

## Wat is Debra?

De eerste patiëntenorganisatie voor Epidermolysis Bullosa ontstond in Engeland in 1978. Wereldwijd zijn nu meer dan 40 Debra-groepen actief.

De activiteiten en researchprojecten worden gecoördineerd door de koepel DEBRA INTERNATIONAL, in nauwe samenwerking met specialisten en wetenschappers die verbonden zijn aan multidisciplinaire EB-centra.

([www.debra-international.org](http://www.debra-international.org))

## Debra in België

De eerste contacten tussen Belgische patiënten hadden plaats in augustus 1998 naar aanleiding van een ophefmakende TV-reportage over Laurens, een jongetje van 8 jaar met een ernstige dystrofische EB-vorm. Debra Belgium vzw werd opgericht in november 1999.

## Onze werking

De bestuursleden zijn vrijwilligers. Ze zijn ouder van een kind met EB of hebben zelf EB. Epidermolysis Bullosa legt een niet te onderschatten hypotheek op het leven van de getroffen gezinnen. DEBRA wil praktische, medische en psychosociale steun bieden.

- **Belangenbehartiging**  
ijveren voor betaalbare zorg en erkenning van EB als chronische en zeldzame ziekte
- **Informatie & lotgenotencontact**  
folders - nieuwsbrieven - website - discussieforum - ontmoetingsdagen
- **Gespecialiseerde zorg**  
vorming van verpleegkundigen - netwerk van specialisten - eigen EB-nurse in UZ Leuven - multidisciplinair EB-team
- **Stimuleren van wetenschappelijk onderzoek**

## Bedankt voor uw steun

Giften zijn welkom op  
979-3286677-31  
IBAN BE04 9793 2866 7731 • BIC ARSPBE22

Elke gift van € 40 of meer  
geeft recht op een fiscaal attest



**debra**  
belgium

**Debra Belgium** VZW  
Vereniging voor Epidermolysis Bullosapatiënten

Rue Piralewe 1 • 4600 Lanaye (Visé)

T 04 267 54 86 • E [info@debra-belgium.org](mailto:info@debra-belgium.org) • W [www.debra-belgium.org](http://www.debra-belgium.org)

Een huid  
als **vleugels**  
van **papier**

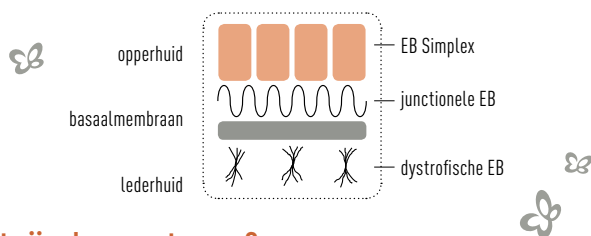
**Debra Belgium** VZW  
Vereniging voor Epidermolysis Bullosapatiënten



## Wat is epidermolysis bullosa?

EB is een zeldzame, erfelijke huidaandoening waarbij er blaren ontstaan bij de minste wrijving of aanraking, op de huid maar soms ook op de slijmvliezen.

Er zijn 4 hoofdgroepen: EB-simplex, junctionele EB, dystrofische EB en Kindlersyndroom. De oorzaak is een aangeboren fout in huideiwitten, waardoor de verschillende huidlagen niet goed aan elkaar vastzitten. Ze komen gemakkelijk los en zo ontstaan er blaren en open wonden.



## Wat zijn de symptomen?

De aandoening kan zeer uiteenlopende vormen aannemen naargelang het subtype.

Bij **milde vormen** beperkt de blaarvorming zich meestal tot de handen en voeten. Er zijn ook veralgemeende vormen met blaren over het ganze lichaam en in de mond- en keelholte. De blaren kunnen zeer pijnlijk zijn maar genezen zonder littekens. Elke dag is er de confrontatie met de noodzakelijke verzorging, de nood aan aangepaste kleding en schoeisel, beperkte mobiliteit, enz.

Bij **ernstige vormen** is er blaarvorming over het ganze lichaam. De wonden genezen erg moeilijk, ze laten littekens achter en veroorzaken vergroeiingen van vingers en tenen. Mond- en slokdarmletsels zorgen voor ernstige voedings- en groei problemen. Verder komen ook vaak oogletsels voor. De chronische wonden zijn vaak geïnfecteerd en op latere leeftijd is er gevaar voor een zeer agressieve vorm van huidkanker.

De aandoening kan leiden tot een hoge mate van invaliditeit en een verkorte levensverwachting.

## Is EB pijnlijk?

Pijn is bij EB constant aanwezig, maar varieert naargelang het subtype. Iedereen heeft wel eens last van pijn die veroorzaakt wordt door één blaar, bv. na het dragen van nieuwe schoenen. Stel je voor dat je elke dag weer nieuwe blaren ontdekt, over het hele lichaam, gewoon door de druk van kleding of een verschoven verband, of zomaar...

Mensen met EB hebben vaak ook last van chronische jeuk op plaatsen van genezende wonden. Door het krabben ontstaan weer nieuwe blaren en open wonden.

## Hoe wordt EB behandeld?

Er bestaat tot nu toe **geen behandeling** die EB kan genezen. Om infecties en complicaties te voorkomen moeten nieuwe blaren opengeprikt worden. Vervolgens worden de wonden ontsmet en bedekt met zalf, verband en windels. Soms neemt deze wondzorg enkele uren per dag in beslag.

Een EB-huid verdraagt geen gewone kleefpleisters!

## Hoe krijg je EB?

EB is **niet besmettelijk, maar erfelijk**. Ouders geven de genetische fout door aan hun kinderen. De milde vormen van EB zijn meestal dominant erfelijk, de ernstige vormen meestal recessief.

Bij dominante aandoeningen heeft één van de ouders de ziekte zelf. De kans dat deze ouder de ziekte zal doorgeven aan de volgende generatie is 1 op 2. Wanneer het kind de ziekte niet vertoont, is het ook géén drager van de afwijking. Soms ontstaat de genetische mutatie spontaan bij een kind, zonder dat de ouders de erfelijke afwijking hebben. Dit wordt een de novo-mutatie genoemd.

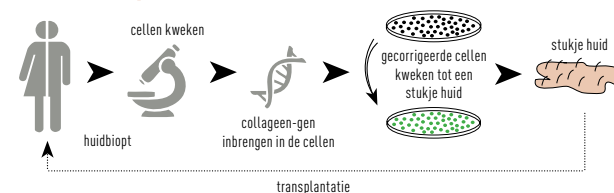
Bij recessieve aandoeningen zijn beide ouders gezond, maar ze zijn beiden drager van het afwijkend gen, zonder het te weten. De kans dat zij de aandoening doorgeven aan hun kinderen is 1 op 4.

Families met vragen over erfelijkheid kunnen terecht voor

Een multidisciplinaire aanpak is aangewezen, alsook psychosociale begeleiding van het kind en zijn familie. De recente ontwikkelingen in het **wetenschappelijk onderzoek** hebben geleid tot een beter inzicht in het ontstaan van de aandoening en bieden perspectieven:

- voor de meeste vormen van EB weet men in welk gen de fout zit;
- prenatale diagnose is mogelijk, ook pre-implantatie genetische diagnose (IVF);
- nieuwe behandelingstechnieken in de toekomst: proteïnetherapie, celtherapie of gentherapie.

## Gentherapie voor RDEB



genetische raadpleging in één van de acht Belgische Centra voor Menselijke Erfelijkheid, verbonden aan de Universitaire Ziekenhuizen.

EB is een zeldzame ziekte. In België schat men dat EB zich voordoet bij 6 geboortes per jaar (1 op 22.000). EB treft ongeveer 500.000 mensen overal ter wereld, zowel mannen als vrouwen.

