



Skötsel av nyfödda med EB

Inledande information

Jacqueline Denyer



Skötsel av nyfödda med Epidermolysis Bullosa (EB).

Inledande information

Vad är EB?

Epidermolysis Bullosa (EB) är en stor grupp av ärftligt betingade sjukdomstillstånd i huden. Gruppens gemensamma faktor utgörs av en tendens hos hud och slemhinnor att bilda blåsor, de brister lätt vid minsta friktion eller skada.

EB kan ärvas på två sätt:

1. Dominant nedärvning, där en av föräldrarna i allmänhet har symptomen själv. Risken för att åkomman skall överföras till barnen är då 50% vid varje graviditet. Dominant nedärvning kan även uppträda som en ny mutation - föräldrarna är då opåverkade och symptomen uppträder först hos deras barn.
2. Recessiv nedärvning, där båda föräldrarna bär på ett dolt eller vilande anlag (gen) för EB. Vid varje graviditet är risken 25% att båda generna förs över till babyen, och att babyen kommer att påverkas.



De olika EB-typerna

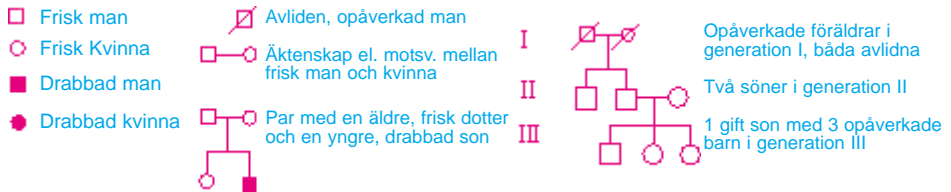
Det finns 3 huvudgrupper av EB; simplex, junktional och dystrofisk. Inom varje grupp finns det flera olika undergrupper, vilket gör att varje EB-typ uppvisar ett brett spektrum av symptom, vilka varierar från milda till mycket svåra/invalidiserade.

En EB-typ kan inte växla till en annan mellan familjemedlemmar.

Nedärvning av EB

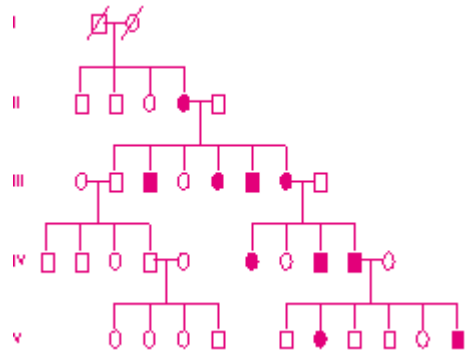
Du kanske är bekymrad över hur EB har nedärvts i din familj och hur framtida generationer kan komma att påverkas. Som redan nämnts, finns det två typer av arvmönster; dominant och recessivt. De har olika äftlighetsmönster, vilka beskrivs nedan.

Symboler som används för att rita upp familjetråd hos människa

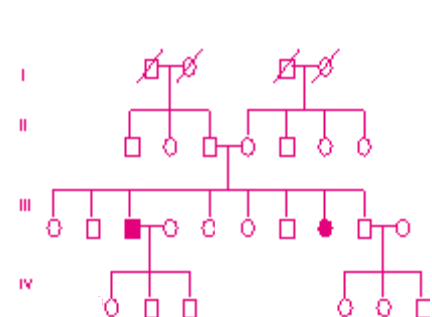


Dominant nedärvning

Ett grundläggande faktum att komma ihåg om dominant nedärvning, är att den är synlig och att risken är 50% att barnet har sjukdomen. För dominant nedärvning gäller att om du inte har de synliga symptomen, så kan du inte föra sjukdomen vidare till dina barn.



Recessiv nedärvning



Med recessiv nedärvning är risken bara 25% för att ett barn skall ära sjukdomen. Men det finns ytterligare en risk 50% för att barnet bär på sjukdomen och att denna på så sätt kan föras vidare. Chansen är alltså 25% för att barnet skall vara helt fritt från EB.

Diagnos

Diagnosen ställs genom undersökning av ett litet hudprov. Vi rekommenderar att detta analyseras vid en specialistklinik där EB-diagnoser utförs rutinmässigt.

Blodprov för DNA-analys krävs från det nyfödda barnet och från föräldrarna, för att identifiering av specifika mutationer skall kunna utföras.

Hantering

Babyn behöver endast placeras i en kuvös om det är nödvändigt av medicinska skäl, såsom vid för tidigt födda. Babyn skall så långt som möjligt skötas i en babysäng, och bör då läggas på en liten, mjuk dyna så att babyn kan lyftas på denna, snarare än att man riskerar ytterligare skador.

I de fall det är nödvändigt att lyfta med händerna, bör spädbarnet rullas över på sidan varpå du placerar dina händer bakom huvudet samt under stjärten. Låt nu barnet rulla tillbaka på dina händer och lyft sedan.

Lyft aldrig genom att greppa under armarna. Kom ihåg att friktion och skavande krafter ger upphov till blåsor och hudlossning, medan direkt tryck är säkrare.



Blåsor

Dessa måste punkteras med en steril nål, eftersom de inte avgränsar sig själva utan istället breder ut sig om de inte kontrolleras. Om överdelen på blåsan sitter kvar, behövs inget förband.

Analgetika

Lämplig analgetika (smärtlindring) måste i vissa fall ges före förbandsbyte, samt när så krävs för det allmänna välbefinnandet.

Sår

Här måste ett icke-vidhäftande förband användas. Valet av förband är begränsat, eftersom många förbandstyper, vilka beskrivs som icke-vidhäftande, uppför sig annorlunda på huden hos de som lider av EB.

Mepilex (Mölnlycke Health Care) ger en optimal miljö för sårläkning och utgör ingen fara för omgivande hud när förbandet tas av.

Vid sår med lättare utsöndring eller för de med EB simplex, vilka reagerar negativt på ett tjockare förband, är Mepitel (Mölnlycke Health Care) ett lämpligare förband. Det nödvändiga sekundärförbandet kan bytas dagligen, så att utsöndringar kan avlägsnas och såret inspekteras. Byt Mepitel-förbandet var 4:e till 7:e dag.

Klädsel



Nakna bebisar med EB tenderar att orsaka skador på sin hud, genom att de sparkar benen mot varandra och genom att de gnider sina armar mot bröstet. Av denna orsak rekommenderar vi att barnet bär en mjuk babydräkt av typen allt-i-ett.

Matning

När helst det är möjligt, bör matintag genom munnen uppmuntras. Om munnen är mycket öm, rekommenderas användning av en speciell matningsanordning, avsedd för små barn med läpp- eller gomspalt. Detta gör att behovet av starkt sugande

minskar och möjliggör en god mjölkförsörjning. Nyfödda med omfattande hudlossning kan behöva ytterligare kaloritillskott för att undvika näringskonkurrens mellan läkning och tillväxt.

Tips för skötsel och hantering

- Se till att alla som sköter barnet är införstådda med den korrekta hanteringsmetoden.
- Kläm ihop navelsträngen med ligatur snarare än med bandklämma, så att lokal blåsbildning undviks.
- Undvik identifieringsband av plast.
- Vidhäftande tejp får ALDRIG fästas mot huden oavsett tejsort. Använd remsor av Mepitel/Mepiform (Mölnlycke Health Care) för att fästa IV-kanyler.
- Uppmuntra inte till användning av dockor/tröstnapp
- Undvik suppositorier/lavemang.
- Använd vanlig plastfolie av hushållstyp som temporärt förband efter badning.



- Välj kläder med platta sömmar eller vänd klädesplaggen ut och in, så att friktion undviks.

EB Simplex



Detta är normalt ett dominant nedärvt tillstånd, även om det existerar några få mycket sällsynta fall av recessivt nedärvd EB simplex.

Det finns 2 huvudtyper av EB simplex:

1. Weber Cockayne, som vanligtvis endast berör händer och fötter. Denna typ är som besvärligast under sommarmånaderna.

2. Dowling Meara, som orsakar mera utbredd blåsbildning och då särskilt hos små barn. Nyfödda med Dowling Meara kan vara mycket sjuka under de första veckorna efter födseln, men majoriteten överlever och den omfattande blåsbildningen minskar gradvis. Blåsbildning och förtjockad hud på handflator och fotsulor kan dock orsaka problem på längre sikt.

Junktional EB

Denna typ är recessivt nedärvd. Junktional EB kan yttra sig som ett tillstånd vilket saknar svårare symptom och utan att det är speciellt handikappande eller ger långtidsbesvär. I sin svåraste form kan den däremot leda till döden under spädbarnsåldern eller den tidiga barndomen.

Dystrofisk EB

Dystrofisk EB kan antingen vara dominant eller recessivt nedärvd. Symptomen hos den dominanta formen är ofta mildare, något som den har gemensamt med de allra flesta genetiska störningar. Recessiv dystrofisk EB varierar dock från obetydliga symptom till svår hudlossning vid födseln och ökande handikapp, som ett resultat av kontraktuell (sammandragande) ärrbildning, vilket kan leda till invaliditet

Information kan erhållas från:

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
E-post: debra.uk@btinternet.com
www.debra-international.org.uk

DEBRA har specialistsköterskor anställda, vilka kan ge råd via telefon samt praktisk hjälp i Storbritannien genom besök hos barnet, varvid skötsel och hanteringstekniker demonstreras.

Din lokala DEBRA-kontakt är:

Svenska Epidermolysis Bullosa Föreningen, Debra Sweden
Tvillinggatan 1a, 431 43 Mölndal
Ordförande Sven Wittboldt, tel: 031-27 98 52
E-post: svenw@netg.se
www.debra-sweden.org

Din lokala Mölnlycke-kontakt är:

Mölnlycke Health Care AB
Box 130 80
402 52 Göteborg
Tel: 031-722 30 00
Fax: 031-722 34 01
E-post: info.se@molnlycke.net
www.molnlyckehc.com

Detta häfte har tagits fram med stöd från Mölnlycke Health Care och det har producerats av DEBRA International, en välgörenhetsorganisation med registreringsnr. 284754.