

Epidermolysis Bullosa (EB)

Epidermolysis Bullosa is de naam van een groep erfelijke huid-aandoeningen waarbij de huid en de slijmvliezen bij minimale wrijving of druk blaren vormen en beschadigd raken.

EB kan op twee manieren erfelijk worden doorgegeven:

1. De dominante overervende vorm, waarbij een van de ouders de ziekte zelf heeft. De kans dat de ziekte wordt doorgegeven is bij elke zwangerschap 50%. Dominante overerving kan ook voorkomen als een nieuwe mutatie bij het kind. Dat wil zeggen dat de ouders de ziekte niet hebben, maar het kind wel. Bij de dominante vorm geldt dat als de ziekte niet zichtbaar is, deze niet doorgegeven kan worden aan uw kinderen.

2. Bij de recessief overervende vorm zijn beide ouders gezond, maar wel drager van EB. Bij iedere zwangerschap is de kans dat de ziekte wordt doorgegeven aan het kind 25%. Daarnaast is er 50% kans dat het kind het EB-gen met zich meedraagt en de aandoening in de toekomst wel kan doorgeven aan eigen kinderen. Er is 25% kans dat het kind helemaal vrij is van EB.

EB is onderverdeeld in drie hoofdgroepen. Namelijk simplex, junctionele en dystrofische EB. Binnen iedere groep zijn diverse ondervormen van EB bekend, waarbij de symptomen kunnen variëren van mild tot ernstig.

Een bepaald type EB, dat in de familie voorkomt kan niet in een ander type veranderen.

Epidermolysis Bullosa Simplex

EB simplex is onder te verdelen in drie ondervormen:

1. De gelokaliseerde vorm. Hierbij zijn hoofdzakelijk handen en voeten aangedaan. Deze vorm geeft de meeste problemen in de zomermaanden.
2. Bij de gegeneraliseerde vorm zijn de romp en ledematen ook aangedaan.
3. Dowling-Meara veroorzaakt meer groepsgewijze blaarvorming. Jonge kinderen met Dowling-Meara zijn vaak erg ziek in de eerste weken na de geboorte. De meerderheid van de kinderen overleeft echter en de overmatige blaarvorming zal geleidelijk afnemen. Deze vorm gaat gepaard met eeltvorming op de handpalmen en voetzolen.

Junctionele Epidermolysis Bullosa

Deze vorm erft alleen recessief over. Junctionele EB kan een milde aandoening zijn, die weinig ongemak en lange termijn problemen veroorzaakt. De meest ernstige vorm van Junctionele EB kan echter leiden tot de dood op zeer jonge leeftijd.

Dystrofische Epidermolysis Bullosa

Deze variant kan zowel dominant als recessief overerven. De dominante vorm geeft vaak een milder beeld, zoals dat vaker het geval is bij erfelijke aandoeningen.

De recessieve dystrofische EB kan variëren in ernst. Van heel milde symptomen tot ernstig huidverlies bij de geboorte en invaliditeit door contracturen, vergroeiingen en verlies van handfunctie bij het opgroeien.

Diagnose EB

De ziekte EB kan worden vastgesteld na onderzoek van een stukje huid, een zogenaamd biopt. Voor erfelijkheidsonderzoek is een bloedmonster nodig van beide ouders en het kind.

Verdere informatie

Bedenk dat alleen juiste en volledige informatie over overerving in uw familie gegeven kan worden, nadat de diagnose is gesteld en klinisch genetisch onderzoek is gedaan.

Hieronder vindt u de adresgegevens van het UMCG en de patiëntenvereniging Debra.

Centrum voor Blaarziekten

UMCG, afdeling Dermatologie, Centrum voor Blaarziekten
Hanzeplein 1
Postbus 30.001
9700 RB Groningen
Telefoon EB-verpleegkundige (050) 361 40 40 of (050) 361 61 61,
vragen naar sein 55734

Belangenbehartigers

Patiëntenvereniging: Nederlandse patiëntenvereniging voor
mensen met Epidermolysis Bullosa
DEBRA Nederland
Postbus 3160
3760 DD Soest
(035) 601 89 77
www.debra.nl
Info@debra.nl

Vlinderkind: de stichting die zorgt voor bekendheid van EB en de
werving van fondsen.

Stichting Vlinderkind
Postbus 85
7160 AB Berkelland
Tel: 06-13 71 63 52
www.vlinderkind.nl
info@vlinderkind.nl