

WAT IS EPIDERMOLYSIS BULLOSA?

Handleiding voor dermatologen, kinderartsen
en EB-patiënten



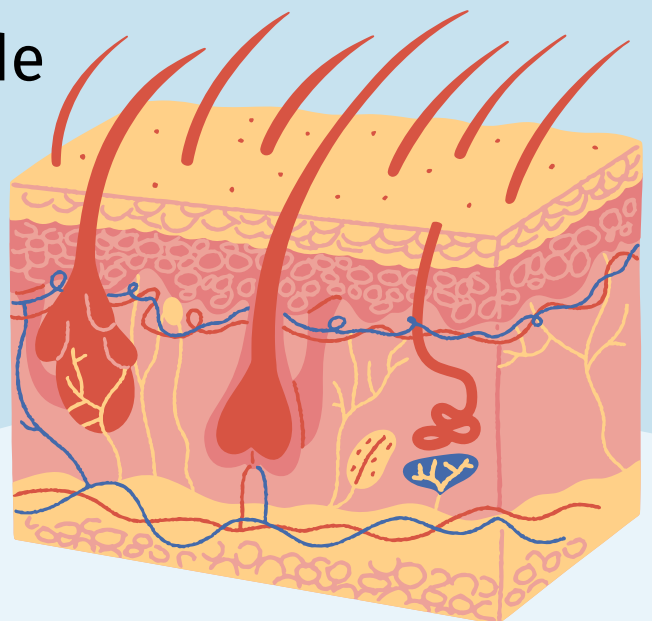
EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Epidermolysis Bullosa (EB) is de verzamelnaam voor een groep genetische huidaandoeningen. De oorzaak van deze ziekte is een modificatie op het DNA.

Ongeveer 1 op de 24000 mensen in Nederland heeft EB. Het is een zeer zeldzame huidaandoening.

De huid van iemand met EB is heel erg gevoelig en kan snel beschadigen, waardoor wonden en blaren ontstaan. EB staat ook wel bekend onder de naam vlinderziekte of blaarziekte.

Er bestaan 4 verschillende hoofdtypen van EB, die onderverdeeld kunnen worden in ruim 30 verschillende subtypen.

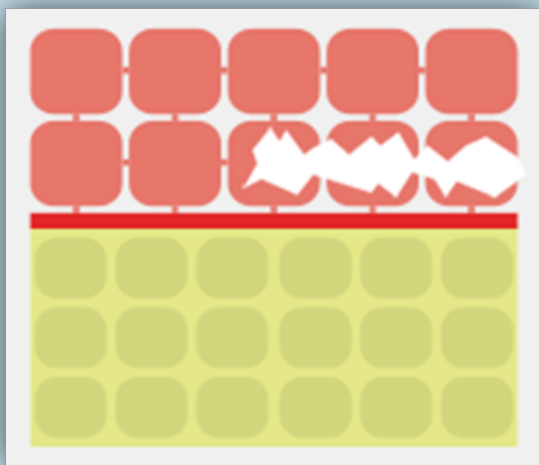


HOOFDTYPEN VAN EB

| Genen KRT5 en KRT14
| Opperhuid
| 45% van de patiënten



EB SIMPLEX



| Gelocaliseerde EBS
| Gegeneraliseerde EBS
| Ernstige gegeneraliseerde EBS

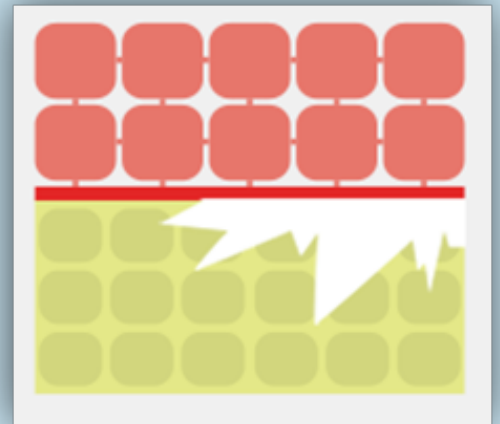
HOOFDTYPEN VAN EB



| Gen COL7A1
| Lederhuid
| 35% van de patiënten

DYSTROFISCHE EB

| Gelokaliseerde
Dominante DEB
| Intermediate
Dominante DEB
| Intermediate
Recessieve DEB
| Ernstige Recessieve
DEB.



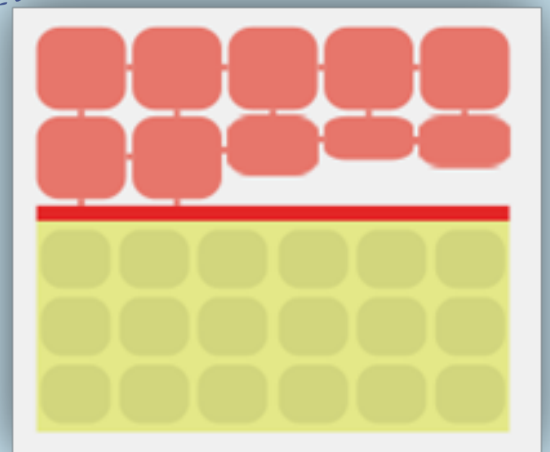
HOOFDTYPEN VAN EB



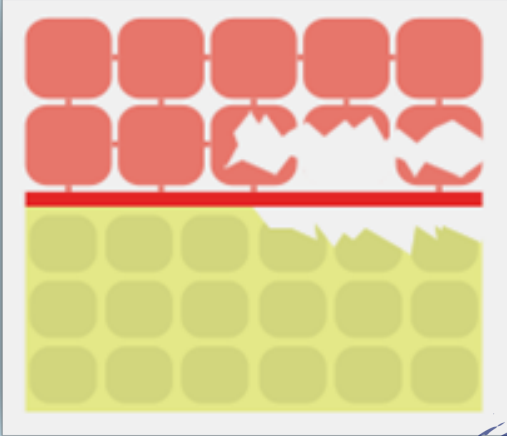
- | Ernstige JEB
- | Intermediaire JEB
- | Gelokaliseerde JEB

JUNCTIONELE EB

- | Genen COL17A1, ITGA6, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2 en ITGA3
- | Opperhuid
- | 20% van de patiënten



HOOFDTYPEN VAN EB



- | Nieuw ontdekte vorm
- | Zeer zeldzaam
- | Recessieve overerving

KINDLER EB

- | Gen FERMT-1
- | Opperhuid en lederhuid
- | 0,000001% van de patiënten



MEEST VOORKOMENDE KENMERKEN EB

Blaarvorming op huid en slijmvliezen

Bij een patiënt met EB ontstaan zowel op de huid als op de slijmvliezen blaren door wrijving.

Problemen met voeding en stoelgang

Problemen bij slikken

Dit komt doordat er ook vaak blaren in de mond en op de slokdarm ontstaan.

Cariës

Patiënten met EB hebben gevoelige tanden en vaak moeite met tandenpoetsen. De tanden worden sneller aangetast, ontwikkelen eerder gaatjes en kunnen uiteindelijk rot worden.

Littekenvorming

De vele wonden en blaren laten vaak littekens achter.



MEEST VOORKOMENDE KENMERKEN EB

Vergroeiingen van de handen en voeten

Door overtollig littekenweefsel aan de vingers en tenen, kunnen deze met elkaar vergroeien.

Bloedarmoede en groeiachterstand

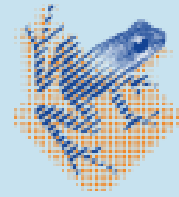
Er gaat veel bloed naar het herstel van de wonden en blaren.

Hierdoor ontstaat bloedarmoede en een tekort aan voedingsstoffen, dat zich bij veel patiënten vertaalt in een groeiachterstand.



UMC GRONINGEN ALS EXPERTISECENTRUM

Het UMCG is een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen op het gebied van blaarziekten, zoals EB. Het ministerie van volksgezondheid, welzijn en sport heeft het UMCG aangewezen als expert in deze zorg.



umcg

De patiënt krijgt een brief en informatie voor een afspraak.

Bij de eerste afspraak worden de gezondheid en de klachten van de patiënt besproken. Er kunnen eventueel ook al onderzoeken worden afgenomen. Zo kan er al een diagnose worden vastgesteld. Het hangt van de situatie af welke onderzoeken dat zijn. Voorbeelden zijn een biopsie of een DNA-onderzoek.

HET ZIEKENHUISTEAM

Een patiënt met EB heeft behoefte aan een uitgebreid team dat helpt met de problematiek.

Dit team bestaat uit een dermatoloog, verpleegkundig specialist, kinderarts, plastisch chirurg, revalidatiearts, handtherapeut, orthopedagoog, geneticus en maatschappelijk werker.

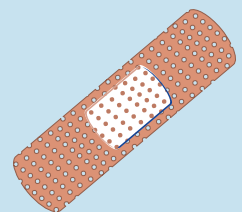
BLAAR- EN WONDVERZORGING

Wanneer er een blaar of wond ontstaat is het van belang deze direct te behandelen. Blaren moeten doorgeprikt worden, zodat ze niet groter worden en uitgroeien tot wonden. Ook moeten blaren en wonden goed behandeld worden om infecties tegen te gaan.

Er zitten een aantal eisen aan het wondverband voor EB-patiënten. Normaal verband en pleisters kunnen schadelijk zijn voor de huid en kunnen de wonden erger maken.

Ideaal wondverband voor EB-patiënten:

- | Mag niet aan het wondbed en de omliggende huid plakken.**
- | Mag geen pijn doen bij het verwijderen**
- | Kan wondvocht absorberen**
- | Moet het aantal verbandwisselingen minimaliseren**
- | Is comfortabel**
- | Is te verkrijgen in meerdere maten voor persoonsspecifieke toepassing**



Wondzorgmaterialen worden geadviseerd door het EB-expertiseteam van UMCG. Zij schrijven patiëntgerichte recepten uit voor de optimalisatie van de wondzorg.

STAPPEN BLAARVERZORGING



Was altijd je handen voor én na de verzorging van blaren en wonden. Dit voorkomt dat de huid geïnfecteerd raakt. Ook is het belangrijk om te werken met schone en/of steriele middelen.

1

Maak door middel van een schone of steriele naald een groot gat in het laagste punt van de blaar. Laat het vocht uit de blaar weglopen.

2

Druk door middel van een schoon of steriel gaas al het vocht uit de blaar.

3

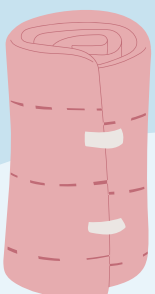
Verwijder het blaardak niet! Deze dient als beschermlaag voor de beschadigde huid.

4

Verwijder dood weefsel rondom de blaar. Dit helpt bij het terugdringen van bacteriën en verkleint de kans op infecties.

5

Dek wanneer nodig de blaar af met huidvriendelijk wondverband.



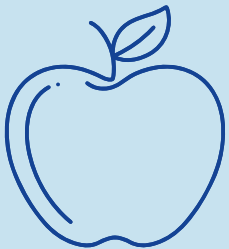
Naast dood weefsel kunnen ook korsten het genezingsproces vertragen. Verwijder korsten door middel van een vette vochtinbrengende crème of een debridementdoekje.

ALGEMENE ADVIEZEN VOOR PATIËNTEN

Naast de wondverzorging zijn er nog een aantal andere factoren waar rekening mee gehouden kan worden bij het optimaliseren van de levenskwaliteit van patiënten met Epidermolysis Bullosa. Hieronder zijn een aantal algemene adviezen opgesteld voor het verbeteren van de levensstandaard van patiënten.



Kies bij het uitzoeken van kleding voor huidvriendelijke stoffen zoals katoen, linnen, zijde en hennep. Deze stoffen minimaliseren wrijving en zijn luchtdoorlatend, Vermijd stoffen die de huid schuren en mogelijk beschadigen, zoals wol. Dit geldt voor zowel de kleding als het beddengoed.



Het lichaam verbruikt veel belangrijke voedingsstoffen tijdens het genezingsproces van wonden. Ook kunnen bepaalde voedingsstoffen met het wondvocht verdwijnen. Het is voor het lichaam erg belangrijk dat deze voedingsstoffen aangevuld worden. Probeer je daarom aan een gezond en gebalanceerd dieet te houden.

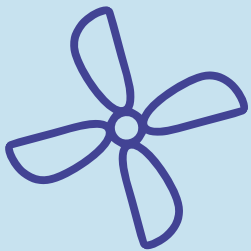
ALGEMENE ADVIEZEN VOOR PATIËNTEN



Vanwege bloedverlies door wondjes lijden veel patiënten met EB aan bloedarmoede. Dit betekent dat er een tekort aan ijzer, vitamine B12 en foliumzuur in het bloed is. Het is daarom belangrijk om deze voedingsstoffen via het eten, supplementen of injecties extra in te nemen.



Patiënten hebben door hun beschadigde huid ontzettend veel last van jeuk. In de wintermaanden is de huid droger, wat meer jeuk veroorzaakt. Smeer dan vochtinbrengende zalf op de huid in de richting van de haargroei. Probeer afleiding te zoeken en niet te krabben. Dit beschadigt de huid.



Sommige patiënten kunnen vanwege verlittekening van de zweetklieren zichzelf niet meer goed koel houden. In de zomermaanden verergert dit de jeuk. Verkoelende zalven kunnen dan enorm helpen. Ook het richten van een airco of ventilator op de huid kan jeuk flink verminderen.



Door blaren en wonden verliest de patiënt veel vocht. Om uitdroging te voorkomen is het van belang om veel water te drinken. Ook is het verstandig om geen hete baden te nemen, zodat je zo min mogelijk water verliest.

EXTRA INFORMATIE

**Voor meer informatie over de huidziekte
Epidermolysis Bullosa:**

| UMC Groningen, afdeling Dermatologie
<https://www.umcg.nl/-/epidermolysis-bullosa>

| Patiëntenorganisatie DEBRA Nederland
<https://www.debra.nl/>

**| Fondsenwervingsorganisatie Stichting
Vlinderkind**
<https://www.vlinderkind.nl/index.php/nl/>

