

Epidermolysis bullosa

Schon leichte Berührungen führen zur Bildung von Blasen an der Haut. Als Symbol für ihre **Verletzlichkeit** verwenden Patientenorganisationen weltweit den zarten Schmetterling.



© Mopic / fotolia.com

Verschiedene Formen Basierend auf der Ebene, in der der Spalt entsteht, unterscheidet man drei Formen der Epidermolysis bullosa (EB): Bei der häufigsten Form, der EB simplex, bildet sich der Spalt innerhalb den basalen Keratinozyten. Die junctionale EB zeichnet sich durch eine Spaltbildung entlang der Basalmembran aus. Bei der dystrophen EB schließlich entsteht der Spalt unterhalb der Basalmembran. Zuletzt wird noch das Kindler-Syndrom der EB-Gruppe zugerechnet. Insgesamt geht man von einer Häufigkeit von 1 pro 50 000 bis 1 pro 100 000 Geburten aus. Heute kennt man eine Vielzahl von Mutationen in verschiedenen Genen, die zu den einzelnen Formen der EB führen. Betroffen sind die Gene der Strukturproteine.

Diagnose Bei manchen Formen tritt die Blasenbildung direkt mit der Geburt auf, bei anderen erst später. Für die Diagnostik werden neben der körperlichen Untersuchung Hautbiopsien vom Rand einer Blase verwendet: Diese werden mit Fluoreszenz-markierten Antikörpern gegen die verschiedenen Strukturproteine gefärbt. Das Verteilungsmuster der einzelnen Proteine diesseits und jenseits des Spalts gibt Aufschluss über die genaue Lokalisation des Spalts und somit über die Form der Erkrankung. Zusätzlich wird anhand einer Blutprobe eine genetische Mutationsanalyse durchgeführt. Der Verlauf kann je nach Form der Erkrankung und auch zwischen Individuen stark variieren. So verläuft die EB simplex oftmals mild, die Blasenbildung kann lokalisiert (Hände und Füße) oder auch generalisiert sein, eher selten kann eine leichte bis mäßige Beteiligung der Schleimhäute vorliegen. Die

Unsere Haut besteht aus mehreren Schichten - außen befindet sich die Epidermis, darunter die Dermis, zwischen beiden liegt die Basalmembran. Normalerweise sind alle fest miteinander verbunden. Dafür ist ein komplexes Geflecht von Proteinen verantwortlich, bestehend aus verschiedenen Formen des

Keratins, des Kollagens, des Laminins und noch vielen mehr. Sie alle haben ganz bestimmte Funktionen in dem Netzwerk und sorgen dafür, dass die basalen Keratinozyten der Epidermis fest an der Basalmembran verankert sind und diese wiederum an der darunter liegenden Dermis. Bei Patienten mit Epidermolysis bullosa aber sind durch vererbte Genmutati-

onen einzelne Komponenten dieses Strukturproteinnetzwerkes gestört oder fehlen. Schon geringe Belastungen der Haut, wie etwa ein Händedruck führen dann zur Bildung eines Spaltes zwischen den Schichten. Sofort dringt Flüssigkeit oder Blut ein - eine Blase entsteht. Epidermolysis bullosa bedeutet wörtlich: blasenbildende Ablösung der Epidermis.

Blasen heilen ohne Narbenbildung ab. Am anderen Ende der Skala stehen schwere Verläufe, die bei einzelnen Formen der junktionalen oder der dystrophen EB auftreten können: hier heilen die Blasen unter Narbenbildung und zum Teil mit Hautatrophien ab. Aufgrund starker Verwachsungen sind Muskelkontraktionen möglich, Finger und Zehen können zusammen wachsen. Möglicherweise lösen sich die Nägel ab, es besteht ein erhöhtes Risiko für Plattenzellkarzinome. Bereits bei Säuglingen entsteht durch das Saugen beim Trinken eine mechanische Belastung der Schleimhäute und es kommt zur Vernarbung des Wangenschleimhaut, der Lippen und der Zunge. In der Speiseröhre und am Kehlkopf können Verengungen auftreten.

Je nach Form und Schwere des Verlaufs können erhebliche Schwierigkeiten bei alltäglichen Dingen wie der Nahrungsaufnahme, dem Gehen und Greifen die Folge sein. Die geistige Entwicklung von Kindern mit EB verläuft normal.

Treten trotzdem Blasen auf, so werden diese punktiert oder eingeschnitten und dann verbunden, wobei beim regelmäßigen Verbandswechsel eine gute Schmerzeinstellung gewährleistet sein sollte. Die Mund- und Zahnpflege ist wegen der Bla-

In den vergangenen Jahren konnten bei der Suche nach neuen Therapieformen vielversprechende wissenschaftliche Fortschritte erzielt werden. Dazu gehören die Genthherapie, die Zelltherapie und auch die Proteintherapie. Es besteht

»Bei besonders schweren Formen ist die Lebenserwartung deutlich verringert.«

Hoffnung Prinzipiell gilt es, die Haut zu schützen und die Bildung von Blasen so weit wie möglich zu vermeiden. Doch gerade bei Kindern, die spielen und sich bewegen wollen, ist dies nicht immer möglich.

senbildung der Schleimhäute häufig schwierig, aber trotzdem außerordentlich wichtig. Wenn neben der Haut auch andere Organe betroffen sind, ist eine interdisziplinäre Betreuung notwendig.

Optimismus, dass hieraus in absehbarer Zukunft wirksame Therapien für einzelne Formen der EB entwickelt werden. ■

*Dr. Anne Benckendorff,
Medizinjournalistin*




Anzeige



Bionorica®

Blasenentzündung? Reizblase?

Canephron® N

-  hemmt die Entzündung
-  entspannt die gereizte Blase
-  unterstützt die Nierenfunktion



Mit einzigartig kombinierter pflanzlicher Wirkkraft

Canephron® N Dragees • Zusammensetzung: 1 überzogene Tablette enthält: Tausendgüldenkraut-Pulver 18 mg, Liebstöckelwurzel-Pulver 18 mg, Rosmarinblätter-Pulver 18 mg. Sonstige Bestandteile: Calciumcarbonat, Dextrin, sprühtrockneter Glucose-Sirup, Lactose-Monohydrat, Magnesiumstearat, Maisstärke, Montanglycolwachs, Povidon (25, 30), Natives Rizinusöl, Sucrose (Saccharose), Schellack, hochdisperses Siliciumdioxid, Talkum, Farbstoffe: Eisen-(III)-oxid (E 172), Riboflavin (E 101), Titandioxid (E 171). Anwendungsgebiete: Traditionell angewendet zur unterstützenden Behandlung und zur Ergänzung spezifischer Maßnahmen bei leichten Beschwerden im Rahmen von entzündlichen Erkrankungen der ableitenden Harnwege; zur Durchspülung der Harnwege zur Verminderung der Ablagerung von Nierengrieff. Hinweis: Canephron N ist ein traditionelles pflanzliches Arzneimittel, das ausschließlich aufgrund langjähriger Anwendung für das Anwendungsgebiet registriert ist. Gegenanzeigen: Keine Anwendung bei Magengeschwüren; Überempfindlichkeit gegenüber Tausendgüldenkraut, Liebstöckelwurzel, Rosmarinblättern oder einem der sonstigen Bestandteile des Arzneimittels; bei entzündlichen Nierenerkrankungen sowie bei eingeschränkter Nierenfunktion; Keine Durchspülungstherapie bei Ödemen infolge eingeschränkter Herz- oder Nierenfunktion. Keine Anwendung bei Kindern unter 12 Jahren. Keine Anwendung in Schwangerschaft und Stillzeit wegen nicht ausreichend dokumentierter Erfahrungen. Patientinnen mit der seltenen hereditären Fructose-Intoleranz, Glucose-Galactose-Malabsorption oder Saccharase-Isomaltase-Mangel, Galactose-Intoleranz, Lactase-Mangel sollten Canephron N Dragees nicht einnehmen. Nebenwirkungen: Häufig Magen-Darm-Beschwerden (Übelkeit, Erbrechen, Durchfall). Sehr selten allergische Hautreaktionen.

BIONORICA SE | 92308 Neumarkt
Mitvertrieb: PLANTAMED Arzneimittel GmbH | 92308 Neumarkt

Stand: 05|12