Hilfe für Schmetterlingskinder

Text Nicole Gerfertz-Schiefer
Fotos Ludwig Schedl, wildbild

Wer unter Epidermolysis bullosa (kurz EB) leidet, dessen Haut ist so verletzlich wie der Flügel eines Schmetterlings. Daher werden die Betroffenen „Schmetterlingskinder“ genannt.

Als Epidermolysis bullosa (EB) wird eine folgenschwere Erkrankung bezeichnet, die aufgrund der besonderen Verletzlichkeit der Haut zu permanenter Blasen- und Wundbildung führt. In Österreich sind rund 500, in Europa ca. 30.000 Menschen betroffen. EB ist angeboren: Die Ursache liegt in der Veränderung einzelner Gene: Mindestens eines der 16 Proteine (Eiweißmoleküle), die die Hautschichten verbinden, funktioniert aufgrund eines Gendefekts nicht richtig. Die Folge: Bei den sogenannten „Schmetterlingskindern“ führen bereits geringste mechanische Belastungen zur Blasenbildung der Haut.

Dr. Anja Diem, Leiterin der EB-Ambulanz, mit einem Schmetterlingskind.

Die Patientenorganisation DEBRA Austria unterstützt Schmetterlingskinder.

Bei EB handelt es sich um eine sogenannte Multisystemerkrankung. „Je nach Schweregrad der Erkrankung können neben der Haut auch andere Organe betroffen sein. Weiters sind Verwachsungen der Finger und Zehen, verstärkte Karies mit Zahnverlust sowie Ernährungs- und Verdauungsprobleme durch Blasen an den Schleimhäuten möglich. Bei schweren Formen von EB ist die Lebenserwartung verkürzt. Ein Leben mit EB ist eine große Herausforderung für Betroffene und Angehörige“, erklärt die Ärztin Dr. Anja Diem, Leiterin der EB-Ambulanz, einer Spezialklinik für „Schmetterlingskinder“ am Areal des Salzburger Universitätsklinikums (www.eb-haus.org).

Der Alltag der großen und kleinen Betroffenen ist von Blasen, Wunden und Schmerzen geprägt. „Bereits alltägliche Handlungen wie Haare kämmen, Hände abtrocknen, ein Stück Brot essen kann für ‚Schmetterlingskinder‘ gefährlich sein. Bereits bei geringstem Druck – von einer Bürste, einem Handtuch oder einer Brotrinde – können Blasen und Wunden auf der Haut bzw. beim Essen auch auf den Schleimhäuten entstehen. Dies führt zu Schmerzen, die die Betroffenen leider nur zu gut kennen“, so Diem weiter.

Die Diagnose erfolgt zumeist bereits im Säuglings- oder Kleinkindalter. Bei einem Verdacht auf EB werden eine Hautbiopsie und eine Genanalyse durchgeführt. Gibt es in der Familie bereits jemanden mit EB, kann schon beim Ungeborenen eine Genanalyse durchgeführt werden. Lassen Sie sich hierzu ausführlich ärztlich beraten!

Eine Heilung ist derzeit noch nicht möglich. Denn die Ursache der EB, also der Gendefekt, kann noch nicht beseitigt werden, obwohl hier in der Forschung bereits große Fortschritte erzielt wurden. Doch eine Behandlung ist möglich! Diese besteht zum einen aus der richtigen Wundversorgung: Die auftretenden Blasen müssen punktiert, entleert und die Wunden versorgt werden, um Reibung und Infektionen zu verhindern. Zudem gilt es, der Entstehung von Wunden so gut wie möglich vorzubeugen. Zum anderen kommen Maßnahmen zur Linderung der Schmerzen zum Einsatz. Auch die Zahnpflege muss besonders gründlich erfolgen.

Intensive Forschungsarbeit: Die Patientenorganisation DEBRA Austria hat sich das Ziel gesetzt, kompetente medizinische Versorgung für „Schmetterlingskinder“ zu ermöglichen. Durch gezielte Forschung sollen die Chancen auf Linderung der Symptome erhöht werden und langfristig Heilung ermöglicht werden. Aktuell sind 16 Gene und hunderte Mutationen erforscht, die EB auslösen können. Dies stellt für die EB-Forschung eine enorme Herausforderung dar. Ein breitgefächertes Forschungsportfolio ist daher notwendig. Die weltweit steigende Zahl an klinischen Studien für EB, in denen Therapieansätze und Wirkstoffe getestet werden, macht den „Schmetterlingskindern“ und ihren Familien große Hoffnung. „Das öffentliche Gesundheitssystem ist auf die besonderen Herausforderungen einer derartigen Erkrankung nicht vorbereitet. Daher sind medizinische Versorgung, Forschung und individuelle Unterstützung für die ‚Schmetterlingskinder‘ derzeit nur mit Spenden möglich. Die Patientenorganisation DEBRA Austria wurde 1995 gegründet und hilft Menschen, die mit Epidermolysis bullosa (EB) leben“, erklärt Dr. Rainer Riedl, Obmann von DEBRA Austria.

Mehr Informationen über die Erkrankung und Unterstützungsangebote finden Sie unter **www.debra-austria.org** •