



Omsorg for spedbarn med EB

Etter en brosjyre av sykepleier
Jacqueline Denyer, DEBRA-UK



Omsorg for spedbarn med Epidermolysis Bullosa (EB).

Hva er EB?

Epidermolysis Bullosa (EB) er en stor gruppe av arvelige hudsykdommer. Fellesfaktoren for gruppen er at hud og slimhinner har en tendens til å få blemmer og skades i forbindelse med minimal friksjon.

Det er to måter EB kan arves på,

1. **Dominant arv** der en av foreldrene har symptomene selv og det er 50% sannsynlighet for hver av barna for å arve dette. Anlegg for dominant EB kan også oppstå ved en ny mutasjon - foreldrene er her ikke rammet, og symptomene kommer for første gang på en av deres barn. Dette barn har så 50% risiko for sine barn.

2. **Recessiv arv** hvor begge foreldrene bærer på et "skjult" anlegg for EB. I hvert svangerskap er det da 25% sjangse for at et barn arver anlegg fra begge foreldre og får symptomer på EB.



Typer av EB

Det er 3 hovedtyper av EB: EB Simplex (EBS) hvor blemmer oppstår inni overhuden, junctional EB (JEB) hvor blemmer oppstår mellom overhud og lærhud, og dystrofisk EB (EBD) hvor blemmer dannes øverst i lærhuden. Innen hver gruppe er det mange undergrupper og symptomene varierer fra veldig milde til veldig alvorlige.

Nedarvingen av EB

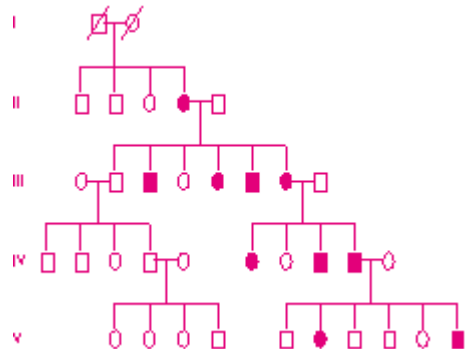
Du er kanskje bekymret for hvordan EB har spredd seg i din familie, og hvordan generasjoner i fremtiden kan bli berørt. Som tidligere beskrevet er det to typer arvemønster, dominant og recessive

Symboler for å tegne familietre

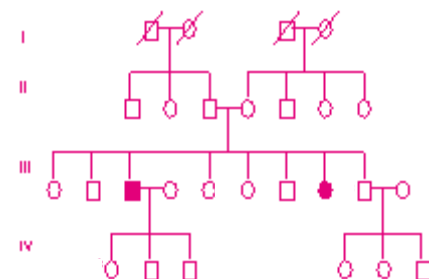


Dominant Arv

Om man har arvet anlegg for dominant EB (arverisikoen 50% om en av foreldrene har det), så vil man også ha symptomer på EB. Dette betyr at medlemmer av slike familier som selv ikke har symptomer, heller ikke har arveanlegget og dermed heller ikke får barn med det.



Recessiv Arv



Ved recessiv arv vil friske foreldre som har fått et barn med EB for hvert av de følgende barn ha 25% risiko for nytt EB barn og 75% sjangse for friskt barn. Av de friske vil 1 av 3 ikke være anleggssbærer og 2 av 3 være anleggssbærere som foreldrene. Om et nytt barn vil få recessiv EB kan man i dag bestemme med en morkakeprøve i 10 fosteruke (eller en navleblodprøve ved fødselen).

For DNA-diagnose: kontakt Dermatologisk DNA Laboratorium, Hudavd. Rikshospitalet, N-0027 Oslo.

Diagnostikk

Det er erfaringsmessig umulig å stille helt sikker underdiagnose på EB bare utfra klinisk undersøkelse i første levemåned. Uten underdiagnose bør nyfødte med blemmer fra 1. leveuke underkastes et rigid stelleregime som ved JEB Herlitz. Det haster derfor med presis diagnose. Diagnosen baserer seg på en liten hudprøve som sendes til spesiallaboratorier etter fremgangsmåte anvist av spesialister på EB.

For DNA-diagnostikk kreves blodprøver både av pasient og foreldre (gjærne også besteforeldre) for å stadfeste spesielle mutasjoner.

Håndtering

Barnet trenger ikke kuvøse på grunn av EB, de skader seg like lett der hvor de må ligge upolstret, men kuvøse er aktuelt om andre grunner er tilstede som for eksempel prematur fødsel. Hovedregelen er at barnet legges i polstret seng og stelles på polstret stellebord (evt. på pute i sengen).

Når det er nødvendig å bruke hendene til å løfte barnet: legg det på siden og legg hendene bak hodet og under baken slik at barnet kan rulle tilbake i hendene dine, og løft. Løft aldri under armene, husk at friksjon kan forårsake blemmer og at huden løsner. Barnet bør ikke få anledning til å sparke seg selv under stellet, dette unngås ved å legge løs polstring (bomull eller acrylvatt) rundt den ene benet når det andre benet stelles og polstres.

Ved generalisert blemmetendens kan barnet få et daglig hovedstell og være bandasjert, polstret resten av døgnet. Dannes mye blemmer i munnen ved diegiving kan det bli aktuelt å pumpe moren og gi barnet melken i flaske som ikke krever for kraftig suging.



Blemmer

Blemmer må punkteres fordi de ellers har en tendens til å vokse, utløst av trykk mot blemmen. Er det tegn til lokalinfeksjon må hele blemmetaket klippes bort (løft blemmetaket opp med en nålespiss og klipp), ellers er det mest skånsomt at blemmetaket blir liggende på sårflaten mens ny overhud vokser over blemmebunnen. Hva man legger utenpå kan variere.

Polstring

For spedbarn som daglig får nye blemmer anbefales et hovedstell og god polstring. Det siste gjelder også forebyggende for hudområder som i øyeblikket ikke fremviser blemmer eller sår: Kan blemmefrekvensen nedsettes ved slike tiltak i de første levemåneder eller det første året, vil det kunne få betydning for hvor mye blemmer man får senere i livet.

Smertelindring

Gi passende smertelindringspreparater før bandasjeskift for mindre smerte og bedre komfort. I en god stellerutine er dette bare aktuelt for barn med store sårflater. Barn med hudskader rundt endetarmsåpningen kan utvikle alvorlig obstipasjon om man ikke hjelper til med lokalbedøvende salver eller andre tiltak.

Sår

Sårflater kan enten dekkes av parafingaz eller salve (se under) eller direkte av spesialbandasjer.

Plaster skal aldri settes noe sted direkte på huden til barn med generalisert EB. Ved fjerning av plasteret følger noe av huden med. Ikke-heftende bandasje må brukes ved bandasjering. Selv om mange bandasjer er annonsert som ikke-heftende så opptrer de ulikt på huden til pasienter med EB. Utvalget av brukbare bandasjer er derfor begrenset. Ulike firma har produkter som egner seg for ulike EB-pasienter respektive for ulike formål.



Mepilex (Mölnlycke) gir det optimale miljøet for sårtilhelning og skader ikke omkringliggende hud ved bandasjefjerning.

For lett væskende sår eller for de med EB simplex som ikke kan bruke tykkere bandasjer, er Mepitel (Mölnlycke Health Care) en mer passende bandasje. dekkbandasjen kan byttes hver dag for å ta bort sekret og for å inspisere såret. Bytt Mepitel bandasjen hver 4 til 7 dag.

Ernæring

Spedbarn med JEB, men spesielt med generalisert EBD, mister mye proteiner m.m. gjennom blemmevæske. I tillegg vil spedbarn-som eldre barn- som har blemmer og sår i munnen, evt. i svelget, ha tendens til å spise for lite. Det er derfor viktig å følge blodprosent, folinsyre og undertiden blodproteiner for alvorlig rammete barn og sørge for nødvendig supplement såvel med proteiner som med andre ting.

Diverse Tips

- Vær sikker på at alle som steller barnet, vet hvordan dette skal gjøres.
- Bruk ALDRI plaster eller selvklebende tape av noe slag på huden.
- Bruk biter av Mepitel/Mepiform (Mölnlycke Health Care) til IV fiksering.
- Unngå bruk av narresmokk
- Dersom diagnosen stilles ved fødsel, underbind navlesnoren med en tråd istedenfor klemmen for å unngå blemmer rundt navlestedet.
- Sett ikke identifikasjonsbånd i plastikk på barnet.
- Unngå stikkpiller og avføringsmidler
- Husk å inspisere endetarmsåpningen for sprekker eller sårflater utenfor.



- Prøv kommersiell plastic-film ("Glad-Pak") som midlertidig sårdekke etter bad.
- Velg klær med flate sømmer, eller vreng klær for å unngå friksjon.

EB Simplex

Dette er nesten alltid en dominant arvelig tilstand, men sjeldne familier har recessiv arv. I Norge hyppigheten en per 22.000 av befolkningen.

Det er 4 hovedtyper av EB simplex,

1. Den lokale typen (EBS Weber-Cockayne) har blemmer kun på føtter eller føtter og hender. Blemmer opptrer bare, eller er mest plagsomme, varme og den varme årstid
2. Den generaliserte typen (EBS Köbner) har blemmer som EBS WC, men de er oftere tilstede og kommer mange steder på kroppen. Blemmer kommer tidlig, fra første levedag eller

sjeldnere helt frem til 1/2-årsalder og er plagsomme året rundt.

3. Dowling- Meara typen (EBS-DM), hvor blemmer melder seg fra første levedag og som fra et par måneders alder opptrer i spredende grupper (herpetiformt) både på armer, ben og kroppen. Spedbarn med Dowling Meara kan være veldig syke i sine første leveuker, men majoriteten overlever og utbredelsen av blemmer avtar etter småbarnstiden.

Etterhvert fortykkes huden diffust i håndflatene og i fotsålene, som ofte svir når man går mye.

4. Oagna-typen, hvor blemmer opptrer om sommeren som ved EBS WC, men hovedplagen er at huden er skjør og får småsår ved dagligdagse skrubbe og støt. Denne typen utgjør halvparten av EBS i Norge på grunn av en stor slekt, men er lite påaktet eller ikke diagnostisert i utlandet. Den representerer intet problem hos spedbarn selvom de har lett for å skrape seg opp.

Junctional EB

Arvegangen er her uten unntak recessiv. Blant nyfødte er Herlitz-typen, som har sterkt reduserte leveutsikter (fra få uker til 2-3 år) den vanligste i Europa. Den er spesielt hyppig i Sverige (2-4 per år), men sjelden i Norge (en hvert 4.-5.år). Junctional EB omfatter også mildere generaliserte former (JEB-Mitis) hvor blemmene er forbigående i tidlig spedbarnsalder og derfor ikke fører til riktig diagnose, men blemmene kommer igjen utover i småbarnalder og fører etterhvert til kroniske sår utover i livet. JEB-Herlitz stiller store krav til spedbarnsstellet.

Dystrofisk EB

EB Dystrophica (EBD) kan enten arves dominant eller recessiv. Slik som er vanlig for de fleste genetiske sykdommer, er det de dominante former som har de mildeste symptomene. På den annen siden kan recessiv EBD variere i alvorlighet fra meget svake symptomer til alvorlige hudlesjoner ved fødselen til økende vanførhet på grunn av arrdannelse som gir sammenvoksninger og ledd-kontrakturer.

De fleste EBD-former stiller stelle/omsorgsmessige krav i spedbarnsalder, og stelleproseduren for EBD-HS ligger i denne alder nær opp til den for JEB-Herlitz.

Ytterligere generell informasjon kan fåes fra:

DEBRA International. (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)

13 Wellington Business Park

Dukes Ride, Crowthorne

Berks. RG45 6LS

United Kingdom.

Tel: +44 (0)1344 771 961

Fax: +44 (0)1344 762661

Email debra.uk@btinternet.com

www.debra-international.org.uk

DEBRA har spesialsykepleiere som kan gi råd via telefon og praktisk hjelp i England ved å besøke barnet og vise hvordan man kan håndtere og stille barnet.

Den lokale epidermolysis bullosa-foreningen i Norge:

DEBRA Norge v/ Jan Kris. Aaseth

Søndre Sætre vei 12

N-3475 Sætre

Tel +47 3279 4387

E-mail: aaseth.gombos@c2i.net

Mölnlycke Health Care AS

Postboks 6229 Etterstad

NO-0603 OSLO

Tel +47 22 70 63 70

Fax +47 22 70 62 03

Denne brosjyre er økonomisk støttet av Mölnlycke Health Care og produsert av DEBRA International, registered charity no: 284754