

Lebensqualität fällt unaufhörlich

WEIHNACHTEN – Der Wagenhauser Künstler Rainer Schoch unterstützt die Forschung zur Behandlung von Schmetterlingskindern. Doch woran leiden diese überhaupt? Die Fachärztin Carolina Gouveia und die spezialisierte Pflegefachfrau Rosaria De Lorenzo geben im Interview Auskunft.

Ramona Pfund

«Schaffhauser Bock»: Frau Doktor Gouveia, woran leiden Schmetterlingskinder?

Carolina Gouveia*: Bei Epidermolysis bullosa (EB) handelt es sich um eine Gruppe genetisch bedingter Krankheiten,



bei denen eine Störung der Hautfragilität vorliegt. Dies führt zu Blasenbildung der Haut und Schleimhäute nach geringsten mechanischen Traumen.

Welche Symptome zeigt die Krankheit?

Gouveia: Der Schweregrad der Krankheit ist abhängig vom Typ der EB. Bei den schweren Formen treten die Blasen nicht nur auf der Haut, sondern auch auf den Schleimhäuten auf. So können zum Beispiel die Bindehaut der Augen, die Mundschleimhaut, die Schleimhaut des Magen-Darm-Traktes, der Harnwege und der Atemwege betroffen sein. Kleideretiketten und -nähte können bereits Blasenbildungen auf der Haut auslösen, und die Einnahme von fester Nahrung kann zu Wunden in der Speiseröhre führen bis zur Verunmöglichung der Nahrungsaufnahme.

Wie stark sind die Schmerzen einer betroffenen Person?

Gouveia: Wegen den permanent vorhandenen, teils sehr grossen Blasen leiden die Betroffenen unter starken Schmerzen, was einer der Hauptgründe ist, warum die EB als die Krankheit mit der schlechtesten Lebensqualität gilt.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Gouveia: Bis heute ist noch keine Heilung möglich. Die Behandlung zielt darauf, Traumen der Haut zu verhindern, die Heilung der Wunden zu verbessern sowie Komplikationen zu verhindern oder zu pflegen. Es ist eine sehr komplexe Krankheit, daher ist auch die Behandlung fachübergreifend. Dazu gehören Dermatologie, Physiotherapie, Ernährungsberatung, Zahnärzte, Zahnchirurgie, Gastroenterologie, Orthopädie, allgemeine und plastische Chirurgie, Augenspezialisten, Hals-Nasen-Ohren-Ärzte, Stoffwechselspezialisten, Psychologie, Onkologie, Palliative Care und je nach dem noch mehr.



Dieser fünfjährige irakische Junge leidet an der Schmetterlingskrankheit. Das US-amerikanische Militär half bei der Diagnose und der medizinischen Versorgung. Bild: Keith Milks

Frau De Lorenzo, wie behandeln Sie als spezialisierte Pflegefachfrau eine an EB erkrankte Person?

Rosaria De Lorenzo*: Im Moment bilden symptomatische Therapien wie professionelle Wundversorgung, Schmerztherapie, Schutzmassnahmen oder Juckreiztherapie das Zentrum der heutigen Behandlung. Somit ist das wesentliche Ziel der Pflege die Erhaltung, Förderung und Unterstützung von Alltagskompetenzen, um Unabhängigkeit, Wohlbefinden und Gesundheit zu erhalten und wiederzuerlangen.



Die starken ständigen Schmerzen, die durch viele Verbandwechsel und die Wundreinigung entstehen, verursachen einen hohen Leidensdruck.

Was bedeutet diese Krankheit für den Alltag der Betroffenen?

Gouveia: Das tägliche Leben ist limitiert: Jede Mahlzeit, jede Bewegung und jegliche andere alltägliche Aktivität muss sorgfältig geplant werden, um Verletzungen zu vermeiden. Das bedeutet, die Betroffenen müssen sehr viel Zeit und Energie investieren, um einfachste Handlungen auszuführen. Es bedeutet auch, dass Aktivitäten, die für andere Kinder normal sind, wie beispielsweise Fussballspielen, sehr schwierig, wenn nicht sogar unmöglich sind.

Was bedeutet EB für die Angehörigen?

Gouveia: Einerseits fühlen sich die Eltern schuldig, weil sie diese Krankheit in den meisten Fällen vererbt haben, auch wenn sie sich dessen vorher nicht bewusst waren und es nicht ihr Fehler ist. Andererseits ist die tägliche Pflege mit Wundreinigung und Verbandwechsel sehr anspruchsvoll und benötigt meist vier bis sechs Stunden pro Tag. Das bringt eine hohe emotionale Belastung für die pflegende Person mit

sich, denn es bedeutet, jemanden zu pflegen und dabei zu wissen, dass dies äusserst schmerzhaft für die geliebte Person ist. Für die Geschwister ist es ebenso schwierig, mit der Situation zurechtzukommen: Sie sehen das tägliche Leiden, Spielen mit dem Bruder oder der Schwester ist stark limitiert und zudem ist die Aufmerksamkeit der Eltern oft auf das kranke Kind gelenkt. **De Lorenzo:** Familien, die ein an EB erkranktes Kind versorgen, sind durch einen sehr hohen Pflegeaufwand und viele Arztbesuche bestimmt.

Wie sieht die Zukunft einer erkrankten Person aus?

Gouveia: Das hängt vom EB-Typ ab. In einigen weniger schlimmen Fällen werden die Symptome mit der Zeit besser, und die Personen erleben als Erwachsene fast keine Einschränkungen mehr. In den härtesten Fällen wird die Krankheit mit der Zeit immer schlimmer. Bei EB-Betroffenen sind Morbidität und Mortalität stark erhöht. Eine häufige Todesursache der erwachsenen Patienten sind Spinaliome, eine sehr aggressive Form von Hautkrebs. Diese Personen sterben meistens, bevor sie 40 Jahre alt werden.

Wie verbreitet ist diese Krankheit?

Gouveia: Es ist eine sehr seltene Krankheit, und es gibt nicht viele Studien, die klar zeigen, wie verbreitet sie ist. Gemäss zwei guten Studien gibt es auf eine Million Menschen etwa 8 bis 10 EB-Patienten und auf eine Million Neugeborene etwa 20 erkrankte. Es gibt kein Register für die Schweiz, aber es sind schätzungsweise 100 erkrankte Personen.

Warum tritt sie auf? Ist sie vererbbar?

Gouveia: EB ist eine genetische Erkrankung. Es gibt zwei Möglichkeiten, wie sie auftreten kann: Eine neue Mutation (genetischer Fehler) tritt bei oder kurz nach der Befruchtung auf, oder sie ist von einem

Die Weihnachtsaktion des «Bocks»

Schmetterlingskinder haben sehr zerbrechliche Haut, fast wie Schmetterlingsflügel. Um die Forschung zu unterstützen, hat der Künstler Rainer Schoch aus Wagenhausen Schmetterlinge aus Bambus entwickelt (siehe «Bock» vom 15. und 22. November). 50 Prozent des Verkaufserlöses der bunten Unikate gehen an die Fondation Enfants Papillons in Sion, unter deren Leitung Ärzte nach Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten suchen. Die Schmetterlinge eignen sich als Dekoration oder Weihnachtsgeschenk. Sie sind noch bis am 9. Januar im EKS Lichtformat an der Vordergasse in Schaffhausen ausgestellt und käuflich. Weitere Spendemöglichkeiten sind unter www.enfants-papillons.ch (französisch) zu finden.

oder beiden Elternteilen vererbt. In den meisten Fällen ist es erst bei der Geburt möglich, die Krankheit festzustellen.

Wie weit ist die Forschung? Ist eine Heilung realistisch?

Gouveia: Auch wenn EB eine sehr seltene Krankheit ist, gibt es aktuell mehrere wissenschaftliche Studien, die sich damit befassen. Dabei wird nicht nur an der Gentherapie geforscht, sondern auch an anderen Möglichkeiten der Behandlung. Es gab in diesem Bereich viele Fortschritte, die eine mögliche Heilung realistisch werden lassen. Es wird vielleicht noch Jahre dauern, aber ich glaube daran, dass es möglich sein wird.

Was wünschen Sie sich persönlich für die Schmetterlingskinder?

Gouveia: Ich wünsche mir, dass wir während dem Warten auf Heilung besser beim Zurechtkommen mit den täglichen Herausforderungen unterstützt werden. Die Symptombehandlung ist anspruchsvoll und zeitaufwendig. Das Gesundheitssystem ist nicht auf eine solche Komplexität der Behandlung eingestellt, weshalb die Involvierten immer um finanzielle Unterstützung für bessere Pflegemöglichkeiten kämpfen müssen.

De Lorenzo: Ich wünsche mir, dass gewisse Dinge unbürokratischer bearbeitet werden können.

*Carolina Gouveia ist Fachärztin für Epidermolysis bullosa (EB) und arbeitet auf einer spezialisierten Abteilung im Inselspital Bern. Rosaria De Lorenzo ist als Pflegefachfrau spezialisiert auf die Behandlung von Schmetterlingskindern. Sie arbeitet beim Bürgerspital Basel.