

HET KIND MET EPIDERMOLYSIS BULLOSA¹

G. NAULAERS^{2,6}, A. DE JONGE², D. TISON², F. VINCKIER⁵, I. CASTEELS³,
I. HOFMAN², I. DROESBEKE^{2,4}, M.A. MORREN⁴

Inleiding

Epidermolysis bullosa (EB) is meer dan een huidziekte alleen. Het moleculair defect in de verankering van het epiderm aan het derm ter hoogte van de dermo-epidermale junctie veroorzaakt ook letsels van de orofarynx, het gastro-intestinaal systeem, het urogenitaal systeem, de ogen en het hart. De gevolgen op psychisch en sociaal gebied zijn zeer belangrijk en leiden vaak tot problemen bij de opvoeding.

In deze tekst wordt vooral ingegaan op de verzorging en de begeleiding van het kind met epidermolysis bullosa. De etiologie, classificatie en huidsymptomen werden reeds eerder behandeld in dit tijdschrift (1).

Opvang van de neonatus met epidermolysis bullosa

De geboorte van een baby met EB is bijna steeds een onverwachte gebeurtenis. Soms betreft het een tweede kind met EB binnen hetzelfde gezin en werd reeds een genetische prenatale diagnose gemaakt, maar in de meeste gevallen is dit niet zo. De eerste huidletsels zijn niet alleen voor de ouders, maar vaak ook voor de vroedvrouw, de verpleegkundige en de arts

Samenvatting

Hereditaire epidermolysis bullosa (EB) is een groep congenitale aandoeningen die veroorzaakt worden door een moleculair defect in de verankering van het epiderm aan het derm ter hoogte van de dermo-epidermale junctie. Deze tekst beschrijft voornamelijk de extracutane problemen die ontstaan bij kinderen met epidermolysis bullosa en de mogelijke behandeling van de verschillende letsels.

Orale letsels betreffen voornamelijk blaren en erosies die leiden tot microstomie, ankyloglossie en atonie van het verhemelte. De slokdarm is vooral bij de ernstige vormen vaak aangetast en dit leidt tot slokdarmerosies, webben, stricturen en in sommige gevallen tot slokdarmstenose.

De anale laesies leiden vaak tot obstipatie en fecale impactie. Calorierijke voeding en extra inname van voedingsstoffen, zoals ijzer, zink en vitamine C, zijn essentieel voor het bevorderen van de wondgenezing en de groei.

Oogletsels betreffen voornamelijk cornealaesies en blaren met secundaire vergroeiingen van de conjunctiva.

Bijzondere aandacht dient ook gegeven te worden aan de behandeling van pijn en jeuk, alsook aan de levenskwaliteit van deze kinderen.

Het behandelen en opvolgen van kinderen met epidermolysis bullosa vergt een multidisciplinaire aanpak, zowel op de raadpleging als tijdens de hospitalisatie van deze patiënten, waarbij ook aandacht uitgaat naar de sociale en psychologische begeleiding. Een EB-verpleegkundige is belangrijk voor de coördinatie van de multidisciplinaire aanpak, het advies over verbandzorg en de opvang van nieuwe patiënten.

¹ Interactief Postgraduaat Onderwijs in het kader van het „Pentalfa”-project georganiseerd door de Faculteit Geneeskunde K.U.Leuven (<http://www.med.kuleuven.ac.be/pentalfa>); centrale moderator van deze sessie: prof. dr. G. Naulaers.

² Dienst Kindergeneeskunde

³ Dienst Oogziekten

⁴ Dienst Dermatologie

⁵ Dienst Tandheelkunde, Universitaire Ziekenhuizen Leuven.

⁶ Correspondentiedres: prof. dr. G. Naulaers, Dienst Kindergeneeskunde, Universitaire Ziekenhuizen Leuven, Herestraat 49, 3000 Leuven; e-mail: gunnar.naulaers@uz.kuleuven.ac.be

een eerste confrontatie met deze ziekte en de diagnose wordt vaak niet onmiddellijk gesteld. Dit is nochtans zeer belangrijk, aangezien de letsels liefst zo snel en doeltreffend mogelijk behandeld moeten worden.

De letsels kunnen zeer uitgebreid zijn en er is niet altijd een verband met hun uitgebreidheid en het EB-type. Het betreft meestal een baby met min of meer uitgebreide blaren en erosies op de onderste ledematen en vaak ook op de romp en de bovenste ledematen. De erosies kunnen zeer diep zijn, vooral op het onderbeen en de voet. Dat er gedurende de volgende uren en dagen steeds nieuwe letsels bijkomen is een tweede belangrijk kenmerk. Hun behandeling is moeilijk en vergt een bijzondere aanpak. De dagelijkse huidverzorging neemt 's morgens een tot twee uur in beslag. Hierbij wordt de baby in een bad met chloorhexidine geplaatst en worden alle verbanden verwijderd. De blaren worden allemaal opengeprik, waarna de baby drooggedept wordt (wrijven mag uiteraard niet). De natte rode wonden worden verzorgd met Flammacerium® en ingewindeld. De droge letsels worden met vaseline of AVA-crème behandeld. Alle letsels worden met siliconenverband verzorgd en de baby wordt verder ingewindeld.

De huidverzorging is vaak pijnlijk; daarom wordt pijnmedicatie gegeven tijdens de verzorging en zo nodig ook nadien. Als eerstelijnsmedicatie worden paracetamol en ibuprofen gegeven. Deze medicatie wordt meestal systematisch opgestart om de pijn tijdens de eerste dagen te onderdrukken. Tijdens de verzorging is dit echter niet voldoende. Een combinatie van tramadol en midazolam dient in de eerste week bijna steeds toegediend te worden. Indien dit niet voldoet, wordt morfinesiroop gebruikt als derde stap. Het is essentieel dat de baby rustig is, vermits wrijving nieuwe letsels veroorzaakt die de verzorging verder bemoeilijken.

De voeding verloopt moeilijk, maar is erg belangrijk omdat infusen moeilijk te bevestigen zijn (hiervoor worden siliconenpleisters gebruikt, zodat geen nieuwe huidletsels worden veroorzaakt). De orale letsels maken het vaak moeilijk om voeding te geven. Soms dient voor deze letsels een specifieke stomatitiscocktail gegeven te worden. Indien voeden niet gaat met het flesje, wordt sondevoeding gegeven, echter met het risico van een slokdarmletsel te veroorzaken. Bij patiënten met uitgebreide letsels is een diepe veneuze lijn nodig.

Een snelle diagnose is belangrijk in deze fase, zodat de ouders goed ingelicht kunnen worden. De diagnose kan niet klinisch gemaakt worden omdat een EB simplex zich neonataal soms meer ernstig kan voordoen dan een EB dystrophica. Men dient dus verder te gaan op een goed pathologisch-anatomisch onderzoek.

De ouders krijgen reeds de eerste dag uitgebreide informatie betreffende EB, deels met een informatiebrochure van de Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association (DEBRA, de patiëntenvereniging). Er wordt ook contact gelegd met leden van DEBRA, zodat de ouders met andere EB-patiënten of ouders ervan kunnen praten.

Het opstarten van een behandeling van een neonatus met EB vergt een gespecialiseerde en ervaren aanpak. In ons ziekenhuis is hiervoor een protocol opgemaakt en kregen enkele verpleegkundigen een extra opleiding. De ouders worden progressief betrokken bij de behandeling van de baby en zij worden geleidelijk experts in de verzorging van hun kind. Het ontslag (vaak na een tot twee maanden) dient goed voorbereid te worden en bij mogelijke problemen hieromtrent worden thuisverpleegkundigen ingeschakeld.

Het gastro-intestinaal systeem

De orofaryngale problemen

Het epitheel van de mondholte en de tanden kunnen aangetast zijn bij alle EB-vormen. Orale laesies komen echter vooral voor bij het dystrofische en het junctionele type van epidermolysis bullosa. De eerste blaren en erosies treden vaak al in de neonatale fase op en bemoeilijken de verzorging. Ze ontstaan zowel op het verhemelte, de tong, de lippen als de wangen. Zij zijn vaak moeilijk aan te prikken. Voeding wordt liefst zo veel mogelijk per fles gegeven, gelet op het risico van slokdarmstrictuur na langdurige sondevoeding. De speen van de fles wordt hierbij natgemaakt zodat ze geen blaren kan veroorzaken. Bij uitgebreide letsels in de mond wordt vaak een stomatitiscocktail gegeven om de pijn te verdoven.

In de dystrofische vorm, waarbij de meeste blaren genezen met littekenvorming, leiden de letsels tot microstomie; dit wordt nog verder in de hand gewerkt doordat de patiënt weinig of niet kauwt en vooral vloeibare voeding tot zich neemt. Bij 80% van de patiënten is de microstomie

ernstig met een maximale mondopening van gemiddeld 20 tot 24 mm. Ankyloglossie en tongatrofie worden veroorzaakt door de littekenvorming van de tong. Atrofie van het verhemelte is ook een klassieke verwikkeling (2). In een groep van 35 patiënten met dystrofische EB en een gemiddelde leeftijd van 16 jaar beschreven Serrano-Martinez et al. bij 100% van de patiënten microstomie en atrofie van het verhemelte en bij 90% ankyloglossie (3). Er ontstaat ook een vermindering van de mobiliteit van de mandibula en tevens van de orale functies, zoals kauwen en slikken en soms zelfs praten (4).

De combinatie van microstomie, ankyloglossie en de angst om nieuwe blaren te maken, maakt de tandreiniging met een tandenborstel zeer moeilijk. Dit, samen met het gebruik van vloeibare gesuikerde orale voeding, verhoogt de cariës enorm bij deze patiënten, die vaak al zeer gevoelige tanden hebben. De beperkte mondopening maakt tandverzorging in de molaarzone moeilijk en bij uitgesproken microstomie bijna onmogelijk.

Door de letsels in de mondholte vormt de inname van calorierijke voeding een tweede belangrijk probleem. Hierop wordt later verder ingegaan.

Slokdarmletsels

Letsels van de slokdarm komen alleen voor bij de junctionele en de dystrofische vorm van EB. De oesofagus is afgelijnd door een meerlagig epitheel, zoals bij de huid, en kan bijgevolg dezelfde letsels vertonen, zoals blaren, erosies en littekenvorming. Deze letsels komen het meest voor bij de dystrofische vorm (5). Zij kunnen op elke leeftijd voorkomen en vaak reeds bij kinderen jonger dan 2 jaar.

De belangrijkste symptomen zijn odynofagie (pijn bij het slikken) en dysfagie door stricturen (6). Odynofagie weerspiegelt meestal actieve laesies, zoals blaren, erosies of ulceraties. Deze laesies komen onafhankelijk van de huidlaesies voor en kunnen veroorzaakt worden door zeer warm voedsel of voedselbrokken. De dysfagie start vaak al tijdens de eerste tien jaar en is meer een teken van chronische ziekte door verlittekening, zoals het vormen van een web of een strictuur (7). Dysfagie kan echter ook voorkomen bij bullae of ontsteking alleen.

Deze laesies kunnen aangetoond worden door radiografieën van de slokdarm en de maag

(8). Het is belangrijk dat cinematografie gebruikt wordt, daar de laesies vaak in het bovenste deel van de slokdarm aanwezig zijn en bijgevolg gemist kunnen worden op een klassieke radiografie. Stricturen kunnen op verschillende leeftijden voorkomen en op verschillende plaatsen in de slokdarm. Ze komen het meest voor in het bovenste derde van de slokdarm (50%). Als de verlittekening zich voortzet, kan verkorting van de slokdarm optreden en een „sliding” hernia veroorzaken. Ook stenose of volledige occlusie kunnen ontstaan.

De meest gekende verwikkeling is het blijven vastzitten van voedselbolussen, die soms endoscopisch dienen verwijderd te worden. Een andere verwikkeling zijn de dysplastische veranderingen die uiteindelijk kunnen uitmonden in een slokdarmcarcinoom.

Net zoals bij de huid, bestaat de therapie voornamelijk uit het behandelen van de letsels, echter zonder enig uitzicht op genezing. Antacida en zuurremmers, zoals ranitidine, cimetidine en omeprazol, worden voorgeschreven ter behandeling van zure reflux. Bij slokdarmspasmen worden soms calciumkanaalblockers gegeven.

De rol van endoscopische ballondilatatie bij de behandeling van stricturen is de laatste jaren duidelijk belangrijker geworden (9-11). Waar men vroeger zolang mogelijk naar een conservatieve therapie streefde, blijken deze patiënten een ballondilatatie goed te verdragen en kan de procedure ook regelmatig herhaald worden zonder problemen.

Indien de laesies niet langer meer reageren op een ballondilatatie, is chirurgie noodzakelijk. Coloninterpositie is hier de eerste keuze.

Darmlaesies

De dunne darm blijft meestal gespaard van letsels, mede omdat er geen epitheellaag is. Pylorusatresie komt wel meer voor bij deze patiënten; in het bijzonder bestaat er een subgroep van junctionele epidermolysis bullosa (JEB) met pylorusatresie. Ook voor de dikke darm worden geen belangrijke laesies beschreven.

Anale laesies

Anale laesies komen wel meer voor bij EB. Zowel bullae, erosies als fissuren kunnen leiden

tot pijn en obstipatie, encopresis en fecale impactie (6). Obstipatie is een van de meest voorkomende problemen bij deze kinderen. De combinatie van anale laesies enerzijds en de lage opname van vezelrijke voeding anderzijds leidt vaak tot fecale impactie. Een toename van de vochtopname, een vezelrijke voeding of extra vezels en eventueel olie of lactulose om de stoelgang lossler te maken, zijn hier absoluut aangegeven (12). De anale laesies worden meestal behandeld met lokale anesthetische crèmes met of zonder corticoiden.

Tanden

Bij epidermolysis bullosa simplex verschilt het voorkomen van tandbederf niet sterk van dat bij normale patiënten. In de junctionele vorm wordt vaak glazuurhypoplasie gezien. Glazuurhypoplasie vraagt vroegtijdige afscherming met composiet om het optreden van tandbederf te voorkomen. In de recessieve dystrofische vorm is ernstige cariës een belangrijk probleem. De ankyloglossie en microstomie die ontstaan door verlittekening van blaren, maken tandverzorging vaak zeer moeilijk tot onmogelijk. Daarbij nemen deze kinderen dikwijls gesuikerde dranken als extra energiebron, wat de cariës nog meer uitgesproken maakt. Tanden poetsen is bijna onmogelijk omdat dit ook opnieuw ernstige blaren veroorzaakt met nadien littekenvorming.

Het is belangrijk deze kinderen reeds op zeer jonge leeftijd vertrouwd te maken met tandhygiëne. Regelmatige controle (om de 3 maanden) met instructie over mondhygiëne, alsook advies over voedings- en fluoridegebruik zijn essentieel. Voor kinderen met de dystrofische vorm zijn vaak gebitssaneringen onder narcose noodzakelijk. Hierbij tracht men het tandbederf tijdig te verzorgen. Soms zal men opteren om de achterste molaren (7 en 8) preventief te verwijderen. Er dient zo veel mogelijk gebruikgemaakt te worden van preventieve technieken, zoals „sealing” van de kauwoppervlakken.

Voeding en groei

De gastro-intestinale problematiek en het chronisch verlies van eiwit kunnen leiden tot ondervoeding en deficiënte groei. Dit is vooral gekend bij de ernstige vormen van epidermoly-

sis bullosa. Het betreft hier niet alleen een tekort aan inname van calorieën doordat vaste voeding bijna niet mogelijk is, maar ook een tekort aan vitaminen en mineralen. Voornamelijk een tekort aan ijzer, zink, vitamine B₁₂ en vitamine C zijn beschreven (13, 14). Het extra toedienen van zink heeft zeer wisselende resultaten (15). Het ijzertekort leidt tot anemie.

De beoordeling van de voedingstoestand gebeurt bij kinderen aan de hand van de groei-curve en bij volwassenen door het volgen van de „body-mass index” (BMI). Op de groei-curve zijn kinderen met de ernstige vormen van EB vaak kleiner en lichter dan hun leeftijdsgenoten. Vooral bij het afbuigen van de curve moet ingegrepen worden. Bij volwassenen betekent een BMI minder dan 18 een duidelijk ondergewicht. Het dieet wordt best opgevolgd in samenwerking met een gespecialiseerde diëtist(e), waarbij vooral aandacht wordt besteed aan calorierijke voeding. Door het verlies van eiwitten en vocht en door de nood aan continue wondgenezing hebben deze kinderen vaak 150% meer energiebehoefte vergeleken met leeftijdsgenoten. Anderzijds nemen zij moeilijk voeding tot zich. Er is bijgevolg dikwijls nood aan hoogcalorisch vloeibaar voedsel. Het nadeel hiervan is dat het de tandcariës bevordert.

Bijkomend moet ook bijzondere aandacht gegeven worden aan de voedselnutriënten en moet voorzien worden dat zij vitaminen (in het bijzonder vitamine A, B en C), ijzer en zink in voldoende mate innemen.

Vooraf kinderen met de recessieve dystrofische vorm van EB, type Hallopeau-Siemens, vertonen vaak een afwijkende groei-curve. Haynes et al. toonden aan dat het plaatsen van een gastrostomie hier een gunstig effect heeft (16). 16 van de 18 patiënten verdroegen de gastrostomie goed; de groei nam duidelijk toe, zowel wat gewicht als lengte betrof. Het is aangeraden de gastrostomie te plaatsen vóór een echte groeiachterstand optreedt en bij voorkeur voor de puberteit.

Anemie

Anemie is een belangrijk probleem bij vele EB-patiënten. De oorzaak is multifactorieel. Enerzijds is er een verminderde opname van ijzer, foliumzuur en vitamine B₁₂, anderzijds een groter

verlies van bloed en eiwitten via de blaren en de mucosalaesies (13). Ook hier is er bij de simplexvorm enkel anemie bij het Dowling-Meara-type. De junctionele en vooral de recessieve dystrofische vorm gaan vaak gepaard met anemie.

De behandeling bestaat uit het extra toedienen van ijzerpreparaten. Het intraveneus geven van ijzer in combinatie met humane recombinante erythropoëtine is beschreven bij zeer refractaire vormen (17, 18).

Ooglaesies

Ook de epithelen van de oogleden, de conjunctiva en de cornea zijn zeer gevoelig voor blaarvorming. Bij epidermolysis bullosa simplex worden haast nooit ooglaesies gezien.

Bij junctionele EB worden bij 30-40% van de patiënten ooglaesies gezien. Het betreft hier voornamelijk abrasies en verlittekening van de cornea (19).

Een zeer belangrijk probleem vormen de kleine contracturen die het effect geven dat het ooglid wegrolt van de oogbol (ectropion), wat de normale traanbevloeiing verhindert. Bij grotere contracturen kan een situatie ontstaan waarin het ooglid niet meer kan sluiten bij knippen (lagofthalmie) met uiteindelijk cornealetsels tot gevolg door uitdroging en verhoogde blootstelling.

Bij de recessieve dystrofische EB ontstaan oogletsels bij 50% van de patiënten. Steeds weerkerende abrasie van de cornea, vaak al vanaf jonge leeftijd, resulteert in een vertroebeling van de cornea met visusproblemen tot gevolg (19-21).

Ook de conjunctiva zijn vaak aangetast met de vorming van secundaire adhesies. Deze kunnen op de oppervlakte van de cornea aangroeiën met de vorming van een neovasculaire pannus tot gevolg.

De behandeling is meestal conservatief en bestaat uit het behandelen van de cornealetsels met antibiotische oogzalf en eventueel een dressing. Kunsttranen kunnen noodzakelijk zijn indien een ectropion of lagofthalmie ontstaat. Oogchirurgie is nodig bij ernstige lagofthalmie en neovasculaire pannus (19).

Cardiale manifestaties

Recent werden door Sidwell et al. bij 6 van de 61 patiënten met een recessieve vorm van epider-

molysis bullosa een gedilateerde cardiomyopathie beschreven (22). Deze uitte zich door acuut hartfalen van onbekende oorsprong. De oorzaak van deze aandoening is niet gekend. Een deficiëntie van carnitine zou hierbij een rol kunnen spelen. De behandeling is ondersteunend.

Een jaarlijkse echocardiografie bij patiënten met epidermolysis bullosa dystrophica lijkt zeker aangewezen.

Laryngale manifestaties

Aantasting van de larynx wordt voornamelijk gezien in het junctionele EB-type, hoewel ook patiënten met het Dowling-Meara-type en dystrofische EB beschreven zijn (23).

Bij de meeste van deze patiënten worden reeds in de eerste week na de geboorte heesheid en stridor vastgesteld. Laryngoscopie toont blaren en littekenvorming. De luchtwegobstructie kan zeer ernstig en fataal zijn. Een vroege tracheostomie is hier nodig, enerzijds om de luchtweg te beschermen, anderzijds om verdere schade, veroorzaakt door endotracheale intubatie, te voorkomen. De kans op decannulatie later blijft erg laag.

Pijn

Een studie naar pijn bij EB-kinderen toonde aan dat maar 11-15% van de kinderen met epidermolysis bullosa simplex of de junctionele vorm volledig pijnvrij zijn. Fine et al. hebben de pijn gemeten bij kinderen en volwassenen met EB. Hierbij maakten ze gebruik van de lineaire Visuele Analoge Score (VAS) (score van 0 tot 10). Slechts 5% van de kinderen met de recessieve vorm van EB (Hallopeau-Siemens) bleek pijnvrij te zijn (24). 47,5% van deze kinderen had een pijnscore van meer dan 5 op 10, wat overeenkomt met ernstige pijn, terwijl dit varieerde van 15-20% in de andere vormen.

Pijn wordt veroorzaakt door verschillende factoren. Eerst en vooral zijn de erosies van de huid en de slijmvliezen de belangrijkste oorzaak van pijn bij deze kinderen. Cornealetsels worden hierbij als het meest pijnlijk ervaren. Er is ook pijn bij het eten en het slikken in het geval van slokdarmletsels en bij defecatie in het geval van anale laesies. Urogenitale laesies kunnen pijn bij het plassen veroorzaken. Bij contracturen kan pijn veroorzaakt worden door beweging.

TABEL 1
Pijntherapie

1. Stap 1: niet-opioïde analgetica
a. Paracetamol: maximaal 60 mg/kg/dag in 4 tot 6 maal.
b. Ibuprofen: 20 mg/kg/24 uur in 3 tot 4 maal per dag.
2. Stap 2: licht opioïde analgetica + niet-opioïde analgetica
Tramadol: 1-2 mg/kg/24 uur in 3 tot 4 maal per dag.
3. Stap 3: opiaten
Morfine.

Alvorens de pijn te behandelen is het belangrijk deze te scoren. Voor baby's werd een aangepaste pijnschaal opgesteld (25). Bij kinderen en volwassenen kan de VAS gebruikt worden.

Vooreerst moet vermeld worden dat pijn vaak kan verzacht worden door het aanbrengen van crèmes en dressings en het openprikken van de blaren. Dit is echter niet altijd voldoende.

De pijntherapie gebeurt volgens drie stappen (tabel 1) (26). In de eerste stap worden paracetamol en/of ibuprofen gegeven. In een tweede stap worden niet-opioïde pijnstillers gecombineerd met een zwakwerkend opiaat, bv. tramadol of codeïne. In een derde stap kunnen opioïde pijnstillers, zoals morfine, worden gegeven. Deze laatste stap wordt echter enkel gezet in de behandeling van uitgebreide acute letsels.

Jeuk is een tweede belangrijk probleem en dit is bij veel patiënten de grootste klacht. Ze ontstaat op plaatsen van genezende wonden. De patiënt krabt zich dan, waardoor nieuwe blaren of open wonden ontstaan. De behandeling is ondersteunend. Met antihistaminica (Phenistil[®] en Atarax[®]) wordt een wisselend succes behaald.

Levenskwaliteit

Levenskwaliteit is een vaak moeilijk te meten, maar heel belangrijke parameter bij chronisch zieke kinderen. Horn et al. zochten naar de levenskwaliteit bij de verschillende typen (27). Vooral de recessieve dystrofische EB blijkt hierbij het laagst te scoren en er is geen andere huid-aandoening die zo slecht scoort op de Children's Dermatology Life Quality Index. Verrassend was dat kinderen met epidermolysis bullosa simplex type Dowling-Meara toch ook slecht scoorden en konden vergeleken worden met kinderen

met ernstige psoriasis of eczeem. Kinderen met een dystrofische EB non-Hallopeau-Siemens bleken dan weer beter te scoren.

Fine et al. beschreven de graad van onafhankelijkheid (ADL-score: activiteiten van het dagelijks leven) (24). 90% van alle patiënten met epidermolysis bullosa simplex en de dominant dystrofische vorm was volledig onafhankelijk (lopen uitgesloten), terwijl dit varieerde tussen 39 en 71% (afhankelijk van het item) voor patiënten met junctionele of recessieve dystrofische EB.

Psychosociale aspecten

De psychosociale aspecten van deze aandoening zijn niet te onderschatten. De eerste gesprekken met de ouders betreffende de diagnose verlopen vaak moeilijk omdat men EB, het type EB en de gevolgen ervan voor de toekomst moet uitleggen. De ernstige vormen van EB betekenen een zeer grote dagelijkse inspanning van de ouders en het kind om de huidverzorging en andere verwickelingen onder controle te houden. Dit vergt een zeer grote draagkracht van het gezin en de omgeving. Vaak worden hierbij thuisverpleegkundigen ingeschakeld, die mee instaan voor de verzorging thuis. De verzorging brengt ook een belangrijke financiële last met zich mee. Het gebruik van siliconenverbanden en aangepaste crèmes is een zeer dure aangelegenheid. Ook aangepast schoeisel en aangepaste kledij zijn vaak duur. Voor de dystrofische vormen bestaat hiervoor een terugbetaling via het Bijzonder Solidariteitsfonds, maar dit is niet het geval voor EB simplex, waar ook kinderen bij zijn met veelvuldige letsels. Kinderen met EB simplex type Dowling-Meara krijgen vooral veel last bij warmte en hier zou airconditioning wonderen kunnen doen, doch dit vergt ook een belangrijke financiële inspanning.

Kinderen met EB hebben een normaal IQ en hebben dus geen bijzonder onderwijs nodig. De broosheid van de huid vergt echter wel extra informatie voor de leerkrachten en de leerlingen op de school. Vaak zien we echter dat deze kinderen zich op school goed kunnen aanpassen en mee kunnen evolveren. Voor kinderen met de recessieve dystrofische vorm type Hallopeau-Siemens zijn er echter veel bijkomende problemen, met voornamelijk de zeer ernstige huidlaesies en gastro-intestinale verwickelingen. Dit vereist vaak een zeer bijzondere inspanning om toch

nog naar school te kunnen gaan en ook een bijzondere aandacht voor de latere beroepskeuze.

Multidisciplinaire aanpak

Door de multipelen problemen bij deze patiënten is een multidisciplinaire aanpak absoluut noodzakelijk. Het inrichten van een raadpleging met een dermatoloog, een kinderarts, een plastisch chirurg, een tandarts, een diëtist(e), een sociaal assistent, een psycholoog, een oftalmoloog en eventueel andere specialisten is de beste benadering om deze kinderen te helpen. Het samenwerken in een multidisciplinair team helpt ook bij de opvang van deze kinderen in het hospitaal tijdens operaties of ziekte. Dit vergt echter een goede coördinatie en daarbij speelt een EB-verpleegkundige een belangrijke rol. Deze verpleegkundige houdt zich specifiek bezig met de verzorging van EB-kinderen en -volwassenen en kan ook de verschillende afspraken en opnames coördineren. In ons ziekenhuis werd eind 2004 een proefproject opgestart.

De EB-verpleegkundige

DEBRA is een vereniging opgericht door patiënten en ouders van kinderen met EB en is momenteel actief in een dertigtal landen.

De vereniging zorgt voor raadgeving en ondersteuning. Ze organiseert regelmatig bijeenkomsten, schrijft nieuwsbrieven voor alle patiënten en verschaft informatie aan alle professionelen die instaan voor de zorg van patiënten met EB. Ze is ook de belangrijkste schakel tussen de patiënt en de gezondheidswerker.

DEBRA zorgt ook voor fondsenwerving voor onderzoek. In Engeland is het de meest efficiënte zelfhulpgroep. Hieruit is een netwerk ontstaan van artsen en verpleegkundigen die gespecialiseerd zijn in de opvang en de verzorging van mensen met EB: een multidisciplinair team. In Engeland en Nederland is de taak van de EB-verpleegkundige duidelijk omschreven; ze werken enkel met EB-patiënten. In navolging van andere landen is in 1999 in België een stichting van en voor EB-patiënten opgericht. In ons land bestaat er nog geen officieel statuut voor een EB-verpleegkundige.

De taak van de verpleegkundige bestaat in het organiseren van de opvang van een pasge-

borene met EB, zowel in de perifere ziekenhuizen als op de dienst Neonatologie van de Universitaire Ziekenhuizen Leuven. Dit kan zowel gaan om het geven van telefonisch advies als over het gaan ophalen van de baby en het toedienen van de eerste zorgen in de perifere ziekenhuizen.

Het transport gebeurt door de gespecialiseerde neonatoloog en de EB-verpleegkundige die al het specifieke materiaal voor de wondzorg en pijnstilling bij zich hebben. Ter plaatse worden de eerste zorgen toegediend om optimaal comfort te bieden bij het transport.

Op de dienst Neonatologie nemen de neonatoloog en de EB-verpleegkundige de verdere coördinatie van de verzorging en de opvang van de baby en zijn ouders op zich. De belangrijkste zorgen bij opname zijn pijnstilling en wondzorg. De voornaamste pijnmedicatie en specifieke verbandmaterialen zijn gecentraliseerd in een speciale „EB-kitmobiel”.

De EB-verpleegkundige speelt een belangrijke rol bij het advies in het kader van de wondverzorging. Nieuwe blaren en erosies worden voorkomen door het gebruik van speciaal verbandmateriaal waarmee een bescherming bekomen wordt tussen de kwetsbare huid en de omgeving. Hier moet vooral een evenwicht gezocht worden tussen het beperken van de schade aan de huid en het niet in het gedrang brengen van de normale motorische ontwikkeling. Secundaire huidinfecties moeten voorkomen worden door het aanbrengen vanverbanden, het schoonhouden van de huid en het aanbrengen van antibiotische crèmes. Ten slotte is het belangrijk ervoor te zorgen dat de wondgenezing bevorderd wordt. Desinfecterende baden en het wegknippen van opgerolde blaardaken en/of korstjes zijn hier aangevraagd. Verder wordt gezocht naar een individueel aangepast wondverband om het comfort van de patiënt te bevorderen. De belangrijkste doelstellingen van wondverzorging die worden nagestreeft zijn:

- de uitbreiding van bestaande wonden en het ontstaan van nieuwe blaren voorkomen,
- de intacte huid beschermen,
- het voorkomen van infecties en het behandelen van aanwezige infecties,
- de wondgenezing versnellen en de pijn zo veel mogelijk beperken.

De EB-verpleegkundige heeft ook een bijzondere kennis van het verbandmateriaal. Aanverbanden bij epidermolysis bullosa worden specifieke eisen gesteld:

- ze moeten een absorberende werking hebben maar toch een vochtig wondmilieu handhaven,
- ze moeten beschermen, maar mogen niet verkleven met het wondbed,
- ze mogen geen plakranden hebben, en
- ze moeten in verschillende maten beschikbaar zijn.

Het perfecte wondverband voor wonden bij EB moet nog ontdekt worden, maar de meest gebruikte siliconenverbanden voldoen aan deze eisen.

De EB-verpleegkundige speelt een belangrijke rol in de aanpak en opvang van nieuwe patiënten, meestal baby's. Zij neemt de verantwoordelijkheid voor de huidverzorging op zich, met name de loszittende verbanden verwijderen en zo mogelijk de blaren doorprikken, de huid inspecteren, de korsten verwijderen en crèmes en verbanden aanbrengen. Verder wordt dagelijks een ontsmettend bad gegeven, eventueel kinesitherapie, en wordt bijzondere aandacht geschonken aan pijnmedicatie.

De EB-verpleegkundige speelt ook een belangrijke rol bij de voorbereiding van het ontslag en de opvolging nadien. De ouders worden zo vlug mogelijk betrokken in de wondverzorging, en de thuisverpleging en de huisarts worden ingeschakeld. De sociaal verpleegkundige speelt hierin ook een belangrijke rol. Indien ze dit wensen, kunnen de ouders in contact gebracht worden met de patiëntenvereniging DEBRA, die ook een ondersteunende functie biedt. Er wordt telefonisch contact met de ouders onderhouden. De raadpleging van het multidisciplinair team wordt ook door de EB-verpleegkundige mee gecoördineerd en deze verpleegkundige blijft de belangrijkste contactpersoon tussen de patiënt en de arts.

Besluit

Epidermolysis bullosa is een aandoening met weerslag op de huid, het gastro-intestinale

stelsel, de mond en soms ook andere organen, zoals het hart. Ze oefent een zeer grote invloed uit op het sociale leven van deze patiënten. Een multidisciplinaire aanpak gecoördineerd door een gespecialiseerde verpleegkundige is noodzakelijk om deze kinderen optimaal te verzorgen.

Abstract

The child with epidermolysis bullosa

Hereditary epidermolysis bullosa is a group of congenital disorders caused by a molecular defect in the attachment of the epidermis to the dermis at the dermo-epidermal junction. This manuscript describes the extracutaneous problems occurring in patients with epidermolysis bullosa and the different types of treatment.

Oral lesions are mainly blisters and erosions leading to microstomy, ankyloglossy and palatal atony. The oesophageal complications are seen in the severe forms of epidermolysis bullosa and lead to oesophageal erosions, webs, strictures and in some cases stenosis. The anal lesions lead to obstipation and faecal impaction. Extra calories and nutrients like iron, zinc and vitamin C are essential for the wound healing and for growth. Eye lesions are mainly corneal erosions and blisters with secondary conjunctival adhesions. Special attention should be given to the treatment of pain and the quality of life of these children.

The treatment and follow-up of these patients with epidermolysis bullosa demand a multidisciplinary approach with also a special attention for social and psychological support. An EB-nurse is important for the coordination of the multidisciplinary team, the advice regarding wound care and the admission of new patients.

LITERATUUR

1. MORREN MA, VAN DEN OORD J, DE VOS R, LEGIUS E. Etiologie en diagnostiek van epidermolysis bullosa. Tijdschr Geneesk 2005; 61: 000-000.
2. WRIGHT JT, FINE JD, JOHNSON L. Hereditary epidermolysis bullosa: oral manifestations and dental management. *Pediatr Dent* 1993; 15: 242-248.
3. SERRANO-MARTINEZ MC, BAGAN JV, SILVESTRE FJ, VIGUER MT. Oral lesions in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Oral Dis* 2003; 9: 264-268.
4. WRIGHT JT, CHILDERS NK, EVANS KL, JOHNSON LB, FINE JD. Salivary function of persons with hereditary epidermolysis bullosa. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1991; 71: 553-559.
5. ORLANDO RC, BOZYMSKI EM, BRIGGAMAN RA, BREM CA. Epidermolysis bullosa: gastrointestinal manifestations. *Ann Intern Med* 1974; 81: 203-206.
6. ERGUN GA, LIN AN, DANNENBERG AJ, CARTER DM. Gastrointestinal manifestations of epidermolysis bullosa. A study of 101 patients. *Medicine (Baltimore)* 1992; 71: 121-127.
7. TRAVIS SP, McGRATH JA, TURNBULL AJ, SCHOFIELD OM, CHAN O, O'CONNOR AF, et al. Oral and gastrointestinal manifestations of epidermolysis bullosa. *Lancet* 1992; 340: 1505-1506.
8. WONG WL, ENTWISLE K, PEMBERTON J. Gastrointestinal manifestations in the Hallopeau-Siemens variant of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Br J Radiol* 1993; 66: 788-793.
9. CASTILLO RO, DAVIES YK, LIN YC, GARCIA M, YOUNG H. Management of esophageal strictures in children with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 34: 535-541.
10. FASULAKIS S, ANDRONIKOU S. Balloon dilatation in children for oesophageal strictures other than those due to primary repair of oesophageal atresia, interposition or restrictive fundoplication. *Pediatr Radiol* 2003; 33: 682-687.
11. KAY M, WYLLIE R. Endoscopic dilatation of esophageal strictures in recessive dystrophic epidermolysis bullosa: new equipment, new techniques. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 34: 515-518.
12. HAYNES L, ATHERTON D, CLAYDEN G. Constipation in epidermolysis bullosa: successful treatment with a liquid fiber-containing formula. *Pediatr Dermatol* 1997; 14: 393-396.
13. FINE JD, TAMURA T, JOHNSON L. Blood vitamin and trace metal levels in epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 1989; 125: 374-379.
14. LECHNER-GRUSKAY D, HONIG PJ, PEREIRA G, MCKINNEY S. Nutritional and metabolic profile of children with epidermolysis bullosa. *Pediatr Dermatol* 1988; 5: 22-27.
15. WEISMANN K. Dystrophic epidermolysis bullosa treated unsuccessfully with oral zinc. *Arch Dermatol Res* 1985; 277: 404-405.
16. HAYNES L, ATHERTON DJ, ADE-AJAYI N, WHEELER R, KIELY EM. Gastrostomy and growth in dystrophic epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* 1996; 134: 872-879.
17. ATHERTON DJ, COX I, HANN I. Intravenous iron (III) hydroxide-sucrose complex for anaemia in epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol* 1999; 140: 773.
18. FRIDGE JL, VICHINSKY EP. Correction of the anemia of epidermolysis bullosa with intravenous iron and erythropoietin. *J Pediatr* 1998; 132: 871-873.
19. TONG L, HODGKINS PR, DENYER J, et al. The eye in epidermolysis bullosa. *Br J Ophthalmol* 1999; 83: 323-326.
20. DEPLUS S, BREMOND-GIGNAC D, BLANCHET-BARDON C, FEBRARRO JL, GAUDRIC A. Review of ophthalmologic complications in hereditary bullous epidermolysis. Apropos of 40 cases. *J Fr Ophtalmol* 1999; 22: 760-765.
21. McDONNELL PJ, SPALTON DJ. The ocular signs and complications of epidermolysis bullosa. *J R Soc Med* 1988; 81: 576-578.
22. SIDWELL RU, YATES R, ATHERTON D. Dilated cardiomyopathy in dystrophic epidermolysis bullosa. *Arch Dis Child* 2000; 83: 59-63.
23. LYOS AT, LEVY ML, MALPICA A, SULEK M. Laryngeal involvement in epidermolysis bullosa. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1994; 103: 542-546.
24. FINE JD, JOHNSON LB, WEINER M, SUCHINDRAN C. Assessment of mobility, activities and pain in different subtypes of epidermolysis bullosa. *Clin Exp Dermatol* 2004; 29: 122-127.
25. ALLEGAERT K, TISON D, DEJONGE A, et al. De ontwikkeling van een pijnschaal: meten is weten? *Tijdschr Geneesk* 2002; 58: 155-161.
26. Kwaliteitsinstituut voor Toegepaste ThuisZorgvernieuwing (KITZ). Transmuraal zorgprogramma Epidermolysis Bullosa. Groningen: 2003 (<http://www.kitz.nl>)
27. HORN HM, TIDMAN MJ. Quality of life in epidermolysis bullosa. *Clin Exp Dermatol* 2002; 27: 707-710.