik kommen.

Bei Macrogol gilt dasselbe wie auch bei Optifibre®: Um es abzusetzen, schleichen Sie es bitte langsam wieder aus, so, wie es auch eingeschlichen wurde.

Natürlich kann es ebenso bei **älteren Kindern und Erwachsenen** zu einer Verstopfung kommen. Es gilt hier dasselbe:

Sie sollten auf **reichliche Flüssigkeitszufuhr** (am besten Wasser, verdünnte Fruchtsäfte, ungezuckerte Früchte- und Kräutertees) achten, vor allem an heißen Tagen.

Körperliche **Bewegung** ist förderlich für die Verdauung. Ein Spaziergang und Gymnastik tragen zu einer guten Verdauung und zu körperlichem Wohlbefinden bei. Verschiedene **Lebensmittel** sollten gemieden werden, weil sie stopfend wirken, so z.B. Weißmehlprodukte, geschälter Reis, Kakaopulver, Schokolade, Gummibärli, Bananen etc.

Im Gegensatz dazu wirken andere Lebensmittel stuhlauflockernd, z.B. ballaststoffreiche Lebensmittel wie Vollkornprodukte, Gemüse und Obst, Pflaumen, die über Nacht in Wasser eingeweicht wurden, naturtrübe Säfte, etc. Mehr dazu lesen Sie bitte im Kapitel „Ernährung“.

Sind diese Maßnahmen allein nicht ausreichend sein, kann Optifibre® gegeben werden. Optifibre® enthält lösliche, geschmacksneutrale Ballaststoffe aus der Guarkernbohne, und ist in der Apotheke erhältlich. Die genaue Dosierung entnehmen Sie bitte dem Beipackzettel, Optifibre® wird über mehrere Tage hinweg in steigender Dosierung „eingeschlichen“. Auch dazu soll ausreichend getrunken werden!

Wenn die Verdauung über einen längeren Zeitraum hinweg wieder einwandfrei funktioniert und Optifibre® schließlich wieder abgesetzt werden kann, muss es in abnehmender Dosierung wieder „ausgeschlichen“ werden.

Sollten die bisher genannten Maßnahmen nicht ausreichend sein, sollte zusätzlich ein Abführmittel eingenommen werden. Bei EB haben wir mit Macrogol (Movicol®) gute Erfahrungen gemacht. Kontaktieren Sie bitte Ihren behandelnden Arzt, er wird Ihnen das für Sie am besten geeignete Abführmittel verschreiben.

Besser ist dann, dieses regelmäßig und vorbeugend zu geben, als erst bei einer hartnäckigen Verstopfung.

Nach einer hartnäckigen Verstopfung braucht der Enddarm eine „Erholungszeit“ von mehreren Monaten, um sich wieder an eine geringere und weichere Stuhlmasse anzupassen. Daher geben Sie das Abführmittel (z.B. Macrogol), auch wenn der Stuhlgang sich wieder normalisiert hat, mindestens über ein halbes Jahr. Sonst wird es innerhalb kurzer Zeit wieder zu derselben Verdauungsproblematik kommen.

Bei Macrogol gilt dasselbe wie auch bei Optifibre®: Um es abzusetzen, schleichen Sie es bitte langsam wieder aus, so, wie es auch eingeschlichen wurde.

Unterstützend kann sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen eine [schmerzlindernde Salbe](#) (z.B. Xylocain-hältig) vor der Stuhlentleerung aufgetragen werden. Das ist vor allem dann sinnvoll, wenn es bereits zu kleinen, blutenden Einrissen der Schleimhaut des Afters gekommen ist.

Wenn die Verstopfung bereits länger besteht und stuhlabführende Medikamente nicht den gewünschten Erfolg bringen, kann ein Arzt mit einem [Einlauf](#) eine Entleerung des Enddarmes und damit eine Schmerzbefreiung herbeiführen. Achtung: Einläufe dürfen aber keinesfalls öfter gegeben werden, da damit die Problematik verschlechtert und verstärkt werden kann!

Ein solcher Einlauf sollte bei Betroffenen mit EB mit großer Vorsicht durchgeführt werden, damit die Schleimhaut nicht verletzt wird. Empfehlenswert ist es, Anus und Ansatzstück des Einlaufes mit Vaseline oder einer ähnlichen, fettreichen Salbe einzucremen, um die Reibung möglichst gering zu halten.

Zu beachten ist, dass eine [Eisensubstitution](#) zu einer Verstopfung führen bzw. diese verschlechtern kann. Daher kann es sinnvoll sein, einer Verstopfung bereits am Beginn einer Eisensubstitution vorzubeugen.

Gelegentlich kann harter Stuhl dazu führen, dass die Schleimhaut im Bereich des Anus verletzt wird und sogenannte [Analfissuren](#) entstehen. Dabei kommt es zu Schmerzen beim Stuhlgang und auch zur Auflagerung von frischem Blut auf dem Stuhl. Bei Kindern kommt es dann rasch zur Ausbildung eines Teufelskreises, den es möglichst bald zu unterbrechen bzw. vorzubeugen gilt: Um neuerliche Schmerzen zu vermeiden, unterdrücken die betroffenen Kinder den Stuhlgang, was aber zur Folge hat, dass der Stuhl noch mehr eindickt und noch fester wird und damit wiederum zu Schmerzen beim Stuhlgang führt. Daher sollten Sie einerseits darauf achten, dass der Stuhl weich bleibt (siehe unter „Verstopfung“), und andererseits sind lokal betäubende Gels bzw. Salben (z.B. xylocainhaltige Produkte), die vor dem Stuhlgang aufgetragen werden, hilfreich.

Sehr selten können auch narbige Verengungen im Analbereich ([Analstrikturen](#)) auftreten und zu Verstopfung führen. Wenn Sie den Verdacht haben, dass bei Ihnen oder Ihrem Kind eine Analstriktur vorliegen könnte, wenden Sie sich bitte an Ihre/n behandelnde/n Arzt/Ärztin.