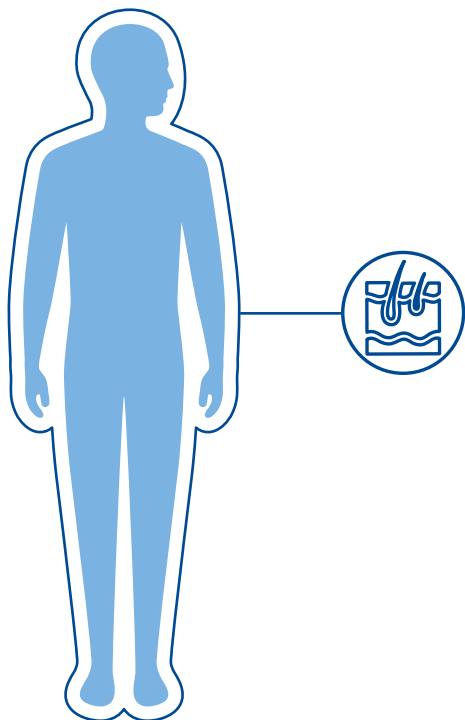


Epidermolysis Bullosa (EB) Mild form



Epidermolysis Bullosa – mild form er en fellesbetegnelse på en gruppe arvelige hudsykdommer som kjennetegnes ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden.

EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB) MILD/MODERAT FORM

Epidermolysis bullosa (EB) er en felles betegnelse på en gruppe sjeldne arvelige hudsykdommer som kjennetegnes ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden. Slimhinner kan være berørt ved noen av sykdomsformene. Det er store variasjoner med hensyn til symptomer, forløp og behandling.

Epidermolysis betyr at (over-)huden løsner. *Bullosa* betyr blemmer.

Fire hovedtyper

Det er fire hovedtyper av EB, basert på hvor i hudlagene blemmene oppstår.

- 1) EB simplex,
- 2) junksjonal EB,
- 3) dystrofisk EB,
- 4) Kindler syndrom.

Alvorlighetsgraden avhenger av hvilket hudlag blemmene oppstår i, arvegangen og hvilken type genfeil som ligger til grunn.

I denne brosjyren beskrives de EB-variantene som ofte har en noe mildere og mer moderat alvorlighetsgrad og forløp:

EB simplex og dominant dystrofisk EB.

For informasjon om de mer alvorlige EB-typer, se brosjyren "Epidermolysis bullosa – alvorlige former".

Forekomst

For EB generelt (alle typer) er forekomsten i Norge cirka 50 per 1 million innbyggere. De fleste andre land har noe sjeldnere forekomst.

Det fødes ca. 1- 2 personer i året i Norge med EB.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Årsaker

EB simplex kan skyldes genfeil i ett av flere gener. Genfeil i enten EXPH5- eller TGM5-genet er forbundet med *autosomal recessiv* EB simplex, mens genfeil i KRT5- eller KRT14-genet er forbundet med *autosomal dominant* EB simplex. Genfeil i COL7A1-genet gir dominant dystrofisk EB.

Ved **autosomal dominant arvegang** vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

Ved **autosomal recessiv arvegang** har barnet/personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene.

Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er *recessivt* i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærer av det sykdomsfremkallende genet.

Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning, som kan gis av spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles i første omgang ved å kartlegge sykehistorien samt ved klinisk undersøkelse av pasienten. I tillegg kan det være aktuelt å ta en hudprøve (biopsi) for spesielle analyser.

Gentest med DNA-analyse av en blodprøve gjøres nå rutinemessig for å stille en så eksakt diagnose som mulig.

Tegn og symptomer

Simplex er den vanligste typen EB og 75–85 % av alle med EB i vestlige land har denne formen. EB simplex deles igjen i flere undertyper, avhengig av utbredelse og alvorlighet. De fleste med EB simplex har milde til moderate plager.

Hud: Blemmene kan være tilstede fra fødsel men vanligvis debuterer de senere. Blemmer og sår oppstår i overhuden, og gir vanligvis ikke arr. Blemmene er ofte begrenset

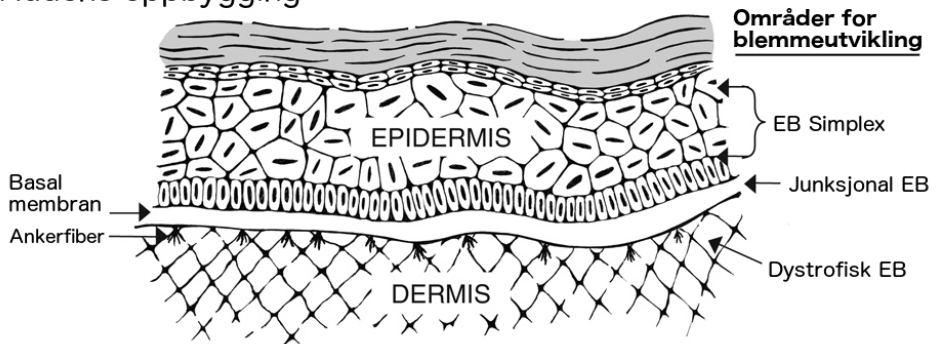
til hender og føtter, men kan hos noen også oppstå andre steder på kroppen. I barnealder kommer blemmer ofte på utsatte steder som under føttene når man lærer å gå, og på knærne når barnet krabber. Hos noen blir huden under fotsålene veldig fortykket. Varmt vær øker ofte blemmetendensen.

Negler: Hos noen kan neglene falle av og bli tykkere når de vokser ut igjen.

Hår: Noen kan ha hårtap.

Skjematisk tverrsnitt av huden

Hudens oppbygging



Kilde: Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of America (DebRA).

Huden er bygget opp av 3 lag:

overhud (*epidermis*), lærhud (*dermis*) og underhudsfett (*subcutis*)

Området mellom overhuden og lærhuden går over i hverandre og kalles junksjonalsonen (dermo-epidermal junksjonalsone).

Ved EB er det en medfødt svakhet i denne junksjonalsonen som er årsaken til at hudlagene løsner fra hverandre og det oppstår blemmer og sår.

Slimhinner: Noen kan få blemmer i munnhule og svelg.

Øye: Øyeproblemer forekommer hos cirka 12 %.

Tann: Tannemaljen er vanligvis normal, men noen kan ha milde emaljeforandringer. Økt sårbarhet i de orale slimhinner. Blemmedannelse kan komme etter traume eller manipulasjon.

På www.tako.no finner du mer informasjon om hvordan EB påvirker tennene.

Ved dominant dystrofisk EB har barnet oftest blemmer fra fødselen, især på knær, ankler og føtter. Det tilkommer ofte litt tynne arr med små hvite prikker (*milier*) der det har vært sår.

Negler: Negleforandringer er relativt vanlig.

Slimhinneforandringer er uvanlig, men kan forekomme. Med alderen kan mange av symptomene bedres.

Behandling og oppfølging

Sårbehandling — hud:

Behandlingen består av punktering av blemmer, beskyttende bandasjering, å forebygge infeksjoner og å behandle komplikasjoner. Målet er at sårene skal gro.

Behandlingen må foregå i samarbeid med spesialist i hudsykdommer. Forebygging av blemmedannelse må skje daglig. God håndvask forebygger infeksjoner.

Blemmene skal punkteres raskt med steril nål og tømmes forsiktig for å unngå at de blir større. Blemmetaket beholdes.

Bandasjering vil være nødvendig ved infeksjon eller væskende sår, og av og til for å forebygge blemmedannelse. Infiserte sår behandles med salve tilsatt antibiotika. Sårene kan være smertefulle.

Utgifter til forbruksmateriell, kremer og salver refunderes fra HELFO.

Øye: Viktig med tett kontakt med øyelege.

Munn/tenner: Sår i munnhulen er en utfordring ved spising og renhold. Regelmessige og hyppige kontroller hos tannlege og tannpleier er nødvendig.

Bruk myk tannbørste og emaljeforsterkende tannpasta med fluor.

Ernæring/spising: For de fleste med mild/moderat EB vil et normalt, variert kosthold sikre tilstrekkelig næringsinntak.

Vekt og vekstutvikling bør uansett følges, og ved avvik kan ernærings-tiltak være nødvendig. Regelmessig måling av vitamin- og mineralstatus tilrådes for å vurdere om tilskudd er nødvendig.

Dersom forstoppelse eller smerter ved avføring er et problem, bør væske- og fiberinntak tilpasses.

Fordøyelsesplager og blemmer i munnen og spiserøret kan kreve kosttilpasning.

Blemmer på føttene kan begrense fysisk aktivitet og være medvirkende til uønsket vektøkning. Klinisk ernæringsfysiolog kan, i samråd med lege, vurdere behov for ernærings-tiltak og gi råd om individuell kosttilpasning.

Smerter: Kroniske sår kan gi smerter og kreve smertestillende medisiner. Smerter er energi-krevende. Det er viktig å finne frem til riktig medikament og dosering i samråd med legen. Dersom man ikke finner gode smertemedisiner sammen med sin fastlege/hudlege, kan man henvises til smerteteam ved enkelte sykehus for nærmere vurdering.

Kløe: Bruk av antihistaminer både med og uten beroligende midler kan være effektivt mot kløe. Bruk gjerne fuktighetskrem i og rundt sårene (fuktighet reduserer kløe).

Aktivitet: Fysisk aktivitet avtar ved mye blemmer og sår, og fører til at muskelmassen reduseres og leddene kan bli stive.

Fysioterapi er viktig for å motvirke feilstillinger, gangproblemer og mer finmotoriske vanskeligheter. Vanngymnastikk og svømming kan passe for noen.

Fremtidige visjoner:

Det foregår internasjonalt mye forskning på behandling med gen-, celle- og proteinterapi. Målet for forskningen er å utvikle nye behandlingsformer for EB der man målrettet forsøker å bedre sårtilhelingssevnen hos pasienten.

Mange forskere er svært optimistiske til at metodene kan gi bedre livskvalitet og i beste fall kunne kurere sykdommen.

I løpet av 5–10 år håper man at flere slike målrettede behandlingsmetoder kan være tatt i bruk.

EB kan per i dag ikke kureres, men mange symptomer kan forebygges og lindres.

Hva kan gi blemmer og sår?

Støt, slag og trykk på huden/slimhinner, vil kunne gi blemmer. Vær oppmerksom på at man må unngå friksjon ved løfting og bæring, for eksempel av små barn,

trykkbelastning i forbindelse med hard klemming og lengre sengeleie. Varme kan bidra til blemmer.

Klær med sømmer kan gnage/gnisse mot huden. Derfor vrenger mange klærne for å få sømmene på utsiden. Polstring av seng, bruk av saueskinn på steder man skal gripe eller sitte, kan forhindre hardt trykk.

Blemmer og sår kan i tillegg oppstå spontant.

NB! Plaster og tape må aldri brukes! Huden følger med når plaster fjernes. Nyere bandasjemateriell, blant annet silikontape, kan prøves veldig forsiktig.

Mestring i hverdagen

EB-typen hos den enkelte innvirker på livskvalitet og levekår. Felles for alle er behovet for informasjon om sykdommen og hvordan man best kan forebygge og lindre plager i hverdagen.

Det er viktig å informere omgivelsene om at EB ikke er smittsomt. Ansvarsgruppe og individuell plan er egnede metoder for samarbeidet mellom kommunen og brukeren/pårørende. Personlige hjelpemidler og spesiell innredning av hjemmet kan være nødvendig.

Barnehage, skole og arbeidssted bør få grundig informasjon slik at man kan samarbeide om funksjonelle løsninger.

Senter for sjeldne diagnoser

har lang erfaring med denne pasientgruppen og kan bidra med råd og veiledning. Det er viktig å ha fysisk kontakt med barnet fra fødselen av, selv om huden er skjør.

Nyttige lenker

- Interesseorganisasjon for mennesker med EB, deres pårørende og andre interesserte. www.debra.no
- TAKO-senteret er et nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. www.tako.no
- Verdensomspennende nettverk av nasjonale grupper som jobber på vegne av de som er rammet av epidermolysis bullosa www.debra-international.org
- Medisinsk forbruksmateriell og medisiner på blå resept på HELFOs nettside: Søk på "epidermolysis" på helfo.no.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestrings, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo