

# WAT IS EB?

## EPIDERMOLYSIS BULLOSA - INFOGRAFIEKEN



**Zo voelt het als je EB hebt.**



<b>ALGEMENE INFORMATIE</b> .....	<b>01</b>
<b>WAT IS EB?</b> .....	<b>02</b>
<b>EB-TYPEN</b> .....	<b>03</b>
<b>SYMPTOMEN EN COMPLICATIES</b> .....	<b>04</b>
<b>ZORG VOOR EB IN PRAKTIJK</b> .....	<b>05</b>
<b>INTERDISCIPLINAIRE ZORG</b> .....	<b>06</b>
<b>PASGEBORENE BABY MET EB</b> .....	<b>07</b>
<b>LEVEN MET EB</b> .....	<b>08</b>
<b>EB SIMPLEX (EBS)</b> .....	<b>09</b>
<b>DYSTROFISCHE EB (DEB)</b> .....	<b>10</b>
<b>JUNCTIONELE EB (JEB)</b> .....	<b>11</b>
<b>KINDLER EB (KEB)</b> .....	<b>12</b>
<b>LABORATORIUMDIAGNOSE</b> .....	<b>13</b>
<b>OVERERVINGSPATRONEN VAN EB</b> .....	<b>14</b>
<b>WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK</b> .....	<b>15</b>
<b>KLINISCHE STUDIES</b> .....	<b>16</b>
<b>EB AWARENESS</b> .....	<b>17</b>
<b>SLEUTELICONEN</b> .....	<b>18</b>
<b>CONTACTINFORMATIE</b> .....	<b>19</b>
<b>NOTITIES</b> .....	<b>20</b>

# ALGEMENE INFORMATIE

## WAAROM ZIJN INFOGRAFIEKEN BELANGRIJK?

De EB infografieken bevatten informatie over verschillende aspecten van de klinische en sociale zorg van EB. Ze maken vooral gebruik van beeld in plaats van tekst en zijn bedoeld voor mensen met EB met beperkte toegang tot gespecialiseerde zorg.

Het idee om EB infografieken te ontwikkelen kwam van het EB-Without-Borders-team van Debra International. De missie van het team is om hulp te bieden aan mensen met EB en hun families en artsen in landen waar geen DEBRA-groep bestaat en waar weinig kennis is over de klinische en sociale zorg voor mensen met EB.

## VOOR WIE ZIJN DE EB INFOGRAFIEKEN?

De EB-infografieken zijn ontwikkeld voor mensen met alle vormen van EB en voor hun verzorgers. Ze zijn vooral bedoeld voor gebieden waar gespecialiseerde zorg niet toegankelijk is, maar de informatie is relevant voor iedereen.

## WAAR KOMT DE INFORMATIE IN DEZE BROCHURE VANDAAN?

De informatie in deze brochure is verkregen uit de “Clinical Practice Guidelines for Epidermolysis Bullosa Laboratory Diagnosis” (Has et al. 2019), “Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility” (Has et al. 2020)” en van ervaringen van experts. De informatie en aanbevelingen in de richtlijnen zijn gebaseerd op verschillende bronnen waaronder klinisch wetenschappelijk onderzoek en ervaringen van experts.

De richtlijnen geven aanbevelingen voor de klinische zorg. Ze zijn gebaseerd op wetenschappelijk bewijs of op ervaringen van experts.

## HOE GEBRUIK JE DEZE INFORMATIE?

Contacteer je arts of EB-zorgverlener voordat je de EB-infografiek gaat gebruiken, zodat je de informatie samen kan bespreken.

## DISCLAIMER

De informatie in deze infografiek geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten eerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infografiek ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

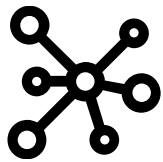
## COPYRIGHT

© Copyright DEBRA International 2020. Alle rechten voorbehouden. Dit werk is gelicentieerd onder de voorwaarden van de [Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/), die het gebruik en de distributie in elk medium toestaat, op voorwaarde dat het originele werk correct wordt geciteerd, het gebruik niet commercieel is en er geen wijzigingen of aanpassingen worden aangebracht.

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten eerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

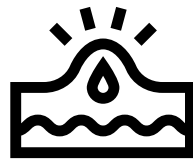




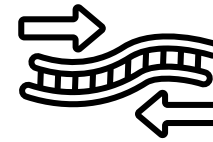
EB is niet één huidziekte maar de naam van een grote groep van ziekten die klinisch en genetisch van elkaar verschillen



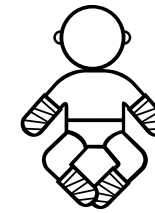
Er bestaan meer dan 30 subtypen



Hun gemeenschappelijke kenmerk is het ontstaan van blaren en een zeer fragiele huid



Blaren en wonden kunnen ontstaan door druk, wrijving of warmte op de huid en/of de slijmvliezen



De symptomen zijn meestal zichtbaar onmiddellijk bij de geboorte of enkele dagen erna



De symptomen variëren van mild tot ernstig



Blaren kunnen overal op de huid ontstaan en soms ook inwendig op de slijmvliezen

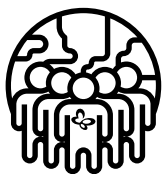
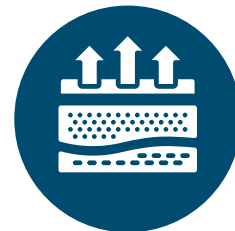
## epidermolysis

## bullosa

Oppervlakte

Loslatend

Blaar



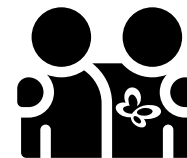
Naar schatting hebben 500.000 mensen in de wereld EB



Treft evenveel mannen als vrouwen



Komt overal ter wereld voor



Niet besmettelijk



Genezing is nog niet mogelijk

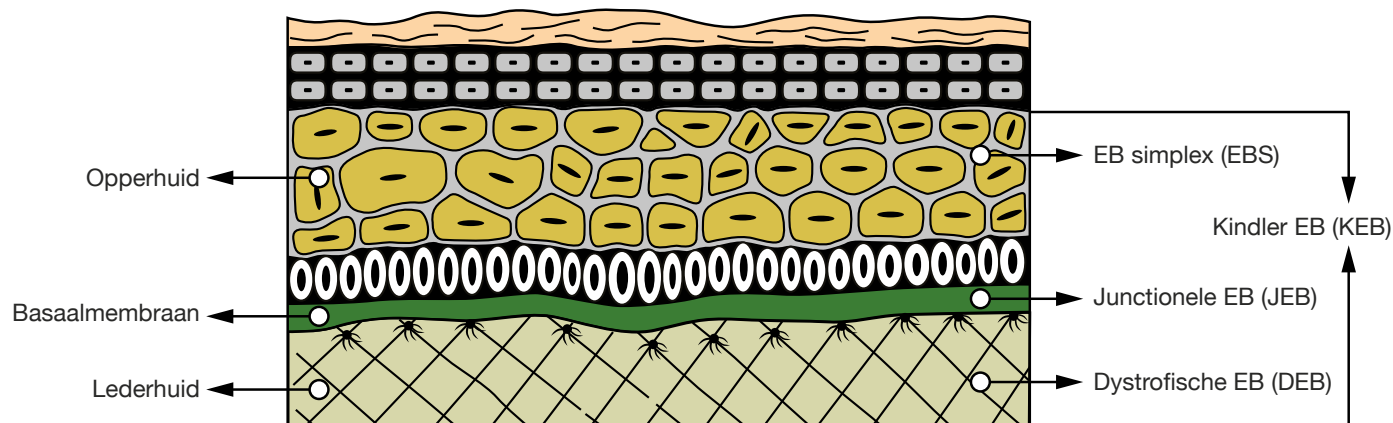


Mensen met EB worden soms "vlinders" of "vlinderkinderen" genoemd omdat hun huid zo fragiel is als de vleugels van een vlinder

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

## DWARSDOORSNEDE VAN DE HUID



DEBRA International - gebaseerd op Debra of America en US National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Disease

### GEWONE HUID



Normale huid heeft eiwitten die als een soort lijm de huidlagen samenhouden en de huid sterk maken

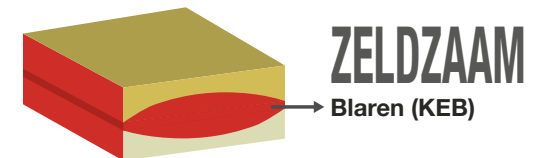
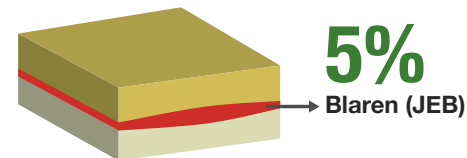
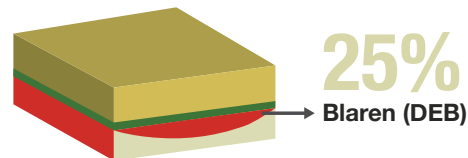
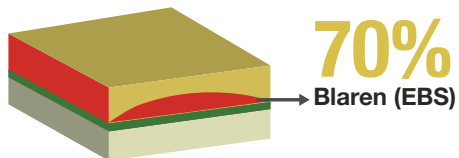
### EB-HUID



Bij EB werken deze "lijm"eiwitten niet goed of ontbreken ze. Daardoor laten de huidlagen los en ontstaan blaren en wonden. Dit kan gebeuren door letsel, druk, wrijving, hitte of zelfs spontaan.

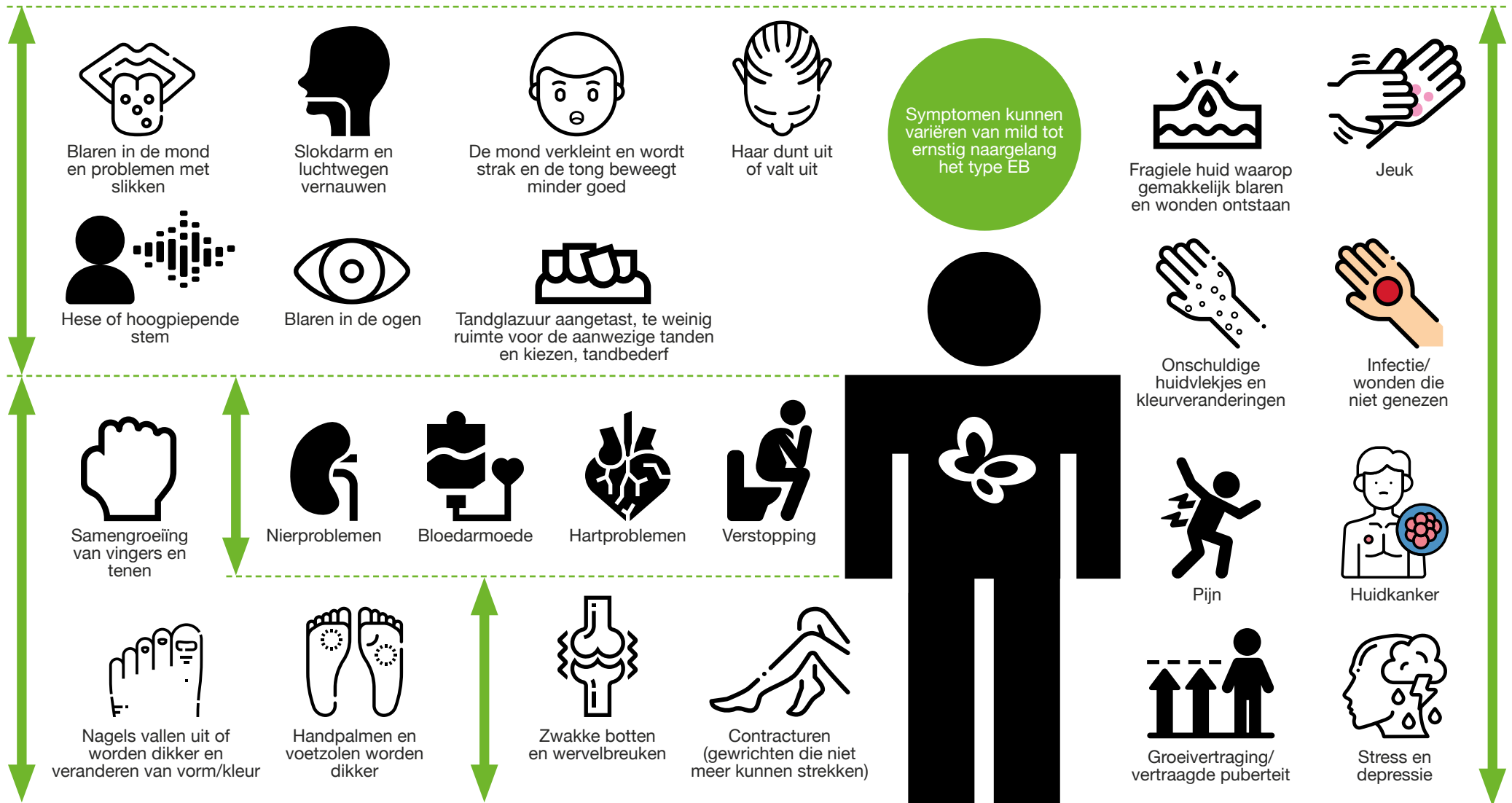
EB acquisita (EBA) – De symptomen kunnen dezelfde zijn, maar EBA is niet erfelijk. Het is een auto-immuunziekte die zich pas op latere leeftijd voordoet. De oorzaak is niet bekend.

## VOORKOMEN EN CLASSIFICATIE VAN EB-VORMEN



meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

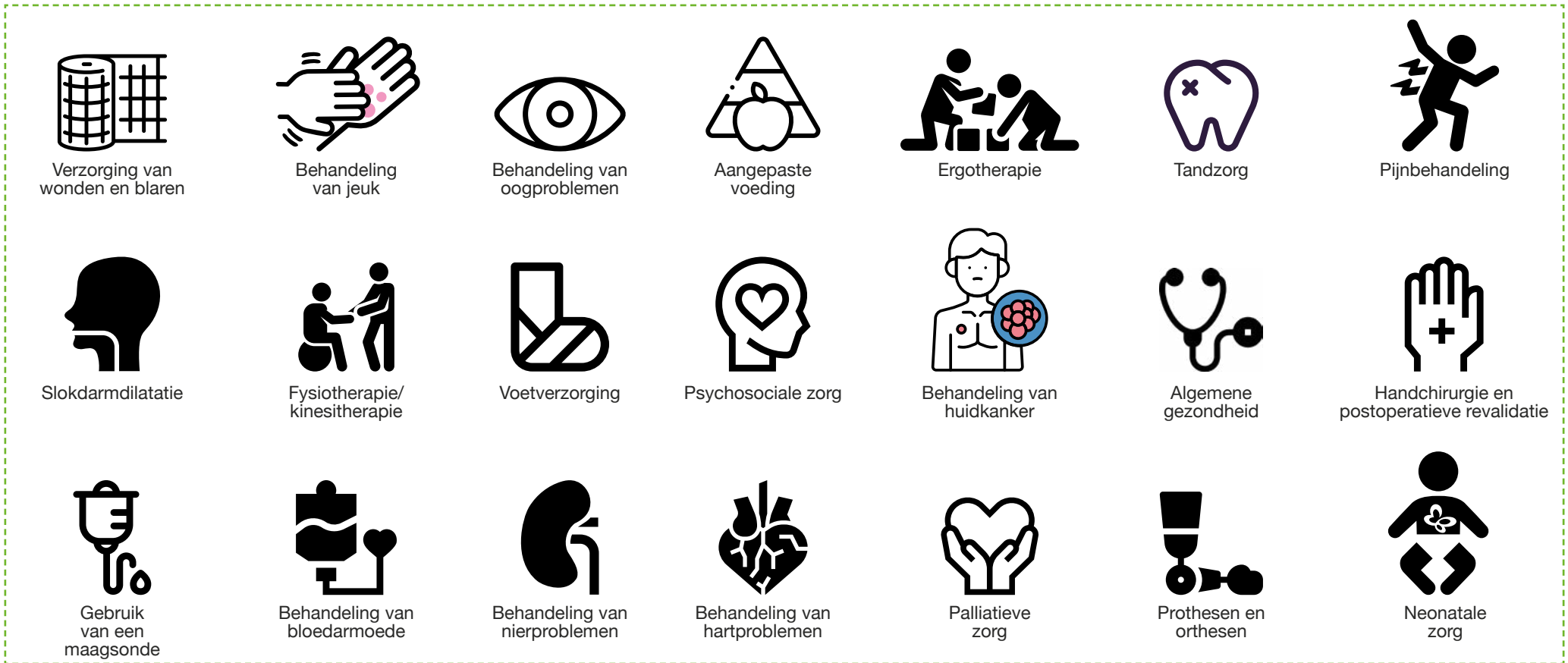
De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.



**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# ZORG VOOR EB IN PRAKTIJK



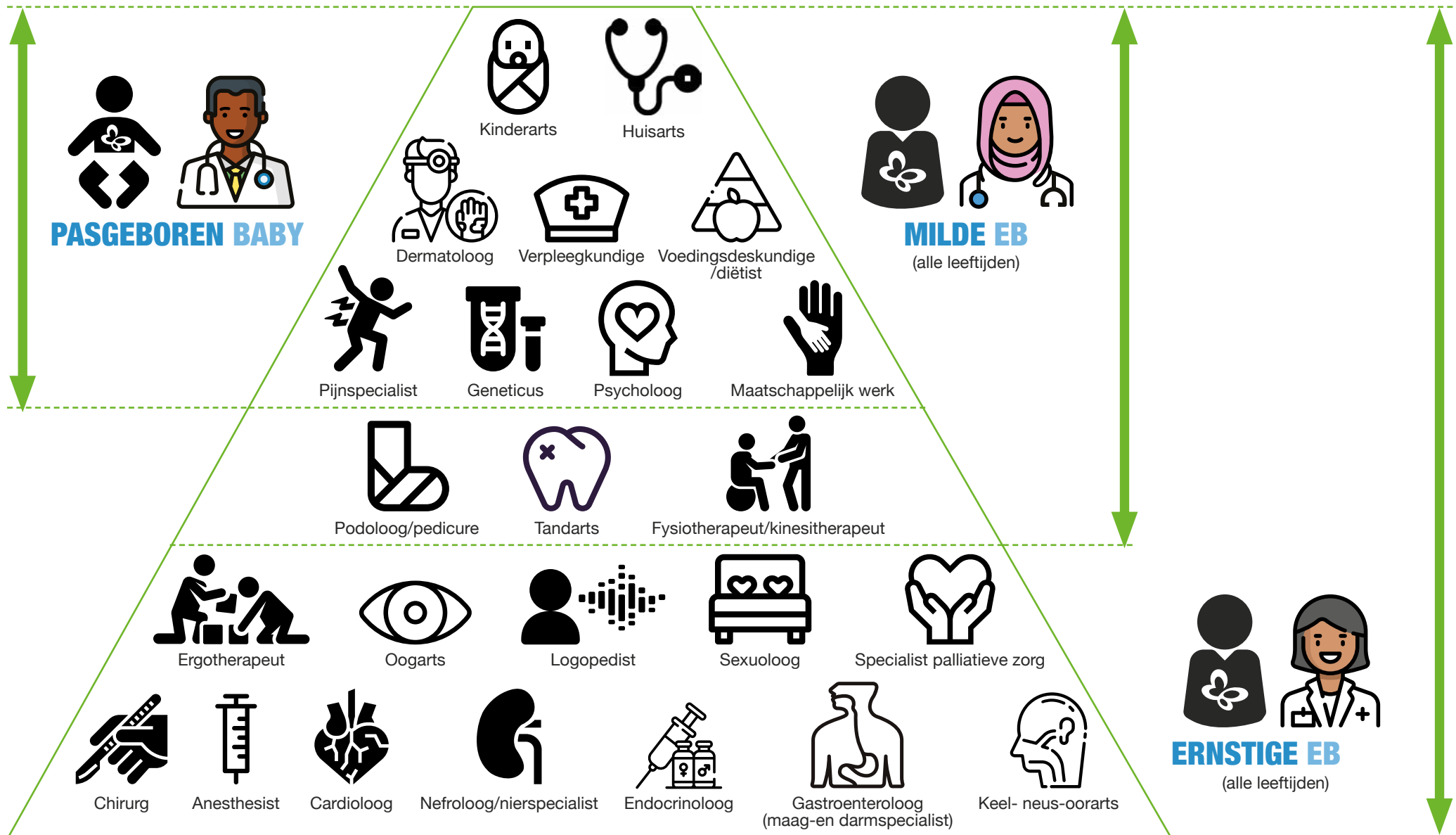
## GLOBAAL ZORGPLAN

Bij EB doen zich heel wat symptomen en complicaties voor en verschillende medische specialisten zijn nodig. Interdisciplinaire zorg betekent dat verschillende specialisten samenkomen om het zorgplan van de patiënt te coördineren en om van elkaar te leren

meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.



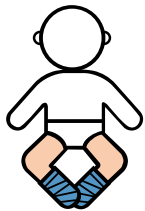


**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# PASGEBOREN BABY MET EB

## SYMPTOMEN



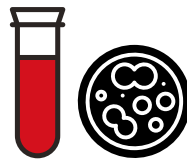
De huid kan volledig afwezig zijn, vooral op de voeten, enkels en onderbenen



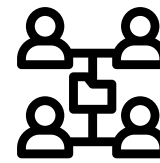
Blaren kunnen onmiddellijk na de geboorte ontstaan of tijdens de eerste dagen



Een dermatoloog sluit andere huidziekten uit



Laboratoriumonderzoek is nodig. Lees meer op pagina 14



Een interdisciplinair team stelt een globaal zorgplan op

## WAT GEBEURT ER WANNEER EB VERMOED WORDT?

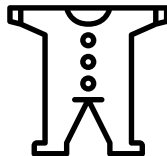
## ZORG VOOR DE PASGEBOREN BABY



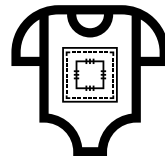
Lees de infografiek Healthy Body and Skin voor informatie over wondzorg



Gebruik luiers in de juiste maat om wrijving te verminderen. Indien nodig kan je de randen invetten of met zacht materiaal beschermen



Doe de baby een body aan met sluiting vooraan. Een naakte baby kan zichzelf verwonden door armen en benen tegen elkaar te wrijven



Ruwe naden kunnen schuren en zo de huid beschadigen. Doe de kleertjes daarom binnenstebuiten aan



Doe wantjes aan en houd de nagels kort om beschadiging door krabben te vermijden



Zorg dat de baby zacht ligt (kussen, schapenvel, zacht deken)



Je mag/moet zeker je baby aanraken om hechting te bevorderen



Borstvoeding is mogelijk als je baby EB heeft. Probeer het in elk geval



Aan ouders wordt aangeleerd hoe ze hun baby moeten verzorgen en baden



De maatschappelijke dienst kan de ouders bijstaan over hun rechten want wondzorgmateriaal kan duur zijn

## ! BELANGRIJK!



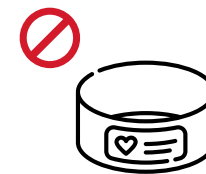
Vermijd het gebruik van een couveuse (tenzij echt noodzakelijk)



Gebruik geen kleefpleisters/plakkers



Til de baby niet onder de oksels op



Vermijd naambandjes rond pols of enkel. Hang ze aan het bed of aan kleding.



Gebruik geen navelstrengklemmen



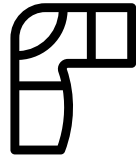
Volg het gewone vaccinatieschema voor kinderen

meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.



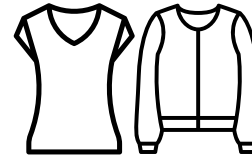
Lees de infografiek Healthy Body and Skin voor informatie over wondzorg



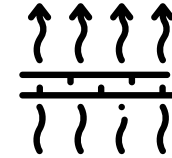
Bescherm kwetsbare plekken door het dragen van handschoenen en beschermende materialen



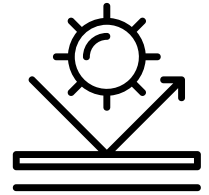
Houd de huid goed ingevet. Zo verminder je jeuk en wrijving en voorkom je dat de huid gaat barsten



Kleed je met lagen die je gemakkelijk kan aan-en uittrekken wanneer dat nodig is



Zachte en ademende materialen zijn geschikter



Gebruik UV-beschermende kleding in de zomer



Gebruik kleine hulpmiddelen voor dagelijkse activiteiten



Bescherm neus en oren als je een bril draagt



Kies voor schoenen van zacht en ademend materiaal. Zie infografiek Healthy Body and Skin



Houd de vinger- en teennagels kort en zacht. Zie infografiek Healthy Body and Skin

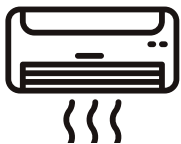


Gebruik een kussen in de auto of op harde stoelen



Fysieke inspanning is goed voor de bewegelijkheid en gezonde botten

## BELANGRIJK!



Een ventilator of airco kunnen helpen om de huid koel te houden



Hitte, zweet en vochtigheid geven meer blaren



Vermijd een heet bad



Vermijd knellende kleding



Vermijd kleding met ruwe labels, strakke elastiek of naden. Draag kleding binnenstebuiten.

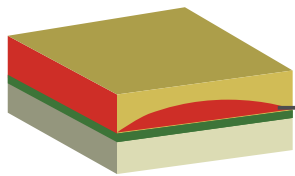


Gebruik geen kleefpleisters/plakkers

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

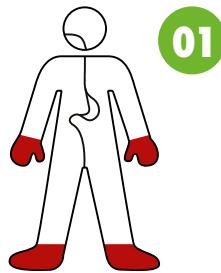
De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# EB SIMPLEX (EBS)

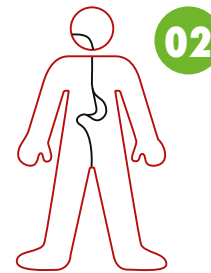


70%

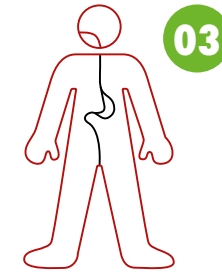
Blaren in de opperhuid  
Meest voorkomende EB-type



**GELOKALISEERDE EB**  
oude namen: Weber-Cockayne  
betrokken genen: KRT5, KRT14  
overervingspatroon: dominant, de novo, recessief (zeldzaam)

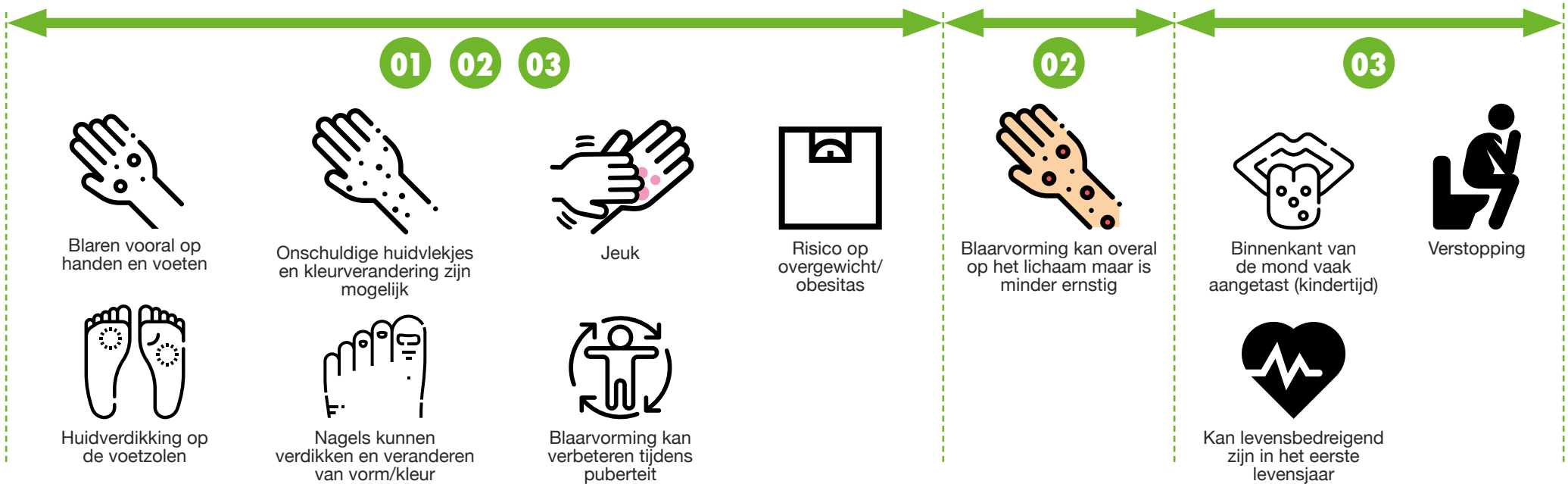


**INTERMEDIATE EBS**  
oude namen: EBS generalized intermediate, EBS Köbner  
betrokken genen: KRT5, KRT14  
overervingspatroon: dominant, de novo, recessief (zeldzaam)



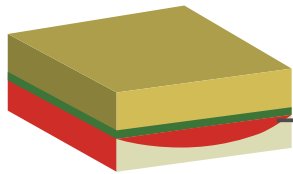
**ERNSTIGE EBS**  
oude namen: EBS generalized severe, EBS Dowling-Meara  
betrokken genen: KRT5, KRT14  
overervingspatroon: dominant, de novo, recessief (zeldzaam)

## SYMPTOMEN EN COMPLICATIES



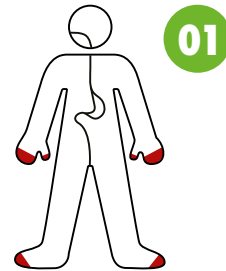
meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

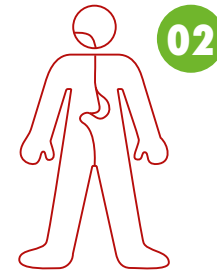


25%

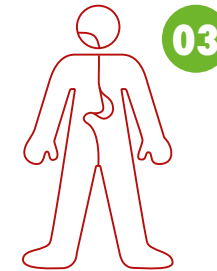
**Blaren in de lederhuid**  
Komt minder vaak voor dan EBS



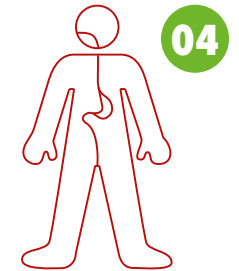
**GELOKALISEERDE DDEB**  
oude namen: nails only, pretibial DDEB, acral DDEB  
betrokken genen: COL7A1  
overervingspatroon: dominant



**INTERMEDIATE DDEB**  
oude namen: veralgemeende DDEB  
betrokken genen: COL7A1  
overervingspatroon: dominant



**INTERMEDIATE RDEB**  
oude namen: RDEB  
generalized intermediate, non-Hallopeau-Siemens RDEB  
betrokken genen: COL7A1  
overervingspatroon: recessief



**ERNSTIGE RDEB**  
oude namen: RDEB  
generalized severe, Hallopeau-Siemens RDEB  
betrokken genen: COL7A1  
overervingspatroon: recessief

## SYMPTOMEN EN COMPLICATIES

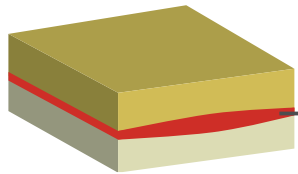
01	01 02 03 04	02 03	04
Fragiele huid, vooral vingers, tenen en nagels aangetast	Huidkanker (tienerjaren – vooral bij ernstige RDEB)	Onschuldige huidvlekjes komen voor	Blaarvorming over het hele lichaam
Soms alleen nagels aangetast (ze verdikken en veranderen van vorm/kleur)	Verstopping (vooral bij meer ernstige EB)	Wonden die niet genezen	Handen groeien in een cocon
		Licht samengroeien van vingers en tenen (vooral intermediate RDEB)	Nagels vallen uit (eerste levensjaren)
Binnenkant van de mond kan aangetast zijn (vooral bij ernstige RDEB)			Grote gewrichten kunnen niet strekken
		Gewrichten kunnen niet gemakkelijk strekken	Haarverlies
		Blaren in de slokdarm komen vaak voor	Bloedarmoede
		Ogen zijn meestal aangetast	Zwakke botten/wervelbreuken
			Vertraagde groei/verlate puberteit
Mond verkleint en tong beweegt minder goed			Huidkanker is vaak oorzaak van overlijden

meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

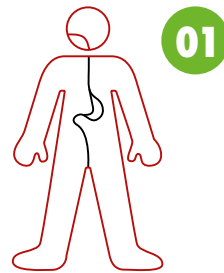


# JUNCTIONELE EB (JEB)

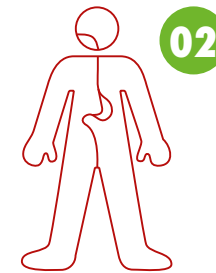


**5%**

Blaren in de basale membraan  
Komt minder vaak voor dan EBS of DEB

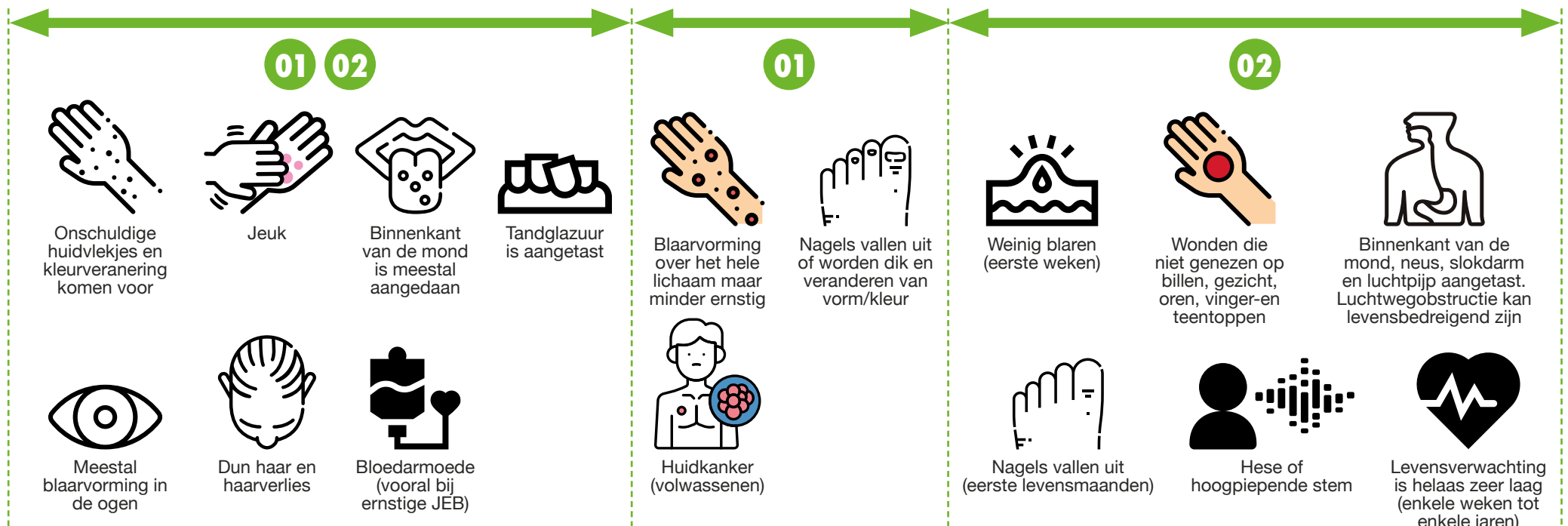


**INTERMEDIATE JEB**  
**oude namen:** JEB generalized intermediate, non-Herlitz JEB  
**betrokken genen:** LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL17A1  
**overervingspatroon:** recessief



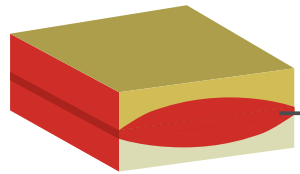
**ERNSTIGE JEB**  
**oude namen:** JEB generalized severe, Herlitz JEB  
**betrokken genen:** LAMA3, LAMB3, LAMC2  
**overervingspatroon:** recessief

## SYMPTOMEN EN COMPLICATIES



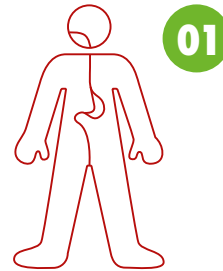
**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.



## ZELDZAAM

Blaren komen voor op meerdere en verschillende huidlagen



### KINDLER EB

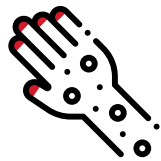
oude namen: Kindler syndroom

betrokken genen: FERMT1

overervingspatroon: recessief

## SYMPTOMEN EN COMPLICATIES

01



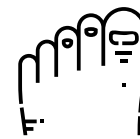
Blaarvorming over het hele lichaam en vooral op armen en benen



Verlies van ribbels en lijnen op de huid van de handen, zoals vingerafdrukken



Vingers en tenen groeien samen in een cocon



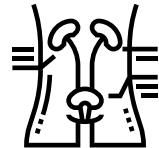
Nagels kunnen dik worden en van vorm/ kleur veranderen



Huid wordt dik op de handpalmen en voetzolen



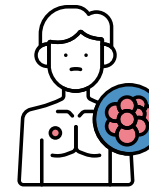
Vaak blaarvorming in de ogen



Vernauwing van de urinewegen en geslachtsorganen komen voor



Blaarvorming vermindert meestal met ouder worden



Huidkanker op armen en benen, lippen en in de mondholte (jongvolwassenen)

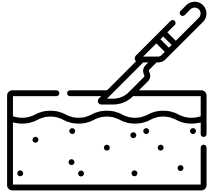


Huidkanker is agressief bij Kindler EB en kan leiden tot vroegtijdig overlijden. Regelmatige controle is noodzakelijk

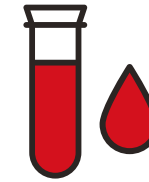
meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# LABORATORIUMDIAGNOSE



**Huidbiopt**  
Eerste stap naar diagnose bij pasgeboren baby's. Snel resultaat



**Bloedstaal**  
Om in het DNA de exacte mutatie te vinden die EB veroorzaakt



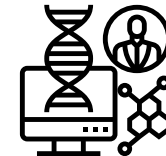
**Immunofluorescence Mapping (IFM)**  
Wijst uit of een EB-gerelateerd eiwit afwezig is of beperkt aanwezig. Resultaat in enkele uren



**Transmission Electron Microscopy (TEM)**  
Onderzoek van de huid onder de microscoop. Zelden gebruikt bij EB maar kan nuttig zijn bij moeilijke diagnose



**Sanger sequencing (SS)**  
Identificeert de EB-mutatie door analyse van één specifiek EB-gen

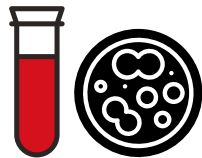


**Next generation sequencing (NGS)**  
Bekijkt alle EB-genen tegelijk en identificeert daaruit de EB-mutatie

## **BELANGRIJK!**



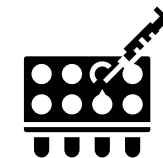
Een dermatoloog moet eerst andere huidziekten uitsluiten



Bij voorkeur zowel analyse van huidbiopt als DNA-onderzoek uitvoeren



Kennis over het EB-type kan de ernst van de ziekte voorspellen en aangepaste behandeling en zorg mogelijk maken



Het is belangrijk om het EB-type te bepalen met het oog op deelname aan klinische studies



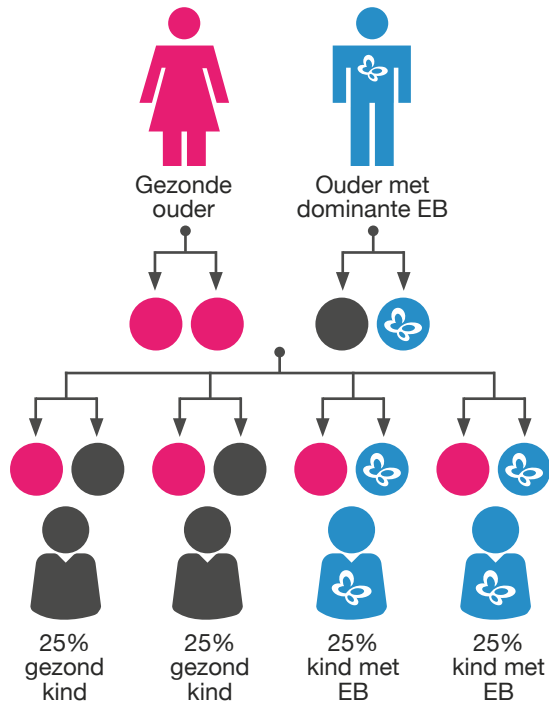
Zorg dat je genetische counseling krijgt

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

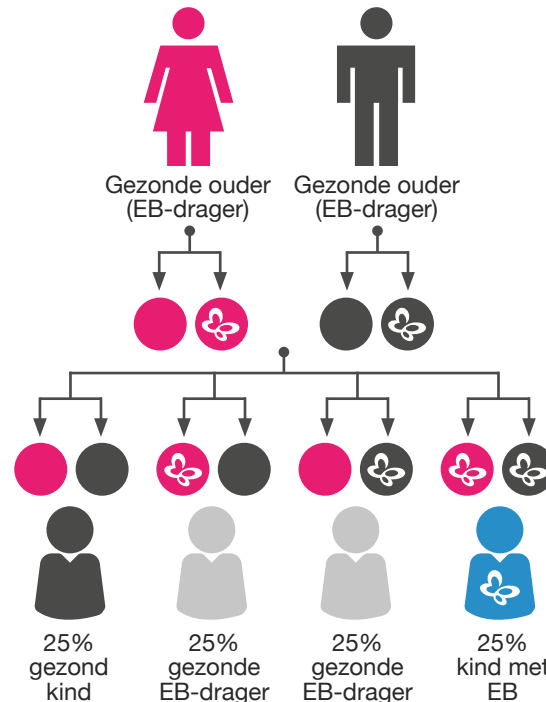
## AUTOSOMAAL DOMINANTE OVERERVING

Eén ouder heeft de ziekte en geeft het EB-gen door aan de kinderen. Bij elke geboorte is er 50% kans dat het kind ook EB heeft.



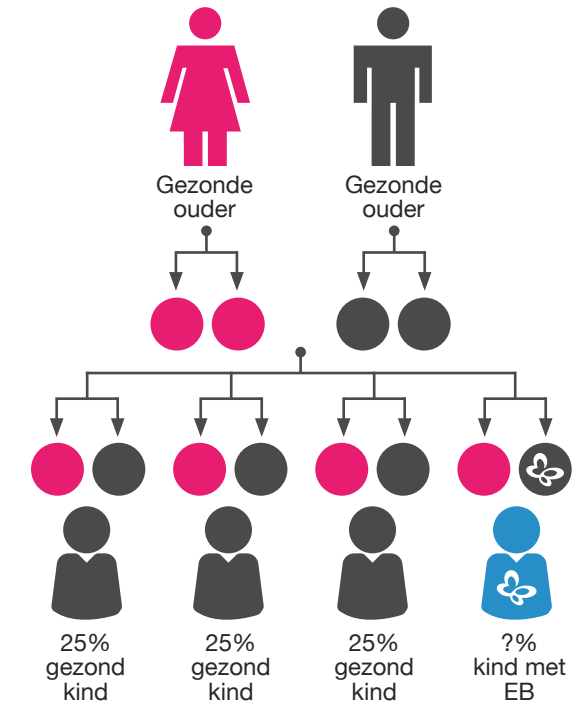
## AUTOSOMAAL RECESSIEVE OVERERVING

Beide ouders zijn niet ziek maar zijn wel drager. Een kind van dit ouderpaar kan alleen EB hebben als het de mutatie die EB veroorzaakt van beide ouders erft. Bij elk kind is er 25% kans dat dit gebeurt.



## “DE NOVO” OVERERVING (ALLEEN BIJ DOMINANTE EB!)

Hier ontstaat EB “spontaan” voor het eerst bij een kind. Het is uiterst zeldzaam dat ouders nog een tweede kind krijgen met EB. De persoon met deze de-novomutatie heeft zelf 50% kans om deze mutatie (en dus EB) door te geven aan zijn of haar kinderen.

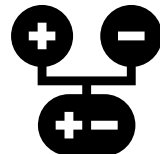


## GENETISCH CONSULT

Zodra de diagnose is gesteld moeten de patiënt met EB en zijn familie gezien worden door een genetische consulent of andere (erfelijkheids) specialist. Volgende punten moeten uitgelegd worden aan de familie:



het type EB



het overervingspatroon



de resultaten van de laboratoriumtests



ernst van de EB en de ontwikkeling in de tijd



de mogelijkheden op het vlak van gezinsplanning



prenataal onderzoek

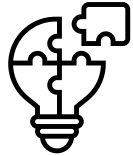
meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

Dankzij klinisch onderzoek begrijpen we de ziekte beter en kunnen we zoeken naar mogelijke behandelingen.

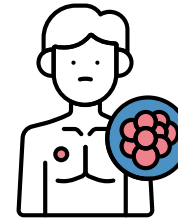
## WAAROM IS ONDERZOEK BELANGRIJK?



Inzicht in de biologie en genetica van alle vormen van EB kan leiden tot nieuwe methodes voor de diagnose en behandeling van EB.



Ontwikkeling van mogelijke behandelingen van EB (zowel gen-, cel-, geneesmiddel- en proteïner therapie)



Huidkanker bij EB begrijpen om preventiestrategieën van deze symptomen te ontwikkelen



Beter omgaan met EB door de symptomen te verlichten

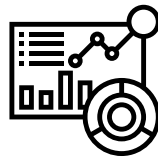
## DE ROL VAN DEBRA IN ONDERZOEK



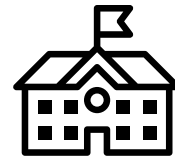
Bijna 40 jaar financiering van onderzoek



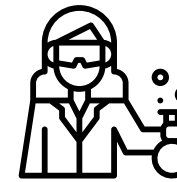
Meer dan 54 miljoen euro gefinancierd



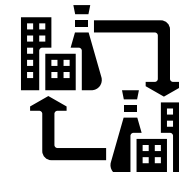
Meer dan 220 onderzoeksprojecten



76 gefinancierde instituten



Meer dan 130 gefinancierde onderzoekers

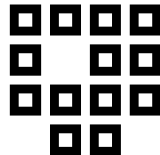


Vele academische onderzoeksprojecten krijgen nu steun van de biofarmaceutische industrie

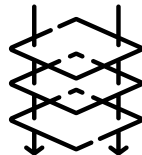
## MOGELIJKE BEHANDELINGEN



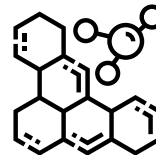
Vooruitgang op vlak van wondzorg



Proteïnevervangende therapie



Stamceltransplantatie



Gentherapie

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.



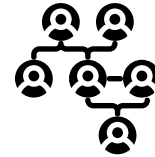
Klinische studies bestuderen nieuwe tests en behandelingen en evalueren de effecten ervan op de menselijke gezondheid (WHO-definitie)



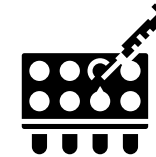
Het doel van een klinische studie is het verkrijgen van een vergunning om doeltreffende therapieën beschikbaar te stellen aan patiënten



Het aantal mensen met EB dat deelneemt aan klinische studies is klein; daarom zijn internationale studies nodig



DEBRA heeft een toezegging gedaan van meer dan €140.000 om een wereldwijd EB-patiëntenregister te ontwikkelen en onderhoudens



Dankzij het internationale EB-patiëntenregister zullen patiënten geïdentificeerd kunnen worden voor klinische studies



Het internationale EB-patiëntenregister zal helpen bij het monitoren van de veiligheid van geneesmiddelen

## STANDAARD FASES IN KLINISCHE STUDIES



### FASE 0

- Laboratoriumonderzoek
- Niet getest op mensen



### FASE I

- Eerste toepassing bij mensen
- Test op veiligheid en verdraagbaarheid met een lage dosis van het geneesmiddel
- Analyse van de werkzaamheid en van het gedrag van het geneesmiddel in het menselijke lichaam
- 20 tot 100 gezonde vrijwilligers



### FASE II

- Therapeutische testfase
- Bepalen van de optimale dosis en testen van veiligheid (toxiciteit)
- Controle van de haalbaarheid van de toepassing
- 100 - 500 patiënten met de ziekte



### FASE III

- Bevestiging van de werkzaamheid en veiligheid
- Beoordeling van de werkzaamheid in vergelijking met bekende geneesmiddelen
- 1000 - 5000 patiënten met de ziekte



### FASE IV

- Gegevens “uit het echte leven”
- Veiligheidsmonitoring (heeft het product een wisselwerking met andere geneesmiddelen?)
- Optimalisatie van de therapie van goedgekeurde geneesmiddelen

## KLINISCHE STUDIES - BEGRIPPEN



### Open-label

Met behulp van open-label studies kunnen twee zeer soortgelijke behandelingen worden vergeleken om te zien welke het meest werkzaam is. Zowel onderzoekers als deelnemers weten of de behandeling wordt toegediend of het placebo



### Vergelijking

Het onderzochte geneesmiddel wordt vergeleken met een placebo of een ander actief geneesmiddel



### Blind

Informatie wordt achtergehouden voor een of alle deelnemers of onderzoekers om bias te beperken



### Randomisatie

Deelnemers worden willekeurig aangeduid om de behandeling of het placebo te ontvangen

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

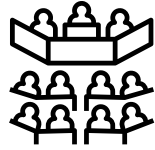
# EB AWARENESS



Buren en omgeving



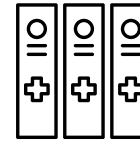
Familie en vrienden



Lokale en nationale overheden



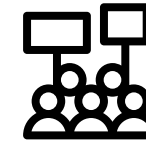
Werkgevers en collega's



Verspreid de brochures en infografieken van DEBRA



Verspreid deze infografiek "Wat is EB?"



Doe mee met acties tijdens EB Awareness Week (25-31 oktober)



Geef lezingen, deel je kennis, vertel je verhaal



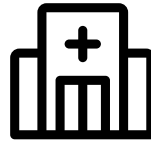
Radio, krant, tv, tijdschriften



Professionele zorgverleners (medisch en sociaal)



Openbare veiligheidsmensen



Ziekenhuizen



Media



Bereid een presentatie voor over EB als je naar een nieuwe school of werkplek gaat



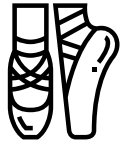
Neem contact op met DEBRA in je eigen land voor campagnemateriaal, brochures en ideeën voor fondsenwerving of maak zelf iets

WIE?

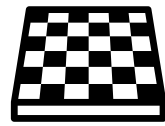
HOE?



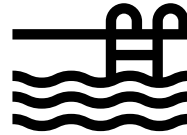
Schoolpersoneel en klasgenoten



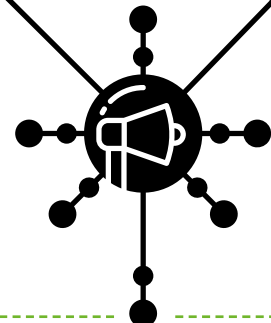
Personeel en klasgenootjes bij buitenschoolse activiteiten



Vrienden in het verenigingsleven



Vrienden in de sportclub



Gebruik sociale media, YouTube en blogs voor EB awareness



Neem contact op met andere mensen die ook EB of een andere zeldzame ziekte hebben



Geef je stem of teken een petitie

## WAAROM?

Samen staan we sterker



Zodat je omgeving leert over EB en hoe ze jou of je kind kunnen helpen



Zodat er meer bewustzijn en kennis komt over EB



Om op te komen voor je rechten



Zodat mensen begrijpen dat EB erfelijk is en niet besmettelijk



Om pesten en discriminatie te stoppen



Om te vechten voor inclusie, tegen uitsluiting

meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.



De symptomen van EB kunnen variëren van mild tot ernstig, zelfs binnen éénzelfde subtype



Zorg op maat



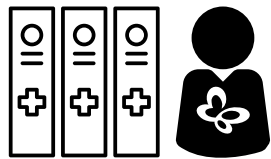
Een interdisciplinair team coördineert een geïntegreerd zorgplan



Zelfs wanneer de levensverwachting laag lijkt, is het onmogelijk om voor de betrokkene voorspellingen te doen over het beloop



Bij ernstige vormen kan het nodig zijn om beroep te doen op een palliatief zorgteam



Lees de klinische richtlijnen/patiëntenbrochures voor meer info



Dit icoon betekent dat je iets niet mag doen



Neem contact op met je arts of EB-zorgverlener voordat je de EB-infografieken gaat gebruiken



Je mag/moet zeker je baby aanraken om hechting te bevorderen



Een kind met EB zal je veel liefde, plezier en mooie ervaringen bezorgen

## ANDERE EB-INFOGRAFIEKEN

De zorg voor EB vereist een multidisciplinair team. Wondzorg alleen is niet genoeg, we moeten ook leren over een gezond dieet en andere onderwerpen. Bekijk de andere infografieken die we hebben gemaakt om je te helpen goed om te gaan met je EB



Evenwichtig sociaal leven



Zorg voor de pasgeboren baby



Gezond lichaam, gezonde huid



Gezond eten



Gezonde geest en controle



Zwangerschap en geboorte



Blijf actief en mobiel



Wat is EB?

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# CONTACTINFORMATIE

## DEBRA INTERNATIONAL

DEBRA International is de koepelorganisatie van een wereldwijd netwerk van nationale verenigingen die zich inzetten voor mensen met de zeldzame genetische blaarziekte epidermolysis bullosa (EB). De eerste DEBRA-afdeling werd meer dan 40 jaar geleden opgericht en ondertussen is de organisatie aanwezig in meer dan 50 landen wereldwijd.

[www.debra-international.org](http://www.debra-international.org)

[office@debra-international.org](mailto:office@debra-international.org)

## EB WITHOUT BORDERS

EB Without Borders (EB Zonder Grenzen) is een belangrijk initiatief van DEBRA International om patiënten, families en artsen in landen zonder DEBRA-structuur te ondersteunen, en om nieuwe groepen bij te staan bij hun oprichting.

[ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

## ENQUETE OVER DE EB-INFOGRAFIEKEN

Vul de enquête in en deel je mening, zodat DEBRA International kan evalueren hoe de EB-infografieken je helpen.

<https://surveyhero.com/c/EBinfographics>

## DEBRA BELGIUM & DEBRA NEDERLAND

[www.debra-belgium.org](http://www.debra-belgium.org)

[www.debra.nl](http://www.debra.nl)

## DANKWOORD

Dank aan Debra Belgium en het EB-expertisecentrum UMCG voor de Nederlandse vertaling.



DEBRA International congress in Nieuw-Zeeland (2017) Foto: © Silver Duck

**meer info:** [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) **EB Without Borders:** [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten zeerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.





# NOTITIES

<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>	<hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

meer info: [www.debra-international.org](http://www.debra-international.org) EB Without Borders: [ebwb@debra-international.org](mailto:ebwb@debra-international.org)

De informatie in deze infobrochure geeft geen exclusieve procedure weer of dient niet als standaard voor medische zorg. Het kan zeker voorkomen dat er variaties zijn in individuele gevallen. Gebruikers van deze infobrochure wordt ten eerste aangeraden om aan de hand van onafhankelijke bronnen te bevestigen dat de informatie in deze brochure correct is. De groep die deze EB-infobrochure ontwikkelde heeft veel moeite gedaan om ervoor te zorgen dat de verstrekte informatie correct en actueel is. Deze groep en DEBRA International zijn niet verantwoordelijk voor eventuele onnauwkeurigheden, informatie die als misleidend wordt ervaren en het succes van eventuele aanbevelingen, adviezen of suggesties die in deze brochure worden beschreven.

# Kom in actie met **DEBRA International**

HET WERELDWIJD NETWERK VAN PATIËNTENORGANISATIES VOOR EB

DEBRA INTERNATIONAL IS GEREgistREERD ALS GOED DOEL IN OOSTENRIJK (ZVR 932762489)



[www.debra-international.org](http://www.debra-international.org)



[office@debra-international.org](mailto:office@debra-international.org)



[@DEBRAInternational](https://www.facebook.com/DEBRAInternational)



[@InterDEBRA](https://twitter.com/InterDEBRA)

