

De zorg voor de pasgeboren baby met Epidermolysis Bullosa (EB)

Eerste informatie voor ouders met een baby met EB

Jackie Denyer, José Duipmans

Wat is EB?

Epidermolysis Bullosa is de naam van een grote groep genetisch bepaalde (erfelijke) huidaandoeningen. De gemeenschappelijke factor binnen deze groep, is dat de huid en de slijmvliezen bij minimale wrijving of druk blaren vormen en beschadigd raken.

EB kan op twee manieren erfelijk worden doorgegeven:

1. De dominant overervende vorm, waarbij een van de ouders de ziekte zelf heeft. De kans dat de ziekte wordt doorgegeven is bij elke zwangerschap 50%. Dominante overerving kan ook voorkomen als een nieuwe mutatie bij het kind. Dat wil zeggen dat de ouders de ziekte niet hebben, maar het kind wel.
2. Bij de recessief overervende vorm zijn beide ouders gezond, maar wél drager van EB. Bij iedere zwangerschap is er 25% kans dat beide genen doorgegeven worden aan het kind en dat het kind de aandoening overerft.

Vormen van EB

EB is onderverdeeld in drie hoofdgroepen simplex, junctionele en dystrofische EB. Binnen iedere groep zijn diverse ondervormen van EB bekend. Zo heeft iedere vorm een uitgebreide reeks symptomen die kunnen variëren van mild tot ernstig.

Een bepaald type EB, dat in een familie voorkomt, kan niet in een ander type EB veranderen.

Epidermolysis Bullosa Simplex

De meeste vormen van EB simplex zijn dominant overerfelijk, hoewel er een aantal gevallen van recessieve overerving bekend is. Deze zijn echter zeer zeldzaam.

EB simplex is onder te verdelen in drie ondervormen:

1. Weber-Cockayne, waarbij hoofdzakelijk handen en voeten zijn aangedaan. Deze vorm geeft de meeste problemen in de zomermaanden.
2. Bij Kobner zijn de romp en ledematen ook aangedaan.
3. Dowling-Meara veroorzaakt meer groepsgewijze blaarvorming. Jonge kinderen met Dowling-Meara zijn vaak erg ziek in de eerste weken na de geboorte. De meerderheid van de babies overleeft echter en de overmatige blaarvorming zal geleidelijk afnemen. Ook gaat het gepaard met eeltvorming op de handpalmen en voetzolen.

Junctionele Epidermolysis Bullosa

Deze vorm erft recessief over. Junctionele EB kan een milde aandoening zijn, die weinig ongemak en lange termijnproblemen veroorzaakt. De meest ernstige vorm van Junctionele EB kan echter leiden tot de dood op zeer jonge leeftijd.

Dystrofische Epidermolysis Bullosa

Deze vorm kan zowel dominant als recessief overerven. Zoals bij de meeste erfelijke aandoeningen geeft de dominante vorm vaak een milder beeld.

De recessieve dystrofische EB kan variëren in ernst; van hele milde symptomen tot ernstig huidverlies bij de geboorte en invaliditeit door contracturen, vergroeiingen en verlies van handfunctie bij het opgroeien.

Diagnostiek

De diagnose kan worden vastgesteld na onderzoek van een stukje huid (biopt).

De analyse kan het beste plaatsvinden in een gespecialiseerd centrum, waar men bekend is met de diagnose EB.

Voor erfelijkheidsonderzoek is een bloedmonster voor DNA-onderzoek nodig van zowel de ouders als het kind.

Omgang met de baby

Verzorg de baby alleen in een couveuse wanneer dit medisch noodzakelijk is, bijvoorbeeld bij een vroeggeboorte. Verzorg de baby, waar mogelijk, gewoon aangekleed in een wieg of ledikantje, waarbij de baby op een zachte onderlegger ligt. De baby kan dan door middel van de onderlegger uit het bedje worden getild om eventuele beschadigingen te voorkomen. De wieg of het ledikant kan van binnen bekleed worden met zachte uitwasbare bekleding.

Wanneer het noodzakelijk is de baby met de handen op te tillen, kan dat het best op de volgende manier: Rol de baby op de zij en plaats de handen achter het hoofdje en de billetjes. Rol de baby terug en til het kind op. Til nooit onder de armpjes! Onthoud dat wrijving en schuifkracht blaren en huiddefecten kunnen veroorzaken. Directe druk, bijvoorbeeld door een gespreide hand, is veiliger.

Blaren

Deze moeten worden doorgeprikt met een steriele naald of puntschaar, omdat ze anders onbeperkt doorgroeien. Wanneer hierbij het blaardak intact blijft hoeft de blaar niet afgedekt te worden met verband.

Wondbehandeling

Wonden moeten verbonden worden met een niet-verklevend verband. De keuze hierin is beperkt omdat veel producten die als niet-verklevend bekend staan, toch problemen kunnen geven bij EB. Gebruik bijvoorbeeld vetgazen die met een vette zalf worden aangebracht of wondbedekkers met een siliconenlaag, zodat bij het verwijderen van het verband de wond zo weinig mogelijk beschadigd raakt (bijv. Mepilex of Mepitel voor wonden die weinig vocht afgeven of voor mensen die een dunner verband prefereren, beide van Mölnlycke Health Care). De vet- of siliconengazen kunnen afgedekt worden met een absorberend verband. Daarna wordt het verband met een windsel gefixeerd.

Pijnstilling

Bij de ernstige vormen van EB, moet voldoende pijnstilling gegeven worden voorafgaand aan de verbandwisselingen en om, indien nodig, de pijn gedurende de rest van de dag dragelijk te maken.

Kleding

Blote baby's met EB kunnen schade aan de huid veroorzaken door met de beentjes tegen elkaar aan te bewegen en met de armpjes over de borst of het gezichtje te bewegen. Daarom adviseren wij om de baby te kleden in een zachte jumpsuit of de kleertjes met de naden naar buiten te dragen. Belangrijk is dat de kleding zacht is en geen knellende broekranden, halsopeningen of mouwen heeft.

Voeding

Indien mogelijk moet de baby altijd via de mond gevoed worden. Bij beschadiging van de mondholte kan een speciale speen uitkomst bieden. Deze speenen worden vaak aanbevolen bij baby's met een gespleten lip of gehemelte. Bij deze speen hoeft niet zo sterk gezogen te worden voor het verkrijgen van voldoende voeding. Maak de speen voor gebruik nat met gekookt water. Ook kan de baby met een pipet of lepeltje gevoed worden. Baby's met uitgebreid huidverlies hebben extra calorieën nodig om te zorgen voor voldoende voedingsstoffen voor genezing van de huid én voor voldoende groei.

Tips voor omgang en verzorging

Zorg dat alle personen die te maken kunnen hebben met de baby, op de hoogte zijn van de juiste manier om met de baby om te gaan.

Klem de navelstreng na de geboorte bij voorkeur af met een navelstrengkoordje in plaats van een navelstrengklem om blaarvorming te voorkomen.

Gebruik geen plastic naambandjes om de pols.

Gebruik absoluut GEEN gewone pleisters op de huid. Indien een infuus of sonde moet worden gefixeerd, of een elektrode moet worden geplakt, gebruik dan bijvoorbeeld strips Mepitel of Mepiform (Mölnlycke Health Care). Wanneer door onwetendheid toch een pleister is geplakt, kan deze worden verwijderd door de pleister gedurende meerdere malen per dag in te vetten met een vetzalf, waardoor deze zonder schade losweekt.

Gebruik bij voorkeur geen fopspeen. Sterk zuigen en de mondplaat van de fopspeen kunnen blaren veroorzaken.

Vermijd het gebruik van zetpillen en klysma's. Gebruik geen lichaamstemperatuurmeting in de anus.

Gebruik gewone plastic huishoudfolie om de wonden na het baden tijdelijk af te dekken. De huishoudfolie houdt warm, beschermt en vermindert de jeuk.

Kinderen met EB kunnen het gebruikelijke inentingsprogramma volgen.

Gebruik een grotere maat luier om blaren door wrijving van de luierrand te voorkomen. Smeer bij iedere luierswissel, broekspijpjes en de voor- en achterrand van de luier in met een vetzalf; hierdoor ontstaan minder blaren en wonden.

EB en overerving

Wellicht wilt u graag weten hoe EB zich heeft doorgegeven in uw familie en wat voor invloed dat kan hebben op de komende generaties. Zoals eerder genoemd zijn er twee verschillende overervingspatronen, dominant en recessief. Zij hebben verschillende patronen van overerving; deze staan hieronder afgebeeld.

Symbolen voor het maken van een stamboom

Zie schema's

Dominante overerving

Een belangrijk punt om te onthouden bij deze vorm is dat de ziekte zichtbaar is en dat er 50% kans is dat de kinderen de aandoening krijgen. Bij de dominante vorm geldt: als de aandoening bij u niet zichtbaar is, dus ook geen abnormale teennagels, kunt u deze niet doorgeven aan uw kinderen.

Recessieve overerving

Bij deze vorm is er 25% kans dat het kind de aandoening krijgt. Daarnaast is er 50% kans dat het kind het EB-gen met zich meedraagt en de aandoening daardoor in de toekomst eventueel kan doorgeven aan eigen kinderen. Er is dus 25% kans dat het kind helemaal vrij is van EB.

Bedenk dat alleen juiste, volledige informatie over overerving in uw familie gegeven kan worden, nadat de diagnose is gesteld en klinisch genetisch onderzoek is gedaan.

Wanneer een baby met EB wordt geboren, kunnen ouders overvallen worden door bezorgdheid en paniek. Dit is een logische reactie. De ouders kunnen gesteund worden door juiste informatie over de aandoening, contact met lotgenoten en steun van familie en vrienden en verder door een team van professionals op wie ze voor behandeling terug kunnen vallen.

Voor verdere informatie: Academisch Ziekenhuis Groningen, Centrum voor Blaarziekten
Postbus 30.001

9700 RB GRONINGEN

contactpersoon: mw. J. Duipmans (gespecialiseerd verpleegkundige voor telefonische en praktische hulp aan ouders, familieleden en professionals)

tel: 050- 3611481 of 050-3616161 (pieper 55734)

fax: 050- 3612624

e-mail: j.c.duipmans@derm.azg.nl

of

DEBRA Nederland

Holtwiklanden 168

7542 JS Enschede
e-mail: debra.nederland@a1.nl

Tevens is er een nederlandstalig EB thuiszorgprogramma beschikbaar, te verkrijgen via DEBRA Nederland en in de Engelse taal op de website van DEBRA International:
www.debra-international.org

Deze brochure werd gesponsord door Mölnlycke Health Care en geproduceerd door DEBRA International, registratienummer 284754.

Mölnlycke Health Care B.V.
Postbus 114
3700 AC Zeist
Tel: 030-6934507
Fax:030-6934501
Website www.molnlyckehc.com