

Bloch-Sulzberger-Syndrom

> Definition und Ursache

Beim Bloch-Sulzberger-Syndrom (auch Incontinentia pigmenti genannt) handelt es sich um eine seltene X-chromosomal-dominante Erbkrankheit, die von neurologischen und kutanen Symptomen bestimmt wird. Es wird synonym sowohl als Bloch-Siemens-Syndrom als auch als Melanoblastosis cutis bezeichnet. Für das Bloch-Sulzberger-Syndrom ist eine auf dem X-Chromosom gebundene dominante Mutation verantwortlich, weshalb sie überwiegend bei Frauen auftritt.

Durch Mutationen (das sind teils nur winzige Veränderung einer kleinen Stelle unseres Erbgutes) auf dem X-Chromosom bildet sich bei den betroffenen Patienten die Erkrankung aus. Schon eine einzige Mutation auf dem entsprechenden Gen ist ausreichend, um das Bloch-Sulzberger-Syndrom auszulösen (so genannte Punktmutationen).

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Beim Bloch-Sulzberger-Syndrom handelt es sich um eine neuroektodermale Erkrankung des Kindesalters mit Befall von Haut, Nägeln, Haaren, Zähnen und Augen. Grundsätzlich betrifft die Krankheit das Gewebe, das für die Bildung von Neuroektoderm und Ektoderm zuständig ist.

Wie sehen die charakteristischen Merkmale der Erkrankung aus?

> Ganz massiv und typisch ist die Haut an der Erkrankung beteiligt. Hautveränderungen sind in der Regel die ersten Symptome der Erkrankung, die sichtbar werden. Dies zeigt sich zum weit überwiegenden Teil der betroffenen Kinder bereits im Mutterleib. Im Säuglingsalter verschlimmern sich die Hautveränderungen, die dann auch ein Leben lang bleiben. Ganz grob treten oft solche oder ähnlich verlaufende Stadien auf:

- Stadium 1 (Geburt bis 4. Monat): Hierbei kommt es oft zu streifen- oder girladenförmigen Rötungen, teils auch wirbeler Anordnung ([Blaschko-Linien](#))
- Stadium 2 (5. bis 6. Monat): Neu-Ausbildung von gelb-bräunlichen Plaques und warzenförmigen Hautveränderungen
- Stadium 3 (7. Monat bis 12. Lebensjahr): schmutzigbraune oder stahl- bis schiefergraue, angeordnete Flecken etwa an den Waden.
- Stadium 4 (13. Lebensjahr bis zum Erwachsenenalter): Neu-Ausbildung von hypopigmentierten Narben mit Haaranomalien, Alopezie und Verlust der Schweißdrüsen.

Die Erscheinungen auf der Haut entwickeln sich beim Bloch-Sulzberger-Syndrom also schrittweise, während die anderen Symptome plötzlich auftreten.

- > Weitere ganz typische Symptome sind zum Beispiel die Dystrophien der Nägel (das sind degenerative Wachstumsveränderungen an einem, mehreren oder allen Finger- oder Fußnägeln)
- > Hinzukommen können zudem okuläre Anomalien (zum Beispiel der Netzhaut), Zahnanomalien oder Anomalien des Zentralnervensystems. Zahlreiche Symptome treten allerdings erst im Verlauf der Kindheit auf.
- > Geistige Entwicklungen und Sprachstörungen können ebenfalls zusätzlich auftreten.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Das wichtigste Merkmal zum Erkennen der Erkrankung sind charakteristische Veränderungen auf der Haut. Um sicher zu gehen, ist es im Weiteren möglich, das Bloch-Sulzberger-Syndrom über eine Biopsie der Haut zu diagnostizieren.

Darüber hinaus können Laboruntersuchungen Hinweise auf das Vorliegen des Bloch-Sulzberger-Syndroms liefern. Zudem können auch verschiedene bildgebende Verfahren eingesetzt werden, die zur sicheren Stellung der Diagnose beitragen.

> **Behandlung & Therapie**

Da das Syndrom ursächlich nicht therapiert werden kann, werden nur die Symptome behandelt. Die Behandlung zielt zunächst erst einmal auf die Beseitigung von Sekundärinfektionen (mit Bakterien) ab, damit es zu keinen weiteren Komplikationen kommt. Dabei werden vor allem Medikamente eingesetzt, operative Eingriffe sind nicht erforderlich. In vielen Fällen kommt es zu einem positiven Krankheitsverlauf. Allerdings ist dadurch nicht gesichert, dass das Bloch-Sulzberger-Syndrom im Laufe des Lebens nicht noch mal auftreten wird. In der Regel wird die Lebenserwartung durch das Bloch-Sulzberger-Syndrom nicht verringert.

Zur Behandlung werden oft Ophthalmologen, Dermatologen und Neurologen benötigt. Die Koordination all dieser Therapien sollte aber über den betreuenden Kinder- und Jugendarzt erfolgen.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Da die Prognose beim Bloch-Sulzberger-Syndrom relativ gut ist, sind die Familien der betroffenen Kinder besonders gefordert. Nur wenn sich massive – etwa neurologische Symptome – ausweiten, ist die Prognose deutlich schlechter.

Solange allerdings keine Komplikationen auftreten, sind sämtliche zur Verfügung stehenden therapeutischen Maßnahmen sinnvoll. Doch die Behandlungspalette eines Bloch-Sulzberger-Syndroms kann höchst umfangreich sein, da zumeist mehrere Beschwerden parallel behandelt werden müssen. Das stellt für Eltern eine große Herausforderung dar. Vor allem ist auf eine regelmäßige Einnahme von Medikamenten achten, um weitere Komplikationen zu verhindern. Dabei müssen stets zusammen mit den betreuenden Ärzten Wechselwirkungen mit anderen Arzneien beachtet werden.

Da es bei diesem Syndrom zu starken dermatologischen Beschwerden kommt, spielt der Hautarzt eine entscheidende Rolle. Zudem sind auch kosmetische Korrekturen möglich, um das Potential von ästhetischen Behandlungsmöglichkeiten auszuschöpfen. Hierfür kann in Apotheken und Drogerien spezielles Camouflage-Make-up erworben werden, das über eine besonders hohe Deckkraft verfügt, wasserbeständig ist und bis zu 24 Stunden vorhält. Die richtige Anwendung können betroffene Eltern im Fachhandel oder bei Kosmetikerinnen in Erfahrung bringen.

Bei Fehlentwicklungen des Kiefers oder der Zähne sollte ein auf ästhetische Zahnheilkunde spezialisierter Experte eingeschaltet werden. Denn häufig können die Fehlbildungen durch kieferchirurgische Eingriffe oder Zahnersatz korrigiert werden.

Um all das bewältigen zu können, dürfen Erziehungsberechtigte nicht allein agieren, sondern sollten sich mit engen Freunden und anderen Betroffenen (Kontakte zum Beispiel über die Eltern Datenbank von Kindernetzwerk e.V.) austauschen. Das ist umso wichtiger, um auch gerade vor Rückfällen gewappnet zu sein. Denn Kinder mit Bloch-Sulzberger-Syndrom werden häufig von Gleichaltrigen gehänselt. Jugendliche und Erwachsene sind aufgrund ihres äußeren Erscheinungsbilds oft gehemmt im Umgang mit anderen oder fühlen sich gar ausgegrenzt und diskriminiert.

Da die Erkrankung auch an Kinder vererbt werden kann, sollten Eltern bei einem weiteren Kinderwunsch eine genetische Beratung durchführen.

[Mehr Infos zum Bloch-Sulzberger-Syndrom über](#)

die Datenbank Orphanet und dort Bloch-Sulzberger-Syndrom eingeben.

www.orpha.net

oder über die Eltern-Datenbank von Kindernetzwerk e.V. zum Austausch mit anderen Betroffenen

Kontakt unter info@kindernetzwerk.de oder unter 06021 / 12030