Hautarzt 2019 · 70:472–473

<https://doi.org/10.1007/s00105-019-4442-4>

© Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2019

Kathrin Giehl¹ · Henning Hamm² · Cristina Has³¹ Klinik und Poliklinik für Dermatologie und Allergologie, Klinikum der Universität München LMU, München, Deutschland² Klinik und Poliklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Universitätsklinikum Würzburg, Würzburg, Deutschland³ Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Freiburg, Freiburg, Deutschland

Rolle des Dermatologen bei der Syndromerkennung

Syndromale Erkrankungen mit Beteiligung der Haut stellen sowohl in diagnostischer als auch in therapeutischer Hinsicht immer eine besondere Herausforderung dar. Der klinisch tätige Dermatologe kann mit der richtigen Deutung der Hautzeichen in wesentlichem Maße zur frühzeitigen Diagnosestellung bei komplexen Symptomkonstellationen beitragen, sodass die oft lange Odyssee bis zur Diagnosefindung maßgeblich verkürzt werden kann. Aufgrund der frühen Manifestation vieler dieser Erkrankungen kommt hier insbesondere den kinderdermatologisch tätigen Kollegen eine zentrale Rolle zu. Das Spektrum der Befunde ist äußerst vielfältig, wobei die Leitsymptome an der Haut neben anderen von verstärkter Schuppung und Keratosen über Hautfragilität, vaskuläre Anomalien, Auffälligkeiten der Behaarung, Pigmentflecken bis hin zu frühzeitigem Auftreten benignen und malignen Hauttumoren reichen.

» Die richtige Deutung der Hautzeichen trägt bei Patienten mit Symptomkonstellationen zur früheren Diagnosefindung bei

Anhand dieser beispielhaft genannten kutanen Manifestationen haben wir die Auswahl der Beiträge für dieses Leitthemenheft „Syndrome und Humangenetik“ getroffen. Hierfür haben wir einige führende Experten in Deutschland um Übersichtsbeiträge zu verschiedenen Leitsymptomen bei der Syndromerken-

nung gebeten, in denen der aktuelle Wissenstand zu Klinik, Diagnostik und Forschung zusammengefasst wird.

Der erste Beitrag von *Rudolf Happle* bespricht die unterschiedlichen vaskulären Nävi der Haut und zeigt anhand von 14 hiermit assoziierten Syndromen den wichtigen dermatologischen Beitrag zu deren Erkennung. Dabei weist der Autor auf die besondere Bedeutung des Farbtons der Nävi bei der korrekten Einordnung hin.

Der zweite Beitrag von *Antonia Reimer* und *Cristina Has* gibt eine Übersicht über das Leitsymptom Hautfragilität und die hiermit assoziierten Syndrome, die hauptsächlich den 3 Gruppen Epidermolysis bullosa, Ehlers-Danlos-Syndrome und hereditäre Porphyrinen angehören. Ein Diagramm mit dem Spektrum primärer Manifestationen der Hautfragilität wie Blasen, Erosionen und Narben sowie die Suche nach zusätzlichen Hautbefunden und weiteren Organbeteiligungen können als diagnostischer Leitfaden für den klinischen Alltag dienen. Aufgrund der genetischen Heterogenität der Subgruppen erfolgt die weitere molekulargenetische Diagnostik dann häufig mittels Next-Generation-Sequenzierung von Multigen-Panels.

Matthias Hermsch und *Jorge Frank* widmen sich in ihrem Beitrag den hereditären Hauttumorsyndromen. Nicht selten können hierbei anfänglich diskrete Befunde schon früh weitreichende Krankheitszusammenhänge aufdecken und damit zur richtigen Diagnose beitragen. Die Autoren geben ein Update zu ausgewählten Syndromen mit be-

nignen und malignen Hauttumoren als Markerläsionen und präsentieren einen bewährten Algorithmus für die Diagnostik und Therapie bei Verdacht auf eine hereditäre Tumorerkrankung.

Judith Fischer gibt in ihrem Beitrag eine Übersicht über Syndrome, die am Hautorgan durch Verhornungsstörungen wie Ichthyose, Erythrodermie und Palmoplantarkeratose charakterisiert sind. Zusätzliche Symptome betreffen häufig das Zentralnervensystem, aber es können u. a. auch die Haare, Augen und Gehör betroffen sein, und es kann eine Gedeihstörung auftreten. Die Autorin betont die Wichtigkeit der Familienanamnese und Stammbaumerhebung als Grundlage für die molekulare Diagnostik mit modernen Sequenzierungsmethoden.

Henning Hamm, *Katharina Emmerich* und *Joanna Olk* geben in ihrem Beitrag eine orientierende Übersicht über genetische Störungen, die mit frühmanifesten fleckförmigen Hyperpigmentierungen einhergehen, und geben praktische Hilfestellung bei der Einordnung. Speziell wird die klinische Bedeutung von multiplen Café-au-lait-Flecken, multiplen Lentigenes und von Pigmentmosaik unter differenzialdiagnostischen Gesichtspunkten diskutiert. Auch hier bietet sich dem Dermatologen die Möglichkeit, zur Früherkennung zum Teil gravierender genetischer Syndrome und zur Vermeidung von Komplikationen beizutragen.

Der abschließende Beitrag von *Jorge Frank* und *Regina Betz* beleuchtet verschiedene Auffälligkeiten der Behaarung

bei Syndromen, die klinisch und genetisch ausgesprochen heterogen sind. Dies trifft für ektodermale Dysplasien ebenso wie für hereditäre Syndrome zu, bei denen außer den Hautanhangsgebilden weitere Strukturen und Organe betroffen sind. Exemplarisch stellen die Autoren einige Krankheitsbilder mit verändertem und vermindertem Haarwachstum vor, wobei der Fokus auf den klinischen Merkmalen und den zugrunde liegenden genetischen Defekten liegt.

Insgesamt betonen alle Autoren immer wieder die Wichtigkeit und maßgebliche Bedeutung einer guten interdisziplinären Zusammenarbeit bei Syndromerkrankungen, insbesondere mit Pädiatern und klinischen Genetikern, abhängig von der Erkrankung aber auch mit Kollegen weiterer Fachgebiete. Daher sollte die zusätzliche Anbindung an spezialisierte Zentren für seltene und genetische Hautkrankheiten angestrebt werden. Auch wenn kausale Therapien derzeit noch nicht verfügbar sind, ist eine rasche Diagnosestellung ausschlaggebend, um den Krankheitsverlauf bestmöglich zu begleiten und frühzeitig symptomatisch behandeln zu können.

Jeder betroffenen Familie sollte – falls von ihr gewünscht – die Kontaktaufnahme zu Selbsthilfegruppen und zu anderen Patienten mit derselben Erkrankung erleichtert werden, von denen sie hilfreiche Tipps für verschiedene Lebenslagen und die Bewältigung ihres Alltags erhalten kann. Mittlerweile gibt es auch schon therapiebegleitende, nichtkommerzielle Motivations- und Therapiemonitoring-Apps (DermaClub)¹, die speziell Kinder mit Verhornungsstörungen bei der Durchführung ihrer sehr zeitintensiven Therapie unterstützen. Auch wird vermehrt versucht, spezialisierte Anlaufstellen für die Versorgung dieser chronisch kranken Menschen zu etablieren, um die Krankheitsbewältigung und mit geeigneten Programmen die Lebensqualität der Patienten zu erhöhen.

Seit 2016 wird nun auch auf europäischer Ebene im European Reference Network (ERN) Skin die Verbesserung

der Versorgung und des Zugangs zu hochspezialisierten Zentren von Patienten mit seltenen und undiagnostizierten Hautkrankheiten, so auch mit genetischen Hautkrankheiten und Syndromen, vorangetrieben und damit auch die Forschung auf diesen Gebieten. Derzeit gehören dem ERN Skin 56 Versorgungszentren in 18 Ländern der Europäischen Union an. Damit sich langfristig die Versorgungslage für die Patienten spürbar verbessert, ist die finanzielle Unterstützung durch die Krankenkassen essenziell.

Wir hoffen, mit diesem Leitthemenheft dem interessierten Leser den aktuellen Kenntnisstand und neue Entwicklungen in einigen wichtigen Bereichen der Syndromerkrankungen mit dermatologischem Bezug zu vermitteln oder überhaupt erst Interesse für diesen nicht alltäglichen Themenkomplex zu wecken. Abschließend möchten wir allen Autoren für ihren Einsatz und ihre wertvollen Beiträge ausdrücklich danken.

Wir wünschen nun eine anregende und hoffentlich lehrreiche Lektüre der Beiträge.

Ihre

Kathrin Giehl
Henning Hamm
Christina Has

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. Kathrin Giehl
Klinik und Poliklinik
für Dermatologie und
Allergologie, Klinikum der
Universität München LMU
Frauenlobstr. 9–11,
80337 München, Deutschland
kathrin.giehl@
med.uni-muenchen.de

Prof. Dr. Henning Hamm
Klinik und Poliklinik für
Dermatologie, Venerologie
und Allergologie,
Universitätsklinikum
Würzburg
Josef-Schneider-Str. 2,
97080 Würzburg,
Deutschland
hamm_h@ukw.de

Prof. Dr. Cristina Has
Klinik für Dermatologie
und Venerologie,
Universitätsklinikum Freiburg
Hauptstr. 7, 79104 Freiburg,
Deutschland
cristina.has@uniklinik-
freiburg.de

Interessenkonflikt. K. Giehl, H. Hamm und C. Has geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht. K. Giehl und C. Has sind Mitglied des ERN Skin.

¹ DermaClub App-Passwort für Motivations- und Therapiemonitoring-App ist erhältlich über kathrin.giehl@med.uni-muenchen.de.