

torischer Retardierung und Photosensitivität einhergehenden Trichothiodystrophie nach licht- bzw. polarisationsmikroskopischem Ausschluss charakteristischer Haarschaftanomalien (Trichorrhexis nodosa, Trichoschisis, „Tigerschwanzmuster“) unwahrscheinlich. Auch der Morbus Gaucher Typ 2, eine durch nahezu vollständigen Mangel an Glukozerebrosidase bedingte lysosomale Speicherkrankheit mit infauster Prognose, kann bei normaler Aktivität des Markerenzym Chitotriosidase weitgehend ausgeschlossen werden. Als weitere schwerwiegende neurokutane Erkrankung wird das Sjögren-Larsson-Syndrom durch einen Defekt der Fettaldehyddehydrogenase verursacht, der in Fibroblastenkulturen nachgewiesen werden kann. Klinisch sollte mittels Fundoskopie nach den für das Sjögren-Larsson-Syndrom pathognomonischen kristallinen Einlagerungen der Retina („glistening dots“) gefahndet werden [5].

Unabhängig von der Grunderkrankung hängt die Prognose quoad vitam in den ersten Lebenswochen maßgeblich von einer adäquaten neonatologischen Intensivtherapie ab, die im Falle des Kollodiumbabys den besonderen Komplikationen einer extrem gestörten epidermalen Barrierefunktion (Hypothermie, Dehydratation, Infektionsanfälligkeit) Rechnung tragen muss. Neben schonender Inkubatorpflege („minimal handling“) bei hoher Luftfeuchtigkeit von bis zu 90% sollte die Indikation zu invasiven Prozeduren aufgrund des hohen Infektionsrisikos sehr zurückhaltend gestellt werden. Eine prophylaktische Antibiotikatherapie kann aktuell nicht empfohlen werden, während die Lokalbehandlung mit rehydrierenden Externa (u. a. Glycerol, Panthenol, Petrolatum) von der Mehrzahl der Autoren positiv bewertet wird und auch im Falle unserer Patientin erfolgreich eingesetzt wurde. Die systemische Therapie mit Retinoiden ist Patienten mit schwersten Hyperkeratosen vorbehalten und ggf. unter Beachtung der gut bekannten Nebenwirkungen in einer Dosierung von 0,3–0,75 mg/kg KG durchzuführen. Bei persistierendem Ektropium sind zusätzlich engmaschige augenärztliche Verlaufskontrollen angezeigt, während die durch Hyperkeratosen bedingten Beugekontraktionen nach initialer kinder-

orthopädischer Evaluation einer konsequenten Physiotherapie bedürfen [4, 6].

Zusammenfassend sollte das Kollodiumbaby als pädiatrisch-dermatologischer Notfall verstanden werden, dessen diagnostische Abklärung und erfolgreiche Therapie eine breite interdisziplinäre Kooperation erfordert. Nur mit ihrer Hilfe ist es in den vergangenen Jahrzehnten gelungen, die neonatale Mortalität betroffener Kinder von etwa 50% auf 11% zu senken [6].

Korrespondenzadresse

Dr. H. Ott

Klinik für Dermatologie und Allergologie, Universitätsklinikum der RWTH Aachen
Pauwelsstr. 30, 502074 Aachen
hott@ukaachen.de

Interessenkonflikt. Keine Angaben

Hautarzt 2007 · 58:383–384 · DOI 10.1007/s00105-007-1331-z · Online publiziert: 20. April 2007
© Springer Medizin Verlag 2007

C.N. Renn · A. Helmer · M. Megahed

Klinik für Dermatologie und Allergologie, Universitätsklinikum der RWTH Aachen

Pyogene Arthritis, Pyoderma gangraenosum und Akne-Syndrom (PAPA-Syndrom)

Anamnese

In unserer Ambulanz stellte sich eine 49-jährige Patientin mit einer extrem schmerzhaften, seit einem halben Jahr größtenprogreredienten Ulzeration an der rechten Mamma vor. Seit 4 Jahren bestehen rezidivierend neue Ulzerationen, gewöhnlich im Bereich der Extremitäten, die trotz regelmäßigen Wunddebridements und Hauttransplantationen nicht abgeheilt sind. In der Jugend hat eine Akne bestanden.

Die Schwester und die 5-jährige Nichte der Patientin leiden ebenfalls unter rezidivierenden kutanen Ulzerationen.

Hautbefund

Bei der initialen Inspektion der Haut zeigte sich an der rechten Mamma ein etwa 12×16 cm großes, gelblich belegtes, bi-

Literatur

1. Akiyama M, Sawamura D, Shimizu H (2003) The clinical spectrum of nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma and lamellar ichthyosis. *Clin Exp Dermatol* 28: 235–240
2. Al-Amro Al Akloby OM, Al-Zayir AA (2004) Clinico-epidemiological features of congenital nonbullous ichthyosiform erythroderma in the eastern province of Saudi Arabia. *JEADV* 18: 659–644
3. Hallopeau H, Watelet R (1884) Sur une forme atténuée de la maladie dite Ichthyose foetale. *Ann Dermatol Syphiligr* 3: 149–152
4. Larrègue M, Gharbi R, Daniel J et al (1976). Le bébé collodion. Evolution à propos de 29 cas. *Ann Dermatol Syphiligr* 102: 31–56
5. Oji V, Traupe H (2006) Ichthyoses: Differential diagnosis and molecular genetics. *Eur J Dermatol* 16: 349–359
6. Taieb A, Labrèze C (2002) Collodion baby: what's new. *JEADV* 16: 436–437
7. Van Gysel D, Lijnen RLP, Moekti SS et al. (2002). Collodion baby: a follow-up study of 17 cases. *JEADV* 16: 472–475

zarr konfiguriertes Ulkus mit rötlich unterminiertem Randsaum (■ **Abb. 1**).

Histologie

Ulzeriertes Epithel. Im Ulkusbereich sowie im gesamten Korium zum Teil dichtes Infiltrat aus Lymphozyten und Neutrophilen. Vermehrt dilatierte Blutgefäße. Erythrozytenextravasate. Dermales Ödem.

Beurteilung: Gut vereinbar mit Pyoderma gangraenosum.

Genetische Analyse

Aufgrund des familiären Auftretens von rezidivierenden Pyoderma gangraenosum wurde bei der Patientin eine genetische Analyse durchgeführt. Es zeigte sich eine heterozygote Punktmutation des „CD2 binding protein 1“-Gens, auch genannt *PSTPIP1*; „proline-serine-threonine phosphatase interacting protein“) auf Chromosom 15q.



Abb. 1 ◀ Klinisches Bild des Pyoderma gangraenosum bei PAPA-Syndrom

Im beschriebenen Fall stellen familiäre rezidivierende Pyoderma gangraenosa das Hauptsymptom eines PAPA-Syndroms dar. Bei familiären Pyoderma gangraenosa sollte der Dermatologe differentialdiagnostisch auch an seltene genetische Syndrome wie das PAPA-Syndrom denken.

Korrespondenzadresse

Dr. C.N. Renn

Klinik für Dermatologie und Allergologie, Universitätsklinikum der RWTH Aachen
Pauwelsstr. 30, 502074 Aachen
crenn@ukaachen.de

Interessenkonflikt. Keine Angaben

Diagnose

Pyogene Arthritis, Pyoderma gangraenosum und Akne-Syndrom (PAPA-Syndrom).

Therapie und Verlauf

Wir therapierten mit 25 mg Prednisolon und 540 mg Mycophenolat 2-mal täglich unter Magenschutz. Lokal verwendeten wir zunächst wundreinigende Externa, später steroidhaltige Cremes. Nach 3-monatiger Therapie kam es zur kompletten Abheilung des großflächigen Pyoderma gangraenosum an der rechten Mamma.

Diskussion

Bei familiärem Auftreten von Pyoderma gangraenosum sollte differentialdiagnostisch an das PAPA-Syndrom gedacht werden. PAPA-Syndrom ist ein Akronym für pyogene sterile Arthritis, Pyoderma gangraenosum und Akne. Weltweit sind bisher nur 3 Familien mit diesem autosomal dominant vererbaren Syndrom beschrieben worden. Gewöhnlich besteht eine Arthritis im Jugendalter und in der Pubertät treten dann nahezu ausschließlich kutane Symptome auf [1, 2].

Kürzlich konnten als Ursache des PAPA-Syndroms Mutationen im Gen für das „CD2 binding protein 1“ (CD2BP1) nachgewiesen werden. Dieses Protein ist Bestandteil einer Entzündungskaskade, die mit anderen Autoimmunerkrankungen, wie zum Beispiel mediterranem Mittel-

meerfieber und Hyper-IgE-Syndrom, vergesellschaftet ist [2, 3].

Andere Symptome, die zum PAPA-Syndrom gehören, sind entzündliche Darmerkrankungen, Abszessneigung an Injektionsstellen (Pathergiephänomen) und myeloproliferative Erkrankungen.

Zur Behandlung der assoziierten Arthritis werden von Rheumatologen TNF- α -Antagonisten und IL-1-Rezeptorinhibitoren mit gutem Erfolg eingesetzt [3, 4, 5]. Unsere Patientin zeigte untypischerweise keinerlei Gelenkbeteiligung, litt jedoch in der Pubertät an einer ausgeprägten Akne und seit dem 45. Lebensjahr an Pyoderma gangraenosa in unterschiedlichen Lokalisationen.

Hautarzt 2007 · 58:384–386 · DOI 10.1007/s00105-007-1332-y · Online publiziert: 20. April 2007
© Springer Medizin Verlag 2007

C. Mühlhoff · M. Megahed

Klinik für Dermatologie und Allergologie, Universitätsklinikum der RWTH Aachen

Umwandlung eines Pemphigus foliaceus in einen Pemphigus vulgaris

Anamnese

Bei einem 52-jährigen Patienten traten 2004 erstmalig bullöse Hautveränderungen des Oberkörpers auf (▣ **Abb. 1**). Die Mundschleimhaut war zu diesem Zeitpunkt nicht befallen. Histologisch

Literatur

1. Yeon HB, Lindor NM, Seidman JG, Seidman CE (2000) Pyogenic arthritis, pyoderma gangrenosum, and acne syndrome maps to chromosome 15q. *Am J Hum Genet* 66: 1443–1448; Epub 21.03.2000
2. Tallon B, Corkill M (2006) Peculiarities of PAPA syndrome. *Rheumatology (Oxford)* 45: 1140–1143
3. Stichweh DS, Punaro M, Pascual V (2005) Dramatic improvement of pyoderma gangrenosum with infliximab in a patient with PAPA syndrome. *Pediatr Dermatol* 22: 262–265
4. Dierselhuus MP, Frenkel J, Wulffraat NM, Boelens JJ (2005) Anakinra for flares of pyogenic arthritis in PAPA syndrome. *Rheumatology (Oxford)* 44: 406–408; Epub 05.01.2005
5. Edrees AF, Kaplan DL, Abdou NI (2002) Pyogenic arthritis, pyoderma gangrenosum, and Acne syndrome (PAPA syndrome) associated with hypogammaglobulinemia and elevated serum tumor necrosis factor-alpha levels. *J Clin Rheumatol* 8: 273–275

zeigte sich eine subkorneale, akantholytische Blase und im ELISA wurden erhöhte Antikörpertiter gegen Desmoglein 1 nachgewiesen. Nach Diagnosestellung eines Pemphigus foliaceus waren die Hautveränderungen unter einer Therapie mit Prednisolon und My-