

# Epidermolysis bullosa (EB) Mild/moderat form

Epidermolysis bullosa er en felles betegnelse på en gruppe sjeldne arvelige hudsykdommer som kjennetegnes ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

## EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB) - MILD/MODERAT FORM

**Epidermolysis bullosa (EB) er en felles betegnelse på en gruppe sjeldne arvelige hudsykdommer som kjennetegnes ved at det dannes blemmer i ulike lag av huden. Slimhinner kan være berørt ved noen av sykdomsformene. Det er store variasjoner med hensyn til symptomer, forløp og behandling.**

Epidermolysis betyr at (over)huden løsner. *Bullosa* betyr blemmer.

### Fire hovedtyper

Det er fire hovedtyper av EB basert på hvor i hudlagene blemmene oppstår.

- 1) EB simplex,
- 2) junksjonal EB,
- 3) dystrofisk EB
- 4) Kindler syndrom.

Alvorlighetsgraden avhenger av hvilket hudlag blemmene oppstår i, arvegangen og hvilken type genfeil som ligger til grunn.

I denne brosjyren beskrives de EB-variantene som ofte har en noe mildere og mer moderat alvorlighetsgrad og forløp: **EB simplex og dominant dystrofisk EB.**

For informasjon om de mer alvorlige EB-typer, se brosjyren Epidermolysis bullosa – alvorlige former.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

## Forekomst

For EB generelt (alle typer) er forekomsten i Norge cirka 50 per 1 million innbyggere. De fleste andre land har noe sjeldnere forekomst.

Det fødes ca. 1- 2 personer i året i Norge med EB.

## Årsaker

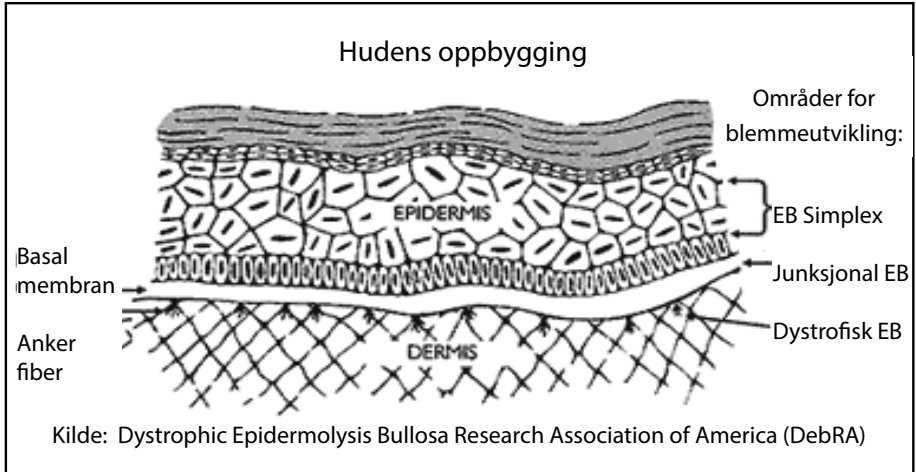
EB simplex kan skyldes genfeil i ett av flere gener. Genfeil i enten EXPH5- eller TGM5-genet er forbundet med autosomal recessiv EB simplex, mens genfeil i KRT5- eller KRT14-genet er forbundet med autosomal dominant EB simplex. Genfeil i COL7A1-genet gir dominant dystrofisk EB.

Ved **autosomal dominant arvegang** vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen.

Ved **autosomal recessiv arvegang** har barnet/personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærer av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning, som kan gis av spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Skjematisk tverrsnitt av huden:



Huden er bygget opp av 3 lag: overhud (epidermis), lærhud (dermis) og underhudsfett (subcutis). Området mellom overhuden og lærhuden går over i hverandre og kalles junksjonalsonen (dermo-epidermale junksjonalsone). Ved EB er det en medfødt svakhet i denne junksjonalsonen som er årsaken til at hudlagene løsner fra hverandre og det oppstår blemmer og sår.

## Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles i første omgang ved å kartlegge sykehistorien samt ved klinisk undersøkelse av pasienten. I tillegg kan det være aktuelt å ta en hudprøve (biopsi) for spesielle analyser. Gentest med DNA-analyse av en blodprøve gjøres nå rutinemessig for å stille en så eksakt diagnose som mulig.

## Tegn og symptomer

Simplex er den vanligste typen EB og 75–85 % av alle med EB i vestlige land har denne formen. EB simplex deles igjen i flere undertyper, avhengig av utbredelse og alvorlighet. De fleste med EB simplex har milde til moderate plager.

**Hud:** Blemmene kan være tilstede fra fødsel men vanligvis debuterer de senere. Blemmer og sår oppstår i overhuden, og gir vanligvis ikke arr. Blemmene er ofte begrenset til hender og føtter, men kan hos noen også oppstå andre steder på kroppen. I barnealder kommer blemmer ofte på utsatte steder som under føttene når man lærer å gå, og på knærne når barnet krabber. Hos noen blir huden under fotsålene veldig fortykket. Varmt vær øker ofte blemmetendensen.

**Negler:** Hos noen kan neglene falle av og bli tykkere når de vokser ut igjen

**Hår:** Noen kan ha hårtap

**Slimhinner:** Noen kan få blemmer i munnhule og svelg

**Øye:** Øyeproblemer forekommer hos cirka 12 %

**Tenner:** [\(sendt mail til TAKO\) - Nina R følger opp Hilde N om dette.](#)  
[Tannproblematikk ble tatt opp av deltagerne på EB-kurset 2017](#)

Ved dominant dystrofisk EB har barnet oftest blemmer fra fødselen især på knær, ankler og føtter. Det tilkommer ofte litt tynne arr med små hvite prikker (milier) der det har vært sår.

**Negler:** Negleforandringer er relativt vanlig.

**Slimhinneforandringer** er uvanlig, men kan forekomme.

Med alderen kan mange av symptomene bedres.

## Behandling og oppfølging

### Sårbehandling — hud:

Behandlingen består av punktering av blemmer, beskyttende bandasjering, å forebygge infeksjoner og å behandle komplikasjoner. Målet er at sårene skal gro.

Behandlingen må foregå i samarbeid med spesialist i hudsykdommer. Forebygging av blemmedannelse må skje daglig. God håndvask forebygger infeksjoner.

Blemmene skal punkteres raskt med steril nål og tømmes forsiktig for å unngå at de blir større. Blemmetaket beholdes. Bandasjering vil være nødvendig ved infeksjon eller væskende sår, og av og til for å forebygge blemmedannelse. Infiserte sår behandles med salve tilsatt antibiotika. Sårene kan være smertefulle.

Utgifter til forbruksmateriell, kremer og salver refunderes fra HELFO.

**Øye:** Viktig med tett kontakt med øyelege

**Munn/tenner:** Sår i munnhulen er en utfordring ved spising og renhold. Regelmessige og hyppige kontroller hos tannlege og tannpleier er nødvendig. Bruk myk tannbørste og emaljeforsterkende tannpasta med fluor.

**Ernæring/spising:** For de fleste med mild/moderat EB vil et normalt, variert kosthold sikre tilstrekkelig næringsinntak. Vekt og vekstutvikling bør uansett følges, og ved avvik kan ernæringstiltak være nødvendig. Regelmessig måling av vitamin- og mineralstatus tilrådes for å vurdere om tilskudd er nødvendig. Dersom forstoppelse eller smerter ved avføring er et problem, bør væske- og fiberinntak tilpasses. Fordøyelsesplager og blemmer i munnen og spiserøret kan kreve kosttilpasning. Blemmer på føttene kan begrense fysisk aktivitet og være medvirkende til uønsket vektøkning. Klinisk ernæringsfysiolog kan, i samråd med lege, vurdere behov for ernæringstiltak og gi råd om individuell kosttilpasning.

**Smerter:** Kroniske sår kan gi smerter og kreve smertestillende medisiner. Smerter er energikrevende. Det er viktig å finne frem til riktig medikament og dosering i samråd med legen. Dersom man ikke finner gode smertemedisiner sammen med sin fastlege/hudlege, kan man henvises til smerteteam ved enkelte sykehus for nærmere vurdering.

**Kløe:** Bruk av antihistaminer både med og uten beroligende midler kan være effektivt mot kløe. Bruk gjerne fuktighetskrem i og rundt sårene (fuktighet reduserer kløe).

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

### **Fremtidige visjoner:**

Det foregår internasjonalt mye forskning på behandling med gen-, celle- og proteinterapi. Målet for forskningen er å utvikle nye behandlingsformer for EB der man målrettet forsøker å bedre sårtilhelingsvevnen hos pasienten. Mange forskere er svært optimistiske til at metodene kan gi bedre livskvalitet og i beste fall kunne kurere sykdommen.

I løpet av 5—10 år håper man at flere slike målrettede behandlingsmetoder kan være tatt i bruk.

EB kan per i dag ikke kureres, men mange symptomer kan forebygges og lindres.

### **Hva kan gi blemmer og sår?**

Støt, slag og trykk på huden/slimhinner, vil kunne gi blemmer. Vær oppmerksom på at man må unngå friksjon ved løfting og bæring, for eksempel av små barn, trykkbelastning i forbindelse med hard klemming og lengre sengeleie. Varme kan bidra til blemmer. Klær med sømmer kan gnage/gnisse mot huden. Derfor vrenger mange klærne for å få sømmene på utsiden. Polstring av seng, bruk av saueskinn på steder man skal gripe eller sitte kan forhindre hardt trykk.

Blemmer og sår kan i tillegg oppstå spontant.

**NB!** Plaster og tape må aldri brukes! Huden følger med når plaster fjernes.

Nyere bandasjemateriell blant annet silikontape kan prøves veldig forsiktig.

## Mestring i hverdagen

Typen EB hos den enkelte innvirker på livskvalitet og levekår. Felles for alle er behovet for informasjon om sykdommen og hvordan man best kan forebygge og lindre plager 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. Personlige hjelpemidler og spesiell innredning av hjemmet kan være nødvendig.

Barnehage, skole og arbeidssted bør få grundig informasjon slik at man kan samarbeide om funksjonelle løsninger.

Senter for sjeldne diagnoser har lang erfaring med denne pasientgruppen og kan bidra med råd og veiledning.

Det er viktig å ha fysisk kontakt med barnet fra fødselen av, selv om huden er skjør.

## Nyttige lenker

- Interesseorganisasjon for mennesker med Epidermolysis Bullosa (EB), deres pårørende og andre interesserte. [www.debra.no](http://www.debra.no)
- Rarelink er en nordisk lenkesamling som gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser. Søkeord: "Epidermolysis bullosa". [www.rarelink.no](http://www.rarelink.no)
- TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. [www.tako.no](http://www.tako.no)
- Medisinsk forbruksmateriell og medisiner på blå resept på HELFOs nettside  
<https://helfo.no/viktige-meldinger/ny-produkt-og-prisliste-ved-epidermolysis-bullosa-eb-fra-1-januar-2017>













## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

### Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

### Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

### Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

---

### Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

**Telefon: 23 07 53 40**

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/Sjeldendiagnose)

**Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.**

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).