

Xeroderma Pigmentosum

Dieses Dokument behandelt einige Grundlagen der Erkrankung. Bei weiteren Fragen wenden Sie sich bitte an die XP-Freunde oder Ihren behandelnden Arzt.

Was ist XP und warum habe ich diese Erkrankung?

„Xeroderm“ steht für trockene Haut und „Pigmentosum“ für Farbveränderungen der Haut aufgrund von Pigmentstörung. Diese Kombination wurde erstmals im Jahr 1963 von dem Wiener Dermatologen Moritz K. Kaposi beschrieben.

Bei Xeroderma Pigmentosum oder XP (umgangssprachlich Mondscheinkinder) handelt es sich um eine sehr seltene, angeborene Erbkrankheit, bei der es durch Sonnenlicht zu verstärkter Schädigung der Haut kommt. Bei dieser Krankheit ist der Körper wegen eines Enzymdefekts nicht in der Lage, die durch Ultraviolettstrahlung verursachten DNA Schäden ordnungsgemäß zu reparieren. Das führt zu erhöhter Lichtempfindlichkeit und Pigmentveränderungen der Haut sowie verstärkten und langanhaltenden Sonnenbränden. Besonders zu beachten ist ein stark erhöhtes Hautkrebsrisiko, welches durch einen korrekten Umgang mit der Krankheit aber deutlich reduziert werden kann. Über die Jahre können zusätzlich Schädigungen der Augen, der Mundschleimhaut und des Nervensystems entstehen. Die ersten Anzeichen treten bereits im Kindesalter auf. Derzeit sind acht verschiedene Untergruppen von XP bekannt. Diese äußern sich aufgrund von verschiedenen Gendefekten jeweils unterschiedlich. In Deutschland sind etwa 50-80 Menschen von XP betroffen.

Exkurs Ultraviolette Strahlung

Im Tageslicht befindet sich sowohl „sichtbares“ Licht als auch unsichtbare Spektren wie Infrarot oder UV. Es gibt drei Varianten dieser Strahlung. UV-A ist hauptsächlich für Hautalterung und bösartige Zellprozesse verantwortlich. UV-B ist für Sonnenbrände und Hautkrebs verantwortlich. UV-C wird von der Ozonschicht absorbiert und ist daher nur in künstlicher Form von Bedeutung.

Die Menge an UV-Strahlung ist abhängig von Wetter, Uhrzeit, Jahreszeit und geographischer Lage. Je höher der Sonnenstand, desto näher die Sonne und desto intensiver die Strahlung. Auch die Jahreszeiten haben schwankende Strahlungsintensitäten. So sind im Sommer stärkere UV-Strahlungen zu erwarten, als im Winter. Geographisch gesehen ist die Sonne stärker am Äquator oder in der Höhe wie auf Bergen. Das Wetter bestimmt natürlich auch wieviel Sonnenstrahlung durch die Wolkendecke kommt. Auf Wasser, Sand, Eis oder Schnee ist die Sonne stärker. Beachten sie daher, dass selbst an kühlen Tagen die UV-Strahlung sehr hoch sein kann.

Anzeichen und Symptome?

Die Krankheit XP manifestiert sich bereits in frühester Kindheit, typischerweise zwischen dem 6. und 18. Lebensmonat. Besonders imponiert dabei die schwere Sonnenempfindlichkeit mit blasenbildenden Sonnenbränden auch bei adäquatem Schutz der Haut. Kinder mit XP zeigen schon vor dem Erreichen des zweiten Lebensjahres starke Pigmentveränderungen oder Sommersprossen in den sonnenexponierten Bereichen der Haut. Oft wird in der Fachliteratur der Begriff Poikilodermie benutzt, dieser steht für eine verdünnte Haut mit Hyper- und Hypopigmentierungen sowie sichtbare kleine Gefäßerweiterungen. Die Haut wirkt dadurch als ob sie schneller altern würde. Im Mittelpunkt der Erkrankung steht jedoch vor allem ein extrem erhöhtes Risiko auf Hautkrebs und dessen Vorstufen. Oftmals leiden die Betroffenen auch unter einer erhöhten Empfindlichkeit ins Licht zu

blicken was als Photophobie bezeichnet wird. Die Augen sind häufig betroffen und es folgen Entzündungen. Bei circa 20% der Patienten kommt es im späteren Verlauf zu neurologischen Beschwerden wie Hörverlust, Gedächtnis- oder Lernschwächen.

Welche Tests sind für eine Diagnose notwendig?

Für eine genaue Bestimmung von XP benötigt Ihr behandelnder Arzt eine kleine Biopsie der Haut. Dies wird unter lokaler Betäubung durchgeführt und die Resultate sind nach etwa drei Monaten verfügbar. Gesunde Familienmitglieder von XP Patienten sind möglicherweise Träger des mutierten Gens. Eine Blutabnahme genügt hierbei um einen Trägerstatus festzustellen.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Es gibt keine bekannte ursächliche Behandlung für XP. Jedoch gibt es mehrere Ansätze wie die Komplikationen der Krankheit minimiert werden können.

1. Eine lebenslange absolute Vermeidung von UV-Strahlung steht hierbei im Vordergrund
2. Regelmäßige Selbstkontrolle der Haut oder durch Hilfe eines Angehörigen sowie die Wahrnehmung von Veränderungen der Augen und der Sicht
3. Hautärztliche Kontrollen in 3-6-monatigen Abständen (sowie jährliche augenärztliche und gegebenenfalls neurologische Untersuchungen)
4. Vitamin-D steht in Zusammenhang mit Sonnenexposition. Niedrige Level können ohne großen Aufwand substituiert werden
5. Psychologen und Selbsthilfegruppen helfen Ihnen mit dem täglichen Alltag zurecht zu kommen

Was kann ich als Patient tun?

Obwohl XP derzeit keine heilbare Erkrankung ist, können Sie durch den richtigen Umgang mit der Erkrankung einen hohen Lebensstandard bewahren. Sich mit seinem Zustand zu befassen stellt die erste Maßnahme dar, um frühzeitig Komplikationen zu erkennen und gegebenenfalls behandeln zu lassen.

XP Patienten müssen ihre gesamte Haut vor UV-Strahlung schützen. Hierbei kann eine adäquate sonnenundurchlässige Bekleidung helfen. Spezielle Sonnenschutzbekleidung mit dem UV STANDARD 801 und dem Wert „UPF“ (UV-Protective-Factor) ist in verschiedensten Ausführungen von diversen Anbietern verfügbar. Folgende Kleidungsstücke sollten standardmäßig beim Verlassen des Hauses getragen werden:

1. Kopfschutz - Hut mit breiter Krempe und Nackenschutz
2. Gesichtsschutz – Folie mit Klettverschluss zum Anbringen am Kopfschutz
3. Langärmliche lichtundurchlässige Oberteile sowie lange Hose
4. Handschuhe
5. Falls möglich, lange Haare

Zuhause, in der Schule und Kindergarten sollte unbedingt UV-Schutzfolie an den Fenstern angebracht werden. Diese beeinflusst die Helligkeit nicht und schützt Sie oder Ihr Kind vor der Strahlung. Manche Hersteller produzieren auch UV geschütztes Glas. UV-Schutzfolie besteht aus dünnen speziell imprägnierten Polyesterschichten und filtert 99,9% des UV-Lichts im Spektrum von 320-380nm. Sie wird auf die Innenseite von Fenstern montiert und bietet somit den besten Schutz für Innenräume von Häusern oder Fahrzeugen. Für weitere Infos zu Bestellung und Montage steht ihnen die Selbsthilfegruppe gerne zur Verfügung.

Bei der Verwendung von Leuchtmitteln sollte darauf geachtet werden UV-freie Lampen zu benutzen. Halogen, Fluoreszierende und Energiesparlampen sowie Quecksilber, Desinfektions Lampen oder das Solarium sollten vermieden werden. Falls auf diese Lichtquellen nicht verzichtet werden kann, gibt es auch für diese spezielle Abdeckungen, ähnlich der UV-Schutzfolie.

Mittels UV-Messgeräten können Strahlungswerte angezeigt werden: UV-Messgeräte sind handgroße, batteriebetriebene Geräte die sowohl die UV-Strahlung von Tageslicht als auch von künstlichem Licht messen. Falls das Gerät mehr als 1 uW/cm² liest, sollten Vorsichtsmaßnahmen getroffen werden um die betroffenen Hautflächen zu schützen. Beim Kauf ist zu beachten, dass die richtigen Wellenlängen wie UVA und UVB gemessen werden.

Exkurs Sonnencreme

Sonnencremes oder Blocker mit sehr hohem Lichtschutzfaktor (LSF), sowie SPF Lippen Schutz gibt es in vielen Ausführungen. Der Schutz sollte mindestens 30 min vor der Exposition aufgetragen werden und alle 2-3 Stunden erneuert werden. Am wichtigsten ist hierbei, dass sich der Betroffene mit der Creme entsprechend wohlfühlt, um ein ausreichendes und regelmäßiges Eincremen zu erleichtern. Grundsätzlich sollten die Cremes mindestens LSF 50+ besitzen und nach dem Motto „viel hilft viel“ aufgetragen werden. Teure Cremes sind nicht zwangsläufig besser als günstigere. Auf Unterschiede zwischen den Inhaltsstoffen sollte in beiden Fällen geachtet werden. Benzophenone und Parabene sollten beispielsweise vermieden werden, da diese als schädlich angesehen werden. Es gibt außerdem noch Cremes, die bei dem Reparaturmechanismus der Haut helfen sollen. Photolyasen sowie T4N5 Endonucleasen sollen die Entstehung von Aktinischen Keratosen und Basalzellkarzinomen reduzieren. Auch eine allgemeine Hautpflege mit rückfettenden Cremes können bei trockener Haut helfen und verringern Irritationen.

Das Leben mit XP

Mit der richtigen Planung ist eine Verlagerung auf einen Nacht Rhythmus heutzutage nicht mehr nötig. Kindergarten und Schule sollten aber gut über XP informiert sein. Klassenzimmer sollten wie auch im Zuhause vor UV-Licht geschützt werden. Viele Kinder benötigen eine beaufsichtigende Person, die beim eincremen hilft und auf ordnungsgemäßes Tragen der Schutzkleidung achtet. Mit der richtigen Aufklärung sind so auch Schulausflüge möglich. Mitschüler sind neugierig und sollten entsprechend Bescheid wissen, um eventuell vorkommendes Mobbing zu vermeiden. Bei Jugendlichen und erwachsenen Erkrankten sollte unbedingt vom Rauchen abgeraten werden. Rauchen trägt erheblich zur Entstehung von Hautkrebs bei und sollte daher dringend vermieden werden.

Urlaube und Reisen sind prinzipiell möglich. Es bedarf allerdings einer strukturierten Planung. Das richtige Urlaubsziel, sowie das notwendige Gepäck sollten daher adäquat gewählt werden.

Wer sind die XP-Freu(n)de?

Die Selbsthilfegruppe XP-Freunde ist ein 2007 gegründeter Zusammenschluss von deutschsprachigen Betroffenen und ihren Angehörigen. Unter www.Xerodermapigmentosum.de finden Sie unsere Ansprechpartner, welche jederzeit für Hilfe zur oben genannten Ausstattung sowie zur Versorgung mit Sonnencremes und Reparaturcremes für Sie da sind. Bei dem Kauf von Schutzmaßnahmen für XP-Patienten könnte es außerdem eventuell Steuererleichterungen und Rabatte für sie geben. Bei uns erhalten Sie genauere Infos sowie Unterstützung bei Anträgen.