

Neue Therapien und eine schnellere Diagnose



Die Dermatologin Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman ist Ärztliche Direktorin der Universitätsklinik für Dermatologie & Venerologie Freiburg sowie Mitglied im Vorstand und Sprecherin des Netzwerks Epidermolysis bullosa.

Was ist Epidermolysis bullosa, Frau Prof. Bruckner-Tuderman?

Epidermolysis bullosa, kurz EB, ist eine erblich bedingte Hauterkrankung. Sie ist dadurch gekennzeichnet, dass die Haut sehr verletzlich ist. Schon bei einer leichten Berührung entstehen schmerzhafte Blasen und Wunden. Ursache sind Mutationen verschiedener Gene. Durch sie ist die obere Hautschicht nur schwach mit den darunter liegenden Schichten verankert.

Wie viele Menschen sind davon betroffen?

In Deutschland leiden etwa 1000 Menschen an einer mittelschweren bis schweren Form der EB.

Was lässt sich tun, um ihnen zu helfen?

Genau genommen reden wir bei EB von einer ganzen Gruppe von Krankheiten. Darunter sind relativ milde, aber auch sehr schwere Formen mit starker körperlicher Behinderung und verkürzter Lebensdauer. Bei einer schwächeren Form lassen sich die Wunden durch eine gründliche Hautpflege behandeln. Bei Patienten mit schwerer Erkrankung kommt es oft auch zu Symptomen in Augen, Mundschleimhaut oder Speiseröhre. Dann ist eine Kooperation verschiedener



Prof. Leena Bruckner-Tuderman
Ärztliche Direktorin
Universitätsklinik für Dermatologie & Venerologie Freiburg

Fachärzte erforderlich, etwa zwischen Haut- und Augen- oder Zahnarzt. Es geht aber stets um Therapien zur Linderung der Symptome – eine Heilung der Krankheit ist bisher nicht möglich. Bis dahin ist es, glaube ich, noch ein weiter Weg.

Welchen Beitrag leistet das Netzwerk Epidermolysis bullosa?

In dem Netzwerk kooperieren seit zwölf Jahren Ärzte und Forscher diverser Disziplinen und Standorte in Deutschland, Österreich und der Schweiz. Sie haben ein Patientenregister und eine Biomaterialbank aufgebaut und durch systematische Grundlagenforschung, etwa in Experimenten an Tiermodellen, neue wissenschaftlich begründete Therapien entwickelt. Zudem entstanden schnellere und zuverlässigere Diagnosemöglichkeiten. Während der Nachweis einer EB-Erkrankung

früher Monate oder Jahre dauerte, steht die Diagnose heute nach zwei bis vier Wochen.

Welchen Stellenwert hat das Netzwerk EB?

Es hat sich zu einem der weltweit größten und bedeutsamsten koordinierenden Zentren entwickelt. Im deutschsprachigen Raum ist die Vernetzung vieler Ärzte und Wissenschaftler entscheidend, die auch mit Kollegen in anderen Ländern kooperieren. Die guten internationalen Kontakte helfen bei der Forschung und sind wichtig in medizinisch komplexen Situationen, etwa bei einer sehr schweren Erkrankung.

Welchen direkten Nutzen haben Patienten?

Wenn in Deutschland ein Kind mit Verdacht auf Epidermolysis bullosa geboren wird, erhalten wir sofort Proben, um die Erkrankung schnell und sicher zu diagnostizieren. So kann die klinische Therapie unmittelbar nach der Diagnose beginnen. Auch eine Teilnahme an klinischen Studien ist dann prinzipiell möglich. In unserem Freiburger Zentrum können sich Betroffene zudem persönlich beraten und behandeln lassen. Dabei stehen wir in engem Austausch mit Ärzten in der Nähe des Wohnorts.

Wie geht es weiter?

Im Herbst beginnt eine neue Studie. Darin geht es darum, Kinder und Jugendliche mit einer speziellen, schweren Form von EB mit einem verträglichen Medikament zu behandeln. Aufgrund von Forschungsergebnissen sind wir überzeugt, dass das gut funktionieren wird.

Ausgewählte Publikationen des EB-Net

Injury-Driven Stiffening of the Dermis Expedites Skin Carcinoma Progression.

Mittapalli VR, Madl J, Löffek S, Kiristi D, Kern JS, Römer W, Nyström A, Bruckner-Tuderman L. *Cancer Res.* 76:940-51, 2016

Losartan ameliorates dystrophic epidermolysis bullosa and uncovers new disease mechanisms.

Nyström A, Thriene K, Mittapalli V, Kern JS, Klristi D, Dengjel J, Bruckner-Tuderman L. *EMBO Mol Med.* 7:1211-28, 2015

High Local Concentrations of Intradermal MSCs Restore Skin Integrity and Facilitate Wound Healing in Dystrophic Epidermolysis Bullosa.

Kühl T, Mezger M, Hausser I, Handgretinger R, Bruckner-Tuderman L, Nyström A. *Mol Ther.* 23:1368-79, 2015