

Distrofična bulozna epidermoliza

Inicijalne upute za roditelje



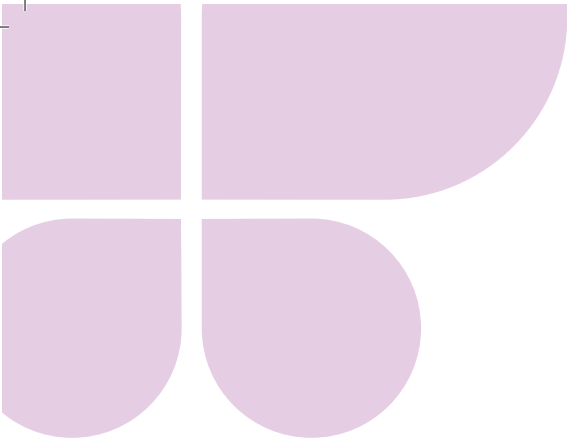
Debra

Naslov originala: Dystrophic Epidermolysis Bullosa
Initial information for parents (Jacqueline Denyer, D.E.B.R.A. UK)
Prijevod i priprema: Debra Hrvatska, Vlasta Zmazek prim.mr.sc. Slobodna
Murat Sušić, dr.med., specijalist pedijatar i dermatovenerolog

Tiskano uz potporu Ministarstva obitelji, branitelja
i međugeneracijske solidarnosti

Distrofična bulozna epidermoliza

Inicijalne upute za roditelje



Bulozna epidermoliza (u daljnjem tekstu EB) naziv je skupine nasljednih bolesti kože koje obilježava preosjetljivost kože i stvaranje mjehura na predjelima kože izloženima trljanju. Postoji mnogo tipova EB-a, ali su tri tipa osnovna: simplex (jednostavna), junkcijska (spojna) i distrofična. Svaki od tri navedena tipa međusobno se znatno razlikuju. Određeni tip EB-a ne može prijeći u neki drugi tip. Vaše dijete boluje od distro. čnog tipa EB-a. Distrofični EB može se naslijediti na dva načine:

- 1.** Dominantni distrofični EB pojavljuje se ako jedan roditelj ima EB, te mu je koža preosjetljiva i na njoj lako nastaju mjehuri. U svakoj trudnoći vjerojatnost da dijete takvog roditelja naslijedi EB iznosi 1:2
- 2.** Recesivni distro.čni EB uvijek je šok za roditelje s obzirom na to da nijedan od njih ne boluje od te bolesti, ali su oba roditelja tzv. zdravi nosioci gena za EB. Ako su oba roditelja nosioci gena za EB, vjerojatnost da će dijete bolovati od te bolesti bit će 1:4 za svaku trudnoću.

Ako je samo jedan roditelj nosilac gena za recesivni tip EB-a, nema opasnosti da će dijete imati EB. Općenito, dominantni EB lakši je oblik bolesti od recesivnog EB-a.

Različite su varijacije u težini simptoma distrofičnog EB-a. Pojava bolesti u novorođenčeta ne znači da će dijete nužno imati težak oblik bolesti.

Mnoga djeca s EB-om rađaju se s 'oguljelim' dijelovima kože, najčešće u predjelu stopala i potkoljenica. Smatra se da je tome uzrok djetetovo micanje nogama u maternici i trljanje jednog stopala o drugo. Porođaj može biti uzrok daljnjih oštećenja kože kao i postupanje s djetetom nakon rođenja što može uzrokovati pojavu mjehura.

Uz primjenu odgovarajućih zavoja stopala će u slijedećih nekoliko tjedana obično zacjeljeti. Postoji sklonost srastanju nožnih prstiju, čak i kad su oni pažljivo razdvojeni zavojem. To neće utjecati na djetetov hod. Stvore li se mjehuri ispod nokatnog ležišta, nokti na nogama i rukama mogu otpasti i pokatkad više ne izrasti.

Brzo ćete naučiti kako postupati sa bebom a da joj pritom ne oštetite kožu, ali zapamtite: dijete će uvijek imati nekoliko mjehura bez obzira na sav vaš oprez. Najbolji nači podizanja djeteta jest da ga otkotrljate od sebe tako da mu jednu ruku stavite ispod glave, a drugu ispod stražnjice, a potom ga dokotrljate prema sebi, na svoje ruke, umjesto da ga povalačite iz krevetića. Ako vas posjete prijatelji ili rođaci, dobro je dijete staviti na tanki jastuk kako biste ga mogli podići zajedno s jastukom. Uskoro ćete postati pravi stručnjak i moći ćete se baviti djetetom bez razmišljanja o svakom koraku. Premda ćete željeti zaštititi dijete i nastojati biti jedina osoba koja se o njemu brine, ne zaboravite podučiti rođake i bliske prijatelje kako da postupaju s vašim djetetom. Važno je da možete ostaviti dijete nekome sigurni da mu se pruža dovoljna briga kad ste vi spriječeni zbog bolesti ili katkad poželite navečer izaći van.

Oblačenje

Isprva su mekane 'benkice' idealne. Kako dijete raste donje rublje mu možete oblačiti s krive strane kako bi se izbjegle ogrebotine od trljanja šavova. Uvijek se sjetite ukloniti etikete s odjeće koje mogu dodirivati djetetovu kožu i uzrokovati nastanak mjehura.

Automobilska sjedala

Dijete možete voziti na običnom automobilskom sjedalu, ali izbočine na sjedalu treba omotati mekanom krpom ili muslinom kako se djetetovo lice ne bi trljalo o njih. Isto učinite sa sobnim stolicama za bebe i izbočinama na dječjim kolicima.

Hranjenje

Djeca s distrofičnim EB-om često imaju mjehure i ranice na sluznici usne šupljine koje uzrokuju bolove u ustima. To obično ne utječe bitno na hranjenje bebe, ali u starije djece može stvarati poteškoće. Ako dijete hranite na bočicu, dobro je dudu namočiti hladnom prokuhanom vodom jer se suha dudu može zalijepiti na sluznicu i uzrokovati nastanak mjehura. Važno je da dijete dobiva dovoljno kalorija i drugih hranjivih tvari jer će se dio tih sastojaka iskoristiti za cijeljenje rana, a ostatak je nužan za rast. Ako je potrebno, dijetetičar može preporučiti dodatke za obogaćivanje prehrane. Pripazite na zatvor, koji je česta pojava u oboljelih od EB-a. Na koži oko stražnjice također se mogu pojaviti mjehuri, te stoga dijete često zadržava stolicu. I u tom slučaju dijetetičar može dati savjet kako spriječiti ili prekinuti zatvor.

Puzanje i hodanje

Djeca s distrofičnim EB-om najčešće počinju puzati i hodati kasnije od druge djece. Razlog tome je djetetov oprez zbog straha od boli. Međutim, kada prohodaju, djeca brzo stječu sigurnost.

Ožiljci

U djece s distrofičnim EB-om tijekom cijeljenja mjehura obično nastaju ožiljci. Fizioterapijom se može spriječiti da ožiljci uzrokuju smanjenu pokretljivost zglobova. Pri težim oblicima distrofičnog EB-a u neke djece dolazi do skvrčavanja i srastanja prstiju šake, te će možda biti potrebna plastična operacija.

Njega zubi

Zubi se uz distro.čni EB normalno razvijaju, ali se veća pozornost mora pridati higijeni usne šupljine, u kojoj je zbog mjehura teško održavati čistoću zuba.

Dan po dan

Tijekom prvih nekoliko tjedana s vašom bebom pokušajte se usredotočiti samo na dan koji je pred vama i ne žurite s razmišljanjem o godinama koje slijede. U toj fazi bolesti nitko ne može dugoročno predvidjeti kakav će biti razvoj bolesti vašeg djeteta. U većine djece neće se razviti sve komplikacije i mnoga će djeca biti zahvaćena samo blagim oblikom te bolesti. Pomoć će vam pružiti vaš obiteljski liječnik, patronažna sestra i osoblje Debre. Na eventualna prava iz socijalne skrbi uputit će vas vaša socijalna radnica.

Prenatalne pretrage

Želite li imati više djece, u trudnoći je moguće napraviti pretragu koja pokazuje boluje li dijete od distrofičnog EB-a. Pretraga se provodi uzimanjem uzoraka korionskih resica nakon 10. tjedna ili djetetove kože u 15. tjednu trudnoće. Potrebna je pretraga krvi obaju roditelja i sve njihove djece kako bi se mogla odrediti eventualna pogodnost za raniji test. Ima nade da će u bliskoj budućnosti pretragu u trudnoći moći obaviti sve pogođene obitelji.

Molimo da se za najnovije spoznaje obratite uredu Debre u Zagrebu. Kada se budete osjećali spremni da saznate više o distrofičnom EB-u, molimo vas da tražite prošireno izdanje ove brošure. Međutim, tijekom čitanja ne zaboravite da se sve komplikacije ne razvijaju u sve djece, te da se sve poteškoće ne pojavljuju istodobno, čak ni u teškim slučajevima.

Ove kratke upute u vezi s EB-om osmišljene su kao osnovne informacije za roditelje djece rođene s distrofičnom buloznom epidermolizom.

Kontakt: Debra, Društvo oboljelih od bulozne epidermolize

tel. ++ 385 1 4555 200

fax. ++ 385 1 4555 199

e-mail: info@debra-croatia.com

web: www.debra-croatia.com

Izdavač: Debra Hrvatska

Društvo oboljelih od bulozne epidermolize

Zagreb

Tiskano: 2008.g.



