

DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA (DEB)

1. Einleitung

Dystrophe Epidermolysis bullosa ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasen in der Lederhaut/Dermis gebildet werden. „Dystroph“ kommt ursprünglich von den altgriechischen Silben „dys-“ für „schlecht“ und „trophein“ für „ernähren“, „wachsen“. Dass Betroffene mit diesen Formen häufiger als die anderen mit schwierigen Ernährungsproblemen zu kämpfen haben, hat diesen Formen den Namen gegeben.

Bei allen Formen von DEB ist immer derselbe Baustein bzw. immer dasselbe Eiweißmolekül von genetischen Veränderungen betroffen, nämlich das Kollagen 7. Diese Veränderungen können nun dazu führen, dass dieses Kollagen 7 völlig fehlt, stark reduziert oder in seiner Funktion etwas eingeschränkt ist. Je nachdem gibt es unterschiedliche Schweregrade von DEB. Es ist daher bei Verdacht auf DEB wichtig, die exakte Diagnose zu kennen, wenn man sich auf den weiteren Verlauf der Erkrankung einstellen möchte.

Bei DEB sind neben der Blasenbildung an der Haut im Regelfall zusätzliche Probleme zu beobachten, auf die wir bei den einzelnen Formen näher eingehen.



Das Wichtigste in Kürze

- **Dystrophe Epidermolysis bullosa ist der Überbegriff für alle Formen von EB, bei denen die Blasenbildung in der unteren Hautschicht, der Lederhaut/Dermis, stattfindet.**
- **DEB wird durch unterschiedliche Veränderungen an einem bestimmten Gen, dem Gen für Kollagen 7, verursacht.**
- **Die Erbgänge sind verschieden, es gibt rezessiv und dominant vererbte dystrophe EB-Formen.**
- **Die einzelnen Formen unterscheiden sich deutlich, je nachdem ob Kollagen 7 völlig fehlt, reduziert und/oder in seiner Funktion eingeschränkt ist.**
- **Neben der Blasenbildung an der Haut gibt es oft zusätzliche Probleme (Mitbeteiligung der Schleimhäute, Veränderungen an den Händen, u.a.).**

2. REZESSIVE DYSTROPHE EPIDERMOLYSIS BULLOSA (RDEB)

Alle Formen von rezessiver dystropher EB werden durch [Veränderungen im Gen für Kollagen 7](#) verursacht. Wie der Name schon sagt werden diese Formen [autosomal rezessiv vererbt](#), nähere Erklärungen dazu finden Sie im Kapitel „[Genetik](#)“.

Je nachdem wie ausgeprägt die Veränderungen an dem betroffenen Hautbaustein, dem Kollagen 7, sind, unterscheidet man hier folgende Formen:

- [RDEB schwer generalisiert](#)
- [RDEB generalisiert intermediäre](#)
- [RDEB lokalisiert](#)
- [RDEB inversa](#)
- [RDEB prätibial](#)
- [RDEB pruriginosa](#)
- [RDEB centripetalis](#)
- [RDEB-BDN](#)

Bei den [RDEB-Formen](#) gibt es [sehr große Unterschiede im Verlauf](#). Wenn Sie mit der Diagnose einer RDEB konfrontiert werden, sollten Sie zunächst nachfragen, ob bereits klar ist, mit welcher Form von RDEB Sie es nun genau zu tun haben, denn davon hängt der weitere Verlauf ab. Doch leider lässt sich der exakte EB-Typ häufig nicht von Anfang an bestimmen, selbst wenn bereits der genetische Befund vorliegt.

Solange noch eine Unsicherheit bezüglich der Form von RDEB vorliegt, sollten Sie unsere weiteren Informationen nur mit Vorbehalt lesen. Es kann sein, dass Sie sich einerseits unnötige Sorgen machen, andererseits kann es auch sein, dass Sie sich große Hoffnungen machen, die dann zerstört werden müssen. Hier ist es besonders wichtig, dass Sie rasch einen erfahrenen medizinischen Ansprechpartner finden, der Ihnen hilft, diese Informationen für Ihre Situation richtig einzuordnen!

Wenn es sich um eine mildere Variante von RDEB handelt, ist es zwar möglich, dass einige der im Weiteren beschriebene Probleme tatsächlich eintreten. Es kann aber gut sein, dass Sie zwar damit konfrontiert werden, dass die Ausprägung aber so gering ist, dass sie das Leben nur wenig oder kaum beeinträchtigen. Hier sind bei den einzelnen RDEB Formen viele Abstufungen möglich.

Anders ist es bei einer schweren, generalisierten RDEB. Wenn es Gewissheit geworden ist, dass es sich um eine besonders schwere Form von rezessiver dystropher EB handelt, müssen Sie sich darauf vorbereiten, dass diese Diagnose das

Leben völlig verändert. 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.

Wir werden nun die Probleme, die mit einer RDEB einhergehen, der Reihe nach beschreiben. Dabei versuchen wir, Sie darauf hinzuweisen, wie ausgeprägt dies nun bei den einzelnen Formen sein kann. Das ist nicht ganz einfach, denn **jeder Betroffene erlebt diese Probleme anders**. In unserer Ambulanz sind wir regelmäßig mit völlig unterschiedlichen Kombinationen dieser Probleme konfrontiert. Gerade hier gilt der oft gehörte Satz besonders: „Es scheint so, als hätte jeder seine eigene EB.“ Trotzdem erscheint es uns sinnvoll, zumindest einen Überblick zu geben über die möglichen Auswirkungen von RDEB. Nur wenn man weiß, worauf man achten muss, kann man lernen, damit umzugehen und/oder vorzusorgen.

Die **ersten Lebenswochen** können **unterschiedlich** verlaufen. Bei manchen Kindern entstehen nur einige **wenige Blasen**, bei anderen kann die **starke Blasenbildung** sehr bedrohlich wirken. Ein Baby mit einer RDEB muss daher **gut beobachtet** werden, damit bei Infektionen oder anderen Problemen rechtzeitig reagiert werden kann.

Bei RDEB **beginnt** die **Blasenbildung** im Regelfall bei der **Geburt**. Bei der **generalisierten Form** können am **ganzen Körper Blasen** entstehen, **bei den anderen Formen** treten sie **nur an einzelnen Körperstellen** auf. Bei den generalisierten Formen können sehr große Körperflächen betroffen sein, was die **Versorgung der Wunden** zu einem zeitraubenden und schwierigen Prozess machen kann. **Entzündungen und eitrige Wunden** erschweren diese Situation unter Umständen auch noch. Beim Abheilen der Blasen bleiben bei allen RDEB-Formen **Narben** zurück, teilweise entsteht auch ein **leichter Gewebeschwund** (= Atrophie) der Haut in Bereichen stärkerer Blasenbildung. Von einer schweren Form betroffene Kinder und Erwachsene leiden auch immer wieder an starken **Schmerzen** und quälendem **Juckreiz**, deshalb kann eine begleitende medikamentöse Therapie notwendig sein.

Eine häufige, aber an sich harmlose Begleiterscheinung ist bei RDEB die Bildung von **Milien** in Regionen, in denen Blasen abheilen. Milien (vom lateinischen Wort für „Hirse“ abgeleitet) werden auch „Hautgrieß“ genannt, sie sind sehr kleine weiße Zysten, die sich an den Ausgängen von Talgdrüsen an der Haut bilden können. Sie sind an sich zwar harmlos, werden aber von Betroffenen oft als störend empfunden.

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 (= Hautkrebs oder Vorstufen von Hautkrebs) dahinter versteckt.

Wenn Sie sich über die rezessiven EB-Formen informieren, werden Sie sicherlich mit Bildern konfrontiert, auf denen stark verkrümmte Finger zu sehen sind, oft auch Bilder von Händen, die völlig zusammen gewachsen sind. Es ist eine Tatsache, dass diese **Verkrümmungen**, auch „**Kontraktionen**“ genannt, und das **Verwachsen der Finger** bei den **schweren generalisierten RDEB-Formen** sehr **häufig** sind. Wie ausgeprägt sie sind und wie schnell diese Veränderungen auftreten, kann man im Einzelfall nicht vorhersagen.

Bei der **schweren, generalisierten RDEB** entwickeln sich diese Handveränderungen häufig leider bereits in **frühem Lebensalter**, und können mit der Zeit zu völliger **Funktionsunfähigkeit der Hände** führen, **wenn nicht verzögernde oder vorbeugende Maßnahmen** ergriffen werden.

Bei **anderen generalisierten Formen** entstehen sie meist wesentlich **langsamer und später**, sie sind auch **nicht so ausgeprägt**, und **bei den übrigen Formen** überhaupt nur **sehr selten**.

Dieselben Veränderungen betreffen auch die **Zehen und Füße**. Hier ist ein Eingreifen schwieriger, aber auch nicht immer notwendig. Die **Funktionsfähigkeit der Füße** ist dadurch **häufig nicht massiv eingeschränkt**, das **Gehen und das Halten des Gleichgewichtes** sollten im Regelfall **möglich** sein. Hier sind aber Ausnahmen möglich, vor allem, wenn starke Blasenbildung und schmerzende Wunden an den Fußsohlen dazu kommen. **Physiotherapie** von Anfang an trägt dazu bei, dass Gehunfähigkeit vermieden werden kann.

Bei allen RDEB-Formen kann es zu **Veränderungen und/oder Verlust der Nägel an Fingern und Zehen** kommen. Vorbeugende Maßnahmen wurden versucht, bisher allerdings ohne Erfolg.

Bei RDEB ist regelmäßig auch die **Schleimhaut des Mundes**, der **Speiseröhre** und des **Magen-Darm-Bereiches** betroffen. Blasen und Wunden in diesen Bereichen können zu Folgeproblemen wie **Schluckbeschwerden**, **Verengung** und **Versteifung der Speiseröhre** führen. Dadurch ist die **Nahrungsaufnahme erschwert**.

Wie schwer die Probleme sind, ist im Einzelfall unterschiedlich. Erfahrungsgemäß sind besonders Menschen mit einer schweren generalisierten EB und einer RDEB inversa besonders betroffen, aber auch bei anderen Formen von RDEB kann die Nahrungsaufnahme zum Problem werden. Daher ist hier von Beginn an eine gute [Ernährungsberatung](#) durchzuführen, um eine ausreichende Ernährung sicherzustellen und Folgeprobleme zu vermeiden. Solche Folgen können zum Beispiel [Blutarmut](#), [Vitaminmangel](#), [Mangel an Eiweiß](#), [Wachstumsverzögerungen](#) oder auch ein [verspäteter Beginn der Pubertät](#) sein.

Hochkalorische Zusatznahrung sowie die zusätzliche Gabe von Vitaminen und Spurenelementen sind bei schwerer Ausprägung von EB immer notwendig und auch hilfreich. Nähere Informationen dazu finden Sie in unserem Kapitel „[Ernährung](#)“.

Die Belastung, der ein Körper durch ständige Bildung von großflächigen Wunden und eine schwierige Ernährungssituation ausgesetzt ist, kann über längere Zeit auch zu Problemen mit [inneren Organen](#) wie [Herz](#) und [Nieren](#) führen. Auch diese Organe müssen [regelmäßig untersucht](#) werden, damit man bei Funktionseinschränkungen rechtzeitig eine Behandlung in die Wege leiten kann.

Eine [Beteiligung der Mundschleimhaut](#) wird in den meisten Fällen von RDEB beobachtet. Die dadurch erschwerte Mundhygiene begünstigt die Entstehung von Karies. Daher muss den Zähnen bzw. der Zahnhygiene bei RDEB besondere Aufmerksamkeit geschenkt werden. Ab dem ersten Zahn sollten [regelmäßige Kontrollen](#) und eine [professionelle Zahnreinigung](#) durchgeführt werden.

Bei allen Formen von RDEB kann es immer wieder zu [Verklebungen der Augenlider](#) und [Blasenbildung an der Hornhaut](#) kommen. Mehrtägige, oft sehr schmerzhafte Verschlüßungen beider Augen sind die Folge. Häufiger ist das bei schweren Formen, aber gelegentlich kann es auch Menschen mit milder RDEB betreffen. Nähere Informationen dazu finden Sie in unserem Kapitel „[Augen](#)“.

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](#).

Die Prognose und Lebenserwartung ist bei den RDEB-Formen recht unterschiedlich und reicht von sehr milden Verläufen bis zu sehr schweren Verläufen, die von vielen zusätzlichen Problemen überschattet sind. Im Einzelfall lässt sich das meist nicht

von Anfang an vorhersagen, man muss hier den Verlauf sehr genau beobachten. Eine gute medizinische Begleitung ist in jedem Fall zeitlebens notwendig.

Bei der Lebenserwartung spielen mehrere Faktoren eine große Rolle. Die beiden herausragenden Probleme sind dabei die schwierige Ernährungssituation, deren Folgeprobleme das Leben bedrohen können, sowie die mögliche Entstehung von Hautkrebs. Hier ist die **Früherkennung** wichtig, damit bereits Vorstufen von **Hautkrebs** entdeckt und rasch entfernt werden können, im Rgelfall durch einen operativen Eingriff. Dies gilt besonders für die generalisierten Formen von RDEB, kann aber in selteneren Fällen auch alle anderen REDB Formen betreffen. Spätestens ab der Pubertät müssen daher neben den notwendigen Behandlungen auch **regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen** mit **Hautkontrollen** durchgeführt werden.

Nun noch einige Anmerkungen zu den einzelnen Unterformen von RDEB, die jeweils charakteristisch sind:

- **RDEB schwer generalisiert**

Das ist die schwerste Form von RDEB. Alle oben beschriebenen Probleme können auftreten und in unterschiedlicher Weise belastend sein. Der Verlauf kann aber im Einzelfall nicht vorhergesagt werden, neben besonders schweren Verläufen sind auch mildere Varianten bekannt.

- **RDEB generalisiert andere**

Hier ist die Blasenbildung zwar am ganzen Körper möglich, die Ausprägung und die zusätzlichen Probleme sind aber im Allgemeinen deutlich milder im Vergleich zur schweren generalisierten Form.

- **RDEB lokalisiert**

Die lokalisierte RDEB zählt zu den seltenen Formen. Hier ist die Blasenbildung nicht am ganzen Körper, sondern an einigen Körperstellen.

- **RDEB inversa**

„Inversa“ bedeutet „nach innen gerichtet“. Hier ist die Haut nur wenig problematisch, aber die Schleimhaut des Mundes, der Speiseröhre und des Magen-Darm-Bereiches sind im Vergleich dazu relativ schwer betroffen. Blasen und Wunden in diesen Bereichen führen zu Schluckbeschwerden, Verengung und Versteifung der Speiseröhre.

- **RDEB prätibial**

Hier beschränkt sich die Blasenbildung aus noch unbekanntem Gründen vor allem auf den Bereich der Vorderseite der Unterschenkel („prätibial“ = „vor dem Schienbein“), aber auch an Händen und Füßen entstehen relativ häufig Blasen.

Nagelveränderungen und -verlust sind häufig. Zusätzliche Probleme sind selten, im Allgemeinen darf mit einem eher milden Verlauf gerechnet werden.

- **RDEB pruriginosa**

„Pruriginosa“ bedeutet „juckend“, was bereits darauf hinweist, dass das Hauptmerkmal einer RDEB pruriginosa der besonders starke Juckreiz ist. Die Blasenbildung ist oft gar nicht so ausgeprägt, sie kann generalisiert oder auf einzelne Körperstellen beschränkt sein. Andere Probleme sind seltener, können aber nicht ausgeschlossen werden.

- **RDEB centripetalis**

Die Blasenbildung ist bei dieser Form meist auf den Schienbeinbereich beschränkt, dazu kommt es häufig zu Nagelveränderungen und -verlust. Selten kommt es auch zu einer Mitbeteiligung der Schleimhaut im Mundbereich.

- **RDEB-BDN**

„BDN“ bedeutet „bullous dermolysis of the newborn“, was ungefähr mit „blasenbildende Hautablösung des Neugeborenen“ übersetzt werden kann. Bei dieser speziellen Form kommt es nach der Geburt zu stärkerer Blasenbildung, die Blasen heilen dann aber relativ rasch ab. Im weiteren Verlauf werden dann keine Blasen mehr beobachtet.

Das kann anfangs recht dramatisch aussehen, die Babies müssen genauso gut beobachtet und behandelt werden wie alle anderen Neugeborenen mit EB.

Man muss sich bewusst machen, dass es auch andere Erkrankungen des Neugeborenen gibt, die zunächst ähnlich aussehen, aber eine völlig andere Behandlung benötigen. Hier sollte es nicht zu Verwechslungen kommen. Bei RDEB-BDN werden dann nach einigen Wochen keine Blasen mehr gebildet, oder nur noch sehr selten. Es handelt sich also um einen vorübergehenden Zustand. Diese Form von EB ist sehr selten, und es muss immer abgewartet werden, bis die Diagnose tatsächlich feststeht.