

# Kinderwunsch, Schwangerschaft, Geburt bei Frauen mit Epidermolysis bullosa (EB)

Dieser Artikel richtet sich im Wesentlichen an Menschen die selbst von einer EB betroffen sind und einen Kinderwunsch haben oder bereits schwanger sind und sich Gedanken über die Entbindung machen. Die Risiken einer Schwangerschaft und Geburt für eine betroffene Frau hängen stark von der der genauen Diagnose sowie der Schwere ihrer EB ab.

Der Artikel ist in drei Teile gegliedert

1. **EB und Kinderwunsch**
2. **Schwangerschaft**
3. **Entbindung.**

Er ist als Orientierungshilfe gedacht und kann weder eine Schwangerschafts- und Geburtsbegleitung durch eine erfahrene Hebamme oder einen Geburtshelfer noch eine humangenetische Beratung ersetzen.

**In jedem Fall sollte zur besseren Einschätzung aller unten diskutierten Fragen im Vorfeld einer Schwangerschaft eine ausführliche genetische Beratung wahrgenommen werden.**

Bei weiteren Fragen kann man sich an das EB-Zentrum Freiburg wenden:

**Tel.:** 0761-270-66140

**E-mail:** eb-zentrum@uniklinik-freiburg.de.

## 1. EB und Kinderwunsch

Grundsätzlich hat jede(r) erwachsene EB-Betroffene die Möglichkeit Kinder zu bekommen sofern körperlich eine Pubertätsentwicklung stattgefunden hat.

**Es gibt einige wichtige Fragen, die man bei der Kinderplanung bedenken sollte:**

### **Ist die eigene EB-Form sicher diagnostiziert?**

Es ist sehr wichtig, dass **vor** der Familienplanung eine sichere und genaue Diagnose bei den Betroffenen selbst gestellt worden ist, damit man sich über den Erbmodus und mögliche Risiken einer Schwangerschaft informieren kann. Falls Zweifel an der genauen Diagnose bestehen, sollten wenn möglich alle für eine Diagnose erforderlichen Untersuchungen (z.B. körperliche Untersuchung, Untersuchung einer Hautprobe, genetische Untersuchung / Mutationsanalyse) vor der Schwangerschaft durchgeführt werden. Die Betroffenen sollten sich diesbezüglich entweder an einen Facharzt wenden oder ein spezialisiertes Zentrum (wie z.B. das EB-Zentrum Freiburg) kontaktieren.

### **Kann der gesunde Partner bezüglich einer Mutation in dem betroffenen Gen getestet werden?**

Grundsätzlich ja. Die Suche nach einer Mutation bei EB ist allerdings zeitaufwendig und kostspielig. Die Kostenübernahme sollte v.a. bei privaten Krankenversicherungen im Vorfeld geklärt werden.

### **Wird das Kind ebenfalls von EB betroffen sein?**

Das Risiko des Kindes ebenfalls an EB zu erkranken, hängt ganz von der Form der EB des Betroffenen ab. Rezessive EB Formen werden in der Regel z.B. deutlich seltener an die eigenen Kinder vererbt als dominante Formen.

Sonderfälle mit einem deutlich erhöhten Risiko stellen jedoch folgende Konstellationen dar:

- Es besteht ein *Verwandtschaftsverhältnis* (selbst entfernterer Art) zwischen dem Betroffenen und dem Partner/ Partnerin
- Der/ die Patient/in und der Partner/ die Partnerin kommen aus ein und *derselben Region*, z.B. aus demselben kleinen Dorf oder aus demselben, kleineren Tal in den Bergen etc.
- Der Partner/ die Partnerin hat selbst eine *positive Familienanamnese* für EB.

### **Kann bei einer Schwangerschaft eine pränatale Diagnostik durchgeführt werden?**

Eine pränatale Diagnostik ist grundsätzlich möglich (1). Ihr sollte aber immer eine genetische Beratung durch einen Humangenetiker vorausgehen. Außerdem ist es wichtig, dass die in der Familie vorliegenden krankheitsverursachenden genetischen Mutationen möglichst VOR Eintritt der Schwangerschaft bekannt sind, da die Suche nach den Mutationen häufig sehr zeitaufwendig ist.

Die für eine pränatale Diagnostik notwendige Untersuchungen (i.d.R. Chorionzottenbiopsie) sind mit einer leicht erhöhten Abort-Rate (also Verlust des Fötus) verbunden. Diese hängt stark vom Untersucher ab und beträgt in der Regel maximal 1%. Daher muss v.a. bei lokalisierten EB-Formen die Konsequenz einer solchen Untersuchung vorher gut bedacht sein.

Bei einem Elternteil mit einer **rezessiven Erkrankung** wird eine pränatale Diagnostik in der Regel nicht empfohlen, sofern nicht einer der oben genannten Sonderfälle besteht (Verwandtschaft mit dem gesunden Elternteil, Herkunft aus derselben Region etc.).

Liegt einer der Sonderfälle vor, dann wird die Durchführung der pränatalen Diagnostik deutlich erleichtert, wenn schon **im Vorfeld** der

Schwangerschaft der Partner auf mögliche Mutationen im betroffenen Gen untersucht worden ist.

### **Was ist Präimplantationsdiagnostik (PID)?**

Bei der PID wird im Rahmen einer künstlichen Befruchtung der befruchtete Keim vor Rückgabe in den weiblichen Körper gezielt auf bestimmte Erbdefekte untersucht, die in der Familie bekannt oder vermutet sind und die zu schweren Erkrankungen führen. Diese Form der Diagnostik wird in Deutschland momentan nur in wenigen Zentren angeboten. Eine PID wird bezüglich EB v.a. für Familien in Frage kommen, bei denen ein erhöhtes Risiko für die Erkrankung an einer schweren EB Form vorliegt oder wo bereits ein Geschwisterkind an einer schweren EB erkrankt ist (2). Auch für diese Diagnostik ist die Kenntnis der Mutationen in der Familie notwendig. Die Frage der Kostenübernahme ist noch nicht geklärt.

**In jedem Fall sollte zur besseren Einschätzung aller dieser Fragen im Vorfeld einer Schwangerschaft eine ausführliche genetische Beratung wahrgenommen werden.**

Dies kann auf Wunsch auch über das EB-Zentrum Freiburg organisiert werden.

## **2. Schwangerschaft**

Wenn bei einer Frau mit EB Kinderwunsch besteht, gibt es v.a. für die stark betroffenen Frauen einige Aspekte zu bedenken. Bei Frauen mit sehr lokalisierten EB Formen oder seltener Blasenbildung sind einige Aspekte dieses Artikels weniger relevant, da bei ihnen im Wesentlichen die gängige Schwangerschaftsvorsorge ausreichen wird.

Insgesamt ist es empfehlenswert, sich mit dem behandelnden EB-Team zu beraten, ob und was es an dringenden Gesundheitsfragen zu klären gibt. Falls die Betroffene z.B. ausgeprägte Mutationen der Hände hat und sowieso eine Handoperation erwogen wird, sollte dies idealer Weise noch vor einer Schwangerschaft durchgeführt werden, da eine verbesserte Greiffähigkeit das Versorgen des Neugeborenen deutlich erleichtern kann.

Insgesamt sollte angestrebt werden, sich und den Körper, sofern möglich, optimal auf eine Schwangerschaft vorzubereiten.

**Blutuntersuchungen vor der Schwangerschaft:** Es sollte vor der Schwangerschaft eine große Blutuntersuchung gemacht werden, um einen Status quo zu erheben. Insbesondere sollte Augenmerk auf Blutfarbstoff und die Nierenfunktion gelegt werden, um eine schwere Blutarmut oder Nierenbeteiligung mit möglicher Proteinurie auszuschließen.

Bei schwereren Formen von EB besteht die Sondersituation, dass die betroffenen Frauen meist schon mit gewissen **Mangelscheinungen** (z.B. Zink, Magnesium, Selen, Carnitin, Kalzium, Folsäure, Vitamine etc) und insbesondere einer Anämie mit **Eisenmangel** in die Schwangerschaft hineingehen. Es ist daher zu empfehlen, schon vor Beginn einer Schwangerschaft die Ernährung und Substitution von Eisen, Vitaminen und Spurenelementen zu optimieren. Während eine orale Therapie mit Eisen nur bei längerfristiger Einnahme zu einer ausreichenden Verbesserung des Hämoglobins führt, können z.B. durch Eiseninfusionen relativ rasch die Eisenspeicher aufgefüllt werden.

### **Medikamente/Substitution von Vitaminen/Mineralien**

**Medikamente:** Vor einer Schwangerschaft sollten alle eingenommenen Medikamente auf die Sicherheit während der Schwangerschaft überprüft werden und im Zweifelsfall angepasst werden.

**Folsäure/ Vitamine:** Alle Frauen mit Kinderwunsch sollten möglichst schon vor Konzeption mit der Einnahme eines Multivitaminpräparate (v.a. Folsäure) beginnen. Während der Schwangerschaft sollte zudem aufgrund eines höheren Bedarfs und zur Vermeidung von Mangelscheinungen beim ungeborenen Kind ein Multivitaminpräparat (v.a. mit Folsäure, Jod und Eisen) eingenommen werden.

Da viele Betroffenen mit EB einen Mangel an Vitamin D haben und da ein Mangel mit Schwangerschaftskomplikationen assoziiert sein kann (3), empfiehlt sich eine tägliche Einnahme von Vitamin D3 besonders.

### **Die Schwangerschaft**

Ist eine Schwangerschaft bereits eingetreten, so ist es von großer Bedeutung, den Geburtshelfer/ die Hebamme über die Erkrankung EB zu informieren. Falls diese wenig Erfahrung mit dieser Erkrankung haben, so können sie sich jederzeit an das EB Zentrum Freiburg für weitere Informationen wenden.

**Körperliche Veränderungen während der Schwangerschaft:** Es kann während der Schwangerschaft zu diversen Veränderungen des Körpers kommen. Insbesondere kann dies die Haut, Zähne, Magen-Darmtrakt (Sodbrennen, Verstopfung, Übelkeit) und die Blutbildung betreffen.

**Vorsorgen während der Schwangerschaft:** Grundsätzlich sollten die Vorsorgen ganz normal erfolgen. Einigen Aspekten sollte aber besondere Aufmerksamkeit gelten:

- Bei Blutdruckmessungen und bei Blutentnahmen sollte unter die Blutdruckmanschette/ bzw den Stauschlauch einige

Lagen Verbandswatte um den Arm gewickelt werden, damit die Scherkräfte reduziert werden. Idealerweise sollte manuell gemessen werden, da bei maschinellen Messungen in der Regel auf höhere Drücke aufgepumpt wird.

- Bei Urinuntersuchungen muss beachtet werden, dass Schwangere mit EB möglicherweise aufgrund von Blasen des Genitaltraktes Blut im Urin haben können. Außerdem kann es aufgrund von EB in seltenen Fällen zu Nierenveränderungen mit Proteinurie kommen. Dies sollte möglichst schon vor der Schwangerschaft ausgeschlossen werden.
- Bei allen Untersuchungen wie z.B. vaginalen Untersuchungen und Ultraschall-Untersuchungen muss darauf geachtet werden, die mit der Haut in Kontakt stehenden Geräte und die Handschuhe mit Gel zu befeuchten, um die Scherkräfte minimal zu halten.
- Falls Verdacht auf infizierte Wunden im Genitalbereich oder im Bereich des Unterbauches bestehen, sollten vor Geburt des Kindes Abstriche gemacht und bei Bedarf eine entsprechende Behandlung eingeleitet werden.

### 3. Entbindung/ Stillen

#### Natürliche /Vaginale Entbindung

Entgegen den allgemeinen Annahmen, können viele Schwangere mit EB ihre Kinder natürlich, d.h. vaginal, entbinden. Selbst bei schwer generalisierten Formen mit starker Hautbeteiligung scheint dies in vielen Fällen möglich zu sein (4). Wenn bereits Kinder mit einer EB geboren wurden und bei diesen Hautdefekte bestanden haben, so haben die Eltern manchmal den Eindruck, dass diese Verletzungen unter der Geburt entstanden sind. Dies ist aber in der Regel **nicht** der Fall, da gleiche Verletzungen auch bei Kindern vorliegen, die per Kaiserschnitt auf die Welt gekommen sind.

Die stärker von EB betroffenen Frauen sollten vorher gründlich auf Blasenbildung und Verengungen im Genitalbereich untersucht werden. Eine Entbindung sollte in einem Krankenhaus der Maximalversorgung geplant werden, damit auf mögliche unerwartete Geburtszwischenfälle optimal reagiert werden kann. Es ist sehr empfehlenswert, dass eine Kinderklinik an die ausgewählte Klinik angeschlossen ist, falls eine Überwachung des Kindes nach der Geburt notwendig sein sollte. V.a. bei dominanten EB-Formen muss natürlich auch mit einer Erkrankung des Kindes gerechnet werden und auch deshalb die Nähe der Kinderabteilung berücksichtigt werden.

Es ist von größter Wichtigkeit, dass sich die Schwangere im Vorfeld der Geburt in dem aus-

gewählten Krankenhaus vorstellt und die eventuellen Besonderheiten der Entbindung mit den Geburtshelfern besprochen werden!

**Peridurale Anästhesie (PDA):** Nach Beginn der Wehen sollten v.a. stärker betroffene Frauen erwägen, sich frühzeitig eine PDA setzen zu lassen, falls es doch zu der Notwendigkeit eines Kaiserschnitts kommt. Manchmal müssen solche Kaiserschnitte recht eilig durchgeführt werden und in solchen Fällen ist dann eine Notfall-Narkose notwendig.

Da eine Narkose bei EB häufig nicht ganz so einfach ist und die meisten Narkoseärzte auch keine so große Erfahrung haben, sollte so eine Notfall-Narkose vermieden werden. Mit einer PDA bzw. einem PDA-Katheter, kann auch ein Notfall-Kaiserschnitt ohne Intubation oder Vollnarkose durchgeführt werden und ist somit vorzuziehen.

**Massage:** Falls jemand die Schwangere unter der Geburt massieren oder den Rücken reiben möchte, muss man darauf achten, dass dies nicht zu sehr Blasenbildung auslöst. Es kann versucht werden mit Maisstärke (z.B. Maizena, Mondamin) oder Öl die Friktion zu reduzieren. Das Halten der Frau unter der Geburt sollte vorsichtig geschehen, hier kann die Verwendung von Verbandswatte zur Minderung der Reibung der Haut beitragen.

**Verbandsmaterialien, Fixierung von Zugängen und Kathetern:** Es wird der Betroffenen geraten, eine größere Menge ihrer eigenen Verbandsmaterialien zur Geburt- vaginal oder per Kaiserschnitt- mitzubringen, da diese Spezialmaterialien in vielen Krankenhäusern nicht so rasch zu liefern sind. Alternativ kann dies auch mit der Geburtsklinik im Vorfeld besprochen und die benötigten Materialien bestellt werden.

Falls die Betroffene normalerweise keine Verbandsmaterialien benötigt und nur nach einem eventuellen Kaiserschnitt Verbände brauchen könnte, würden wir empfehlen, im Vorfeld mit dem behandelnden Dermatologen oder dem EB-Zentrum zu sprechen, welche Verbände verwendet werden können. In der Regel werden sanft haftende Verbände (z.B. Mepilex®, lite/transfer/border) empfohlen. Diese Materialien können auch zur Fixierung von venösen Zugängen oder epiduralen Kathetern verwendet werden. Direkt auf eine Kaiserschnitt-Naht können zusätzlich nicht- haftende Gitterverbände (z.B. Urgotül®, Adaptic® oder Mepitel®) aufgelegt werden. Als Klebeband kann man Mepitac® probieren.

#### Kaiserschnitt

**Planung:** Falls eine vaginale Entbindung aus unterschiedlichen Gründen nicht möglich ist oder von der Schwangeren nicht erwünscht

wird, muss ein Kaiserschnitt geplant werden. Auch hier müssen mit dem betreuenden Geburtshelfer die Besonderheiten bei der Geburt im Vorfeld besprochen werden und auch die Anästhesie bezüglich der Narkose informiert sein. Eine PDA (s.o.) bietet sich als Narkose an. Sollte dies aus irgendwelchen Gründen nicht möglich sein, so können die Familien sich gerne im EB-Zentrum bezüglich der allgemeinen Empfehlungen zu Anästhesie bei EB informieren.

**Verbandsmaterial:** Es ist zu empfehlen, den Verbandsmaterial-Bedarf mindestens zwei Wochen vor dem Entbindungstermin mit der Klinik abzustimmen, damit die entsprechenden Materialien bestellt werden können (siehe oben).

**Wundheilung:** Die Wundheilung ist im Allgemeinen bei den Frauen trotz ihrer EB normal. Sollte im Wundbereich vor Entbindung eine Infektion der Haut bestanden haben, sollte eine antibiotische Therapie möglichst schon vor Geburt durchgeführt werden.

**Blasenkatheter:** Falls ein Kaiserschnitt geplant ist, so wird häufig ein Blasenkatheter gelegt. Hier muss die Notwendigkeit diskutiert werden, da solche Katheter bei EB betroffenen Frauen (v.a. bei junktionalen EB-Formen) auch Blasen und sekundär Strikturen auslösen können. Soll es aber dennoch gemacht werden, dann muss das medizinische Personal sehr vorsichtig agieren und viel Gleitgel auf den Katheter auftragen. Bei Fixierung des Katheters sollte Mepilex transfer oder ein ähnlicher Schaumstoff unter die Auflagefläche gelegt werden, um Blasen durch Reibung zu vermeiden.

### Stillen

Wie die meisten Frauen, so haben natürlich auch an EB erkrankte Frauen grundsätzlich den Wunsch ihr Kind zu stillen, da Muttermilch die beste Ernährungsform für ein Neugeborenes darstellt.

Auch viele gesunde Frauen empfinden das Stillen am Anfang als sehr schmerzhaft und es kann sein, dass die zusätzliche mechanische Belastung mit Blasenbildung und Schmerzen das Stillen bei Frauen mit EB unmöglich machen. In diesem Fall sollte es dann auch nicht um jeden Preis versucht werden und die Eltern sollten nach Fläschchen suchen, die von beiden Elternteilen gehalten werden können.

Es sind auch Fälle bekannt, wo von EB betroffene Frauen ihre Kinder haben stillen können. Sollte dies probiert werden, muss mit der Hebamme von Anfang darauf zu achten, dass das Baby gut angelegt ist. Brust der Mutter und Gesicht des Neugeborenen sollte gut eingefettet werden, um die Friktion zu minimieren. Versuchsweise kann auch ein Stillhütchen auspro-

biert werden, um die Brustwarze zu schützen. Es gibt davon verschiedene Modelle, eine gute Passform ist wichtig.

### Literatur

- (1) Prenatal Diagnosis of Epidermolysis Bullosa. Fassihi H, McGrath JA. Dermatologic Clinics 28:231-237; 2010:
- (2) Pregnancy after PGD for recessive dystrophic epidermolysis bullosa inversa: genetics and preimplantation genetics. Vendrell X, Bautista-Llácer R, Alberola TM, García-Mengual E, Pardo M, Urries A, Sánchez J. J Assist Reprod Genet 28:825–832; 2011:
- (3) The correlation between third-trimester maternal and newborn-serum 25-hydroxy-vitamin D in a selected South Australian group of newborn samples. Thomas SDC, Fudge AN, Whiting M, Coates PS. BMJ Open 2011;2:e000236.doi:10.1136/bmjopen-2011-000236
- (4) The course of pregnancy and childbirth in three mothers with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. Hanafusa T, Tamai K, Umegaki N, Yamaguchi Y, Fukuda S, Nishikawa Y, Yaegashi N, Okuyama R, McGrath JA, Katayama I. Clin Exp Dermatol 37:10-14, 2012.

Dr. Agnes Schwieger-Briel  
Fachärztin für Kinderheilkunde, EB-Zentrum  
Freiburg



### UNIVERSITÄTS-HAUTKLINIK

Ärztliche Direktorin

Univ.-Prof. Dr. L. Bruckner-Tuderman

**Epidermolysis bullosa-Zentrum**

Tel. \*49 (0) 761-270-66140

Fax \*49 (0) 761-270-67910

e-mail: eb-zentrum@uniklinik-freiburg.de

www.netzwerk-eb.de

