

Epidermolysis bullosa



ALLERGIA
IHO
ASTMA



SISÄLTÖ

ALUKSI	3
EPIDERMOLYSIS BULLOSA	4
Ihon rakenne	7
Epidermolysis bullosan eri muodot.....	5
Sairauden toteaminen	6
Periytyvyys	7
<i>Epidermolysis bullosa simplex (EBS)</i>	11
<i>Junktionaalinen epidermolysis bullosa (JEB)</i>	12
<i>Dystrofinen epidermolysis bullosa (DEB)</i>	13
<i>Kindlerin oireyhtymä</i>	14
EPIDERMOLYSIS BULLOSAN HOITO	15
Rakkuloiden hoito	16
<i>Epidermolysis bullosa simplexin hoito</i>	17
<i>Junktionaalinen epidermolysis bullosan hoito</i>	18
<i>Dystrofisen epidermolysis bullosan hoito</i>	18
VASTASYNTYNEEN HOITO	20
JALKOJEN HOITO	21
SUU- JA HAMMASOIREIDEN HOITO	22
EB JA RAVITSEMUS	25
PITKÄAIKAISSAIRAAN TUET JA PALVELUT	28
Terveystuon palvelut	30
Kunnan palvelut	31
Kelan tukimuodot	32
Verotus	34
JÄRJESTÖN PALVELUT	35

TEKSTI

Katariina Hannula-Jouppi, ihotautien erikoislääkäri, dosentti
 Hannele Heikkilä, ihotautien erikoislääkäri, dosentti
 Teija Kimpimäki, ihotautien erikoislääkäri, LT
 Sirkku Peltonen, ihotautien erikoislääkäri, dosentti
 Kaisa Tasanen-Määttä, ihotautien erikoislääkäri, professori
 Marja-Leena Tuomi, ihotautien ja allergologian erikoislääkäri
 Liisa Aine, erikoishammaslääkäri, dosentti
 Anne-Mari Vuorenpää, asiantuntijahoitaja
 Risto Heikkinen, erityissuunnittelija, Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry

TAITTO Funkkis PAINO PunaMusta

JULKAISIJA Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry, 2018 2. uudistettu painos



ALUKSI

EPIDERMOLYSIS BULLOSAN (EB) on yleisnimitys joukolle perinnöllisiä ja synnynnäisiä ihon ja limakalvojen rakkulasairauksia. Epidermolysis tarkoittaa, että ihon pinnallisin kerros (epidermis) on synnynnäisesti niin hauras, että se ikään kuin hajoaa irti (lysis) siihen sattuneen kolhaisun vaikutuksesta. Bullosa on suomeksi rakkulainen, rakkuloita aiheuttava.

EB ON harvinainen sairaus, jonka vaikeusaste vaihtelee huomattavasti. EB:n yleisyydestä ei ole tarkkaa tietoa, mutta sitä arvioidaan Suomessa sairastavan noin 200 henkilöä. Lieviä oireita voi olla huomattavasti useammilla. EB:n vaikeimpia muotoja sairastavia lapsia syntyy vuosittain Suomessa yksi tai kaksi.

TÄMÄN OPPAAN painopiste on EB:n lääketieteellisen ja hoidollisen tiedon esittelyssä. Hoitotiedon lisäksi on tärkeää, että EB:tä sairastava ja hänen läheisensä saavat riittävästi tukea sairauden ja elämän eri vaiheissa. Tukea voi saada eri alojen asiantuntijoilta sekä vertaistoiminnassa, jossa jaetaan kokemuksia ja etsitään itselle sopivia ratkaisuja arkeen.

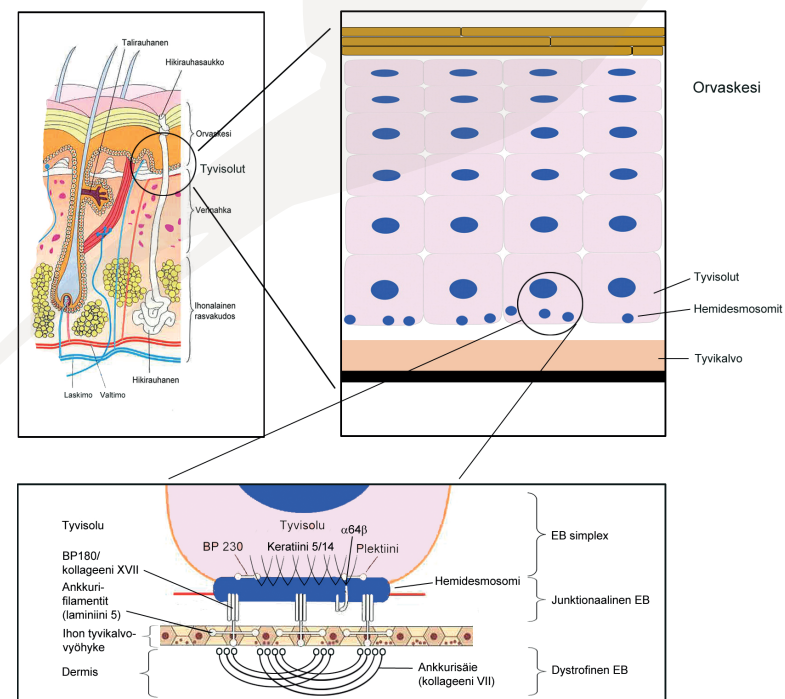
EB:n yleisyydestä ei ole tarkkaa tietoa, mutta sitä arvioidaan Suomessa sairastavan noin 200 henkilöä.



EPIDERMOLYSIS BULLOSA

IHON RAKENNE

IHO MUODOSTUU kahdesta kerroksesta: pinnallisesta, tavallisesti 0,02 - 1,00 mm:n paksuisesta epidermiksestä eli orvaskedestä ja syvemmästä, noin 2 mm:n paksuisesta dermiksestä eli verinahasta (kuva 1). Epidermiksen ja sidekudoksesta muodostuneen dermiksen erottaa toisistaan tyvikalvovyöhyke. Dermiksen alla on rasvakerros, joka liittyy ihon sen alla oleviin tukirakenteisiin. Epidermis koostuu suurimmaksi osaksi keratinosyyteiksi nimettyistä soluista. Keratinosyytien alimman eli tyvisolukerroksen solut jakaantuvat jatkuvasti ja kulkeutuvat ihon pinnalle. Näin epidermis uusiutuu koko ajan. Keratinosyytit tuottavat epidermiksen pintaan niin sanotun sarveiskerroksen, joka suojaa ihoa ja elimistöä erilaisilta ulkoisilta tekijöiltä. Epidermiksen ja dermiksen välisen tyvikalvovyöhykkeen tehtävänä on pitää keratinosyytit kiinni dermiksessä (kuva 1).



Kuva 1. Ihon ja ihon tyvikalvovyöhykkeen rakenne ja epidermolysis bullosan alatyypit

EPIDERMOLYSIS BULLOSAN ERI MUODOT

EB-TAUTIRYHMÄSSÄ voidaan erottaa neljä päämuotoa, joissa esiintyy useita eri alatyyppejä. Neljä päämuotoa ovat:

1. EPIDERMOLYSIS BULLOSA simplex (EBS), jossa rakkulanmuodostus tapahtuu epidermiksen sisällä

2. JUNKTIONAALINEN EPIDERMOLYSIS bullosa (JEB), jossa epidermoksen ja dermiksen välinen raja-alue rikkoutuu ja rakkula muodostuu tyvikalvovyöhykkeeseen

3. DYSTROFINEN EPIDERMOLYSIS bullosa (DEB), jossa vaurio ja siitä aiheutuva rakkula ovat dermiksen yläosassa

4. KINDLERIN OIREYHTYMÄ on erittäin harvinaisen muoto, jossa rakkulan sijainti ihon kerroksissa vaihtelee

EB:N ERI alamuodoissa vika on joko keratinosyyttien sisäistä tukirankaa muodostavien tonofilamenttien (EBS) muodostumisessa, hemidesmosomien, tyvikalvovyöhykkeen (JEB) tai dermiksen ankkurifibrillien (DEB) koostumuksessa (kuva 1). Kaikki nämä ovat proteiineja, joita solut tuottavat geenien eli perintötekijöiden ohjaamina. Pienikin virhe eli mutaatio geenissä voi aiheuttaa virheellisen proteiinin. ■

SAIRAUDEN TOTEAMINEN

EB:N TOTEAMISEN jälkeen pyritään selvittämään sen päämuoto ja tarkka alatyppi, joita tunnetaan tällä hetkellä yli kolmekymmentä. Tarkka diagnoosi tarvitaan, jotta saadaan tietoa taudinkulusta, ennusteesta, periytyvyydestä, perhesuunnittelusta ja perinnöllisyysneuvonnasta. Iho-oireet, taudinkulku sekä sukuselvi-tyt ovat tärkeitä seikkoja taudin määrittämisessä.

IHOSTA OTETAAN koepala, ja useimmissa tapauksissa otetaan myös verinäyte, josta etsitään taudin aiheuttavaa geenivirhettä.

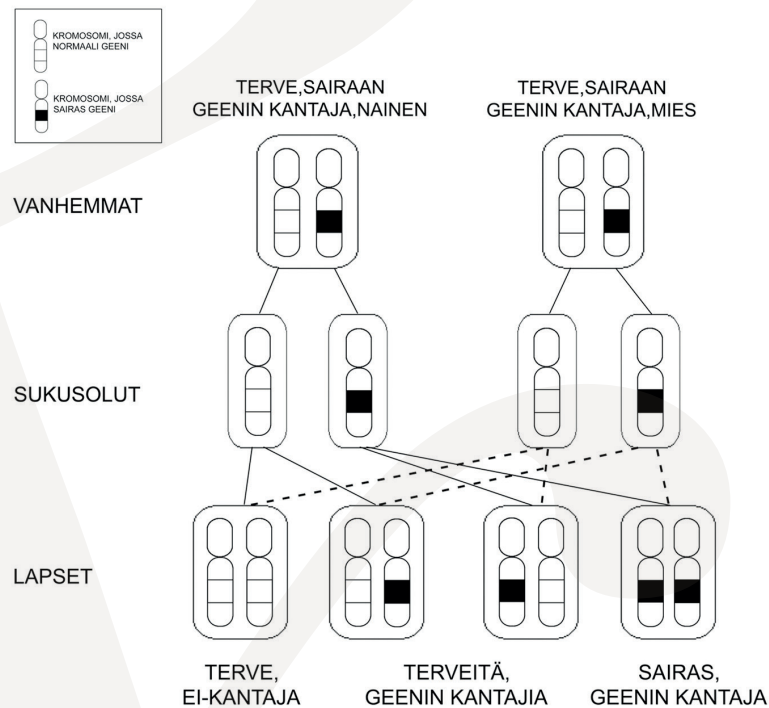
DIAGNOOSIA VARTEN vaadittavat näytteet otetaan keskussairaaloiden tai yliopistollisten sairaaloiden ihotautien tai perinnöllisyyslääketieteen poliklinikoilla. Geenivirheen määrittäminen on tärkeää sairauden tarkan tunnistamisen ja seurannan sekä perinnöllisyysneuvonnan kannalta. Onnistuneiden näytteiden saaminen voi olla vaikeaa hauraan ihon takia ja siksi saatetaan joutua ottamaan useita näytteitä. Näytteet lähetetään useimmiten tutkittaviksi EB:hen erikoistuneisiin ulkomaisiin tutkimuskeskuksiin. ■

PERIITYVYYS

MONISSA PERINNÖLLISISSÄ sairauksissa, kuten epidermolysis bullosassa, on sairauden taustalla virhe eli mutaatio yhdessä geenissä eli perintötekijässä. Mutaation vuoksi tästä geenistä ei saada tuotettua normaalia proteiinia, mikä aiheuttaa sairauden.

EB:N ALAMUODOISTA on jo paikannettu kunkin sairauden aiheuttavat geenit ja nykyisin pyritään tekemään mutaatiotutkimus kaikille vaikeaa EB:tä sairastaville. Mikäli lasta odottavalla vanhemmalla on EB, ja mutaatio on tiedossa, tauti on mahdollista tutkia jo sikiöaikana. Jotta välttyttäisiin virheellisiltä tulkinnoilta ja epäsel-

vyksiltä EB:n periytyvyyden suhteen, mahdollisesta mutaatiotutkimuksesta ja sen tulkinnasta on hyvä keskustella perinnöllisyyslääkärin kanssa yliopistollisen sairaalan perinnöllisyyspoliklinikalla tai Folkhälsanin perinnöllisyysklinikalla. Perinnöllisyysasioista voi keskustella myös hoitavan ihotautilääkärin kanssa.



Kuva 2. Periytyvyys

YKSILÖLLÄ ON kutakin geeniä kaksi kappaletta, joista toinen on peräisin isältä ja toinen äidiltä (kuva 2). Perintötekijät on pakattu soluun kromosomeina, joita ihmisellä on 46 kappaletta. Koska yksilöllä on kutakin kromosomia kaksi kappaletta eli pari, näistä on 22 pareittain samanlaisia (numeroitu 1–22). 23. kromosomipari määrää sukupuolen, sukukromosomit ovat naisella XX ja miehellä XY. Usean eri geenin virhe voi aiheuttaa EB:n, mutta yleensä yhdellä sairastavalla on vain yhden geenin virhe. EB:n aiheuttavia genejä sijaitsee useissa eri kromosomeissa.

SUKUSOLUISSA ELI muna- ja siittiösoluissa on vain puolet kromosomeista eli 23 kappaletta. Näin ollen sukusoluun joutuu jokaisesta geeniparista vain toinen. Hedelmöityksessä muna- ja siittiösolu yhtyvät, uusi yksilö saa alkunsa ja tällöin kromosomien ja geenien lukumäärä on jälleen täysi. Sairaus voi periytyä vallitsevasti eli dominantisti, jolloin jo yksi viallinen geeni toiselta vanhemmalta riittää aiheuttamaan taudin.

VALLITSEVASTI PERIYTYVÄ sairaus on yleensä toisella vanhemmista ja usein myös muillakin sukulaissilla. On myös mahdollista, että normaali perintötekijä on muuttunut tautia aiheuttavaksi juuri siinä muna- tai siittiösolussa, josta sairastava on saanut alkunsa. Tällöin hänellä on sairaus, vaikka muilla perheenjäsenillä ei ole. Peittyvä eli resessiivinen periytyminen tarkoittaa sitä että, sairaus tulee esiin vain, jos

sairastava on perinyt molemmilta vanhemmiltaan viallisen geenin. Yhtä viallista geeniä kantava vanhempi on yleensä oireeton, koska heillä kummallakin on yksi terve ja vain yksi virheellinen perintötekijä (kuva 2).

KAIKKI EB:N muodot ovat perinnöllisiä, mutta periytymistavat vaihtelevat eri EB:n muodoissa. EBS periytyy paria harvinaista poikkeusta lukuun ottamatta vallitsevasti eli dominantisti. Jos toisella vanhemmalla on vallitsevasti periytyvä EB, on perheen pojilla ja tyttärillä yhtäläinen 50 prosentin riski periä viallinen geeni. Vallitsevasti periytyvä EB voi saada alkunsa myös ns. uudesta mutaatiosta, joka on syntynyt toisen vanhemman sukusolussa tai harvinaisissa tapauksissa sairastuneen henkilön sikiönkehityksen aikana. Tämä muutos voi periytyä myös sairastuneen lapselle.

KAIKKI JEB:N muodot periytyvät peittyvästi. DEB:tä on olemassa suhteellisen lievä vallitsevasti periytyvä muoto sekä vaikea, peittyvästi periytyvä muoto. Peittyvästi periytyvä JEB tai DEB ilmenee, kun kumpikin terveistä vanhemmista on sattumalta saman EB-mutaation kantaja. Tällaisen perheen kussakin raskaudessa on yksi neljästä eli 25 prosentin riski, että lapsi saa molemmilta vanhemmiltaan muuttuneen geenin ja sairastuu. Terveen lapsen syntymisen todennäköisyys on kolme neljäsosaa eli 75 prosenttia. Sairastavan terveiden sisarusien todennäköisyys olla sairauden perintötekijän kantajia on kaksi kolmesta. ■

EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEX (EBS)

YLEISIN EB:N tautimuodoista on epidermolysis bullosa simplex (EBS). EBS jaetaan kahteen päämuotoon sen mukaan, sijaitseeko rakkula tyvisolujen tasolla (basaalinen EBS) vai niiden yläpuolella (suprabasaalinen EBS). Suurin osa EBS:n tautimuotoja periytyy vallitsevasti, mutta tunnetaan myös väistyvästi periytyviä muotoja.

YLEISIN EBS:N aiheuttava mutaatio sijaitsee keratiinityyppiä 5 tai 14 tuottavissa geeneissä (kuva 2). Lisäksi on selvästi harvinaisempia EBS:n alatyyppejä, joiden mutaatio sijaitsee esimerkiksi $\alpha 6\beta 4$ integriiniä, plektiiniä tai muita plakiiniperheen proteiineja tuottavissa geeneissä (kuva 1). Keratiinit 5 ja 14 muodostavat keratinosyyttien sisällä ns. tonofilamenteja, jotka ovat oleellinen osa solun tukirankaa (kuva 1). Kun keratiinien geenissä on mutaatio, syntyy epänormaaleja keratiinisaikeita, jolloin solu ei kestä normaalisti mekaanista rasitusta vaan hajoaa. Muut EBS:n mutaatiot liittyvät proteiineihin, jotka osallistuvat mm. solun tukirangan ankkuroimiseen solun ulkokalvolle ja edelleen tyvikalvoon.

EBS VOI esiintyä keholla paikallisesti, jolloin rakkuloita on esimerkiksi vain käsissä ja jaloissa, tai laaja-alaisesti kaikkialla ihosta. Lievää EBS:a sairastavat voivat olla aikuisiässä lähes oireettomia, mutta laaja-alaisissa ja vaikeimmissa muodoissa rakkulointi jatkuu vaikea-asteisina läpi elämän.

Tavallisesti rakkula-alueet paranevat jälkiä jättämättä, mutta ei välttämättä kaikissa EBS:n muodoissa. Kynsimuutoksia tavataan lähes kaikilla EBS:ä sairastavilla. EBS:n joissakin muodoissa limakalvoilla voi esiintyä rakkuloita. Myös silmän sidekalvolla voi esiintyä kirvelyä ja kutinaa, harvemmin rakkuloita.

JUNKTIONAALINEN EPIDERMOLYSIS BULLOSA (JEB)

JUNKTIONAALINEN EPIDERMOLYSIS bullosa (JEB) on selvästi harvinaisempi kuin EBS. JEB aiheutuu laminiini 332:ta, kollageeni XVII tai $\alpha 6\beta 4$ integriiniä koodittavien geenien mutaatioista. Nämä kolme proteiinia ovat välttämättömiä ihon kahta kerrosta toisiinsa liittävän tyvikalvon toiminnalle. JEB periytyy peittyvästi (kuva 2).

JEB JAETAAN kahteen päämuotoon: yleistynyt ja paikallinen JEB. Vaikeaa yleistynyttä JEB:tä sairastavilla iho on erittäin herkästi vaurioituva. Rakkuloita esiintyy heti syntymän jälkeen, ja niitä muodostuu ilman hankausta kehon kaikkiin osiin.

VASTASYNTYNEILLÄ LAAJA-ALAINEN JEB voi olla vaarallinen nestehukan vuoksi, ja ihon lisäksi rakkuloita voi muodostua myös ruokatorveen, henkitorveen ja suolistoon. Näin ollen vaikea-asteinen, yleistynyt JEB voi olla vaikeimpia EB:n

muodoista. Vaikka JEB:n rakkulat eivät parantuessaan jätä jälkeensä arpia, iho ohenee ja kiristyy. Myös kynsi- ja hammasmuutoksia tai hiuspohjan arpeutumisesta johtuvaa hiuspuuttumista voi esiintyä. On kuitenkin huomionarvoista, että lievimmät JEB:n muodot eivät rajoita merkittävästi normaalia arkea.

DYSTROFINEN EPIDERMOLYSIS BULLOSA (DEB)

DYSTROFINEN EPIDERMOLYSIS bullosa (DEB) aiheutuu tyvikalvon ja dermiksen toisiinsa liittävien ankkurisäikeiden rakenneproteiinin kollageeni VII:n geenivirheestä. DEB jaetaan kahteen päämuotoon: lievä, vallitsevasti periytyvä muoto ja vaikea, peittyvästi periytyvä muoto. Peittyvästi periytyvä muoto on selvästi harvinaisempi, mutta vaikeampi kuin vallitsevasti periytyvä muoto. Kaikille DEB-muodoille on yhteistä rakkulajälkien arpeutuminen, joka johtuu sidekudoksen ja tyvikalvon vaurioitumisesta. Myös kynsien vaurioituminen tai niiden häviäminen kokonaan on tyyppillistä DEB:lle.

LIEVÄASTEISEN, VALLITSEVASTI periytyvän DEB:n oireet voivat olla hyvin lievät, ihon rakkulointi voi loppua aikuisiässä kokonaan ja ainoana oireena ovat kynsimuutokset.

PEITTYVÄSTI PERIYTYVÄ DEB on yksi vaikeimmista EB:n muodoista: vastasyntyneillä on laaja-alaista rakkulointia,

jota esiintyy myös limakalvoilla. Rakkulointi ja arpeutuminen voivat aiheuttaa ruokatorven tai peräaukon ahtautumista. Huonosti sujuva ruokailu ja limakalvovauriot voivat aiheuttaa anemiamia, painonnousu voi hidastua ja lapsilla kehitys saattaa häiriintyä. Ravitsemuksen suunnittelu onkin tätä alatyyppejä sairastavalle erityisen tärkeää. Lisäksi peittyvästi periytyvään DEB:hen liittyy merkittävästi lisääntynyt riski ihon okasolusyöpiin.

KINDLERIN OIREYHTYMÄ

ERITTÄIN HARVINAINEN Kindlerin oireyhtymä hyväksyttiin EB:n alamuodoksi vuonna 2008. Se aiheutuu mutaatioista, jotka esiintyvät kindliiniproteiinia tuottavassa geenissä. Rakkuloinnin lisäksi oireita ovat valoherkkyys ja lisääntynyt syöpäriski.

EPIDERMOLYSIS BULLOSAN HOITO

EB:N HOITO on oireenmukaista, joten siinä on keskeistä vähentää uusien rakkuloiden muodostumista, edistää rakkulapohjien paranemista sekä ehkäistä infektoita ja arpeutumista. Vaikeita EB-muotoja aiheuttavien geenivirheidien korjaamiseen tähtääviä hoitotutkimuksia on tehty ja useita tutkimuksia on käynnissä parhaillaan, mutta näiden uusien hoitomuotojen saaminen laajamittaiseen käyttöön vaatii vielä useita vuosia.

EB:TÄ SAIRASTAVAN iho voi olla erittäin haaras ja ihon hoito on yksilöllistä EB-tyyppi huomioiden. Peruseriaatteena on rakkuloiden ennalta ehkäisy ja haavojen hoito ihoystävällisin sidoksin ja kivun hoito. Hoitovalinnassa tulee ottaa huomioon sairastavan yksilöllinen tilanne ja mielipide. EB:ssa iholle on tyypillistä, että pienikin mekaaninen rasitus voi aiheuttaa rakkulan. Esimerkiksi jalkineiden valintaan tulee kiinnittää erityistä huomiota.

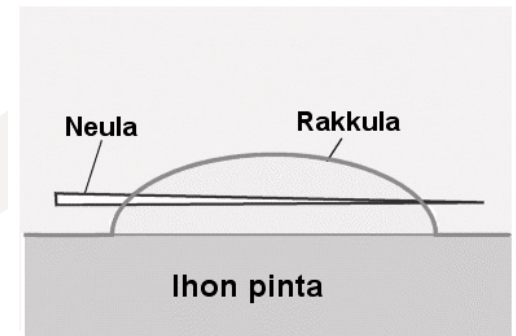
KOTIYMPÄRISTÖSSÄ LAPSIKIN oppii välttämään ihon rakkuloille altistavia tekijöitä, mutta terveydenhuollossa on useita tutkimuksiin ja hoitoon liittyviä tilanteita, joissa tulee huomioida

da herkästi oireilevat. Esimerkiksi EKG-elektrodien poisto ja tavanomaisten ihoteippien käyttö sekä erilaiset tähytykset voivat aiheuttaa ongelmia. EB:tä sairastavalle ja hänen läheisilleen kehitty vuosien mittaan hyvä näkemys käytännössä sopivimmasta paikallishoitovalmisteesta ja sen käyttötavasta. ■

RAKKULOIDEN HOITO

RAKKULOITA VOI esiintyä missä tahansa iholla ja limakalvoilla EB-tyypistä riippuen. Rakkuloilla on taipumus laajentua, joten ehjät rakkulat puhkaistaan steriilillä neulalla tilanteen pahenemisen estämiseksi. Neula vietään rakkulan läpi ihon suuntaisesti puhkaisten rakkulan vastakkaisista reunoista (kuva 3).

REIÄT MAHDOLLISTAVAT kudoksen ulospääsyn, jolloin paine rakkulassa ja kipu helpottavat. Rakkulan tyhjentymistä voidaan helpottaa esimerkiksi pehmeällä sidetaitoksella painamalla tai ruiskulla imemällä. Nesteen uudelleen kertyminen voidaan estää tekemällä rakkulaan suurempi aukko esimerkiksi steriileillä saksilla tai teräväkärkisellä veitsellä. Rakkulan katto jätetään paikalleen. Mikäli rakkula-alue peitetään puhkaisun jälkeen haavasidoksella, käytetään tarttumattomia sidoksia kuten silikoniverkkoja tai silikonipintaisia vaahtosidoksia. ■



Kuva 3. Rakkulan puhkaisu

EPIDERMOLYSIS BULLOSA SIMPLEXIN HOITO

OLEELLISTA HOIDOSSA on rakkuloiden puhkaisu. Haavasidoksia käytetään tarvittaessa. Monien kokemus on se, että rakkulat paranevat paremmin ilman peittämistä haavasidoksilla. Haavasidos voi johtaa hoidettavan alueen liialliseen lämpenemiseen ja hikoiluun, mikä voi edesauttaa rakkuloiden muodostumista. Osalla myös helteinen ilma voi pahentaa rakkulointia.

MAISSITÄRKKELYSTÄ VOIDAAN käyttää rakkuloiden ja hikoilun aiheuttaman kosteuden kuivattamiseen. Haavasidosten kulmat voivat aiheuttaa rakkuloita erityisesti paineelle alttiina oleville ihoalueille, mikä on huomioitava erityisesti vaikeimmissa EBS-alatyypeissä. Haavasidosten ja pehmus-

teiden käyttö saattaa vaikeuttaa esimerkiksi käsien toimintaa tai jalkineiden käyttöä. Jotkut saattavat hyötyvät saumattomista silkisukista tai hopealankaa sisältävistä sukista.

JUNKTIONAALISEN EPIDERMOLYSIS BULLOSAN HOITO

JEB:N VAIKEIMMISSA muodoissa on keskeistä kroonisten haavojen hoito. Mahdollista haavan pohjan liikakasvua eli granulaatiota voidaan hoitaa vahvalla kortisonivoiteella tai -liuoksella. Pehmeät silikonisidokset saattavat lisätä haavan pohjan liikakasvua.

DYSTROFISEN EPIDERMOLYSIS BULLOSAN HOITO

VALLITSEVASTI PERIYTYVÄÄ, lieväoireista DEB:tä hoidetaan kuten EBS:ä. Väistyvästi periytyvän DEB:n vaikeiden iho- sekä limakalvo-oireiden hoito vaatii osaamista usealta lääketieteen osa-alueelta. Rakkuloinnin synnyttämät haavapinnat voivat olla laajoja ja vaativat kookkaiden haavasidosten käyttöä. Eritys voi olla runsasta, jolloin tarvitaan imeviä sidoksia. Rakkulointi ja huonosti paranevat haavapinnat voi aiheuttaa yhteen kasvua ja kuroumia sormien ja varpaiden iholle. Sitä voidaan ehkäistä käyttämällä erillisiä haavasidoksia yksittäisille sormille ja varpaille.

MIKÄLI KUROUMIA muodostuu, niitä voidaan hoitaa kirurgisesti, mutta toimenpiteet ovat haastavia ja vaativat ihonsiirteitä, toistuvia anestesioita sekä leikkauksen jälkeistä haavanhoitoa. Lisäksi nivelten jäykistymisen ehkäiseminen on tärkeää. Hoitoa ja seurantaa tarvitsevat myös rakkuloinnin ja arpeutumisen aiheuttama ruokatorven tai peräaukon ahtautuminen. Väistyvästi periytyvään DEB:hen liittyy merkittävästi kohonnut ihon okasolusyöpäriski.

KUTINA ON yksi DEB:n, kuten myös muiden alatyypin oireista. Voimakkaan kutinan takia sairastava saattaa raapia, mikä aiheuttaa uusia rakkuloita. Usein paranemassa olevat haavat ovat erityisen kutisevia. Jos iho on kuiva ja siksi herkästi kutiseva, lotion-tyyppisistä perusvoiteista ja kylpyöljyistä on apua. Natriumlauryylisulfaattia sisältäviä valmisteita kuten pesuaineita tulee välttää, koska ne voivat pahentaa ihovauriota.

ANTIMIKROBIAALISIA AINEITA, kuten bentsalkoniumkloria ja klooriheksidiiniä sisältävistä voiteista on todettu olevan apua kutinan hillitsemisessä ja bakteerikasvun vähentämisessä. Kortisonivoiteet voivat auttaa erityisesti vaikean kutinan hoidossa. Myös mentholia sisältävät öljypohjaisista valmisteista, kosteista kääreistä tai sinkkivoidesukasta voi olla apua. Kutina ei ole histamiinivälitteistä, joten antihistamiineista on vain rajoitetusti apua. Vaikean kutinan hoidossa voidaan harkita myös muita sisäisiä lääkkeitä.

VASTASYNTYNEEN HOITO

EB:HEN LIITTYVÄ Ihon rakkulointi alkaa useimmissa EB-muodoissa heti syntymän jälkeen. Vastasyntyneen ihomuutosten perusteella ei voida päätellä mikä EB-muoto on kyseessä. Tarkka diagnoosi ja taudinmääritys tehdään ihokoepalasta ja/tai geenitutkimusten avulla. Jos vastasyntyneellä on vain muutamia rakkuloita, ne puhkaistaan ja suojataan silikonipintaisilla haavasidoksilla.

MIKÄLI RAKKULOITA on laajasti iholla, vastasyntyneet hoidetaan yliopistosairaaloiden lastenkliniikoiden teho-osastolla. Vaikea-asteista EB:tä sairastavan vastasyntyneen hoidossa on keskeistä estää uusien rakkuloiden synty mahdollisimman hellävaraisella käsittelyllä, pehmeillä makuualustoilla ja vaatteilla sekä välttämällä tarttuvia tai puristavia kosketuksia kuten teippejä tai verenpainemittarin mansettia. Lisäksi on huolehdittava kivun hoidosta, infektioiden ehkäisystä sekä riittävästä ravitsemuksesta. Jos mahdollista, rintaruokinta on suositeltava vaihtoehto, koska se aiheuttaa vähemmän suuoireita kuin pulloruokinta. ■

JALKOJEN HOITO

JALKOJEN HOIDON tavoitteena on jalkavaivojen ehkäisy ja oireiden mukainen hoito. EB:tä sairastavista osalla jalkojen alueen ongelmat liittyvät ihon rikkihiertymiseen. Osalla ongelmana on jalkapohjien ja kämmenten liikasarveistuminen eli paksuuntuminen.

JALAT PESTÄÄN päivittäin varvas varpaalta. Vesipesu yleensä riittää. Happamien pesuliuosten käytöstä voi olla apua. Ne pitävät ihon happamana ja estävät bakteerien kasvua iholle ja vähentävät hikoilun hajuhaittoja. Jalkojen pesun jälkeen kynnet leikataan hyvillä kynsiksaksilla tai leikkureilla, jotta kynnet eivät lohkea. Varpaankynnet leikataan myötäillen varpaanpään muotoa. Koviksi paksuuntuneiden kynsien hoidossa voi kääntyä jalkojenhoitajan puoleen. Kuivia ja halkeilevia kynsiä ja kynsinauhoja on rasvattava.

HAUTUNEIDEN TAI rakkulaisten varpaanvälien ihopinnot voidaan eristää toisistaan pehmeällä liinakankaalla tai silikonitai vaseeliinitaitoksella. Muutoin varpaanvälien ihoa ei rasvata. Jalkapohjissa ja kämmenissä iho voi paksuuntua. Liikasarveistuma ei yleensä aiheuta vaivoja, mutta siihen liittyvät halkeamat voivat olla kipeitä. Liikasarveistumia hoidetaan

tehostetulla rasvaamisella. Jalkineita valittaessa tulee kiinnittää huomiota niiden istuvuuteen. Paras jalkine on kevyt ja pehmeä, jalkaa tukeva sekä helposti jalkaan laitettava. ■

EB:hen liittyvä ihon rakkulointi alkaa useimmissa EB-muodoissa heti syntymän jälkeen. Vastasyntyneen ihomuutosten perusteella ei voida päätellä mikä EB-muoto on kyseessä.



SUU- JA HAMMAS-OIREIDEN HOITO

EPIDERMOLYSIS BULLOSAAN voi liittyä erilaisia suun alueen muutoksia, joiden laatu ja vaikeusaste vaihtelevat eri EB:n alamuodoissa. Muutoksia voivat olla hammaskiilteen kehityshäiriöiden aikaansaama hampaiden läiskäisyys, kuoppaisuus ja lohkeamisherkyys. Rakkuloita voi olla suun limakalvoilla ja ikenissä. Rakkulointitaipumuksesta voi seurata myös kielen jäykistyminen, suun pieneneminen ja kielinystyjen häviäminen.

EPIDERMOLYSIS BULLOSAAN voi liittyä erilaisia suun alueen muutoksia, joiden laatu ja vaikeusaste vaihtelevat eri EB:n alamuodoissa. Muutoksia voivat olla hammaskiilteen kehityshäiriöiden aikaansaama hampaiden läiskäisyys, kuoppaisuus ja lohkeamisherkyys. Rakkuloita voi olla suun limakalvoilla ja ikenissä. Rakkulointitaipumuksesta voi seurata myös kielen jäykistyminen, suun pieneneminen ja kielinystyjen häviäminen.

EBS:A SAIRASTAVALLA ei yleensä todeta kiilteen kehityshäiriöitä ja hammashoito voidaan useimmiten toteuttaa ilman erityisjärjestelyitä. Suun limakalvojen rakkulointitaipeumus on vähäistä ja vähenee iän myötä. JEB:tä tai DEB:tä sairastavilla kiille on yleensä epämuodostunut. Tästä seuraa hampaiden nopea kuluminen ja reikiintyminen. Limakalvoille syntyy rakkuloita usein itsestään ja etenkin hammashoitotoimenpiteiden yhteydessä. Vaikeimpia suumuutoksia aiheuttavassa, peittyvästi periytyvässä DEB:ssä suun normaalien rakenteiden häviäminen asettaa hoidolle erityisiä haasteita.

SUUN JA hampaiden hoidon onnistumisen takia EB:tä sairastavat tarvitsevat neuvontaa ruokavalion laatimisessa ja laajan, ennaltaehkäisevän fluoriohjelman heti ensimmäisten hampaiden puhjettua. EB:tä sairastavien hampaisiin tulisi muita herkemmin tehdä suojaavia muovipinnoitteita ja kruunuja. Suu ja hampaat

tulee jo lapsena tarkastaa riittävän usein, 4 - 6 kuukauden välein. Aterioinnin tulee olla säännöllistä. Välipalojen lukumäärässä on syytä olla tarkka, ja muulla kuin ksylitolilla tai sorbitolilla makeutettuja makeisia ja juomia tulisi välttää.

HAMPAIDEN HARJAAMISEEN ja hammasvälien puhdistamiseen tulee käyttää paljon aikaa. Hyvä harja on lyhyt, tuuhea ja pehmeä, ja sähköhammasharjaakin kannattaa kokeilla. Hammasvälien puhdistamiseen käytetään hammastikkuja ja hammaslankaa, joiden käyttöä helpottavat erityiset hammaslangan viejät. Näiden avulla poskien venyttelyn tarve vähenee. Hammaslääkäri määrittelee fluorihoidon tarpeen. Fluoripitoisen hammastahnan lisäksi voidaan käyttää imeskelytabletteja, jotka sisältävät fluoria. Apteekista saa mietoa, fluoripitoista hammastahnaa, joka on kehitetty suun limakalvo-ongelmiin.

EB:TÄ SAIRASTAVIEN hammashoito erityistarpeineen voidaan pitkälle toteuttaa terveyskeskuksissa. Hammashoito voidaan järjestää esimerkiksi keskussairaaloiden suusairauksien yksiköissä, jos hoidolliset ongelmat ovat merkittäviä. Hoitotilanteessa hammashoitohenkilökunnan on kaikin mahdollisin keinoin pyrittävä suojaamaan ja varomaan suun pehmytkudoksia, jotta rakkulamuodostukselta ja arpimuodostukselta vältyttäisiin. Joissakin tapauksissa on perusteltua käyttää nukutusta hammashoidon ajaksi. ■

EB JA RAVITSEMUS

LIEVÄÄ EB:TÄ sairastavilla, joilla on vain yksittäisiä rakkuloita iholla eikä rakkulointia ole suun tai ruoansulatuskanavan alueella, ravitsemusvaatimukset ovat samat kuin kenellä tahansa. Vaikeaa EB:tä sairastaville hyvä ravitsemus on kuitenkin erityisen tärkeä, koska energian tarve on lisääntynyt toistuvaan rakkulointiin liittyvän haavojen parantumisen ja kiihtyneen aineenvaihdunnan sekä puolustusjärjestelmän toiminnan vuoksi. JEB:ssä ja DEB:ssä suun ja ruokatorven limakalvoille muodostuvat rakkulat hankaloittavat nielemistä ja heikentävät ruokahalua. Tämän vuoksi pieneen ateriaan on sisällytettävä tarpeelliset ravintoaineet ja riittävä energiamäärä. Ruoansulatuskanavan rakkulointi voi heikentää ravintoaineiden imeytymistä.

HANKALIMMISSA EB:N muodoissa voidaan tarvita erityiskeinoja normaalin kasvun ja kehityksen takaamiseksi. Ravitsemusterapeutin on hyvä olla mukana EB:a sairastavan hoitoryhmässä.

HYVÄ RAVITSEMUSTILA edistää haavojen paranemista, eikä rikkoutunut iho tulehdu niin helposti. Hyvän ravitsemuksen perustana on monipuolinen ruokavalio. Erilaiset kastikkeet, öljyt, margariinit ja voi lisäävät ruoan energia-

pitoisuutta. Tasaisena pysyvä normaalipaino kertoo sen, että ravitsemus on riittävä. EB:tä sairastavan lapsen painonkehitystä onkin syytä tarkkailla neuvolassa säännöllisesti.

SOPIVALLA JA monipuolisella ravinnolla ehkäistään myös ummetusta ja anemiaa. Ummetus johtuu usein peräaukon seudun rakkuloista, jotka tekevät ulostamisesta kivuliasta. Ummetusta voi ehkäistä lisäämällä ruokavalioon kuituja ja nesteitä. Riittävästi kuitua saa syömällä päivittäin täysjyväviljatuotteita, kasviksia, marjoja ja hedelmiä. Esimerkiksi luumut ja pellavan siemenet voi liottaa pehmeiksi ja helpommin syötäväksi. Myös liikunnan lisääminen ja suolen opettaminen säännöllisyyteen ehkäisevät ummetusta. Joskus ummetuslääkkeet ovat tarpeen pehmentämään ulostetta. Ummetuslääkkeiden käytöstä on hyvä neuvotella lääkärin kanssa.

ANEMIA ON yleistä vaikeimmissa EB:n muodoissa. Anemia heikentää haavojen paranemista kudosten heikentyneen hapettumisen myötä. Rautalääkkeiden käytöstä on hyvä neuvotella lääkärin kanssa.

JATKUVAN RAKKULOINNIN myötä sairastava menettää paljon proteiineja, ja jatkuva haavojen paraneminen sekä tulehdukset lisäävät proteiinien tarvetta huomattavasti. Tarvetta lisävitamiineille tai hivenaineille ei yleensä ole.

KARKEA, KOVA ruoka vaurioittaa helposti suuta ja limakalvoja. Tällöin miellyttävä, pehmeä ruoan koostumus voi auttaa. Jos lapsi syö erittäin huonosti, aterian voi soseuttaa. Kun perheessä kaikki syövät samoja ruokalajeja, lapsikin hyväksyy ruokavalionsa helpommin. Ruoan soseuttamisessa voi käyttää esimerkiksi tehosekoitinta, monitoimikonetta tai raastinta. Raaoista kasviksista saadaan raastimen tai monitoimikoneen hienoimmalla terällä sosemaisien hienoa raastetta. Kypsennetyissä kasvissoseissa tai sosekeitoissa kasvikset ovat pehmeimmillään. Hedelmistä voi valmistaa sosetta. Lyhyt viiden minuutin kiehaus tai mikroaaltouuni pehmentää kasviksia ja hedelmiä nopeasti.

HAPPAMAT SITRUSHEDELMÄT ja tuoremehut voivat myös ärsyttää suuta, joten on parempi valita mietoja laatuja, esimerkiksi päärynää, mangoa, banaania tai omenaa. Lihan, broilerin ja kalan riittävä kypsentyminen pehmentää raaka-aineet helposti soseutettavaksi. Leivän voi korvata syömällä pehmeää puuroa. Leivästä voi poistaa kuoren tai liottaa leivän maidossa tai muussa nesteessä ennen syömistä. Kovat juustot voi vaihtaa tuorejuustoihin tai raastaa juusto ohuimmalla raastimen terällä. Munamaito- ja kasvissoseepohjaiset laatikku-ruoat ovat rakenteeltaan pehmeitä, joten ne sopivat aralle suulle. Puurot, kiisselit, rahkat ja monet muut jälkiruokatyyppit ovat sosemais

luonnostaan. Kuohukerma, smetana ja ranskankerma keittojen, muhennosten, pirtelöiden ja rahkajälkiruokien lisänä antavat energiaa.

RUOANVALMISTUSTA VOI helpottaa käyttämällä valmiita purkkiruokia, eineksiä ja pakasteita. Itse tehtyä kotiruokaa voi pakastaa valmiina pieninä annoksina. Ravinnon lisänä voidaan käyttää myös täydennysravintovalmisteita, joita saa apteekkeista. Näiden käytöstä on hyvä keskustella hoitavan lääkärin ja ravitsemusneuvojan tai -terapeutin kanssa. ■

PITKÄAIKAISSAIRAAN TUET JA PALVELUT

PITKÄAIKAISEN SAIRAUDEN vaikutukset arjen sujumiseen voivat olla huomattavia. Sairaus voi heikentää niin fyysistä, psyykkistä kuin sosiaalista toimintakykyä. Lisäksi sairaus aiheuttaa taloudellista räsitusta. Yhteiskunnan tuet ja palvelut on tarkoitettu helpottamaan sairauden kanssa elämistä. Sairauden luonne, ikä, perhetilanne sekä mahdolliset muut sairaudet ja vammat määrittelevät, mitä tukia ja palveluita voi hakea ja saada.

DIAGNOOSIN SAAMISEN jälkeen on hyvä tavata sairaalan sosiaalityöntekijä tai kuntoutusohjaaja. He arvioivat yksilöllisen tilanteen ja kertovat, mitä tukia tai palveluita on haettavissa ja saatavissa.

PITKÄAIKAISSAIRAILLE KUULUVAT tuki- muodot ja palvelut ovat pääsääntöisesti terveydenhuollon, kuntien ja Kansaneläkelaitoksen (Kela) vastuulla. Sairaudesta aiheutuvaan haittaan, toimintakyvyn alentumaan ja niistä johtuviin kustannuksiin voi saada tukea myös esimerkiksi verotuksen tai yksityisten vakuutusten kautta.

PITKÄAIKAISEN SAIRAUDEN tai vamman nojalla myönnetyt tuet ja palvelut ovat yleensä riippumattomia hakijan tuloista. Joihinkin tukiin ja palveluihin kuuluu omavastuu. Tukien hakemisen perustana on diagnosoitu sairaus tai vamma. Diagnoosi ei kuitenkaan määrittele tukien hakemisen lopputulosta, vaan aina on otettava huomioon hakijan yksilöllinen kokonaistilanne. ■

Sairauden luonne, ikä, perhetilanne sekä mahdolliset muut sairaudet ja vammat määrittelevät, mitä tukia ja palveluita voi hakea ja saada.



TERVEYDENHUOLLON PALVELUT

TERVEYDENHUOLLON VASTUULLE kuuluu välttämättömän hoidon ja ensitiedon antaminen. Ensitietoon sisältyy perustiedot omasta sairaudesta ja sen hoidosta. Terveystieteiden huollosta saa myös pitkäaikaisen sairauden hoidossa tarvittavat hoitotarvikkeet.

EPIDERMOLYSIS BULLOSAA sairastavalle on hyvä tehdä hoito- tai kuntoutussuunnitelma. Suunnitelmaan kootaan muun muassa tarvittavat tiedot hoidosta ja kuntoutuksesta sekä niiden keinoista ja tavoitteista. Lisäksi suunnitelmaan kirjataan tiedot diagnooseista ja lääkityksestä. Suunnitelma helpottaa pysymään ajan tasalla omaan hoitoon liittyvissä asioissa. Lääkäri tekee myös lausunnot tukien ja palveluiden hakemusten liitteeksi.

LÄÄKINNÄLLINEN KUNTOUTUS vastaa apuvälineiden luovuttamisesta. Epidermolysis bullosan kohdalla voi olla tarve esimerkiksi erikoisjalkineisiin. Vaikeissa sairauden muodoissa voidaan myöntää myös muita arkea helpottavia apuvälineitä. ■

KUNNAN PALVELUT

VAMMAISUUDEN JA pitkäaikaisen sairauden perusteella haettavat tukimuodot ja palvelut määritellään vammaispalvelulaissa. Laissa vammaisella henkilöllä tarkoitetaan henkilöä, jolla vamman tai sairauden johdosta on pitkäaikaisesti erityisiä vaikeuksia suoritua tavanomaisista elämän toiminnoista. Jokaisessa kunnassa on vammaispalveluista vastaava yksikkö tai työntekijä.

VAMMAISPALVELUSSA MÄÄRITELLYT tuet ovat joko subjektiiviseen oikeuteen (eli kunnalla on niiden erityinen järjestämisvelvollisuus) tai harkintaan ja määrärahoihin perustuvia. Subjektiivisesta oikeudesta tukeen ovat esimerkkinä sairauden tai vamman vuoksi tarpeelliset asunnon muutostyöt ja henkilökohtaisen avun saaminen. Asunnon muutostöillä voidaan tehdä esimerkiksi asianmukaiset hoitotilat EB:tä sairastavalle lapselle.

MÄÄRÄRAHASIDONNAISISTA TUKIMUODOISTA yleisimmät ovat ylimääräisten vaatekustannusten sekä päivittäisistä toiminnoista suoriutumisen tarvittavien välineiden, koneiden ja laitteiden korvaaminen. Kunnan on varattava näihin tukiin määrärahoja kunnassa esiintyvän tarpeen mukaan. Kunta voi myöntää kotipalveluja alentuneen toimintakyvyn,

perhetilanteen, sairauden, vamman tai muun vastaavan syyn perusteella silloin, kun apu on tarpeen tavanomaiseen elämään kuuluvista tehtävistä suoriutumiseksi. Lapsiperheellä on subjektiivinen oikeus kotipalveluun, jos sillä voidaan turvata lapsen hyvinvointia. Myös omaishoidon tuki on kunnan järjestämisvastuulla tähän tarkoitukseen varattujen määrärahojen puitteissa. ■

KELAN TUKIMUODOT

KELA KORVAA ansionmenetyksestä erityishoitorahaa alle 16-vuotiaan sairaan tai vammaisen lapsen huoltajalle, jos hänen on osallistuttava lapsensa hoitoon tai kuntoutukseen.

VAMMAISETUUKSIEN TARKOITUS on tukea vammaisen tai pitkäaikaisesti sairaan selviytymistä arjessa ja parantaa henkilön elämänlaatua. Lisäksi niiden tavoitteena on tukea osallistumista työhön tai opiskeluun sekä toimintakyvyn ylläpitämistä, kotona asumista, kuntoutusta ja hoitoa.

VAMMAISETUUKSET JAETAAN kolmeen kokonaisuuteen: alle 16-vuotiaan vammaistuki, 16 vuotta täyttäneen vammaistuki ja eläkettä saavan hoitotuki. Jokainen näistä on kolmitoiminen. Tukea voi saada puolen vuoden ajalta takautuvasti.

KELALTA VOI hakea tukea sairauden hoitoon ja kuntoutukseen liittyviin matkakorvauksiin sekä kuntoutusrahaa kuntoutuksen aikaiseen ansionmenetykseen.

KELASTA VOI hakea korvausta lääkkeistä, perusvoiteista ja kliinisistä ravintovalmisteista, joita lääkäri on määrännyt hakijan sairauden hoitoon. Lääkekuluja ei korvata, jos lääkkeet on määrätty terveydentilan ylläpitämiseksi tai sairauksien ehkäisemiseksi.

TOIMEENTULOTUKI ON viimesijainen toimeentuloturvan muoto. Perustoimeentulotuen myöntäminen on Kelan vastuulla. Kunta vastaa täydentävästä ja ehkäisevästä toimeentulotuesta. Täydentävää toimeentulotukea voidaan myöntää erityismenojen vuoksi. Näitä ovat muun muassa pitkäaikaisen tai vaikean sairauden aiheuttamat poikkeuksellisen suuret kustannukset. ■

Vammaisetuksien tarkoitus on tukea vammaisen tai pitkäaikaisesti sairaan selviytymistä arjessa ja parantaa henkilön elämänlaatua.



VEROTUS

VERONMAKSUKYVYN ALENTUMISVÄHENNYSTÄ voidaan hakea, jos veronmaksukyky on verovelvollisen ja hänen perheensä tulot ja varat huomioon ottaen erityisestä syystä vähentynyt olennaisesti. Erityisiä syitä voivat olla esim. elatusvelvollisuus, työttömyys ja sairaus.

JOS LÄÄKÄRI toteaa sairauden tai vamman aiheuttaman haitta-asteen olevan vähintään 30 prosenttia, voidaan verotuksessa myöntää invalidivähennys. Kotitalousvähennyksen voi saada tavanomaisesta kotitalous-, hoiva- tai hoitotyöstä sekä asunnon kunnossapito- ja perusparannustyöstä. ■

JÄRJESTÖN PALVELUT

ALLERGIA-, IHO- JA ASTMALIIITTO (www.allergia.fi) kokoaa yhteen allergiaa, astmaa ja ihonsairauksia sekä palovamman kokeneita. Suomen EB-yhdistys on yksi liiton jäsenyhdistyksistä. Yhdistys tarjoaa tilaisuuden kohdata toisia EB:tä sairastavia ja päästä jakamaan kokemuksia, tuntemuksia ja arjen vinkkejä heidän kanssaan. Liitto tukee jäsenyhdistyksiään järjestämällä koulutuksia ja yhteisiä tapaamisia yhdistysten vapaaehtoistoimijoille ja vertaistukijoille.

ALLERGIA-, IHO- ja astmaliitosta saa tukea ja tietoa ihon hoitoon, ihosairauksien kanssa elämiseen sekä yhteiskunnan tarjoamiin tukiin ja palveluihin liittyen. Liitto järjestää sopeutumisvalmennuskursseja aikuisille ja lapsiperheille.

KURSSEILLA ON keskeistä ohjattu tiedon ja kokemusten käsittely sekä vertaistuki osallistujien kesken. Sopeutumisvalmennuskursseiden lisäksi liiton kautta voi hakea tuetuille lomille, joiden tarkoitus on tarjota mahdollisuus virkistykseen ja vertaistukeen. ■

”EB-yhdistyksen jäsenenä olen saanut tietoa sairauden hoidoista ja tutkimuksesta sekä kansainvälisestä yhteistyöstä. Muiden samaa harvinaista sairautta sairastavien tapaaminen on ollut erityisen tärkeää.”

Osallistu sinäkin

www.allergia.fi/yhdessa



Allergia-, Iho- ja Astmaliitto ry
Paciuksenkatu 19
00270 Helsinki
09 473 351

www.allergia.fi