UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG

**Klinik für Dermatologie und Venerologie** · Hauptstr. 7 · 79104 Freiburg

Klinik für Dermatologie & Venerologie

Labor Molekulare Dermatologie

**Prof. Dr. C. Has**

Telefon 0761 270-69920

Telefax 0761 270-67200

E-Mail cristina.has@

 uniklinik-freiburg.de

**Aktenzeichen**

Freiburg, 18. Dezember 2024



# Behandlungsalgorithmus der Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB)

Ziel: Standardisierte Erfassung der klinischen Befunde sowie Einleitung von Diagnostik und Therapie

*Individuelle Anpassung an Patienten notwendig*

Inhalt

[Behandlungsalgorithmus der Patienten mit Epidermolysis bullosa (EB) 1](#_Toc184225138)

[Erstvorstellung 2](#_Toc184225139)

[Epidermolysis bullosa simplex (EBS) 3](#_Toc184225140)

[Junktionale Epidermolysis bullosa (JEB) 4](#_Toc184225141)

[Dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB) 5](#_Toc184225142)

[Hautbefund Checkliste 6](#_Toc184225143)

[Therapieplan Haut und Schleimhaut 7](#_Toc184225144)

[EB-Labor große Routine 8](#_Toc184225145)

[EB-Labor kleine Routine 8](#_Toc184225146)

[Stationäre Aufnahme – Vorbereitung 9](#_Toc184225147)

[Multidisziplinäre Betreuung 9](#_Toc184225148)

### Erstvorstellung

1. **Klinische Überprüfung der Verdachtsdiagnose** 🡪 EB Typ/Subtyp
2. **Einleitung der molekularen Diagnostik:**
	1. Maßnahme: Hautbiopsie bei Neugeborenen ODER genetische Untersuchung bei anderen Patienten
	2. Administrative Erfordernisse:
	Formulare Humangenetik: Anforderung und Einwilligung ausfüllen, Blutentnahme und Erstellung des Laborscheins 10 an den niedergelassenen Arzt delegieren (Formulare ausdrucken und dem Patienten mitgeben
3. **Untersuchungsbefunde erheben:**
	1. Haut: Blasen / Wund body surface area (BSA), Vernarbung, funktionelle Auswirkung der Vernarbung (Kontrakturen, Greiffunktion), Nägel, Haare
	2. Schmerzen (NAS 1-10)
	3. Juckreiz (NAS 1-10)
	4. Schleimhäute, Mundöffnung
	5. Zähne
	6. Allgemeinzustand (AZ), Ernährungszustand (EZ)
4. **Labor:**
	1. Große EB Routine
	2. Abstriche 2-3 Körperstellen (nässende Wunden / Erosionen)
5. **Fotodokumentation**
6. **Therapie am Aufenthaltstag**
	1. Verbandwechsel durchführen
	2. Basisschulung von Patient und Angehörigen mit Vorstellung der Verbandsmaterialien
7. **Notfallkarte aushändigen und Therapieplan besprechen**

**Termin für nächste Vorstellung mitgeben**

1. **Am Folgetag**/nach Erhalt der Laborergebnisse einen **ambulanten Rezepttermin** bei der Anmeldung anlegen lassen und sämtliche Rezepte für Medikamente und Verbandsmaterialen über den ambulanten Termin ausstellen lassen. Der ambulante Termin muss ebenfalls wie bei ambulanten Patienten im Prometheus kodiert werden.

### Epidermolysis bullosa simplex (EBS)

1. **Anamnese
🡪** Problemfelder identifizieren
	1. Blasen an Füßen
	2. Schmerzen
2. **Untersuchungsbefunde erheben:**
	1. Haut: Blasen BSA, Hyperkeratosen
	2. Schmerz (1-10), Juckreiz (1-10)
	3. AZ, EZ, Körpermaße mit Perzentilangaben
3. **Labor:**
	1. kleine EB Routine (wenn medizinisch sinnvoll, meist vor dem 10 LJ)
	2. Abstriche 2-3 Körperstellen
	3. evtl. mykologischer Abstrich von Füßen
4. **Fotodokumentation**
5. **Therapie am Aufenthaltstag:**
	1. Fußbad
	2. Keratolytische (harnstoffhaltige) Cremes
	3. meistens keine Wunden, aber Blasen aufstechen
6. **Podologische Behandlung verordnen**
7. **Beratung Schuhe**
8. **Beratung Beruf**

**Termin für nächste Vorstellung mitgeben**

1. **Am Folgetag** /nach Erhalt der Laborergebnisse einen **ambulanten Rezepttermin** bei der Anmeldung anlegen lassen und sämtliche Rezepte für Medikamente und Verbandsmaterialen über den ambulanten Termin ausstellen lassen. Der ambulante Termin muss ebenfalls wie bei ambulanten Patienten im Prometheus kodiert werden.

### Junktionale Epidermolysis bullosa (JEB)

1. **Anamnese**🡪 Problemfelder identifizieren:
	1. chronische Wunden
	2. Blasen an Füßen
	3. Schmerzen
	4. Zähne
2. **Untersuchungsbefunde erheben:**
	1. Haut:Blasen / Wund BSA, chronische Wunden, Hyperkeratosen
	2. Schmerz (1-10), Juckreiz (1-10)
	3. AZ, EZ
	4. MSH, Zähne
3. **Labor:**
	1. große EB Routine (wenn medizinisch sinnvoll)
	2. Abstriche 2-3 Körperstellen
	3. evtl. mykologischer Abstrich von Füßen
4. **Fotodokumentation**
5. **Therapie am Aufenthaltstag:**
	1. Blasen aufstechen
	2. chronische Wunden versorgen
	3. Hautpflege, keratolytische (Harnstoffhaltige) Cremes
6. **CAVE Komplikationen abklären!**
	1. Anämie/Eisenmangel, Zink- / Vitamin-D-Mangel
	2. Granulationsgewebe, Plattenepithelkarzinome auf chronischen Wunden
	3. Niereninsuffizienz (Cystatin C und nicht die GFR als NF-Parameter nehmen)
7. **Termin für nächste Vorstellung mitgeben**
8. **Am Folgetag** /nach Erhalt der Laborergebnisse einen **ambulanten Rezepttermin** bei der Anmeldung anlegen lassen und sämtliche Rezepte für Medikamente und Verbandsmaterialen über den ambulanten Termin ausstellen lassen. Der ambulante Termin muss ebenfalls wie bei ambulanten Patienten im Prometheus kodiert werden.

### Dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB)

1. **Anamnese**🡪 Problemfelder identifizieren:
	1. chronische Wunden
	2. Schmerzen
	3. Schluckbeschwerden
	4. Obstipation
	5. Juckreiz
2. **Untersuchungsbefunde erheben:**
	1. Haut: Blasen / Wund BSA, chronische Wunden, Hyperkeratosen
	CAVE: Plattenepithelkarzinome ab 16 Jahren
	2. Schmerz (1-10), Juckreiz (1-10)
	3. AZ, EZ
3. **Labor:**
	1. große EB Routine (wenn medizinisch sinnvoll)
	2. Abstriche 2-3 Körperstellen abhängig vom Hautbefund
4. **Fotodokumentation**
5. **Therapie am Aufenthaltstag:**
	1. Wunden versorgen
	2. Hautpflege, keratolytische (harnstoffhaltige) Cremes
6. **CAVE Komplikationen abklären!**
	1. Nahrungsaufnahme – Ösophagusstrikturen, Mangelzustände, Untergewicht,
	2. Anämie/Eisenmangel, Zink- / Vitamin-D-Mangel
	3. Granulationsgewebe, Plattenepithelkarzinome auf chronischen Wunden, Niereninsuffizienz (Cystatin C)
7. **Termin für nächste Vorstellung mitgeben**
8. **Am Folgetag**/nach Erhalt der Laborergebnisse einen **ambulanten Rezepttermin** bei der Anmeldung anlegen lassen und sämtliche Rezepte für Medikamente und Verbandsmaterialen über den ambulanten Termin ausstellen lassen. Der ambulante Termin muss ebenfalls wie bei ambulanten Patienten im Prometheus kodiert werden.

### Hautbefund Checkliste

To-Do: Checkliste + Immer Wund/Blasen BSA % angeben + Prädilektionsstellen

* EBS:
Blasen, Krusten, Hyperkeratosen and Fußsohlen und Handflächen
* JEB:
Blasen, chronische Wunden, Granulationsgewebe, Fußsohlen, ab jungen Erwachsenenalter an PEK auf chronischen Wunden denken
* DEB:
Blasen, chronische Wunden, Granulationsgewebe, Fußsohlen, ab jungen Erwachsenenalter an PEK auf chronischen Wunden denken (meist befallene Stellen: Hände, Füße, Knie, Unterarme), Kontrakturen
* KEB:
Poikilodermie, Kontrakturen, Strikturen (Hände, Füße), Ektropium, MSH !!! auch PEK auf chronischen Entzündungen
* Karzinomverdacht:
schnell wachsende Knoten, mazerierte/nekrotische/gräuliche Wunden, Keratosen, Wunden mit scharfem Rand und livider Farbe, fühlen sich anders/besonders an
🡪 Foto mit Maßstab und Übersicht
🡪 2-3 Mappingbiopsien machen (nummerieren)

### Therapieplan Haut und Schleimhaut

Allgemeine Vorgaben s.u. – Anpassung an jeden Patienten notwendig!

* **Blasen:** aufstechen, desinfizieren, Blasendach belassen, bei EBS keine Verbände, bei JEB und DEB: Urgotül, Mepilex
* **Wunden:** Desinfizieren (Octenisept/Octenisan, KPM, Granudacyn Rotation), Verbinden mit Urgotül und Mepilex (lite oder transfer), eventuell Filsuvez (JEB, DEB)
* **Fußsohlen:** Basodexan oder analog, Tannolact Fußbäder, podologische Behandlung (EBS)
* **Restliche Haut:** Linola oder Neuroderm oder analog, Korianderöl 1% in UL/EA
* **Mundschleimhaut (MSH):** Dexpanthenol Lösung, Clorhexidin nicht alkoholisch, Kamillosan-Lösung, PMX-Lösung, Bepanthen Salbe / Eucerin Lippenstift für Lippen
* **Perianal:** Tannolact Sitzbäder, Bepanthen oder Mirfulan Creme

### EB-Labor große Routine

Indikation: schwere JEB und DEB:
Parameter: BB, Leber, Nieren (mit Cystatin C, eGRF und U Status), IgE, Entzündung (CRP, IL6, Amyloid A), Eisen, Vit D, Selen, Zink

### EB-Labor kleine Routine

Indikation: EBS und leichte JEB, DEB:
Parameter: BB, Leber, Nieren

### Stationäre Aufnahme – Vorbereitung

Bei stationärer Aufnahme der EB-Patienten (z.B. bei Karzinomexzision) sollte im Vorfeld ein Aufnahmebogen ausgefüllt und dem zuständigen Stationsteam (OA, AÄ und Pflegeteam) zugesendet werden.

### Multidisziplinäre Betreuung

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Fachdisziplin | EBS | JEB | DEB |
| Gastroenterologie |  |  | X |
| Kardiologie | mit KLHL24 oder Plektin-Defekten |  | Schwere Subtypen |
| Nephrologie |  | X | Schwere Subtypen (bei Laborabnormalitäten) |
| Zahnheilkunde |  | Amelogenesis imperfecta bei allen Formen | Schwere Subtypen |
| Plastische Chirurgie |  |  | Bei funktionellen Störungen |
| Augenheilkunde |  | X | Schwere Subtypen |