



Focus op

EPIDERMOLYSIS BULLOSA: EEN ABNORMAAL ZWAKKE HUID

Epidermolysis Bullosa (EB) is een zeldzame, erfelijke huidaandoening. Genezing is niet mogelijk en de verzorging kan zeer veel inzet, tijd en middelen vragen. In dit artikel wordt stilgestaan bij de karakteristieken van de aandoening, de diagnosestelling, de behandeling, de weerslag op het leven van personen met EB en hun verzorgers en enkele praktische (thuis)verzorgingstips.

▼ Denise Tison, epidermolysis bullosa-verpleegkundige en Annick De Jonge, epidermolysis bullosa-verpleegkundige, Neonatologie, UZ Leuven

Wat is epidermolysis bullosa?

■ Epidermolysis Bullosa (EB) is de verzamelnaam voor een groep van zeldzame, erfelijke blaaraandoeningen. De oorzaak is een aangeboren fout in de huidewitten, waardoor de verschillende huidlagen niet goed aan elkaar vastzitten. Ze komen gemakkelijk los en bij de minste wrijving, druk of aanraking, ontstaan er blaren en open wonden. De aandoening kan zeer uiteenlopende vormen aannemen, maar globaal onderscheidt men vier hoofdgroepen: EB Simplex (splitsing in de basale laag), junctionele EB (splitsing in de lamina lucida van de basale membraan), dystrofische EB (splitsing onder de lamina densa) en Kindler-syndroom (splitsing op variabel niveau). Binnen deze hoofdgroepen zijn nog talrijke subtypen te onderscheiden. De ernst van het subtype hangt af van het splitsingsniveau (hoe dieper, hoe ernstiger) en het type van mutatie en, bijgevolg, de afwezigheid (ernstige vorm) of de

mate van minder functioneel zijn (minder ernstige vorm) van het geëxprimeerde eiwit. Bij mildere vormen beperkt de blaarvorming zich tot de handen en voeten. De blaren kunnen zeer talrijk en pijnlijk zijn, maar ze genezen zonder littekens. Bij meer ernstige vormen treden de blaren op over het ganse lichaam en vaak ook inwendig op de slijmvliezen (mond- en keelholte, spijsverteringsstelsel, ogen). De huid is zeer gevoelig en de minste beweging (zich omdraaien in bed) of aanraking (kleding) kan blaren en open wonden veroorzaken. De blaren genezen moeilijk en veroorzaken littekens en vergroeiingen van de vingers. Mond- en slokdarmletsels veroorzaken ernstige voedings- en groei problemen. De meeste mensen met EB hebben constant last van pijn of jeuk. Sommige patiënten ontwikkelen huidkanker en hun levensverwachting is dan ook laag.



tips

Diagnose en erfelijkheid

■ EB is erfelijk. Men schat dat EB zich voordoet in een verhouding van 1 op 22 000 geboortes. In België zou het gaan om 6 geboortes per jaar. De milde vormen worden meestal dominant doorgegeven van ouder op kind (één van de ouders heeft EB) en de meer ernstige vormen worden meestal recessief doorgegeven (beide ouders zijn drager van het afwijkende gen). Huidbiopten zijn nodig voor immunofluorescentie-mapping (kleuring van antistoffen) en elektronenmicroscopie om het juiste subtype te kunnen bepalen. Vervolgens kan ook moleculair onderzoek gebeuren om de mutatie te achterhalen, bijvoorbeeld met het oog op prenatale diagnostiek bij een volgende kinderwens.

Geen genezing, wel behandeling

■ EB kan voorlopig niet genezen worden. Het hoofddoel van de behandeling is het ontstaan van blaren zoveel mogelijk te voorkomen en bestaande blaren en letsels zo snel mogelijk te doen genezen. Verder is het ook belangrijk om infecties te voorkomen of te genezen en de algemene gezondheid van het kind te ondersteunen door o.a. een aangepast dieet. Elke patiënt heeft een persoonlijk verzorgingsplan dat wordt aangepast in functie van de exacte diagnose, de locatie en de uitgebreidheid van de wonden, de conditie van de wonden, en ook de persoonlijke voorkeur van de patiënt en zijn verzorger. Oudere kinderen en volwassenen weten perfect hoe ze de wondzorg wensen (frequentie van de verbandwissel, al dan niet dagelijks een volledige verbandwissel, al dan niet een dagelijks bad, enz.) en zijn experts inzake technieken en soorten verbanden. Pijn is vaak aanwezig bij EB. Het is dan ook belangrijk om in te schatten hoe hevig die pijn is en hoe intensief die moet behandeld worden. Ook jeuk is bijna constant aanwezig.

Weerslag op het leven

■ Tenzij het om een dominante vorm gaat, komt de geboorte van een kind met EB bijna altijd totaal onverwacht en gaat dit gepaard met schokgolven van ongeloof en paniek. De ouders zitten met levensgrote vragen over de toekomst. Bij zwaar getroffen kinderen kan het gezinsleven volledig om het kind en de aandoening draaien en, bijgevolg, een zeer grote weerslag hebben op het dagelijkse leven.

- Gebruik nooit huidpleisters. Zij kunnen de huid beschadigen en in de wond kleven. Maak gebruik van speciale siliconenverbanden en aangepaste zalven.
- Verzorg de baby nooit naakt en neem de baby nooit op onder de oksels, maar liefst met één hand onder de stuit en één hand onder het hoofd.
- Zorg voor zachte kleding en draai de (onder)kleding binnenstebuiten, zodat schurende naden de huid niet kunnen kwetsen. Bescherm de rand van de luiers met zachte kompressen.
- Prik nieuwe blaren eerst open met behoud van het dak van de blaar.
- Houd de temperatuur van het badwater rond 34°C. Bescherm de bodem en de randen van het badje met zachte handdoeken. Droog de baby af met steriele luiers of een zachte handdoek: niet wrijven, maar droog deppen.
- Leg alle materiaal klaar voor de verzorging en knip de kompressen in de juiste vorm.
- Gebruik de voorgeschreven zalven, bijvoorbeeld Flammacerium® en Mepitel® op open, rode of vuile wonden; gebruik Flaminal® en Mepitel® op open, zuivere wonden. Smeer de zalf eerst op de Mepitel®, dus niet rechtstreeks op de wond. Voeg extra Mepilex® toe bij exsudaat.
- Fixeer de verbanden met windels of buisverband. Zorg dat de windels niet insnoeren en niet snijden aan de rand of in de plooiën.
- Smeer op de genezende huid AVA-crème en op de gezonde huid een hydraterende crème (steeds zinkoxidezalf of zinkolie in de plooiën en op de stuit).
- Windel de vingertjes apart in om webbing (vergroeiing) zoveel mogelijk te voorkomen, maar probeer toch de mobiliteit te behouden.
- Gebruik bij voorkeur rubberen spenen en fopspenen. Smeer de rand van de speen in met vaseline en bevochtig de tip van de speen met water of melk.
- Laat bij een erg gekwetste mond een pijnstillende oplossing voorschrijven.
- Heb aandacht voor bijkomende problemen (Tabel 1) en voor misverstanden (Tabel 2).

Bijkomend opvolging probleem

- | | |
|---------------------|---|
| Infecties | <ul style="list-style-type: none"> • Goede hygiëne: zuivere handen en steriel materiaal. • Antibiotica kan niet doorlopend worden gegeven o.w.v. risico op resistentie: belang van optimaal inzetten van de beschikbare middelen. |
| Ondervoeding | <ul style="list-style-type: none"> • Letsels in de keel en in de mond en pijn bemoeilijken soms het eten, terwijl de voedingsbehoeften meestal groter zijn (meer verlies van vocht; bloed en voedingsstoffen via blaren en wonden; infecties en genezingsprocessen vragen extra energie). • De aanwezigheid van een voedingsdeskundige is onontbeerlijk in het verzorgingsteam. |
| Constipatie | <ul style="list-style-type: none"> • Omdat fruit en groenten vaak té zuur of te hard zijn en de voeding vaak te weinig vezels bevat. |
| Pijn en jeuk | <ul style="list-style-type: none"> • De behandeling met klassieke, eenvoudige pijnstillers, alsook met sterke middelen, zoals opiaten, zijn bruikbaar in de behandeling van pijn bij EB. |

▼ Tabel 1: Overzicht bijkomende problemen

Misverstanden uit de weg geruimd

- EB is een zuiver lichamelijke handicap: het verstand en de intellectuele vermogens zijn volkomen normaal.
- EB is niet besmettelijk. De aandoening is zeldzaam, maar het komt overal ter wereld, bij alle rassen en in alle culturen voor.
- De ouders zijn op geen enkele manier verantwoordelijk voor de ziekte van hun kind. De meeste ouders weten niet eens dat ze drager zijn van de afwijking.

▼ Tabel 2: Overzicht misverstanden

Thuisverpleging

■ Reeds in het ziekenhuis worden de ouders ingeschakeld in de verzorging van hun baby. De thuiskomst vraagt een gecoördineerde aanpak door een heel thuiszorgteam: het gezin, de thuisverpleegkundige, de huisarts, de pediatr in het ziekenhuis, de EB-verpleegkundige, de apotheker, de voedingsdeskundige, enz. Zeker in het begin zal de zorg voor een kindje met EB veel aandacht en tijd opeisen, soms meerdere uren per dag. Dit is erg belastend voor het hele gezin, zeker als er nog andere kinderen zijn. Hoewel de ouders zich hierover soms schuldig voelen, is het aangewezen om de hulp van thuisverpleegkundigen in te roepen, zodat de last deels kan worden verlicht. De thuisverpleegkundigen concentreren zich op de EB en de ouders hebben tijd voor de gewone dingen van elke dag. De EB-verpleegkundige in het ziekenhuis helpt de ouders in hun zoektocht naar en de opleiding van een thuisverpleegkundige in de buurt. Ook nadien is de EB-verpleegkundige beschikbaar voor ondersteuning. Contact met collega's, die ook een patiënt met EB verzorgen, is mogelijk.

Kosten

■ De verbanden worden vergoed door het Bijzonder Solidariteitsfonds van het RIZIV. De meeste kinderen met EB hebben ook recht op verhoogde kinderbijslag. De sociale dienst van het ziekenhuis kan helpen met de aanvragen voor verpleegkundige forfaits.

Meer informatie

Denise Tison en Annick De Jonge (EB-verpleegkundigen)
UZ Leuven, Neonatologie E321, Herestraat 49, 3000 Leuven
016 34 32 11 (permanentie 8-17u), eb nurse@uzleuven.be
(voor vragen over wondzorg en het EB-spreekuur)

EB-team: Prof. Dr. Gunnar Naulaers (pediater), Dr. Marie-Anne Morren (dermatoloog), Denise Tison en Annick De Jonge (EB-verpleegkundigen), Inge Droesbeke (sociale dienst), Tessa Bosmans (voedingsdeskundige), Sofie Vuylsteke (kinesitherapie), tandheelkunde, oogheelkunde, plastische chirurgie, centrum erfelijkheid, orthopedische werkplaats, ...

Debra Belgium vzw

Vereniging voor epidermolysis bullosapatiënten -
www.debra-belgium.org - 04 267 54 86



STERK • ABSORBEREND • VERTROUWD

Maakt AQUACEL® verbanden nog aantrekkelijker

AQUACEL® EXTRA™ verband:

- 9x sterker verband^a
- 39% meer absorptie^a
- te gebruiken op licht- tot sterk exsuderende wonden

Om een **GRATIS STAAL** te ontvangen
bel 0800-12011 of stuur een e-mail naar
info.belgium@convatec.com

Bel **0800-12011** (gratis) voor meer info omtrent
AQUACEL® EXTRA™ of ga naar
www.convatec.be

Referentie: 1. Preliminary assessment of the physical properties of AQUACEL® EXTRA vs AQUACEL® & DURAFIBER™. *Scientific Background Report*. WHRI3461 TA214. 2011, Data on File, ConvaTec Inc.

AQUACEL en Hydrofiber zijn geregistreerde handelsmerken van ConvaTec Inc.
© 2011 ConvaTec Inc. 10/2011. AP-011587-MM [AM/EM]

^aIn vergelijking met AQUACEL® verband.



AQUACEL® verbanden
TRIED.TRUE.TRUSTED.™

