

Epidermolysis bullosa



Dr.ⁱⁿ Katharina Ude-Schoder
7. März 2019

Ich erkläre hiermit, dass bei meiner Tätigkeit als Vortragende bei der Veranstaltung
„68. Mitgliederversammlung des Wundzentrum Hamburg e.V.“
kein Interessenskonflikt besteht

Dr.ⁱⁿ Katharina Ude-Schoder

“Schmetterlingskinder”

„Weil die Haut so verletzlich ist
wie der Flügel eines
Schmetterlings.“



Epidermolysis bullosa (EB)

- „blasige Hautablösung“
- Gruppe von Erkrankungen -
über 40 Unterformen
- sehr unterschiedlich
in Verlauf und Prognose
- selten
 - ~ 4000 in Deutschland
 - ~ 30.000 in Europa
 - ~ 500.000 weltweit (geschätzt)

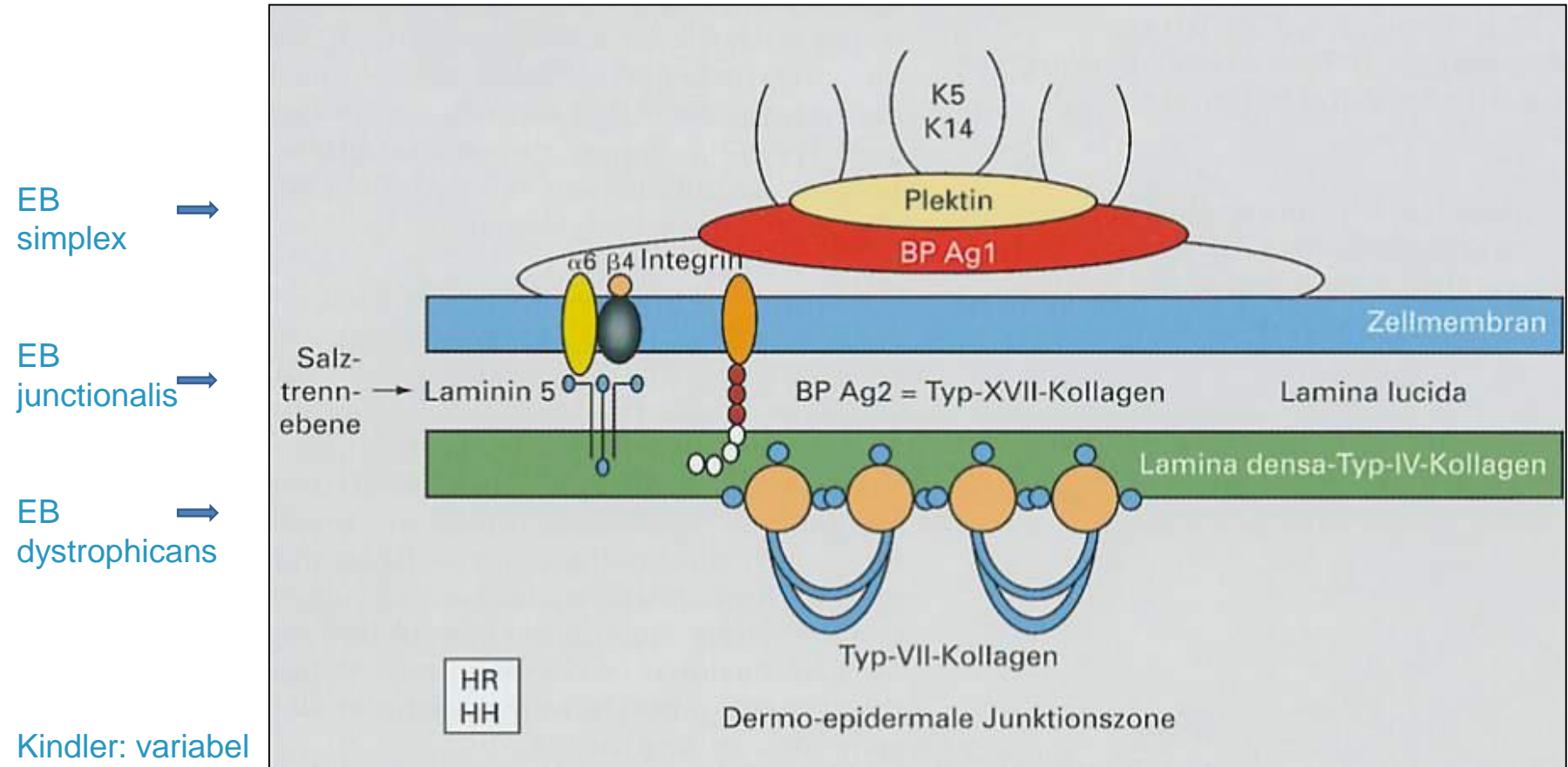
Epidermolysis bullosa (EB)

- Blasen und Erosionen an Haut und Schleimhäuten nach (geringer) mechanischer Belastung
- zahlreiche extrakutane Manifestationen
- genetisch bedingt
- derzeit nicht heilbar

EB Subtypen

	Vererbung
▪ EB simplex (EBS)	
> EBS lokalisiert	ad
> EBS schwer generalisiert (Dowling Meara)	ad
> EBS generalisierte	ad
> EBS mit Muskeldystrophie	ar
> ...	
▪ EB junctionalis (EBJ)	
> EBJ schwer generalisiert (Herlitz)	ar
> EBJ intermediär generalisiert (non-Herlitz)	ar
> EBJ mit Pylorusatresie	ar
> ...	
▪ EB dystrophicans (EBD)	
> EBD dominant generalisiert	ad
> EBD rezessiv schwer generalisiert	ar
> EBD rezessiv generalisiert andere	ar
> ...	
▪ Kindler Syndrom	ar

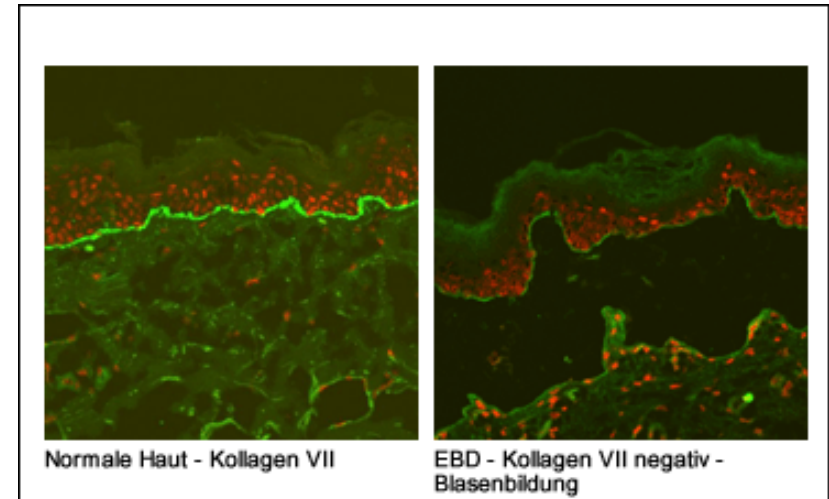
EB Hauptgruppen



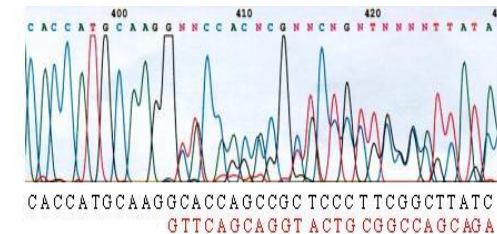
EB Diagnostik

- (Routinehistologische Untersuchung)
- (Elektronenmikroskopie)

- Immunfluoreszenz, „Antigen-mapping“



- Mutationsanalyse
 - > genaue EB Untergruppen Zuordnung (Prognose)
 - > genetische Beratung (Pränataldiagnostik)
 - > Gentherapie (kausal kurativ, im Experimentalstadium)



Extrakutane Manifestationen

- Augen
- Magen-Darm-Trakt
- Stoffwechselprobleme
- Atemwege
- Nieren und Harnwege
- Verwachsungen der Finger
- Zahnprobleme
- ...

Therapie

Schwere EB = Multisystemerkrankung = multiple Therapien erforderlich



Therapiepläne...

- | | |
|--|-----------------|
| ▪ Verbandwechsel, Wundpflege | 2 Std. |
| ▪ Ernährung | 2 Std. |
| ▪ Physiotherapie | 1 Std. |
| ▪ Mund- und Zahnhygiene | 20 Min. |
| ▪ Medikamenteneinnahme | 10 Min. |
| ▪ Psychologische (etc.) Maßnahmen | 1 Std. |
| ▪ Schlaf | 9 Std. |
| ▪ Schule/Arbeit | 8 Std. |
|
 | |
| ▪ gesamt: | 23,5 Std. |
|
 | |
| ▪ <i>Freunde, Hobbies, Aktivitäten</i> | <i>0,5 Std.</i> |



Wundbehandlung bei EB

- So einfach wie möglich, so viel wie nötig
- Nichts Klebendes
- So schmerzarm wie möglich
- Reibung und Scherkräfte vermeiden

Wundbehandlung

1. Händedesinfektion
2. Vorsichtiges Ablösen alter Verbände
(Verklebtes im Bad aufweichen lassen)
3. Aufstechen frischer Blasen mit steriler Kanüle
4. Vorsichtiges Ausdrücken des Blaseninhaltes
mit Kompresse, Blasendach wird belassen

Wundbehandlung

5. Wundreinigung:
Wundspüllösung
oder
Bad (ggf. mit desinfizierendem Zusatz)

6. Salben:
Je nach Zustand der Wunde
(Wundheilsalben, zinkhaltige Cremes,
silbersulfadiazinhaltige Cremes, u.v.m...)

Ablauf Wundbehandlung

7. Verbände:

mikrohaftende und nichthaftende
Schaumstoffverbände
oder

Nichtklebende Wundauflage
darüber Polsterung mit weichen Vlieskompressen

8. Fixierung:

weiche Mullbinde, Schlauchverband, kohäsive Fixierbinde

Leitlinien Wundbehandlung

International Consensus Best Practice Guidelines for Skin and Wound Care in Epidermolysis Bullosa (2017)

Jacqueline Denyer et al.

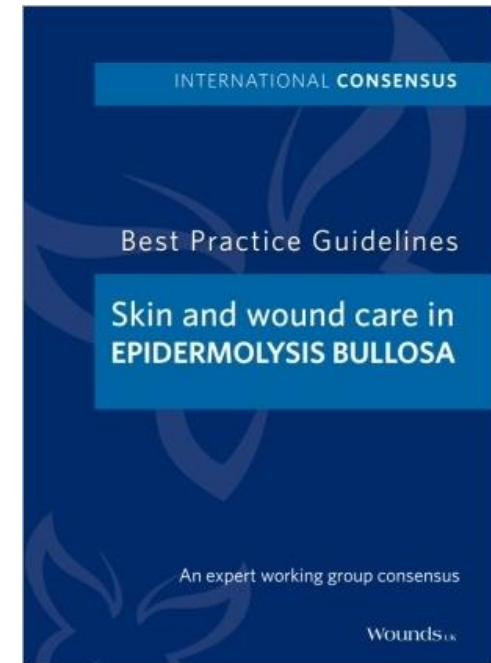
<http://www.eb-clinet.org/guidelines-cpgs/complete-eb-guidelines.html>

Deutsche Übersetzung

erhältlich bei:

Interessensgemeinschaft Epidermolysis bullosa e.V.,
DEBRA Deutschland

geschaeftsstelle@ieb-debra-deutschland.de



Plattenepithelkarzinom bei RDEB

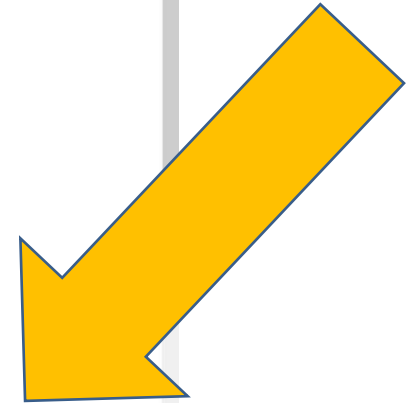
- Kumulative Häufigkeiten für die Altersstufen

20 a	25 a	30 a	35 a	45 a
6%	22%	40%	53%	75%
- Regelmäßige Kontrollen
- Bei Verdacht: Biopsie!

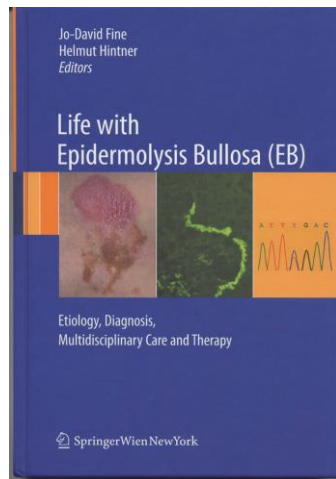
www.eb-haus.org



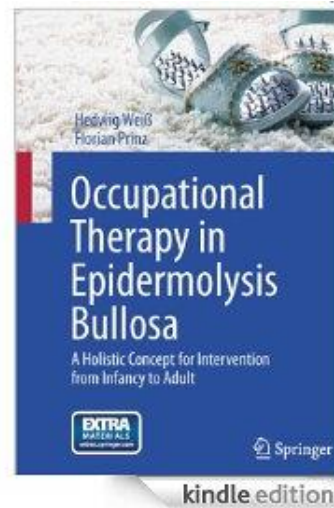
The screenshot shows the homepage of www.eb-haus.org. At the top, there is a navigation bar with the 'eb Haus Austria' logo, a search bar, and a 'Hier spenden!' button. Below this is a main menu with links for 'Epidermolysis bullosa', 'Patienteninfo', 'Aktuelles', 'EB-Haus', 'EB-CLINET', and 'DEBRA Austria'. The main content area features a large banner with the headline 'So fühlt sich das Leben für ein Schmetterlingskind an.' and a sub-link 'Informationen über Epidermolysis bullosa'. Below the banner is a section titled 'Willkommen im EB-Haus Austria!' with a paragraph of text. To the right of this text is a box titled 'Was ist im Notfall zu tun?' with a 'Notfall' logo and a list of topics. Below the welcome text is a '10 Jahre' anniversary section. At the bottom, there is a section 'So finden Sie uns' with a map and a section 'Das EB-Haus Austria umfasst 3 Einheiten:' with a sub-section for 'EB-Ambulanz'.



Weitere EB Literatur



Medizinisches Lehrbuch
(Engl., Russ.,)



Lehrbuch für
Ergotherapeuten
(Engl.)



Online Handbuch
(Deutsch, Engl., Ital., Chinesisch,
bald Spanisch)

Danke für Ihre Aufmerksamkeit!

info@eb-haus.org
www.eb-haus.org
K.Ude-Schoder@salk.at

EB-Haus Austria

Ambulanz

Dr.ⁱⁿ Anja Diem



Forschung

Dr.ⁱⁿ Julia Reichelt



Akademie

Dr.ⁱⁿ Gabriela Pohla-Gubo



Patientenorientierte Versorgung

→ „Fit the treatment round the family,
not the family round the treatment!“



Aus aktuellem Anlass... Gentherapie

SPiegel ONLINE DER SPIEGEL SPIEGEL TV Anmelden

Gentherapie
Todkranker Junge erhält neue Haut

Ein Siebenjähriger leidet unter einer schweren Erbkrankheit, bei der sich die Haut ablöst. Die letzte Rettung ist eine experimentelle Gentherapie. Inzwischen spielt der Junge wieder Fußball.



Heute kann Hassan wieder Fußball spielen

WELT
GESUNDHEIT
PSYCHOLOGIE THEMENSPECIAL KINDERWUNSCH KRANKHEITEN VON A-Z BIOWETTER

Ein Quadratmeter Haut für ein Schmetterlingskind
Von Christiane Meister | Veröffentlicht am 03.12.2017 | Lesedauer: 8 Minuten

Hassan ist ein Schmetterlingskind. Die Haut dieser Kinder ist so sensibel, dass sie Blasen wirft und sich löst, sobald sie zu einer Reibung kommt. Wildes Toben ist unmöglich.
Quelle: Jürgen Frauch/KU

Tobias Hirsch wirkt nicht wie ein Mensch, der von Wundern spricht. Der 40-Jährige ist Leitender Oberarzt an der **Uniklinik Bergmannsheil Bochum** für Plastische Chirurgie und Schwabbrand- und Dermis-Transplantations-Krankenhäuser, die besonders

MENU **RTL**
Ratgeber Mode Beauty Selbermachen Wohlfühlen Liebe Familie Horoskop Leben Tools

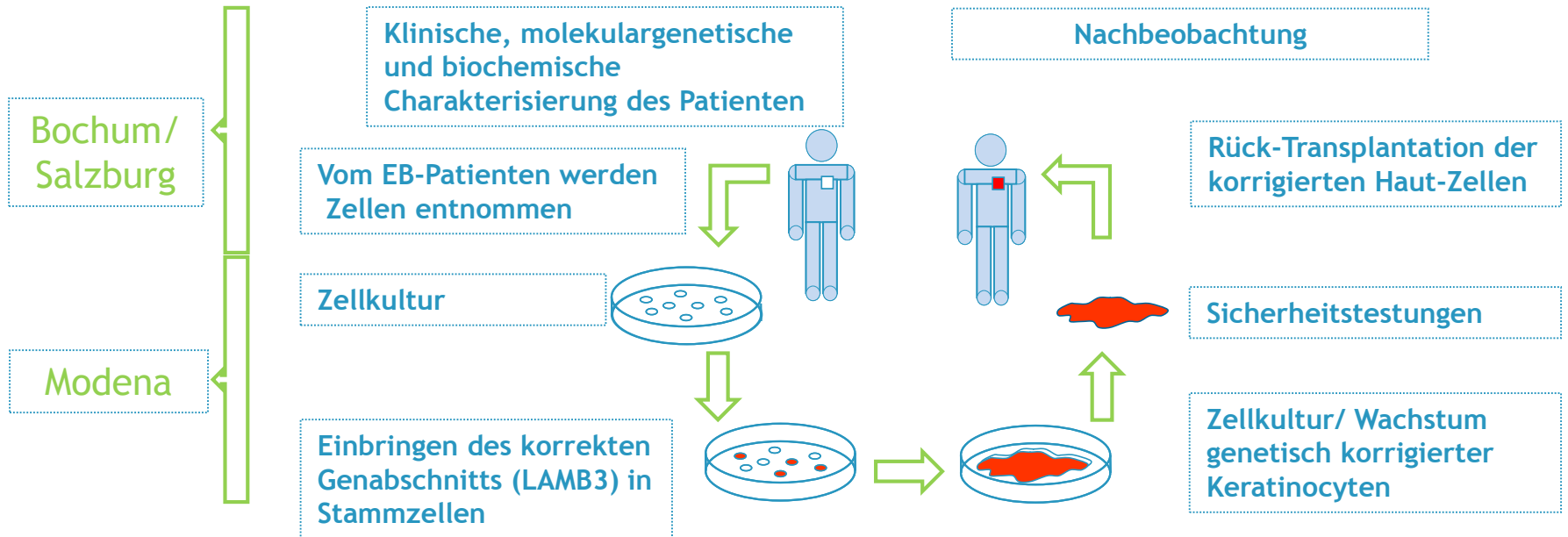
Epidermolysis bullosa : Schmetterlingskind gerettet - Ärzten gelingt Hauttransplantation am (fast) ganzen Körper
13.03.2018 | 16:12

Erfolg bei Behandlung der Schmetterlingskrankheit
So konnten Forscher dem Schmetterlingskind helfen

Gentherapie

- Junge, 7 Jahre alt, junktionale EB (generalisierte intermediäre Form)
- Juni 2015: Aufnahme an Verbrennungseinheit Kinderspital Ruhr-Universität Bochum
- Seit 6 Wochen zunehmend verschlechternder AZ aufgrund massiver Hautinfektion mit Staph. aureus und Pseudomonas
- Hautverlust von 60% der Hautoberfläche -> lebensbedrohliche Situation
- Keine Therapiemaßnahme erfolgreich
- Entscheidung für Versuch mit Gentherapie (Ethikkommission, Eltern...)
- Zuvor bei 2 Patienten weltweit mit junktionaler EB: Modena (Publikation 2006) und Salzburg (2014).
- Kurz vor der 1. Operation Verlust von 80% der Hautoberfläche
- Insgesamt 3 Transplantationen (Okt und Nov 2015, Jan 2016)
- Nach 21 Monaten (>20 Erneuerungszyklen der Epidermis): Stabile Haut

Gentherapie



Gentherapie



Foto und Abbildung: Hirsch et al: "Regeneration of the entire human epidermis using transgenic stem cells", Nature 2017 Nov 16;551(7680):327-332

Gentherapie

- Weitere Gentherapie-Studien sind derzeit im EB-Haus im Laufen
- Forschung zu weiteren Therapieansätzen (systemisch/lokal) sowie Grundlagenforschung (Krebsentstehung, Fingerverwachsungen, Juckreiz, ...)

