

# Wat is EB



## Opperhuid Epidermolysis Bullosa

ZELDZAAM



Een op de zeventienduizend levendgeborenen is aangedaan.

GENETISCH



Erfelijk, maar ouders weten mogelijk niet dat ze drager zijn.

IEDEREEN



Gelijke invloed op beide geslachten en elke etnische groep.

NIET BESMETTELIJK



Erfelijk, geen risico op besmetting met EB.

GEEN GENEZING

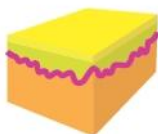


Nog niet! Maar onderzoek is hoopvol. Huidige behandeling is gebaseerd op wondverzorging en pijnstilling.

**EEN AANDOENING DIE DE HUID KWETSBAAR MAAKT.**  
Het geringste contact met de huid kan blaren en wonden veroorzaken.

### Hoe wordt het doorgegeven?

Epidermis  
Basale laag  
Dermis



### Waarom?

Een van de 16 EB eiwitten die zorgt voor de hechting van de huid, is defect. Splitsingsniveau in de huid bepaalt het type EB.

### Diagnose

Huidbiopsie (onderzoek van een klein stukje huid onder een microscoop). Dermatoloog onderzoekt waar de splijting van de huid optreedt.

### Behandeling

**Blaren** – moeten worden doorgeprikt, leeggemaakt en afgedekt.  
**Verbinden** – om de huid te beschermen tegen wrijving en infectie. In ernstige gevallen moet er dagelijks worden verbonden. Dit kan uren duren en is zeer pijnlijk.  
**Mondverzorging** – wordt zorgvuldig met de hand gedaan, mondholtes kunnen kleiner zijn dan normaal met blaarvorming en vergroeiing van de interne huid.

### 3 HOOFDTYPES

### SYMPTOMEN

Groot verschil van ernst in verschillende types van EB. Er zijn meer dan 30 varianten bekend.

#### Simplex

Blaren op handen en voeten.  
Blaren over het hele lichaam.



Met goede wond en pijnbestrijding, leiden EB-patiënten een redelijk onbeperkt leven.

#### Dystrofisch

Verltekening van de huid, waardoor mobiliteitsbeperking.  
Samensmelten van vingers en tenen.  
Vergroeiing van de mond.  
Vernauwing van de slokdarm.  
Mogelijkheid op het ontwikkelen van huidkanker.



Mogelijkheid dat plaveiselcarcinoom (agressieve huidkanker) ontstaat, soms al op jonge leeftijd.

#### Junctioneel

Schade aan de huid op het gezicht.  
Blaren in de mond.  
Uitgebreide blaarvorming over het hele lichaam.  
Blaarvorming van interne organen, zoals de urinebuis.  
Ernstige complicaties kunnen fataal zijn.



Kinderen met de ernstige vorm van Junctionele EB kunnen sterven binnen de eerste 2 jaar, als gevolg van ondervoeding en bloedarmoede, veroorzaakt door blaarvorming van keelholte en slokdarm.



Een ouder draagt het gen en heeft de aandoening.



Beide ouders (onwetend) gendrager, hebben geen EB.



Geen van beide ouders is gendrager. Gen muteert spontaan, hetzij in het sperma of de eicel vóór de conceptie.

### Hoe kan ik helpen?



Verspreid de bekendheid van EB binnen uw sociale groepen.

### STEUN ONDERZOEK

Onderzoek en klinische studies hebben belangrijke vooruitgang geboekt in het begrijpen en behandelen van EB. Eventuele behandelingen op basis van procedures, zoals stamcel- of gentherapie, lijken veelbelovend, maar vereisen continue financiering.  
Zeldzame ziekten hebben binnen overheden en farmaceutische bedrijven een lage prioriteit, waardoor onderzoek zwaar leunt op donaties.  
Debra Nederland concentreert zich op haar taken als patiëntenvereniging, terwijl Vlinderkind zorgt voor bekendheid van EB en de werving van fondsen.

[www.debra-nederland.nl](http://www.debra-nederland.nl)  
[www.vlinderkind.nl](http://www.vlinderkind.nl)



70% Frequentie van de hoofdtypes van EB.

5%

25%

Dit is een overzicht van EB en kan niet gebruikt worden om een diagnose te stellen. De ernst en behandelingsopties variëren sterk per individu. Neem contact op met de huisarts als u vermoedt dat uw kind EB heeft. Ontworpen door FRIENDISH.com voor DEBRA-International, vertaald door mw. drs. J.C. Duipmans en mw. E. van der Velde.  
Creative commons licentie 2013, vertaald 08-2014.  
Vrij om af te drukken, te verspreiden en te weergeven.

