



WIKIDERM NETZWERK HAUT

XERODERMA PIGMENTOSUM (XP)

Def: Genodermatose mit Lichtempfindlichkeit

Histr: Erstbeschreibung durch Kaposi im Jahre 1870

Gen: autosomal-rezessiv

Vork: 1/1.000.000

Pg: enzymatischer Defekt des DNA-Reparatursystems, insbes. mangelhafte Exzisionsreparatur von Thymidin-Dimeren

Def: unphysiologische Verknüpfung zweier aufeinanderfolgender Pyrimidinbasen eines DNA-Stranges

Vork: 80% d. F. von Xeroderma pigmentosum

Note: Bei den verbleibenden 20% d. F. mit Xeroderma pigmentosum besteht ein Defekt in der Reparatur des komplementären Stranges (siehe: So)

TF: UVB-Licht der Wellenlängen 280-320 nm

Th: normalerweise Reparatur durch enzymatische Exzision und Neosynthese: Endonuklease setzt Einzelstrangbrüche, Exonuklease exzidiert eine kurze Basenfolge, die das Thymin-Dimer beinhaltet, 5'-3'-Polymerase synthetisiert eine korrekte Basenfolge, DNA-Ligase verbindet die Stränge miteinander

So: pigmentiertes Xerodermoid

Vork: 20% d. F.

Engl: XP variant

CV: normale Exzisionsreparaturkapazität

KL: Manifestation der Symptomatik erst in höherem Alter

KL: - Haut

Bef: - extreme Lichtempfindlichkeit und Sonnenbrandgefahr

Vork: nur bei etwa 50% d. F.

Lit: Br J Dermatol. 2013 Jul 25. <http://doi.org/10.1111/bjd.12523>

- Poikilodermie

Syn: "bunte Haut"

HV: - diffuse Atrophie (vorzeitiger Alterungsprozess: am Ende der Kindheit hat die Haut das Vollbild der Dermatoheliose erreicht; ähnlich der "Landmannshaut")

- Hyper- und Depigmentierungen (Frühsymptom: Lentigines/Epheliden)

- Teleangiektasien

- Hautmalignome: Basalzellkarzinome, Plattenepithelkarzinome, Melanome u. a. bereits um das 8. Lebensjahr

Note: - Basalzellkarzinome sind die am häufigsten assoziierten kutanen Malignome bei XP-Patienten.

Lit: J Cutan Pathol. 2021 Feb 11. <http://doi.org/10.1111/cup.13979>

- Das Risiko für die Entwicklung von NMSC soll ca. 10.000fach erhöht sein.

- Hautkrebs ist die führende Todesursache bei Patienten mit XP.

- Auge

Bef: - Photophobie

- Rötung durch konjunktivale Injektion

- Keratitis und Hornhautvaskularisation bis hin zur Erblindung

Lit: Cases J. 2008 Oct 20;1(1):254.

- Nervensystem

Bef: - Spastik

- Epilepsie

- Reflexveränderungen

- DeSanctis-Cacchione-Syndrom
 - Def:** Xeroderma pigmentosum plus Oligophrenie
 - Note:** Maximalform neurologischer Beteiligung
 - Ass:**
 - Ataxie
 - Tetraplegie
 - Verkürzung der Achillessehne
 - Hypogonadismus

Di: - Nachweis des DNA-Reparatur-Defektes in Fibroblasten des Pat.

Meth: - Bestrahlung von Fibroblasten

- Inkubation mit Tritium-markiertem Thymidin
- Autoradiographie

Erg: Die Höhe des Einbaus von Tritium-markiertem Thymidin bietet ein Monitoring für die Höhe der DNA-Reparaturvorgänge. Fibroblasten von Pat. mit Xeroderma pigmentosum nehmen nach Bestrahlung weniger Tritium-markiertes Thymidin auf als Fibroblasten von Kontrollpatienten.

- Nachweis einer erhöhten Chromosomeninstabilität in Lymphozyten des Pat.

DD: - Kongenitale erythroepoetische **Porphyrie**

- Epidermolysis bullosa hereditaria
- Hydro vacciniformia
- vernarbendes (Schleimhaut)-Pemphigoid des Kindesalters

Lit: - ● ● ●

- J Invest Dermatol. 2012 Mar;132(3 Pt 2):785-96. <http://doi.org/10.1038/jid.2011.426>

- Br J Pharmacol. 2019 Nov;176(22):4293-4301. <http://doi.org/10.1111/bph.14557>

Th: - prophylaktische Maßnahmen

- Lichtschutz
- Retinoide

Appl: oral

Wirk: Prävention von Hautkarzinomen

Stoff: Acitretin

Dos: 20 mg/Tag

Co: Imiquimod

Lit: Clin Exp Dermatol 2003; 28: S33-5

- Bleomycin

Exp: Induktion von Reparaturprozessen bei In-vitro-Studien mit Fibroblasten von XP-Pat.

- Indometacin

Lit: J Invest Dermatol 2000; 114: 241-6

PT: tierexperimentelle Studie

Wirk: Hemmung der Prostaglandin-Biosynthese

Hyp: Es wird aus tierexperimentellen Studien vermutet, dass die Anhäufung von DNA-Photoprodukten zu einer verstärkten Induktion der Cyclooxygenase führt, die wiederum Prostaglandin E2 induziert, das für die verstärkten Entzündungsreaktionen mitverantwortlich erscheint

- DNA-Reparaturenzyme

Appl: extern (ggf. liposomal verkapselt)

Stoff: Photolyase, T4-Endonuklease 5

OTC: Eryfotona® AK (Fa. ISDIN)

Co: hochprotektiver UV-Filter (UVB 109, UVA 39) und Antioxidanzien

Lit: Case Rep Dermatol. 2014 Sep 19;6(3):222-6 (Italien) <http://doi.org/10.1159/000368182>

PT: CS (8 Pat.)

Erg: niedrigere Inzidenz an AK, BCC und SCC

- symptomatische Maßnahmen

- chirurgische Tumorexzision

Altn: - Kryotherapie

- 5-Fluorouracil (5-FU)

Co: Calcipotriol

Lit: JAMA Dermatol. 2023 Feb 1;159(2):226-227.
<http://doi.org/10.1001/jamadermatol.2022.5261>

- Imiquimod 5%

Lit: Dermatol Surg 2002; 28: 518-23; J Am Acad Dermatol 2005; 52: 170-1

- Interferon

Appl: lokal

- Hornhauttransplantation

- Immuntherapie / Checkpoint-Inhibitoren

Ind: Melanome und/oder NMSC

Stoff: Pembrolizumab

Lit: Eur J Cancer. 2017 May;77:84-87. <http://doi.org/10.1016/j.ejca.2017.02.026>, Eur J Cancer. 2017 Sep;83:99-102.
<http://doi.org/10.1016/j.ejca.2017.06.022>, Br J Dermatol. 2018 May;178(5):1199-1203.
<http://doi.org/10.1111/bjd.16270>, Br J Dermatol. 2018 May;178(5):1009. <http://doi.org/10.1111/bjd.16525>

Vorangestellte Abkürzungen

AG: Antigen **Allg:** Allgemeines **ALM:** Auflichtmikroskopie **Altn:** Alternative **Amn:** Anamnese **Anat:** Anatomie **Appl:** Applikation **Aus:** Ausnahme **Ass:** Assoziationen **Ät:** Ätiologie **Bed:** Bedeutung **Bef:** Befund **Bsp:** Beispiel **Co:** Kombination **CV:** Cave **DD:** Differentialdiagnose **Def:** Definition **Di:** Diagnostik **DIF:** Direkte Immunfluoreszenz **Dos:** Dosis **EbM:** Evidenz-basierte Medizin **Eig:** Eigenschaften **EM:** Elektronenmikroskopie **Engl:** Englisch **Epi:** Epikutantestung **Erg:** Ergebnis **Erkl:** Erklärung **Err:** Erreger **Etlg:** Einteilung **Exp:** Experimentell **Filia:** Filiarisierung/Metastasierung **Fkt:** Funktion **Folg:** Folge/Konsequenz **Frag:** Fragestellung **Gen:** Genetik **GS:** Goldstandard **Hk:** Histologie **Histr:** Historisch **HV:** Hautveränderungen **Hyp:** Hypothese **IHC:** Immunhistochemie **IIF:** Indirekte Immunfluoreszenz **Ind:** Indikation **Inf:** Infektionsweg **Inh:** Inhaltsstoffe **Ink:** Inkubationszeit **Int:** Interpretation **KI:** Kontraindikation **KL:** Klinik **Kopl:** Komplikationen **Lab:** Labor **Lit:** Literatur **LL:** Leitlinie **Lok:** Lokalisation **Makro:** Makroskopie (Mykologie) **Man:** Manifestationszeitpunkt **Mat:** Material/Arbeitsmittel **Merk:** Merkhilfe **Meth:** Methodik **Mikro:** Mikroskopie (Mykologie) **Mon:** Monitoring **Neg:** Negativ/Nachteil **Note:** Notiz/Anmerkung **NW:** Nebenwirkung **OCT:** optische Kohärenztomografie **Pa:** Pathologie **PCR:** polymerase chain reaction **Pg:** Pathogenese **Phar:** Pharmakon/Handelsname **Pos:** Positiv/Vorteil **PPh:** Pathophysiologie **Proc:** Procedere **Prog:** Prognose **Prop:** Prophylaxe **Przp:** Prinzip **PT:** Publikationstyp **RCM:** reflectance confocal microscopy = konfokale Laserscanmikroskopie **Risk:** Risikofaktoren **Rö:** Röntgen **Rp:** Rezeptur **S:** Signa/Beschriftung **So:** Sonderformen **SS:** Schwangerschaft **Stoff:** Wirkstoff **Syn:** Synonyme **TF:** Triggerfaktoren **Th:** Therapie **TNM:** Tumor-Lymphknoten-Metastasen-Malignomklassifikation **Urs:** Ursache **Verl:** Verlauf **Vor:** Voraussetzung **Vork:** Vorkommen/Epidemiologie **Web:** world wide web **Wirk:** Wirkung **WW:** Wechselwirkung **Zus:** Zusammenfassung

Abkürzungen im Fließtext

AA: Alopecia areata **AD:** Atopische Dermatitis **AEP:** Atopische Eruption in der Schwangerschaft **AGEP:** Akute generalisierte exanthematische Pustulose **AGS:** Adrenogenitales Syndrom **AHEI:** Akutes hämorrhagisches Ödem des Kindesalters **AJCC:** American Joint Committee on Cancer **AKN:** Acne keloidalis nuchae **ALM:** Auflichtmikroskopie **AN:** Acanthosis nigricans **APC:** antigen presenting cell **APD:** Autoimmun-Progesteron-Dermatitis **ATLL:** Adultes T-Zell-Lymphom/Adulte T-Zell-Leukämie **AZ:** Allgemeinzustand **BB:** Blutbild **BD:** Bowen, Morbus **BMZ:** Basalmembranzone **BP:** Bullöses Pemphigoid **BTX:** Botulinumtoxin **CA:** Karzinom **CBCL:** B-Zell-Lymphome, primär kutane **CD1a:** Langerhanszell-Marker **CD20:** B-Zell-Marker **CD23:** FcεRII **CD26:** Dipeptidyl-Peptidase IV **CD28:** Rezeptor der T-Zelle für B7.1 und B7.2 der APC **CD3:** Pan-T-Zell-Marker **CD30:** Marker für B- oder T-Zell-Aktivierung = Ki-1-Antigen **CD56:** NK-Zell-Marker **CD68:** Zytotoxizitätsmarker von Monozyten/Makrophagen **CD80:** B7.1 der APC **CD86:** B7.2 der APC **CD95:** Fas-Antigen **CK:** Zytokeratin **CLA:** Cutaneous Lymphocyte Associated Antigen **CNHc:** Chondrodermatitis nodularis chronica helioides **CR:** Fallbericht (case report) **CS:** Fallserie (case series mit mindestens 3 Patienten) **CSS:** Churg-Strauss-Syndrom **CT:** Kontrollierte Studie (controlled trial) **CTCL:** T-Zell-Lymphome, primär kutane **CVI:** Chronisch venöse Insuffizienz **CyA:** Cyclosporin A **DAB:** Deutsches Arzneibuch **DAC:** Deutscher Arznei-Codex **DDG:** Deutsche Dermatologische Gesellschaft **DFFP:** Dermatofibrosarcoma protuberans **DH:** Dermatitis herpetiformis Duhring-Brocq **DIC:** Disseminated Intravascular Coagulation **DM:** Dermatomyositis **DNCB:** Dinitrochlorbenzol **DTIC:** Dacarbazin **EB:** Epidermolysis bullosa congenita - Gruppe **EBA:** Epidermolysis bullosa acquisita **EBD:** Epidermolysis bullosa dystrophica **EBS:** Epidermolysis bullosa simplex **ECM:** Extrazelluläre Matrix **ECP:** Eosinophiles kationisches Protein **ED:** Einzeldosis /-dosen **EDS:** Ehlers-Danlos-Syndrom **EEM:** Erythema exsudativum multiforme **EGF:** Epidermaler Wachstumsfaktor **EGR:** Erythema gyratum repens Gammel **ELAM:** Endothelial Leukocyte Adhesion Molecule **ELND:** Elective Lymph Node Dissection **EMA:** Europäische Arzneimittel-Agentur **EMS:** Eosinophilie-Myalgie-Syndrom **EN:** Erythema nodosum **EPDS:** Erosive pustulöse Dermatose des Kapillitiums **EPF:** Eosinophile pustulöse Follikulitis Ofuji **EQ:** Erythroplasie Queyrat **FFD:** Fox-Fordyce-Erkrankung **FTA-Abs:** Fluoreszenz-Treponemen-Antikörper-Absorptionstest **GA:** Granuloma anulare **GI:** Gastrointestinal **GM:** Granuloma multiforme **GM-CSF:** Granulocyte-Macrophage Colony-Stimulating Factor **GS:** Goldstandard **GSS:** Gloves-and-socks-Syndrom **GvHD:** Graft-versus-host-Krankheit **HES:** Hypereosinophilie-Syndrom **HHd:** Hailey-Hailey, Morbus **HIS:** Hyper-IgE-Syndrom **HLP:** Hyperkeratosis lenticularis perstans **HWZ:** Halbwertszeit **IBD:** Inflammatory Bowel Disease (chronisch entzündliche Darmerkrankung) **ICAM:** Intercellular Adhesion Molecule **ICAM-1:** CD54 = Intercellular Adhesion Molecule-1 **IHC:** Immunhistochemie **IPL:** Intense Pulsed Light **IVIG:** Intravenöse Immunglobuline **JÜR:** Jahres-Überlebensrate **JEB:** Junktionale Epidermolysis bullosa congenita **KD:** Kontaktdermatitis **KOF:** Körperoberfläche **KS:** Kaposi-Sarkom **LCH:** Langerhans-Zell-Histiozytose **LFA:** Lymphocyte Function-associated Antigen **LFA-1:** CD11a/CD18 = Lymphocyte Function-associated Antigen-1 (Beta2-Integrin) **LK:** Lymphknoten **LL:** Leitlinie **LT:** Leukotrien **M-CSF:** Macrophage Colony-Stimulating Factor **MA:** Metaanalyse **MA/SR:** Meta-Analysis / Systematic Review **Mac-1:** CD11b/CD18 (Beta2-Integrin) **MCP:** Monozyten-chemotaktisches Protein **MCP-1:** Monocyte Chemoattractant Protein-1 **MED:** Minimale Erythredosis **MI:** Mitoseindex/Mitoserate pro qmm **MIA:** melanoma inhibitory activity **MM:** Malignes Melanom **MMP:** Matrix-Metalloproteinasen **NMH:** niedermolekulare Heparine **NMU:** Nahrungsmittelunverträglichkeiten **NNH:** Nasenbenhöhlen **NRF:** Neues Rezeptur Formularium **OCA:** Albinismus, okulokutaner **p.i.:** post infectionem **pAVK:** periphere arterielle Verschlusskrankheit **PDE:** Phosphodiesterase **PDGF:** Platelet Derived Growth Factor **PDT:** Photodynamische Therapie **PECAM:** Platelet-Endothelial Cell Activation Molecule **qmm:** Quadratmillimeter **RCT:** Randomisierte kontrollierte Studie (randomized controlled trial) **RES:** Retikuloendotheliales System **RF:** Rheumafaktoren **SA:** Sicherheitsabstand **sLa:** sialyl Lewis a-Antigen **SLN:** Sentinel Lymph Node **SLND:** Sentinel Lymph Node Dissection **sLx:** sialyl Lewis x-Antigen **SR:** Systematische Übersichtsarbeit **SS:** Schwangerschaft **SSc:** systemische Sklerodermie **SSW:** Schwangerschaftswoche **TCR:** T-Zell-Rezeptor **TD:** Tumordicke **TEN:** Toxische Epidermale Nekrolyse **TNM:** Tumor-Lymphknoten-Metastasen-Malignomklassifikation **TP:** Treponema pallidum **TPHA:** Treponema pallidum-Hämagglutinationstest **VCAM:** Vascular Cell Adhesion Molecule **VDRL:** Veneral-Disease-Research-Laboratory-Flockungstest **VCAM-1:** CD106 = Vascular Cell Adhesion Molecule-1 **VEGF:** Vascular Endothelial Growth Factor **VLA-4:** CD49d/CD29 = Very Late Antigen 4 (Beta1-Integrin) **Z.n.:** Zustand nach