

*[Übersetzung aus dem Englischen]*

## **Die Pflege des Neugeborenen mit Epidermolysis bullosa (EB) – Erste Informationen –**

von Jacqueline Denyer

---

### **Pflege des Neugeborenen mit Epidermolysis bullosa (EB) – Erste Informationen –**

#### **Was ist EB?**

Epidermolysis bullosa (EB) umfasst eine große Gruppe genetisch bedingter Hauterkrankungen. Das gemeinsame Merkmal liegt dabei in der Neigung der Haut und der Schleimhäute, Blasen zu bilden und schon aufgrund minimaler Reibung oder minimaler Verletzungen einzureißen.

Man unterscheidet zwei Formen der Vererbung, mit denen EB weitergegeben wird:

1. dominante Vererbung, bei der generell ein Elternteil die Symptome selbst aufweist und bei der es bei jeder Schwangerschaft eine 50%ige Wahrscheinlichkeit gibt, dass die Kinder ebenfalls betroffen sind. Dominante Vererbung kann auch als Spontanmutation auftreten. In dem Fall sind Eltern nicht erkrankt, und die Symptome treten zum ersten Mal bei einem ihrer Kinder auf;
2. rezessive Vererbung, bei der beide Eltern ein verstecktes oder stummes Gen für EB tragen. Bei jeder Schwangerschaft existiert ein 1 : 4-Risiko, dass beide Gene auf das Kind übertragen werden und das Kind somit an EB erkranken wird.

#### **Formen der Epidermolysis bullosa**

Die Epidermolysis bullosa tritt in 3 Hauptformen auf, nämlich als EB simplex, EB junctionalis und EB dystrophica. Innerhalb jeder Gruppe unterscheidet man viele unterschiedliche Subtypen und jeder Typ von EB weist ein breites Spektrum an Beschwerden auf, die von "sehr leicht" bis "sehr schwer" variieren können.

Es ist nicht möglich, dass sich ein Typ von EB innerhalb einer Familie zu einem anderen Typ umwandelt.

#### **EB simplex**

Dies ist eine im Allgemeinen dominant vererbte Erkrankung, obwohl es auch wenige Fälle mit rezessiv vererbter EB simplex gibt; diese sind allerdings sehr selten.

Die zwei Hauptformen der EB simplex sind:

1. der Typ Weber-Cockayne, welcher generell nur Hände und Füße betrifft und sich in den Sommermonaten besonders unangenehmsten auswirkt;
2. der Typ Dowling-Meara, die eine weiter ausgedehnte Blasenbildung besonders bei kleinen Kindern bewirkt. **Säuglinge** mit dem Typ Dowling-Meara können in den ersten Wochen ihres Lebens sehr schwer erkranken, doch die Mehrzahl überlebt, wobei sich die außerordentliche Blasenbildung allmählich rückbilden kann. Blasenbildung und verdickte Haut an den Handflächen und Fußsohlen kann noch längerfristig Probleme verursachen.

### **EB der Junktionszone (Epidermolysis bullosa junctionalis)**

Dies ist eine rezessiv vererbte EB. Die EB junctionalis kann in sehr leichter Ausprägung auftreten, dabei wenig Behinderung oder langfristige Probleme bewirken. Allerdings kann sie in der schwersten Form in der frühen Säuglingszeit oder im Kleinkindalter zum Tod führen.

### **EB dystrophica**

Diese dystrophische Form der EB kann entweder dominant oder rezessiv vererbt werden. Wie auch sonst bei den meisten Erbkrankheiten stellt die dominante Form oft die leichtere Erkrankung dar. Jedoch variiert die EB dystrophica in ihrer Ausprägung von sehr geringen Symptomen bis zu schwerem Hautverlust bei der Geburt und zunehmender Behinderung infolge der Kontraktionsnarben.

### **Diagnose**

Die Diagnose erfolgt über die Untersuchung kleiner Hautstückchen. Wir empfehlen, dass diese in besonderen Fachzentren erfolgt, in denen die EB-Diagnostik routinemäßig durchgeführt wird.

Blutproben zur DNA-Analyse sind von Säugling und Eltern zur Aufdeckung spezieller Mutationen notwendig.

### **Säuglingspflege**

Das Baby sollte nur dann in einem Inkubator gepflegt werden, wenn dies aufgrund einer Frühgeburt medizinisch **wichtig (indiziert)** erscheint. Soweit möglich, sollte das Baby in einem Kinderbettchen gepflegt werden; das Kind sollte auf einem kleinen weichen Kissen liegen, sodass es mit diesem hochgehoben werden kann, ohne dabei weitere Verletzungen zu riskieren.

Wenn es erforderlich ist, nimmt man die Hände zum Hochheben zu Hilfe, rollt das Kind auf die Seite, legt dann die Hände an den Hinterkopf und unter den Po; dann lässt man das Baby zurück auf die Hände rollen und nimmt es hoch.

Niemals sollte man das Kind von den Armrückseiten her anheben. Man denke daran, dass Reibung und Scherkräfte Blasen und Hautverletzung erzeugen, direkter Druck aber unbedenklich ist.

### **Blasenbildung**

Die Blasen müssen mit einer sterilen Kanüle eröffnet werden, da diese nicht ihre Größe beibehalten, sondern sich bei ausbleibender Behandlung weiter ausdehnen können. Wo die abgehobene Blasenhaut an Ort und Stelle bleibt, muss kein Wundverband angelegt werden.

### **Schmerzlinderung**

Eine geeignete Schmerzbehandlung muss erfolgen, bevor Verbände gewechselt werden und sobald dies für das allgemeine Wohlbefinden des Kindes erforderlich erscheint.

### **Wunden**

Wunden sind mit einem nichtklebenden Verband zu versorgen. Die Auswahl an Verbänden ist beschränkt, weil sich viele Wundaufgaben, die als "nichtklebend" beschrieben werden, auf der Haut von Kindern mit EB anders verhalten.

Mepilex (Mölnlycke) liefert das optimale Wundmilieu für die Heilung und setzt die umgebende Haut beim Entfernen des Verbandes keinem Risiko aus.

Bei leicht sezernierenden Wunden oder bei Patienten mit EB simplex, die auf einen dickeren Verband ungünstig reagieren, ist Mepitel (Mölnlycke) der eher geeignete Verband. Der notwendige Zusatzverband kann täglich entfernt werden, um das Exsudat zu entfernen und die Wunde zu inspizieren. Wechsel des Mepitel-Verbandes alle 4-7 Tage.

### **Kleidung**

Babys mit EB können sich im unbedeckten Zustand ihre Haut dadurch verletzen, dass sie die Beine oder Füße gegeneinander klopfen und die Arme über die Brust reiben. Aus diesem Grund empfehlen wir, das Kind in einem weichen, komplett durchgehenden Strampelanzug zu kleiden.

### **Ernährung**

Soweit möglich, sollte man direkt oral (in den Mund) füttern. Wenn der Mund wund ist, benutzt man einen besonderen Löffel, der für Kinder mit Lippen- oder Gaumenspalte gedacht ist und der starkes Saugen überflüssig macht und eine vernünftige Milchmenge in den Mund bringt. Babys mit ausgedehntem Hautverlust müssen zusätzliche Kalorienmengen erhalten, um den "Wettbewerb zwischen den Nährstoffen" - sowohl für die Heilung der Wunden als auch für das Wachstum des Kindes - zu unterbinden.

### **Tipps für Pflege und Umgang**

Stellen Sie sicher, dass sich alle, die sich mit der Pflege des Kindes befassen, die korrekte Methode im Umgang mit dem Kind beherrschen.

Man wähle für die Versorgung der Nabelschnur eher eine Ligatur als eine Nabelklemme, um in dem Bereich Blasenbildung zu vermeiden.

Man vermeide Identifikationszeichen (Armbänder o.ä.) aus Plastik.

Man bringe NIEMALS selbstklebende Pflasterstreifen jeder Art auf die Haut. Statt dessen nimmt man Mepitel oder Mepiform-Streifen, um Venenkatheter zu sichern.

Vom Gebrauch von Schnullern (zur Beruhigung) sollte man absehen.

Die Anwendung von Zäpfchen oder Klistieren ist zu vermeiden.

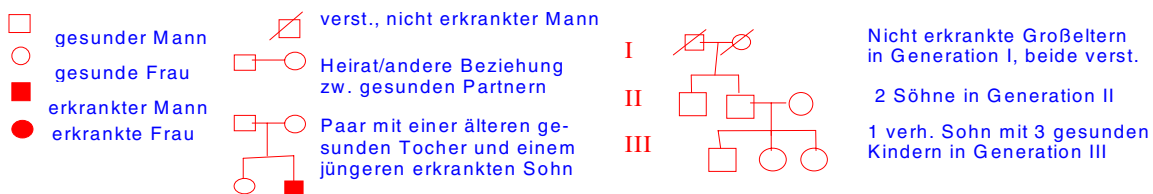
Man nehme nach dem Baden herkömmliche Haushalts-Klebestreifen (Tesa?) als vorübergehenden Verband.

Man wähle Kleidung mit nicht aufragenden Nähten oder wende die Unterwäsche auf links, um Reibung zu vermeiden.

## Vererbung der EB

Sie machen sich möglicherweise darüber Gedanken, wie sich EB in ihrer Familie weitervererbt hat und wie die späteren Generationen betroffen sein könnten. Wie bereits angemerkt, gibt es zwei Arten der Vererbung, die dominante und die rezessive Vererbung. Sie weisen unterschiedliche Vererbungsmuster auf, die weiter unten erläutert werden.

### Symbole, die in einem menschlichen Stammbaum verwendet werden:



### Dominante Vererbung

Prinzipiell gilt für dominante Vererbung, dass die Erkrankung sichtbar ist und dass es eine 1 : 2-Wahrscheinlichkeit für die Kinder gibt, die Krankheit zu entwickeln. Bei der dominanten Vererbung kann die Krankheit, wenn man selbst keine sichtbaren Symptome aufweist, nicht an die Kinder weitergegeben werden.

*Typische dominante Vererbung (Illustration)*

### Rezessive Vererbung

Bei der rezessiven Vererbung gibt es nur eine 1 : 4-Wahrscheinlichkeit für das Kind, die Krankheit zu entwickeln. Allerdings gibt es eine weitere 1 : 2-Wahrscheinlichkeit für Nachkommen, die Erkrankung **nicht** zu entwickeln, **aber** diese an ihre Kinder weiterzugeben (**sog. Genträger**). Also ergibt sich eine 1 : 4-Wahrscheinlichkeit für ein Kind, komplett frei von der EB zu sein.

*Typische rezessive Vererbung (Illustration)*

**Informationen erhältlich bei:**

DEBRA International (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)  
13 Wellington Business Park  
Dukes Ride, Crowthorne  
Berks, RG45 6LS  
Großbritannien

Tel +44-1344-771961  
Fax +44-1344-762661  
E-Mail: [debra.uk@btinternet.com](mailto:debra.uk@btinternet.com)  
Internet: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org)

Bei DEBRA arbeiten speziell ausgebildete Schwestern und Pfleger, die telefonische Beratung durchführen und innerhalb Großbritanniens praktische Hilfe geben, indem sie das Kind zu Hause besuchen und Pflege- und Umgangsmethoden demonstrieren.

Ihr zuständiger Facharzt ist:

Ihr zuständiger DEBRA-Ansprechpartner ist:

Diese Broschüre wurden mit Unterstützung von Mölnlycke erstellt.  
Produktion: DEBRA International (gemeinnütziger Verein;  
Reg.-Nr. 284754

Mölnlycke Health Care GmbH  
Max-Planck-Str. 15, 40699 Erkrath-Unterfeldhaus  
Postfach 32 65, 40682 Erkrath-Unterfeldhaus  
Tel: 0049 (0)211 92088-0  
Fax: 0049 (0)211 92088-170  
G E R M A N Y

Mölnlycke Health Care GmbH  
Scheydgasse 32  
AT-1210 Wien  
Tel. 0043 1 278 85 42-0  
Fax 0043 1 278 05 81

Mölnlycke Health Care AG  
> Postfach  
> Trockenloostrasse 21  
> CH-8105 Regensdorf-Watt  
> Tel. 01 871 41 80  
> Fax 01 871 41 89