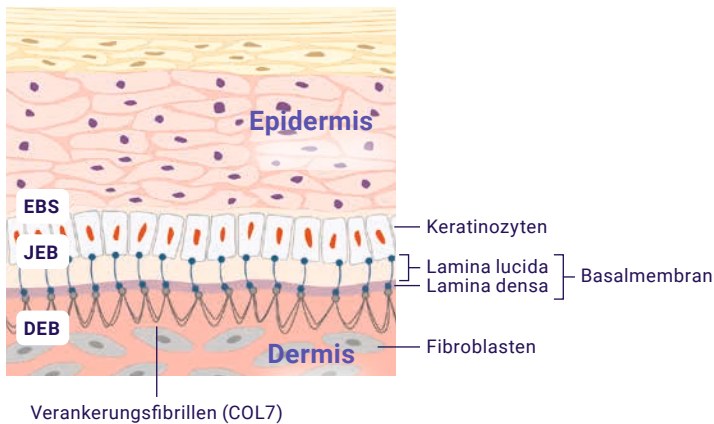


Epidermolysis bullosa – ein Überblick



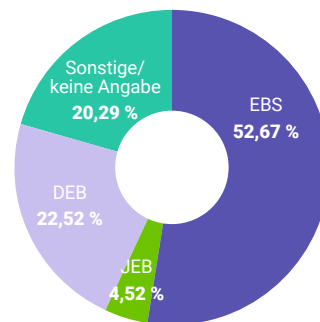
Als **Epidermolysis bullosa** (EB) wird eine Gruppe seltener, genetisch bedingter Hauterkrankungen bezeichnet, die durch **Hautfragilität mit Blasenbildung** gekennzeichnet sind.² Anhand der vorliegenden Mutationen und Spaltungsebene der Haut werden 4 Hauptformen unterschieden:^{2,3}

- Epidermolysis bullosa simplex (EBS)
- junktionale Epidermolysis bullosa (JEB)
- dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB)
- Kindler-EB (alle Spaltungsebenen möglich)

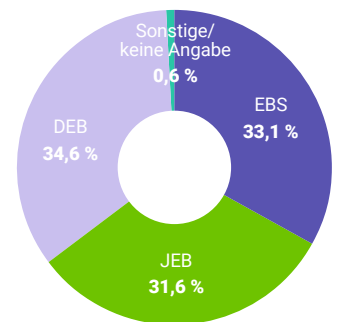
Die **dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB)** ist eine Krankheit mit **monogenetisch bedingter Hautfragilität**, verursacht durch **Mutationen im Gen *COL7A1***²

Die **dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB)** ist eine sehr seltene Krankheit.

In Deutschland leben ca. 1000 Personen mit DEB, europaweit sind es ca. 3000.¹³



EB-Prävalenz in Deutschland⁴



EB-Inzidenz in Deutschland⁴

1 Gen, verschiedene Vererbungsmuster: DDEB und RDEB

Weniger schwere Verläufe sind mit der **autosomal-dominant vererbten DEB, DDEB**, verbunden. Bei manchen Unterformen sind vorwiegend Hände, Füße, Ellbogen und Knie betroffen. Nageldystrophien sind häufig. Phänotypische Überlappung mit RDEB sind jedoch möglich.^{2,3}

Bei der **autosomal-rezessiv vererbten DEB, RDEB**, sind häufig auch Schleimhäute betroffen, was neben den Hautwunden auch zu Mikrostomie, Ankyloglossie und Ösophagusstenosen führen kann. Aufgrund der häufigen Wundbildung und Vernarbung kommt es zu **Pseudosyndaktilie**. Im Verlauf sind **Plattenepithelkarzinome** häufig.^{2,3}



Verschiedene Ausprägungen der DEB – Größe, Schwere und Lokalisation der Wunden variieren

Dystrophe Epidermolysis bullosa: 1 defektes Gen, viele Komplikationen



Besonders bei RDEB kommt es zu extrem schmerzhaften, **chronisch entzündeten**, schwer bzw. nicht abheilenden Wunden. Verstärkt wird dies bei **Besiedelung durch pathogene Bakterien**.⁵



Mangelernährung (z. B. aufgrund von Ösophagusstrikturen) sowie erhöhter Bedarf an Vitamin D, chronische Entzündungen, **krankheitsbedingter Bewegungsmangel** sowie **Wachstumsstörungen** beeinträchtigen den Knochenstoffwechsel und führen zu einem **hohen Risiko für Osteoporose und Frakturen**.⁷



Anämie zählt zu den häufigen Begleiterkrankungen von DEB, was auf **chronischen Blutverlust** durch offene Wunden, u. a. im Verdauungstrakt, sowie **beeinträchtigte Nährstoffresorption** zurückzuführen ist.⁶



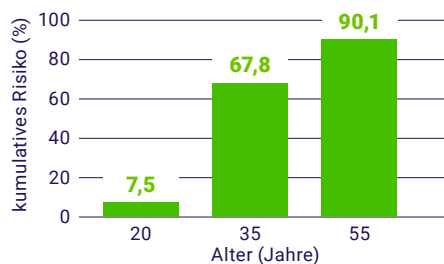
Die gestörte Wundheilung führt zu **Vernarbungen und Fibrose**, was **Gelenkkontrakturen** und **Pseudosyndaktilie** mit entsprechendem Funktionsverlust und beeinträchtigter Lebensqualität bewirken kann.^{2,8}



Insbesondere bei RDEB besteht ein **hohes Risiko für das Auftreten von Plattenepithelkarzinomen (PEK)**.² Nicht nur erkranken sehr viele Patient:innen daran, PEK treten auch **früher im Verlauf des Lebens** auf als bei Menschen ohne DEB und sind häufig Ursache für **Amputationen**.^{9,10} PEK sind:

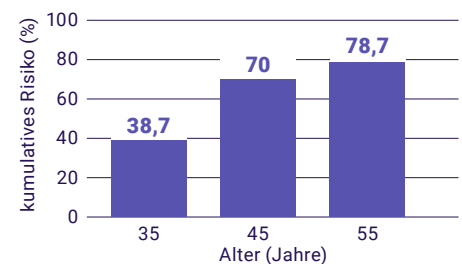
- die **schwerwiegendste Komplikation** bei Erwachsenen mit EB
- die **häufigste Todesursache** bei schwerer RDEB¹⁰⁻¹²

Kumulatives Risiko mindestens eines PEK bei generalisiert schwerer RDEB¹⁰



PEK-bedingtes Mortalitätsrisiko* bei generalisiert schwerer RDEB¹⁰

* kann auch durch aggressive Tumorektomie nicht verhindert werden



Die Behandlung der dystrophischen Epidermolysis bullosa (DEB) erfordert einen **holistischen, individuell angepassten Ansatz**, der den **vielen Komplikationen** gerecht wird.



1. Bischof, J., Hierl, M., Koller, U.: Emerging gene therapeutics for epidermolysis bullosa under development. *Int J Mol Sci.* 2024;25:2243. 2. Bardhan, A., Bruckner-Tuderman, L., Chapple, I. L. C. et al.: Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Prim.* 2020;6:78. 3. Has, C., Bauer, J. W., Bodemer, C. et al.: Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *Br J Dermatol.* 2020;183:614-27. 4. Has, C., Hess, M., Anemüller, W. et al.: Epidemiology of inherited epidermolysis bullosa in Germany. *J Eur Acad Dermatol Venerol.* 2023;37:402-10. 5. Huitema, L., Phillips, T., Alexeev, V., Igoucheva, O.: Immunological mechanisms underlying progression of chronic wounds in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Exp Dermatol.* 2021;30:1724-33. 6. Hwang, S. J. E., Daniel, B. S., Fergie, B., Davey, J., Murrell, D. F.: Prevalence of anemia in patients with epidermolysis bullosa registered in Australia. *Int J Womens Dermatol.* 2015;1:37-40. 7. Kwon, A., Hwang, A., Miller, C. H., Reimer-Taschenbrecker, A., Paller, A. S.: Osteoporosis and bone health in pediatric patients with epidermolysis bullosa: A scoping review. *Pediatr Dermatol.* 2024;41:385-402. 8. Ebens, C. L.: Deconstructing progressive inflammatory fibrosis in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *EMBO Mol Med.* 2021;13:e14864. 9. Tartaglia, G., Cao, Q., Padron, Z. M., South, A. P.: Impaired wound healing, fibrosis, and cancer: The paradigm of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Int J Mol Sci.* 2021;22. 10. Fine, J.-D., Johnson, L. B., Weiner, M., Li, K.-P., Suchindran, C.: Epidermolysis bullosa and the risk of life-threatening cancers: The National EB Registry experience, 1986-2006. *J Am Ac Derm.* 2009;60:203-11. 11. Guerra, L., Odorisio, T., Zambruno, G., Castiglia, D.: Stromal microenvironment in type VII collagen-deficient skin: The ground for squamous cell carcinoma development. *Matrix Biology.* 2017;63:1-10. 12. Mellerio, J. E., Robertson, S. J., Bernardis, C. et al.: Management of cutaneous squamous cell carcinoma in patients with epidermolysis bullosa: best clinical practice guidelines. *Br J Dermatol.* 2016;174:56-67. 13. Krystal Biotech. Data on file.