



EBtä sairastavan lapsen hoito

Perustietoa

Jacqueline Denyer



EBtä sairastavan lapsen hoito

Perustietoa

Mitä EB on?

Epidermolysis Bullosa (EB) käsittää suuren ryhmän geneettisesti määriteltyjä iho-sairauksia, joille on ominaista ihon ja limakalvojen rakkuloituminen ja rikkoutuminen vähäisenkin hankauksen tai vamman seurauksena.

EB periytyy kahdella tavalla:

1. Dominoivassa periytyvydessä toinen vanhemmista yleensä oireilee itsekkin ja jokaisessa raskaudessa syntyvällä lapsella on 50 % mahdollisuus sairastua. Dominoiva periytyvyys voi myös ilmetä uutena muunnoksena, jolloin vanhemmat eivät sairasta tautia, mutta oireet ilmenevät ensimmäisen kerran heidän lapsessaan.
2. Resessiivisessä periytyvydessä molemmat vanhemmat kantavat piilevää (autosomista tai sukupuoleen sidottua) EB-geeniä. Jokaisessa raskaudessa riski, että molemmat geenit siirtyvät lapseen ja lapsi sairastuu, on 25%.



EB:n tyypit

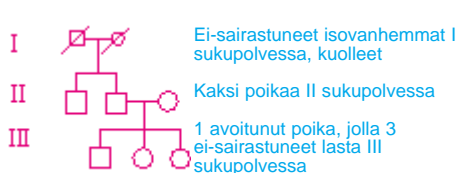
EB:aa on kolmea eri päätyyppiä; simplex, junktionaalinen ja dystrofinen. Jokaisella pää-tyypillä on monta eri alatyyppiä, joten EB:n erityyppisten muunnosten oireet vaihtelevat laajasti, hyvin lievästä erittäin vakaviin.

Suvun sisällä tauti ei voi muuttaa tyyppiä.

EBn periytyminen

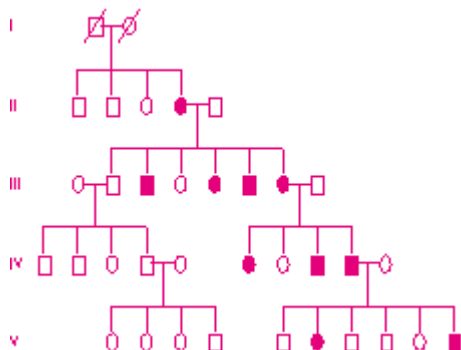
Teitä ehkä askarruttaa miten EB on periytynyt suvussanne ja miten se mahdollisesti tulee vaikuttamaan tuleviin sukupolviin. Kuten aiemmin kerroimme sairaus periytyy kahdella tavalla, dominoivasti tai resessiivisesti. Näillä tavoilla on erilaiset periytymiskaaviot, jotka on selitetty seuraavassa.

Sukupuuta piirrettäessä käytetään oheisia symboleja

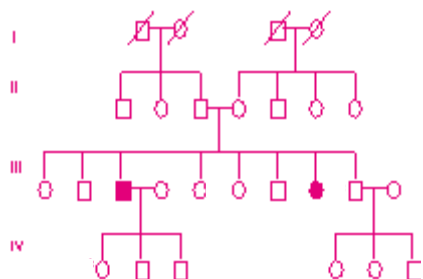


Dominoiva periytyvyys

Dominoivassa periytyvydessä on tärkeitä muistaa, että se on näkyvä tila ja lapset ovat 50 % todennäköisyydellä perineet sairauden. Ellei teillä ole sairauden näkyvää muotoa, ette myöskään voi periyttää sitä lapsillenne.



Resessiivinen periytyvyys



Resessiivisessä periytyvydessä lapsella on vain 25 % todennäköisyys periä sairaus. Lisäksi on 50 % mahdollisuus, että lapset kantavat sairautta ja voivat näin ollen periyttää sitä edelleen. Niinpä tässä on 25 % mahdollisuus, että lapsi ei sairasta eikä kannata EB:tä.

Diagnoosi

Diagnoosi tehdään analysoimalla pieni pala ihoa. Suosittelemme tutkimuksen teettämistä EBN tutkimiseen erikoistuneessa laboratorioissa. Lapselta ja vanhemmilta tarvitaan joissakin tapauksissa verinäytteet DNA-analyysiä varten, taudin erikois-muunnosten määrittämiseksi.

Lapsen hoito- ja käsittelyvihjeitä

Varmistakaa, että kaikki vastasyntynyttä lasta hoitavat henkilöt osaavat käsitellä häntä oikein. Sitokaa napanuora mieluummin kumisella napalengkilla kuin muovisella napaklipsillä välttääksenne paikallisten rakkuloiden muodostumista.

Välttäkää muovisia henkilösuojauksia, älkää koskaan kiinnittäkö teippejä suoraan iholle. Käyttäkää suonensisäisten kanyylien kiinnittämiseen Mepitel/Mepiform (Mölnlycke) liuskoja. Hoitakaa lasta keskoskaapissa vain lääketieteellisesti pakottavien syiden, kuten kesko-suuden takia. Mikäli mahdollista, hoitakaa lasta lastensängyssä pehmeällä alustalla. Asettakaa lapsen alle pieni, pehmeä patja, jolla hänet voi tarvittaessa nostaa aiheuttamatta lisää vahinkoa.

Hoitaessanne ja nostaessanne lasta käsitelkää häntä varoen. Nostaessanne lasta suosittelemme, että pyöräytätte lapsen kyljelleen, asetatte kätenne pään ja pakaroiden alle ja annatte lapsen pyörähtää itse takaisin käsienne päälle jolloin nostaminen tapahtuu hellävaraisesti ihoa vahingoittamatta.

Älkää koskaan nostako lasta kainaloista. Muistakaa, että hankaavat ja leikkaavat liikkeet aiheuttavat rakkuloita ja ihon irtoamista, tämä tulee huomioida myös näytteenotossa. Tasaisesti kohdistettu paine ihoon on turvallisempaa.

Välttäkää peräpuikkojen ja peräruiskeiden käyttöä, mikäli oireita esiintyy limakalvoilla.



Vihjeitä ihonhoitoon

Rakkulat voidaan puhkaista käyttämällä steriiliä neulaa, sillä ne eivät pienene itsestään vaan laajenevat ellei niitä hoideta. Mikäli rakkulan katto säilyy ehjänä sidosta ei välttämättä tarvita lainkaan.

Kipulääkkeet

Vaikeissa rakkulavaiheissa tai infektioiden aikana sidoksen vaihdon yhteydessä voidaan käyttää sopivaa kipulääkitystä.

Haavat

Haavapinnat ja ihorikkoumat sidotaan tarttumattomalla sidoksella. Sidosvalikoima on rajallinen, sillä monet tarttumattomiksi mainostetut sidokset eivät ole sitä EB-potilaan iholla.

Mepilex (Mölnlycke) tarjoaa haavalle ihanteellisen paranemisympäristön eikä vaurioita ympäröivää ihoa sidosta vaihdettaessa.

Mepitel (Mölnlycke) on sopivampi sidos vähemmän vuotaville tai tiukuville haavoille sekä sellaisille EB simplex -potilaille, jotka reagoivat negatiivisesti paksuihin sidoksiin. Mepitelin vaatima ulompi imevä sidos voidaan vaihtaa päivittäin haavaeritteiden poistamiseksi. Samalla voidaan tarkistaa haavan kunto. Mepitel-sidos vaihdetaan 4 - 7 päivän välein. Infektoituneet haavat hoidetaan lääkärin antamien ohjeiden mukaan.

Vaatetus



Lasten vaatetuksessa käytetään pehmeitä materiaaleja. Lapsi puetaan pehmeään potkupukuun ja vaatteita valittaessa huomioidaan niiden litteät saumat tai käännetään vaatekappaleet nurinpäin hankauksen välttämiseksi. Lapsen kasvaessa vaatetuksessa tulee huomioida pehmikkeiden käyttö esimerkiksi polvissa, kyynärpäissä jne. tarpeen mukaan. Pehmikkeillä ennaltaehkäistään ihovaurioiden syntyä.

Ruokinta

Tuttien käyttöä ei tulisi rohkaista, jos lapsella on limakalvo-oireita. Suun kautta tapahtuvaa ruokintaa tulisi suosia mikäli vain mahdollista. Jos suu on kovin arka, voi huuli- tai suula-kihalkioiselle vauvalle tarkoitetusta syöttölaitteesta olla apua. Laite helpottaa imemistä ja maidon saamista. Lapset, joilla on laajaa ihon menetystä, voivat tarvita lisäravintoa varmistamaan sekä paranemista että kasvua.

Hoito- ja käsittelyvihjeitä

- Varmistakaa, että kaikki lasta hoitavat henkilöt osaavat käsitellä häntä oikein.
- Sitokaa napanuora mieluummin kumisella napalenkillä kuin muovisella napaklipsillä välttääksenne paikallisten rakkuloiden muodostumista.
- Välttäkää muovisia henkilöllisyysnauhoja.
- Älkää KOSKAAN kiinnittäkö mitään teippejä Käyttäkää Mepitel/Mepiform (Mölnlycke) liuskoja suonensisäisten kanyylien kiinnittämiseen.
- Tuttien käyttöä ei pitäisi rohkaista
- Välttäkää peräpuikkojen ja peräruiskeiden käyttöä.
- Käyttäkää talouskelmua väliaikaisena sidoksena kylvyn jälkeen hankausta.



- Valitkaa litteäsau-
maisista vaatteita tai
kääntäkää vaate-
kappaleet nurinpäin
välttääksenne.

EB Simplex



EB simplex on yleensä dominoivasti periytyvä. Joitakin resessiivisesti periytyviä tapauksia on esiintynyt, mutta ne ovat erittäin harvinaisia.

EB simplexia on kahta päätyyppiä:

1. Lievimmissä muodoissa sairaus vaikuttaa ainoastaan käsiin ja jalkoihin ja tauti on vaikeimmillaan lähinnä kesäkuukausien aikana.
2. Vaikeimmissa muodoissa etenkin

nuoremmille lapsille sairaus aiheuttaa laajempialaista rakkulointumista. Lapset voivat olla hyvinkin sairaita elämänsä ensi viikkoina, mutta enemmistö heistä selviää ja rakkulat häviävät vähitellen. Rakkulat sekä paksuuntunut iho kämmenissä ja jalkapohjissa voivat aiheuttaa pitempiaikaisia ongelmia.

Junktionaalinen EB

Tämä sairaustyyppi periytyy resessiivisesti. Junktionaalinen EB on yleensä melko vaikeaoireinen. Vaikeimmillaan tämä sairauden muoto voi johtaa kuolemaan varhaislapsuudessa.

Dystrofinen EB

Dystrofinen EB periytyy joko dominoivasti tai resessiivisesti. Kuten yleensäkin geneettisissä sairauksissa dominoiva tyyppi on sairautena lievempi kuin resessiivinen muoto. Lievissä muodoissa rakkulointi on vähäistä, mutta oireilua voi esiintyä myös limakalvoilla ja kynsissä. Vaikeimmissa muodoissa esiintyy ihon arpeutumista, joka vaikuttaa toimintakykyyn ja vammauttaa.

Kansainvälinen potilasjärjestö:

DEBRA International.

(Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)

13 Wellington Business Park

Dukes Ride, Crowthorne

Berks. RG45 6LS

United Kingdom.

Puh: +44 (0)1344 771 961

Fax: +44 (0)1344 762661

E-mail: debra.uk@btinternet.com

www.debra-international.org.uk

DEBRA palkkaa erikoishoitajia, jotka neuvovat Iso-Britanniassa sekä puhelimitse että käytännössä vierailemalla lasten luona näyttämässä hoito- ja käsittelymenetelmiä.

Lisätietoja antaa:

Paikallinen DEBRA yhdyshenkilönne on:

Suomen EB yhdistys ry

Iholiitto ry/ Harvinaisten ihotautien keskus

Karjalankatu 2 B 3 krs., 00520 Helsinki

Puh: 09 756 20134

email: tuija.reinikainen@iholiitot.fi

Mölnlycke Health Care Oy

Kornetintie 10, 00380 Helsinki

Puh: 0201 622 300 Fax: 0201 622 310

e-mail: info.fi@molnlycke.net

Tämän esitteen kustansi Mölnlycke ja tuotti DEBRA International, keräyslupa Iso-Britanniassa no 284754.