

Informatie over Epidermolysis Bullosa



Vereniging voor mensen met
Epidermolysis Bullosa

www.debra.nl

Wat is EB

Epidermolysis Bullosa (EB) is een zeldzame huidafwijking die vanaf de geboorte aanwezig is. De hechting van de verschillende huidlagen is verstoord, waardoor gemakkelijk blaren ontstaan; op de huid, maar soms ook op de slijmvliezen. Mensen met EB hebben een hele tere huid die gevoelig is voor de minste wrijving of aanraking. Men spreekt daarom ook wel van

...een huid 'zo teer als de vleugels van een vlinder'.

Bij gezonde mensen ontstaan blaren alleen na langdurige wrijving op de huid, bijvoorbeeld aan de voet tijdens een lange wandeling. Bij mensen met EB ontstaan soms al blaren bij alledaagse aanrakingen, zoals het vasthouden van een fietsstuur of door het dragen van schoenen.

EB komt in verschillende vormen voor en wordt globaal in drie groepen ingedeeld: EB Simplex, Junctionele EB en Dystrofische EB, met meer dan 20 verschillende subtypes. Elke groep kent verschillende subtypen, die elk hun eigen specifieke kenmerken hebben en in uiting en ernst variëren.

Kenmerken van EB

Blaarvorming vanaf de geboorte is het typische kenmerk van EB. De mate hiervan is afhankelijk van het subtype EB. Dit kan variëren van af en toe een blaar op handen en voeten, tot grotere wonden over het lichaam. In ernstige gevallen ontstaan er blaren op de slijmvliezen. Doorslikken van voedsel kan in deze vormen zelfs problemen opleveren.

Door de blaarvorming en de daaruit volgende wonden, is er continu een risico op infectie en kan er veel littekenweefsel ontstaan. Deze beschadigingen en littekens kunnen in ernstige gevallen leiden tot vergroeiingen van bijvoorbeeld handen en tong.

Bij de milde vorm van EB komen alleen blaren aan de handen en voeten voor. Bij de meer ernstige vormen kunnen ook blaren en ontvellingen ontstaan op het slijmvlies, in de ogen, mond, keel en slokdarm.

Hoe krijg je EB

EB is erfelijk en dus niet besmettelijk. De oorzaak van EB is een aangeboren fout in de aanmaak van een aantal eiwitten, waardoor de verschillende huidlagen niet goed aansluiten.

De meeste vormen van EB Simplex zijn dominant, dat betekent dat een van de ouders de afwijking ook heeft. Junctional EB vererft altijd recessief (beide ouders zijn gezond, maar zijn wel drager), en Dystrofische EB kan zowel dominant als recessief overerven.

Behandeling

Er bestaat nog geen behandeling die EB kan genezen. Wel kan, door goede verzorging en verbandmiddelen, het dagelijks leven zo aangenaam mogelijk worden gemaakt.

De blaren van EB-patiënten genezen vaak wel, maar alleen door een intensieve verzorging. Wanneer blaren open gaan ontstaan soms grote, open wonden. De wonden moeten zeer zorgvuldig worden verbonden. Anders kunnen door het schuiven en bij het verwijderen van het verband weer nieuwe blaren ontstaan, of kunnen genezende blaren opnieuw open gaan.

Door dit voortdurende gevaar op infecties en complicaties is aangepaste verzorging en verbinding noodzakelijk. De gevoelige huid verdraagt bijvoorbeeld geen standaard verbandmiddelen zoals normale pleisters. Er moeten speciale verbandmiddelen worden gebruikt die de (nog) onbeschadigde huid zo min mogelijk irriteert en belast.

Komt het veel voor?

Wereldwijd heeft 1 op de 22.000 mensen een vorm van EB. In Nederland worden jaarlijks ongeveer 20 baby's met EB geboren. De helft hiervan heeft EBS, 10% JEB en 40% DEB. In totaal zijn er waarschijnlijk ongeveer 700 mensen met EB in Nederland. EB komt overal ter wereld voor, zowel bij mannen als vrouwen.

Onderzoek en genezing

De laatste jaren is er veel genetisch onderzoek gedaan naar de oorzaken van EB. Daarbij is ontdekt welke genen verantwoordelijk zijn voor de op dit moment bekende EB-varianten. Er bestaat echter nog geen behandeling die EB kan genezen.



**Steun Debra
Word lid of
donateur**