

# Epidermolysis Bullosa, Een zeldzame huidziekte met continue aandacht voor voeding

**Auteur:** Anonimus  
**Vertaald/bijgewerkt:**  
**Nieuwsbrief:** 2001  
**Pagina:** 12-13  
**Jaargang:** 4  
**Nummer:** 2  
**Toestemming:**  
**Illustraties:**  
**Bijzonderheden:**  
**Kernwoorden:** voeding eb epidermolysis Bullosa blaren  
**Literatuur:**

Epidermolysis Bullosa (EB) is een zeldzame erfelijke huidziekte. Niet alleen heeft de patiënt continu klachten als pijn en jeuk, ook heeft deze ernstige aandoening verregaande gevolgen voor de voeding en de voedingstoestand. Dermatoloog Marcel Jonkman en diëtist Sietske Huitema van het Aca-demisch Ziekenhuis Groningen (AZG) vertellen over het belang van voeding bij een bijzondere patiëntengroep.

Nederland kent naar schatting 800 Epider-molysis Bullosa patiënten, waarvan ongeveer 50 ernstige gevallen. Daarvan worden zo'n 30 behandeld door het speciale EB-team (zie kader) van het AZG. De erfelijke aandoening manifesteert zich in bijna 30 types, van mild tot zeer ernstig. In milde vorm zijn alleen blaren op handen en/of voeten te zien. 'Tijdens mijn opleiding tot dermatoloog werd ik voor het eerst geconfronteerd met een patiënt met EB', vertelt Marcel Jonkman. 'Als je als arts eenmaal zo'n patiënt hebt gezien, staat dat op je netvlies gegrift. De ziekte karakteriseert zich door het loslaten van de opperhuid en lederhuid als gevolg van aan-raking, waardoor blaren ontstaan. Meestal wordt binnen twee weken na de geboorte de diagnose EB gesteld. De blaarvorming ontstaat namelijk vrij snel op de hieltes, de lippen of op de buikhuid, waar het navelklemmetje tegenaan komt. Met moleculair onderzoek kan men bepalen welk type EB het kind heeft en kan men een vrij nauwkeurige prognose van het ziekteverloop geven.'

## Invalidierend

Tien tot twintig procent van de patiënten heeft de meest ernstige vorm van EB met verstrekkende gevolgen voor de patiënt en zijn omgeving. Marcel Jonkman noemt er een aantal: 'De huid en slijmvlies laten los met wonden en littekenvorming als gevolg. Door littekenvorming vernauwt de mond, groeit de tong vast aan de mondbodem en vergroeiën de handen en voeten tot klompen. De slokdarm wordt door de littekens steeds nauwer, waardoor regelmatig verwijding nodig is. De huid is permanent geïnfecteerd en pijnlijk. Ook hebben de

patiënten continu last van jeuk. Uiteindelijk krijgt 80 procent van de patiënten huidkanker, doordat huidcellen niet herstellen en kankercellen ontstaan. De patiënten hebben een ernstige groeiachterstand, ze worden meestal niet langer dan één meter vijftig. Ze bereiken een leeftijd van 35 tot 40 jaar. Doordat de aandoening sterk invaliderend is en een patiënt een huid heeft als die van een brandwondenpatiënt met veel verlittekening heeft EB ook psychosociaal vergaande consequenties.'

## Voedingstoestand in gevaar

Dagelijkse wondverzorging, pijnbestrijding, in-fectiebestrijding en screening op kanker zijn slechts enkele aspecten van de behandeling van EB. Een van de belangrijkste onderdelen is het bereiken en behouden van een goede voedingstoestand. Dat is volgens Sietske Huitema geen eenvoudige opgave. 'De voedingsbehoefte is vergelijkbaar met die van brandwondenpatiënten. Door de ziekte is er een verhoogde behoefte aan calorieën, eiwitten, vocht, vitamines en mineralen. Bovendien wil je dat de kinderen groeien, dat vraagt ook om extra energie en andere voedingsstoffen. De patiënten kunnen alleen glad en gepureerd voedsel gebruiken om blaarvorming in de mond te voorkomen. Bovendien vernauwt de slokdarm steeds meer. De patiënten hebben chronisch last van obstipatie en vaak blaarvorming rond de anus, waardoor de ontlasting erg pijnlijk is. Veel patiënten willen daarom helemaal niet eten. Kortom, het is enorm moeilijk om met gewone voeding de behoefte te dekken. Het voedingsadvies is voor elke patiënt weer anders, maar in grote lijnen komt het er op neer dat ik een calorierijke voeding met extra vezels adviseer. De patiënten gebruiken ook voedingssupplementen. De zinkbehoefte en seleniumbehoefte zijn bijvoorbeeld verhoogd. Dit heeft waarschijnlijk met de infecties en de wondgenezing te maken. Bij achterblijvende groei besluiten we samen met de ouders het kind voor het grootste deel te voeden met energierijke en vezelrijke sondevoeding. Maar een neusmaagsonde is niet te gebruiken bij EB-patiënten. Daarom worden deze patiënten met behulp van een PUG (Percutane Ultrasonie Gastrostomie) gevoed. Bij plaatsing van een PUG wordt gebruik gemaakt van ultrasone golven om de ligging van de maag aan te geven en duidelijk te maken waar de katheter door de huid aangebracht kan worden', vertelt Marcel Jonkman. 'Wonderlijk genoeg vormen zich rond het stoma geen blaren. Ouders hebben vaak moeite met een PUG, omdat ze bang zijn dat hun kind met een PUG nooit meer zal eten. Maar zonder PUG raken kinderen echt ondervoed. In de praktijk hebben we geleerd dat kinderen die tot de drie procent kleinste kinderen van Nederland behoorden, dankzij een PUG goede groeisprints doormaken, zodat ze uiteindelijk een gemiddelde lengte bereikten.'

Momenteel krijgen veel patiënten met EB drinkvoeding die speciaal bestemd is voor patiënten met decubitus (Cubitan)'. Sietske Huitema: 'Edith de Jong, student diëtetiek, onderzoekt momenteel of dit ook voor EB-patiënten de meest ideale voeding is, of dat een specifieke sondevoeding samengesteld zou moeten worden.'

## Carrouselmethode

Sinds 1993 heeft het AZG een EB-team in huis en sinds 1997 houdt dit team een speciaal EB-spreekuur. De patiënten komen gemiddeld één keer per twee maanden op het spreekuur. Er wordt gewerkt volgens de "carrouselmethode". Dat houdt in dat de patiënt zich in één kamer bevindt en de (para)medici één voor één bij de patiënt op de kamer langskomen en één status bijhouden. Marcel Jonkman: 'Hierdoor staat de patiënt werkelijk centraal. Deze methode zorgt

voor kwalitatief betere zorg en is kosteneffectief. We kunnen nu écht vraaggericht werken. Wij zijn een van de weinige teams die zo werken, maar ik verwacht in de nabije toekomst navolging van onze methode door andere centra voor specifieke zeldzame aandoeningen.' Het EB-team werkt nauw samen met de patiëntenvereniging voor EB-patiënten (Debra Nederland) en heeft ook meegewerkt aan het opzetten van een thuiszorgprogramma. Dat thuiszorgprogramma is inmiddels vertaald in het Engels en wereldwijd beschikbaar voor hulpverleners via het internet [www.amicis.net/homecare/preface.htm](http://www.amicis.net/homecare/preface.htm). Diëtisten uit vijftien landen die patiënten met EB behandelen hebben zich onlangs verenigd in een internationaal netwerk. Op de website [www.debra-international.org/professional/index.htm](http://www.debra-international.org/professional/index.htm) kunnen diëtisten zich aanmelden en vervolgens onder "diet" meer informatie vinden over EB en het dieetadvies.

## **Met recht multidisciplinair!**

In het EB-team zijn vertegenwoordigd: kinderarts, revalidatiearts, ergotherapeut, plastisch chirurg, kinderchirurg, dermatoloog, dermatologisch verpleegkundige, anesthesioloog pijnteam, diëtist, maatschappelijk werkster, moleculair geneticus, anesthesist, internist, kno-arts, oogarts, tandarts, orthopeed en logopedist. Het team wordt binnenkort uitgebreid met een psychiater.

Anonimus