

# Littekens bij blaarziekte

Samenstelling - Redactie

Fotografie - UMC Groningen

**E**pidermolysis bullosa is een verzamelnaam voor een groep zeldzame, erfelijke, vaak levensbedreigende huidaandoeningen. Bij de minste aanraking ontstaan er blaren. Als men de ziekte overleeft kunnen dat na verloop van tijd ernstig verlittekende misvormingen worden. Het UMC Groningen is gespecialiseerd in het onderzoek en de behandeling van deze ziekte.

Epidermolysis bullosa is de naam voor een groep erfelijke huidaandoeningen waarbij na wrijven of stoten, of soms spontaan, blaren of huidloslating ontstaan. Ook kunnen er blaren ontstaan in de slijmvliezen. De blaren en wonden zijn bij geboorte vaak al zichtbaar. Bij ongeveer de helft van de kinderen blijft de aandoening minder ernstig, vaak met blaren en wonden aan handen en voeten, zoals bij epidermolysis bullosa simplex. Bij de andere helft, waartoe ook de hier getoonde dystrofische vorm van epidermolysis bullosa behoort, is de huidaandoening ernstiger. Dan zijn er naast blaren en wonden op huid en slijmvliezen ook allerlei bijkomende problemen, zoals pijn, jeuk, huidinfecties, stagnerende groei, bloedarmoede en agressief uitzaaiende huidkankers. Bij de dystrofische vormen van EB genezen de wonden met verlittekening en hierdoor ontstaan vergroeiingen onder andere van mond en tong, vingers en tenen, en ook van de huid rondom de gewrichten.

## Recessieve overerving

De ernstige vormen van EB erven recessief over. Dat betekent kort gezegd dat een kind van beide ouders een aanleg voor de aandoening moet krijgen, voordat het de aandoening kan krijgen. Het kind heeft dan tweemaal de aanleg voor de aandoening en krijgt de aandoening, de ouders dragen éénmaal die aanleg (en daarnaast een 'gezonde' aanleg) en heten dragers. Draggers zijn gezond. Zij zijn zich er dan ook vaak niet van bewust dat zij drager zijn, totdat er een kind met EB wordt geboren.

## Blaarvorming

Tot op heden is er geen genezing voor EB, maar er wordt in verschillende centra op de wereld hard gewerkt aan goede behandelingen. De behandeling hangt af van het type en de ernst van de aandoening en is gericht op verlichting van de verschijnselen. Blaarvorming is deels te voorkomen door te zorgen voor een koele omgeving, ruim zittende kleding en niet-knellende schoenen en door de huid te beschermen tegen verwondingen. De verzorging van de aangedane huid concentreert zich op het verminderen van pijn of ongemak en het voorkomen van huidinfecties. Vanwege de kwetsbare huid wordt gekozen voor niet-verklevende wondverbanden zoals siliconenverbanden. Deze dekken de wonden af en beschermen preventief de fragiele huid.

## Huidinfecties

Bij huidinfecties gebruiken dermatologen antibioticumzalfen of -crèmes; bij ernstige infecties, bijvoorbeeld veroorzaakt door *Staphylococcus aureus* of *Pseudomonas*, volgt een antibioticumkuur. Pijn en jeuk worden behandeld met medicamenten of door andere technieken, zoals afleiding en koelte.

Verder is het belangrijk om te zorgen dat het kind voldoende voedingsstoffen binnen krijgt, eiwit- en vochtverlies tegen te gaan en gebit en ogen regelmatig te laten controleren door respectievelijk tandarts en oogarts.

## Zoeken naar een geneesmiddel

Vanuit het UMC Groningen is een start-up opgericht voor het ontwikkelen van een medicijn voor epidermolysis bullosa. Het gaat om een medicijn waarbij de onleesbare kopie van het gen voor het hechteiwit weer afleesbaar gemaakt wordt.

De initiatiefnemers noemen de aandoening de "ergste ziekte waar je nog niet van gehoord had". Wie deze start-up financieel wil steunen, kan terecht bij: [www.philae-pharma.com](http://www.philae-pharma.com).

Afb. 1 Blaarvorming bij ernstige dystrofische EB.



1

Afb. 2 Coconvorming van handen bij ernstige dystrofische EB.



2

# “Als je een keer iemand met EB gezien hebt, vergeet je dit nooit meer.”

## Expertisecentrum

Bij het UMC Groningen, afdeling Dermatologie, geeft afdelingshoofd en hoogleraar Marcel Jonkman leiding aan het Centrum voor Blaarziekten. Spil van dit centrum is José Duipmans, verpleegkundig specialist EB en ‘allesweter en alleskunner’ volgens haar collega’s. Zij spreekt met veel betrokkenheid over haar werk.

*Zie je dit soort verlittekende handen vaker bij kinderen met epidermolysis bullosa, of is dit vrij zeldzaam?*

“Bij alle kinderen die de ernstige vorm van recessieve dystrofische epidermolysis bullosa hebben, treedt pseudo-syndactylie (vergroeiing van de vingers) op, die uiteindelijk leidt tot totale coonvorming; soms begint de zogenaamde ‘webbing’ (dichtgroeien van de ‘webspaces’) al op 3-jarige leeftijd, soms, bij een andere variant, een aantal jaren later.”

*Doet dit enigszins denken aan leprahanden, waarbij ook allerlei misvormingen optreden door voortdurende infecties?*

“Het verschil met leprahanden is dat er bij lepra stukken vingers, dus ook vingerkootjes, verdwijnen. Bij EB ontstaat coonvorming, maar alle botstructuren van de vingers zijn nog intact en aanwezig. Alleen de huid groeit uiteindelijk helemaal om de vingers heen.”

*Hoe zijn de vooruitzichten op een medicijn voor dystrofische epidermolysis bullosa?*

“Er wordt heel hard gewerkt en er zijn behandelingen op basis van gen-, cel- en eiwittherapie. Stamceltherapie wordt al klinisch uitgevoerd, andere therapieën zijn nog in het stadium van het testen op muizen. Kortom, onderzoeken zijn veelbelovend, maar op dit moment is er nog geen genezende behandeling.”

*Wat is zo fascinerend in je werk met deze patiënten?*

“Als je een keer iemand met EB gezien hebt, vergeet je dit nooit meer. Het is een verschrikkelijke ziekte, met veel lijden. Ik vind het indrukwekkend om te zien hoe kinderen en ouders hiermee omgaan, vaak heel positief, vol energie en zelden klagend. We hebben in ons centrum inmiddels 20 jaar ervaring met diagnostiek en behandeling, zodat we bij problemen vaak wel iets te bieden hebben. Ook al is het geen genezing. Ik volg de patiënten en hun ouders vanaf hun geboorte en ken bijna alle mensen met EB in Nederland. Daardoor ontstaat er een band, en ben ik meestal goed op de hoogte van wat allemaal speelt. Door te luisteren, de klachten te erkennen en te behandelen kan ik, natuurlijk samen met het EB-team, vaak iets bieden waardoor bepaalde situaties beter te verdragen zijn.” **H**



**Afb. 3** Atrofische verlittekening bij junctionele EB.