



# SOCIALSTYRELSEN

## Epidermolysis bullosa

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## Epidermolysis bullosa

Andre betegnelser: Dowling-Meara, Købner, Weber-Cockayne, Herlitz, Junktional epidermolysis bullosa mitis, Junktional epidermolysis bullosa inversa, Dominant dystrofisk epidermolysis bullosa, Hallopeau-Siemens, Dystrofica inversa

Beskrivelse De mange typer af sygdommen inddeles i tre hovedgrupper, alt efter hvor i huden blæredannelsen sker:

- Epidermolysis bullosa simplex, hvor blæredannelsen sker i overhuden.
- Junktional epidermolysis bullosa, hvor blæredannelsen sker i junktionen.
- Dystrofisk epidermolysis bullosa, hvor blæredannelsen sker i læderhuden.

Huden består af overhuden og læderhuden. Området mellem over- og læderhud kaldes overgangszonen eller junktionen.

I junktionen og læderhuden vil skaden være alvorligst, da blærerne ligger dybere i huden. Blærerne fyldes med lymfevæske eller blod, vokser og flytter sig i huden, indtil



# SOCIALSTYRELSEN

de brister. Herved fremkommer en åben, ofte smertefuld hudflade, der kan blive blødende og betændt.

Ud over blærer kan ses små hvide knopper (milier), der i dystrofiske typer dannes omkring arrene, fordi svedporene lukkes. Knopperne kan også opstå i andre typer, når der har været infektion i blærerne. De har kun kosmetisk betydning og forsvinder efter nogen tid.

## **Epidermolysis bullosa simplex**

Blærerne dannes i forskellige lag i overhuden, alt efter hvilken type det drejer sig om. Jo mere overfladisk blærerne ligger i overhuden, jo mildere er symptomerne. Sårene heler uden ardannelse.

**Weber-Cockayne** er sandsynligvis den hyppigste type i simplex-gruppen. Der kommer som regel kun blærer i håndflader og fodsåler om sommeren, især efter lange spadsereture. Sygdommen bryder oftest ud det første år, hvor barnet går, eller senere i barnealderen. Bedres i puberteten.

Ved **Købner** opstår blærerne lige efter fødslen eller senere, når barnet begynder at kravle. Blærerne kan komme over alt på kroppen, men især på hænder, fødder og hals, mindre typisk på ankler, knæ, albuer og i meget sjældne tilfælde i mundhulen. Efter 3 års alderen kommer der almindeligvis kun blærer på hænder og fødder. Symptomerne er værst i den varme årstid.

Ved **Dowling-Meara** ses ligeledes blærer på hele kroppen ved fødslen eller lige efter. Især ses mange blærer af varierende størrelse på fødder og hænder. I de første leveår kan blærerne optræde i grupper, som spreder sig udad i ringe. Efterhånden dannes fortykket hornlag i håndflader og fodsåler. Negle kan falde af og blive fortykkede, når de gror ud igen. Slimhinderne i munden kan være påvirket i svær grad og øjnene i mild grad. Sårhelingen sker af ukendte grunde hurtigere i feberperioder, hvor huden hos nogle forbigående normaliseres. Dowling-Meara kan i meget sjældne tilfælde være livstruende.



## **Junktionale epidermolysis bullosa**

Blærerne dannes i overgangszonen mellem overhud og læderhud samt i slimhinder. Der dannes almindeligvis kun ar, når der har været infektion i sårene. Blærerne vil opstå hele livet.

Den alvorligste type er **Herlitz**. Blærerne kan dannes allerede i fostertilværelsen eller i forbindelse med fødslen. Blæredannelserne ses især på balderne, men også på resten af kroppen, ansigt, hoved, arme og ben. Hårbund påvirkes med hårtab som følge. Neglene falder af. Hænder og fødder rammes kun i mindre omfang, og håndflader og fodsåler får aldrig blærer. Huden kan efterhånden blive tyndere. Manglende aktivitet kan give tab af muskel- og knoglemasse. Skorpedækkede og blodige sår omkring mund og næse kan opstå mellem 3. og 6. levemåned. Disse sår er så typiske, at diagnosen Herlitz kan stilles.

Skøre og blodfyldte blærer i mundslimhinderne findes hos næsten alle. Hæshed kan være et karakteristisk symptom og opstår p.g.a. blærer på strubehoved eller i svælg. Sammenvoksninger af slimhinder i mund, spiserør, endetarm og urinrør forekommer.

Mange børn dør inden for de første levemåneder eller -år, oftest p.g.a. infektioner eller tab af væske og proteiner fra de åbne hudflader. I nogle tilfælde dør barnet p.g.a. hævelser ved strubehovedet. Hos ældre børn ses kronisk dårlig trivsel, som skyldes en kombination af infektioner, tab af jern ved blødninger samt tab af andre næringsstoffer gennem sårene.

Andre mere sjældne junktionale typer, **junktionale epidermolysis bullosa mitis** og **junktionale epidermolysis bullosa inversa**, viser sig ved fødslen med blæredannelser. Kan ligne Herlitz-typen eller en mindre indgribende hudlidelse, impetigo (børnesår). Væksthæmning og blodmangel ses sjældent eller i mildere grad ved disse typer. Hornhindsår, sribet defekt tandemalje, negleforandringer og sår i endetarmen er karakteristiske symptomer.

## **Dystrofisk epidermolysis bullosa**

Blærerne dannes i læderhuden og i slimhinder. Sårene heler med ardannelse, som i nogle tilfælde kan medføre misdannelser og fysisk funktionshæmning.



# SOCIALSTYRELSEN

De mildeste typer, Cockayne-Touraine og Pasini, starter i spædbarnealderen eller senere. Blærerne er små og opstår på albuer og hænder samt knæ, ankler og fødder. Neglene er som regel fortykkede og korte. Øjne, tænder og hårbund er i sjældne tilfælde påvirkede. Der ses som regel en bedring med alderen. I henhold til den nyeste klassifikation sammenfattes disse to typer under navnet **Dominant dystrofisk epidermolysis bullosa**, idet det ikke er muligt at adskille dem ved genanalyse eller symptomer.

Ved **Hallopeau-Siemens** og **dystrofica inversa** optræder blærerne ved fødslen eller kort efter. De kan opstå spontant og kommer over alt på kroppen. Hos små børn kommer blærerne især på fødder, balder, skulderblade, albuer, fingre og nakke. Hos større børn ses blærerne især på hænder, albuer, fødder, ankler og knæ. Der er altid negleforandringer eller tab af negle.

Ved inversa-typen sker efterhånden en bedring på hænder og fødder, og negleforandringer kan begrænse sig til storetæerne. Der er derefter mest blæredannelse i armhuler og lyskere-region.

Ved Hallopeau-Siemens kan hudfladerne vokse sammen under helingen. Det gælder især fingre og tæer, der kan vokse sammen i delvis knyttet stilling. Stramninger i ar omkring led kan medføre indskrænket bevægelighed, især ved albuer, knæ og ankler. Med alderen bliver huden tynd, pergamentagtig og mindre elastisk, når der har været mange blæredannelser. I voksenalderen er der øget risiko for udvikling af hudkræft ved denne type.

Ved begge typer angribes slimhinder ofte, især mund, tunge, svælg, spiserør og i sjældne tilfælde øjne. I mundslimhinden dannes blærer i forbindelse med sutterefleks. Ofte ses mindre mundåbning og mindre tungemobilitet p.g.a. ardannelserne. Gentagne blæredannelser på tungen kan føre til tungesvind og sammenvoksning med mundhulens bund. Ved inversa-typen er slimhinderne mere angrebne end huden, og især er spiserørsforsnævring almindelig.



# SOCIALSTYRELSEN

## Forekomst

Det nøjagtige antal personer i Danmark med epidermolysis bullosa kendes ikke. Simplex-gruppen er langt den hyppigste. Man regner med, at der fødes 1 barn ud af 50.000 fødsler med epidermolysis bullosa simplex, dvs. i gennemsnit 1 barn om året i Danmark. Mange har formentlig sygdommen i så mild grad, at de ikke søger læge. Sygdommene forekommer lige hyppigt hos begge køn.

## Årsag og arvegang

Ved epidermolysis bullosa simplex har man fundet forandringer i gener på henholdsvis kromosom 8, 12 og 17.

Ved junktional e pidermolysis bullosa typer har man fundet forandringer i gener på kromosom 1, 2, 17 og 18. Undersøgelser har vist, at Herlitz typen med død i spædbarnealderen skyldes forandringer i mindst 3 forskellige arveanlæg.

Ved de dystrofiske typer findes mutationer i det gen, som koder for collagen VII. Genet sidder på kromosom 3. Dette medfører, at hudens forankringsfibre er defekte eller mangler helt.

De typer, hvor blærerne kun opstår på afgrænsede områder af kroppen, er som regel autosomal dominant arvelige, dvs. sandsynligheden for, at barnet arver sygdommen, er 50% ved hver fødsel. En af forældrene vil da også have sygdommen. Dog er også Dowling-Meara dominant arvelig, selvom der er blærer over hele kroppen.

De typer, hvor blærerne opstår over hele kroppen, er som regel autosomal recessivt arvelige, dvs. sandsynligheden for at barnet arver sygdommen, er 25% ved hver fødsel. Begge forældre vil i disse tilfælde være raske anlægsbærere.

De dominante typer af sygdommen kan opstå for første gang i slægten hos det nyfødte barn, ved det man kalder nymutation. Sandsynligheden for at få endnu et barn med sygdommen er da meget lille.



# SOCIALSTYRELSEN

## **Forløb**

### **Diagnosebestemmelse**

Undersøgelse af huden med elektronmikroskopi viser hvor i hudlagene blærerne opstår og dermed hvilken type EB patienten har. Den videre opdeling inden for hver hovedgruppe sker ud fra symptomernes sværhedsgrad, udbredelsen af blærer på kroppen samt forløbet. De tre hovedgrupper har hver deres karakteristika, men mange symptomer fælles.

I dag kender man de gener, der er defekte ved de fleste typer. Hvis mutationen (gendefekten) er afklaret i den enkelte familie, er der mulighed for prænatal diagnostik. Testen foretages ved en moderkagebiopsi på en af landets 5 klinisk-genetiske afdelinger.

### **Prognose**

Ved simplex-typer sker der oftest en gradvis og varig bedring, hvor symptomerne kan forsvinde. Dog ses ved Dowling-Meara typen blærer hele livet, men med en betydelig forbedring i skole- og pubertetsalderen. Børn med den junktionale type, Herlitz, dør oftest inden 2 års alderen. De øvrige junktionale typer har almindeligvis ikke nedsat levealder. Ved dystrofisk epidermolysis bullosa ses oftest en forbedring ved puberteten. Der kan dog hos enkelte være forandringer af hud og slimhinder med alvorlige komplikationer og undertiden nedsat levealder.

Behandling af blærer og sår kan være tidskrævende og give gener i forhold til daglige aktiviteter i skole og arbejde. De kosmetiske gener kan blive betydelige, og der er ofte stor blufærdighed ved at vise arme og ben m.v. De mange sår fremkalder ofte reaktioner fra omgivelserne p.g.a. manglende viden. Det er derfor vigtigt at informere omgivelserne, f.eks. daginstitutioner, skole, arbejdsplads, familie, venner, naboer m.fl. om årsagen til hudlidelsen, bl.a. at den ikke er smitsom. Dette kan forebygge selvvalgt eller påført isolation.

Forældrene må støttes i at have fysisk kontakt med barnet fra fødslen og opmuntres til at bære og kærtegne deres barn så meget som muligt, på trods af risikoen for at huden ødelægges.



# SOCIALSTYRELSEN

Rådgivning og indsats vedrørende de psykosociale og pædagogiske problemstillinger såvel som behandling af symptomer er vigtige for livsforløbet.

Mange børn oplæres til at varetage mange funktioner og til at kunne forklare deres situation og behov, så de kan klare sig selv. Dette kan i visse situationer give større modenhed end svarende til alderen. Andre børn overbeskyttes, kan blive isolerede og få problemer med at etablere en selvstændig tilværelse. Det er vigtigt at finde balancen mellem at forebygge skader og lade barnet opleve og gå på opdagelse i omgivelserne, da dette er en nødvendig del af barnets fysiske, psykiske og sociale udvikling.

## **Vækst og kønsmodning**

Ved de alvorligste typer kan der være væksthæmning og forsinket pubertet. Dette skyldes spiseproblemer, proteintab fra blærerne, kronisk blodmangel og brug af medicin, som f.eks. binyrebarkhormoner. Hos nogle kvinder kan hormonelle svingninger påvirke tilstanden. Der kan forekomme kortvarig bedring omkring ægløsning eller menstruation.

## **Særlige funktions- og indsatsområder**

### **Behandling, pleje og kontrol**

Sygdommene kan ikke kureres, men mange symptomer afhjælpes. Samtidig må man allerede fra fødslen forebygge ved at undgå hudslitage og unødige påvirkninger af huden. Behandlingen afhænger af symptomernes sværhedsgrad. Valg af behandlingsmidler bør foregå i samarbejde med læge og sygeplejerske. Hos nogle er symptomerne så svære, at indlæggelse på specialafdeling kan være nødvendig.

### **Sårbehandling**

Sårbehandling må foregå dagligt. Der skal, oftest både morgen og aften, prikkes hul på nye blærer med steril nål, hvorefter de forsigtigt tømmes for at undgå, at blærerne bliver større eller vandrer i huden og derved øger skaden. Blærerne vil efterhånden tørre ind, danne skorpe og hele op. Bandagering vil være nødvendig, når der er infektion eller væskende sår. Hvis forbindinger kan undgås, er det bedst, da heling sker



hurtigt i fri luft. Der er normalt ikke øget tendens til infektioner.

Sår behandles med desinficerende salver eller salver, som indeholder antibiotikum, og forbindes. I svære tilfælde må ofte store dele af kroppen forbindes. Plaster, tape og lignende må aldrig bruges på huden. Tubegaze kan bruges til at holde forbindinger fast. Badevandet kan tilsættes kaliumpermanganat for at rense og tørre sårene.

Rensning af huden kan foregå ved et dagligt bad eller etagevask. Sårene tåler kortvarig afskylning med vand. Derudover eventuelt forsigtig afvaskning med fysiologisk saltvand eller klorhexidinopløsning. Huden kan blødgøres ved tilsætning af badeolie til vandet eller påsmøring af fugtighedscreme eller zinksalve (ikke pasta).

Kølige omgivelser er som regel mest behagelige. Under varme forhold kan nye blærer opstå, og huden blive kløende. Saltvand i kortere perioder kan gavne huden, og især har de fleste med Dowling-Meara hudbedring ved korterevarende ophold i varmt klima og saltvand. Udsættelse for direkte sollys bør undgås, da det kan medføre pigmentering af arene.

Åbne hudflader kan være smertefulde og i nogle tilfælde give behov for smertedæmpende medicin. Svær hudkløe kan ligeledes behandles medicinsk. Mundskylninger med kamillete eller lunkent saltvand er gavnlig ved blærer i mund og hals. Øjendråber eller -salve bruges ved infektioner i øjnene.

Tøj og sengelinned skal være af bløde, hudvenlige og kølige stoffer, når der er blærer på krop, arme og ben. Bomuld, satin, silke og lignende opfylder dette. Tøjet skal være løsthængende, og knapper, lynlåse, mærkesedler m.m. må undgås eller fjernes. Undertrøjer og lignende kan med fordel bæres med vrangen udad for at undgå irritation fra sømmene. Lammeskind eller lignende anbefales til at sidde på.

Sko skal være tilpasset foden meget nøje ved blærer på fødderne. Materialet skal helst være blødt læder uden for mange sømme og med ventilationsmuligheder, f.eks. perforerede indersåler. Hyppige skift mellem forskellige sko kan forebygge tryk de samme steder på foden. Det er nødvendigt med flere hold sko af forskellig størrelse, da der hos nogle fra dag til dag er forskel på føddernes tilstand og størrelse. Hjemmesko af lammeskind er gode. Behandling og forebyggende pleje hos fodterapeut anbefales.





# SOCIALSTYRELSEN

## **Operation**

Blodtransfusion og jerntilskud må gives, hvis blodprocenten bliver meget lav. Blodprøvekontrol og tilpasning af folinsyreniveau er vigtig, da det har betydning for blodets normale sammensætning.

Narkose er vanskelig ved junktionale og dystrofiske typer og kræver særlig hensyntagen.

Operation af sammenvoksninger af huden ved dystrofiske typer, f.eks. sammenvoksede fingre og tæer, har almindeligvis god effekt, men huden kan vokse sammen igen. Gentagne operationer er da nødvendige. Sammenvoksninger mellem fingre og tæer kan delvist forebygges ved at lægge vaselinge mellem om natten.

Også operation med genåbning eller udvidelse af f.eks. urinrør og mave-tarmkanal foretages, især ved de junktionale og dystrofiske typer. Undertiden kan det i kortvarige perioder være nødvendigt med væskeindtagelse via drop, mens blærer i mund og spiserør får fred til at hele. Derefter startes med flydende føde efterfulgt af mosmad og efterhånden normal kost.

Plastikkirurgisk behandling med transplantation af hud fra raske kropsområder til de ødelagte hudområder, især på hænder og fingre, har hos enkelte vist gode resultater, men behandlingsmetoden er endnu på forsøgsniveau.

Hudkræft kan behandles, hvis den opdages i tide og fjernes radikalt.

Fødsler hos kvinder med skrøbelige slimhinder må ofte foregå ved kejsersnit for at undgå læsioner af fødselsveje og endetarm.

## **Mund og tænder**

Ved simplex-typerne er tænderne normale. Ved junktionale typer ses fejl i tandemalje og tynd emalje med øget risiko for caries. Såvel mælketænder som blivende tænder kan være gullig-brunlig misfarvede. Den tynde emalje medfører større følsomhed for koldt og varmt. Ved de dystrofiske typer ses misdannede og flækkede tænder samt i svære tilfælde tab af tænder p.g.a. ødelagte gummer. Ardannelser, blister og sår i tandkødet



# SOCIALSTYRELSEN

kan vanskeliggøre tilstrækkelig tandbørstning, hvorved risikoen for carries øges. Tandbørstning, mindre madrester og instrumentbrug ved tandbehandling kan være årsag til nye blæredannelser.

En god mundhygiejne er af stor betydning ved bekæmpelse af infektioner og til fremme af sårheling, når der er skrøbelige slimhinder i munden. Fra de første tænders frembrud skal der udarbejdes individuelle mundhygiejne-programmer. Børn bør derfor tidligt henvises til et af de to Odontologiske Videnscentre ved henholdsvis Rigshospitalet og Århus Sygehus, hvor der kan planlægges en koordineret tandlægelig indsats.

Tandbørstning må gennemføres med en blød børnetandbørste (evt. blødgøres børstehårene ved at dyppe børsten i kogende vand. En vatpind langs tandkødsranden kan anvendes, hvis tandbørste ikke tåles). I specielle situationer må børstning undlades og erstattes af mundskylninger med særlige præparater.

Søde madvarer og slik må begrænses ved dystrofiske sygdomstyper. Flækkede tænder kan ved dystrofiske sygdomstyper forebygges med krone. Tandudtrækning må undgås, da det kan være umuligt at bruge tandproteser.

Hyppige tandeftersyn, f.eks. en gang om måneden, kan være påkrævede livet igennem. Ved alvorlige tandmisdannelser og emaljeforstyrrelser er der behov for højt specialiseret indsats til det omfattende tandarbejde.

## **Kost og ernæring**

Ernæringstilstanden kan blive dårlig af flere grunde. Ud over protein- og væsketab fra sårene, indtages ofte for lidt mad, fordi det er smertefuldt og vanskeligt at tygge og synke, når der er blærer og sår på slimhinderne i mund, svælg og spiserør. Mindre mundåbning og eventuelt problemer med tungemobilitet efter ardannelser kan give yderligere spiseproblemer.

Kosten skal være halvanden gang så proteinrig i forhold til det normale niveau, når der er væsketab fra blærerne. Ekstra vitamin- og mineraltilskud, f.eks. jern og zink, kan blive ordineret. Støtte fra diætist kan være nødvendig for at sikre rigtig kostplanlægning. Når der er blærer, må krydret mad, juice og andre stærke varer udelades. Havresuppe, mælkegrød og lignende virker lindrende for nogle, mens andre



# SOCIALSTYRELSEN

foretrækker brødmad, da små bidder kan være lettere at styre uden om sårene i munden. Det er oftest smertefuldt at starte et måltid eller en tandbørstning, men smerten forsvinder hos nogle efter de første mundfulde eller efter kort tids tandbørstning.

Amning anbefales, også når børnene har blærer i munden. Alternativt udmalkning og sutteflaske med stort hul i sutten. Brug af sut må eventuelt undgås.

## **Motorisk funktion**

Børn og voksne med store blæreudbredelser og åbne hudflader foretrækker ofte at holde sig i ro, eller de udfører ikke bevægelser fuldt ud. Muskelfylden og -styrken bliver derfor svag, og leddene kan blive stive. Fysioterapi og ergoterapi er vigtig for at modvirke varige funktionshæmninger, f.eks. fejlstillinger, gangproblemer og finmotoriske problemer.

Ledforandringer efter ardannelser kan ses ved alvorlig læderhudstyper. Især fingrene har tendens til at bøje og efterhånden blive klo-lignende. Daglige øvelser med bl.a. spredning af fingre og tæer er vigtige. Ved især dystrofica inversa kan et dagligt øveprogram med gabeøvelser og lignende være vigtige for at forebygge sammenvoksninger i og omkring munden.

Kontaktsport og andre hudbelastende sports- og hobbyaktiviteter må frarådes. Dog kan børn og voksne med simplex-typerne almindeligvis deltage i de fleste aktiviteter, med pauser i de varme sommermåneder. Individuel tilrettelagte træningsprogrammer på motionscentre kan benyttes. Kreative, boglige og musiske aktiviteter, spejder og lignende kan generelt anbefales for alle.

## **Indlæring og undervisning**

Ved lange sygdomsperioder er det nødvendigt med undervisningstimer i eget hjem eller ekstratimer i skolen ved tilbagevenden. Det kan være vigtigt at støtte en boglig uddannelse, da erhvervsvalget kan begrænses af hudsygdommen.

Et sæt skolebøger m.v. både i skole og hjem anbefales for at undgå transport af tung skoletaske. Børnene må ikke deltage i gymnastik og lignende, når der er udbrud af



blærer.

Særlige hjælpemidler, f.eks. computer, kan være nødvendige, når der er finmotoriske problemer. Opmærksomhed på de fysiske forhold, indretning m.m., er vigtig for at forebygge nye skader.

### **Støttebehov i forhold til den sociale lovgivning**

Ved behov for støtte rettes henvendelse til kommunen, hvor også indsatsen mellem de forskellige instanser må koordineres.

Pasning af barnet i hjemmet kan være nødvendigt af en af forældrene i perioder eller fast over en længere årrække, når barnets plejebestand er stor. Der kan da søges helt eller delvist tilskud til dækning af tabt arbejdsfortjeneste. Også under sygehusindlæggelser kan der ydes dækning af tabt arbejdsfortjeneste, eventuelt til begge forældre, hvis barnet er alvorligt syg. Hjemmesygeplejen kan tilknyttes hjem eller daginstitution til den nødvendige hudpleje.

Støtteperson kan tilknyttes daginstitutioner til den daglige pleje, støtte ved længere ture, varetagelse af forholdsregler ved særlige aktiviteter osv.

Nødvendige merudgifter til børn kan dækkes, f.eks. til salver, særlig kost, medicin, bandager, stort bleforbrug p.g.a. ekstra hyppige skift, befordring, ekstra vask, ekstra og særligt indkøb af tøj og sko. Vaskemaskine og tørretumbler kan være uundværlige. Der vaskes hyppigt p.g.a. salver, blod og hud på tøj og linned. Tørretumbling modvirker, at tøj og sengelinned efter flergangsvask bliver stift og dermed generer huden. Voksne kan ligeledes få dækket nødvendige merudgifter ved den daglige livsførelse. Merudgiften skal for børns vedkommende udgøre mindst 3.564 kr. (pr. 1.1. 2004) om året og for voksnes vedkommende udgøre mindst 6000 kr. (pr.1.1. 2004) om året, før der ydes dækning.

Personlige hjælpemidler er nødvendige ved funktionshæmninger. Specialsko eller sko i forskellig størrelse må søges som hjælpemiddel ved misdannelser og blærer på fødderne.

Særlig indretning af hjemmet er ofte nødvendigt med bløde tæpper på gulvene,



## SOCIALSTYRELSEN

polstring af møbler og seng samt fjernelse af hårde og spidse kanter og hjørner.

Familier og voksne med sygdommen kan få behov for hjemmehjælp, hvis der er problemer med varetagelse af rengøring, madlavning og indkøb.

Støtte til anskaffelse af bil kan ydes i særlige situationer. Dels kan der være bevægelsehæmning, dels kan det være vanskeligt at bære tasker eller indkøbsposer p.g.a. de gnidninger, huden da påføres. Befordring med tog, busser o.lign. kan være forbundet med store risici grundet indretning, mange mennesker osv.

Udvikles sygdommen i sværere grad med mange sygedage, kan der etableres en såkaldt § 56 aftale med arbejdsgiver og kommunens sygedagpengekontor, hvorefter noget af lønnen ved sygdom refunderes af kommunen.

Der kan være behov for vejledning ved valg af uddannelse og erhverv og eventuelt tildeling af uddannelsesstøtte. Man må undgå arbejdsforhold, der påvirker huden med stød, hårdt fysisk arbejde, støvet arbejde, høje temperaturforhold eller arbejde, hvor hænderne dagligt holdes længe i vand. Er der hyppigt åbne hudflader og infektioner er arbejde inden for dele af sundhedssektoren ikke muligt. Hvis man ikke kan opnå eller fastholde beskæftigelse på normale vilkår på arbejdsmarkedet, er der mulighed for at søge om fleksjob. Fleksjob er stillinger på særlige vilkår, hvor kommunen yder løntilskud til arbejdsgiveren. I sjældne tilfælde vil der være behov for førtidspension.

Nye tilfælde:

Man regner med, at der fødes 1 barn ud af 50.000 fødsler med epidermolysis bullosa simplex, dvs. i gennemsnit 1 barn om året i Danmark.

Anslået antal i Danmark:

Det nøjagtige antal personer i Danmark med epidermolysis bullosa kendes ikke

Udarbejdet:

1994

Revisions dato

Oktober 2005

Andre med samme diagnose?

Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom



# SOCIALSTYRELSEN

Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden:

[Bispebjerg Hospital \(Dermato-Venerologisk Afdeling og Videncenter for Sårheling\)](#)  
Dermato-Venerologisk Afdeling og Videncenter for Sårheling  
Afd. S40  
Bispebjerg Bakke 23  
Indgang 4, 3.Tværvvej  
2400 Kbh. NV.

[Rigshospitalet \(Klinik for Sjældne Handicap\)](#)  
Klinik for Sjældne Handicap  
Afsnit 4062  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 3545 4062  
Mail: [genetik@rh.dk](mailto:genetik@rh.dk)

[ÅUH, Skejby \(Center for Sjældne Sygdomme\)](#)  
Børneafdeling A  
Center for Sjældne Sygdomme



# SOCIALSTYRELSEN

Brendstrupgårdsvej 100  
8200 Århus N  
Tlf.: 7845 1474

Rigshospitalet (Odontologisk Landsdels og Videncenter)

Odontologisk Landsdels og Videncenter  
afsnit 4401  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf.: 3545 2493  
Mail: [jette.daugaard-jensen@rh.regionh.dk](mailto:jette.daugaard-jensen@rh.regionh.dk)

ÅUH. Århus Sygehus (Odontologisk Landsdels- og Videnscenter)

Odontologisk Landsdels- og Videnscenter  
Nørrebrogade 44  
Bygning 9D, 2. sal  
8000 Århus C  
Tlf.: 7846 2885

Danske og nordiske  
links:

[rarelink.dk](http://rarelink.dk)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Ugeskrift for Læger

Den danske lægeforenings videnskabelige tidsskrift. Primært målrettet læger og andre i sundhedssektoren.

Lægehåndbogen

Lægehåndbogen henvender sig til sundhedspersonale, som kan søge information om; symptomer, tilstande og sygdomme, undersøgelser samt finde information til deres patienter. Nogle tekster er på norsk, men sundhed.dk er i gang med en oversættelse til dansk.

Internationale links:

[Genetics Home Reference](#)

Artikler fra U.S. National Library of Medicine med information om genetiske tilstande og de gener eller kromosomer, der forårsager disse tilstande. Informationen er på



# SOCIALSTYRELSEN

engelsk og målretter sig både fagpersoner og patienter og deres pårørende.

## eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## Madisons Foundation

Madisons Foundations hjemmeside giver informationer til forældre om sjældne og alvorlige sygdomme hos børn. Informationen er på engelsk. Deres beskrivelser er skrevet af læger fra University of California in Los Angeles (UCLA).

## Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

## Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

## Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

## Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.

## NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på





engelsk.

#### UCL Institute of Child Health

Engelsk hjemmeside lavet af Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust (GOSH) og UCL Institute of Child Health (ICH).

#### National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

#### Mayo Clinic

Mayo Clinic består af en gruppe non-profit hospitaler i USA. Informationen er på engelsk og målrettet til alle.

#### MedlinePlus

MedlinePlus Medical Encyclopedia samler information fra det amerikanske National Library of Medicine, The National Institutes of Health (NIH), og andre statslige og sundhedsrelaterede organisationer. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

#### GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

#### OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

#### PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



# SOCIALSTYRELSEN

## Medpedia

Medpedia er et Wikipedia inspireret site (vidensdeling på nettet), hvor fagfolk fra hele verden skriver om viden indenfor den medicinske verden. Teksterne er på engelsk, og henvender sig både til fagfolk og private.

## Orphanet Journal of Rare Diseases

Orphanet Journal of Rare Diseases er et engelsksproget online tidsskrift med artikler om sjældne sygdomme. Det er Orphanets (den europæiske portal for sjældne sygdomme og sjældne lægemidler) officielle tidsskrift.

University of Kansas Medical Center har en oversigt med forskellige links vedr. diagnosen

Læs også:

- **Artikel: Tandpleje og Sjældne Sygdomme**