



RIKSHOSPITALET

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

# Epidermolysis Bullosa



**Epidermolysis bullosa (EB) er fellesnavnet på en gruppe sjeldne arvelige hudsykdommer som karakteriseres ved at det dannes blommer i ulike lag av huden. Slimhinner og øyne kan være affisert ved noen av sykdomsformene. Variasjonene er store med hensyn til symptomer, forløp og behandling.**

Det finnes mange varianter av EB, som deles i tre hovedgrupper. Alvorlighetsgraden av EB er avhengig av hvor i huden blemmene oppstår og om det dannes arr. Huden består av overhuden (epidermis) og lærhuden (dermis). Området mellom hudlagene kalles junksjonalsonen, (se figur).

**EB simplex** er den vanligste hovedgruppen. Blemmene oppstår i overhuden, men gir ingen arr. Blemmene er ofte begrenset til hender og føtter, men kan også i noen tilfeller oppstå andre steder på kroppen.

Ved **Junksjonal EB** dannes blemmene i junksjonalsonen og sykdommen påvirker flere hudområder, hår og negler. Blemmene kan også oppstå i slimhinner i munnen, spiserøret, endetarmen og urinrøret. Ved alvorlige former kan huden løsne og gi åpne sårflater - hudavløsning. Arr dannes bare etter sårinfeksjon. Dårlig allmentilstand og funksjonshemming kan være en del av sykdomsforløpet.

Ved **Dystrofisk EB** ligger blemmene i lærhuden, og av og til i slimhinner. De danner arr og kan gi lokale plager og funksjonshemninger. Ved de mildere formene i denne hovedgruppen kan det ses en bedring med alderen.

## Arv og diagnose

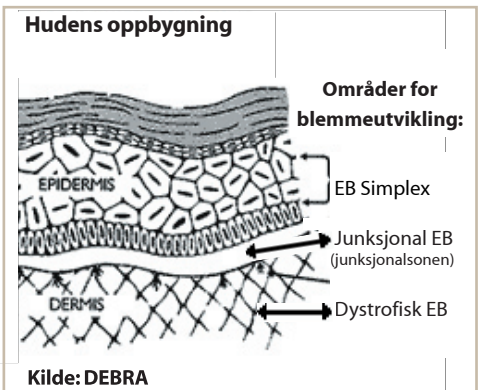
De EB-typene hvor blemmene oppstår på avgrensede områder av kroppen, er som regel autosomal dominant arvelig, dvs. at sannsynligheten for at barnet arver sykdommen er 50%. En av foreldrene har sykdommen.

De EB-typene hvor blemmene oppstår over hele kroppen, er som regel autosomal recessivt arvet, dvs. at sannsynligheten for at barnet arver sykdommen er 25%. Begge foreldrene er da friske bærere av arveanlegget.

I dag kjennes gendefekten ved de fleste EB-typer. Det gir mulighet for genetisk veiledning og fosterdiagnostikk på bakgrunn av en morkakeprøve. Diagnosen stilles ellers med undersøkelse av en hudprøve i mikroskop, som viser hvor i hudlagene blemmene oppstår. Alvorlighetsgraden kan variere innenfor samme familie.

## Behandling

EB kan ikke kureres, men mange symptomer kan lindres og funksjonsbegrensninger kan reduseres. Behandlingen må foregå i samarbeid med spesialist på hudsykdommer. Ved de alvorlige formene kan innleggelse i sykehus være nødvendig. Forebygging av blommer og eventuell sårbehandling må for mange foregå daglig.



God håndvask forebygger infeksjoner. Plaster og tape må aldri brukes på huden.

Kaliumpermanganat kan tilsettes badevannet for å rense og tørre sårene. Huden kan holdes myk med tilsetning av badeolje i vannet og bruk av fuktighetskremer.

Blemmene skal punkteres med steril nål og tømmes forsiktig for å unngå at de blir større og derved øker skaden. Bandasjering kan være nødvendig ved infeksjon eller væskende sår. Sår behandles med antibiotikasalve. Sår kan være smertefulle og gi behov for smertestillende medisin. Ved sår i munnhulen se TAKO-senterets brosjyre om EB og munnhelse ([www.tako.no](http://www.tako.no))

Kost og ernæring må følges nøye på grunn av protein- og væsketap fra sår. Veiledning av ernæringsfysiolog vil sikre tilstrekkelig næring, vitaminer og mineraler. Noen har spiseproblemer som følge av smerter ved tygging og svelging og kostens konsistens kan innvirke på matinntaket. Å smøre leppene og bruk av oljebasert munnspray eller bedøvende munn-salve kan hjelpe før måltidene. Amming anbefales, også når barnet har blemmer i munnen. Foreldre oppfordres til å ha fysisk kontakt med barnet fra fødselen, selv om huden er skjør.

Fysisk aktivitet reduseres ved mye blemmer og sår og fører til at muskelmassen minskes og at leddene kan bli stive. Fysioterapi er viktig for å motvirke feilstillinger, gangproblemer og mer finmotoriske vanskeligheter. Vanngymnastikk og svømming kan passe for noen.

Kirurgisk behandling kan være til hjelp ved de alvorligste EB-typene, der sammenvoksninger av huden - for eksempel mellom fingre og tær - reduserer funksjon. Operasjoner med gjenåpning og utvidelse av spiserør kan bli nødvendig. Hudtransplantasjon kan også være en hjelp.

### **Å leve med EB**

Typen EB hos den enkelte innvirker på livskvalitet og levekår. Felles for alle er behovet for informasjon om sykdommen og hvordan man best kan lindre og forebygge i hverdagen. Det er viktig å informere omgivelsene om at EB ikke er smittsomt.

Ansvarsgruppe og individuell plan er egnede metoder for samarbeidet mellom kommunen og brukeren/pårørende. Hjemmesykepleie, avlastning og støtteperson bør vurderes i de alvorlige tilfellene. Totalutgifter til salver, spesiell kost, medisin, bandasjer, transport, klær og spesialsko, kan bli betydelige - refusjonsordninger finnes. Personlige hjelpemidler og spesiell innredning av hjemmet.

Barnehage, skole og arbeidssted bør få grundig informasjon slik at man kan samarbeide om gode løsninger. Senter for sjeldne diagnoser har lang erfaring med denne pasientgruppen og kan bidra med råd og veiledning.

Ved EB simplex og de dominante dystrofiske typene kan symptomene avta og behøver ikke påvirke yrkesvalget. Yrke og fritidsaktiviteter som innebærer hardt fysisk arbeid, støv, høye temperaturer og risiko for infeksjoner, kan forverre symptomene.

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: [sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no](mailto:sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no)

[www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser](http://www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser)

På [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no) finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710