

Epidermolysis Bullosa

> Definition und Ursache

Epidermolysis Bullosa bezeichnet eine Gruppe von genetisch bedingten Krankheiten, deren gemeinsames Merkmal ist, dass sich bereits bei geringer mechanischer Belastung der Haut bestimmte Hautschichten voneinander lösen und sich der Zwischenraum mit Gewebeflüssigkeit bzw. Blut füllt. Dies führt zu Blasen und Wunden auf dem Äußeren des Körpers, aber auch an den Schleimhäuten, etwa dem Mund oder der Speiseröhre. Das klinische Krankheitsbild, z.B. der Schweregrad oder in welcher Hautschicht sich die Blasen bilden, variiert deutlich zwischen den zahlreichen Unterformen der Epidermolysis Bullosa.

Ursache ist das Fehlen bzw. die nicht ausreichende Produktion bestimmter Eiweißmoleküle, deren Aufgabe es ist, die verschiedenen Hautschichten zusammenzuhalten. Der Grund hierfür ist eine genetische Veränderung, wobei der Ort dieser Veränderung sowie die Art des fehlenden Eiweißmoleküls bzw. dessen Funktion die Symptome und deren Ausmaß bestimmen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Klassisch wird EB - bedingt durch die Hautschicht - in der die Blasenbildung stattfindet, in vier Hauptformen eingeteilt:

- > Simplex (innerhalb der Oberhaut/Epidermis)
- > Funktional (zwischen Oberhaut/Epidermis und Lederhaut/Dermis/Korium)
- > Dystrophica (innerhalb der Lederhaut Korium) und
- > Kindler-Syndrom

Mittlerweile werden bei der Klassifikation noch weitere Faktoren mit einbezogen (z.B. typische Charakteristiken, Vererbung, das betroffene Gen oder das betroffene Protein), so dass damit zu rechnen ist, dass zu den bereits bekannten 25 Unterformen noch weitere hinzukommen werden.

Je nach Haupt- bzw. Unterform können sich die Symptome grundlegend unterscheiden. Lediglich die typische Blasenbildung ist allen Formen gemein, doch auch hier unterscheiden sich z.B. die Stabilität der Haut oder die Tiefe der Blasen.

Je nach Tiefe der Blasen können sie mit heller Gewebeflüssigkeit gefüllt sein (oberflächlich) oder auch mit Blut (Lederhaut). Sie können kleiner sein als ein Fingernagel aber auch große Hautflächen betreffen. Dabei können sich Hautschichten auch lösen, ohne die klassische Blasenform anzunehmen. Wenn sich der Zwischenraum noch wenig mit Flüssigkeit gefüllt hat, ist die abgelöste Hautschicht noch flach und manchmal schwer zu erkennen. Diese Stellen zu identifizieren ist besonders wichtig, da Blasen bei einigen Formen dazu tendieren, sich zu vergrößern, wenn sie nicht zeitnah behandelt werden.

Zahlreiche offene Wunden am ganzen Körper, oft großflächig und chronisch, bedeuten ständige Schmerzen und Infektionsgefahr. Eine starke Vernarbung der immer wieder verletzten (Schleim-)Hautpartien kann zu Verwachsungen etwa von Fingern oder Zehen führen oder die Speiseröhre einengen. Ist die Speiseröhre betroffen, in der Regel bei Dystrophien Formen, kann dies die Nahrungsaufnahme deutlich erschweren. Quälender Juckreiz ist ein ständiger Begleiter.

Je nach Form können weitere Symptome und Folgeerscheinungen wie z.B. ausfallende Finger- und Fußnägel auftreten. Insbesondere Patienten mit rezessiv dystrophem EB sind von einer besonders aggressiven Form von Hautkrebs gefährdet.

> **Wie kann man die Krankheit erkennen?**

Bei Verdacht aufgrund der oben beschriebenen Symptome kann eine Biopsie Gewissheit bringen und auch über die Unterform Auskunft geben. Ein Gentest liefert weitere Informationen, etwa über die Vererbbarkeit.

> **Behandlung & Therapie**

Blasen werden desinfiziert und mit einer sterilen Kanüle geöffnet, um sie zu entleeren. Das Blasendach sollte dabei intakt bleiben.

Neben der akuten Behandlung von Blasen ist die Wundversorgung in integraler Bestandteil des Alltags von Betroffenen bzw. deren Pflegepersonen. Dies umfasst zum einen die Versorgung von Wunden, die im Laufe des Tages entstehen, als auch den regelmäßigen Verbandwechsel. Hier werden alle Verbände gewechselt und dabei die Wunden gereinigt und gepflegt. Je nach Schwere der Krankheit kann diese Prozedur mehrere Stunden in Anspruch nehmen und muss in manchen Fällen mehrmals täglich durchgeführt werden. Dies stellt eine enorme Belastung für die Beteiligten dar.

An das Verbandmaterial werden aufgrund der Empfindlichkeit der Haut besondere Anforderungen gestellt. Neben Produkten wie Mullverband, Wundauflagen oder Kompressen kommen daher auch spezielle Produkte zum Einsatz, so z.B. Silikonauflagen, die wenig haften und daher gefahrlos von der betroffenen Haut entfernt werden können. Handelsübliche Pflaster und ähnliches Material können nicht angewendet werden, da sie zu erheblichen Verletzungen führen können.

> **Förderung / Beratung der Familien**

Zur Behandlung von EB und dem geeigneten Verbandmaterial können spezialisierte EB-Zentren Auskunft geben. Ebenso zur speziellen Ernährung, besonderer Kleidung sowie anderen Anpassungen, die im Alltag vorgenommen werden müssen. Um auf dem neuesten Stand zu sein, ist eine regelmäßige Vorstellung daher von Vorteil. Da durch die Seltenheit von EB Expertenwissen außerhalb dieser Zentren kaum zu finden ist, sind sie in der Regel die erste Anlaufstelle für Betroffene.

Für die alltägliche Wundversorgung kann die regelmäßige Beratung durch einen Wundmanager in Absprache mit einem EB-Zentrum sinnvoll sein. Auch professionelle mobile Pflegekräfte können bei der Wundversorgung unterstützen und für Entlastung sorgen, körperlich aber auch mental. Der Antrag bei der Versicherung und der folgende Genehmigungsprozess können sich allerdings mühsam gestalten.

Als pflegende Person ist es oft von Vorteil, den Pflegegrad der gepflegten Person durch die Versicherung beurteilen zu lassen. Hierfür kann ein Termin für einen Hausbesuch mit dem Medizinischen Dienst der Krankenkassen vereinbart werden. Je nach Pflegegrad zahlt die Versicherung Pflegegeld, was auch für die Altersvorsorge relevant ist.

Da Kinder mit EB oft in ihrer fein- und grobmotorischen Entwicklung benachteiligt sind, kann dieser Bereich durch eine Ergo- bzw. Physiotherapie gefördert werden.

Schließlich kann auch die Selbsthilfe - konkret die Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. DEBRA Deutschland - über ihre Homepage (besonders hilfreich hier die Rubrik Fragen & Antworten, FAQ) oder durch eine persönliche Beratung weiterhelfen.

Text gemeinsam erstellt von der Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. DEBRA Deutschland und dem knw.

Quellen:

- [EB-Handbuch](#)
- [Debra International Website](#)

> Mehr Infos zu.....unter folgenden Links

- [Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. DEBRA Deutschland](#)
- <https://www.ieb-debra.de/html/geschäftsstelle.html>
- [Debra International](#)
- [EB-Zentrum Freiburg](#)
- [Kinder- und Jugendkrankenhaus Auf der Bult \(Hannover\)](#)