BLICKDIAGNOSE-QUIZ

Generalisierte Hautveränderung bei Neugeborenem:

Infektiös, genetisch oder autoimmun bedingt?

Auflösung von Seite 5

— Die Histologie zeigt in der Übersicht eine kompakte Orthohyperkeratose mit Parakeratose. Im oberen Stratum spinosum (entsprechend Keratin 1 und Keratin 10 Expression) liegt eine Epidermolysie vor, bedingt durch eine vakuolige Degeneration suprabasaler Keratinozyten mit unauffälliger Basalschicht der Epidermis (Abb. 2A/B).

Die Elektronenmikroskopie zeigt eine Zytolyse und verklumpte Keratinfilamente (schalenartig um Nukleus) der suprabasalen Schichten sowie Keratohyalin granula (Abb. 2C/D).

In Zusammenschau mit der Klinik stellten wir somit die seltene Diagnose einer epidermolytischen Ichthyose (EI) (früher bullöse kongenitale epidermolytische Erythrodermie Typ Brocq).

Die EI ist mit ca. 1:300 000/Einwohner/Jahr selten. Sie wird in 50% autosomal-dominant vererbt, in 50% tritt sie sporadisch auf.

Während des Heranwachsens kommt es zur Verschiebung des Phänotyps: Im Säuglingsalter zeigen sich meist eine Erythrodermie, Hautblasen und oberflächliche Erosionen. Im Kindesalter treten Hyperkeratosen auf. Dabei bleiben bei einer Mutation im Keratin-10-Gen (wie in unserem Fall), im Gegensatz zu einer Mutation im Keratin-1-Gen, Hand- und Fußinnenflächen eher ausgespart.

Möglicherweise können epidermolytische Naevi, welche ein somatisches Mosaik für Keratin-1- oder Keratin-10-Mutationen widerspiegeln können, u. a. auch die Gonaden betreffen. Bei Mutationsnachweis im Naevus haben Kinder der Betroffenen somit ggf. das Risiko einer generalisierten schweren epidermolytischen Ichthyose.

Eine kausale Therapie ist nicht möglich. Wichtig ist auf Wärmeverlust, Flüssigkeitsverlust und eine erhöhte Infektionsgefährdung zu achten. Zur symptomatischen Therapie können topisch antiseptische Maßnahmen angewendet werden. Des Weiteren kann der Einsatz von Keratolytika (Harnstoff, Salicylvaseline), bei schweren Verlaufsformen ggf. auch systemisch (z. B. Retinoide 0,3 bis 0,7 mg/kg KG/Tag) erfolgen.

Abb. 2A/B Typische Histologie einer epidermolytischen Hyperkeratose mit vakuoliger Degeneration suprabasaler Keratinozyten.

Abb. 2C/D Zytolyse, verklumpte Keratinfilamente der suprabasalen Schichten sowie Keratohyalin granula in der elektronenmikroskopischen Aufnahme.

Keywords: Epidermolytic ichthyosis, Keratin 1/10 mutation, epidermal naevus

- T. Jaeger¹, C. Andres^{1,2}, M. Grosber¹, I. Leon Suarez¹, M. Zirbs¹, J. Ring¹, K. Brockow¹,
¹Klinik und Poliklinik für Dermatologie und Allergologie der Technischen Universität München, Biedersteiner Straße 29, D-80802 München
²Gemeinschaftspraxis für Dermatohistologie Gummer & Andres, Sonnenstraße 7, D-80331 München