

Får du også mange vabler?

- det er vi flere der gør...



Den Danske EB-forening

En forening til støtte for ramte af
Epidermolysis Bullosa og deres pårørende



Læs mere i denne folder
og kontakt eventuelt
Den Danske EB-forening

Formålet med pjecen

Formålet med denne pjeces er at formidle viden og kendskab til hudsygdommen Epidermolysis Bullosa, forkortet EB. Målgruppen er nydiagnosticerede patienter, deres pårørende og øvrige interessenter omkring EB patienter f.eks. daginstitutioner, skole, arbejdsplads, familie og venner.

Hvad er Epidermolysis Bullosa?

Epidermolysis Bullosa er en fælles betegnelse for en gruppe arvelige, sjældne hudsygdomme. Sygdommene viser sig ved, at huden er sårbar over for tryk, og følsom overfor varme. Det resulterer i, at der let dannes vabler på hud og slimhinder.

Vablerne viser sig som en væskefyldt blære i huden, men blæren kan hurtigt bryde, og så ses der et væskende overfladisk sår.

Der findes tre hovedgrupper af EB med dertil hørende undergrupper ca. 20 i alt.

Hvilken funktion har huden og slimhinderne?

Huden og slimhinderne har til formål at beskytte organismen mod påvirkninger.

Huden skal bl.a. beskytte kroppen mod udefra kommende fysiske påvirkninger som kulde, varme, tryk og infektioner. Den medvirker ved varmeregulering og væskebalancen. Igennem huden registrerer nervesystemet og immunapparatet disse påvirkninger.



Hvordan er huden bygget op?

Huden varierer i tykkelse på kroppen, tyndest på øjenlågene og tykkest i fodsåler og håndflader. Huden bliver tyndere med alderen.

Huden er opbygget i tre lag: (se figur 1)



1. **overhud**, epidermis, består ligeledes af tre lag

yderst hornlaget
herunder vækstlaget
inderst basalmembranen

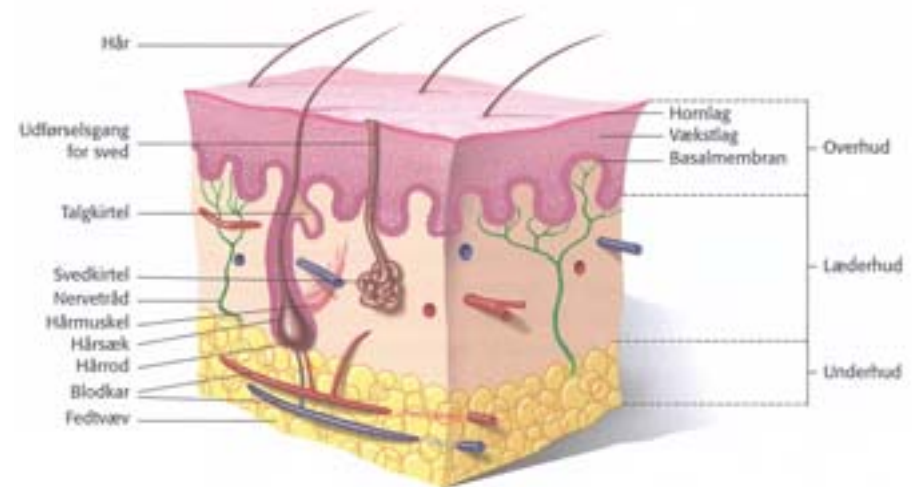
overgangen mellem over- og læderhuden kaldes overgangszonen, junction eller basalmembranzonen



2. **læderhud**, dermis, der indeholder bindevæv, som bl.a. opretholder hudens elasticitet og spænding



3. **underhud**, subcutis, der bl.a. indeholder fedtvæv.



Figur 1. Hudens opbygning

Epidermolysis Bullosas tre hovedgrupper

Der findes tre hovedgrupper af EB, der er opkaldt efter hvor i huden, vablerne dannes.

Der kan læses mere om EBs forskellige undergrupper på CSH's hjemmeside:

http://www.csh.dk/sjaeldne_handicap/epidermolysis_bullosa/EBAlt04.doc

Afstanden mellem de forskellige hudlag, og dermed de forskellige typer af EB er ofte meget små, ned til tusindedels millimeter. Alligevel er symptombilledet meget forskelligt afhængigt af, om vablerne dannes over eller under basal-membranen. (se figur 1)

Epidermolysis Bullosa Simplex

Epidermolysis Bullosa Simplex er den hyppigste form af EB. Vablerne dannes i forskellige lag i overhuden. Jo mere overfladisk vablerne ligger i huden, jo mildere er symptomerne. Sårene heler uden ardannelse. For nogle patienter ses kun vabler i håndflader og fodsåler ved varme temperaturer, ved langvarigt tryk eller belastning af huden. EB Simplex bedres under puberteten.

Junctional Epidermolysis Bullosa

Vablerne dannes i overgangszonen mellem overhud og læderhud samt i slimhinderne. Vabler i mundslimhinderne findes hos næsten alle patienter. Vabler i strube eller svælg kan give hæshed og synkebesvær som et karakteristisk symptom.

Hornhindsår, negleforandringer, sår i endetarm og stribet, defekt tandemalje kan forekomme.

Undertiden kan sammenvoksninger i slimhinderne i mund, spiserør, endetarm og urinrør give besvær. Der dannes kun ar, hvis der har været infektion i sårene. Vablerne opstår hele livet.

Dystrofisk Epidermolysis Bullosa

Vablerne dannes i læderhuden og i slimhinderne hvorfor hele overhuden løsner sig i disse områder. Forandringer opstår under basalmembranen der medfører, at sårhelingen fungerer dårligt og der dannes ar. I nogle tilfælde ses misdannelser og funktionshæmning.

Diagnosebestemmelse

Den videre opdeling indenfor hver hovedgruppe sker ud fra symptomernes sværhedsgrad, udbredelse af vabler på kroppen samt forløbet.

Ved undersøgelse af vævsprøver fra huden kan man se, hvor vablerne opstår og dermed typebestemme formen af EB. Undersøgelsen foretages af hudlæge med særligt kendskab til arvelige sygdomme.

Forekomst: Hvor hyppig er sygdommen?

Epidermolysis Bullosa er en sjælden hudsygdom. Man kender ikke det nøjagtige antal, men det skønnes at der for hvert 50.000 børn der fødes, er der 1 barn der har Epidermolysis Simplex. Sygdommen ses lige hyppigt hos begge køn.

Årsager til Epidermolysis Bullosa

EB er en arvelig sygdom. Årsag til den enkelte type af EB er en medfødt fejl i arveegenskab (gen).

Epidermolysis Bullosa Simplex

Her ses forandringer i arveegenskaber (gener) på kromosom nr. 8, 12 eller 17. Denne form for EB er dominant arvelig, og der er 50% risiko for at viderebringe sygdommen til ens børn. Sygdommen kan vise sig, hvis man har arvet sygdommen fra en forælder der har sygdommen.

Sygdommen kan også opstå som en nymutation, hvor ingen i familien tidligere har haft sygdommen. Hvis der er tale om nymutation hos ens barn er risikoen for gentagelse hos kommende børn meget lille, men barnets afkom har en sygdomsrisiko på 50%.



Junctional Epidermolysis Bullosa

Her ses forandringer i gener på kromosom nr. 1, 2, 17 eller 18. Sygdommen kommer først til udbrud, når begge forældre bærer sygdommen uden nødvendigvis selv at være syge. Sandsynligheden for, at en efterfølgende søskende til et sygt barn får sygdommen, er 25%, mens 50% af søskende bærer genet uden at blive syge, og 25% har ikke genet for sygdommen.

Dystrofisk Epidermolysis Bullosa

Her ses defekter i gener på kromosom nr. 3. Sygdommen kommer først til udbrud, når begge forældre bærer genet, uden nødvendigvis selv at være syge. Sandsynligheden for at en efterfølgende søskende til et sygt barn får sygdommen er 25%, mens 50% af søskende bærer genet uden at blive syge, og 25% har ikke genet for sygdommen. Der er også former af Dystrofisk EB som nedarves dominant, med 50% gentagelsesrisiko for afkommet.

Generelt for EB-patienter

Patienter med sygdommen og deres familie bør tilbydes rådgivning på den regionale klinisk genetiske hospita-afdeling.

Symptomer Fælles symptomer på Epidermolysis Bullosa er vabler forskellige steder på kroppen af varierende sværhedsgrad.

For alle EB-typer er sygdommen for mange plagsom og smertefuld. Det kan medføre et mindre socialt engagement i såvel skole, arbejde og fritid.

Epidermolysis Bullosa Simplex

For Simplex-typerne er vabeldannelserne begrænset til mundhulen og den synlige hud på hele kroppen. Tænderne er normale. Nogle typer af Simplex viser sig udelukkende ved vabler i håndflader og fodsåler. Vablerne kommer ofte hos små børn, når de begynder at kravle eller hoppe.

Sved og varme forværrer problemet med vabeldannelse. Vablerne heles uden at gøre permanent skade på huden.



Junctional Epidermolysis Bullosa og Dystrofisk Epidermolysis Bullosa

Af Junctionale og Dystrofiske typer ændrer huden sig efter gentagne sår. Huden bliver tyndere, og det medfører at nye sår lettere opstår. Ardannelsen kan endvidere forårsage deformiteter på dele af kroppen, såsom sammenvoksninger af fingre og tæer.

Ved Junction typer kan ses tynd og misfarvet emalje med øget risiko for caries og følsomhed for koldt og varmt i munden. Vabler i mundslimhinderne findes hos næsten alle patienter. Vabler i strube eller svælg kan give hæshed, eller synkebesvær som et karakteristisk symptom.

Hornhidesår, negleforandringer, sår i endetarm er ligeledes hyppige symptomer.

Undertiden kan sammenvoksninger i slimhinderne i mund, spiserør, endetarm og urinrør forekomme.

Ved Dystrofiske typer ses misdannede og flækkede tænder, ardannelser, vabler, sår og nedsat tungebevægelighed, der kan vanskeliggøre tandbørstningen og øge risikoen for caries. Derudover ses negleforandringer og hårtab.



Behandling af Epidermolysis Bullosa

Sygdommen kan ikke kureres, men man kan afhjælpe symptomerne.

En del personer med EB kan bruge støtten fra andre personer med sygdommen, eller fra patientforeningen, til at få en bedre forståelse for sygdommen og de ulemper, den giver den enkelte.

Man kan forebygge vabler ved at

- beskytte huden mod tryk og træk
- holde huden kølig
- tøj og sko er rummelige og af bløde materialer
- mundhygiejnen er god



Behandling af vabler på huden

For at forhindre at vablerne bliver større, bør de klippes op eller punkteres i et tidligt stadie. Dette gøres ved, at huden først desinficeres og derefter laves et hul i blærens ene side med hjælp af steril nål eller saks.

Bliver et sår inficeret, behandles det med salve eller antibiotika og forbindinger. Det er vigtigt at holde huden ren og fugtig. Det gøres ved at vaske huden dagligt med vand evt. fysiologisk saltvand. Huden kan holdes blød ved at tilsætte badeolie eller smøre huden med fugtighedscreme.

Behandlingen vil være forskellig afhængig af symptomernes sværhedsgrad. For nogle symptomer er indlæggelse på specialafdeling nødvendig i perioder.

Til smertefulde eller kløende sår kan smertestillende eller kløestillende medicin være nødvendigt.

Når der er væskende sår, skal kosten være 1½ gang så proteinrig i forhold til det normale niveau. Ekstra vitamin eller mineraltilskud kan blive ordineret.



Vabler i mund og hals

Mundskylning i kamillete eller lunkent saltvand kan lindre.

Kosten kan tilpasses, så den så let som muligt kan tygges og synkes.

Tandbørstning med en blød tandbørste eller en vatpind langs tandkødsranden samt mundskylning med særlige præparater kan benyttes.



Vabler i øjne

Hvis man får blærer i øjnene, bør man gå til øjenlæge jævnligt, både til kontrol men også ved akut smerte i øjet.

Øjendråber eller salve kan bruges ved infektioner i samråd med læge.

I behandling af EB-patienter kan relevante fagpersoner være

Børnelæger
Diætister
Ergoterapeuter
Fysioterapeuter
Hudlæger
Mave- og tarmlæger
Ortopæder
Psykologer
Socialrådgiver
Social- og sundhedsassistenter
Sygeplejersker
Tandlæger
Øjenlæger



Man bør undgå at udsætte huden for

- varme
- direkte sollys
- plaster, tape og lignende der kan være med til at ødelægge huden, når det fjernes



Den Danske EB-forening

Den Danske EB-forening er en landsdækkende patientforening for personer med Epidermolysis Bullosa (EB) og deres pårørende.

Foreningens formål er at indsamle viden og oplysninger om sygdommen og at formidle disse til foreningens medlemmer og andre. Foreningen vil også søge at støtte medlemmerne og deres familier, samt være interesseorganisation i forhold til myndighederne og andre.

Foreningen samarbejder med nordiske og internationale EB-foreninger.



Du kan komme i kontakt med Den Danske EB-forening på vores hjemmeside:

www.eb-foreningen.dk

eller ved at kontakte



Center for Små Handicapgrupper (CSH)
Bredgade 25
opg. F., 5. sal
1260 København K
Tlf. 33 91 40 20

der kan oplyse tlf.nr. til formanden i Den Danske EB-forening

Nyttige adresser og links

Center for Små Handicapgrupper

Bredgade 25
opg. F., 5. sal
1260 København K
Tlf. 33 91 40 20

<http://www.csh.dk/>

Linksamling til Nordisk information om sjældne handicap og kontaktmuligheder

<http://www.rarelink.dk/diagnosedetail.jsp?diagnoseld=79>

England

<http://www.debra.org.uk/>

Norge

<http://www.debra.no/>

Sverige

<http://www.debra-sweden.org/>

Mölnlycke

<http://www.molnlycke.com>

