

Aus der klinischen Praxis

## **Erythromelalgie: Patienten leiden unter zunächst unerklärlichen wärmeinduzierten Schmerzattacken**

Starke Schmerzattacken, die durch geringe Wärme meist an Füßen und Händen, aber auch im Gesicht ausgelöst werden. Dazu ein starker Anstieg der Hauttemperatur mit entzündlicher Rötung und Schwellung der betroffenen Körperstellen. Zur Schmerzlinderung wenden die Betroffenen typischerweise Kälte an, z.B. mit Eiswasserbädern oder Kühlpackungen, was sekundär zu Erfrierungserscheinungen führen kann. Dies sind die Kennzeichen einer Erkrankung, die aufgrund ihrer Seltenheit häufig nicht oder erst spät erkannt wird. Oberarzt Dr. Jürgen Bauerschmitz von der Erlanger Hautklinik wird als Experte für diese seltene Erkrankung, die durch Wärme ausgelöst und oft nicht diagnostiziert wird, überregional von Patienten und Ärzten frequentiert. Die Hautdurchblutung besonders an den distalen Extremitäten ist extrem verstärkt. Deshalb wurden bisher eine primäre Mikrozirkulationsstörung oder thrombozytäre Defekte als Ursachen vermutet. Molekulargenetische Forschung bei der seltenen familiären, autosomal-dominant vererbten Form ergab Mutationen im SCN9A Gen, welches den spannungsabhängigen Natriumkanal Nav1.7 codiert, der besonders in den Hinterwurzel- und sympathischen Ganglien exprimiert ist. Deren Übererregbarkeit spielt wahrscheinlich eine entscheidende Rolle in der Auslösung der inflammatorischen Schmerzen. Die Veränderung in den Natriumkanälen beeinflusst die elektrische Impulsverarbeitung und führt wahrscheinlich zu Allopathie und Schmerzattacken. Neueste Ergebnisse zeigen zudem eine Temperaturabhängigkeit bei der Aktivierung mutierter Kanäle, was die Induktion der Erythromelalgie-Attacken durch Wärme und ihre Linderung durch Kälte erklärt. Neben den familiären Formen kann man diesen Gendefekt auch bei sporadischen Fällen der sog. primären Erythromelalgie feststellen. Die sekundäre Erythromelalgie kann den Symptomen einer auslösenden Grunderkrankung häufig vorausgehen, was die diagnostische Bedeutung noch steigert. Handelt es sich doch oft um Erkrankungen aus dem hämatologischen oder rheumatologischen Formenkreis. Auch bestimmte Hauterkrankungen wie z.B. ein Lupus erythematoses können die Krankheit hervorrufen. Deshalb ist eine interdisziplinäre Durchuntersuchung und Therapie unter dermatologischer Regie medizinisch essentiell. Wissenschaftlich ideal sind in Erlangen die universitären Kooperationen der Hautklinik mit dem Humangenetischen Institut, der Anästhesiologischen Klinik und dem Institut für Physiologie, die mit der Erforschung der Krankheit befasst sind. Zum molekulargenetischen Ausschluß einer seltenen, auch heterozygoten Fabry-Erkrankung, die ähnliche Symptome hervorruft, pflegt Dr. Bauerschmitz eine Zusammenarbeit mit der Mainzer Universitätsmedizin. Die Symptome der Erythromelalgie können neben Kälteanwendungen durch eine Kombination aus Analgetika und schmerzdistanzierenden Wirkstoffen nur unzureichend behandelt werden. Experimentelle Therapieformen z.B. mit Prostaglandinen sowie mit Natriumkanal-beeinflussenden systemisch verabreichten Antiarrhythmika und topisch applizierten Wirkstoffen sind häufig erfolgreich. Eine Heilung ist bisher nur bei sekundären Formen durch erfolgreiche Therapie der Grunderkrankung möglich.

In der ZDF-Servicesendung „Volle Kanne“ wird Anfang März über den Fall eines Jungen berichtet, der unter Erythromelalgie leidet. Als Experte war OA Dr. Bauerschmitz von der Redaktion um Mitwirkung gebeten worden. Er hatte

erfolgreiche Ratschläge zur Therapie des jungen Patienten gegeben. Da seine Mutter zur Information über diese seltene Erkrankung in der Öffentlichkeit beitragen möchte, konnte er sie für die Reportage gewinnen. Der komplette Beitrag ist in der ZDF-Mediathek abrufbar:

<http://www.zdf.de/ZDFmediathek/#/beitrag/video/1274848/Zu-starke-Durchblutung>

### Literatur

Jürgen P. Bauerschmitz, Jürgen Knop  
Kutane Manifestationen der essentiellen Thrombozythämie  
Erythromelalgie, ischämische Akrozyanose, Livedo racemosa  
Hautarzt (1995) 46:477-480, Springer Verlag

Angelika Lampert, Sulayman D. Dib-Hajj, Emanuella M. Eastman, Lynda Tyrrell,  
Zhimao Lin, Yong, Yang, Stephen G. Waxman  
Erythromelalgia mutation L823R shifts activation and inactivation of threshold sodium  
channel Nav1.7 to hyperpolarized potentials  
Biochemical and Biophysical Research Communications (2009) 319-324 Elsevier  
Inc.