



Vrije Universiteit Brussel

Definiëren van de psychosociale noden van Epidermolysis Bullosa Simplex-patiënten en hun gezinnen

Eindverhandeling tot licentiaat in de Medisch-Sociale Wetenschappen

Student: Sara Siongers

Promotor: A. Depoorter

Co-promotor: R. Deschepper

Organisatie: Debra Belgium vzw

Academiejaar 2006-2007

WETENSCHAPSwinkel
Brussel

Vrije Universiteit Brussel
Faculteit Geneeskunde en Farmacie
Medisch-Sociale Wetenschappen

Definiëren van de psychosociale noden van Epidermolysis Bullosa Simplex-patiënten en hun gezinnen

Eindverhandeling aangeboden door **Sara Siongers** tot het behalen van de graad van licentiaat in de
Medisch-Sociale Wetenschappen

Promotor: Prof. Depoorter
Co-promotor: Dhr. Deschepper

Academiejaar 2006-2007

Voorwoord

Op het einde van de rit, komt de tijd om een heel aantal personen een woord van dank te schenken.

Mijn promotor, professor Depoorter, dank ik voor de interesse in het onderwerp, de uitstekende begeleiding en de vele feedback.

Dhr. Deschepper, als co-promotor, dank ik voor de tips en hulp die betrekking hadden op de methodologie van het onderzoek.

De Wetenschapswinkel wil ik feliciteren met het mooie initiatief. Het gaf me veel voldoening te werken met een maatschappelijk relevant thema en dit eindwerk werd op die manier een stuk dat actief kan gebruikt worden door Debra. Een dankwoord aan IIs, voor de begeleiding en het opvolgen van mijn werk.

Ik dank Debra Belgium vzw, voor de interesse in het opzet en de uitgebreide mogelijkheden die ik kreeg om mijn onderzoek voor te stellen aan de leden. Speciale dank aan Ingrid Jageneau, voor de informatie die ik kreeg, de tips, de hulp bij het contacteren van de leden en alle andere informatieve en administratieve hulp.

Mijn ouders wil ik heel graag bedanken omdat ze mij de mogelijkheid gaven om te studeren. Zonder hen was dit werk er helemaal niet geweest. Bijzondere dank aan mama, omdat zij de tweede lezer was die de interviews analyseerde.

Ik dank mijn medestudenten en in het bijzonder Brigitte, waarvan ik de voorbije jaren zeer veel steun heb gekregen en omdat wij ongetwijfeld het grootste aantal (aange-name en minder aangename) colleges samen hebben gevolgd.

Tenslotte dank ik Ellen, mijn familieleden, mijn kotgenoten Karolien, Christine en Evelien en de vrienden die me de voorbije 4 jaar hebben gesteund, gemotiveerd en interesse toonden in mijn studie.

Inhoud

Voorwoord	4
Inhoud.....	5
Lijst van figuren en tabellen.....	7
1 Inleiding	8
2 Theoretisch kader.....	10
2.1 Zoekstrategie.....	10
2.2 De huid.....	11
2.3 De verschillende vormen van Epidermolysis Bullosa	15
2.4 Epidermolysis Bullosa Simplex.....	20
2.5 Psychologische en sociale aspecten bij Epidermolysis Bullosa en de aanpak van de problemen	22
3 Methode van het empirisch deel.....	39
3.1 Populatie	39
3.2 Dataverzameling	40
3.3 De topiclijst.....	41
3.4 Data-analyse	41
4 Resultaten	44
4.1 Respondenten	44
4.2 Problemen op fysiek vlak	47
4.3 Problemen op psychologisch vlak	52
4.4 Problemen op sociaal vlak	58
4.5 Problemen met voorzieningen.....	66
5 Discussie	69
5.1 Vergelijkingen met de literatuur.....	69
5.2 Sterkten en zwakten van het onderzoek	75
6 Besluit.....	77
7 Aanbevelingen.....	80
8 Lijst van gebruikte afkortingen	83
9 Bibliografie.....	84
10 Links	88

- Bijlage I: alle subvormen van junctionele Epidermolysis Bullosa
- Bijlage II: alle subvormen van dystrofische Epidermolysis Bullosa
- Bijlage III: alle subvormen van Epidermolysis Bullosa Simplex
- Bijlage IV: de brief die in augustus 2006 naar 43 gezinnen werd verstuurd
- Bijlage V: de topiclijst
- Bijlage VI: de oproep die op de website werd geplaatst
- Bijlage VII: de brief die in januari 2007 naar 5 gezinnen werd verstuurd

Lijst van figuren en tabellen

Figuur 1: De huidlagen en het onderscheid tussen dikke en dunne huid	12
Figuur 2: De lagen van de opperhuid	13
Figuur 3: Aanduiding van de huidlagen waarin de verschillende vormen van Epidermolysis Bullosa een defect veroorzaken	16
Figuur 4: Recessieve overerving bij junctionele Epidermolysis Bullosa	18
Figuur 5: Dominante overerving van dystrofische Epidermolysis Bullosa	19
Figuur 6: Dominante en recessieve overerving bij Epidermolysis Bullosa Simplex ..	20
Tabel 1: Samenstelling van de gezinnen	46

1 Inleiding

Steeds meer mensen krijgen in hun leven vroeg of laat te maken met chronische ziekten. Dit is niet alleen omdat mensen ouder worden en dus meer kans hebben om een chronische ziekte te ontwikkelen, maar ook door veranderende levenspatronen, stress, gezondheidsschadend gedrag, blootstelling aan schadelijke stoffen, enzovoort.

Vaak zijn chronische ziekten echter aangeboren en ligt een defect in het erfelijk materiaal aan de oorzaak van de ziekte. Dit is zo bij de verschillende vormen van Epidermolysis Bullosa (EB), een chronische huidziekte waarbij de verschillende huidlagen niet aan elkaar hechten.

Op vraag van de patiëntenvereniging voor Epidermolysis Bullosa, Debra Belgium vzw, wil ik nagaan welke psychologische en sociale gevolgen een Epidermolysis Bullosa Simplex-patiënt ervaart tijdens het dagelijkse leven, omdat ook psychologische en sociale factoren iemands gezondheid kunnen beïnvloeden. Bovendien is de ziekte niet alleen belastend voor de chronisch zieke patiënt zelf, maar ook voor het betrokken gezin. De gevolgen voor de andere leden van het gezin, waaronder meestal de persoon die het grootste deel van de verzorging op zich neemt, worden slechts sporadisch nagegaan in wetenschappelijk onderzoek, vandaar dat ook deze werden opgenomen in het onderzoek.

Om deze probleemstelling te kunnen beantwoorden, werden volgende onderzoeksvragen opgesteld:

- Welke psychosociale gevolgen geven de patiënt en de gezinsleden aan?
- Welke verschillen in noden zijn er naargelang de leeftijd van de patiënt?
- In welke mate vinden de patiënten en gezinsleden het belangrijk dat aan de psychosociale gevolgen tegemoet gekomen wordt?
- Welke psychosociale noden kan het gezin zelf aanpakken? Voor welke noden hebben ze extra hulp nodig?

- Maken de patiënt of de gezinsleden (reeds) gebruik van mogelijkheden om de psychosociale gevolgen te beperken of op te vangen?

Het is niet moeilijk zich in te beelden dat personen met een chronische ziekte in alle aspecten van hun leven en in alle dagelijkse activiteiten hier psychosociale hinder van ondervinden. Pijn, omgaan met emoties, niet kunnen praten over problemen, gebrek aan begrip of steun van de omgeving, omgaan met het feit dat men fysiek niet kan wat anderen wel kunnen en moeilijkheden met schoolgaan of werksituatie zijn maar enkele voorbeelden die van toepassing kunnen zijn op de situatie van de patiënten.

Voor de andere gezinsleden zijn er echter ook moeilijkheden. Zo is het niet ondenkbaar dat de ouders het bij de diagnose moeilijk hebben de ziekte te aanvaarden en zich vragen gaan stellen over de verzorging, over de toekomst van het kind of de opvoeding. Ook andere kinderen in het gezin kunnen het moeilijk hebben met de ziekte van hun broer of zus omdat de ouders tijd moeten investeren in de verzorging of omdat ze bijvoorbeeld geen al te actieve spelletjes samen kunnen spelen.

Hierna volgt het theoretisch kader, waar een overzicht wordt gegeven van de contacten die werden gelegd om zo veel mogelijk informatie over EB te verzamelen, en de literatuurstudie. Vervolgens worden de methode en de resultaten weergegeven. In de discussie worden de resultaten kritisch bekeken ten opzichte van de literatuur, waarna een algemeen besluit volgt en enkele aanbevelingen.

2 Theoretisch kader

2.1 Zoekstrategie

Vanuit het niets op zoek gaan naar psychosociale noden bij patiënten met Epidermolysis Bullosa Simplex, is geen makkelijke opdracht. Doordat het onderwerp gekozen werd uit de databank van de Wetenschapswinkel en dus was ingediend door een organisatie, werd dat probleem een beetje kleiner. Debra Belgium vzw is een patiëntenvereniging die zich inzet om Epidermolysis Bullosa-patiënten goed te informeren, gespecialiseerde verzorging en begeleiding te voorzien, belangenbehartiging, enzovoort. Zij probeert dit via het ondersteunen van projecten zoals bijvoorbeeld de EB-verpleegkundigen in Gasthuisberg te Leuven.

Het afbakenen van een ruim onderwerp tot een haalbare kaart voor een eindverhandeling, gebeurde in overleg met mevr. Jageneau, opdrachtgever en secretaris van Debra Belgium, professor Depoorter als promotor, dhr. Deschepper als co-promotor en mevr. De Bal, tussenpersoon van de Wetenschapswinkel.

Informatie en literatuur opzoeken gebeurde in eerste instantie via Debra Belgium. Algemene literatuur over EB en enkele specifieke folders van de vereniging waren interessant om een eerste beeld te vormen van EB. Via e-mail werd contact gelegd met Stief Dirckx, voorzitter van Debra Belgium vzw en dystrofisch EB-patiënt.

Verder werden enkele experts gecontacteerd. Via Yvonne Sellies, consulente van Debra Nederland, kreeg ik links naar vele persoonlijke verhalen van gezinnen met EB-patiënten en een link naar de website van het EB-centrum te Groningen. De social work manager van Debra UK, Bob Snookes, gaf ook enkele referenties aan en bracht me in contact met Sarah Mundy. Zij werkte in 2004 een doctoraat af in het vakgebied klinische psychologie aan de University College of London en gaf me enkele titels van nuttige literatuur over EB door.

De websites van Debra UK en Debra USA werden geraadpleegd om na te gaan of hier meer informatie beschikbaar was dan op de websites van Debra Belgium en Debra Nederland. Over het algemeen bleek de informatie gelijklopend te zijn en brachten de Engelse en Amerikaanse websites geen extra informatie aan.

Op het international EB-forum werd ik ingeschreven in de groep “social workers/psychologists”. Een algemene vraag naar wetenschappelijke literatuur en in het bijzonder literatuur met betrekking tot psychosociale moeilijkheden of noden, leverde slechts één goede reactie op. Van Kristina Soon ontving ik een literatuurlijst, waarvan enkele referenties zeer interessant bleken.

Tenslotte werden de databases PubMed en Sociological Abstracts geraadpleegd om literatuur te vinden. Trefwoorden waren: Epidermolysis Bullosa, Epidermolysis Bullosa Simplex, skin disease, psychosocial (care), psychologic (care), social, quality of life, needs, impact. De uitkomsten van de searches werden opgeslagen, de abstracts werden doorgenomen en op basis van de abstract werden vervolgens de artikels geselecteerd.

Vermits de literatuur over psychosociale onderwerpen toegepast op EB zeer beperkt is, werden ook artikels gezocht over andere chronische aandoeningen. Veel onderzoek werd gedaan bij mucoviscidosepatiënten, waarvan een aantal artikels geselecteerd werden. Andere artikels van psychosociale aard hebben betrekking op personen met een handicap, psoriasis-, ichthyosis- en eczempatiënten en personen met een huidaandoening of chronische aandoening in het algemeen.

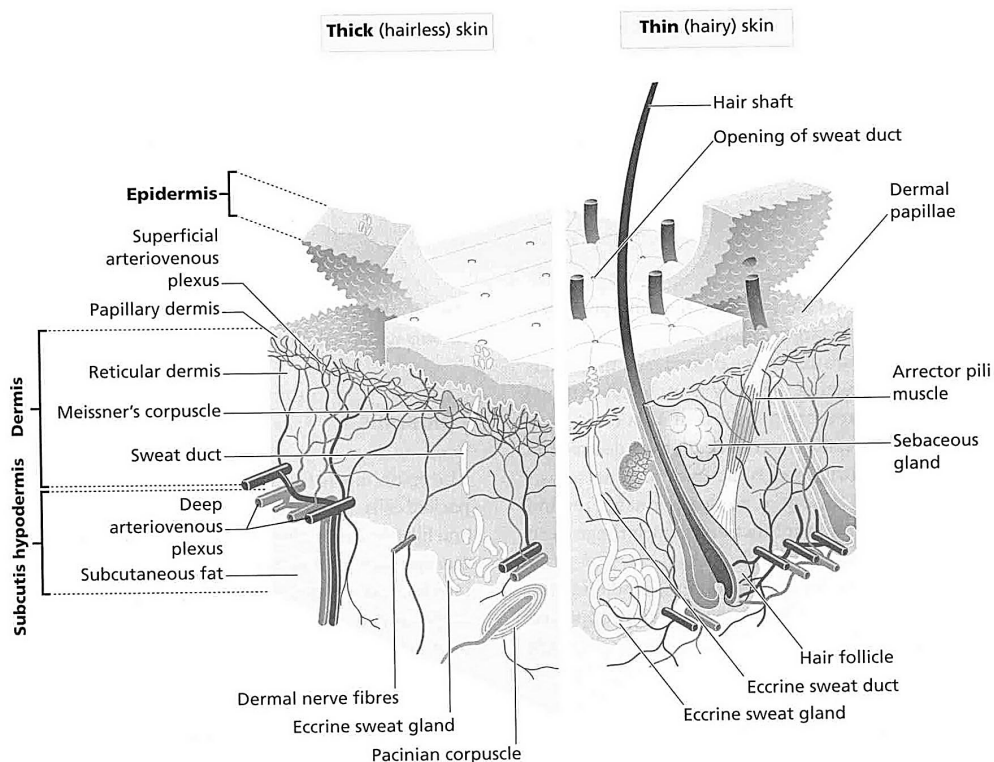
2.2 De huid

De huid beschermt het lichaam tegen schadelijke externe invloeden en zorgt ervoor dat er geen belangrijke lichaamsstoffen verloren gaan. Dit orgaan functioneert onder andere als een barrière, vangt schokken op, reguleert de lichaamstemperatuur en zorgt voor de opname van vitamine D (Hunter et al. 2002).

Wat we verstaan onder *huid*, is een weefsel dat bestaat uit drie delen (Fokke 1993; Hunter et al. 2002):

- de eigenlijke huid, bestaande uit opperhuid en lederhuid (epidermis en dermis)
- de onderhuid (subcutis)

Elk deel van de huid bestaat uit verschillende lagen die elk hun eigen kenmerken en functies hebben.



Figuur 1: De huidlagen en het onderscheid tussen dikke en dunne huid.

Bron: Hunter et al. 2002. *Clinical Dermatology*. 3rd ed. Malden: Blackwell Publishing.

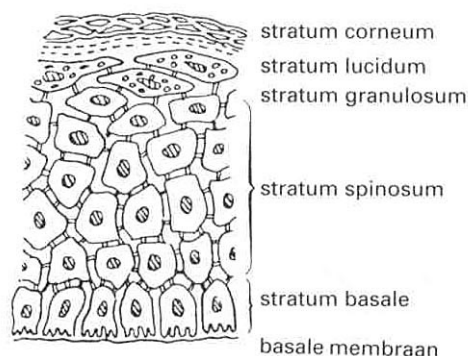
2.2.1 De opperhuid

Dit is het bovenste deel van de huid. Hierin lopen geen bloed- of lymfevatjes en deze bestaat voornamelijk uit 3 celtypen: keratinocyten, melanocyten en Langerhans-cellen. De opperhuid ontstaat uit een delingsproces van de basale cellen, waardoor de ontstane cellen naar buiten toe opschuiven doorheen volgende lagen (Fokke 1993; Hunter et al. 2002):

- Stratum basale: hier gebeurt een voortdurende deling van keratinocyten, de onderste cellen liggen op de basale membraan (scheiding tussen opperhuid en lederhuid);
- Stratum spinosum: dit is de breedste laag, waarin geen celdeling meer plaatsvindt;
- Stratum granulosum: de cellen van deze laag ondergaan chemische veranderingen waardoor verhoorning optreedt;
- Stratum lucidum: de cellen hebben geen eigen metabolisme meer in deze laag. Het dode celmateriaal gaat verder verhoornen;
- Stratum corneum: deze laag bestaat uit geheel verhoornde cellen. De cellen zijn gevuld met keratinefilamenten, wat duidt op de eindfase van het verhoorningsproces.

Volgens Hunter et al. (2002) duurt dit proces ongeveer 60 dagen.

Melanocyten en Langerhans-cellen bevinden zich tussen de keratinocyten (Fokke 1993). Melanocyten injecteren melanine (pigment) in de keratinocyten, waardoor het DNA beschermd wordt tegen het zonlicht. De Langerhans-cellen geven allergenen door aan andere cellen van het immuunapparaat.



Figuur 2: De lagen van de opperhuid.

Bron: Fokke 1993. De huid, huidziekten en huidcorrecties. 2^e druk. Houten/Zaventem: Bohn Stafleu Van Loghum.

2.2.2 De lederhuid

De huid is soepel en rekbaar dankzij de lederhuid, die vele elastische vezels bevat zoals collageen en elastine (Fokke 1993; Hunter et al. 2002). Deze vezels worden geproduceerd door de fibroblasten. In de dermis zijn er ook bloed- en lymfevaten, vele zenuwvezels, cellen van het immuunsysteem, haarfollikels, talgklieren en zweetklieren.

De lederhuid bestaat uit 2 lagen (Fokke 1993):

- Stratum papillare: deze laag heeft uitlopers in de epidermis, waarlangs haarvaten zorgen voor de voedingsstoffenvoorziening;
- Stratum reticulare: deze laag bestaat vooral uit collageen en elastinevezels.

Tussen de opperhuid en de lederhuid is er de basale-membraanzone (Fokke 1993). Hierin bevinden zich collageen en uitlopers van elastinevezels. Deze zone zorgt voor een sterke hechting tussen de epidermis en de dermis. Hunter et al. (2002) vermelden dat het ankerfilamenten zijn die de lamina densa verbinden met de plasmamembranen van de basale cellen. Ankerfibrillen liggen iets dieper en zorgen ervoor dat de lamina densa hecht aan de lederhuid.

2.2.3 De onderhuid

De subcutis bestaat uit een netwerk van bindweefselvezels, bloedvaten, zenuwen, zweetklieren en vetcellen (Fokke 1993). De auteur zegt dat de hoeveelheid vetcellen afhankelijk is van erfelijke factoren, hormonale balans en voeding. Het vetweefsel is een energievoorraad, de subcutis zorgt mee voor de beweeglijkheid van de huid en dient als bescherming tegen verwondingen, koude en warmteverlies.

2.3 De verschillende vormen van Epidermolysis Bullosa

Epidermolysis Bullosa (EB) is een chronische en erfelijke huidaandoening. Door een fout in de vorming van een aantal huideiwitten, komen de verschillende huidlagen gemakkelijk van elkaar los en ontstaan er blaren. Niet alleen de huid heeft te lijden onder deze aandoening; voor enkele types van Epidermolysis Bullosa bestaat immers ook kans op beschadiging van de slijmvliezen van de mond, keel, luchtwegen en longen, de nagels, ogen, tanden en het spijsverteringsstelsel (De Jonge et al. 2005; Wolff et al. 2005; Jonkman et al. 2003). Dit heeft voor gevolg dat het belangrijk is te letten op het voorkomen en tegengaan van infecties, pijn en jeuk, het gevaar van ondervoeding en de algemene weerslag op het leven, zowel van ouders en andere familieleden als van het kind zelf (De Jonge et al. 2005). Dit laatste wordt uitgebreid besproken in het hoofdstuk over psychologische en sociale aspecten (punt 2.5, zie p.22).

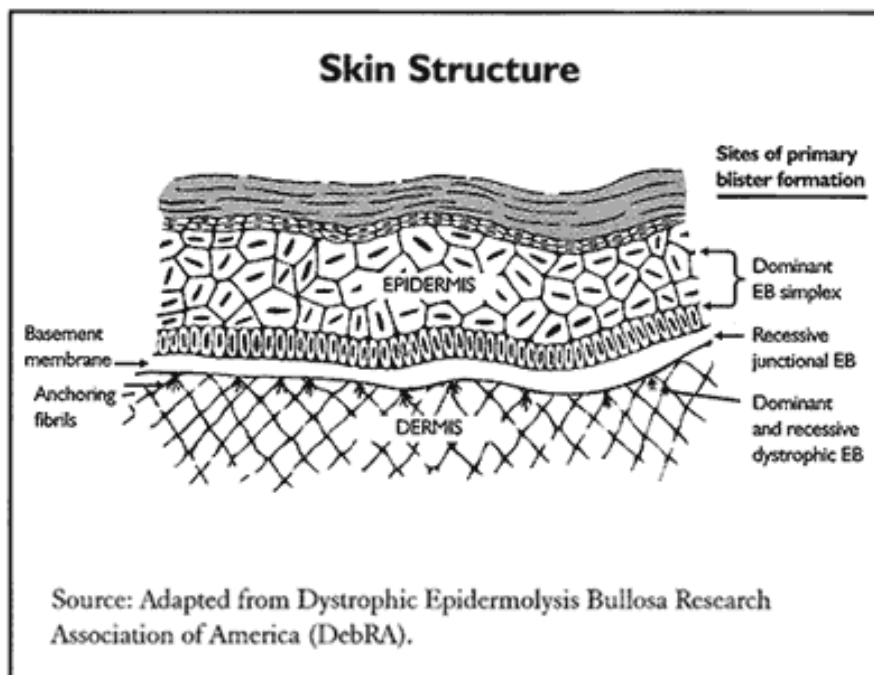
Incidentie- en prevalentiecijfers vinden we in vele artikels terug, maar nergens wordt besproken op welke manier deze gegevens bekomen werden. Schattingen van de incidentie (nieuwe gevallen) van Epidermolysis Bullosa lopen uiteen van 0,38 per miljoen inwoners voor België (Morren et al. 2005) tot 1,29/miljoen inwoners voor Nederland en 1,4/miljoen voor Noord-Ierland (Oranje en Van Der Spek 2005). Jonkman et al. (2003) vermelden dat 40% van de nieuwgeboren patiënten lijdt aan de Simplexvorm, 25% aan de junctionele vorm en 35% aan de dystrofische vorm. De prevalentie (aantal personen met de ziekte) wordt voor Nederland geschat op 29,38/miljoen inwoners (Oranje en Van Der Spek 2005) en voor de Verenigde Staten 8,2/miljoen, hoewel vermeld wordt dat dit cijfer vermoedelijk veel hoger ligt, maar er veel van de lichtere vormen niet gemeld worden (Wolff et al. 2005). Cijfers voor andere landen ontbreken.

Men onderscheidt 3 hoofdgroepen naargelang het niveau in de huidlagen waar het defect zich voordoet (Jonkman et al. 2003; Wolff et al. 2005; Pfenninger en Lucky 1998; Oranje en Van Der Spek 2005):

- Epidermolysis Bullosa Simplex: splijting in de basale celmembraan (stratum spinosum). Een defect in de keratines doet zich voor in het stratum basale, een

kiemlaag net boven de basale membraan waar voortdurend nieuwe huidcellen aangroeien (zie figuur 2 p.13);

- Junctionele Epidermolysis Bullosa: slijting in de lamina lucida. Er is een afwezigheid of vermindering van de ankerfilamenten die de lamina densa verbinden met de plasmamembraan van de basale cellen;
- Dystrofische Epidermolysis Bullosa: slijting onder de lamina densa, waar er geen of minder ankerfibrillen aanwezig zijn dan bij gezonde personen.



Figuur 3: Aanduiding van de huidlagen waarin de verschillende vormen van Epidermolysis Bullosa een defect veroorzaken.

Bron: National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases (NIAMS)
http://www.niams.nih.gov/hi/topics/epidermolysis_bullosa/epidermolysis_bullosa.htm

Vooreerst spitsen we ons toe op de ernstiger vormen van Epidermolysis Bullosa, namelijk de junctionele en dystrofische vorm. De Simplex-vorm komt aan bod op pagina 20.

Junctionele Epidermolysis Bullosa (JEB), waar er geen of minder ankerfilamenten in de lamina lucida aanwezig zijn, wordt opgedeeld in het Herlitz-type en het non-Herlitz-type (Jonkman et al. 2003; Wolff et al. 2005; Oranje en Van Der Spek 2005).

De verhouding tussen de twee types qua aantal patiënten is volgens Jonkman et al. (2003) ongeveer in evenwicht. Bij de geboorte merkt men ernstige blaarvorming op over het gehele lichaam (Wolff et al. 2005).

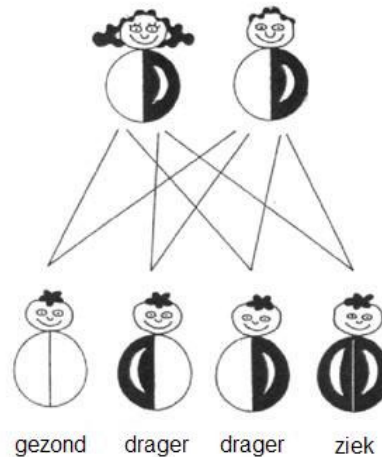
Er is een zeer lage levensverwachting voor kinderen die met deze vorm van Epidermolysis Bullosa geboren worden, vermits hier ook blaren ontstaan in de larynx, waardoor ernstige blaarvorming in de mond- en keelholte de oorzaak van verstikking en ondervoeding kan zijn (Wolff et al. 2005). De Herlitz vorm is voor 42,2% van de kinderen reeds tijdens het eerste levensjaar letaal (Morren 2006). Dr. Morren vertelde ook dat het non-Herlitz-type een veel lager letaliteitscijfer kent. Andere symptomen die bij deze patiënten optreden zijn putjes in het tandglazuur en in sommige gevallen haaruitval (Jonkman et al. 2003). Volgens Wolff et al. (2005) is er sprake van symptomen die over het gehele lichaam verspreid zijn, inclusief wonden aan de ademhalings-, gastrointestinale en geslachtsorganen.

Toch is er een subvorm van de junctionele Epidermolysis Bullosa waarbij de levensverwachting duidelijk hoger ligt dan bij de andere subvormen. Bij deze vorm, JEB Mitis genaamd, worden de kinderen meestal met ernstige verwondingen geboren, maar overleven ze de peuter- en kindertijd en verbetert hun toestand met de jaren (Wolff et al. 2005).

Verder zijn er nog enkele andere subvormen van junctionele Epidermolysis Bullosa bekend, zoals de GABEB-vorm (haaruitval over heel het lichaam) (Oranje en Van Der Spek 2005) en de JEB met pylooratesie (met bijkomend aantasting van spierweefsel) (Morren 2006), maar deze vormen zijn zo zeldzaam dat ze verder niet toegelicht worden. Een overzicht van alle vormen van JEB, zoals beschreven door Jonkman (in Oranje en Van Der Spek 2005), is te vinden in bijlage I.

Junctionele Epidermolysis Bullosa is de enige vorm die uitsluitend autosomaal recessief overgedragen wordt (Wolff et al. 2005; De Jonge et al. 2005). Twee ouders die beide gezonde drager zijn van een ziekte hebben één kans op 4 dat hun kind deze ziekte zal hebben. Er is ook 1 kans op 4 dat ze een kind krijgen dat gezond is

en geen drager is van de ziekte en tenslotte is er 1 kans op 2 dat ze een kind krijgen dat ook een gezonde drager is van het foute gen.



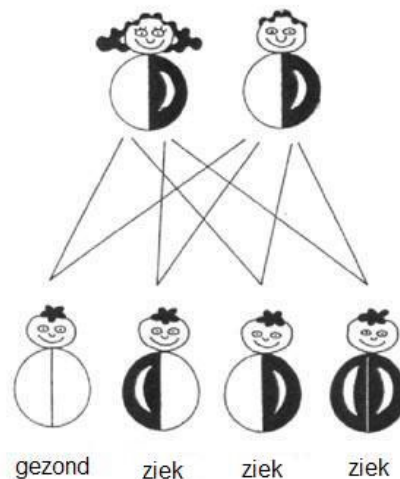
Figuur 4: Recessieve overerving bij junctionele Epidermolysis Bullosa. Wanneer beide ouders hun foute gen doorgeven aan een kind zal dit de ziekte hebben.
Bron: Academisch Medisch Centrum, Universiteit van Amsterdam.
<http://www.amc.nl/index.cfm?pid=2032>

Dystrofische Epidermolysis Bullosa (DEB) is een vorm waarbij het defect zich voordoet in de ankerfibrillen onder de lamina densa. Deze zijn ofwel niet aanwezig, ofwel in mindere mate dan bij gezonde personen. Doordat de splijting van de huid dieper gebeurt dan bij de Simplex en junctionele vorm, treedt littekenvorming op (Wolff et al. 2005). Bij de verschillende subvormen moet men vaak opletten voor vergroeiingen van de vingers en tenen, aantasting van de tanden en de slijmvliezen van mond en slokdarm, blaren in het hoornvlies van de ogen, verlittekening en zo vergroeiing van de mond, enzovoort (Jonkman et al. 2003; Oranje en Van Der Spek 2005; De Jonge et al. 2005). Doordat er meestal moeilijkheden zijn met voeding, heeft dit als gevolg dat er potentieel gevaar is voor anemie en groeiachterstand. Volgens Jonkman et al. (2003) is de gemiddelde levensverwachting van een patiënt met een dystrofische vorm 40 jaar.

Volgende subvarianten vallen onder de dystrofische vorm van EB: gegeneraliseerde recessieve DEB (Hallopeau-Siemens), gelokaliseerde recessieve DEB en dominante DEB (Cockayne-Touraine) (Wolff et al. 2005; Oranje en Van Der Spek 2005;

Jonkman et al. 2003; De Jonge et al. 2005). Een volledig overzicht van de vormen van DEB werd beschreven door Jonkman (in Oranje en Van Der Spek 2005). Deze tabel is bijgevoegd als bijlage II.

De dystrofische vorm kan op twee manieren doorgegeven worden aan de volgende generatie. Door autosomaal recessieve overdracht (figuur 5) of door autosomaal dominante overdracht.



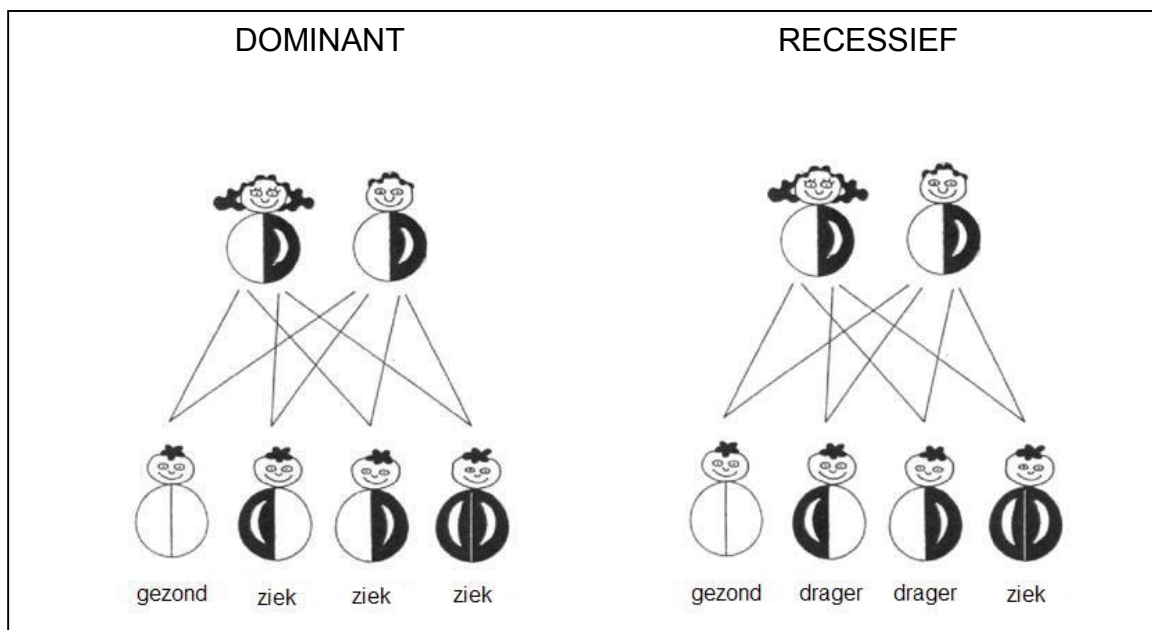
Figuur 5: Dominante overerving van dystrofische Epidermolysis Bullosa. Het volstaat dat 1 van beide ouders een fout gen heeft en dit doorgeeft aan het kind zodat dit de ziekte ontwikkelt. Het uiterst rechtse kind, dat van beide ouders een fout gen meekreeg, heeft dus geen kans om zelf een gezond kind te krijgen.

Bron: Academisch Medisch Centrum, Universiteit van Amsterdam.

<http://www.amc.nl/index.cfm?pid=2032>

2.4 Epidermolysis Bullosa Simplex

De minder invaliderende vorm van Epidermolysis Bullosa (t.o.v. JEB en DEB) is de Simplexvorm (EBS). In de meeste gevallen gaat het om een dominante vorm van EB, hoewel er in uitzondering ook subvormen bestaan die recessief overgedragen worden. Bovendien komen spontane mutaties van EBS frekwent voor (Oranje en Van Der Spek 2005).



Figuur 6: Dominante en recessieve overerving bij Epidermolysis Bullosa Simplex.

Bron: Academisch Medisch Centrum, Universiteit van Amsterdam.

<http://www.amc.nl/index.cfm?pid=2032>

Er zijn een tiental subvormen van EBS beschreven (Oranje en Van Der Spek 2005; Wolff et al. 2005), waarvan de ernst en omvang duidelijk verschillen naargelang het subtype (De Jonge et al. 2005).

De meest voorkomende subvarianten van EB Simplex (Oranje en Van Der Spek 2005; Jonkman et al. 2003; Okulicz et al. 2002; Pfindner en Lucky 1998):

- EBS Weber-Cockayne: blijft meestal beperkt tot blaarvorming aan handen en voeten en is vaak niet meteen na de geboorte vast te stellen. Volgens Oranje en

Van Der Spek (2005) en Wolff et al. (2005) is dit de variant die het meest voorkomt bij patiënten met EBS. Het is mogelijk dat de ziekte niet opgemerkt wordt bij de patiënt tot in de volwassenheid, omdat blaarvorming in vele gevallen slechts optreedt na intensieve arbeid, druk of wrijving (Wolff et al. 2005; Pfindner en Lucky 1998). Bij hitte of door zweten zijn de symptomen meestal erger, wat niet voor alle subvarianten het geval is;

- EBS Köbner: buiten de voeten en handen vertonen ook romp en ledematen regelmatige blaarvorming. Pfindner en Lucky (1998) geven aan dat deze variant over het algemeen milder is dan de Dowling-Meara subvorm, maar dat de zichtbare symptomen veel gelijkenis vertonen;
- EBS Dowling-Meara: vertoont een cirkelvormig patroon van blaarvorming (in groepjes). Dit is een ernstiger subvorm dan de EBS Weber-Cockayne en de EBS Köbner. De Jonge et al. (2005) melden dat sommige van deze patiënten ook blaren krijgen in de mond en de darm en verdikkingen van de nagels komen ook voor. Vaak vormt zich na verloop van tijd een eeltlaag op handpalmen en voetzolen en het is mogelijk dat er hyperpigmentatie optreedt (Pfindner en Lucky 1998). De regel is dat de klinische toestand met de jaren verbetert.

Informatie over andere subtypes van EB Simplex is te vinden in bijlage III, in de tabel van Jonkman (in Oranje en Van Der Spek 2005).

Jonkman et al. (2003) beschrijft de genen die verantwoordelijk zijn voor een defect in de huid. In de meeste gevallen zijn dit de KRT5 en KRT14, waardoor aminozuurveranderingen optreden in de keratines 5 en 14, zoals bij de meeste vormen van EB Simplex. Zeldzaam is de recessieve KRT14-mutatie, waardoor er geen keratine 14 aanwezig is in de huid en het volledige celskelet (tonofilamenten) ontbreekt (gegeneraliseerde recessieve EBS). Tenslotte is er bij EBS met spierdystrofie, een uiterst zeldzame vorm, een mutatie in het gen voor plectine, met als gevolg aantasting van huid en spierweefsel.

2.5 Psychologische en sociale aspecten bij Epidermolysis Bullosa en de aanpak van de problemen

Er spelen meerdere aspecten een rol in gezondheid dan de louter lichamelijke toestand (Borrell-Carrió et al. 2004). De auteurs melden George Engel als de eerste wetenschapper die een alternatief biedt naast het biomedisch model, dat het hele medische denken domineert sinds half 20^e eeuw.

Engel bekritiseerde de nauwe biomedische kijk op gezondheid, waar alle ziektefenomenen gereduceerd worden tot moleculaire interacties. In het nieuwe, holistische biopsychosociale model wijst Engel op het belang van psychologische en sociale factoren, naast de fysieke componenten van gezondheid. Hier moeten gezondheidswerkers rekening mee houden bij het “meten” en aanpakken van gezondheidsproblemen (Borrell-Carrió et al. 2004). Het ontstaan van een ziekte is immers een complex proces waarbij meestal verschillende factoren elkaar beïnvloeden en zo leiden tot de ontwikkeling van een ziektebeeld.

Om deze principes volledig in te bouwen in de zorgverlening, stellen de auteurs (Borrell-Carrió et al. 2004) een biopsychosociaal geïoriënteerde medische praktijkvoering voor. Deze steunt op volgende pijlers:

- De arts stemt zich af: Door de gewoonten van de arts in de praktijkvoering uit te breiden, kan men in meerdere situaties de centraliteit van de patiënt waarborgen;
- Vertrouwen creëren: Wanneer er tijdens een consultatie plaats is voor emoties, is dit vaak bevorderlijk voor de arts-patiëntrelatie;
- Nieuwsgierigheid aanwakkeren: Empatische nieuwsgierigheid naar de patiënt als persoon is een belangrijke pijler van het biopsychosociaal praktijkvoeren;
- Fouten/misverstanden (“bias”) herkennen: Artsen moeten leren hoe hun beslissingen zouden kunnen beïnvloed worden door persoonlijke eigenschappen van de patiënten (vb. geslacht, leeftijd,...). De wetenschappelijke basis van diagnosestelling blijft dus van absoluut belang;
- Leren over emoties: Emotionele educatie is net zo interessant als leren van nieuwe kennis en vaardigheden;

- Geïnformeerde intuïtie gebruiken: Wetenschap blijft de basis van de praktijkvoering, maar het afstemmen van een diagnose of therapie op een bepaalde patiënt mag gesteund worden op intuïtie van de arts, die hij verworven heeft door het contact met de patiënt;
- Klinische evidentie communiceren: Alle informatie moet begrijpbaar zijn voor de patiënt, zodat deze de info juist kan verwerken.

Een eerste doorgenomen werk dat zich op EB en de psychosociale moeilijkheden toespitst, is het “Transmuraal Zorgprogramma EB” van het Nederlandse Kwaliteitsinstituut voor Toegepaste ThuisZorgvernieuwing (KITZ 2003). Het geeft een overzicht van vele gevolgen voor de patiënt en zijn onmiddellijke omgeving. Het informatieboek voor patiënten, omgeving en hulpverleners, is gebaseerd op contacten met patiënten en een uitgebreid literatuuronderzoek.

De gevolgen omvatten onder andere een waaier aan emotionele gevoelens bij ouders die net een baby met EB gekregen hebben, praktische gevolgen, moeilijkheden bij het contact tussen kind en ouders en moeilijkheden bij het vinden van een geschikte job voor de volwassen patiënt. Deze worden verder in het hoofdstuk uitgebreid besproken. Om tegemoet te komen aan de gevolgen van EB in het gezin, biedt het KITZ-zorgprogramma een overzicht van de verschillende vormen van psycho-sociale ondersteuning die geboden wordt in Nederland.

Bij de geboorte van een baby met EB omvat de ondersteuning het aanbieden van psychologische of sociale zorg bij de diagnose door de sociaal werker van de zorginstelling. Hij moet de mogelijkheid van contact verzekeren, zodat de ouders hiervan gebruik kunnen maken wanneer het nodig is. Praktische en informatieve ondersteuning wordt eveneens aangeboden, zoals thuiszorg, oppas, dagopvang, babysit en vrijwilligershulp en door de ouders wegwijs te helpen naar de nodige welzijnsvoorzieningen, lotgenotencontact, financiële tegemoetkomingen, vakantie-mogelijkheden enzovoort.

Ook in de kinderperiode zijn er ondersteuningsmogelijkheden die de ouders kunnen terugvinden in het KITZ-zorgprogramma. Bij de opvoeding omvat de ondersteuning

onder andere mogelijkheden om ouders zekerder te maken, zodat het kind meer kansen heeft om een positief zelfbeeld te ontwikkelen en waarbij de onafhankelijkheid van het kind gestimuleerd wordt (d.m.v. zelfhulpgroepen, fora,...). Voor volwassenen is de ondersteuning in Nederland vooral gericht op het maatschappelijk functioneren, zoals het vinden van gepast werk of een andere dagbesteding.

De doorgenomen literatuur wordt besproken door middel van een levensloop-perspectief. Dit is een manier van kijken naar de levensloop van een persoon, waarbij men het pad bekijkt dat iemand aflegt gedurende diens leven. Men gaat ervan uit dat gebeurtenissen mogelijk een invloed hebben op iemands verdere ontwikkeling en dat iemand zijn handelen en wezen afstemt op gebeurtenissen van vroeger. Door dit perspectief te gebruiken wordt een beeld geschetst van de moeilijkheden voor de patiënt in elke fase van diens leven en de veranderingen, aanpassingen en moeilijkheden in het gezin. Zoals reeds eerder vermeld, werden ook artikels gebruikt die over andere aandoeningen handelen.

2.5.1 De geboorte

Reeds vanaf de geboorte is EB bepalend voor de ontwikkeling van het kind, zo stellen de auteurs van het KITTZ-zorgprogramma (2003). Mogelijk treden er bij de ouders emotionele problemen op bij de diagnose omdat ze zeer veel informatie te verwerken krijgen en omdat de situatie vraagt om een snelle aanpassing. Vanzelfsprekend ervaren ze tijdens de eerste maanden gevoelens van verdriet, verwarring, ongeloof, teleurstelling, onmacht en angst voor de toekomst.

De geboorte van een kind met EB heeft ook rechtstreekse praktische gevolgen voor de ouders. Ze hebben vaak tijd tekort om samen en op tijd te ontspannen. Vaak is één ouder vooral met de verzorging van het kind bezig, terwijl de andere ouder de grootste kostwinner is. Tijd voor hobby's of sport is er meestal ook tekort en vaak zijn er in het gezin ook nog andere kinderen die voldoende aandacht van de ouders nodig hebben. Bijgevolg kan de relatie van de ouders onder druk komen te staan,

net zoals de relatie tussen de ouders en de andere kinderen in het gezin (KITZ 2003).

De weerslag op het gezinsleven werd onderzocht bij kinderen (range= 6 maanden tot 10 jaar, gemiddelde= 3 jaar) met atopische dermatitis (Lawson et al. 1998), waardoor de gegevens uit het KITZ-zorgprogramma gedeeltelijk bevestigd worden. Kwalitatieve interviews werden afgenomen bij 34 gezinnen. Hieruit bleek dat een meerderheid van de ouders psychologische moeilijkheden ondervonden zoals schuldgevoelens, frustratie, boosheid en hulpeloosheid. Een derde van de ouders gaven aan veel minder tijd te hebben om met elkaar uit te gaan of om een hobby te beoefenen dan voor de geboorte van het kind met de aandoening. Dat dit ook een invloed heeft op de relatie tussen de ouders onderling, werd door hen bevestigd. Deze resultaten werden niet vergeleken met ouders die een gezond kind kregen, dus de invloed van de aandoening van het kind op zich werd niet duidelijk in beeld gebracht.

Wiseman (1996) bestudeerde deze effecten in boeken en artikels over mucoviscidosepatiënten. Zij stelt dat de diagnose bij een kind zwaar is voor de ouders en dat deze ervaren wordt als een schok. Men wil de diagnose niet geloven, men is bang, kan er niet mee omgaan of is verward. Belangrijk is dat de ouders de aandoening van hun kind leren aanvaarden en dat ze dit samen doen, om de stabiliteit van hun onderlinge relatie zo goed mogelijk te waarborgen. Verder is het opletten voor de druk van de dagelijkse zorg bij de ouders. Tenslotte geeft Wiseman (1996) nog mee dat moeders door de aandoening van hun kind vaak het buitenshuis werken, opgeven.

De Jonge et al. (2005) beschrijven in een informatiebrief de weerslag op het leven in een gezin waar een baby met EB geboren wordt. Volgens de auteurs is de aandoening een zware klap om te verwerken die grote vragen voor de toekomst met zich meebrengt. Na verloop van tijd leert men omgaan met de situatie, maar toch blijft de zorg veel tijd en moeite vragen. Vooral wanneer het om een ernstiger vorm van EB gaat, kan het gebeuren dat het hele gezinsleven in het teken van de aandoening staat.

De impact op het gezin is duidelijk niet te onderschatten. De resultaten van de vorige aangehaalde onderzoeken, werden opnieuw bevestigd in kwantitatief onderzoek. Fine et al. (2005) gebruikten een vragenlijst bij 374 patiënten (234 volwassenen, 140 kinderen jonger dan 18, gemiddelde leeftijden onbekend). Ze toonden aan dat 10% van de ouders die een kind met EB Simplex hebben, aangeven dat hun relatie als koppel volledig rond de dagdagelijkse zorg voor hun kind draait. Dit percentage loopt op tot zelfs 64% bij ouders met een kind dat aan de junctionele vorm lijdt. Toch menen 85% van de ouders met een kind dat aan EB Simplex lijdt, dat hun onderlinge relatie niet negatief beïnvloed wordt door de aandoening van hun kind. Een minimum van 24% (bij een recessieve junctionele vorm) van de ouders beslist om geen andere kinderen meer krijgen. Bij de dominante Simplex-vorm is dit 26%, voor de ernstigere dominante dystrofische vorm vonden de onderzoekers 54%.

De onderzoekers (Fine et al. 2005) besluiten dat artsen weten dat de ziekte EB psychologisch zwaar kan zijn voor de patiënt, maar vergeten vaak dat de relatie tussen de ouders onderling hier zeer zwaar kan onder lijden, onder meer door de negatieve implicaties die de aandoening van het kind met zich meebrengt. Voorbeelden hiervan zijn de dagelijkse zorg, minder aandacht voor elkaar, minder energie en minder interesse om samen een andere activiteit te doen buiten het verzorgen van het kind en minder conversaties onderling die niet om de aandoening van het kind draaien.

Een onderzoek van Gjengedal et al. (2003) gebruikte een focusgroep van ouders van kinderen met EB om de kwaliteit van de sociale dienstverlening in Noorwegen te beoordelen. Bij het zoeken naar geschikte dienstverlening, zeggen de personen zeer veel tijd te verliezen, waardoor het voor sommigen gewoon teveel wordt en ze de zoektocht opgeven. Enkele ouders voelden een groot gebrek aan respect in de dienstverlening. Om hun rechten te doen gelden, moeten ze een lange en gedetailleerde administratieve weg afleggen, die als onrespectvol en beschamend ervaren wordt. Belgisch onderzoek over dit onderwerp is niet bekend.

De mogelijkheden van ondersteuning in Nederland, in het kader van een multidisciplinaire aanpak, werden reeds eerder aangehaald (zie KITTZ, p.23). Deze

aanpak wordt ook als noodzakelijk omschreven door Jonkman et al. (2003) in een reviewartikel, doordat de zorg belastend is voor ouders en verzorgers en de patiënten meestal diverse klachten hebben, vooral bij patiënten met dystrofische EB. Dit komt terug in het reviewartikel van Morren et al. (2005). Doordat EB een aandoening is die buiten de huidbeschadiging ook problemen kan veroorzaken aan de ogen, de nagels en het spijsverteringsstelsel, wordt een multidisciplinaire aanpak aangeraden waar verschillende artsen en paramedici, zoals kinesitherapeuten en diëtisten, bij betrokken zijn. Deze werkwijze wordt vooral aangeraden bij de geboorte van een baby met EB en tijdens de peuter- en kleutertijd.

Er kan besloten worden dat verschillende auteurs aanhalen dat de geboorte van een kind met een chronische aandoening de leden van een gezin emotioneel overvalt, dat er vele moeilijke uitdagingen zijn en vooral dat de ouders moeten proberen hun onderlinge relatie optimaal te waarborgen. De psychosociale ondersteuning is niet altijd optimaal en het is niet duidelijk of de patiënten voldoende mogelijkheden hebben om informatie over de juiste dienstverlening te vinden.

2.5.2 De peuter- en kleutertijd

Het contact tussen het kind en de ouders kan moeilijk verlopen (KITZ 2003). De ouders moeten vaak handelingen verrichten bij de verzorging die pijnlijk of onaangenaam zijn voor het kind. Bovendien kunnen kinderen gefrustreerd geraken omdat de mogelijkheden om zich af te reageren beperkt zijn. Lichamelijke uitlatingen zoals stampen of slaan worden meteen bestraft met blaarvorming en dus pijn. In het eerder aangehaalde reviewartikel van Wiseman (1996) over mucoviscidosepatiënten vinden we ook conclusies over de interactie tussen ouders en kinderen. De auteur heeft het vooral over het tegengaan van overbescherming, omdat dit kan leiden tot een beperking van de sociale mogelijkheden van het kind. Volgens de auteurs van het KITZ-zorgprogramma (2003) is het belangrijk dat de ouders met het kind praten over hun wederzijdse gevoelens zodat beiden EB beter kunnen accepteren in het gezin.

Tijdens de eerste jaren is ook de fysieke en psychische belasting voor de ouders niet te onderschatten. Kinderen worden regelmatig 's nachts wakker door jeuk of pijn en vaak zijn er intensieve verzorgingen die veel tijd vragen. Ouders kunnen dan ook te maken krijgen met machteloosheid, wanhoop en tijdens zware perioden kan de draagkracht gemakkelijk afnemen als gevolg van overbelasting (KITZ 2003).

2.5.3 De kindertijd

Fine et al. (2004) gingen bij de ouders van 140 kinderen (t.e.m. 18 jaar, gemiddelde leeftijd onbekend) met Epidermolysis Bullosa na in hoeverre de kinderen hinder ondervinden bij dagelijkse activiteiten (6 Activities of Daily Living). Het ging om zich kunnen aankleden, zich verzorgen (schoonheidsverzorging), zijn wonden kunnen verzorgen, een bad nemen, eten en stappen. Hieruit bleek dat meer dan 95% van de kinderen met EB Simplex volledig zelf in staat zijn zich aan te kleden, een bad te nemen, te eten en zich te verzorgen. De wonden zelf verzorgen kunnen 89% van de kinderen. Stappen blijkt veel moeilijker, daar slechts 31% van de kinderen zonder problemen kan stappen. Twee procent van de kinderen met EB Simplex blijken zelfs zeer ernstige problemen te hebben met stappen en hebben er voortdurend hulp voor nodig (Fine et al. 2004).

Kinderen met EB Simplex lijden zeer vaak aan matige pijn en ervaren meer pijn dan kinderen die aan de junctionele of dominante dystrofische vorm lijden. Dit werd door Fine et al. (2004) onderzocht bij 48 kinderen en jongeren (t.e.m. 18 jaar, gemiddelde leeftijd onbekend) met EBS. Het meetinstrument was een visueel analoge schaal met waarden van 0 tot 10. Bijna de helft van de kinderen (48,9%) rapporteerde een pijn met waarden van 1 tot 4 op de schaal. Twaalf procent van de kinderen gaf aan geen pijn te hebben en 19% gaf een waarde van 5. Nog eens 19% gaf een waarde van 6 tot 9 op de schaal en geen enkel kind gaf een waarde van 10. De resultaten van het onderzoek tonen aan dat de deelnemende kinderen met de junctionele vorm en kinderen met de dominante dystrofische vorm in het algemeen minder pijn aangeven dan de kinderen met EB Simplex. Enkel de kinderen die lijden aan de recessieve

dystrofische vorm rapporteerden meer pijn dan de kinderen met Simplex. De onderzoekers hebben hier geen verklaring voor.

Een onderzoek door Lawson et al. (1998) toont dat kinderen met eczema meer slaapproblemen hebben dan kinderen die de aandoening niet hebben (respectievelijk 63% en 10-13%). Dit zou volgens de onderzoekers het gevolg zijn van de jeuk waarvan ze moeilijk in slaap geraken. Hoewel dit probleem niet ondenkbaar is, werden hierover geen gegevens gevonden voor Epidermolysis Bullosa.

Een onderzoek door Horn and Tidman (2002) toont aan dat kinderen met EB Simplex vrij grote belemmeringen ondervinden voor schoolgaan, vooral door de jeuk en pijn, met als gevolg dat ze vaak aan de kant blijven staan tijdens de speeltijd of de turnles. Deze resultaten vonden de onderzoekers met behulp van de Dermatology Life Quality Index bij 62 kinderen met EB Simplex (range= 1 tot 15, gemiddelde 10).

Op vraag van vele ouders ontwierp Debra Belgium een folder voor schoolgaande kinderen. Hierin is kort en duidelijk uitgelegd wat EB precies is en in welke situaties kinderen moeilijkheden kunnen ondervinden. Op deze manier is het gemakkelijker om aan de leerkracht uit te leggen hoe ze best kunnen omgaan met de aandoening. Vooral voor de ouders van kinderen die aan EB Simplex lijden, is deze folder een goede oplossing. Bij deze kinderen is de aandoening vaak amper zichtbaar en ze spelen en lopen min of meer normaal, maar de folder zorgt ervoor dat er meer begrip wordt opgebracht voor de beperkingen van het kind. De folder werd samengesteld op basis van internationale literatuur over beperkingen bij EB en met behulp van ouders van EB-patiëntjes. De schoolfolder wordt intensief gebruikt en dit initiatief wordt nu ook toegepast door Debra Nederland. Meer literatuur over schoolgaan en EB werd niet gevonden.

In de Scandinavische landen gebeurde eerder al onderzoek naar de kwaliteit van leven bij mucoviscidosepatiënten (1991: n= 2253, range= 2 tot 18 jaar, gemiddelde onbekend; 1993: n=951, range= 2 tot 18 jaar, gemiddelde onbekend) (Lindström and Köhler 1991; Lindström and Eriksson 1993). Volgens de onderzoeken is het mentale welzijn van kinderen met mucoviscidose lager dan dat van gezonde kinderen, maar

toch gaven de kinderen aan algemeen tevreden te zijn met hun leven. De auteurs concludeerden dat meer dan 60% van de onderzoekspopulatie tevreden was met zijn kwaliteit van leven. Dit stemt overeen met bijna evenveel tevredenheid als bij gezonde leeftijdsgenoten.

Een reviewartikel van Wallander en Varni (1998) bundelt de psychosociale effecten van chronische fysieke aandoeningen bij kinderen en de aanpassing in het gezin. Vooreerst geven ze aan hoe belangrijk het is dat het kind zich aanpast aan de fysieke toestand (Wallander and Thompson 1995). Een goede aanpassing is er, volgens de auteurs, wanneer het kind psychologisch en sociaal op een gezonde manier, met een positieve attitude kan functioneren zoals leeftijdsgenoten. De moeilijkheid van aanpassing is afhankelijk van een groot aantal factoren, zoals intrapersonlijke (vb. karakter), sociale (vb. steun) en omgevingsfactoren (vb. beschikbaarheid van middelen).

Een ander onderzoek dat in het reviewartikel (Wallander en Varni 1998) beschreven wordt, is dat van Thompson et al. (1993). Zij vonden dat meer dan 50% van de kinderen bij wie een chronische ziekte ontdekt wordt, ook een psychologisch probleem gaan ontwikkelen. Dit gaat vooral om angstproblemen. Longitudinaal onderzoek is nodig om te weten hoe deze problemen verder ontwikkelen.

Een ander reviewartikel met betrekking tot psychologische en sociale moeilijkheden voor chronisch zieke kinderen werd geschreven door Northam (1997). Hij legt de nadruk op de stress die de kinderen ervaren, als gevolg van pijn, het 'anders' zijn, het hebben van angsten en de drang om zich optimaal te ontwikkelen. Christian (2003) vond, na review van het artikel van Thompson et al. (1990), dat ook kinderen en adolescenten met mucoviscidose meer kans hebben om angsten, bezorgdheid en probleemgedrag te vertonen ten opzichte van gezonde leeftijdsgenoten. Streefdoelen die spelen in de psychosociale leefwereld van kinderen zijn onafhankelijkheid, integriteit van het lichaam en het verlangen naar een gezond lichaam (Northam 1997).

In het reviewartikel van Wallander en Varni (1998) wordt een Canadees onderzoek besproken (Cadman et al. 1991) dat psychologische aanpassing als onderwerp heeft. Blijkt dat ouders van een kind met chronische aandoening over het algemeen 2 tot 3 keer meer in behandeling zijn voor mentale problemen (vb. stress, depressie), vergeleken met ouders die gezonde kinderen hebben. Verder wordt beschreven dat de aanvaarding bij moeders vlotter verloopt dan bij vaders, maar andere gevolgen voor de relatie tussen de ouders onderling, zowel als tussen de ouders en de kinderen, worden niet beschreven.

De aanvaarding in het gezin ziet Northam (1997) als een essentieel gebeuren en hangt samen met de gezinscohesie en betrokkenheid van beide ouders. Zoals reeds eerder vermeld werd (KITZ-zorgprogramma), komt het plezier van de ouderrol in het gedrang wanneer de ouders lastige handelingen moeten ondernemen (zoals pijnlijke verzorgingen) door de aandoening van het kind. Volgens de auteur hoort dit echter bij het aanvaardingsproces van de ouders. Northam (1997) geeft tenslotte mee dat overbezorgdheid, te veel toegeeflijkheid en overbescherming moeten vermeden worden, omdat deze de weg naar onafhankelijkheid voor het kind belemmeren. Eerder haalde ook Wiseman (1996) deze stelling aan (zie p.27).

Hobin (2000) verzorgde een voordracht rond het thema “kind, gezin en chronische ziekte en handicap”. Hoewel uit literatuuronderzoek bleek dat aanpassing van het gezin vrij snel moet gebeuren (Fine et al. 2005), spreekt Hobin van een dynamisch proces waarbij verschillende fasen worden doorlopen, die overeenstemmen met het verloop van een ziekte en de samenstelling van het gezin. Zo kennen gezinnen perioden van grote en minder grote cohesie (vb kleutertijd vs. puberteit) waarin het gezin meestal op een andere manier leert omgaan met de ziekte van een gezinslid. Vaak hangt dit samen met de individuele ervaring van het zieke gezinslid.

Wat eerder nog niet aan bod kwam, is de opvang van broers en zussen van een kindpatiënt. Hobin (2000) stelt dat ouders aandacht moeten schenken aan de gevoelens van de gezonde kinderen, omdat deze vaak kampen met schuldgevoelens (ze denken dat ze de ziekte hebben veroorzaakt). Ouders denken vaak dat praten het gezonde kind alleen maar ongerust zal maken, maar de auteur geeft mee dat

kinderen vaak uit hun “magische gedachten” moeten getrokken worden. Ouders moeten proberen woede en boosheid bij de gezonde kinderen in het gezin op te vangen, onder andere door de aandacht en zorg optimaal te verdelen.

Uit een review van Christian (2003) met betrekking tot mucoviscidosepatiënten blijkt dat kinderen kleinere sociale netwerken hebben en minder steun krijgen van vrienden vergeleken met gezonde kinderen van eenzelfde leeftijdsgroep. De familie is de belangrijkste bron van steun voor kinderen.

Pfendner en Lucky (1998) geven in een algemeen informatieartikel mee dat kinderen met EB moeten aangespoord worden om mee te doen met gezonde leeftijdsgenoten op vlak van sport en spel, indien trauma zoveel mogelijk vermeden kan worden. Wanneer personen manieren vinden om verwondingen te beperken en zo aan dergelijke activiteiten deel kunnen nemen, moeten ze hierin aangemoedigd worden. Participeren aan activiteiten met leeftijdsgenoten en het opbouwen van goede sociale contacten worden dus best gestimuleerd vanuit de omgeving van het kind, zo stellen ook de auteurs van het KITZ-zorgprogramma (2003), Hobin (2000), Horn en Tidman (2002) en Gjengedal et al. (2003).

2.5.4 De adolescentie

Onderzoek rond pijn werd gedaan bij adolescente en jongvolwassen mucoviscidosepatiënten (33% jonger dan 22 jaar, 67% ouder dan 22 jaar) door Hubbard et al. (2005). Zij rapporteerden de meeste pijn tijdens het werken, recreatie en sociale activiteiten. De manieren om met de pijn om te gaan waren vooral het probleemoplossen, aanvaarding en zelfaanmoediging.

Tijdens de adolescentie treden vaak gevoelens op van schaamte en angst voor negatieve reacties van buitenstaanders, zo stellen de auteurs van het KITZ-zorgprogramma (2003). Hierdoor kan men zich onzeker en machteloos gaan voelen. Ook hier is een goed contact met de ouders een pluspunt en moeten de jongeren in deze periode opnieuw proberen hun aandoening te accepteren. Steun vinden

jongeren ook vaak buiten het gezin, bijvoorbeeld bij goede vrienden of door contact met lotgenoten.

Ook Christian (2003) merkt in zijn review op dat steun vanuit de omgeving essentieel is voor de aanvaarding van de aandoening door de adolescent, zo bleek uit een onderzoek bij 15 personen van 17 tot 22 jaar oud (D'Auria et al. 2000). Lotgenotencontact blijkt ook volgens deze auteur een goede manier om de aandoening op een positieve wijze op te nemen in het leven, beter een eigen identiteit te kunnen ontwikkelen en geeft een positiever gevoel van de zin van het leven bij adolescenten.

2.5.5 De volwassenheid

In het artikel van Fine et al. (2004) vinden we ook resultaten terug van de visueel analoge pijnschaal bij volwassenen. Volwassenen rapporteren voor alle vormen van EB meer pijn dan kinderen. Er was vooral een hoger percentage volwassenen dat onuitstaanbare pijnen rapporteerde (waarde 10 op de schaal) in vergelijking met de kinderen (respectievelijk 3,3% en 0,58%). Het eerder aangehaalde onderzoek van Horn en Tidman (2002) meldt dat de grootste moeilijkheden in de werksituatie het gevolg zijn van jeuk en pijn (186 volwassenen, range = 16 tot 86 jaar, gemiddelde = 42 jaar).

Componenten van de kwaliteit van leven bij personen met psoriasis werden door Kimball et al. (2005) beschreven. Zij bestudeerden artikels van 1993 tot 2005. Een aantal dingen stemmen overeen met eerdere bevindingen uit reviewartikels over huidaandoeningen in het algemeen (Lewis-Jones 2000) en over sclerodermapatiënten (Haythornthwaite et al. 2003). Deze drie artikels samen resulteren in volgend overzicht van mogelijke barrières tijdens het dagelijkse leven:

- Fysieke factoren zoals pijn en jeuk;
- Psychologische en sociale factoren: frustratie, schaamte, angst, laag zelfvertrouwen, sociale isolatie, kwetsbaarheid, moeilijkheden met behandeling of aanvaarden dat er geen behandeling mogelijk is;

- Recreatie: moeilijk hobby's kunnen uitoefenen die fysieke inspanningen vereisen;
- Familiale relaties: moeilijkheden door moeheid, gebrek aan begrip en steun;
- Seksuele impact: gevoelens van onaantrekkelijkheid, de reactie van de partner of toekomstige partner;
- Impact op de werkvloer: afwezigheid, zichtbaarheid van de ziekte;
- Financieel vlak: kost van behandelingen, verzorgingsmateriaal, aangepaste kledij of schoeisel;
- Verhoogde vatbaarheid voor andere ziekten zoals diabetes, depressie, alcohol-misbruik of obesitas.

Lewis-Jones (2000) geeft mee dat de psychosociale impact van een huidaandoening vaak erger is dan de fysieke toestand van de patiënt. Gjengedal et al. (2003) besloten, na een onderzoek door middel van focusgroepen met EB-patiënten, dat patiënten en gezinnen het uitermate belangrijk vinden dat ze een normaal leven kunnen leiden, ook al moeten ze daarvoor vaak een hoge prijs betalen, zoals pijn of meer verzorgingen.

Een kwantitatief onderzoek bij 868 eczema-patiënten (36 tot 81 jaar, gemiddelde 55 jaar) toont dat de factoren uit de vorige paragraaf onlangs werden bevestigd. Er werd gevraagd naar de psychosociale belemmeringen tijdens het voorbije jaar (Meding et al. 2005). De grote meerderheid (96%) van de respondenten gaf aan in het voorbije jaar negatieve consequenties te hebben ervaren als gevolg van hun huidziekte. Vooral jeuk (89%) en beperkingen in vrijetijdsbesteding (72%) kwamen aan bod. Verder waren ook veranderingen van dagelijkse activiteiten (56%), humeurschommelingen (46%) en slaapstoornissen (36%) aspecten met een invloed op het psychosociaal welzijn van de deelnemers.

Zoals eerder beschreven (Kimball et al. 2005; Lewis-Jones 2000; Haythornthwaite et al. 2003) is het hebben van werk een zeer belangrijke factor in de kwaliteit van leven, zo stellen ook Burker et al. (2004) na een onderzoek bij 183 mucoviscidosepatiënten (leeftijden onbekend). Werk wordt onder andere gerelateerd aan voldoening en een verhoging van het zelfvertrouwen. Bovendien is optimisme een belangrijke component in succes op de werkvloer, ook bij personen met een aandoening. Zoals

voor vele aandoeningen, geldt ook voor mucoviscidosepatiënten dat ze goed kunnen functioneren in de maatschappij en op de werkvloer. Dit is nog niet nagegaan voor EB-patiënten, hoewel dit naar alle waarschijnlijkheid dezelfde resultaten zou geven.

In Noorwegen werd een onderzoek gedaan met een focusgroep van volwassen mucoviscidosepatiënten (n= 7, 20 tot 47 jaar, gemiddelde onbekend) (Gjengedal et al. 2003). Volwassen patiënten geven aan dat ze het belangrijk vinden te kunnen gaan werken, waardoor velen van hen vroeger opstaan voor hun verzorging 's morgens. Ook zorgen ze voor voldoende verzorgingsmateriaal op het werk voor het geval het nodig zou zijn overdag een extra verzorging te doen.

Het vinden van een geschikte job kan moeilijk zijn voor patiënten met EB (KITZ 2003). Zwaar fysiek werk of werk in warme omgevingen zijn immers vaak uitgesloten. Vooral flexibiliteit in werkuren is voor veel patiënten een belangrijke vereiste.

De omstandigheden waarin personen in hun werksituatie zullen meedelen dat ze een chronische ziekte hebben, werd onderzocht door Munir et al. (2004) bij 2172 werknemers (gemiddelde leeftijd: 42,44; range onbekend). Een zeer belangrijke factor hierin is de mate waarin een organisatie de werknemers ondersteunt. Wanneer in het bedrijf zieke of gehandicapte werknemers goed opgevangen worden en er wordt gewerkt aan gelijke kansen voor alle werknemers, is de kans groter dat een individuele werknemer bekend zal maken dat hij lijdt aan een chronische ziekte. Dit kwam ook terug in het onderzoek van Gjengedal et al. (2003). Vele patiënten praten niet vaak over hun ziekte met anderen en enkelen hebben zelfs vrienden en collega's die niet weten dat ze aan de ziekte lijden, omdat ze bang zijn voor onbegrip of om vrienden te verliezen. Verder is de praktische ondersteuning van belang (Munir et al. 2004). Indien de werknemer regelmatig op dokters- of ziekenhuisbezoek moet gaan of wanneer de werknemer speciaal materiaal nodig heeft om het werk naar behoren te kunnen uitoefenen, zal hij sneller melden dat hij een chronische ziekte heeft.

Depressieve gevoelens kunnen voorkomen bij personen met een chronische aandoening (Burker et al. 2004). In het onderzoek rapporteerden maar liefst 50% van de mucoviscidosepatiënten (n= 183, leeftijd onbekend) regelmatig depressieve gevoelens te hebben. Opmerkelijk was wel het verschil tussen patiënten die werken en zij die geen werk hadden. Werkende patiënten hadden duidelijk minder depressieve gevoelens, maar een verklaring konden de onderzoekers hier niet voor geven. Depressie bij EB komt alleen terug in het reviewartikel van Jonkman (2003). Door de "vicieuze cirkel van blaren, pijn, slechte voeding en sociaal isolement" bestaat het gevaar van depressie bij personen die lijden aan de dystrofische vorm. Hoewel niet expliciet vermeld, lijkt het mogelijk dat dit ook het geval kan zijn voor de personen met de Simplex-vorm van EB.

Ganemo et al. (2003) voerden een kwalitatief onderzoek bij 10 ichthyosis-patiënten van 56 tot 80 jaar oud (gemiddelde: 66 jaar). De respondenten gaven aan in de loop van hun leven negatieve gevolgen te hebben ondervonden van hun huidaandoening, vooral tijdens de kindertijd en puberteit. In deze perioden werden de meeste personen gepest of gediscrimineerd. Verder vonden vele respondenten het lastig constant te worden herinnerd aan hun fysieke toestand tijdens sociale interacties. Iets minder dan de helft van de respondenten was kinderloos, uit schrik om de aandoening door te geven aan hun nakomelingen. De resultaten voor Epidermolysis Bullosa hieromtrent verschenen in het artikel van Fine et al. (2005), zie pagina 26.

Tenslotte gebeurde er nog onderzoek naar vooroordelen over intellectuele vermogens, maturiteit, sociale aanpassing en psychopathologische stoornissen (Andreoli et al. 2002). Het ging om een kwalitatief onderzoek bij 20 personen (7 tot 52 jaar, gemiddelde leeftijd= 20,6) met Epidermolysis Bullosa, waarvan 3 personen de Simplex-vorm hadden, 5 de junctionele vorm en 12 de dystrofische vorm. De patiënten die werden opgenomen in de instelling (IDI-INRCA, Rome) in de periode 2000-2001 namen deel aan de studie. In het artikel is niet beschreven of er personen weigerden deel te nemen. De onderzoekers kwamen tot het besluit dat intellectuele capaciteiten bij de meerderheid van de respondenten boven het gemiddelde lag, dat studie- en werkprestaties van de steekproef het gemiddelde van de gezonde bevolking volgen, dat er sprake was van een normaal affectiegevoel en

maturiteit, dat de patiënten een normale sociale aanpassingscapaciteit bezitten en dat er geen verschillen zijn tussen de algemene bevolking en de EB-patiënten van de steekproefpopulatie wat betreft psychopathologische stoornissen. Om deze resultaten te kunnen veralgemenen naar de onderzoekspopulatie (personen met EB), is kwantitatief onderzoek vereist.

2.5.6 Voorzieningen

De multidisciplinaire werking voor EB is in België afhankelijk van de instelling waar men terecht komt. Via Debra werd informatie verkregen over de werking in het UZ Gasthuisberg te Leuven. Debra Belgium betaalt sinds 1 september 2004 een deel van de lonen van 2 verpleegkundigen te Gasthuisberg die gespecialiseerd zijn in de verzorging van EB. Zij hebben enkele specifieke taken, waaronder het opvangen en begeleiden van ouders van pasgeboren baby's met EB, de zorg voor de baby's, online hulp via e-mail aan andere ziekenhuizen en gezinnen thuis en ze maken deel uit van het multidisciplinaire zorgteam in de instelling. Dit team bestaat verder uit specialisten van verschillende domeinen van de geneeskunde, een diëtiste, kinesitherapeute en sociaal assistente. Indien er in Gasthuisberg een baby met EB geboren wordt, krijgen de ouders allerlei hulp aangeboden. Wanneer men EB vaststelt bij een baby die in een andere zorginstelling geboren wordt, kunnen de artsen het gezin doorverwijzen naar Leuven, indien ze weten dat daar een specifieke multidisciplinaire werking rond EB is opgezet. Ook mutualiteiten en Centra Menselijke Erfelijkheid kunnen instellingen zijn die personen kunnen wijzen op de mogelijkheden van psychosociale ondersteuning. Of de hulpverlening ook effectief langs deze kanalen aangeboden wordt, is niet bekend.

In België bestaat de mogelijkheid een *invaliditeitsuitkering* (inkomensvervangende tegemoetkoming) te ontvangen en *verhoogde kinderbijslag* te genieten. De toekenning van deze tegemoetkomingen gebeuren op basis van puntensystemen. Voor het ontvangen van een invaliditeitsuitkering, moet een gebrek of vermindering van de zelfredzaamheid zijn vastgesteld. Voor zes Activiteiten van het Dagelijks Leven (ADL's) gaat men na in welke mate de zelfredzaamheid is aangetast, wat

uitgedrukt wordt in een aantal punten, gaande van 0 punten indien men geen moeilijkheden ondervindt, tot 3 punten indien men een ADL niet zonder hulp kan uitvoeren. Vanaf 7 punten in de totaalscore komt de patiënt in aanmerking voor een tegemoetkoming.

Voor de kinderbijslag wordt gebruik gemaakt van een puntentoekening in 3 pijlers: lichamelijke of geestelijke graad van invaliditeit (maximum 6 punten), beperkingen in de activiteit en participatiegraad (maximum 12 punten) en de familiale belasting van de toestand van het kind (maximum 18 punten). Indien men in totaal minstens 6 punten heeft of in de eerste pijler 4 punten, heeft het gezin recht op verhoogde kinderbijslag voor het kind.

3 Methode van het empirisch deel

Dit werk beschrijft het kwalitatief onderzoek dat gevoerd werd aan de hand van semi-gestructureerde interviews. Er werd voor een kwalitatief opzet gekozen omdat uit de literatuur blijkt dat er nog niet veel onderzoek gebeurd is bij gezinnen met personen die een erfelijke vorm van EB hebben. Deze methodiek is in dit geval het meest aangewezen om een verkenning te doen van de huidige psychosociale problemen in het gezin. Dit onderzoek beschrijft de huidige situatie in het gezin. Het was niet de bedoeling een retrospectief beeld te geven van alle moeilijkheden die het gezin eerder heeft ondervonden.

3.1 Populatie

Voor het beantwoorden van de onderzoeksvragen werd vooropgesteld interviews af te nemen bij 15 tot 20 gezinnen, afhankelijk van de saturatie. Hierbij was het niet noodzakelijk dat het hele gezin deelnam aan het interview, maar wel de patiënt samen met minimum één ander gezinslid, bij voorkeur de persoon die instaat voor de verzorging. Bij de gezinnen waar men kinderen met EB heeft die jonger dan 6 jaar zijn, werden enkel de ouders geïnterviewd.

De onderzoekspopulatie bestaat uit de Vlaamse leden van Debra Belgium vzw die lijden aan de ziekte Epidermolysis Bullosa Simplex. De organisatie verenigt een 70-tal patiënten, waarvan ongeveer 70% de Simplexvorm hebben. Debra Belgium vzw, de enige patiëntenvereniging voor EB in België, is opdrachtgever voor dit onderzoek, dat loopt in samenwerking met de Wetenschapswinkel van de Vrije Universiteit Brussel. De samenstelling van de steekproefpopulatie heeft als bedoeling een zo groot mogelijke variatie aan informatie te bekomen.

3.2 Dataverzameling

Het eerste contact tussen de student-onderzoeker en de onderzoekspopulatie gebeurde via Debra Belgium. Om de privacy van de patiënten te garanderen, werd een brief opgesteld die door de secretaris van de vereniging naar 43 gezinnen werd verstuurd. Dit zijn alle gezinnen met patiënten die de Simplex-vorm hebben. Dit gebeurde begin augustus 2006. De brief is bijgevoegd in bijlage IV. Via de antwoordstrook of andere contactgegevens, konden de leden laten weten dat ze geïnteresseerd waren om mee te werken aan het onderzoek.

De respondenten werden ingedeeld naargelang de leeftijd om in zekere mate een heterogeniteit van de steekproefpopulatie te bekomen en op deze manier de variatie aan informatie te vergroten. Het doel hiervan is een beeld te scheppen van de noden in de verschillende leeftijdscategorieën. Bij de geboorte en de opvoeding van het jonge kind is immers de opvang en ondersteuning van de ouders belangrijk. In de volgende leeftijdscategorieën stellen de moeilijkheden zich vooral voor de patiënten zelf, zoals bij schoolgaan, arbeid uitoefenen en vrijetijdsbesteding. De vooropgestelde categorieën waren:

- Jonger dan 6 jaar
- 6 tot 17 jaar
- 18 tot 54 jaar
- 55 jaar en ouder

Het opzet was van elke groep 4 tot 5 gezinnen te interviewen, om over zoveel mogelijk problematieken (al dan niet samenhangend met de leeftijd van de patiënt) het punt van saturatie te bereiken. De respondenten werden per e-mail of telefonisch door de student-onderzoeker gecontacteerd voor een afspraak. Het interview had vervolgens plaats bij het betrokken gezin thuis. Het afnemen van de interviews gebeurde van 23 september 2006 tot 17 maart 2007.

Alle interviews werden door dezelfde student-onderzoeker afgenomen op basis van een topiclijst. Na het behandelen van de topics werd aan de respondenten de mogelijkheid gegeven zelf nog informatie aan te brengen in verband met

psychosociale noden. De gezinsleden werden samen bevraagd om een zo hoog mogelijke output te bekomen. Op deze manier hebben ze de kans elkaar aan te vullen en worden de topics grondiger besproken. De interviews werden digitaal opgenomen na toestemming van de betrokkenen.

3.3 De topiclijst

De topiclijst werd opgesteld vóór het eerste interview op basis van begrippen uit de literatuur. Voor het totale werkstuk werden 34 publicaties gebruikt. Hiervan zijn er 7 die handelen over mogelijke psychologische of sociale gevolgen voor patiënten met Epidermolysis Bullosa. Zoals eerder reeds vermeld, werd ook literatuur over andere chronische aandoeningen geraadpleegd. Negen artikels handelden over de psychosociale gevolgen bij andere aandoeningen met manifestaties ter hoogte van de huid zoals eczema, psoriasis en mucoviscidose. Daarbij werden nog 7 artikels gebruikt die over de gevolgen van chronische aandoeningen in het algemeen gaan. De topics omvatten bijvoorbeeld moeilijkheden met functioneren in de dagelijkse omgevingen (school, arbeidssituatie), omgaan met pijn, fysieke belemmeringen, sociale contacten binnen en buiten de familie, beperkingen bij het uitoefenen van hobby's, reacties van de omgeving, hulp en ondersteuning. De volledige topiclijst is te vinden in bijlage V.

3.4 Data-analyse

Na raadpleging van de literatuur (Baarda et al. 2005) werd de methode van data-analyse vastgelegd. Na het afnemen van een interview werd dit uitgetypt en afgeprint. Informatie die duidelijk niet relevant was, werd niet volledig weergegeven, maar slechts omschreven.

In de kantmarge van de tekst werden vervolgens fragmenten aangeduid die over een bepaald thema handelden of die een bepaalde situatie schetsten. Deze fragmenten

vormden labels en kregen een bijpassende naam (bv. “familie”, “vrije tijd”, “aanvaarden”).

Er werd voor elk kernthema een schema gemaakt, wat vier grote schema's opleverde: sociaal, psychologisch, lichamelijk en praktisch. Informatie onder het kernthema “praktisch” was hoofdzakelijk gericht op ADL's en voorzieningen. Deze opdeling gebeurde omdat één groot schema niet overzichtelijk bleek.

De opdeling in deze verschillende schema's gebeurde verder aan de hand van de labels, dus informatie over bepaalde thema's die in de interviews aan bod kwamen. Verdere opdeling van de thema's (labels) gebeurde indien de gezinnen hierover een verschillende visie hadden. Onder één label konden zo bijvoorbeeld de subthema's “geen schuldgevoelens”, “wel schuldgevoelens” en “relatie met erfelijkheid” worden ondergebracht.

Deze boomstructuur gaf de hiërarchische ordening weer van de thema's en subthema's. Het schema gaf ook een aanduiding over de intensiteit van de labels, omdat er op gelet werd of een bepaald label meerdere keren terugkwam in eenzelfde interview en bij hoeveel gezinnen en geïnterviewden dit label terugkwam in totaal.

Indien er door respondenten antwoorden werden gegeven die (mogelijk) afhankelijk waren van hun leeftijd, werd in het schema het thema (label) of subthema verder opgedeeld naargelang de leeftijdscategorie en werden de antwoorden gelinkt aan de betreffende leeftijdscategorie. Op deze manier was het mogelijk bij de analyse van de resultaten snel te zien hoe de meningen verdeeld waren op basis van de leeftijd van de respondenten.

Deze voorlopige labeling werd toegepast op het volgende interview, om na te gaan of de labels bij het eerste interview goed werden opgesteld. Enkele labels werden aangepast of samengenomen met andere labels. Na enkele interviews op deze manier te hebben geanalyseerd, was het schema met labels zodanig uitgewerkt dat bijna geen aanpassingen meer nodig waren en dat het schema kon worden toegepast op de data van de volgende interviews.

Voor het controleren op subjectiviteit werden de interviews ook door een tweede persoon verwerkt. De labels van deze verwerking werden in minder gedetailleerde schema's weergegeven. Tijdens een bijeenkomst van de student-onderzoeker en de tweede persoon die de verwerking deed, werden de schema's vergeleken. Na onderling overleg en inzicht in elkaars visies, werden de schema's van de student-onderzoeker herbekeken en bij enkele labels aangevuld met inzichten van de tweede lezer.

Noch de student-onderzoeker, noch de tweede lezer hebben baat bij de uitkomsten van deze studie. Geen van beiden hebben persoonlijke ervaringen met het onderwerp of hebben buiten deze studie sociale relaties met één of meerdere van de respondenten.

4 Resultaten

4.1 Respondenten

Op de brief die aan 43 gezinnen werd verstuurd in augustus 2006, kwam van 15 gezinnen respons. Dit waren vooral gezinnen met kinderen tussen 6 en 17 jaar. Daarom werd in november 2006 op de website van Debra Belgium ook een oproep geplaatst voor oudere personen en gezinnen met baby's of jonge kinderen (zie bijlage VI). Hierop kwam 1 reactie, van een oudere persoon.

Deze 16 gezinnen werden niet allemaal geïnterviewd. Uit deze groep konden voldoende gezinnen gekozen worden met kinderen van 6 tot 17 jaar, maar gezinnen met kinderen jonger dan 6 jaar waren niet voldoende vertegenwoordigd. Daarom werd besloten meer gezinnen te contacteren voor de groep "jonger dan 6 jaar", dus ouders met baby's, peuters of kleuters die aan EB lijden. Deze groep omvat namelijk een groter spectrum aan mogelijke moeilijkheden voor de ouders (baby's, opvoeding, nieuwe situaties) én voor de kinderen (peuters en kleuters zoals leren stappen en schoolgaan). In januari werd een aangepaste brief (meer aansporend dan de eerste) verstuurd aan 5 gezinnen (zie bijlage VII), eveneens door de secretaris van Debra Belgium. Hierop kwam geen verdere reactie.

In februari werd een nieuwe poging gedaan. De secretaris van Debra Belgium stuurde een persoonlijke e-mail naar de 3 gezinnen die het meest in aanmerking kwamen voor een interview. Hiervan reageerden 2 gezinnen. Eén gezin werd kort daarna geïnterviewd. Met het andere gezin kon geen tijdstip gevonden worden waar het voor beide partijen mogelijk was een afspraak te regelen.

Wanneer het zeker was dat er buiten de patiënt ook nog een ander gezinslid zou deelnemen aan het interview, werd dit gezin verkozen boven een ander gezin waar dit (misschien) niet het geval was om er zeker van te zijn bij elk interview zoveel mogelijk informatie te kunnen verzamelen. Er werden 3 interviews afgenomen bij respondenten waar geen ander familielid deelnam aan het interview, waarvan één bij

een volwassene ouder dan 55 jaar. Het was nodig dit gezin in de studie op te nemen, omdat er anders te weinig informatie zou bekomen zijn voor deze groep. Eén interview was bij een gezin met 3 volwassenen, de ouders en een inwonend kind. Dit gezin werd opgenomen in de studie om een beeld te bekomen van een gezin met inwonende, volwassen kinderen. Het laatste interview was bij een gezin met een kind jonger dan 6 jaar. Hoewel hier ook slechts 1 persoon deelnam aan het interview, was het noodzakelijk dit gezin op te nemen in de studie om voldoende informatie te vergaren voor de groep van gezinnen met kinderen jonger dan 6 jaar.

In totaal werden bij 13 gezinnen (26 personen) interviews afgenomen. Per leeftijdsgroep bekeken waren dit:

- Jonger dan 6 jaar: 4 gezinnen, waarvan in 2 gezinnen ook één van de ouders EBS heeft
- 6 tot 17 jaar: 4 gezinnen, waarvan in 3 gezinnen ook één van de ouders EBS heeft
- 18 tot 54 jaar: 7 gezinnen, waarvan 6 met kinderen
- 55 jaar en ouder: 3 gezinnen

Er zijn dus overlappingsen. Bij de interviews werd er op gelet dat met alle respondenten de nodige topics werden besproken. Hierdoor zijn interviews bij gezinnen met zowel kinderen en volwassenen met EBS bruikbaar voor interpretatie in de 2 leeftijdscategorieën. Tabel 1 (p.46) toont een duidelijke samenstelling per gezin van de deelnemers.

Tabel 1: Samenstelling van de gezinnen.

Gezin	Aantal leden	Samenstelling van het gezin
1	4	2 volwassenen (18-54 jaar) zonder EB 2 kinderen van 6-17 jaar waarvan 1 EB heeft Deelnemers: moeder en kind van 14 jaar
2	2	2 personen van 55 jaar of ouder, waarvan 1 EB heeft Deelnemer: de man van het gezin
3	2	2 volwassenen, waarvan 1 EB heeft Deelnemers: beide volwassenen
4	3	2 volwassenen, waarvan 1 EB heeft 1 kind jonger dan 6 jaar met EB Deelnemers: beide volwassenen
5	3	2 volwassenen, waarvan 1 EB heeft 1 kind jonger dan 6 jaar met EB Deelnemers: beide volwassenen
6	2	2 personen van 55 jaar of ouder, waarvan 1 EB heeft Deelnemers: beide personen
7	4	2 volwassenen, waarvan 1 EB heeft 2 kinderen van 6-17 jaar die EB hebben Deelnemers: vader en moeder van het gezin en de beide kinderen, 13 en 10 jaar
8	3	2 volwassenen zonder EB 1 kind jonger dan 6 jaar met EB Deelnemers: beide volwassenen
9	3	2 volwassenen, waarvan 1 EB heeft 1 kind van 6-17 jaar met EB Deelnemers: vader en moeder van het gezin en kind van 12 jaar
10	4	2 volwassenen, waarvan 1 EB heeft 2 kinderen van 6-17 jaar waarvan 1 EB heeft Deelnemers: moeder en kind van 10 jaar
11	3	3 volwassenen, waarvan 2 EB hebben (ouder en inwonend kind) Deelnemer: de moeder van het gezin
12	2	2 personen van 55 jaar of ouder, waarvan 1 EB heeft Deelnemers: beide personen
13	3	2 volwassenen zonder EB 1 kind jonger dan 6 jaar met EB Deelnemer: de moeder van het gezin

4.2 Problemen op fysiek vlak

Vooreerst werd aan de respondenten gevraagd naar hun fysieke toestand, omdat in de literatuur reeds aangegeven werd dat de fysieke moeilijkheden kunnen zorgen voor psychosociale problemen. Het bevragen van de fysieke toestand had dan ook vooral als doel eventuele samenhangen met psychosociale moeilijkheden te achterhalen. De resultaten die onder dit punt besproken worden, staven de aanwezigheid van de moeilijkheden waarover de respondenten het hebben in het psychosociaal domein.

4.2.1 Fysieke beperkingen

Globaal gezien hebben de personen van de steekproefpopulatie in beperkte mate last van de aandoening. Enkele respondenten zeiden dat ze in bepaalde omstandigheden zoeken naar mogelijkheden om zich aan te passen, bijvoorbeeld door werk of klusjes te spreiden en door uit te zoeken op welke manier ze voorwerpen het best hanteren. Dit is nodig om de constante wrijving op de huid tot een minimum te beperken.

“Ik zoek uit hoe ik iets moet vastpakken.” (man, gezin 2)

“Het is vervelend... Je moet er rekening mee houden, je kan niet alles doen. Ik doe geen handenarbeid, dus dat is al een groot voordeel. Maar sporten of andere bewegingen, dan moet ik heel goed uitkijken wat ik doe.” (man, gezin 9)

Indien mogelijk brengen ze veranderingen aan in de huiselijke omgeving of passen ze zich aan tijdens het werk zodat het lichamelijk functioneren gemakkelijker wordt.

“We hebben de vloer een beetje aangepast om te poetsen, en voor de rest doe ik alles zelf. Gemakkelijk aan deze vloer is, je schuurt 4 keer per jaar, je gaat erover met de stofzuiger en al het water is weg.” (gezin 3)

“De jongens (op het werk) zie je constant over en weer lopen. Ik kan dat ook, maar ik zal dat veel trager doen. Ik kan dat tempo niet volgen, want dan doe ik mijn voeten stuk.” (man, gezin 4)

Stappen is moeilijk voor sommige respondenten en in ongeveer de helft van de gezinnen geven de patiënten aan dat het sterk afhankelijk is van de weersomstandigheden en het schoeisel.

“Ik moet heel alert zijn op wat ik koop.” (vrouw, gezin 11)

Schoenen kopen voor tieners is nog moeilijker, omdat ze ook graag modieuze schoenen willen dragen.

4.2.2 Sportbeoefening

De meerderheid van de respondenten houdt van sportbeoefening, maar in de helft van de gezinnen worden bepaalde sporten als absoluut uitgesloten beschouwd. Sporten moet beperkt worden, maar respondenten geven aan toch zoveel mogelijk te proberen, enerzijds door de juiste keuze te maken (waterballet ipv jazzballet of een gevechtssport waar niet aan de kleding wordt getrokken), anderzijds door te letten op de manier waarop men zich kleedt en beweegt. Ook hier geldt dus de regel van de aanpassing. Sportbeoefening wordt beperkt of wanneer men bepaalde sporten niet kan uitoefenen, zoekt men andere soortgelijke sporten waarbij minder druk op de huid wordt uitgeoefend.

“X wil veel en kan ook lopen, maar nooit lang, door de zeer.” (gezin 7)

“Ik ben niet echt een stapper, wij fietsen veel en dat gaat nog wel.” (vrouw, gezin 12)

4.2.3 Verzorgingen en doktersbezoeken

De verzorgingen doen de volwassenen bij zichzelf. In bijna de helft van de gezinnen wordt de verzorging van de kinderen door de ouders gedaan en in enkele gezinnen komt regelmatig thuisverpleging. De gezinnen die een beroep doen op thuisverpleging zijn gezinnen waarbij het kind een (klinisch) iets zwaardere subvorm van EB Simplex heeft, of waar de ouders geen van beide zelf EB hebben en daardoor niet vertrouwd zijn met de aandoening in de familie.

De verzorgingen bij kinderen zijn soms moeilijke momenten waarbij de kinderen proberen zich te verstoppen en de ouders merken dat het soms pijn doet.

“Je ziet het aan het gezicht: ik bijt op mijn tanden, ik ween niet.” (moeder in gezin 5)

“Nu is het moeilijk omdat X weet wanneer ik ga verzorgen en dan probeert ze zich te verstoppen. [...] En we maken er een spel van.” (moeder in gezin 13)

“Ik mag er niet aankomen, ik moet het doen als X slaapt.” (moeder in gezin 4)

Ook volwassenen geven aan dat pijn vooral optreedt tijdens de verzorgingen. Enkele personen hadden meer pijn tijdens het werken, met name door handarbeid.

In enkele gezinnen zei één van de ouders dat ze bepaalde regelingen op hun werk belangrijk vinden, zoals glijdende uren, waardoor ze 's morgens iets meer tijd hebben als er een grote verzorging nodig is.

“Ik kan tot 9u15 aankomen.” (gezin 5)

“Nu werk ik 80%.” (gezin 13)

Bij het peilen naar de doktersbezoeken, gaven een aantal gezinnen aan alleen naar een dermatoloog of huisarts te gaan wanneer ze een ontsteking hebben. Respondenten vinden dat hun huisarts goed op de hoogte is en gaan liever bij de huisarts op consultatie dan bij een specialist. Het contact bij de huisarts is persoonlijker en hij doet grotendeels dezelfde onderzoeken.

“De huisarts kent ons door en door.” (gezin 10)

“Hij (de specialist) doet eigenlijk hetzelfde onderzoek als de huisarts en als ik daarvoor het dubbele moet betalen als voor de huisarts, om mij te zeggen dat het goed gaat en dat ik maar moet verder doen zoals ik bezig ben, dat weet ik dan zelf ook wel.” (moeder in gezin 5)

Eén gezin, met een kind jonger dan 6 jaar, ging nog regelmatig op consultatie bij de specialist. Ouders uit enkele gezinnen zijn enthousiast over de begeleiding en de multidisciplinaire aanpak in het ziekenhuis die ze aangeboden kregen bij de geboorte van hun kind.

“Ja, die omkadering was goed. De sociaal assistente is langsgesproken en heeft ons ingelicht over de verhoogde kinderbijslag en zo, dat was ook wel goed. En de psychologe is ook langsgeweest om ons uit te nodigen voor een gesprek.” (gezin 5)

Sommige respondenten zeiden dat het gebrek aan kennis bij artsen van een ander specialisme dan dermatologie frustrerend is, tot emotioneel moeilijke situaties kan leiden en dat meer begrip van andere zorgverleners (artsen, verpleegkundigen, sociaal werkers) welkom is.

“Het is alleen als zij een specialist voor iets anders nodig heeft, dat het wel als moeder of als ouder toch soms echt vervelend is, als je dan zegt: “Je moet wel opletten want ze heeft EB.”, dat ze toch niet weten waarover het gaat, dat er soms nogal losjes over gegaan wordt, alhoewel het nu toch de laatste tijd wat meer gekend is. [...] Zoals de dokter waar je naartoe gaat om dat toe te branden (geeft voorbeeld over neusbloedingen), die kan u niet zeggen dat hij het bij EB-patiënten beter niet dichtbrandt, of wel, of moeten we dat anders doen of zo, want ze kennen het probleem niet.” (gezin 1)

4.2.4 Fysieke en tijdsinvestering van de verzorging voor de ouders

Ouders die een kind met EB hebben, besteden dagelijks veel tijd aan de verzorging. Een kind wordt één of twee keer per dag verzorgd. De tijd die een verzorging in beslag neemt is vooral afhankelijk van de leeftijd van het kind, de activiteitsgraad, het aantal wonden en de grootte van de wonden. Verzorgingen duren al snel een half uur en kunnen soms tot 2 uur per dag in beslag nemen. Vooral bij baby's is de verzorging in het begin belastend, omdat de ouders de beste technieken voor hun kind nog moeten uitzoeken.

Vader: "X heeft nu toch al minder verzorging nodig. In het begin hebben we er toch lang aan gezeten."

Moeder: "Ik heb 3 maanden ouderschapsverlof genomen, dus ik ben 6 maanden thuis geweest en dat was wel goed, want na 3 maanden had ik haar echt nog niet naar een onthaalmoeder durven brengen. We stonden nog niet op punt met haar verzorgingen, van wel inwindelen of niet inwindelen." (gezin 5)

4.2.5 Veranderingen in de fysieke toestand in de loop van de tijd

De helft van de volwassenen zegt dat hun fysieke toestand beter is dan 'vroeger'. Hiermee bedoelden de meesten dat het aantal en de omvang van de wonden verminderd is ten opzichte van hun kindertijd, puberteit of jongvolwassenheid. Volgens sommige gezinnen is de toestand klinisch verbeterd, enkele andere gezinnen denken dat het te maken heeft met het activiteitsniveau en ervaring.

"Voor mezelf, heb ik er eigenlijk niet zoveel last meer van. Door mijn leeftijd is het opgeschoven. Sinds ik zelf kinderen heb gekregen, is het veel minder erg." (vrouw, gezin 11)

"Ik zeg nu, dat het verbetert met ouder worden, maar moesten we hetzelfde doen, dan zouden we het ook hebben, denk ik. We zijn nu alerter en we gaan er beter mee om. Je gaat er bewuster naar toe leven, denk ik." (vrouw, gezin 12)

Eén respondent zegt dat zijn toestand niet veranderd is en dat het moeilijker wordt om de pijn te verdragen.

Ook bij kinderen en jongeren van 6 tot 17 jaar werd gezegd dat hun toestand verbeterd is. Klinische verbetering was de reden in één gezin, in sommige andere gezinnen was de reden dat de kinderen op een leeftijd komen dat ze minder actieve dingen doen dan jongere kinderen.

Moeder: “Je bent door het moeilijkste heen, bijvoorbeeld vroegere jaren was dat erger, toen kon je echt aan bepaalde dingen niet meedoen omwille van het ruwe.”

Kind: “De laatste tijd als ik schuur of zo, dan krijg ik daar geen blaren meer van (lacht).” (gezin 1)

4.3 Problemen op psychologisch vlak

Dit onderzoek had als voornaamste doel het beschrijven van psychosociale noden, waardoor de topics rond problemen of moeilijkheden op deze vlakken het grootste deel van de interviews omvatten. Deze moeilijkheden werden door de respondenten uitgebreid besproken. Onder dit punt worden de resultaten beschreven die een psychologische dimensie kennen.

4.3.1 **Aanvaarding**

Ongeveer de helft van de respondenten gaven aan dat ze EB in hun leven goed aanvaard hebben. Ze hebben ermee leren leven en vinden de aanpassingen doenbaar. In enkele van deze gezinnen zegt men dat ze van hun omgeving verwachten dat zij hen ook aanvaarden.

Vrouw: “Ik heb er niet echt bij stilgestaan dat ik anders ben dan anderen.”

Onderzoeker: “En nu op dit moment?”

Vrouw: “We hebben daar echt geen problemen meer mee. We hebben daar nooit echt problemen mee gehad.” (gezin 3)

“Ik vind het niet erg” (kind, gezin 7)

“Ze moeten me nemen zoals ik ben.” (man, gezin 2)

De respondenten zeiden ook dat ze niet weten hoe het anders is, maar aanpassen wordt regelmatig als vervelend ervaren. Ze houden rekening met de aandoening en zeggen op deze manieren niets te “missen”.

“Ik heb er ondertussen al leren mee leven. Het is soms ambetant, vooral fysieke inspanning, sport kan je niet veel doen. Dat is beperkt.” (vrouw, gezin 10)

“Als je het niet hebt, hoe je dan leeft... Dat weet ik eigenlijk ook niet. Niet dat ik iets mis of zo, want ik weet niet hoe het anders is.” (kind, gezin 1)

Sommige personen hadden het moeilijker met de aanvaarding. Eén persoon zei dat hij gewoon blij is dat hij niets ernstiger heeft, een andere aanvaardt de aandoening omdat het niet anders kan. Deze laatste persoon vindt het emotioneel zwaar dat hij bepaalde dingen niet kan doen.

“Zo weinig mogelijk aan denken. Het doet hartzeer, je ziet jongens lopen en voetballen en dat kunnen wij niet beoefenen. En werken ook, dagelijks gaan werken, dat is alle dagen met pijn. [...] Die pijn kan ik niet meer zo verdragen. Dat begint moeilijker en moeilijker te worden, het duurt langer om te recupereren. Maar het doet wel hartzeer, als ik de jongens zie.” (man, gezin 4)

4.3.2 Openheid over de aandoening

Het aanvaarden van de aandoening voor zichzelf betekent niet dat alle respondenten open zijn over hun toestand. Een aantal gezinnen houden de aandoening verborgen voor collega's, vrienden of klasgenoten, of bij het leren kennen van nieuwe mensen. Dit komt voor in alle leeftijdscategorieën. Een reden waarom personen met EBS hun

aandoening verbergen is omdat ze bang zijn voor negatieve reacties. Vanwaar deze angstgevoelens komen is niet duidelijk.

“Die lastige kinderen ziet zij nu niet meer. Ze moeten het niet zeggen van de EB, denk ik. Dat is het beste.” (moeder in gezin 7)

“Ik kan het in mijn werk wel gemakkelijk wegmoffelen.” (gezin 9).

Een andere reden die de respondenten aangaven voor het verbergen van de aandoening is schaamte. Ook hier kan in de samenstelling van de gezinnen geen verschil opgemerkt worden in vergelijking met gezinnen waar geen schaamte voorkomt.

“Ik durf dat niet zeggen, omdat ik schrik heb dat ze mij gaan beginnen uitlachen. [...] Jaja, ik ben wel beschaamd.” (man, gezin 4)

4.3.3 Schuldgevoelens en erfelijkheid

De helft van de ouders (die zelf ook EB hebben) zeiden dat ze zich schuldig voelen omdat ze EB hebben doorgegeven aan hun kinderen. Ouders die zelf geen EB hebben, voelen zich niet schuldig. Ze vinden het jammer dat hun kind EB heeft, maar begrijpen dat EB in dit geval geen erfelijke oorsprong heeft en ze zeiden dat ze voor de geboorte van het kind niet konden weten dat dit EB zou hebben. Deze gevoelens ervaren de ouders wanneer ze zien dat hun kind pijn heeft, bijvoorbeeld bij een verzorging of wanneer het kind iets wil doen dat het moeilijk kan, zoals bepaalde sporten.

“Mijn dochter is nu gaan samenwonen en als ze misschien kinderen gaan krijgen, is er een volgende stap, want gaat het kleintje dat hebben of niet? Want ik weet, als het dat zal hebben, zal ik het willen verzorgen en beschermen, omdat ik weet dat het van mij komt. Het geeft geen goed gevoel dat je dat doorgeeft.” (vrouw, gezin 11)

Moeder: “Als je dat ziet, die blaartjes, soms heel dik met bloed erin.”

Vader: “Ja, dat doet me pijn om hem zo te zien. Je ziet X lopen en als die pijn krijgt, gaat hij manken, dat is het leven. Je kan even mee, en na een tijdje ga je verzwakken. Mijn pa voelde zich schuldig omdat hij dat aan mij doorgegeven heeft en ik voel me nu ook schuldig voor X. Ik vind het jammer, de huidziekte.” (gezin 4)

Vermits de Simplex-vorm van EB erfelijk is, heeft een koppel waarvan één van de ouders EB heeft, één kans op twee om EBS door te geven aan hun kinderen. Eén gezin bleef bewust kinderloos, enkele andere gezinnen hebben de erfelijkheid laten onderzoeken of zitten nu in die procedure. Sommige gezinnen willen alleen een volgende kind als er zekerheid is dat dit geen EB zal hebben.

“We weten niet van waar de ziekte komt en we willen binnekort nog andere kinderen, maar nu zeker niet. Zo niet. We wachten op het resultaat en dan kunnen we zien wat de mogelijkheden zijn en de risico's en dan kan ik verantwoordelijk beslissen.” (gezin 13)

“Voor een volgende zouden we wel IVF doen, omdat we het weten.” (gezin 5)

“Ik heb het goed verwerkt, maar je weet niet hoe het kind het zal verwerken. Je kan het dat niet aandoen. Ik heb de keuze gemaakt en ik heb gezegd: “ik wil er geen”. We hebben ons leven opgebouwd met twee.” (gezin 3).

4.3.4 Emotionele belasting

De belasting voor de ouders verschilde zeer sterk van gezin tot gezin. Ouders met een kind jonger dan 6 jaar geven aan dat er soms heel zware verzorgingen zijn (zie punt 4.2.4 p.51) die negatieve gevoelens opwekken (de helft van de gezinnen). Voor een gezin met een tiener is de verzorging soms ook nog belastend, maar niet meer emotioneel zwaar.

“Je went er langzaam aan en wanneer die wond terug genezen is, sluit je dat uit je geheugen, maar als ik dan die foto zie, krijg ik het soms terug moeilijk.” (moeder in gezin 5)

“Vroeger toen X klein was, was dat echt emotioneel zwaar, nu is dat gewoon belastend...” (moeder in gezin 1)

Minder dan de helft van de ouders met kinderen in de leeftijdscategorieën “jonger dan 6 jaar” en “6 tot 17 jaar” gaven aan dat het emotioneel soms teveel wordt. Naar de toekomst toe, maken de ouders zich vooral zorgen over het schoolgaan en eventueel pestgedrag tegenover hun kind. Toch willen de ouders het kind niet overbeschermen en aanvaarden ze het wanneer het kind wonden heeft door te spelen of door ongelukjes op school.

“Dan heeft ze een paar blaren meer of zo en dat slaat je dan volledig uit je lood. Dat is dan ineens de druppel.” (moeder in gezin 5)

“Ik kan soms echt triestig zijn.” (moeder in gezin 13)

“Hoe zal het zijn op school? Zal X geplaagd worden op school?” (gezin 5)

“X kan en mag alles. Ik zal haar alles laten uitproberen, en als het niet gaat, zal ze weten waarom ik nee zeg.” (gezin 13)

4.3.5 Coping

De EB-patiënten ervaren fysieke beperkingen op allerlei vlakken. Er zijn verschillen in de manieren waarop de gezinnen hiermee omgaan. De helft van de respondenten zeggen dat ze doorzetten en aanvaarden de gevolgen van het overschrijden van een lichamelijke grens.

“Soms had ik wel veel pijn, maar ik heb altijd alles gedaan.” (vrouw, gezin 12)

“Je verbijt veel pijn, we doen door tot het moment dat het écht niet meer kan.” (vader en kind van gezin 9)

Moeder (tegen kind): “In de zomer is het wel moeilijk met de warmte, hè? Ze wilt lopen en dan ligt haar huid open. Maar wat doe je dan? Lopen of niet lopen?”

Kind (lachend): “Lopen.” (gezin 7)

Nog eens de helft van de gezinnen hebben niet het gevoel dat er beperkingen zijn. Deze personen gaan meer relativieren.

“Je moet relativieren, iemand zonder benen gaat ook niet surfen. We proberen te compenseren, meer genieten van de dingen die ons wel lukken en niet teveel stilstaan bij dingen die niet gaan.” (gezin 10)

4.3.6 Hoop in wetenschap en technologie

De respondenten zijn geïnteresseerd in de wetenschappelijke en technologische ontwikkelingen. De helft van de gezinnen hopen dat de wetenschap erin slaagt het proces van erfelijkheid te doorbreken, zodat ze de EB niet meer zouden doorgeven aan hun kinderen. Volwassenen zouden het op prijs stellen moesten er mogelijkheden zijn om de EB te genezen of om de moeilijkheden en gevolgen ervan op te vangen. De gezinnen zijn blij dat er aandacht is voor EB en denken dat wanneer er een doorbraak is op wetenschappelijk vlak, dat ze dit het snelst te weten zullen komen via Debra. Zelf zijn de gezinnen niet actief op zoek naar nieuwe wetenschappelijke informatie.

“Ik hoop dat ze iets vinden. Iets om X te genezen.” (gezin 4)

“Het is ook al goed als mijn kindjes het niet meer hebben. Maar ik wil ook wel graag genezen.” (kind, gezin 10)

“Ze zouden iets moeten vinden dat mijn voeten altijd koud hebben.” (gezin 6).

4.4 Problemen op sociaal vlak

Een andere belangrijke dimensie in het beleven van een aandoening, is de sociale. Hieronder worden de resultaten beschreven van de topics die peilden naar de sociale activiteiten van de respondenten, de weerslag op het sociale leven en andere mogelijke moeilijkheden.

4.4.1 Participatie

Participatie is een belangrijk punt wanneer het gaat om sociale interacties. Moeilijkheden hierin hebben altijd te maken met de fysieke beperkingen van de patiënten. Voor kinderen uit zich dit vooral op school, voor arbeidsactieve volwassenen op het werk. Meer dan de helft van de respondenten, uit alle leeftijdscategorieën, zeiden dat het vaak moeilijk is zich te verplaatsen, wat ook een invloed heeft op het sociale leven.

“Er zijn ook met de school afspraken. Als ze te voet gaan, voorzien ze een alternatief voor haar.” (gezin 9)

“Ik fiets niet. Met de wrijvingen op het zadel had ik altijd problemen en dan doe je dat best niet.” (gezin 3)

“Ik neem de bus. Om te vertrekken, heb ik ze hier voor de deur, maar als ze terugkomt, stopt ze daar achter de hoek en dan doen mijn voeten zeer en moet ik lopen tot hier.” (vrouw, gezin 6)

De meeste ouders van kinderen met EB vinden het zeer belangrijk dat hun kind meedoet met leeftijdsgenoten of dit in de toekomst zal proberen.

“Als X gemakkelijke schoenen draagt, mag hij alles proberen en doen.” (gezin 4)

Onderzoeker: “Probeer je zoveel mogelijk mee te doen?”

Kind knikt hevig.

Moeder: “Ja hè. Ze zou desnoods mank gaan lopen.” (gezin 10)

In sommige gezinnen werd gezegd dat er veel aandacht besteed werd aan het kiezen van een goede onthaalmoeder of crèche, waar men het kind voldoende mogelijkheden zou bieden om te spelen met andere kinderen, terwijl er een goed toezicht gewaarborgd blijft.

“X gaat naar een gewone crèche, ik heb een doos gemaakt voor de verzorging en ik probeer er uitleg te geven.” (gezin 13)

“Ik heb meteen tegen de onthaalmoeder gezegd dat er een kans was dat het kindje EB zou hebben en dat we zelf de verzorgingen doen, maar ze moet eens willen een blaasje willen opensteken als dat nodig is.” (gezin 5)

4.4.2 Vrije tijd

Behalve sport vullen respondenten uit de helft van de gezinnen hun vrije tijd met andere hobby's dan fysieke bezigheden, zoals muziek, lezen en creatief handwerk.

Enkele respondenten doen ook sociaalgerichte activiteiten, zoals vrijwilligerswerk of de kleinkinderen opvangen.

“Ik werk niet, maar ik doe wel veel vrijwilligerswerk. Vakanties met mindervaliden.” (gezin 3)

Vrouw: “Ik doe vrijwilligerswerk in de kringloopwinkel, in de wereldwinkel en ik help mee met de bloemversiering in de kerk.”

Onderzoeker: “Dan heeft u veel sociale contacten?”

Vrouw: “Jaja, dat is geen probleem. (lacht)” (gezin 11)

“Ik ga ook naar het voetbal van de kleinkinderen. Neen, ik zit niet altijd binnen, hoor!” (vrouw, gezin 6)

Bijna de helft van de gezinnen gaan (of willen) graag op vakantie naar een warm land. De warmte en meer wandelen dan normaal zorgt voor meer blaren.

“Op vakantie wandel je veel, je wil vanalles zien, het is nogal warm. Dan heb ik problemen.” (gezin 2)

“We gaan altijd met de auto op reis, dan kunnen we heen waar we willen met de auto. Anders hang je aan alles vast, de bus en lopen naar het hotel en zo.” (gezin 10)

“Naar een warm land zouden we eens graag gaan, maar dat gaat niet.” (vrouw, gezin 7).

4.4.3 Steun

Bij gezinnen waar EB reeds van generatie op generatie wordt doorgegeven, wordt er met de familie niet vaak over gesproken, tenzij het gaat om praktische raad en tips over verzorgingen of voor het beperken van blaren. Toch is de familie de grootste bron van steun, dit zowel bij gezinnen waar EB erfelijk is als in gezinnen waar een persoon EB heeft door een mutatie. Met steun wordt hier bedoeld de bemoediging en ondersteuning van een persoon of gezin in moeilijke omstandigheden, door de sociale omgeving.

Volwassenen krijgen verder vaak steun van vrienden en in mindere mate ook van de huisarts, collega's of via Debra. Kinderen van 6 tot 17 jaar zoeken vooral steun bij de ouders.

“In de familie onder elkaar is het wel een troost. Je kan uitwisselen, we verstaan mekaar en iedereen houdt rekening met elkaar.” (vrouw, gezin 10)

“Als ik het lastig heb, praat ik liefst met mama.” (kind, gezin 10)

“Je moet het een keer kwijt, ja. Bij vrienden. Of op het werk kan ik ook wel eens een paar dingen vertellen.” (man, gezin 5)

4.4.4 Omgang met EB-patiëntjes in het gezin en in de familie

Bij gezinnen die kinderen hebben onder de 18 jaar, waren er sommige waarin men zowel een kind met EB als een kind zonder EB heeft. In deze gezinnen vermoeden de ouders dat het opgroeien met een kind dat EB heeft, voor een andere broer of zus moeilijk was, waardoor er soms conflicten of jaloezies optreden.

“X houdt er bitter weinig rekening mee. Het interesseert haar niet en ze gaat maar door. Ze gaat er niet goed mee om.” (gezin 10)

“Ik denk dat het X wel voor een stukje gevormd heeft. Ze is een kind waar we altijd hebben moeten tegen zeggen: “Opgepast, je zus heeft blaartjes” en dat was moeilijk.” (gezin 1)

Enkele gezinnen waarin een kind met EB geboren werd dat de aandoening kreeg door een mutatie, zeiden dat het belangrijk was dat de familie leerde zich aan te passen en te wennen aan de fysieke toestand van het kind.

“We hebben onze ouders moeten tonen hoe ze ons kind moeten optillen, dat ze moeten opletten met wrijvingen en wonden.” (gezin 8)

4.4.5 Negatieve reacties

Wat betreft reacties van andere personen, zijn de meningen verdeeld. Minder dan de helft van de gezinnen merken geen negatieve reacties. Bijna de helft van de gezinnen stuiten wel eens op onbegrip, merken dat ze worden aangestaard of ervaren dat mensen “dingen gaan verzinnen” over de aandoening, bijvoorbeeld dat het gaat om een besmettelijke ziekte.

““Dat zijn mazelen”, zeggen ze dan. Ja, mensen komen wat arrogant over, alsof ze zouden willen zeggen: “Kijk, ik moet mijn kind wegtrekken omdat jij

jouw kind hier laat spelen.” Omdat ze denken dat het besmettelijk is.” (gezin 13)

“Je komt ergens toe en dan is het: “X is zeker gevallen?” of “Ze heeft zeker de pokken?” en dan zeg ik: “Neen, het is een huidziekte.” En dan: “Ja, ik heb ook een gevoelig vel.” of “Oh, dan groeit ze er wel uit!”. Een keer heb ik dan geantwoord: “Ja, het zijn windpokken.”” (moeder in gezin 5)

Nadat ze personen hebben uitgelegd welke ziekte het is, zijn de reacties veel beter. Enkele gezinnen hebben ook ervaren dat mensen proberen te helpen, maar doordat de mensen de aandoening niet goed kennen, zijn de tips niet bruikbaar.

“Ze zeggen: “je moet dit doen, dat doen...” Maar ik doe dat niet. Ze weten het niet, ze verstaan het niet.” (vrouw, gezin 6)

“Als je hoort praten van: “je moet een huidtransplantatie laten doen”, maar het is een gen dat verkeerd zit en dat snappen sommigen niet.” (gezin 3).

4.4.6 Reacties op school

Op school krijgen kinderen en jongeren van 6 tot 17 jaar niet vaak negatieve reacties. Sommige gezinnen meldden pestgedrag op school of zeiden dat er meer begrip zou mogen zijn van medeleerlingen, maar dat er geen pestgedrag is. Kinderen vinden het lastig dat ze aan bepaalde activiteiten niet of slechts beperkt kunnen deelnemen, zoals sportactiviteiten of uitstappen waar wandelingen bijhoren.

“X is wel gepest geweest, maar met die kinderen is er nu geen contact meer.” (gezin 7)

“Op de speelplaats loopt iedereen en dan moet ik maar meekunnen. Niemand houdt daar rekening mee en dat is niet leuk. [...] Als we sommige uitstappen doen op school, kan ik niet meegaan, zoals de Gordel en de carnavalstoet.” (kind, gezin 10)

De meerderheid van de gezinnen met kinderen tussen 6 en 17 jaar vinden de folder die Debra ontworpen heeft voor schoolgaande kinderen zeer goed. Vooral ouders met jongere kinderen (lager onderwijs) gebruiken de folder en gaan in de klas of met de leerkracht bespreken wat de mogelijkheden en beperkingen van het kind zijn.

4.4.7 Studiekeuze en beperkingen in arbeidsuitoefening

Een ander punt met betrekking tot schoolgaan is de studiekeuze. Enkele keren werd gezegd dat er geen informatie beschikbaar is over de mogelijkheden of beperkingen voor latere jobkeuze, waardoor jongeren het soms moeilijk hebben met de studiekeuze. Tegelijkertijd gaven geen van de gezinnen aan dat ze dit besproken hebben of hierover informatie hebben gevraagd bij het Centrum voor Leerlingenbegeleiding (CLB). Ook is dit aangehaald in een gezin dat de aandoening verborgen houdt voor anderen, waardoor de school of het CLB zelf geen toenadering kan zoeken tot het gezin.

“X wou kapster worden, maar de huidspecialist zei dat dat niet zou gaan met die producten. Het was heel moeilijk voor hen (de kinderen), er is geen informatie over studiekeuzen.” (gezin 7).

Van de volwassenen, geven de helft van de EB-patiënten aan dat ze bepaald werk niet kunnen uitoefenen of dat men niet kan uitoefenen waarvoor men gestudeerd heeft.

“Ik wou verpleegster worden, maar toen ik in een ziekenhuis een vakantiejob had, heeft de directrice me dat sterk afgeraden. Je mag nog zo goed zijn, mensen zijn er vies van.” (gezin 10)

“Ik ben fleuriste van opleiding, en dan had ik wel last van mijn handen, maar in mijn werksituatie nu heb ik geen last van de EB.” (exacte huidige werksituatie niet bevraagd) (gezin 11)

“Ik kon niet werken, het was te erg.” (vrouw, gezin 6)

Van deze personen hebben enkelen hun collega's op de hoogte gebracht van de aandoening en ze zeggen dat ze een goed contact met hun collega's hebben.

“De mensen die het moeten weten, weten het en aanvaarden dat ook.”
(vrouw, gezin 10)

4.4.8 Lotgenotencontact

Meer dan de helft van de gezinnen gaan regelmatig naar de Debra-dag voor contact met lotgenoten. Ze bezoeken regelmatig de website om via het forum tips uit te wisselen of houden contact via e-mail met andere gezinnen.

“Het forum is handig, maar persoonlijk contact is echt eens leuk. Hier moet ik maar een half woord zeggen” (gezin 5)

“Ik heb al veel aan de website gehad, ja en aan het forum.” (gezin 8).

Enkele gezinnen hebben geen contact met lotgenoten. Sommige hiervan zijn wel geïnteresseerd om eens te gaan en sommige andere vinden dat het bij hen niet erg genoeg is om naar een bijeenkomst te gaan.

“Ik zou er ook graag heengaan, ik denk dat het interessant is. Ik zou aan anderen vragen wat ze doen tegen de pijn.” (gezin 4)

“Ik heb eens gebeld naar iemand van Debra en die nodigde me uit voor een congres (Debradag) en ik had zoiets van: “Maar wat moet ik op een congres gaan doen?” Want het is eigenlijk niets ten opzichte van wat zij doormaken. Ik durf niet gaan, want ik vind dat wij niets hebben.” (gezin 11)

4.5 Problemen met voorzieningen

Omdat vele gezinnen deze informatie aanhaalden en om de overzichtelijkheid te waarborgen, worden onder een apart punt enkele resultaten beschreven die betrekking hebben op hulp- en dienstverlening en financiële tegemoetkomingen.

4.5.1 Thuiszorg en -hulp

Enkele gezinnen maken gebruik van thuisverpleging en geven de verzorgingen op deze manier geheel of gedeeltelijk door aan een zorgverlener, zo werd eerder reeds besproken (zie p.49). In het huishouden hebben de gezinnen geen hulp nodig omwille van EB, zelfs niet voor grotere dan dagelijkse karweien.

“Door het werk te spreiden, zoals in de tuin werken, kan ik het zelf doen.”
(gezin 11)

“Ik heb zelf geveerd en behangen. Ik begon, bijvoorbeeld om 9 uur, te schilderen. Op 2 uur is er een plafond gedaan en dan in de namiddag nog eens twee uurtjes. Maar niet zoals die man die dat hier kwam doen, continu de hele dag met zijn handen. Dat kan ik niet, want ik wist: als ik teveel doe, dan heb ik morgen een blaar en dan kan ik morgen niks doen.” (man, gezin 2)

Enkele gezinnen hebben wel huishoudelijke hulp, maar zouden deze ook nemen indien ze geen EB hadden.

“We hebben een poetsvrouw, dat wel. Maar dat is niet omdat we EB hebben.”
(gezin 7)

4.5.2 Financiële tegemoetkomingen

De meeste gezinnen zeggen dat het belangrijk is een tegemoetkoming te ontvangen. Weinig gezinnen krijgen een invaliditeitsuitkering of verhoogde kinderbijslag toegekend. Enkele gezinnen wachten nog op de beslissing.

“Wij moeten dit (verzorgingsmateriaal) ook kopen, niet zoveel als mensen die het erger hebben, maar wij hebben het ook nodig.” (gezin 13)

Bovendien kopen ze vaak duurdere of méér schoenen. De EB-patiënten zouden zich gesteund voelen met een tegemoetkoming.

“Voor mensen die het niet breed hebben, als je alle maanden moet ‘scharrelen’ om toe te komen, dat is erg.” (gezin 7)

“Ik heb me heel veel gesteund geweten en heb daar ook nood aan gehad, bijvoorbeeld in het begin.” (gezin 1)

Bijna de helft van de gezinnen vinden het ook belangrijk dat er raad en tips gegeven worden over de mogelijkheid om verhoogde kinderbijslag te kunnen aanvragen. Eén gezin vermeldde dat de onthaalmoeder een soort premie krijgt indien ze kinderen opvangt die meer zorg nodig hebben, wat belangrijk kan zijn om de onthaalmoeders te motiveren.

“Ze krijgen er ook wel extra tijd of een premie voor.” (gezin 5)

De helft van de gezinnen leverden kritiek op de puntensystemen op basis waarvan de toekenning gebeurt. De beslissing duurt lang, er wordt onvoldoende of onduidelijke informatie gegeven over de nodige documenten en EB-patiënten worden soms op het verkeerde ogenblik opgeroepen voor een consultatie bij de verzekeringsarts, die de mate van ziekte moet vaststellen. Een persoon die eerder wel een tegemoetkoming kreeg, verloor deze door te huwen met een werkende partner.

“Ik wilde trouwen, maar X heeft de uitkering verloren, alsof ze toen ineens genezen was.” (man, gezin 3)

“Volgens mij zijn er geen objectieve criteria, je weet niet op welke basis welke punten gegeven zullen worden. Dat is interpretatie door de arts zelf.” (vrouw, gezin 5)

“In de winter hebben we minder blaren. Het is in de zomer dat ze ons moeten oproepen.” (gezin 4)

Een respondent gaf aan dat een gradueel systeem beter zou werken. De hoeveelheid 'nood' kan dan percentageel worden vastgelegd, zodat men een tegemoetkoming zou ontvangen die evenredig is met de behoefte in plaats van een 'alles of niets'-situatie, zoals dit nu het geval is. Op deze manier kan men ook het probleem oplossen van de respondent die niet in staat is om te werken en daardoor een uitkering kreeg, maar de tegemoetkoming verloor door te huwen. Met een gradueel systeem kan men een onderscheid maken tussen alleenstaanden en samenwonenden of gehuwden. Vermits in een relatie/huwelijk beide partners delen in de kosten, kan een tegemoetkoming voor een samenlevende of gehuwde persoon lager liggen dan die voor een alleenstaande persoon, zonder dat de samenlevende/ gehuwde persoon het gevoel krijgt dat diens rechten op een uitkering volledig verloren gaan door samenleving of door een huwelijk.

“Het zou beter zijn als het in percenten zou werken, zodat wij ook een beetje zouden krijgen.” (gezin 13)

“Er is een gebrek aan ondersteuning van hogerhand, financiële ondersteuning. Het kost toch geld.” (gezin 6)

5 Discussie

5.1 Vergelijkingen met de literatuur

Personen die aan EB Simplex lijden benaderen volgens het *biopsychosociaal model* (Borrell-Carrió et al. 2004), zeker de aangewezen weg. Bij de meeste geïnterviewde gezinnen werden de psychologische en sociale moeilijkheden minstens zo belangrijk geacht als de lichamelijke beperkingen. In dit hoofdstuk wordt de informatie op dezelfde manier aangebracht als in het theoretisch kader, met name in *levensloopperspectief*.

In het KITZ-zorgprogramma (2003), door Fine et al. (2005) en door Lawson et al. (1998) werden een aantal *emotionele moeilijkheden* aangehaald waar *ouders* van jonge EB-patiëntjes vaak mee worden geconfronteerd. In de resultaten van dit onderzoek werd aangetoond dat ouders het op sommige vlakken inderdaad moeilijk hebben. Zo zijn er ouders die het moeilijk hebben met het feit dat EB Simplex erfelijk is, die kampen met schuldgevoelens, die het soms emotioneel moeilijk hebben met zware verzorgingen of die af en toe het gevoel hebben dat het “even teveel wordt”. Ook de angst voor de toekomst, waarover gesproken wordt in het KITZ-zorgprogramma (2003), werd door enkele ouders aangehaald. Het ging om angst voor pestgedrag en moeilijkheden op school voor hun kinderen.

Ouders uit enkele gezinnen vonden het positief dat bij de geboorte van hun kind allerlei *psychosociale hulp en dienstverlening* werd aangeboden. Dit gebeurde in het kader van de multidisciplinaire aanpak die in de twee behandelende ziekenhuizen werd gehanteerd. In de literatuur konden we al bemerken dat deze aanpak wordt aangeraden voor EB-patiënten en bij de geboorte van een kind met EB (Jonkman et al. 2003; Morren et al. 2005).

Gjengedal et al. (2003) gingen de kwaliteit van de sociale dienstverlening na in Noorwegen. Daaruit bleek dat personen bij de aanvraag tot dienstverlening (er wordt niet gespecificeerd over welke vormen van diensten het gaat) vooral veel administratie

in orde moeten brengen en veel geduld moet oefenen. Informatie over eventuele knelpunten in de aanvraag voor dienstverlening in België werd niet bevroegd, maar wel gaven respondenten opmerkingen over *de aanvragen voor financiële tegemoetkomingen*, namelijk de invaliditeitsuitkering en de verhoogde kinderbijslag. Patiënten moeten lang wachten, zijn ontevreden over de beschikbare informatie en wensen meer duidelijkheid. Bovendien stellen de patiënten zich vragen bij het puntenstelsel en de feiten waarop men zich baseert om punten wel of niet toe te kennen. In de regeling zoals ze nu is, waarbij men ofwel geen tegemoetkoming krijgt, ofwel een zekere financiële steun krijgt, missen de respondenten nuance. De meerderheid van de gezinnen zouden zich gesteund voelen indien ze een tegemoetkoming zouden ontvangen.

In het KITZ-zorgprogramma (2003) konden we terugvinden dat *het contact tussen ouders en kind* soms moeilijk verloopt, omdat de ouders vaak pijnlijke handelingen stellen bij de verzorging. Ook bij deze respondenten doen de ouders (in de meeste gevallen) de verzorging van hun kind. In gezinnen met tieners, worden geen problemen meer gemaakt over de verzorging, omdat de kinderen weten dat het nodig is. Bij jongere kinderen ligt dit moeilijker, zo bleek in de resultaten van dit onderzoek.

Hoewel het duidelijk is dat de verzorging een moeilijk punt is tussen ouders en kind, werd door geen van de ouders aangegeven dat dit problemen veroorzaakte in de band die ze met hun kind hebben. Het belang van dit aanvaardingsproces in het gezin werd door Northam (1997) beschreven. De familie is ook de grootste bron van *steun* voor kinderen, zo blijkt uit de resultaten. Dit stemt overeen met wat Christian (2003) beschreef in zijn review.

Wiseman (1996) haalde in een reviewartikel aan dat het belangrijk is een kind met mucoviscidose niet te *overbeschermen*. Over EB werd hieromtrent geen literatuur gevonden, maar over het algemeen hebben de respondenten van dit onderzoek hier geen problemen mee. In enkele gezinnen werd dit expliciet vermeld en bij de meerderheid van de gezinnen werd gezegd dat het kind de kans krijgt deel te nemen aan alle activiteiten met leeftijdsgenoten, indien het kind dit wenst. Enkele gezinnen

besteedden veel aandacht aan het vinden van opvang voor hun kind, zodat het kind zeker de mogelijkheden zou krijgen om reeds vanaf jonge leeftijd om te gaan met leeftijdsgenootjes. Door te participeren krijgt het kind de kans zijn of haar grenzen af te tasten, wat ook een teken is dat er geen sprake is van overdreven bescherming door de ouders. Functioneren zoals leeftijdsgenoten is ook volgens Pfendner en Lucky (1998) en Wallander en Varni (1998) belangrijk voor kinderen. Deze laatste auteurs stellen dat wanneer het kind op een psychologische en sociaal gezonde manier kan deelnemen aan sport en spel, de psychosociale effecten van de chronische aandoening beperkt kunnen worden.

Andere psychosociale moeilijkheden zoals *angsten, stress en probleemgedrag van kinderen of jongeren* worden door een groot aantal auteurs beschreven (Thompson et al. 1993; Northam 1997; Christian 2003). Deze situaties kwamen niet expliciet aan bod in de interviews waardoor hierover geen resultaten bekomen zijn.

Het artikel van Fine et al. (2004) beschreef een onderzoek naar 6 *Activiteiten van het Dagelijks Leven* (ADL's) bij kinderen die EB hebben. Een kwantitatieve vergelijking kan niet gemaakt worden, maar de kinderen die deelnamen aan deze studie bleken grotendeels vele van deze activiteiten zelf te kunnen. Uit het onderzoek van Fine et al. (2004) bleek dat stappen de meeste problemen geeft, wat ook door de respondenten van deze studie werd aangegeven. De patiënten moeten letten op welke schoenen ze dragen en bij bepaalde uitstappen kunnen de kinderen soms niet meegaan. In hetzelfde onderzoek van Fine et al. (2004), in Lawson et al. (1998) en Horn en Tidman (2002) heeft men het over de gevolgen van pijn en jeuk bij kinderen met EB of eczema. De kinderen uit de steekproefpopulatie meldden hieromtrent geen buitensporige problemen, buiten de voor hen als "normaal" beschouwde hinder.

Zoals reeds in het theoretisch kader werd vermeld, ontwierp Debra een eigen *folder voor schoolgaande kinderen*. Vermits deze bij de meeste gezinnen die kinderen hebben tussen 6 en 17 jaar enthousiast gebruikt wordt, kan besloten worden dat dit een zeer goed initiatief is van de patiëntenvereniging.

Bij de resultaten konden we al zien dat sommige ouders vermoeden dat het voor *de gezonde kinderen in het gezin* moeilijk was om op te groeien met een broer of zus die aan EB lijdt. In bepaalde situaties leidt het tot conflicten of jaloersheid. Hobin (2000) besteedde in zijn voordracht aandacht aan deze moeilijkheden, waarvan de aanwezigheid met de resultaten van dit onderzoek bevestigd worden.

Bij adolescenten en jongvolwassenen werd door Hubbard et al. (2005) een onderzoek gedaan rond *pijn*. In het kwantitatief onderzoek kwam pijn bij mucoviscidosepatiënten vooral voor tijdens het werken. Bij enkele ondervraagde volwassenen was dit hier eveneens het geval. Vergelijkingen tussen kwantitatief en kwalitatief onderzoek zijn moeilijk en bovendien gaat het om twee verschillende ziektebeelden, maar deze bevindingen kunnen hier wel vermeld worden.

In het KITZ-zorgprogramma staat dat er tijdens de adolescentie gevoelens van schaamte en angst voor *negatieve reacties* kunnen ontstaan. In dit onderzoek kwam het verbergen van de aandoening voor in alle leeftijdscategorieën bij de ondervraagde gezinnen. In gezinnen die kinderen hebben jonger dan 18 jaar, vinden enkele ouders dat de kinderen hun aandoening verborgen moeten houden. Het zijn hier dus wel de volwassenen die hun kinderen overtuigen om de aandoening te verzwijgen en dat doen ze zelf ook ten aanzien van vrienden en collega's.

Steun vanuit de omgeving is essentieel voor de adolescent, zo stelt Christian (2003) en de auteurs van het KITZ-zorgprogramma (2003). In beide werken vinden we terug dat adolescenten vaak steun vinden buiten het gezin, wat in deze studie niet tot uiting kwam. Dit is waarschijnlijk te wijten aan de jongere leeftijd van de kinderen (6 tot 17 jaar). Het onderzoek van Christian (2003) werd gedaan bij adolescenten van 17 tot 22 jaar.

Het uitoefenen van *hobby's* bleek voor vele respondenten interessante materie. Uit de literatuur (Lewis-Jones 2000; Haythornthwaite et al. 2003; Kimbal et al. 2005) bleek dat fysieke hobby's moeilijkheden kunnen inhouden, wat door de respondenten bevestigd wordt. De meerderheid van de respondenten doet beperkt aan sport, maar in bijna de helft van de gezinnen neemt men de kans om bepaalde sporten uit

te proberen vooraleer men deze uitsluit. Beperkingen ondervinden de gezinnen ook wanneer ze op vakantie gaan, doordat de warmte en het stappen zorgt voor meer blaren dan normaal. Van de gezinnen die graag warme bestemmingen zouden opzoeken, zijn er slechts enkele die dit effectief doen en deze gezinnen proberen zo veel mogelijk rekening te houden met de warmte.

Wat betreft de *sociale relaties*, vinden we in dezelfde drie artikels (Lewis-Jones 2000; Haythornthwaite et al. 2003; Kimbal et al. 2005) dat er moeilijkheden kunnen zijn door gebrek aan begrip of steun. Eerder werd al aangehaald dat enkele respondenten hun aandoening verborgen houden door gevoelens van schaamte of angst. Hoewel de meeste gezinnen veel steun krijgen vanuit de familie, zeiden respondenten uit de helft van de gezinnen toch ook veel steun te krijgen van vrienden. In mindere mate voelen de respondenten zich ook gesteund door de huisarts, collega's of via Debra. De gezinnen die beslissen om de aandoening te verbergen, lijken niet te verschillen van gezinnen waar men de aandoening niet verbergt, voor wat betreft samenstelling of aanvaarding en coping. In één gezin werd een kind een tijdje gepest en sindsdien houden ze EB verborgen voor andere kinderen. In andere gezinnen lag er geen uitgesproken negatieve ervaring aan de oorsprong van het verborgen houden. Misschien is daarom de angst voor onbegrip of gebrek aan steun bij de gezinnen die de aandoening verborgen houden, onterecht.

Net zoals in het onderzoek van Gjengedal et al. (2003), kunnen we ook bij de steekproefpopulatie van dit onderzoek besluiten dat EB-patiënten er veel voor over hebben om "*een normaal leven*" te kunnen leiden. De helft van de respondenten zei dat ze de gevolgen van het overschrijden van een lichamelijke grens aanvaarden. Dit doen ze meestal om te participeren in het sociale leven, zoals het voorbeeld bij de resultaten aangeeft ("Soms had ik wel veel pijn, maar ik heb altijd alles gedaan"). De andere gezinnen zoeken andere manieren (kwaliteit in plaats van kwantiteit: meer genieten) om eventuele fysieke beperkingen bij sociale bezigheden op te vangen en ervaren deze beperkingen eerder als 'moeilijkheden' waar ze niet zwaar aan tillen.

In enkele artikels (Lewis-Jones 2000; Haythornthwaite et al. 2003; Gjengedal et al. 2003; Burker et al. 2004; Kimball et al. 2005) wordt het belang van *werk* beschreven

voor chronisch zieke personen. Zo blijkt uit het artikel van Burker et al. (2004) dat bijvoorbeeld mucoviscidosepatiënten goed kunnen functioneren in de maatschappij en op de werkvloer. Op basis van dit kwalitatief onderzoek kunnen hieromtrent geen besluiten worden getrokken, maar wel kunnen enkele van de gevonden resultaten hier kort worden vermeld. De meeste respondenten die aan EB lijden, zeggen dat ze bepaald werk niet kunnen uitoefenen of dat men niet kan doen waarvoor men gestudeerd heeft. Dit komt ook voor in families waar EB reeds van generatie op generatie wordt doorgegeven. De volwassenen in deze gezinnen, die gestudeerd hebben voor een beroep dat ze niet kunnen uitoefenen, proberen hun kinderen te helpen de juiste studiekeuze te maken. Toch is het opmerkelijk dat de gezinnen die meer informatie willen over studiekeuzen, geen beroep doen op begeleiding van het CLB. Het contact met collega's verloopt goed voor de respondenten die hun collega's inlichtten over de aandoening.

Munir et al. (2004) deden een onderzoek naar de situaties waarin werknemers zullen meedelen dat ze een aandoening hebben. De belangrijkste reden om open te zijn over de aandoening, is omdat ze het belangrijk vinden steun te krijgen van de werkgever en de collega's of omdat ze aanpassingen op de werkvloer wensen. Wanneer werknemers hun collega's al hebben ingelicht, is de kans groter dat ze ook hun werkgever zullen inlichten. De redenen waarom de respondenten van dit onderzoek open zijn over hun aandoening op de werkvloer werden niet bevraagd.

In de artikels van Jonkman (2003) en Burker et al. (2004) gaat het over *depressieve gevoelens* bij personen met een chronische aandoening. In de resultaten van dit onderzoek hebben sommigen het moeilijker met de aanvaarding. Toch zeggen de respondenten zich aan te passen naargelang hun beperkingen en zijn hun sociale netwerken voldoende uitgebouwd. Of ze effectief depressieve gevoelens ervaren, werd niet expliciet bevraagd.

Ganemo et al. (2003) besloten uit een kwalitatief onderzoek bij oudere ichthyosispatiënten dat zij in de loop van hun leven *negatieve gevolgen* ondervonden hadden van hun huidaandoening. Ook in deze studie gaven de respondenten aan negatieve gevolgen te ondervinden. Het gaat om onbegrip, herinnerd worden aan de fysieke

toestand wanneer men zich moet aanpassen, wanneer mensen staren of wanneer ze aan bepaalde activiteiten niet kunnen deelnemen. Pestgedrag tegenover kinderen werd door één gezin ervaren. Respondenten uit bijna de helft van de gezinnen zeggen wel dat ze de aandoening goed aanvaard hebben. Personen die hun lichamelijke toestand en eventuele beperkingen aanvaardden, zijn beter gewapend om met negatieve gevolgen om te gaan.

5.2 Sterkten en zwakten van het onderzoek

Vermits het een *kwalitatief onderzoek* betreft dat als bedoeling heeft de inzichten in de problematieken te vergroten, is het niet de bedoeling en is het ook niet mogelijk de resultaten te veralgemenen naar alle Vlaamse Epidermolysis Bullosa Simplex-patiënten. Dit is dus een beperking die samenhangt met de gebruikte onderzoeksmethode. Bepaalde inzichten kunnen wel gelden als generalisaties, wat betekent dat men zekere gedragingen of fenomenen kan verwachten in een gegeven setting (bijvoorbeeld in een gezin waar personen leven met EB).

Een zwak punt in de onderzoeksmethodologie is misschien *het aantal gezinnen* dat ondervraagd werd. In het opzet werd voorzien 15 tot 20 gezinnen te interviewen, wat overeenkomt met vier tot vijf gezinnen per voorgestelde leeftijdscategorie. Uiteindelijk werden interviews afgenomen bij 13 gezinnen. Indien we echter de samenstelling van deze gezinnen bekijken, is het streefcijfer van 4 gezinnen enkel niet gehaald voor de categorie “55 jaar en ouder”, waarvan drie gezinnen werden geïnterviewd (zie overzicht p.44). Toch werd bij deze 13 gezinnen een breed spectrum aan informatie vergaard, wat nog steeds het belangrijkste opzet is bij kwalitatief onderzoek. In de leeftijdscategorieën “6 tot 17 jaar”, “volwassenen” en “volwassenen van 55 jaar en ouder” werd het saturatiepunt bereikt voor deze onderzoekspopulatie. Voor de gezinnen met kinderen jonger dan 6 jaar, zou het nuttig zijn een onderscheid te maken tussen gezinnen waar ook één van de ouders EB heeft en gezinnen waar de ouders geen EB hebben. Voor deze gezinnen werd het saturatiepunt niet volledig bereikt.

De gezinnen werden in eerste instantie *per brief gecontacteerd*, wat een sterk punt is van de methode van dit onderzoek. Doordat er geen kennis- of kostenbarrières zijn, is de brief hét middel waarmee het grootst mogelijke aantal personen kunnen bereikt worden. Barrières kunnen er bijvoorbeeld via internet wel zijn, omdat men dan van de respondenten verwacht dat ze met een computer kunnen werken en dat ze toegang hebben tot het internet.

Per gezin werd *één interview* afgenomen, wat betekent dat alle deelnemende gezinsleden samen werden ondervraagd. Het voordeel hiervan was dat de gezinsleden elkaar aanvulden en grotendeels onder elkaar het gesprek gaande hielden. Nadelen van deze methode zijn dat sommige personen minder open spreken over 'moeilijke' onderwerpen of dat ze informatie achterhouden omdat ze deze niet willen delen met de andere gezinsleden.

Als eerste verkenning in het onderzoek naar psychosociale moeilijkheden voor patiënten met Epidermolysis Bullosa Simplex werd een brede waaier van mogelijke problemen bevroegd. Wat betreft *inhoud* werd daarom niet dieper ingegaan op de vele moeilijkheden die de respondenten aangaven. Verder onderzoek kan dan ook gericht zijn op het verder uitdiepen van enkele van deze psychosociale moeilijkheden.

6 Besluit

Dit onderzoek leverde enkele *nieuwe bevindingen* op rond de kennis over Epidermolysis Bullosa Simplex. Vermits eerder nog geen onderzoek werd gedaan over de psychosociale noden van EBS-patiënten in België, kon men zich alleen baseren op gegevens uit de internationale literatuur of op informatie die op informele manier werd verzameld. Zoals uit de resultaten blijkt, is op kwalitatieve wijze aangetoond dat patiënten inderdaad bepaalde psychosociale gevolgen ervaren. Schuldgevoelens, (angst voor) negatieve reacties, de belasting voor ouders met een kindje dat EB heeft, steun, beperkingen in vrijetijdsbesteding en de aanvaarding zijn enkele punten waarover wel wetenschappelijk onderzoek bekend is, maar niet in Vlaanderen, of niet specifiek voor de aandoening EB Simplex. Verder toont dit onderzoek enkele resultaten die aan Debra Belgium bevestigen dat er belang gehecht wordt aan de inspanningen die de vereniging levert zoals het gebruik van de folder voor schoolgaande kinderen, het belang dat de respondenten hechten aan participatie en lotgenotencontact.

De patiënten en gezinsleden die bevroegd werden, geven een groot aantal *psychosociale gevolgen* aan. Eén hiervan is het omgaan met lichamelijke aanpassing bij sport, hobby's of klusjes, bij verschillende weersomstandigheden (warmte), op reis, tijdens schooluitstappen of op het werk. Beperkingen in jobmogelijkheden, waarover geen informatie beschikbaar is of waartoe de gezinnen geen toegang vinden, bemoeilijkt de studiekeuze voor jongeren. Verder ervaren gezinnen soms negatieve reacties. Enkele gezinnen kiezen er bewust voor om hun aandoening verborgen te houden, uit schaamte of uit angst voor onbegrip. Ouders die een kind met EB hebben, vinden het soms emotioneel zwaar (de wonden van hun kind verzorgen, schuldgevoelens, ze willen alleen nog kinderen indien ze er zeker van zijn dat deze geen EB zullen hebben). Ze vinden het belangrijk dat hun kind participeert in sport en spel met leeftijdsgenoten, maar naar de toekomst toe, maken de ouders zich vooral zorgen over pestgedrag ten opzichte van hun kind.

Naargelang de leeftijd van de personen die EB hebben, werden slechts kleine verschillen in noden vastgesteld op psychosociaal vlak. Enkele ouders die een kind met EB hebben (jonger dan 18 jaar), zeiden dat het voor hen soms emotioneel “teveel” wordt. Geen van de volwassen EB-patiënten zeiden dit. Voor de ouders van een kind met EB is steun uit de omgeving daarom extra belangrijk. Volwassen EB-patiënten zoeken vooral steun binnen de familie, kinderen binnen het gezin.

Gezinnen vinden het *zeer belangrijk dat aan de gevolgen tegemoet gekomen wordt* op financieel vlak. De meeste gezinnen weten dan ook goed wat de huidige mogelijkheden zijn, zoals de verhoogde kinderbijslag, een invaliditeitsuitkering en de mogelijkheid om thuisverpleegkunde terugbetaald te krijgen. Hoewel dit louter financiële tegemoetkomingen zijn, zeggen de EB-patiënten en hun gezinnen dat ze zich gesteund zouden voelen met deze vergoeding. Buiten deze financiële mogelijkheden zijn er ook andere om de psychosociale moeilijkheden op te vangen, waaronder steun van de omgeving en raad via de website en het forum van Debra.

De meeste gezinnen proberen *van de mogelijkheden voor tegemoetkoming gebruik te maken* door de uitkeringen aan te vragen. Andere mogelijkheden die de respondenten gebruiken om aan de gevolgen tegemoet te komen, zijn bijvoorbeeld werk of klusjes spreiden om blaarvorming te beperken, aanpassingen uitvoeren in de werk- of leefomgeving en coping. Enkele ouders van een kind met EB hebben bepaalde regelingen op het werk, zoals deeltijds werken of flexibele uren, waardoor er meer ruimte is om te zorgen voor het kind. Tenslotte zoeken de gezinnen steun bij familie en vrienden en hebben ze regelmatig contact met lotgenoten, via het forum van Debra of op een Debra-dag. Van de andere gezinnen voelt men veel begrip en de gezinnen wisselen graag tips uit.

De gezinnen proberen enkele psychosociale gevolgen *zelf aan te pakken*. Zo steunen ouders hun kinderen en stimuleren ze hen om te participeren, om op die manier sociale gevolgen te beperken. De beperkingen op vlak van vrijetijdsbesteding (sport) worden opgevangen door rustige hobby's te zoeken. Om de moeilijkheden en beperkingen van het kind bij het schoolgaan uit te leggen, gebruiken de ouders graag de folder die Debra opstelde. Om meer moeilijkheden en gevolgen van

EB op te vangen, stellen de gezinnen hoop in de wetenschap en technologie. De belangrijkste opdracht voor de wetenschap is ervoor te zorgen dat EB niet langer een erfelijke aandoening is, zo menen ouders en EB Simplex-patiënten.

7 Aanbevelingen

Een eerste aanbeveling is gericht aan de gezinnen en EB-patiënten zelf. Vele gezinnen vinden *sociale contacten* belangrijk, dus blijf de kinderen stimuleren om deel te nemen aan sport en spel met leeftijdsgenoten, voor zover ze dit kunnen. Enkele personen zeiden ook dat ze bang zijn voor negatieve reacties of dat ze zich schamen. Indien de patiënten op de werkvloer moeilijkheden of beperkingen ervaren die het gevolg zijn van EB, is het toch het overwegen waard om de werkgever in te lichten en een collega in vertrouwen te nemen. De resultaten toonden immers dat enkele EB-patiënten een goed contact hebben met de collega's. Zij kunnen begrip tonen en eventuele zware fysieke taken overnemen.

Gezinnen hebben het ook over beperkingen bij *sport en vakantie*. Op het forum van Debra Belgium staan enkele onderwerpen die het hebben over hobby's, zwemmen en "voorbereiding vakantie", waar een paar tips te vinden zijn. Van een aantal respondenten hoorde ik dat ze wel vaak het forum bezoeken. Het zou handig zijn voor iedereen moesten ze hun ideeën en tips delen met de andere forumbezoekers. Uiteindelijk ontstaat dan een lijst met tips waar alle gezinnen toe bijdragen en waar iedereen de informatie kan terugvinden. Dit kunnen de leden zowel voor sportmogelijkheden als voor vakantiemogelijkheden doen. Vermits hieromtrent reeds drie onderwerpen gestart zijn, is het alleen nog aan de bezoekers van het forum om hun belevenissen rond deze thema's hierbij te voegen!

Voor jongeren is het moeilijk de meest *passende studiekeuze* te maken. Uit de werkervaringen van de respondenten blijkt dat de volwassen EB-patiënten bepaalde jobs niet kunnen uitoefenen of geen job kunnen uitoefenen die het verlengde van hun studie zou moeten zijn. Vermits volwassenen na hun studie nog ongeveer 45 jaar moeten werken, is het toch belangrijk hier aandacht aan te besteden. Informatie over Epidermolysis Bullosa en eventuele moeilijkheden bij de studiekeuze moeten bekend zijn bij de CLB's. Zij zijn gespecialiseerd in de begeleiding van leerlingen op vlak van studiekeuzen en moeten dan ook op de hoogte zijn van aandoeningen die de keuze kunnen bemoeilijken. Debra kan via de koepelorganisaties van de CLB's

informatie verstrekken over EB, bijvoorbeeld een link naar de website van de patiëntenvereniging. Deze kan dan doorgegeven worden aan de CLB's zodat ze de nodige informatie hebben om aan de behoefte van leerlingen met EB tegemoet te komen. Wanneer een leerling moeite heeft met de keuze, is het natuurlijk ook zijn taak om een stap te zetten naar het CLB toe om informatie en begeleiding te vragen.

Het is ook mogelijk via Debra een heel aantal patiënten gemakkelijk te bereiken. Debra kan, eventueel zelfs op grote schaal in samenwerking met Debra Nederland, een enquête uitvoeren onder de leden. Hierin kunnen de leeftijden van de gezinsleden, de opleidingsniveau's, studierichtingen en werkervaringen bevroegd worden. Vooral bij personen die lager opgeleid zijn, omwille van eventuele handenarbeid, is het interessant te weten waarom men een bepaalde job wel en een andere niet kan uitoefenen. Op basis van de bevindingen kan dan een algemene folder of document verspreid worden onder de jeugdige leden, die een opleiding moeten kiezen, en eventueel ook naar volwassenen die graag willen bij- of omscholen.

Respondenten vinden het goed dat EB belangstelling krijgt in *de media*. Toch merken ze dat de onwetendheid bij bepaalde artsen groot is en dat er meer begrip mag zijn van alle zorgverleners. Om EB meer bekend te maken bij de zorgverleners, moet EB meer in de actualiteit verschijnen. Herhaaldelijk informatieve artikels in gespecialiseerde bladen publiceren is de meest passende manier om een deel van de doelgroep (zorgverleners) te bereiken. Hierbij wordt gedacht aan de Artsenkrant, het Tijdschrift voor Verpleegkundigen, Nursing, enzovoort.

De patiënten ergeren zich aan de regeling van de *tegemoetkomingen*. Gezinnen zouden graag informatie krijgen over de mogelijkheden en de procedures van de aanvraag. Hierover kan Debra een stukje uitleg publiceren in de nieuwsbrief. Verder kan Debra overwegen het idee dat in de resultaten werd beschreven (zie p.54), af te dwingen bij de bevoegde instanties, eventueel samen met andere patiëntenverenigingen indien zij dezelfde meningen ervaren bij hun leden. De respondenten willen een eerlijk systeem van verdeling, waarbij transparante middelen gebruikt worden om de mate aan 'nood' vast te stellen.

In verband met de Debra-dag werden ook bepaalde resultaten opgemerkt. Personen in sommige gezinnen vinden dat hun toestand niet erg genoeg is om naar een Debra-dag te gaan. Bij een uitnodiging voor de Debra-dag kan vermeld worden dat deze dag voor iedereen is, hoe veel of hoe weinig blaren men ook heeft, net omdat het niet alleen gaat om de fysieke moeilijkheden. Dat het wel eens prettig kan zijn andere personen met EB te ontmoeten om tips uit te wisselen over bijvoorbeeld de verzorging van de kinderen, raad te vragen over allerlei moeilijkheden en met de gezinsleden van andere EB-patiënten te praten.

8 Lijst van gebruikte afkortingen

EB	Epidermolysis Bullosa
EBS	Epidermolysis Bullosa Simplex
JEB	junctionele Epidermolysis Bullosa
DEB	dystrofische Epidermolysis Bullosa
ADL	Activiteiten van het Dagelijks Leven
CLB	Centrum voor Leerlingenbegeleiding

9 Bibliografie

Andreoli, E., Mozzetta, A., Angelo, C., Paradisi, M., Foglio Bonda, P.G., 2002. Epidermolysis Bullosa. Psychological and Psychosocial Aspects. *Dermatology Psychosomatics*, **3**, pp.77-81.

Baarda, De Goede, Teunissen, 2005. *Basisboek Kwalitatief Onderzoek. Handleiding voor het opzetten en uitvoeren van kwalitatief onderzoek*. 2nd ed. Groningen, Stenfert Kroese.

Borrel-Carrió, F., Suchman, A.L., Epstein, R.M., 2004. The biopsychosocial model 25 years later: Principles, Practice, and Scientific Inquiry. *Annals of family medicine*, **2** (6), pp.576-82.

Burker, E.J., Sedway, J., Carone, S., 2004. Psychological and educational factors: better predictors of work status than FEV1 in adults with cystic fibrosis. *Pediatric Pulmonology*, **38**, pp.413-8.

Christian, B., 2003. Growing up with chronic illness: psychosocial adjustment of children and adolescents with cystic fibrosis. *Annual review of nursing research*, **21**, pp.151-72.

De Jonge, A., Naulaers, G., Tisson, D., Morren, M.A., 2005. Epidermolysis Bullosa: een abnormaal zwakke huid. *UZ K.U.Leuven Gezondheidsbrief*.

Fine, J.D., Johnson, L.B., Weiner, M., Suchindran, C., 2004. Assessment of mobility, activities and pain in different subtypes of epidermolysis bullosa. *Clinical and Experimental Dermatology*, **29**, pp.122-7.

Fine, J.D., Johnson, L.B., Weiner, M., Suchindran, C., 2005. Impact of inherited epidermolysis bullosa on parental interpersonal relationships, marital status and family size. *The British Journal of Dermatology*, **125**, pp.1009-14.

Fokke, H.E., 1993. *De huid, huidziekten en huidcorrecties*. 2nd ed. Houten/ Zaventem: Bohn Stafleu Van Loghum.

- Ganemo, A., Lindholm, C., Lindberg, M., Sjoden, P.O., Vahlquist, A., 2003. Quality of life in adults with congenital ichthyosis. *Journal of Advanced Nursing*, **44** (4), pp.412-9.
- Gjengedal, E., Rustoen, T., Wahl, A.K., Hanesta, B.R., 2003. Growing up and living with cystic fibrosis: everyday life and encounters with the health care and social services--a qualitative study. *Advances in Nursing Science*, **26** (2), pp.149-59.
- Haythornethwaite, J.A., Heinberg, L.J., McGuire, L., 2003. Psychologic factors in scleroderma. *Rheumatic diseases clinics of North America*, **29** (2), pp.427-39.
- Hobin, P., 2000. Kind, gezin en chronische ziekte en handicap. *Voordracht: Limburgs Platvorm voor Zelfhulp en Ontmoetingsgroepen vzw*.
- Horn, H.M., Tidman, M.J., 2002. Quality of life in epidermolysis bullosa. *Clinical and Experimental Dermatology*, **27**, pp.707-10.
- Hubbard, P.A., Broome, M.E., Antia, L.A., 2005. Pain, coping, and disability in adolescents and young adults with cystic fibrosis: a Web-based study. *Pediatric Nursing*, **31** (2), pp.82-6.
- Hunter, J., Savin, J., Dahl, M., 2002. *Clinical Dermatology*. 3rd ed. Malden: Blackwell Publishing.
- Jonkman, M.F., Rulo, H.F.C., Duipmans, J.C., 2003. Van gen naar ziekte; Epidermolysis Bullosa door mutaties in eiwitten in of rond het hemidesmosoom. *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde*, **147** (23), pp.1108-13.
- Kimball, A.B., Jacobson, C., Weiss, S., Vreeland, M.G., Wu, Y., 2005. The psychosocial burden of psoriasis. *American Journal of Clinical Dermatology*, **6** (6), pp.383-92.
- KITZ Transmuraal Zorgprogramma Epidermolysis Bullosa, 2003. *KITZ, Postbus 4050 9701 EB Groningen*.
- Lawson, V., Lewis-Jones, M.S., Finlay, A.Y., Reid, P., Owens, R.G., 1998. The family impact of childhood atopic dermatitis: the Dermatitis Family Impact questionnaire. *British Journal of Dermatology*, **138**, pp.107-11.
- Lewis-Jones, S., 2000. The psychological impact of skin disease. *Nursing times*, **96** (27 suppl), pp.2-4.

Lindström, B., Eriksson, B., 1993. Quality of life for children with disabilities. *Social Pediatrics*, **38**, pp.83-9.

Lindström, B., Köhler, L., 1991. Youth, Disability and Quality of Life. *Pediatrician*, **18**, pp.121-8.

Meding, B., Wrangsjo, K., Jarfholm, B., 2005. Fifteen-year follow-up of hand eczema: persistence and consequences. *The British journal of dermatology*, **152** (5), pp.975-80.

Morren, M.A., 2006. Mijn baby heeft EB, wat nu? *Voordracht Nationale Debra – Dag 24/09/2006*.

Morren, M.A., Degreef, H., Van Den Oord J., De Vos, R., Legius, E., 2005. Pentalfa: Multidisciplinaire aanpak van epidermolysis bullosa. *Tijdschrift voor geneeskunde*, **61** (12), pp.911-9.

Munir, F., Leka, S., Griffiths, A., 2004. Dealing with Self-Management of chronic illness at work: predictors for self-disclosure. *Social Science and Medicine*, **60** (6), pp.1397-1407.

Northam, E.A., 1997. Psychosocial impact of chronic illness in children. *Journal of paediatrics and child health*, **33** (5), 369-72.

Oculicz, J.F., Kihiczac, N.I., Janniger, C.K., 2002. Epidermolysis Bullosa Simplex. *Cutis*, [Online] **70** (1), pp.19-21.

Available at: [www.dms.moph.go.th/inderm/Journal /Cutis/2002/vol70%20no1%20Jul /vol70%20no1%20p19.pdf](http://www.dms.moph.go.th/inderm/Journal/Cutis/2002/vol70%20no1%20Jul/vol70%20no1%20p19.pdf)

[cited 12 February 2007]

Oranje, A.P., de Waard-van der Spek, F.B., 2005. *Handboek kinderdermatologie*. 2nd ed. Maarssen: Elsevier gezondheidszorg.

Pfendner, E.G., Lucky, A.W., 1998. EBSimplex: recurrent and de novo mutations in the KRT5 and KRT14 genes, phenotype/genotype correlations, and implications for genetic counseling and prenatal diagnosis. *The Journal of investigative dermatology*, **125** (2), pp.239-343.

Wallander, L., Varni, W., 1998. Effects of Pediatric Chronic Physical Disorders on Child and Family Adjustment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, **39** (1), pp.29-46.

Wiseman, H., 1996. The effects of chronic childhood illness on families. *Nursing Times*, **92** (27), pp.44-6.

Wolff, K., Johnson, R.A., Suurmond D., 2005. *Fitzpatrick's Color Atlas & Synopsis of Clinical Dermatology*. 5th ed. New York: McGraw Hill.

10 Links

Debra Belgium vzw	www.debrabelgium.org
Debra Nederland	www.debra.nl
International EB forum	www.internationalebforum.org
Wetenschapswinkel VUB	www.vub.ac.be/wetenschapswinkel
Federale Overheidsdienst Sociale Zekerheid, informatie voor personen met een handicap	http://handicap.fgov.be
Koepelorganisaties van de CLB's	<a href="http://www.ond.vlaanderen.be/clb/adr
essen/koepels.htm">http://www.ond.vlaanderen.be/clb/adr essen/koepels.htm